



CONTROLLO ESTERNO DI QUALITÀ
XXI turno - 2025
CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA

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 citogenetica errata. Esempi di analisi errata:
 - refertare un cariotipo normale in paziente con LLC senza aver stimolato le colture con appropriati mitogeni, e/o senza I-FISH
 - refertare un cariotipo normale in paziente con mieloma multiplo, senza analisi FISH per specifiche alterazioni su popolazione cellulare selezionata CD138 +.
- 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 del risultato.
La sola assenza di formula ISCN per la FISH non porta a performance insufficiente.
- f) Analisi non completa, non appropriata o non valutabile.
 - esempio di analisi non completa: assenza di approfondimento diagnostico con FISH nei casi con cariotipo normale quando indicato dal sospetto clinico oppure assenza del quesito diagnostico
 - esempio di analisi non appropriata: omissione nei commenti del limite dell'analisi eseguita per numero insufficiente di metafasi esaminate oppure per tempi e tecniche di coltura non adeguati.
- 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 prognosi 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 2025

(punteggio max 11,5)

Soglia minima: punteggio 5

IMMAGINI

Qualità tecnica: COMMENTI

DIAGNOSI CITOGENETICA

<u>Ricostruzione dei cariotipi /Analisi:</u>	<u>Score</u>
☞ Corretta	3
☞ Qualità dei cromosomi (da insufficiente a ottimo)	commento
☞ 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. Formula del cariotipo secondo Nomenclatura ISCN (versione applicabile): 1

☞ Formula ISCN corretta		1
☞ Formula ISCN con errori minori	meno	0,5
☞ Formula FISH ISCN con errori minori	meno	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	meno	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 l'ultima classificazione WHO		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

“L’invio del solo referto di tipo tecnico, qualora sia necessario, non preserva da penalizzazione, se la correlazione tra risultato dell'analisi e indicazione all'indagine è assente”.



Completezza della lista di informazioni e parametri da includere nei referti **Score 2**

Completa		2
Parziale	meno	1
Struttura e terminologia del referto inappropriate	meno	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	meno	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.