

CRITERI VALUTAZIONE BETA TALASSEMIA

CEQ 2026 (XXII turno)

Per il CEQ 2026 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 (comprende ad es.: mancata o errata identificazione della variante patogenetica; scambio di campioni, errore di trascrizione tra dato grezzo e referto)
2. Mancato raggiungimento dell'efficienza diagnostica richiesta per lo schema (>99%): caso in cui siamo in presenza di risultato negativo dopo analisi con un metodo in grado di rilevare un numero limitato di varianti (le più frequenti). 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 (la qualità dell'analisi non appropriata per la definizione del genotipo e/o la qualità dell'immagine dei dati grezzi non permette la valutazione del dato)

Errori di interpretazione

4. Interpretazione errata
5. 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 delle informazioni contenute nel referto è tale per cui, anche per un solo caso, 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, anche per un solo caso, verrà giudicato sufficiente per l'anno di CEQ in corso, ma la sua performance andrà verificata nel turno successivo di partecipazione (l'ottenimento di un punteggio nuovamente intermedio tra 5 e 6, anche per un solo caso, porterà ad un giudizio di performance insufficiente).

GENOTIPIZZAZIONE (max 4 punti)

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, e/o mancato allineamento con la sequenza di riferimento utilizzata (soprattutto nel caso in cui non siano state rilevate varianti).
Qualità dell'immagine digitalizzata inviata non ottimale per la valutazione
Errata o assente nomenclatura classica o HGVS, errata annotazione della variante, incongruenza o assenza del numero d'accesso in GenBank
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/o 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)
Mancato approfondimento diagnostico, indagine non appropriata, 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. Vanno inoltre indicate il *coverage* medio di lettura e, sommariamente, il software di analisi utilizzato.

Vanno sempre allegati i dati grezzi dell'analisi NGS (la schermata del software di analisi, sia in caso di esito negativo sia, in caso di esito positivo, la chiamata della/e variante/i e l'annotazione delle stesse).

INTERPRETAZIONE (max 5 punti)

Interpretazione del significato patogenetico delle varianti, note e non, carente
Interpretazione del significato patogenetico delle varianti, note e non, non adeguata
Assenza richiesta esame per i genitori per la conferma dell'omozigosi o eterozigosi composta (se necessario)
Assenza segnalazione di esame non conclusivo e necessità di approfondimenti
Assenza di indicazione alla consulenza genetica
Assenza di indicazione del rischio riproduttivo nel probando o genitori (se necessario)
Assenza della richiesta per lo screening dei genitori e consanguinei
Assenza di richiesta di indagine del partner se necessario
Mancata segnalazione della possibilità di eseguire diagnosi prenatale (se necessario) per il probando o genitori del probando in età fertile
Formula del genotipo secondo HGVS assente, incompleta o non adeguata
Linguaggio inadeguato o fuorviante, Informazioni o commenti inappropriati.
Richiesta di esami inappropriati (es. indicazione allo screening del partner nei bambini, richiesta esami aggiuntivi non necessari, indicazione alla diagnosi prenatale in coppie a rischio in cui non siano note entrambe le varianti)
Non viene tenuto conto dell'indicazione all'indagine

REFERTAZIONE (max 1 punto)

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 Hartevelde, 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 corrige* 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