

- Pour les programmes de biologie moléculaire, le CSCQ collabore avec des Centres internationaux compétents et reconnus, étant donné le nombre restreint de laboratoires spécialisés en Suisse.
- Obligations légales : les laboratoires doivent soumettre toutes les analyses qu'ils proposent à un contrôle annuel de la qualité externe, si possible avec un contrôle de l'interprétation. Se référer au document « Fiche explicative Lab-B, Obligations des laboratoires de diagnostic génétique médical » de l'OFSP (<http://www.bag.admin.ch>).
- Les laboratoires doivent obligatoirement envoyer une copie des certificats annuels de CQE au secrétariat de la Société Suisse de Génétique Médicale – SSGM (<http://www.sgm.ch>).
- Les représentants mandatés par la SSGM ont accès aux résultats des laboratoires. Ils sont toutefois soumis au secret professionnel.

1) Hémostase



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

Caractéristiques

Nom du programme	Hémostase, facteurs II / V, MTHFR : BC
Fréquence des enquêtes	2 fois par an
Identification de l'échantillon	B6, B7
Nombre d'échantillons par enquête	2
Type d'échantillon	ADN purifié ou autre matériel biologique
Type d'évaluation	Qualitative
1 ^{ère} enquête organisée en	2003
Nombre de participants (2023)	12

Description

- Ce programme (sans interprétation) est proposé en collaboration avec le RfB (*Referenzinstitut für Bioanalytik*), centre international compétent et reconnu.
- Les échantillons contiennent de l'ADN purifié avec les divers allèles (mutation, sauvage).
- Les échantillons et les rapports vous parviennent par le CSCQ qui vous assure également l'édition des certificats reconnus par la QUALAB.

Paramètres évalués

Code CSCQ	Nom	Abréviation	Code OPAS	Evaluation QUALAB - Critère de qualité	Tolérance CSCQ	Exemple résultat	Unité
580	Facteur II	Facteur II	2105.02	Juste	Juste	Homozygote	---
			2105.03				
			2105.06				
581	Facteur V (Leiden)	Facteur V	2205.02	Juste	Juste	Hétérozygote	---
			2205.03				
			2205.06				
590	Méthylène-tétrahydrofolate-réductase	MTHFR	2305.02	Juste	Juste	Hétérozygote	---
			2305.03				
			2305.06				

Envoi des échantillons

Les échantillons sont envoyés en mars et septembre.

Conservation, stabilité et pré-analytique

- Le matériel doit être conservé au réfrigérateur (+ 2 à + 8 °C).
- L'échantillon est stable jusqu'à la date de validité inscrite sur le flacon.
- Effectuer les analyses au plus vite après réception et envoyer les résultats au CSCQ avant la date inscrite sur le formulaire de résultats (2 semaines après la date d'envoi, sauf exception).

Échantillon de contrôle

Tout échantillon biologique doit être considéré comme potentiellement infectieux.

Spécificités liées à certains paramètres

Maladies de l'hémostase : le polymorphisme qui contribue au risque de thrombophilie, doit être déterminé :

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

2) Génétique médicale - EMQN

Caractéristiques

Nom du programme	EMQN
Fréquence des enquêtes	http://www.emqn.org
Identification de l'échantillon	
Nombre d'échantillons par enquête	
Type d'échantillon	
Type d'évaluation	
1 ^{ère} enquête organisée en	2012
Nombre de participants (2023)	52

Description

- Sur demande de la SSGM, ce programme (avec interprétation) est réalisé sur mandat du CSCQ par l'EMQN (*European Molecular Genetics Quality Network*), centre international compétent et reconnu.
- Le CSCQ assure le contact avec les laboratoires en Suisse et est responsable de ce programme auprès de ses adhérents.
- L'inscription directe sur le site Internet EMQN est demandée.
- Les colis EMQN vous parviennent par le CSCQ, les résultats doivent être envoyés directement à EMQN et les rapports vous parviennent de ce dernier.
- Une description du cas accompagne l'échantillon et le suivi proposé pour le patient est demandé.
- Sur la base des résultats obtenus et de l'évaluation de EMQN, la SSGM définit les critères d'acceptation. Le CSCQ assure l'édition du certificat, reconnu par la QUALAB.

Conservation, stabilité et pré-analytique

- Effectuer les analyses au plus vite après réception.
- Veuillez respecter la date de retour des résultats à EMQN.

Échantillon de contrôle

- Tout échantillon biologique doit être considéré comme potentiellement infectieux.
- Suivre scrupuleusement les recommandations fournies par EMQN.

