

- Per i programmi di biologia molecolare, il CSCQ collabora con dei Centri internazionali competenti e riconosciuti, visti i pochi laboratori specializzati in Svizzera.
- Obblighi legali: il laboratorio deve partecipare al controllo della qualità esterno per ogni analisi realizzata, se possibile con l'interpretazione dei risultati. Vedere il documento "Promemoria Lab-B, Requisiti per i laboratori di diagnostica medico-genetica" dell'UFSP (<http://www.bag.admin.ch>).
- I laboratori devono obbligatoriamente inviare una copia del certificato annuale di CQE al segretariato della Società Svizzera di Genetica Medica – SSGM (<http://www.sgm.ch>).
- I rappresentanti delegati dalla SSGM possono accedere ai risultati dei laboratori. Essi però sottostanno all'obbligo del segreto professionale.

1) Emostasi



Services suisses d'essais d'aptitude
Schweizerische Eignungsprüfungsstellen
Servizi svizzeri di prove valutative interlaboratorio
Swiss proficiency testing services

Caratteristiche

Nome del programma	Emostasi, fattori II / V, MTHFR: BC
Frequenza delle inchieste	2 volte l'anno
Identificazione del campione	B6, B7
Numero di campioni per inchiesta	2
Tipo di campione	DNA purificato o altro materiale biologico
Tipo di valutazione	Qualitativa
1 ^a inchiesta organizzata nel	2003
Numero di partecipanti (2022)	13

Descrizione

- Questo programma (senza la parte riguardante l'interpretazione del risultato) è realizzato in collaborazione con il RfB (*Referenzinstitut für Bioanalytik*), Centro internazionale competente e riconosciuto.
- I campioni contengono DNA purificato con i diversi alleli (mutazione, selvatico).
- I campioni e i rapporti sono spediti dal CSCQ, il quale assicura anche l'edizione dei certificati riconosciuti dalla QUALAB.

Parametri valutati

Codice CSCQ	Nome	Abbreviazione	Codice OPre	Valutazione QUALAB – Criterio di qualità	Tolleranza CSCQ	Risultato: esempio	Unità
580 *	Fattore II	Fattore II	2105.02 2105.03 2105.06	Giusto	Giusto	Omozigote	---
581 *	Fattore V (Leiden)	Fattore V	2205.02 2205.03 2205.06	Giusto	Giusto	Eterozigote	---
590 *	Metilene tetraidrofolato reduttasi	MTHFR	2305.02 2305.03 2305.06	Giusto	Giusto	Eterozigote	---

* Parametri attualmente sottoposti obbligatoriamente a un CQE, secondo la QUALAB.
Valutazione QUALAB – "criteri di numero": per questi parametri tutti i risultati devono essere conformi.

Spedizione dei campioni

I campioni sono spediti ai mesi di marzo e settembre.

Conservazione, stabilità e pre-analitica

- Il materiale va conservato in frigorifero (+2 – +8 °C).
- Il campione è stabile fino alla data di validità indicata sul flacone.
- Dopo la ricezione del campione, le analisi vanno eseguite il più rapidamente possibile, e i risultati vanno spediti al CSCQ entro la data indicata sul formulario dei risultati (2 settimane dopo la data di spedizione, salvo eccezioni).

Campione di controllo

Qualsiasi campione biologico dev'essere considerato come potenzialmente infettivo.

Particolarità legate a certi parametri

Malattie dell'emostasi: il polimorfismo che contribuisce al rischio della trombofilia deve essere determinato.

