

## Criteri di valutazione 2008-2009 - Poliposi adenomatosa del colon (gene APC)

### Punteggio Totale: 6 Punti

(2 per genotipizzazione, 2 per interpretazione, 2 per informazioni referto)

OGGETTO	PARAMETRO	CRITERI
1 Genotipizzazione e nomenclatura	a) Descrizione del genotipo a livello nucleotidico	Genotipo corretto  Variazioni accettabili o misure nei limiti (es. misura delle ripetizioni di triplette)
	b) Nomenclatura	In accordo con HGVS ( <a href="http://www.hgvs.org/mutnomen/recs-prot.html">http://www.hgvs.org/mutnomen/recs-prot.html</a> )
2 Interpretazione	Interpretazione del genotipo	1) impatto sulla funzionalità della proteina 2) probabile patofisiologia
3 Altre informazioni contenute nel referto	a) Dati identificativi del paziente e altri parametri/informazioni contenute nel modello di refertazione	
	b) Stesura del referto	

### Valutazione genotipizzazione e nomenclatura

Oggetto	Criteri	Commenti	Punteggio
1 Genotipo	<b>Genotipo corretto</b>		<b>2</b>
	a) Genotipo errato (e.g. valutato normale quando è presente una mutazione) o fallimento nell'individuazione di una mutazione ricercata	NON VALUTARE L'INTERPRETAZIONE	0
	b) Fallimento nella genotipizzazione per efficienza diagnostica insufficiente		Sottrarre 1,5
	c) Errata collocazione nella sequenza del nucleotide o amminoacido	Valutare l'interpretazione	Sottrarre da 0.25 a 0.50
2 Nomenclatura delle mutazioni	a) Nomenclatura errata (valutare la gravità dell'errore)		Sottrarre da 1 a 2 punti
	b) Nomenclatura interpretabile ma non conforme alle norme HGVS (Eccezioni accettabili se usata nomenclatura "consolidata" ad es. beta talassemia ed X-fragile)	Quando un allele è correttamente rilevato	Non sottrarre punti - esprimere un commento
3 Sequenze di riferimento	a) Sequenza di riferimento mancante		a) Sottrarre 0.25
	b) Errata		b) Sottrarre 0.50
4 Test utilizzato	a) Carenza di informazioni sul test utilizzato: (es. indicare primers usati; indicare enzimi e sonda o kit...)	Per es. MLPA commerciale o reagenti prodotti in laboratorio	a) e b) Sottrarre 0.5 I dettagli tecnici sono sempre fondamentali, in particolare quando l'esito del test è negativo
	b) Carenza di informazioni sulle regioni geniche analizzate. (es. giunzioni di splicing...)		

## Valutazione interpretazione

Oggetto	Criteri	Commenti	Punteggio
1 Interpretazione del genotipo	<b>Interpretazione corretta</b>		<b>2</b>
	a) Nessuna interpretazione o interpretazione errata		0
	b) Mancanza di informazioni riguardo all'interpretazione		Sottrarre da 0.5 a 1.0
	c) Nessun tentativo di interpretare l'effetto di mutazioni non descritte (considerata la complessità del problema, basta riportare una frase breve; i dettagli vanno riportati nella consulenza e comunque in un foglio a parte accompagnato al referto)	Occorre fare riferimento alle linee guida sulle varianti non classificate	Sottrarre 1.0
2 Riferimento al test	Mancato riferimento ad ulteriori test in caso di diagnosi non conclusiva (per es. Southern blot testing che segue il rilevamento in PCR di singoli alleli FRAX nelle femmine)		Sottrarre da 1 a 2 punti
3 Rischio riproduttivo	Assenza di indicazione di rischio riproduttivo residuo	Per es. fornire il rischio riproduttivo residuo in coppie quando necessario	Sottrarre 1 punto
4 Validità analitica	a) Sensibilità		Sottrarre 1 punto
	b) Specificità		
	c) Efficienza diagnostica		
5 Consulenza	a) Se la consulenza per una situazione ad alto rischio è rilevante ma non menzionata nel referto		Sottrarre da 0.5 a 1

## Valutazione altre informazioni contenute nel modello di refertazione

Oggetto	Criteri	Commenti	Punteggio
Contenuto e modello referto	<b>Referto corretto e completo</b>		<b>2</b>
	a) Referto più lungo di una pagina		Commento (in caso di referti più lunghi di una pagina inserire la numerazione delle pagine)
	b) Errori tipografici (esclusi quelli di identificazione del paziente)		Commento
	c) valutazione generale dell'appropriatezza del referto (ad es. referto che si discosta da un referto standard per linguaggio, compattezza nelle informazioni, appropriatezza delle informazioni, etc.)		Sottrarre da 0.1 a 1
	d) Mancanza della firma		Sottrarre 0.5
	e) mancanza di informazioni in merito a accreditamento, partecipazione al CEQ, etc)		Commento

**Modello di Refertazione condiviso**

Intestazione del laboratorio Titolo del referto (es.: analisi molecolare di fibrosi cistica)  
Dati identificativi del paziente (nome, cognome e un altro dato identificativo del paziente quale ad esempio la data e/o il luogo di nascita)  
Provenienza del campione  
Destinatario del referto  
Campione analizzato (sangue, tessuto...)  
Data di arrivo del campione  
Numero di identificazione del campione presso il laboratorio  
Indicazione al test  
Tecnica / tecniche utilizzate  
Sensibilità e specificità analitica dell'esame  
Mutazioni ricercate o regione del gene esaminata  
Efficienza diagnostica del test (detection rate)  
Descrizione del genotipo identificato  
Interpretazione dei risultati (con calcolo del rischio residuo laddove necessario)  
Indicazione di consulenza genetica o ulteriori esami  
Partecipazione a controlli di qualità interni e/o esterni e/o accreditamenti  
Data di refertazione  
Firma del responsabile dell'indagine e/o del direttore del laboratorio o suo sostituto

Ringraziamo il Dr. R. Elles, il Dr. S. Patton, l'EMQN (European Molecular Genetics Quality Network), la Prof.ssa G. Guanti, la dr.ssa Pasini, il Dr. P. Radice, la prof.ssa MC Rosatelli, la dr.ssa A. Ravani, la dr.ssa M. Grasso, la prof.ssa MA. Melis, la dr.ssa S. Russo, la prof.ssa AM. Baffico, la dr.ssa C. Bombieri, la dr.ssa E. Pelo per il prezioso contributo scientifico nella preparazione di questo documento.