

## Controllo Esterno di Qualità in citogenetica costituzionale - XX turno (2024)

### DIAGNOSI PRENATALE E POSTNATALE

Per il Controllo Esterno di Qualità in citogenetica costituzionale sono state definite due categorie di *performance*: SUFFICIENTE e INSUFFICIENTE.

Viene assegnata *performance* insufficiente al verificarsi di una delle situazioni elencate qui di seguito:

- A. Diagnosi citogenetica errata
- B. Qualità del bandeggio insufficiente o inadeguata, tale da non permettere la valutazione dei cariotipi inviati
- C. Più di due errori di ricostruzione del cariotipo (in un singolo cariotipo o come somma di errori nei due cariotipi inviati)
- D. Formula ISCN dei test citogenetici effettuati (convenzionali e/o FISH) assente o errata
- E. Descrizione della formula ISCN (convenzionale e/o FISH) assente o errata (anche in caso di cariotipo normale)
- F. Interpretazione assente o errata del risultato dell'analisi
- G. Referto con informazioni essenziali assenti, errate o incongruenti (ad es.: assenza di formula ISCN, assenza della descrizione del risultato, assenza di sufficienti dati identificativi del paziente, incongruenza tra diagnosi riportata e immagini inviate, etc.)

**Il verificarsi di una sola delle situazioni sopraindicate, anche in uno solo dei casi inviati, porta all'interruzione della valutazione e all'assegnazione del giudizio di *performance* insufficiente.**

**Criteria di valutazione Citogenetica Costituzionale – XX turno**

(punteggio massimo 13,5)

**IMMAGINI/ANALISI/CARIOTIPO****Diagnosi Citogenetica**

Se la diagnosi citogenetica è errata viene assegnato il giudizio di performance insufficiente; la valutazione non può proseguire, in quanto non è possibile valutare completezza/appropriatezza dell'analisi, formula ISCN, descrizione formula ISCN e interpretazione

<b>Ricostruzione dei cariotipi/Qualità dei cromosomi e del bandeggio</b>	<b>Punteggio 3</b>
<i>Ricostruzione cariotipi</i>	
Corretta	1
Un errore	1 (commento)
Due errori di ricostruzione in un singolo cariotipo o come somma nei due cariotipi inviati	0,25
Più di due errori di ricostruzione in un singolo cariotipo o come somma nei due cariotipi inviati	0 - P.I.
<i>Qualità dei cromosomi (aspetto, sovrapposizioni, messa a fuoco e contrasto delle immagini, artefatti)</i>	
Ottima	1
Buona	0,5
Sufficiente	0,25
Scarsa	0
<i>Qualità del bandeggio</i>	
Bandeggio adeguato per qualità e risoluzione	1
Risoluzione del bandeggio inferiore a quanto richiesto, ma con adeguato commento	0,75
Risoluzione del bandeggio inferiore a quanto richiesto, ma senza adeguato commento	0,5
Risoluzione del bandeggio non adeguata per una precisa definizione dell'anomalia	0,25
Bandeggio (qualità e/o risoluzione) insufficiente per la valutazione dei cariotipi inviati	0 - PI

<b>Completezza/appropriatezza dell'analisi:</b>	<b>Punteggio 2</b>
<b>Analisi eseguite su Liquido Amniotico: Numero di cloni/culture/metafasi (Linee Guida SIGU 2013/2023)</b>	
Adeguito	2
Non adeguato, ma segnalato con opportuno commento	1
Non adeguato	0
Non indicato (non valutabile)	0
<b>Completezza/appropriatezza dell'analisi</b>	<b>Punteggio 2</b>
<b>Analisi eseguite su Villi Coriali con numero di cellule analizzate adeguato (Linee Guida SIGU 2013/2023):</b>	
Diretto + Coltura	2
Una sola tecnica, ma con adeguato commento	1,5
Una sola tecnica, senza commento	1
Non valutabile	0
<b>Analisi eseguite su Villi Coriali con numero di cellule analizzate non adeguato (Linee Guida SIGU 2013/2023):</b>	
Diretto + Coltura	1
Una sola tecnica, con opportuno commento	0,5
Una sola tecnica, senza commento	0
Non valutabile	0
<b>Completezza/appropriatezza dell'analisi:</b>	<b>Punteggio 2</b>
<b>Analisi eseguite su Sangue Periferico - Numero di cellule (Linee Guida SIGU 2013/2023):</b>	
Adeguito	2
Non adeguato, ma segnalato con opportuno commento	1
Non adeguato	0
Non indicato (non valutabile)	0

<b><i>Formula del cariotipo secondo Nomenclatura ISCN (edizione applicabile)</i></b>	<b>Punteggio 3</b>
Formula ISCN corretta	3
Formula ISCN con errata spaziatura	3 (commento)
Formula ISCN con errori di punteggiatura e parentesi	2
Formula ISCN con errori minori	0,5 - 1,5
Formula ISCN con errori critici	0 - PI
Formula ISCN assente	0 - PI
<b><i>Descrizione della formula ISCN utilizzata per il cariotipo</i></b>	<b>Punteggio 2</b>
Descrizione adeguata	2
Descrizione di cariotipo anomalo incompleta per assenza di punti di rottura o assenza del numero di cromosomi; uso di “p” e “q” invece di “braccio corto” e “braccio lungo”	0,5 - 1,5
Descrizione incompleta /carente/non adeguata (non specificati, ad es.: il sesso, se il cariotipo è normale o anomalo, la tipologia di traslocazione, se è bilanciata o sbilanciata, la descrizione dello sbilanciamento, se presente, la descrizione del braccio o dei bracci coinvolti, etc.)	0,5 - 1
Descrizione fuorviante/errata/assente	0 - PI
<b><i>Interpretazione del risultato dell’analisi</i></b>	<b>Punteggio 2</b>
NOTA: La descrizione scritta della formula coincide con l’interpretazione in caso di cariotipo normale	
Interpretazione corretta	2
Mancato rimando alla consulenza genetica (se necessario), in presenza di interpretazione corretta e completa	1,5
Interpretazione ambigua/carente/non appropriata, incluso suggerimento di eseguire analisi inappropriate, o mancato rimando ad approfondimenti diagnostici, se necessari (quali, ad esempio, disomia uniparentale, analisi consanguinei)	0,5 - 1
Interpretazione errata o assente, anche in presenza di rimando alla consulenza genetica	0 - PI

<i>Completezza della lista di informazioni e parametri da includere nei referti (Linee Guida SIGU 2013/2023)</i>	<b>Punteggio 1</b>
Lista completa	1
Lista incompleta	0,5
Informazioni incongruenti/errate e/o referto mancante di informazioni essenziali	0 - PI

<i>Tempi di refertazione (Linee Guida SIGU 2013/2023)</i>	<b>Punteggio 0,5</b>
Tempi adeguati	0,5
Ritardo refertazione	0
Assenza di data di arrivo campione e/o refertazione	nv (0)
Presenza di data di ristampa del referto e assenza data refertazione	nv (0)

**N.B.:** Se il laboratorio si avvale di esami 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.

**NOTE**

- ☞ PI: Performance Insufficiente
- ☞ nv: non valutabile
- ☞ Nel punteggio finale i campi definiti “non valutabile” verranno considerati con punteggio 0
- ☞ Nel CEQ 2024 saranno prese in considerazione sia le linee guida SIGU 2013 che 2023. Queste ultime sono state pubblicate nel mese di settembre 2023, per cui saranno utilizzate come riferimento tenendo in considerazione il periodo di elaborazione del referto.