

## CRITERI VALUTAZIONE FIBROSI CISTICA

### CEQ 2026 (XXII turno)

Per il CEQ 2026 sono definite due categorie di performance: sufficiente e insufficiente.

#### **Performance insufficiente**

La performance di un laboratorio è ritenuta insufficiente quando, anche per un solo campione, si verifica una delle seguenti situazioni:

Errore di Genotipizzazione:

1. Genotipo errato (comprende: 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 (80%)
3. Dati grezzi di scarsa qualità non interpretabili, o assenza di dati grezzi relativi ad analisi dichiarate nel referto e utili al raggiungimento della diagnosi

Errori di interpretazione

4. Interpretazione errata del dato grezzo corretto
5. Assenza di Interpretazione rispetto all'indicazione clinica al test genetico richiesto (è necessario riportare chiaramente lo stato di portatore o affetto)
6. Mancata risposta al quesito diagnostico (es. mancato calcolo del rischio riproduttivo in una coppia che lo richiede esplicitamente)

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)

Dati grezzi di qualità non soddisfacente e/o non completi e/o Mancanza della chiave di lettura
Errata o incompleta nomenclatura / Errata o incompleta annotazione della variante/Incongruenza con il numero d'accesso in GeneBank o assenza/assenza nomenclatura HGVS; piccoli errori di nomenclatura; nomenclatura HGVS non aggiornata
Informazioni sulla tecnica del test insufficienti o errate (es. regione sequenziata e/o variante ricercata e/o kit utilizzato)
Sensibilità e/o specificità analitica (assente o insufficiente)
Detection rate errata/incompleta/ assente o insufficiente (80% in Italia)
Mancato approfondimento del genotipo in caso di identificazione di varianti che lo richiedono (es. analisi del tratto polyT nel caso di varianti R117H)
Ricerca di varianti non appropriate e dei polimorfismi noti (o loro presenza nella lista delle varianti) (ad esempio del Poly T in una forma clinica non compatibile)

## INTERPRETAZIONE (max 5 punti)

Interpretazione del significato patogenetico delle varianti, note e non, carente o non corretta o non adeguata
Assenza di segnalazione della possibilità di eseguire la diagnosi prenatale o segnalazione inappropriata
Formula del genotipo secondo HGVS assente, incompleta o non adeguata
Linguaggio non adeguato
Assenza segnalazione di esame non conclusivo e/o di indicazione sulla necessità di approfondimenti e indicazione alla consulenza genetica
Assenza di indicazione, o indicazione errata del rischio riproduttivo del paziente e/o della coppia (se necessario)
Assenza di indicazioni (o indicazione errata) di rischio residuo nello screening di portatori e nel paziente (se necessario)
Mancata indicazione di analisi sui genitori o indicazione per motivi errati (se necessario)
Mancata indicazione di estendere l'analisi ai consanguinei e al partner se necessario
Assenza di indicazione alla consulenza genetica
Presenza nel referto di informazioni/commenti inappropriati (es ricerca polimorfismo locus polyT dove non appropriato) o richiesta inappropriata di test (es. test del partner in bambini)
Non viene tenuto conto dell'indicazione all'indagine

## REFERTAZIONE (max 1 punto)

<b>Referto</b>	Inadeguatezza generale del referto (troppo lungo, poco chiaro, poco incisivo, linguaggio inadeguato, mancano più informazioni essenziali, ecc.)
<b>Dati probando</b>	Assenza identificativo paziente o dati identificativi errati
	Identificativo paziente: piccoli errori (editing)
	Assenza Origine etnica
	Indicazione del sesso
<b>Dati campione</b>	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 di indicazione della provenienza del campione
	Assenza Data di arrivo del campione
	Assenza Data di refertazione
<b>Indicazione indagine</b>	Indicazione al test Assente, errata o sotto altre voci
<b>Stesura e leggibilità referto</b>	Assenza Intestazione del laboratorio
	Assenza Titolo del referto (es.: analisi molecolare di ...) o titolo inappropriato
	Assenza di firme (almeno una)
	Assenza Numerazione di pagine
	Errori di editing o battitura
	Elenco delle varianti testate con nomenclatura obsoleta e/o errata
	Partecipazione ai controlli di qualità

### DOCUMENTI UTILI E LINEE GUIDA

- Best practice guidelines for molecular genetic diagnosis of cystic fibrosis and CFTR-related disorders – updated European recommendations. Els Dequeker, Manfred Stuhmann, Michae A Morris, et al. European Journal of Human Genetics (2008), 1–15
- Consensus on the use and interpretation of cystic fibrosis mutation analysis in clinical practice. C. Castellani, H. Cuppensb, M. Macek Jr.c, et al. J Cyst Fibros. 2008 May ; 7(3): 179–196.
- Mutation Nomenclature in Practice: Findings and Recommendations from the Cystic Fibrosis External Quality Assessment Scheme. Sarah Berwouts, Michael A. Morris, Emmanuelle Girodon, et al. HUMAN MUTATION, Vol. 32, No. 11, 1197–1203, 2011
- Recommendations for reporting results of diagnostic genetic testing (biochemical, cytogenetic and molecular genetic). Mireille Claustres, Viktor Koz'ich, Els Dequeker, et al. European Journal of Human Genetics (2014) 22, 160–170
- Analisi genetica in Fibrosi Cistica – Consensus 2019 (rev. 1.0 – 21 Dicembre 2019)
- <https://hgvs-nomenclature.org/>