



ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
Centro Nazionale Malattie Rare
Reparto Test Genetici

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

CEQ IN CITOGENETICA COSTITUZIONALE – 2019

DIAGNOSI PRENATALE E POSTNATALE

Per il CEQ in citogenetica costituzionale sono state definite due categorie di *performance*: sufficiente e insufficiente.

Per ottenere una *performance* insufficiente è necessario che si verifichi una delle situazioni elencate qui di seguito:

- A. Diagnosi citogenetica errata
- B. Qualità del bandeggio insufficiente/inadeguata: non permette di valutare la correttezza dei cariotipi inviati
- C. Più di due errori di ricostruzione del cariotipo
- D. Formula ISCN del cariotipo (convenzionale e FISH) non corretta o formula ISCN assente
- E. Descrizione della formula ISCN errata o assente (anche in caso di cariotipo normale e/o quando la descrizione della formula coincide con l'interpretazione del risultato)
- F. Interpretazione del risultato dell'analisi errata
- G. Interpretazione del risultato dell'analisi assente e senza rimando alla consulenza genetica, se necessario
- H. Referto con informazioni incongruenti/errate e/o con mancanza di informazioni essenziali (ad es. formula ISCN, descrizione del risultato, assenza voci relative a tre dati identificativi del paziente, cariotipo allegato con errori di ricostruzione o non congruente con la diagnosi riportata e le immagini inviate all'ISS, etc.)

Il verificarsi di una sola delle situazioni sopraindicate, anche in uno solo dei casi inviati, porta all'assegnazione del giudizio di *performance* insufficiente.



ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
Centro Nazionale Malattie Rare
Reparto Test Genetici

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

Criteria di valutazione Citogenetica Costituzionale 2019

(punteggio max 15,5)

IMMAGINI/ANALISI/CARIOTIPO

Ricostruzione dei cariotipi/ Analisi/Qualità dei cromosomi e del bandeggio Score 6

Diagnosi Citogenetica

☞ Corretta:	2
☞ Errata:	0-PI

N.B. Se la diagnosi citogenetica è errata non è possibile valutare completezza/appropriatezza dell'analisi, descrizione formula ISCN, descrizione scritta formula ISCN e interpretazione

Ricostruzione dei cariotipi

☞ Corretta	1
☞ Un errore	commento
☞ Presenza di due errori di ricostruzione (singolo cariotipo o somma errori nei due cariotipi inviati)	0,5
☞ Più di due errori di ricostruzione (singolo cariotipo o somma errori nei due cariotipi inviati)	0 - PI

Qualità dei cromosomi (aspetto, sovrapposizioni, messa a fuoco e contrasto delle immagini, artefatti)

☞ Ottima	1
☞ Buona	0,5
☞ Sufficiente	0,25
☞ Scarsa	0

Qualità del bandeggio

☞ Bandeggio adeguato per qualità e risoluzione	2
☞ Qualità del bandeggio inferiore a quanto richiesto (con opportuno commento)	1
☞ Qualità del bandeggio inferiore a quanto richiesto (senza opportuno commento)	0,5
☞ Bandeggio insufficiente/inadeguato e non permette di valutare la correttezza dei cariotipi inviati	0 - PI



ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
 Centro Nazionale Malattie Rare
 Reparto Test Genetici

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

Indicazione all'analisi:

- | | |
|-----------------|----|
| • Riportata | si |
| • Non riportata | no |

N.B. per proseguire la valutazione deve essere riportata l'indicazione all'analisi (non necessariamente nel referto, ma obbligatoriamente nell'apposita sezione del sito dell'ISS)

Completezza/appropriatezza dell'analisi: **Score 2**

Analisi eseguite su Liquido Amniotico

Numero di cloni/culture/metafasi (secondo Linee Guida SIGU 2013)

- | | |
|---|--------|
| ☞ Adeguato | 2 |
| ☞ Non adeguato, ma segnalato con opportuno commento | 1 |
| ☞ Non adeguato | 0 |
| ☞ Non valutabile | nv (0) |