	Description	Prix
EQA – Germline testing		
	Autosomal Dominant Polycystic Kidney disease (APKD)	510,-
	Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes (BWS)	510,-
	Cardiac genetics-Arrhythmia	510,-
	Cardiac genetics-Hypertrophic Cardiomyopathies	510,-
	Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) / Hereditary Neuropathy	510,-
	Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)	510,-
	Duchenne / Becker Muscular Dystrophy (DMD)	510,-
	Eye disorders	16,-
	Familial autosomal dominant hypercholesterolemia (FH)	510,-
	Familial SHOX gene related disorders	510,-
	Fragile-X Syndrome – Full (FRAX)	510,-
	Friedreich Ataxia (FRDA)	510,-
	Hereditary breast / ovarian cancer (panel testing)	510,-
	Hereditary breast / ovarian cancer (targeted BRCA testing ONLY)	510,-
	Hereditary Deafness (DFNB1)	510,-
	Hereditary Haemochromatosis (HFE)	510,-
	Huntington disease (HD)	510,-
	Lynch Syndrome (Hereditary Non-Polyposis Colon Cancer)	510,-
	Mitochondrial DNA (mtDNA) Metabolic Disorders	510,-
	Monogenic Diabetes (MonoDiab)	510,-
	Multiple Endocrine Neoplasia Type 2 (MEN2)	510,-
	Myotonic Dystrophy (DM)	510,-
	Osteogenesis imperfecta (OI)	510,-
	Phenylketonuria (PKU)	510,-
	Polyposis Syndromes (FAP, MAP)	510,-
	Porphyrias (POR)	510,-
	Prader-Willi and Angelman Syndromes (PWAS)	510,-
	Rare neurological disease genes	510,-
	Retinoblastoma (RB)	510,-
	RYR1 Myopathies-Malign. Hyperthermia	510,-
	Severe Combined Immunodeficiencies (SCIDs)	510,-
	Spinal Muscular Atrophy (SMA)	510,-
	Spinocerebellar Ataxia's (SCA)	510,-
	Stickler Syndrome	510,-
	Systemic Autoinflammatory Diseases (SAID)	510,-
	Von Hippel Lindau Syndrome (VHL)	510,-
	Wilson disease (WIL)	510,-
	Y-Chromosome Microdeletion testing (AZF)	510,-
EQA – Molecular pathology		
	Breast Cancer, somatic (PIK3CA) [Tissue]	16,-
	Colorectal cancer [Tissue]	710,-
	Lung cancer (NSCLC) [Plasma]	16,-
	Lung cancer (NSCLC) [Tissue]	16,-
	Microsatellite Instability testing	510,-
	Molecular testing in Melanoma [Tissue]	710,-
	Oncogene panel testing [Tissue]	710,-
	Ovarian and Prostate cancer (PARPi) [Tissue]	16,-
	Ovarian, breast, prostate and pancreatic cancers (PARPi) [DNA, Germline]	16,-
	Prostate cancer (PARPi) [Plasma]	16,-

¹ Tout changement important dans les taux de change sera répercuté sur la facture annuelle.

	Description	Prix
EQA – Pharmacogenetics		
	Pharmaco (drug intolerance and efficiency)	510,-
EQA – Technique specific		
	DNA Sequencing (Sanger) – Full	510,-
	DNA Sequencing NGS (vGermline)	785,-
	DNA Sequencing NGS (Somatic only - no matched germline sample)	785,-
	DNA Sequencing NGS (Somatic + matched germline sample)	1255,-
	Non-invasive prenatal testing - Common Aneuploidy	510,-
	Non-invasive prenatal testing - Sexing	510,-
	Non-invasive prenatal testing - rhesus D (RhD)	En cours
	Postnatal constitutional CNV detection	510,-
Interlaboratory Comparisons (ILC)		
	Achondroplasia (FGFR3 testing)	375,-
	Congenital Hyperventilation Syndrome (PHOX2B testing)	375,-
	Fascioscapulothoracic muscular dystrophy 1 (FSD1: D4Z4 repeat testing)	375,-
	Fascioscapulothoracic muscular dystrophy type 2 (FSD2: SMCHD1 testing)	375,-
	Hereditary Cancer Panel testing	375,-
	Port par envoi	17,-

3) Génétique médicale – BVDH

Caractéristiques

Nom du programme	BVDH
Fréquence des enquêtes	http://www.bvdh.de
Identification de l'échantillon	
Nombre d'échantillons par enquête	
Type d'échantillon	
Type d'évaluation	
Collaboration depuis	2017
Nombre de participants (2023)	10

Description

- Sur demande de la SSGM, le CSCQ a établi une collaboration avec le BVDH (*Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V.*), centre international compétent et reconnu.
- Le CSCQ assure le contact entre le BVDH, la SSGM et la QUALAB.
- L'inscription directe sur le site Internet de BVDH est demandée.
- Les colis BVDH vous parviennent par le BVDH, les résultats doivent être introduits directement sur le site Internet de BVDH et les rapports sont rédigés par ce dernier.
- Sur la base des résultats obtenus et de l'évaluation de BVDH, la SSGM définit les critères d'acceptation. Le CSCQ assure l'édition du certificat, reconnu par la QUALAB.
- Pour tout laboratoire étant déjà inscrit au CSCQ pour d'autres programmes, la cotisation de CHF 54,- n'est pas facturée.

