



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 FIBROSI CISTICA

CEQ 2019 (XV turno)

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

Performance insufficiente (Fibrosi Cistica)

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

Errore di Genotipizzazione:

1. Genotipo errato (comprende: mancata o errata identificazione della mutazione patogenetica; scambio di campioni errore di trascrizione tra dato grezzo e referto)
2. Mancato raggiungimento dell'efficienza diagnostica richiesta per lo schema (80%)
3. Dati grezzi di scarsa qualità non interpretabili, o assenza di dati grezzi relativi ad analisi dichiarate nel referto e utili al raggiungimento della diagnosi

Errori di interpretazione

4. Interpretazione errata del dato grezzo corretto
5. Assenza di Interpretazione rispetto all'indicazione clinica al test genetico richiesto (è necessario riportare stato di portatore o affetto)
6. Mancata risposta al quesito diagnostico (es. mancato calcolo del rischio riproduttivo in una coppia che lo richiede esplicitamente)

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 si raggiunga nella valutazione un punteggio inferiore o uguale a 5/10.

La piena sufficienza sarà, però, assegnata con un punteggio non inferiore a 6/10. Il laboratorio che otterrà un punteggio intermedio tra 5 e 6, verrà giudicato sufficiente per l'anno di CEQ in corso, ma la sua performance andrà verificata nel turno successivo di partecipazione; il raggiungimento di un punteggio nuovamente intermedio tra 5 e 6 porterà ad un giudizio di performance insufficiente.



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 DI VALUTAZIONE

GENOTIPIZZAZIONE (max punteggio 4)

Dati grezzi di qualità non soddisfacente e/o non completi e/o Mancanza della chiave di lettura
Errata o incompleta nomenclatura / Errata o incompleta annotazione della mutazione/Incongruenza con il numero d'accesso in GeneBank o assenza/assenza nomenclatura HGVS; piccoli errori di nomenclatura; nomenclatura HGVS non aggiornata
Informazioni sulla tecnica del test insufficienti o errate (es. regione sequenziata e/o mutazione ricercata e/o kit utilizzato)
Sensibilità e specificità analitica (assente o insufficiente)
Mancato approfondimento del genotipo in caso di identificazione di mutazioni che lo richiedono (es. fare polyT nel caso di mutazione R117H) Ricerca di mutazioni non appropriate e dei polimorfismi noti (o loro presenza nella lista delle mutazioni) (ad esempio del Poly T in una forma clinica non compatibile)
Detection rate errata/incompleta/ assente o insufficiente (75% in Italia)

INTERPRETAZIONE (max 5 punti)

Interpretazione del significato patogenetico delle mutazioni, note e non, carente o non corretta o non adeguata
Assenza di segnalazione della possibilità di eseguire la diagnosi prenatale o segnalazione inappropriata
Formula del genotipo secondo HGVS assente, incompleta o non adeguata
Linguaggio non adeguato
Assenza segnalazione di esame non conclusivo e/o di indicazione sulla necessità di approfondimenti e indicazione alla consulenza genetica
Assenza di indicazione, o indicazione errata del rischio riproduttivo del paziente e/o della coppia (se necessario)
Assenza di indicazioni (o indicazione errata) di rischio residuo nello screening di portatori e nel paziente (se necessario)
Mancata indicazione di analisi sui genitori o indicazione per motivi errati (se necessario)
Mancata indicazione di estendere l'analisi ai consanguinei e al partner se necessario
Presenza nel referto di informazioni/commenti inappropriati (es ricerca polimorfismo locus poliT dove non appropriato) o richiesta inappropriata di test (es. test del partner in bambini)



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

REFERTO (max 1 punto)

	Inadeguatezza generale del referto (troppo lungo, poco chiaro, poco incisivo, linguaggio inadeguato, mancano più informazioni essenziali, ecc.)
Dati probando	Assenza identificativo paziente o dati identificativi errati
	Identificativo paziente: piccoli errori (editing)
	Assenza di nome e cognome
	Assenza Origine etnica
	Indicazione del sesso
Dati campione	Assenza numero di identificazione del campione presso il laboratorio
	Assenza campione analizzato (sangue, tessuto...) o indicato in maniera errata o incompleta (bisognerebbe indicare "DNA estratto da altro laboratorio")
	Assenza Data di arrivo del campione
	Assenza Data di refertazione
Indicazione indagine	Indicazione al test Assente, errata o sotto altre voci
Stesura e leggibilità referto	Assenza Intestazione del laboratorio
	Assenza Titolo del referto (es.: analisi molecolare di ...) o titolo inappropriato
	Assenza di firme (almeno una)
	Assenza Numerazione di pagine
	Errori di editing o battitura
	Elenco delle mutazioni testate con nomenclatura obsoleta e/o errata
	Partecipazione ai controlli di qualità (commento)

DOCUMENTI UTILI E LINEE GUIDA

- Best practice guidelines for molecular genetic diagnosis of cystic fibrosis and CFTR-related disorders – updated European recommendations. Els Dequeker, Manfred Stuhmann, Michae A Morris, Teresa Casals, Carlo Castellani, Mireille Claustres, Harry Cuppens, Marie Des Georges, Claude Ferec, Milan Macek, Pier-Franco Pignatti, Hans Scheffer, Marianne Schwartz, Michal Witt, Martin Schwarz and Emmanuelle Girodon. European Journal of Human Genetics (2008), 1–15
- Consensus on the use and interpretation of cystic fibrosis mutation analysis in clinical practice. C. Castellania, H. Cuppensb, M. Macek Jr.c, J.J. Cassimanb, E. Keremd, P. Duriee, E. Tullisf, B.M. Assaela, C. Bombierig, A. Brownh, T. Casalsi, M. Claustresj, G.R. Cuttingk, E. Dequekerb, J. Dodgel, I. Doullm, P. Farrelln, C. Fereco, E. Girodonp, M. Johannessonq, B. Keremr, M. Knowless, A. Munckt, P.F. Pignattig, D. Radojkovicu, P. Rizzottiv, M. Schwarzw, M. Stuhmannx, M. Tzetisy, J. Zielenskie, and J.S. Elbornz. J Cyst Fibros. 2008 May ; 7(3): 179–196.
- Mutation Nomenclature in Practice: Findings and Recommendations from the Cystic Fibrosis External Quality Assessment Scheme. Sarah Berwouts, Michael A. Morris, Emmanuelle Girodon, Martin Schwarz, Manfred Stuhmann, and Elisabeth Dequeker. HUMAN MUTATION, Vol. 32, No. 11, 1197–1203, 2011
- 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