

CRITERI DI ESCLUSIONE DALLA VALUTAZIONE: CEQ 2020

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

*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).

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.