	Alleli			
Fattore II	G 20 210	A 20 210		
Fattore V (Leiden)	R 506	Q 506		
MTHFR	C 677	T 677	A 1 298	C 1 298

2) Genetica medica – EMQN

Caratteristiche

Nome del programma	EMQN
Frequenza delle inchieste	http://www.emqn.org
Identificazione del campione	
Numero di campioni per inchiesta	
Tipo di campione	
Tipo di valutazione	
1 ^a inchiesta organizzata nel	2012
Numero di partecipanti (2022)	50

Descrizione

- Su richiesta della SSGM, questo programma (il quale comprende l'interpretazione del risultato) è subappaltato a EMQN (*European Molecular Genetics Quality Network*) dal CSCQ, in quanto centro internazionale competente e riconosciuto.
- Il CSCQ assicura il contatto con i laboratori e assume la responsabilità di questi programmi presso i partecipanti.
- I laboratori devono iscriversi sul sito Internet di EMQN.
- Il pacco EMQN è spedito dal CSCQ, i risultati devono essere inviati a EMQN ed i rapporti provengono da quest'ultimo.
- Un'anamnesi e delle domande relative all'interpretazione del risultato accompagnano il campione.
- In base ai risultati ottenuti e alla valutazione EMQN, la SSGM definisce i criteri di accettazione. Il CSCQ assicura l'edizione del certificato, riconosciuto dalla QUALAB.

Conservazione, stabilità e pre-analitica

- Le analisi vanno eseguite il più rapidamente possibile e i risultati vanno spediti direttamente a EMQN.
- E' necessario rispettare la scadenza per l'inoltro dei risultati.

Campione di controllo

- Qualsiasi campione biologico dev'essere considerato come potenzialmente infettivo.
- Seguire attentamente le istruzioni date da EMQN.

	Descrizione	Prezzo
EQA – Germline testing		
	Autosomal Dominant Polycystic Kidney disease (APKD)	495,-
	Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes (BWS)	495,-
	Cardiac genetics-Arrhythmia	495,-
	Cardiac genetics-Hypertrophic Cardiomyopathies	495,-
	Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) / Hereditary Neuropathy	495,-
	Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)	495,-
	Duchenne / Becker Muscular Dystrophy (DMD)	495,-
	Familial autosomal dominant hypercholesterolemia (FH)	495,-
	Fragile-X Syndrome – Full (FRAX)	495,-
	Friedreich Ataxia (FRDA)	495,-
	Hereditary breast / ovarian cancer (panel testing)	495,-
	Hereditary breast / ovarian cancer (targeted BRCA testing ONLY)	495,-
	Hereditary Deafness (DFNB1)	495,-
	Hereditary Haemochromatosis (HFE)	495,-
	Hereditary Non-Polyposis Colon Cancer (Lynch)	495,-
	Huntington disease (HD)	495,-
	Mitochondrial DNA (mtDNA) Metabolic Disorders	495,-
	Monogenic Diabetes (MonoDiab)	495,-
	Multiple Endocrine Neoplasia Type 2 (MEN2)	495,-
	Myotonic Dystrophy (DM)	495,-
	Osteogenesis imperfecta (OI)	495,-
	Phenylketonuria (PKU)	495,-
	Polyposis Syndromes (FAP, MAP)	495,-
	Porphyria (POR)	495,-
	Prader-Willi and Angelman Syndromes (PWAS)	495,-
	Rare neurological disease genes	495,-
	Retinoblastoma (RB)	495,-
	RYR1 Myopathies-Malign. Hyperthermia	495,-
	SARS-CoV2	245,-
	Severe Combined Immunodeficiencies (SCIDs)	495,-
	Short Stature Homeobox Gene Testing (SHOX)	495,-
	Spinal Muscular Atrophy (SMA)	495,-
	Spinocerebellar Ataxia's (SCA)	495,-
	Stickler Syndrome	495,-
	Systemic Autoinflammatory Diseases (SAID)	495,-
	Von Hippel Lindau Syndrome (VHL)	495,-
	Wilson disease (WIL)	495,-
	Y-Chromosome Microdeletion testing (AZF)	495,-
EQA – Somatic testing		
	Breast Cancer, somatic (PIK3CA) [Tissue]	595,-
	Colorectal cancer [Tissue]	685,-
	Lung cancer (NSCLC) [Plasma]	15,-
	Lung cancer (NSCLC) [Tissue]	15,-
	Microsatellite Instability testing	495,-
	Molecular testing in Melanoma [Tissue]	685,-
	Oncogene panel testing [Tissue]	685,-
	Ovarian and Prostate cancer (PARPi) [Tissue]	15,-
	Ovarian, breast, prostate and pancreatic cancers (PARPi) [DNA, Germline]	15,-
	Prostate cancer (PARPi) [Plasma]	15,-

