

CRITERI DI ESCLUSIONE DALLA VALUTAZIONE: CEQ 2020

Schemi di Citogenetica Costituzionale Prenatale e Postnatale

La valutazione del laboratorio **non verrà effettuata** se si verifica anche una sola delle seguenti situazioni:

- 1. INVIO di REFERTI non CONFORMI ALL'ORIGINALE, ovvero i referti inviati dovrebbero essere quelli rilasciati al paziente in cui sono stati resi anonimi dati sensibili del paziente (compreso il codice del campione presso il laboratorio), dati del personale e della struttura di appartenenza**
- 2. Invio dei referti in forma non anonima:** presenza di dati sensibili del paziente e/o dati della struttura (N.B. sono richiesti i campi corrispondenti non compilati)
- 3. Mancato invio da parte del laboratorio del caso richiesto con anomalia strutturale (non eteromorfismi o varianti normali) secondo indicazioni dell'ISS (vedi paragrafo: Schemi di Citogenetica Costituzionale Prenatale e Postnatale: casi richiesti CEQ 2020)**
- 4. Invio dei dati in un formato non corretto e quindi non leggibili (si consiglia di verificare la leggibilità dei dati da parte del software una volta caricati i file e prima di salvare; se non leggibili non riuscirete a visualizzare l'immagine o il pdf)**

Schemi di Citogenetica Costituzionale Prenatale e Postnatale: casi richiesti CEQ 2020

La valutazione del laboratorio **non verrà effettuata** se i casi inviati non corrispondono alle seguenti indicazioni:

Prenatale:

- L'ultimo caso, con anomalie strutturali, accettato nel periodo Giugno 2019-Maggio 2020**
- Il secondo caso accettato nel mese di Aprile 2020**

Postnatale:

- Il penultimo caso, con anomalie strutturali, accettato nel periodo Giugno 2019-Maggio 2020**
- Il primo caso accettato nel mese di Marzo 2020**

Schema di Citogenetica Oncoematologica

La valutazione del laboratorio **non verrà effettuata** se si verifica anche una sola delle seguenti situazioni:

1. **INVIO di REFERTI non CONFORMI ALL' ORIGINALE**, ovvero i referti inviati dovrebbero essere quelli rilasciati al paziente in cui sono stati resi anonimi dati sensibili del paziente (compreso il codice del campione presso il laboratorio), dati del personale e della struttura di appartenenza
2. Invio dei referti **in forma non anonima**: presenza di dati sensibili del paziente e/o dati della struttura (N.B. sono richiesti i campi corrispondenti non compilati)
3. Mancato invio da parte del laboratorio dei **2 casi richiesti con cariotipo alterato secondo indicazioni dell'ISS (vedi paragrafo: Schema di Citogenetica Oncoematologica: casi richiesti CEQ 2020)**
4. Assenza sul referto dell'indicazione all'indagine e della data di nascita del paziente
5. Invio dei dati in un formato non corretto e quindi non leggibili (si consiglia di verificare la leggibilità dei dati da parte del software una volta caricati i file e prima di salvare; se non leggibili non riuscirete a visualizzare l'immagine o il pdf)

Schema di Citogenetica Oncoematologica: casi richiesti CEQ 2020

La valutazione del laboratorio non verrà effettuata se i casi inviati non corrispondono alle seguenti indicazioni:

- **Il primo caso e l'ultimo caso, con cariotipo alterato, accettati nel periodo Gennaio-Maggio 2020**

Schemi di Genetica Molecolare

(Fibrosi Cistica, Beta Talassemia, X-Fragile schema completo e pre-screening)

La valutazione del laboratorio **non verrà effettuata** se si verifica anche una sola delle seguenti situazioni:

1. Mancata analisi di uno o più campioni inviati
2. Invio dei referti in forma non anonima: presenza dei dati di riconoscimento della struttura (N.B. sono richiesti i campi corrispondenti non compilati)
3. Mancato invio dei dati grezzi*
4. Invio dei dati in un formato non corretto e quindi non leggibile (**si consiglia di verificare la leggibilità dei dati da parte del software una volta caricati i file e prima di salvare; se non leggibili non riuscirete a visualizzare l'immagine o il pdf**)
5. Mancata analisi di anche uno solo dei quattro campioni inviati

NB: Il formato dei referti inviati deve essere quello che il laboratorio usa nella routine

Schemi di Genetica Molecolare Oncologica

(Poliposi Adenomatosa del Colon, Tumore Ereditario della Mammella e dell'Ovaio, Sindrome di Lynch)

La valutazione del laboratorio riguardante la parte retrospettiva (casi richiesti) non verrà effettuata se si verifica anche una sola delle seguenti situazioni:

1. **Invio di referti che non soddisfano la richiesta del CEQ** (es. referti relativi ad analisi di geni non inclusi nel CEQ; analisi refertate in periodi non coerenti con la richiesta, vedi paragrafo seguente: **GMO casi richiesti CEQ 2020**).
2. **Invio dei referti in forma non anonima: presenza di dati sensibili del paziente (incluso il codice identificativo del campione presso il laboratorio)** e/o presenza dei dati di riconoscimento della struttura (N.B. sono richiesti i campi corrispondenti non compilati)
3. Invio di casi di probandi testati per familiarità con mutazioni già note
4. Invio dei dati grezzi* in un formato non corretto e quindi non leggibili (si consiglia di verificare la leggibilità dei dati da parte del software una volta caricati i file e prima di salvare; se non leggibili non riuscirete a visualizzare l'immagine o il pdf)
5. Nel caso in cui non venga inserito uno dei tre casi richiesti per lo schema, il laboratorio sarà valutato, ma non verrà assegnato il giudizio di performance.

NB: Il formato dei referti inviati deve essere quello che il laboratorio usa nella routine

GMO casi richiesti CEQ 2020

Per ogni schema sarà richiesto ai partecipanti l'invio di immagini di dati grezzi e referti (anonimi) relativi all'ultimo caso refertato dell'anno 2020 secondo le seguenti istruzioni: • Ultimo caso refertato con variante patogenetica di uno dei geni a scelta • Ultimo caso refertato con variante a significato incerto di uno dei geni a scelta • Un caso refertato con risultato negativo o con variante neutra di uno dei geni a scelta (per questo terzo caso non viene richiesto l'invio di dati grezzi) La richiesta riguarda casi di probandi testati per la ricerca di mutazioni ignote escludendo, quindi, casi di familiarità con mutazioni già note N.B. I casi inviati devono essere rappresentativi della variante richiesta. L'interpretazione deve essere riferita alla variante per cui si presenta il caso.

*I dati grezzi sono "dati primari"; si riferiscono a qualsiasi dato oggettivo che non ha subito un'elaborazione, manualmente o tramite software automatizzato, a meno di dati che necessitino di elaborazione complessa per l'interpretazione (Es. dati grezzi: immagine delle strisce di analisi RDB, immagini di elettroferogrammi per le sequenze in Sanger; elaborazione di dati NGS).

IN TUTTI GLI SCHEMI: Non saranno valutati i laboratori che presenteranno dati grezzi o referti riconducibili, senza ombra di dubbio, a documenti inviati da altri laboratori. Se dovesse verificarsi tale evento nessuno dei laboratori coinvolti riceverà la valutazione per lo schema di interesse.



ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
Centro Nazionale Malattie Rare

Test Genetici

Viale Regina Elena, 299
00161 - ROMA
Tel. 06 4990 2805
Fax 06 4990 2292
e-mail: testgene@iss.it