4) Génétique médicale – GenQA

Caractéristiques

Nom du programme	GenQA
Fréquence des enquêtes	http://www.genqa.org
Identification de l'échantillon	
Nombre d'échantillons par enquête	
Type d'échantillon	
Type d'évaluation	
1 ^{ère} enquête organisée en	2017
Nombre de participants (2023)	29

Description

- Sur demande de la SSGM, ce programme est réalisé sur mandat du CSCQ par GenQA (*Genomics Quality Assessment*, anciennement CEQAS), centre international compétent et reconnu.
- Le CSCQ assure le contact avec les laboratoires et est responsable de ce programme auprès de ses adhérents.
- L'inscription directe sur le site Internet du GenQA est demandée.
- Les colis GenQA vous parviennent par le CSCQ, les résultats doivent être transmis directement à GenQA et les rapports vous parviennent de ce dernier.
- Une description du cas accompagne l'échantillon et le suivi proposé pour le patient est demandé.
- Sur la base des résultats obtenus et de l'évaluation du GenQA, la SSGM définit les critères d'acceptation. Le CSCQ assure l'édition du certificat, reconnu par la QUALAB.

Conservation, stabilité et pré-analytique

- Effectuer les analyses au plus vite après réception.
- Veuillez respecter la date de retour des résultats au GenQA.

Échantillon de contrôle

- Tout échantillon biologique doit être considéré comme potentiellement infectieux.
- Suivre scrupuleusement les recommandations fournies par GenQA.

Programmes

Prix avril 2023 – mars 2024 CHF¹

Description	Prix
Sample handling	
DNA extraction from venous samples	1450,-
DNA extraction from formalin-fixed paraffin embedded (FFPE) tissue	775,-
DNA extraction from fresh frozen (FF) tissue	775,-
DNA extraction from saliva	775,-
DNA quantification	440,-
Technical - Next Generation Sequencing	
NGS germline	835,-
NGS somatic – Tumor testing only	835,-
NGS somatic - Tumor with germline substaction analysis	1330,-
Optical Genome Mapping (haematological neoplasms and rare diseases)	135,-
Preimplantation Genetic Testing (PGT)	
PGT for Aneuploidies	505,-
PGT for Blastomere FISH (Stage 1 & 2)	505,-
PGT for Monogenic Disorders (stage1 & 2)	505,-
PGT for Structural Rearrangements	505,-
Reproductive genetics	
Abnormal ultrasound with follow up testing	265,-
Maternal cell contamination (MCC) and fetal sexing	505,-
Non-invasive prenatal testing for common aneuploidies	550,-
Non-invasive prenatal testing for common microdeletions	505,-
Non-invasive prenatal testing for sexing	550,-
Non-invasive prenatal testing (NIPT) for fetal RHD status	<i>En cours</i>
Carrier screening	135,-
Pregnancy loss (Molecular and G-banding)	505,-
Prenatal constitutional copy number variation (CNV) detection	505,-
Prenatal karyotyping	505,-
Rapid prenatal testing for common aneuploidies	505,-

¹ Tout changement important dans les taux de change sera répercuté sur la facture annuelle.

