

## CRITERI VALUTAZIONE BETA TALASSEMIA

### CEQ 2021 (XVII turno)

Per il CEQ 2021 sono definite due categorie di performance: sufficiente e insufficiente

#### Performance insufficiente

La performance di un laboratorio sarà ritenuta insufficiente quando, anche per un solo campione, si verifica anche una sola delle seguenti situazioni:

Errore di Genotipizzazione:

1. Genotipo errato o variante non analizzata
2. Mancato raggiungimento dell'efficienza diagnostica richiesta per lo schema (>99%). Questo è vero in presenza di risultato negativo dopo analisi con un metodo in grado di rilevare solo un certo numero di varianti più frequenti (es. RDB): in caso di risultato negativo, per raggiungere l'efficienza diagnostica superiore al 99% è necessaria la sequenza dell'intero gene inclusa la regione del promotore, 5'UTR e 3'UTR)
3. Dati grezzi non interpretabili (si intende: 1) la qualità dell'analisi non appropriata per la definizione del genotipo; 2) la qualità dell'immagine dei dati grezzi non permette la valutazione del dato)

Errori di interpretazione

1. Interpretazione errata
2. Assenza di Interpretazione rispetto all'indicazione clinica al test genetico richiesto

La performance di un laboratorio sarà ritenuta insufficiente anche quando, pur non verificandosi nessuna delle situazioni su menzionate, la qualità generale dei referti è tale per cui non si raggiunge **nella valutazione dei parametri di genotipizzazione e interpretazione un punteggio di 5/10**

**La piena sufficienza sarà, però, assegnata con un punteggio non inferiore a 6/10. Il laboratorio che otterrà un punteggio intermedio tra 5 e 6, verrà giudicato sufficiente per l'anno di CEQ in corso, ma la sua performance andrà verificata nel turno successivo di partecipazione; il raggiungimento di un punteggio nuovamente intermedio tra 5 e 6 porterà ad un giudizio di performance insufficiente.**

## GENOTIPIZZAZIONE (massimo punteggio 4)

Dato grezzo scarso e/o incompleto (es. in caso di sequenza, solo filamento forward o solo filamento reverse) e/o Mancanza della chiave di lettura Qualità dell'immagine digitalizzata inviata non ottimale per la valutazione
Errata nomenclatura, Errata annotazione della variante, incongruenza o assenza del numero d'accesso in GenBank, assenza nomenclatura HGVS
Informazioni sulla tecnica del test insufficienti o errate (es. regione sequenziata e/o elenco varianti ricercate e/o kit utilizzato - è preferibile nell'elenco delle varianti, affiancare alla nomenclatura HGVS quella tradizionale)
Specificità e Sensibilità analitica assente
Efficienza diagnostica (Detection rate) errata (deve essere riferita alla tecnica, o alla somma delle tecniche utilizzate, per la definizione della diagnosi del singolo caso)
Analisi eseguita non conforme alle linee guida (es. Diagnosi prenatale eseguita con una sola metodica invece di due; Diagnosi Prenatale senza documentata esclusione di contaminazione materno fetale)

**N.B.** Per le analisi NGS è necessario inserire nel referto la piattaforma utilizzata e la tipologia di pannello, includendo i dati circa la validazione del test e/o eventuali certificazioni CE-IVD dell'analisi o parte di essa. Vanno inoltre indicate la profondità minima di lettura e, sommariamente, la tecnologia di preparazione librerie e la pipeline bioinformatica utilizzata.

Vanno sempre allegati i dati grezzi dell'analisi NGS (ad esempio la visualizzazione degli allineamenti e/o la schermata del software di analisi con la chiamata della variante).

## INTERPRETAZIONE (massimo punteggio 5)

Interpretazione del significato patogenetico delle varianti, note e non, carente o scorretta
Richiesta di esami inappropriati (es. indicazione allo screening del partner nei bambini, richiesta esami aggiuntivi non necessari, indicazione alla diagnosi prenatale in coppia a rischio in cui non siano note entrambe le varianti)
Assenza di indicazione alla consulenza genetica
Linguaggio inadeguato o fuorviante
Mancata segnalazione della possibilità di eseguire diagnosi prenatale (se necessaria) per il probando o genitori del probando in età fertile
Assenza di indicazione del rischio riproduttivo nel probando o genitori (se necessario)
Assenza richiesta esame per i genitori per la conferma dell'omozigosi o eterozigosi composta (se necessario)
Assenza della richiesta per lo screening dei genitori e consanguinei
Assenza di richiesta di indagine del partner se necessario

## REFERTAZIONE (massimo punteggio 1)

Inadeguatezza generale del referto (troppo lungo, poco chiaro, poco incisivo, linguaggio inadeguato, mancano informazioni essenziali, ecc.)
Assenza dati identificativi paziente o dati identificativi errati
Identificativo paziente: piccoli errori editing
Assenza Origine geografica
Assenza Indicazione del sesso
Assenza Numero di identificazione del campione presso il laboratorio
Assenza campione analizzato (sangue, tessuto...) o indicato in maniera errata o incompleta (bisognerebbe indicare "DNA estratto da altro laboratorio")
Assenza Provenienza del campione
Assenza Data di arrivo del campione
Assenza Data di refertazione
Assenza Indicazione al test o sotto altra voce (per es. diagnosi)
Assenza di firme (almeno una)
Assenza Numerazione di pagine
Assenza Titolo del referto (es.: analisi molecolare di ) o titolo inappropriato
Errori di editing/battitura
Assenza Intestazione del laboratorio
Assenza Partecipazione a controlli di qualità



### Linee guida di riferimento:

- EMQN Best Practice Guidelines for molecular and haematology methods for carrier identification and prenatal diagnosis of the haemoglobinopathies Joanne Traeger-Synodinos, Cornelis L Harteveld, John M Old, Mary Petrou, Renzo Galanello, Piero Giordano, Michael Angastioniotis, Barbara De la Salle, Shirley Henderson and Alison May on behalf of contributors to the EMQN haemoglobinopathies best practice meeting  
European Journal of Human Genetics advance online publication, 23 July 2014; doi:10.1038/ejhg.2014.131  
(*errata corrigé* in: European Journal of Human Genetics (2015) 23, 426–437)
- Recommendations for reporting results of diagnostic genetic testing (biochemical, cytogenetic and molecular genetic). Mireille Claustres, Viktor Koz'ich, Els Dequeker, Brain Fowler, Jayne Y Hehir-Kwa, Konstantin Miller, Cor Oosterwijk, Borut Peterlin, Conny van Ravenswaaij-Arts, Uwe Zimmermann, Orsetta Zuffardi, Ros J Hastings and David E Barton, on behalf of the ESHG Quality committee. European Journal of Human Genetics (2014) 22, 160–170