

## CEQ test genetici IX turno (2013)

### Poliposi Adenomatosa Familiare (Gene APC)

Roma, 7 Marzo 2014  
Istituto Superiore di Sanità

#### VALUTATORI:

Dott.ssa Liliana Varesco  
*IRCCS San Martino IST- Istituto Nazionale per  
la Ricerca sul Cancro, Genova*

Dr. Paolo Radice  
*Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei  
Tumori - Milano*



www.iss.it/cnmr

CAMPIONI	GENOTIPO
Lia Pormitou Viterbo 21/03/1977	c.[3871C>T];[=]
Mario Quezzamo Salerno 18/05/1972	Maschio Normale c.[=];i.[=]
Vito Ubbrotoni Milano 20/12/1969	[4012C>T];[=]
Ugo Ulmilefa Brescia 04/06/1975	[3149delC];[=]

Sono stati assegnati un massimo di **5 punti** per la **genotipizzazione**, **4 punti** per l'**interpretazione** e **4 punti** per il **referto**

La "performance" di un laboratorio viene ritenuta insufficiente quando si verificata, anche in un solo campione, una delle seguenti situazioni:

Errore di Genotipizzazione:

1. Genotipo errato (mancata od errata identificazione della mutazione patogenica)
2. Dati grezzi di scarsa qualità (non interpretabili)

Errori di interpretazione:

1. Assente o errata interpretazione del risultato



<http://www.iss.it/cnmr/teqe/rili/cont.php?id=143&lang=1&tipo=15>

www.iss.it/cnmr

**Nessuno dei 5 laboratori ha commesso errori critici  
Tutti i laboratori hanno ricevuto un giudizio di performance sufficiente!**

LABORATORIO IX					
	Genotipizzazione	Interpretazione	Refertazione	Totale	%
1	4,5	4	2,75	11,25/13	87
2	5	4	4	13/13	100
3	5	4	4	13/13	100
4	5	4	4	13/13	100
5	5	4	4	13/13	100

**Solo alcune raccomandazioni:**

**Genotipizzazione:**

1. Occorre riportare le varianti;
2. Occorre riportare i riferimenti dei metodi diagnostici utilizzati
3. Occorre riportare i numeri di riferimento delle sequenze.

**Referto:**

1. Un referto non deve essere troppo lungo a rischio di essere poco incisivo, ridondante e con informazioni non necessarie.



**Punteggio rispetto ai due turni precedenti**

LABORATORIO VII				
Genotip.	Interpr.	Refert.	Totale	%
5	4	3,5	12,5/13	96
4.13	3	2,7	9,8/13	76
4.88	1	2,8	8,7/13	67
5	4	4	13/13	100
4.88	1	4	9,9/13	76