¹ Cambiamenti importanti del tasso di cambio saranno ripercossi sulla fattura.

	Descrizione	Prezzo
EQA – Pharmacogenetics		
	Pharmaco (drug intolerance and efficiency)	495,-
EQA – Technique specific		
	DNA Sequencing (Sanger) – Full	495,-
	DNA Sequencing NGS (vGermline)	780,-
	DNA Sequencing NGS (Somatic only - no matched germline sample)	780,-
	DNA Sequencing NGS (Somatic + matched germline sample)	1240,-
	Non-invasive prenatal testing - Common Aneuploidy	500,-
	Non-invasive prenatal testing - Sexing	500,-
	Postnatal constitutional CNV detection	500,-
Interlaboratory Comparisons (ILC)		
	Achondroplasia (FGFR3 testing)	365,-
	Fascioscapulohumeral muscular dystrophy 1 (F5H1: D4Z4 repeat testing)	365,-
	Fascioscapulohumeral muscular dystrophy type 2 (F5H2: SMCHD1 testing)	365,-
	Hereditary Cancer Panel testing	365,-
	Congenital Hyperventilation Syndrome (PHOX2B testing)	365,-
	Spese di spedizione, per invio	15,-

3) Genetica medica – BVDH

Caratteristiche

Nome del programma	BVDH
Frequenza delle inchieste	http://www.bvdh.de
Identificazione del campione	
Numero di campioni per inchiesta	
Tipo di campione	
Tipo di valutazione	
1 ^a inchiesta organizzata nel	2017
Numero di partecipanti (2022)	10

Descrizione

- Su richiesta della SSGM, questo programma è subappaltato al BVDH (*Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V.*) dal CSCQ, in quanto centro internazionale competente e riconosciuto.
- Il CSCQ assicura il contatto tra il BVDH, la SSGM e la QUALAB.
- I laboratori devono iscriversi sul sito Internet del BVDH.
- Il pacco è spedito dal BVDH, i risultati devono essere inviati al BVDH ed i rapporti provengono da quest'ultimo.
- In base ai risultati ottenuti e alla valutazione BVDH, la SSGM definisce i criteri di accettazione. Il CSCQ assicura l'edizione del certificato, riconosciuto dalla QUALAB.
- Se un laboratorio è già membro del CSCQ, allora la quota annuale di membro BVDH non viene fatturata.

4) Genetica medica – GenQA

Caratteristiche

Nome del programma	GenQA
Frequenza delle inchieste	http://www.genqa.org
Identificazione del campione	
Numero di campioni per inchiesta	
Tipo di campione	
Tipo di valutazione	
1 ^a inchiesta organizzata nel	2017
Numero di partecipanti (2022)	29

Descrizione

- Su richiesta della SSGM, questo programma è subappaltato al GenQA (*Genomics Quality Assessment* prima CEQAS) dal CSCQ, in quanto centro internazionale competente e riconosciuto.
- Il CSCQ assicura il contatto con i laboratori e assume la responsabilità di questi programmi presso i partecipanti.
- I laboratori devono iscriversi sul sito Internet del GenQA.
- Il pacco è spedito dal CSCQ, i risultati devono essere inviati al GenQA ed i rapporti provengono da quest'ultimo.
- Un'anamnesi e delle domande relative all'interpretazione del risultato accompagnano il campione.
- In base ai risultati ottenuti e alla valutazione GenQA, la SSGM definisce i criteri di accettazione. Il CSCQ assicura l'edizione del certificato, riconosciuto dalla QUALAB.

