

Controllo Esterno di Qualità in citogenetica costituzionale - XXI turno (2025)

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 o più 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) errata o assente
- 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 – XXI 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

Ricostruzione dei cariotipi/Qualità dei cromosomi e del bandeggio	Punteggio 3
<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

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

<i>Formula del cariotipo secondo Nomenclatura ISCN (edizione applicabile)</i>	Punteggio 3
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
<i>Descrizione della formula ISCN utilizzata per il cariotipo</i>	Punteggio 2
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
<i>Interpretazione del risultato dell’analisi</i>	Punteggio 2
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



Completezza della lista di informazioni e parametri da includere nei referti (Documento SIGU 2023*)	Punteggio 1
Lista completa	1
Lista incompleta	0,5
Informazioni incongruenti/errate e/o referto mancante di informazioni essenziali	0 - PI

Tempi di refertazione (Documento SIGU 2023*)	Punteggio 0,5
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

*Documento di buona pratica per la diagnosi citogenetica e citogenomica costituzionale SIGU 2023