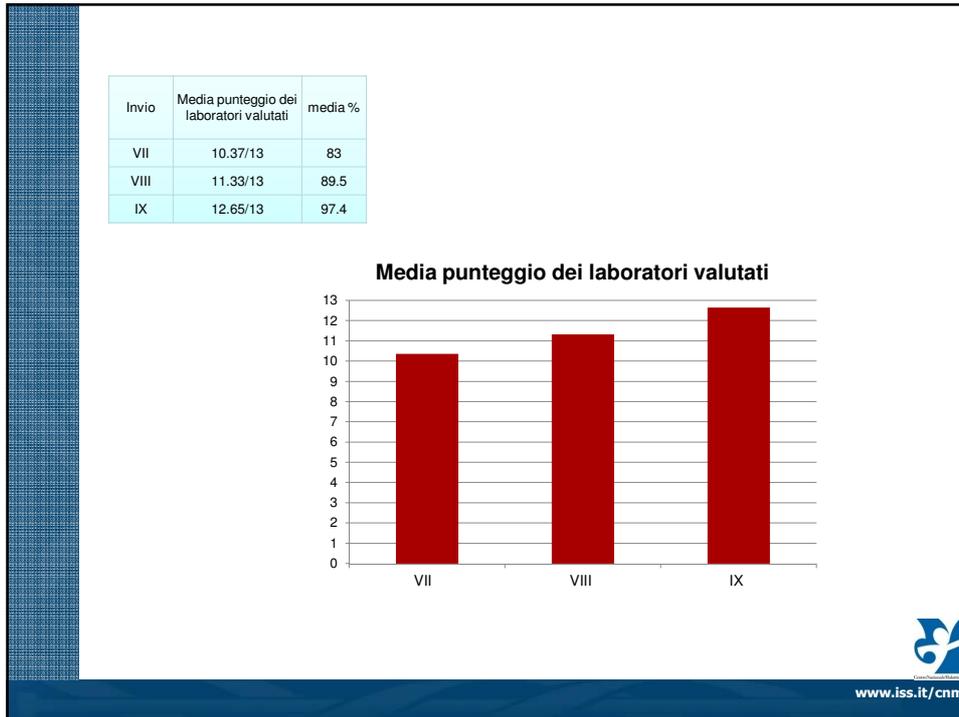


LABORATORIO VIII				
Genotip.	Interpr.	Refert.	Totale	%
5	3,5	4	12,5/13	96
5	3	4	12/13	92
5	3	3	11/13	85
5	3	3	11/13	85
nv	nv	nv	-	-



LABORATORIO IX				
Genotipizzazione	Interpretazione	Refertazione	Totale	%
4,5	4	2,75	11,25/13	87
5	4	4	13/13	100
5	4	4	13/13	100
5	4	4	13/13	100
5	4	4	13/13	100





lab.	2001 (I)	2002 (II)	2003 (III)	2004 (IV)	2006 (V)	2008 (VI)	2010 (VII)	2012 (VIII)	2013 (IX)
1	APC I	APC II	APC III	APC IV	APC V	APC VI	APC VII	APC VIII	APC IX
2	APC I	APC II	APC III	APC IV	APC V	APC VI	APC VII	APC VIII	APC IX
3	x	APC II	APC III	APC IV	APC V	APC VI	APC VII	APC VIII	APC IX
4	x	x	x	x	x	x	APC VII	APC VIII	APC IX
5	APC I	APC II	APC III	APC IV	APC V	APC VI	x	x	APC IX
6	x	x	x	x	x	x	x	APC VIII	x
7	x	x	x	x	x	x	APC VII	x	x
8	APC I	APC II	APC III	APC IV	APC V	APC VI	x	x	x
9	x	x	x	x	x	APC VI	x	x	x
10	APC I	APC II	APC III	APC IV	x	x	x	x	x
11	x	x	x	APC IV	x	x	x	x	x
12	APC I	APC II	APC III	x	x	x	x	x	x

Tutti Laboratori partecipanti hanno esperienza di turni passati:  
 2 laboratori hanno partecipato a tutti i turni,  
 1 laboratorio ha partecipato agli ultimi 7 turni  
 1 laboratorio ha partecipato agli ultimi 2 turni  
 1 laboratorio ha partecipato a 6 turni (pur avendo saltato il VII e VIII turno)

LABORATORIO IX					
	Genotipizzazione	Interpretazione	Refertazione	Totale	%
1	4,5	4	2,75	11,25/13	87
2	5	4	4	13/13	100
3	5	4	4	13/13	100
4	5	4	4	13/13	100
5	5	4	4	13/13	100

www.iss.it/cnmr

Per i valutatori il CEQ ha avuto il suo effetto!

I laboratori hanno raggiunto negli anni uno standard di qualità elevato.

Il numero di test/anno eseguiti per APC è basso rispetto al numero di analisi che i laboratori di genetica molecolare oncologica eseguono per altri geni.

È nata quindi l'esigenza cambiare di creare un nuovo schema che possa comprendere anche altri geni.



1. I laboratori non riceveranno i campioni, ma una lista di mutazioni e varianti da refertare e interpretare
2. Ai laboratori verrà inoltre richiesto l'invio anonimo di uno o due casi dell'anno in corso (modello retrospettivo)



www.iss.it/cnmr

# Grazie per l'attenzione!

Gruppo Test Genetici del Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto  
Superiore di Sanità:

Dott.ssa Domenica Taruscio  
Dott.ssa Giovanna Floridia  
Dott.ssa Federica Censi  
Dott. Marco Salvatore  
Dott. Fabrizio Tosto

### **Pubblicazioni APC del CEQ-ISS**

Censi F *et al.* The Italian External Quality Control Programme for familial adenomatous polyposis of the colon: five years of experience. *Genet Test Mol Biomarkers*. 2010 Apr;14(2):175-81.



www.iss.it/cnmr