



CRITERI Di VALUTAZIONE SCHEMA X – FRAGILE (schema completo)

CEQ 2026 (XXII turno)

Per il CEQ 2024 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
2. Mancato raggiungimento dell'efficienza diagnostica richiesta per lo schema: identificazione del completo range di espansioni CGG (da 6-200 CGG, compresi mosaici di dimensione)
3. Dati grezzi di scarsa qualità non interpretabili, o assenza di dati grezzi, relativi ad analisi dichiarate nel referto, utili al raggiungimento della diagnosi

Errori di interpretazione

1. Interpretazione errata del dato grezzo corretto
2. 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 campione, non si raggiunge **nella valutazione dei parametri di genotipizzazione e interpretazione un punteggio di 5/10**

GENOTIPIZZAZIONE (max 4 punti)

Dato grezzo di scarsa qualità difficilmente interpretabile (non chiari) o dati grezzi non completi
Problemi nella valutazione del numero di triplette
Misura delle ripetizioni di triplette fuori dal range della categoria allelica corrispondente (normale/intermedio/premutaz/mutazione) N: <45; I:45-54; P:55-200; M:>200
Misura delle ripetizioni di triplette fuori dai limiti di accuratezza accettabili: Si considera accettabile uno scostamento non superiore al 5% dal valore reale del numero di triplette. Es. 50±2; 60±3; 80±4; 100±5 (vedi Linee guida EMQN)
Mancata citazione del range di riferimento
Assenti o errati limiti di accuratezza del risultato
Numero d'accesso in GeneBank assente o obsoleto
Formula del genotipo secondo HGVS assente o errata
Informazioni sulla tecnica del test insufficienti
Sensibilità e Specificità Analitiche del test NON indicate o errate

INTERPRETAZIONE (max 5 punti)

<ul style="list-style-type: none"> • Carenza informazioni sull'interpretazione del test: incompleta o inadeguata • Assenza di una chiara indicazione dello stato di affetto, portatore o di esito negativo dell'esame • Assenza segnalazione del rischio riproduttivo, se necessario • Assenza di indicazione di estendere le analisi ai genitori e familiari, se necessario • Assenza di indicazione della possibilità di diagnosi prenatale, se necessario o segnalazione inappropriata • Assenza di rimando al test di metilazione qualora il test non sia eseguito nei soggetti affetti con una espansione >200CGG
<ul style="list-style-type: none"> • Assenza di segnalazione "Indicazione di consulenza genetica" dove necessario (per es. nei genotipi non risultati nel range della normalità) • Assenza della motivazione della richiesta della consulenza
<p>Carenza informazioni sull'attendibilità del test</p> <ul style="list-style-type: none"> • Informazione assente o errata sull'efficienza diagnostica del test (es. il test non identifica mutazioni puntiformi e delezioni del gene FMR1, il test non identifica mosaicismi inferiori a... / oppure Identifica mosaicismi superiori a...) • Segnalazione inappropriata di ulteriori esami • Assenza segnalazione di ulteriori indagini se necessarie • Assenza di richiesta di esami ai genitori e/o familiari, se necessario
<p>Linguaggio e appropriatezza</p> <ul style="list-style-type: none"> • Linguaggio non adeguato • Informazioni o commenti inappropriati • L'interpretazione non tiene conto dell'indicazione all'indagine

REFERTAZIONE (max 1 punti)

Referto	Inadeguatezza generale del referto (troppo lungo, poco chiaro, poco incisivo, linguaggio inadeguato, mancano più informazioni essenziali, ecc.)
Dati probando	Assenza identificativo paziente o dati identificativi errati
	Identificativo paziente: piccoli errori (editing)
	Indicazione del sesso
Dati campione	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
Indicazione indagine	Indicazione al test Assente, errata o sotto altre voci
Stesura e leggibilità referto	Assenza Intestazione del laboratorio
	Assenza Titolo del referto (es.: analisi molecolare di ...) o titolo inappropriato o incompleto
	Assenza di firme (almeno una)
	Assenza numerazione di pagine
	Errori di editing o battitura
	Partecipazione ai controlli di qualità

Documenti Utili

- EMQN best practice guidelines for the molecular genetic testing and reporting of fragile X syndrome and other fragile X-associated disorders. Valérie Biancalana, Dieter Glaeser, Shirley McQuaid and Peter Steinbach. *European Journal of Human Genetics* (2014), 1–9.
- 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
- Spector E, Behlmann A, Kronquist K, Rose NC, Lyon E, Reddi HV; ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. Laboratory testing for fragile X, 2021 revision: a technical standard of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med.* 2021 May;23(5):799-812. doi: 10.1038/s41436-021-01115-y
- Tassone F et al. Insight and Recommendations for Fragile X-Pre-mutation-Associated Conditions from the Fifth International Conference on FMR1 Pre-mutation. *Cells* (2023) Sep 21;12(18):2330