



- 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 Eignungsprüfungsdienststellen
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 (2023)	12

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 riduttasi	MTHFR	2305.02 2305.03 2305.06	Giusto	Giusto	Eterozigote	---

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 (2023)	52

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

	Descrizione	Prezzo
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)	In corso
	Postnatal constitutional CNV detection	510,-
Interlaboratory Comparisons (ILC)		
	Achondroplasia (FGFR3 testing)	375,-
	Congenital Hyperventilation Syndrome (PHOX2B testing)	375,-
	Fascioscapulohumeral muscular dystrophy 1 (FSHD1: D4Z4 repeat testing)	375,-
	Fascioscapulohumeral muscular dystrophy type 2 (FSHD2: SMCHD1 testing)	375,-
	Hereditary Cancer Panel testing	375,-
	Spese di spedizione, per invio	17,-

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	
1ª inchiesta organizzata nel	2017
Numero di partecipanti (2023)	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	
1ª inchiesta organizzata nel	2017
Numero di partecipanti (2023)	29

CSCQ Manuale	Genetica e biologia molecolare	© CSCQ	Versione: 23.01 Aggiornamento: 2023/07/11	Pagina 4 / 8
-----------------	--------------------------------	--------	--	-----------------

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 2023 – marzo 2024 CHF¹

	Descrizione	Prezzo
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>In corso</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 Cambiamenti importanti del tasso di cambio saranno ripercossi sulla fattura.

	Descrizione	Prezzo
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,-

	Descrizione	Prezzo
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,-

	Descrizione	Prezzo
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,-
	Spese di spedizione, per invio	17,-

A n n o t a z i o n i