



ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
Centro Nazionale Malattie Rare
Test Genetici

Viale Regina Elena, 299
00161 - ROMA
Tel. 06 4990 2805 - Fax 06 4990 2292
testgene@iss.it

CRITERI VALUTAZIONE BETA TALASSEMIA

CEQ 2019 (XV turno)

Per il CEQ 2019 sono definite due categorie di performance: sufficiente e insufficiente

Performance insufficiente

La performance di un laboratorio sarà ritenuta insufficiente quando, anche per un solo campione, si verifica anche una sola delle seguenti situazioni:

Errore di Genotipizzazione:

1. Genotipo errato o mutazione non analizzata
2. Mancato raggiungimento dell'efficienza diagnostica richiesta per lo schema (>99%) (in presenza di risultato negativo)
3. Dati grezzi non interpretabili

Errori di interpretazione

1. Interpretazione errata del dato grezzo corretto
2. Assenza di Interpretazione rispetto all'indicazione clinica al test genetico richiesto

La performance di un laboratorio sarà ritenuta insufficiente anche quando, pur non verificandosi nessuna delle situazioni su menzionate, la qualità generale dei referti è tale per cui non si raggiunge **nella valutazione dei parametri di genotipizzazione e interpretazione un punteggio di 5/10**



ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
 Centro Nazionale Malattie Rare
 Test Genetici

Viale Regina Elena, 299
 00161 - ROMA
 Tel. 06 4990 2805 - Fax 06 4990 2292
 testgene@iss.it

GENOTIPIZZAZIONE (massimo punteggio 5)

Dato grezzo scarso e/o incompleto e/o Mancanza della chiave di lettura
Errata nomenclatura, Errata annotazione della mutazione, incongruenza o assenza del numero d'accesso in GenBank, assenza nomenclatura HGVS
Informazioni sulla tecnica del test insufficienti o errate (es. regione sequenziata e/o mutazione ricercata e/o kit utilizzato)
Specificità e Sensibilità analitica assente
Mancato approfondimento del genotipo in caso di identificazione di mutazioni che lo richiedano
Efficienza diagnostica (Detection rate) errata (in Italia >99%). Tale parametro si riferisce alle capacità diagnostiche del laboratorio e non a quelle del singolo Kit commerciale
Sequenza eseguita su un unico filamento (l'invio dell'immagine di un solo filamento verrà considerato come mancata esecuzione di forward o reverse)
Analisi eseguita non conforme alle linee guida (es. Diagnosi prenatale eseguita con una sola metodica invece di due; Diagnosi Prenatale senza documentata esclusione di contaminazione materno fetale)

INTERPRETAZIONE (massimo punteggio 5)

Interpretazione del significato patogenetico delle mutazioni, note e non, carente o non adeguata
Assenza segnalazione di esame non conclusivo e di indicazione sulla necessità di approfondimenti se necessario
Richiesta di esami inappropriati (es. indicazione allo screening del partner nei bambini, richiesta esami aggiuntivi non necessari)
Assenza di indicazione alla consulenza genetica
Linguaggio inadeguato o fuorviante
Non si tiene conto dell'indicazione all'indagine
Mancata segnalazione della possibilità di eseguire diagnosi prenatale (se necessaria) per il probando o genitori del probando in età fertile
Assenza di indicazione del rischio riproduttivo nel probando o genitori (se necessario)
Assenza indicazione del rischio residuo (se necessario)
Assenza richiesta esame per i genitori (se necessario)
Assenza della richiesta per lo screening dei familiari
Assenza di richiesta di indagine del partner se necessario
Formula HGVS Assente/Errata
Formula HGVS incompleta o non accurata



ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
 Centro Nazionale Malattie Rare
 Test Genetici

Viale Regina Elena, 299
 00161 - ROMA
 Tel. 06 4990 2805 - Fax 06 4990 2292
 testgene@iss.it

REFERTAZIONE (massimo punteggio 4)

Inadeguatezza generale del referto (troppo lungo, poco chiaro, poco incisivo, linguaggio inadeguato, mancano informazioni essenziali, ecc.)
Identificativo paziente: nome e cognome assente
Identificativo paziente: data di nascita assente e codice fiscale (anche se è indicata l'età)
Identificativo paziente: piccoli errori editing
Assenza di firme (almeno due)
Assenza Numerazione di pagine
Assenza Intestazione del laboratorio
Assenza Titolo del referto (es.: analisi molecolare di) assente o non corretto
Assenza Provenienza del campione
Campione analizzato (sangue, tessuto, DNA estratto in altra sede etc) sia assente che indicato in modo scorretto (se indicata DNA genomico e provenienza si fa <u>un commento</u>)
Assenza Data di arrivo del campione
Assenza Numero di identificazione del campione presso il laboratorio
Assenza Indicazione al test assente o sotto altra voce (per es. diagnosi)
Assenza Data di refertazione
Assenza Indicazione del sesso
Assenza Origine etnica
Assenza Partecipazione a controlli di qualità

Linee guida di riferimento:

- EMQN Best Practice Guidelines for molecular and haematology methods for carrier identification and prenatal diagnosis of the haemoglobinopathies Joanne Traeger-Synodinos, Cornelis L Hartevelde, John M Old, Mary Petrou, Renzo Galanello, Piero Giordano, Michael Angastioniotis, Barbara De la Salle, Shirley Henderson and Alison May on behalf of contributors to the EMQN haemoglobinopathies best practice meeting European Journal of Human Genetics advance online publication, 23 July 2014; doi:10.1038/ejhg.2014.131 (*errata corrige* in: European Journal of Human Genetics (2015) 23, 426–437)
- Recommendations for reporting results of diagnostic genetic testing (biochemical, cytogenetic and molecular genetic). Mireille Claustres, Viktor Koz'ich, Els Dequeker, Brain Fowler, Jayne Y Hehir-Kwa, Konstantin Miller, Cor Oosterwijk, Borut Peterlin, Conny van Ravenswaaij-Arts, Uwe Zimmermann, Orsetta Zuffardi, Ros J Hastings and David E Barton, on behalf of the ESHG Quality committee. European Journal of Human Genetics (2014) 22, 160–170