Conservazione, stabilità e pre-analitica

- Le analisi vanno eseguite il più rapidamente possibile.
- E' necessario rispettare la scadenza per l'inoltro dei risultati al GenQA.

Campione di controllo

- Qualsiasi campione biologico dev'essere considerato come potenzialmente infettivo.
- Seguire attentamente le istruzioni date dal GenQA.

Programmi

Prezzi aprile 2022 – marzo 2023 CHF¹

	Descrizione	Prezzo
Sample handling		
	DNA extraction from venous samples	1513,-
	DNA extraction from formalin-fixed paraffin embedded (FFPE) tissue	604,-
	DNA extraction from fresh frozen (FF) tissue	747,-
	DNA extraction from saliva	747,-
	DNA quantification	446,-
Technical - Next Generation Sequencing		
	NGS germline	833,-
	NGS somatic – Tumor testing only	833,-
	NGS somatic - Tumor with germline substaction analysis	1320,-
Preimplantation Genetic Testing (PGT)		
	PGT for Aneuploidies	537,-
	PGT for Blastomere FISH (Stage 1 & 2)	537,-
	PGT for Monogenic Disorders (stage1)	183,-
	PGT for Monogenic Disorders (stage2)	355,-
	PGT for Polar bodies	537,-
	PGT for Structural Rearrangements	537,-
Reproductive genetics		
	Abnormal ultrasound with follow up	138,-
	Maternal cell contamination (MCC) and fetal sexing	537,-
	Non-invasive prenatal testing for common aneuploidies	544,-
	Non-invasive prenatal testing for common microdeletions	537,-
	Non-invasive prenatal testing for sexing	544,-
	Pregnancy loss (Molecular and G-banding)	537,-
	Prenatal constitutional copy number variation (CNV) detection	537,-
	Prenatal karyotyping	537,-
	Rapid prenatal testing for common aneuploidies	537,-
Molecular Newborn Screening (blood spot cards)		
	Molecular testing for cystic fibrosis (CF)	1187,-
	Molecular testing for Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCADD)	1187,-
	Molecular testing for Severe Combined Immunodeficiency (SCID)	1141,-

¹ Cambiamenti importanti del tasso di cambio saranno ripercossi sulla fattura.

	Descrizione	Prezzo
Genomic and inherited disorders		
	Chromosome breakage syndromes	537,-
	Disorders of Sexual Development (DSD)	537,-
	Hypotonic infant	537,-
	Imprinting disorders	537,-
	Infertility	537,-
	Postnatal constitutional copy number variation (CNV) detection	544,-
	Severe Developmental delay	537,-
	X-inactivation	537,-
Suitable for cytogenetic testing only:		
	Induced Pluripotent stems (IPS) cells	537,-
	Microdeletion syndromes	537,-
	Postnatal karyotyping	537,-
Suitable for molecular testing only:		
	Ataxia (Friedreich ataxia and spinocerebellar ataxias) and spastic paraplegias	537,-
	Calcium disorders	138,-
	Cardiac disorders	537,-
	Charcot Marie Tooth disease and related sensory and motor neuropathies	537,-
	Cystic fibrosis and CFTR-related disorders	537,-
	Epilepsy disorders	537,-
	Eye disorders	537,-
	Familial Colorectal Cancer and Polyposis	537,-
	Familial Endocrine tumour predisposition disorders	537,-
	Familial Hypercholesterolaemia	537,-
	Fragile X syndrome and FMR1-related disorders	537,-
	Gastrohepatology disorders	276,-
	Hereditary breast and ovarian cancer disorders (Familial breast & ovarian cancer)	537,-
	Huntington disease	537,-
	Inborn Errors of Metabolism	537,-
	Linkage analysis	537,-
	Mitochondria disease	537,-
	Muscular dystrophies	537,-
	Neurodegenerative disorders	537,-
	Neurofibromatosis and rasopathies	537,-
	Primary Immunodeficiency disorders (PID)	276,-
	Renal disorders	537,-
	Respiratory disorders	276,-
	Skeletal dysplasias	537,-
Pharmacogenetics		
	Aminoglycoside Induced deafness	276,-
	Prediction of 5-Fluorouracil toxicity	537,-
	Prediction of Thiopurine toxicity	138,-

