

## CONTROLLO ESTERNO DI QUALITÀ' CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA 2021

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 uno o in entrambi i casi oggetto di valutazione, si verifica una delle situazioni elencate di seguito:

- a) la qualità del bandeggio è insufficiente/inadeguata e non è possibile valutare se i cariotipi sono stati ricostruiti correttamente
- b) vi sono più di due errori di ricostruzione cariotipica
- c) Analisi/Diagnosi citogenetica è errata. Es: analisi errata: Refertare un cariotipo normale in paziente con LLC senza aver stimolato le colture con appropriati mitogeni, e/o senza I-FISH. In modo analogo in paziente con MM, senza analisi di FISH per specifiche alterazioni su cellule CD138 positive.
- d) la nomenclatura ISCN utilizzata per la formula citogenetica (convenzionale) è assente, errata e/o fuorviante .
- e) In caso di analisi FISH, assenza di una adeguata descrizione delle sonde utilizzate e del risultato. Comunque l'assenza di formula ISCN per la FISH non porta a performance insufficiente in presenza di un'adeguata descrizione del risultato.
- f) Analisi:
  1. non completa es. assenza di approfondimento diagnostico con FISH nei casi con cariotipo normale quando indicato dal sospetto clinico oppure assenza del quesito diagnostico).
  2. non appropriata (omissione nei commenti del limite dell'analisi eseguita, es. per numero insufficiente di metafasi esaminate oppure per metodica di coltura o materiale inviato per l'indagine inadeguati).
  3. Non valutabile.
- g) la descrizione del risultato è assente, errata o gravemente incompleta (deve essere descritta la formula ISCN riportando tutte le anomalie numeriche e/o strutturali, i punti di rottura cromosomici e i loci/geni coinvolti se noti, l'entità del clone anormale, ecc...).
- h) l'interpretazione è assente o errata: Il risultato dell'analisi citogenetica va messo in correlazione con il sospetto diagnostico, in termini di compatibilità, con eventuale identificazione di sotto gruppi di malattia definiti nella WHO più recente. Inoltre specificare se le indicazioni prognostiche eventualmente riportate sono supportate da



pubblicazioni scientifiche e trials su grandi casistiche. **Comunque l'assenza di associazioni prognostiche non porta a performance insufficiente in presenza di un'interpretazione del risultato.**

- i) 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)
- j) il punteggio ottenuto è inferiore a 5/11.5

## Controllo Esterno di Qualità in Citogenetica Oncoematologica 2018

(punteggio max 11,5)

Soglia minima: punteggio 5

### IMMAGINI

*Qualità tecnica: COMMENTI*

### DIAGNOSI CITOGENETICA

<u>Ricostruzione dei cariotipi /Analisi:</u>	<u>Score 3</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 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

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, e geni se noti, 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, assente, errata o non valutabile  | 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   |
| Parziale con struttura e terminologia del referto inappropriate | 0,5 |



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

	<i>Score</i>
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

**N.B.: Se il laboratorio si avvale di esami citogenetici complementari per il completamento dello studio citogenetico standard, è tenuto ad inviare all'ISS la documentazione relativa, che verrà valutata come parte integrante dell'esame.**