

**ID: 119**

**Area di Laboratorio**

**Orale**

*Parole chiave:* Controllo Esterno di Qualità, Genetica, Qualità

### **Controllo Esterno di Qualità dei test genetici Nazionale: Schema Beta Talassemia**

**Federica Censi<sup>1</sup>, Fabrizio Tosto<sup>1</sup>, Maria Chiara de Stefano<sup>1</sup>, Marco Salvatore<sup>1</sup>, Giovanna Floridia<sup>2</sup>, Maria Cristina Rosatelli<sup>3</sup>, Cristina Curcio<sup>4</sup>, Angela Ragusa<sup>5</sup>, Domenica Taruscio<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Italia; <sup>2</sup>Unità di Bioetica, Istituto Superiore di Sanità, Roma; <sup>3</sup>Dipartimento di Medicina e Sanità pubblica- Università di Cagliari, Lab Genetica e Genomica PO A. Cao AO Brotzu, Cagliari; <sup>4</sup>IRCCS ospedale policlinico maggiore ca' granda U.O.C. Lab. Centrale - settore genetica medica, Milano; <sup>5</sup>Laboratorio Centralizzato, Sezione di Genetica Molecolare, Azienda Ospedaliero -Universitaria "Policlinico-Vittorio Emanuele", Catania; [federica.censi01@iss.it](mailto:federica.censi01@iss.it)

I laboratori che eseguono test genetici devono mantenere standard qualitativi elevati. La partecipazione al Controllo Esterno di Qualità (CEQ) è il principale strumento del laboratorio per monitorare i propri risultati; inoltre è essenziale per l'accreditamento con le norme ISO 17025 e 15189.

Dal 2001 il Centro Nazionale Malattie Rare, presso l'Istituto Superiore di Sanità, svolge attività di CEQ dei test genetici, come servizio conto terzi. La partecipazione è aperta a tutti i laboratori pubblici e privati che operano sul territorio Nazionale. Tra gli schemi offerti c'è uno schema dedicato all'analisi delle mutazioni del gene Beta Globinico.

Questo schema prevede per ogni turno, con ciclo annuale, l'invio di 4 campioni di DNA genomico a cui vengono assegnati dati anagrafici fittizi e una indicazione all'analisi generata sulla base delle mutazioni rilevabili nei campioni.

Ai laboratori è chiesto di inviare i risultati delle analisi ed i referti, entro 30 giorni, attraverso una piattaforma informatica. Le valutazioni sono eseguite da un gruppo di esperti Nazionali sulla base di criteri di valutazione stilati secondo linee guida Nazionali e Internazionali; dal 2013 ai laboratori viene assegnato un giudizio di performance sufficiente o insufficiente ed è stato stabilito che i laboratori partecipanti devono avere una efficienza diagnostica non inferiore al 99%.

Ad oggi sono stati conclusi 15 turni e monitorati 40 differenti laboratori, appartenenti per la maggior parte ad aziende ospedaliere e Asl. In media circa il 7% di laboratori riceve un giudizio di performance insufficienti in seguito ad errori critici nella genotipizzazione o nell'interpretazione del risultato. Quasi la totalità dei laboratori che ricevono un giudizio di performance insufficiente partecipa nuovamente nei turni successivi, riconoscendo l'effettiva utilità del CEQ. Nel corso di questi anni è stata raggiunta una standardizzazione delle informazioni contenute nel referto e un miglioramento nell'analisi del genotipo; rimangono, per alcuni, carenze nella completezza dell'interpretazione del risultato.

I dati generali ottenuti in questi anni confermano l'importanza della partecipazione costante dei laboratori partecipanti, con un miglioramento significativo della qualità delle analisi e della completezza della refertazione.