



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 SCHEMA X – FRAGILE (schema completo)

### CEQ 2019 (XV turno)

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

#### **Performance insufficiente**

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
2. Mancato raggiungimento dell’efficienza diagnostica richiesta per lo schema: identificazione del completo range di espansioni CGG (da normale a mutazione 6-200 CGG, compresi mosaici di dimensione) e, quando appropriato, valutazione dello stato di metilazione associato all’espansione (compresi mosaici di metilazione) Dati grezzi di scarsa qualità non interpretabili, o assenza di dati grezzi, relativi ad analisi dichiarate nel referto, utili al raggiungimento della diagnosi

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 delle informazioni contenute nel referto 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 (max 4 punti)

<b>CRITERIO A</b> - Dato grezzo di scarsa qualità difficilmente interpretabile (non chiari) o dati grezzi non completi
<b>CRITERIO B</b> - Problemi nella valutazione del numero di triplette
Misura delle ripetizioni di triplette fuori dal range della categoria allelica corrispondente (normale/intermedio/premutaz/mutazione) N: <45; I:45-54; P:55-200; M:>200
Misura delle ripetizioni di triplette fuori dai limiti di accuratezza accettabili: Si considera accettabile uno scostamento non superiore al 5% dal valore reale del numero di triplette. Es. 50±2; 60±3; 80±4; 100±5 (vedi Linee guida EMQN)
Mancata citazione del range di riferimento
<b>CRITERIO C</b> - Informazioni sulla tecnica del test insufficienti
<b>CRITERIO D</b> – Sensibilità e Specificità Analitiche del test NON indicate o errate

## INTERPRETAZIONE (max 5 punti)

<b>CRITERIO A</b> - Carenza informazioni sull'interpretazione del test: incompleta o inadeguata
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Assenza di una chiara indicazione dello stato di affetto, portatore o di esito negativo dell'esame</li> <li>• Assenza segnalazione del rischio riproduttivo se necessario</li> <li>• Assenza di indicazione di estendere le analisi ai genitori e familiari se necessario</li> </ul>
<b>CRITERIO B</b> - Assenza di segnalazione "Indicazione di consulenza genetica" dove necessario (per es. nei genotipi non risultati nel range della normalità)
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Assenza della motivazione della richiesta della consulenza</li> </ul>
<b>CRITERIO C</b> - Carenza informazioni sull'attendibilità del test
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Informazione assente o errata sull'efficienza diagnostica del test (es. il test non identifica mutazioni puntiformi e delezioni del gene FMR1, il test non identifica mosaicismi inferiori a... / oppure Identifica mosaicismi superiori a...)</li> <li>• Segnalazione inappropriata di ulteriori esami</li> <li>• Assenza di richiesta di esami ai genitori e/o familiari se necessario</li> </ul>



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 (max 1 punti)

	Inadeguatezza generale del referto (troppo lungo, poco chiaro, poco incisivo, linguaggio inadeguato, mancano più informazioni essenziali, ecc.)
<b>Dati probando</b>	Assenza identificativo paziente o dati identificativi errati
	Identificativo paziente: piccoli errori (editing)
	Indicazione del sesso
<b>Dati campione</b>	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
<b>Indicazione indagine</b>	Indicazione al test Assente, errata o sotto altre voci
<b>Stesura e leggibilità referto</b>	Assenza Intestazione del laboratorio
	Assenza Titolo del referto (es.: analisi molecolare di ...) o titolo inappropriato o incompleto
	Assenza di firme (almeno una)
	Assenza numerazione di pagine
	Errori di editing o battitura
	Partecipazione ai controlli di qualità (commento)

### Documenti Utili

- EMQN best practice guidelines for the molecular genetic testing and reporting of fragile X syndrome and other fragile X-associated disorders. Valérie Biancalana, Dieter Glaeser, Shirley McQuaid and Peter Steinbach. European Journal of Human Genetics (2014), 1–9.
- 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