Completezza/appropriatezza dell'analisi: **Score 2**

Analisi eseguite su Villi Coriali con numero di cellule analizzate adeguato

(secondo Linee Guida SIGU 2013)

- | | |
|--|--------|
| ☞ Diretto + Coltura | 2 |
| ☞ Una sola tecnica, con opportuno commento | 2 |
| ☞ Una sola tecnica, senza commento | 1 |
| ☞ Non valutabile | nv (0) |

Analisi eseguite su Villi Coriali con numero di cellule analizzate non adeguato

(secondo Linee Guida SIGU 2013)

- | | |
|--|--------|
| ☞ Diretto + Coltura | 1 |
| ☞ Una sola tecnica, con opportuno commento | 0,5 |
| ☞ Una sola tecnica, senza commento | 0 |
| ☞ Non valutabile | nv (0) |



ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
 Centro Nazionale Malattie Rare
 Reparto Test Genetici

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

Completezza/appropriatezza dell'analisi: Score 2

Analisi eseguite su Sangue Periferico

Numero di cellule (secondo Linee Guida SIGU 2013)

☞ Adeguato	2
☞ Non adeguato, ma segnalato con opportuno commento	1
☞ Non adeguato	0
☞ Non valutabile	nv (0)

Formula del cariotipo secondo Nomenclatura ISCN (edizione applicabile) Score 2

☞ Formula ISCN corretta	2
☞ “Errori minori” (es. “;”)	1
☞ Errata spaziatura	commento
☞ Formula ISCN errata	0 - PI
☞ Formula ISCN assente	nv (0) - PI

Descrizione della formula ISCN utilizzata per il cariotipo Score 2

☞ Descrizione adeguata	2
☞ Descrizione di cariotipo anomalo incompleta per assenza di punti di rottura o assenza del numero di cromosomi	1,5
☞ Uso di “p” e “q” invece di “braccio corto” e “braccio lungo”	1,5
☞ Descrizione incompleta /carente/non adeguata (es: non segnalati sesso, normale, anomalo, traslocazione “reciproca” o “bilanciata”, descrizione dei bracci coinvolti etc.)	1
☞ Descrizione scritta della formula fuorviante/errata/assente	0 - PI



ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
 Centro Nazionale Malattie Rare
 Reparto Test Genetici

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

Interpretazione del risultato dell'analisi **Score 2**

NOTA: La descrizione scritta della formula coincide con l'interpretazione in caso di cariotipo normale

☞ Interpretazione corretta (incluso il caso in cui vi sia la descrizione del risultato accompagnata a rimando a consulenza genetica, se necessario)	2
☞ Mancato rimando alla consulenza genetica, se necessario (in presenza di interpretazione)	1
☞ Interpretazione ambigua/carente/non appropriata, incluso suggerimento di eseguire analisi inappropriate, o mancato rimando ad approfondimenti diagnostici, se necessario (quali, ad esempio, disomia uniparentale, analisi consanguinei)	0,5-1,5
☞ Interpretazione errata	0 - PI
☞ Assenza di rimando alla consulenza genetica, se necessaria, in assenza di interpretazione	0 - PI

Completezza della lista di informazioni e parametri da includere nei referti

(secondo Linee Guida SIGU 2013) **Score 1**

☞ Lista completa	1
☞ Lista incompleta	0,5
☞ Informazioni incongruenti/errate e/o referto mancante di informazioni essenziali	0 - PI

Tempi di refertazione (secondo Linee Guida 2013) **Score 0,5**

☞ Tempi adeguati	0,5
☞ Ritardo refertazione	0
☞ Assenza di data di arrivo campione e/o refertazione	nv (0)
☞ Presenza di data di ristampa del referto e assenza data di refertazione	nv (0)

N.B.: Se il laboratorio si avvale di esami complementari per il completamento dello studio citogenetico standard, è tenuto ad inviare all'ISS la documentazione relativa, che verrà valutata come parte integrante dell'esame.

NOTE

- ☞ PI: Performance insufficiente
- ☞ nv: non valutabile
- ☞ Nel punteggio finale i campi definiti "non valutabile" verranno considerati con punteggio 0