



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 ONCOEMATOLOGICA 2019

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

Il laboratorio riceve il giudizio di *performance insufficiente* quando, in almeno uno o in entrambi i casi oggetto di valutazione, si verifica almeno una delle situazioni elencate di seguito:

- A. La qualità del bandeggio è insufficiente/inadeguata e non permette una corretta ricostruzione dei cariotipi
- B. Vi sono più di due errori di ricostruzione cariotipica
- C. L'analisi/diagnosi citogenetica è errata
- D. L'ISCN utilizzata per la formula citogenetica convenzionale e/o la formula FISH è assente o errata e fuorviante, portando quindi ad una interpretazione non corretta del risultato
- E. La completezza/appropriatezza dell'analisi non è adeguata o non è valutabile (es. assenza del quesito diagnostico, omissione, nelle osservazioni del referto, del limite dell'indagine svolta)
- F. La descrizione del risultato è assente o errata
- G. L'interpretazione è assente o errata
- H. Il referto contiene informazioni incongruenti/errate e/o manca di informazioni essenziali (ad es. cariotipo allegato al referto non congruente con la diagnosi riportata e le immagini inviate all'ISS)
- I. Punteggio ottenuto inferiore a 5/11,5



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

Controllo Esterno di Qualità in Citogenetica Oncoematologica 2019

(punteggio max 11,5)

Soglia minima: punteggio 5

IMMAGINI

Qualità tecnica: COMMENTI

DIAGNOSI CITOGENETICA

<u><i>Ricostruzione dei cariotipi /Analisi:</i></u>	<u><i>Score 3</i></u>
☞ Corretta	3
☞ Presenza di un errore di ricostruzione	commento
☞ Presenza di due errori di ricostruzione	1,5
☞ Presenza di più di due errori di ricostruzione	0-performance insufficiente
☞ Analisi/diagnosi citogenetica errata	0-performance insufficiente

REFERTAZIONE

Completezza/appropriatezza dell'analisi (secondo ECA Guidelines and Quality Assurance for Acquired Cytogenetics 2013):

Score 2

Togliere da 0.5 a 2 a seconda dei casi

Completezza non adeguata o non valutabile 0-performance insufficiente

Descrizione scritta del risultato:

Score 2

a. <u>Formula del cariotipo secondo Nomenclatura ISCN 2016:</u>	<u>1</u>
☞ Formula ISCN corretta	1
☞ Formula ISCN con errori minori	0,5
☞ Formula FISH ISCN assente in presenza di formula convenzionale corretta	commento
☞ Formula ISCN assente, errata e/o fuorviante	0-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

b. Descrizione della formula ISCN utilizzata per il cariotipo: 1

- ☞ Descrizione adeguata, completa (es. descrizione di anomalie numeriche incluso il numero di copie di qualsiasi cromosoma mancante o soprannumerario; descrizione di anomalie strutturali clinicamente rilevanti incluso i bracci dei cromosomi e la localizzazione delle bande coinvolte nel riarrangiamento; numero modale di cromosomi in tutte le linee cellulari) 1
- ☞ Descrizione incompleta, non adeguata, poco chiara 0,5
- ☞ Descrizione scritta del risultato fuorviante o assente o non valutabile poiché non si riporta l'incompletezza dell'analisi o perché non è stato possibile valutare la completezza/appropriatezza dell'analisi 0-Performance insufficiente

Interpretazione: Score 1,5

- ☞ Interpretazione corretta 1,5
- ☞ Richiesta di esami non necessari meno 0,5
- ☞ Assenza di correlazione tra cariotipo e indicazione all'indagine o con altre possibili patologie meno 1
- ☞ Assenza di riferimento alla prognosi se l'associazione è sostenuta da ampie casistiche di trials clinici pubblicati meno 0,5
- ☞ Assenza di descrizione della patologia secondo la classificazione WHO 2016 meno 0,5
- ☞ Mancata richiesta di analisi FISH e/o altri esami aggiuntivi quando necessari per un corretto inquadramento diagnostico meno 1
- ☞ Assenza di descrizione dei geni significativi coinvolti in riarrangiamenti ricorrenti meno 0,5
- ☞ Uso inappropriato di sonde FISH meno 0,5
- ☞ Interpretazione carente/non adeguata da meno 0,25 a meno 1 a seconda dei casi
- ☞ Interpretazione assente, errata, non valutabile 0- Performance insufficiente

Completezza della lista di informazioni e parametri da includere nei referti Score 2

- Completa 2
- Parziale 1
- Struttura e terminologia del referto inappropriate 1



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

Parziale con struttura e terminologia del referto inappropriate 0,5

Tempi di refertazione (secondo ECA Guidelines and Quality Assurance for Acquired Cytogenetics 2013)

Score 1

Entro i limiti 1

Fuori limite 0,5

Fuori limite per analisi urgenti (ad es. leucemia acuta) 0

Nel punteggio finale i campi definiti “non valutabile” verranno considerati con punteggio 0