	Description	Prix
Molecular Newborn Screening (blood spot cards or DNA)		
	Molecular testing for cystic fibrosis (CF)	1125,-
	Molecular testing for Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCADD)	1125,-
	Molecular testing for Severe Combined Immunodeficiency (SCID)	1080,-
	Molecular testing for SpinalMuscular Atrophy (SMA)	135,-
	Molecular newborn screening for CF, MCADD and SMA	135,-
Genomic and inherited disorders		
	Chromosome breakage syndromes	505,-
	Disorders of Sexual Development (DSD)	505,-
	Hypotonic infant	505,-
	Imprinting disorders	505,-
	Infertility	505,-
	Microdeletion syndromes	505,-
	Postnatal constitutional copy number variation (CNV) detection	550,-
	Severe Developmental delay	505,-
	X-inactivation	505,-
Suitable for cytogenetic testing only:		
	Postnatal karyotyping	505,-
Suitable for molecular testing only:		
	Ataxia (Friedreich ataxia and spinocerebellar ataxias) and spastic paraplegias	505,-
	Calcium disorders	505,-
	Cardiac disorders	505,-
	Charcot Marie Tooth disease and related sensory and motor neuropathies	505,-
	Cystic fibrosis and CFTR-related disorders	505,-
	Epilepsy disorders	505,-
	Eye disorders	505,-
	Familial Colorectal Cancer and Polyposis	505,-
	Familial Endocrine tumour predisposition disorders	505,-
	Familial Hypercholesterolaemia	505,-
	Fragile X syndrome and FMR1-related disorders	505,-
	Gastrohepatology disorders	505,-
	Hereditary breast and ovarian cancer disorders (Familial breast & ovarian cancer)	505,-
	Huntington disease and DRPLA	505,-
	Inborn Errors of Metabolism (sample based)	505,-
	Inborn Errors of Metabolism (interpretation only)	505,-
	Linkage analysis	265,-
	Mitochondrial disease	505,-
	Muscular dystrophies	505,-
	Neurodegenerative disorders	505,-
	Neurofibromatosis and rasopathies	505,-
	Primary Immunodeficiency disorders (PID)	505,-
	Renal disorders	505,-
	Respiratory disorders	505,-
	Skeletal dysplasias	505,-
Pharmacogenetics		
	Aminoglycoside Induced deafness	505,-
	Pharmacogenomics panel	135,-
	Prediction of 5-Fluorouracil toxicity	505,-
	Prediction of Thiopurine toxicity	505,-

	Description	Prix
Haematological Neoplasms		
	Acute Lymphoblastic Leukaemia (ALL)	505,-
	Chronic Lymphocytic Leukaemia (CLL)	505,-
	Chronic Lymphocytic Leukaemia (CLL) IGHV mutation status	505,-
	Chronic Lymphocytic Leukaemia (CLL) TP53 analysis	505,-
	Haematological Technical FISH	505,-
	Lymphoma	505,-
	Lymphoma Technical NGS	265,-
	Myeloid disorders	505,-
	Myeloma	505,-
Molecular pathology		
	BRCA testing for ovarian and prostate cancer - somatic	16,-
	BRCA testing for ovarian, breast, prostate and pancreatic cancer - germline1	16,-
	BRCA testing in prostate cancer – cfDNA	16,-
	Breast cancer (PIK3CA testing)	355,-
	Breast Cancer -Tumour expression profiling	135,-
	Central Nervous System (CNS) tumours	505,-
	Cholangiocarcinoma	135,-
	Colorectal cancer 1 core	900,-
	Colorectal cancer 2 mismatch repair (MMR)	1080,-
	Endometrial tumours	135,-
	Gastrointestinal Stromal Tumours (GIST)	355,-
	Lung cancer - 1 EGFR	900,-
	Lung cancer - 3 comprehensive	1080,-
	Lung cancer - 4 fusions	900,-
	Lung cancer - Circulating free (cf) DNA	16,-
	Lung cancer - Fusions FISH/IHC	355,-
	Melanoma	900,-
	Microsatellite instability testing (MSI)	355,-
	Molecular Tissue identification	355,-
	Pan cancer NTRK testing	355,-
	Renal tumours	355,-
	Sarcoma	355,-
	Thyroid cancer	355,-
Variant Classification & Interpretation		
	Pathogenicity of somatic sequence variants	265,-
	Pathogenicity of haematological neoplasm variants	265,-
>>> Suitable for both molecular and cytogenomic interpretation		
	Exome Sequencing Data Interpretation	505,-
	Pathogenicity of germline postnatal copy number variants (CNV)	265,-
	Pathogenicity of prenatal copy number variants (CNV)	265,-
	Variant Validation	505,-
>>> Suitable for molecular interpretation		
	Pathogenicity of germline sequence variants (Classification only)	265,-
	Pathogenicity of germline sequence variants (Classification & Interpretation)	265,-
	Pathogenicity of RNA splicing variants	265,-
>>> Nomenclature assessment suitable for cytogenomic interpretation		
	ISCN Accuracy (International System for Human Cytogenomic Nomenclature)	265,-
>>> Individual Competency Assessment		
	BRCA and HRR gene variant classification	16,-
	Tumour content and cellularity of the tissue samples (3 users)	725,-

	Description	Prix
Clinical	Genetics & Genetic counseling	
	Cardiovascular disorders	190,-
	Dysmorphology	190,-
	Monogenic Disorders	190,-
	Oncogenetic disorders	190,-
	Metabolic disorders	135,-
	Genetic counselling	190,-
	Genomic multi-disciplinary team (MDT) working	135,-
	Annual Administration Fee	0,-
	Port par envoi	17,-

N o t e s p e r s o n n e l l e s