	Descrizione	Priizzo
Haematological Neoplasms		
	Acute Lymphoblastic Leukaemia (ALL)	537,-
	Chronic Lymphocytic Leukaemia (CLL)	537,-
	Chronic Lymphocytic Leukaemia (CLL) IGHV mutation status	537,-
	Chronic Lymphocytic Leukaemia (CLL) TP53 analysis	537,-
	Haematological Technical FISH	537,-
	Lymphoma	537,-
	Lymphoma Technical NGS	138,-
	Myeloid disorders	537,-
	Myeloma	537,-
Molecular pathology		
	BRCA testing for ovarian and prostate cancer - somatic	15,-
	BRCA testing for ovarian, breast, prostate and pancreatic cancer - germline1	15,-
	BRCA testing in prostate cancer – cfDNA	15,-
	Breast cancer (PIK3CA testing)	276,-
	Breast Cancer - Tumour expression profiling	138,-
	Central Nervous System (CNS) tumours	537,-
	Colorectal cancer Option 1 core	956,-
	Colorectal cancer Option 2 mismatch repair (MMR)	1141,-
	Colorectal cancer Option 3 Extended MMR	1141,-
	Gastrointestinal Stromal Tumours (GIST)	374,-
	Lung cancer - Option 1 EGFR	956,-
	Lung cancer - Option 2 core	956,-
	Lung cancer - Option 3 comprehensive	1141,-
	Lung cancer - Option 4 fusions	956,-
	Lung cancer - Circulating free (cf) DNA	15,-
	Melanoma	956,-
	Microsatellite instability testing (MSI)	374,-
	Molecular Tissue identification	374,-
	Neuroblastoma	374,-
	Pan cancer NTRK testing	374,-
	Renal tumours	276,-
	Sarcoma	374,-
	Thyroid cancer	276,-
	Tumour content and cellularity of the tissue samples (3 users)	728,-
Variant Classification & Interpretation		
	Pathogenicity of somatic sequence variants	276,-
	Pathogenicity of haematological neoplasm variants	138,-
	<i>>>> Suitable for both molecular and cytogenomic interpretation</i>	
	Exome Sequencing Data Interpretation	276,-
	Pathogenicity of germline postnatal copy number variants (CNV)	276,-
	Pathogenicity of prenatal copy number variants (CNV)	276,-
	Variant Validation	537,-
	<i>>>> Suitable for molecular interpretation</i>	
	Pathogenicity of germline sequence variants (Classification only)	276,-
	Pathogenicity of germline sequence variants (Classification & Interpretation)	276,-
	Pathogenicity of RNA splicing variants	138,-
	<i>>>> Nomenclature assessment suitable for cytogenomic interpretation</i>	
	ISCN Accuracy (International System for Human Cytogenomic Nomenclature)	276,-
	<i>>>> Individual Competency Assessment</i>	
	BRCA and HRR gene variant classification	15,-

	Descrizione	Prezzo
Clinical	Genetics & Genetic counseling	
	Cardiovascular disorders	206,-
	Dysmorphology	206,-
	Monogenic Disorders	206,-
	Oncogenetic disorders	206,-
	Genetic counselling	206,-
	Annual Administration Fee	215,-
	Spese di spedizione, per invio	16,-

A n n o t a z i o n i