

**VEQ Genetica Molecolare - BRCA1/2**

Rev.0 31-03-2020

Codice SMeL: 037

Campione n. 1/2019

Scadenza invio risultati: 29/11/2019

Numero partecipanti: 17

Notizie caso inviato dal laboratorio

Data di nascita: 20/05/1975
Sesso: Femmina
Genotipo: c. [882delA];[=] p.[Asp295Thrfs*3];[=]
Sequenza di riferimento: LRG_292t1
Numero varianti: 1 **Interpretazione:** Patogenetica
Linee Guida di riferimento: ENIGMA
Indicazione all'analisi: Carcinoma ovarico
Materiale biologico pervenuto: Sangue
Ulteriori notizie cliniche: Carcinoma ovarico a 38 anni

Valutazione dei referenti**Contenuto del referto**

Elemento valutato	Presente / Non Presente	Note
Identificazione della struttura	Presente	
Data del prelievo	Presente	
Data di ricezione del campione (se discordanti)	Presente	
Indicazione all'indagine	Presente	
Data del referto	Presente	
Identificazione del medico o della struttura che ha richiesto l'analisi	Presente	
Cognome e nome del paziente	Presente	
Data di nascita del paziente	Presente	
Sesso anagrafico del paziente	Presente	
Codice identificativo del campione	Presente	
Tessuto esaminato	Presente	
Gene/i esaminato/i	Presente	
Regioni geniche analizzate	Presente	
Metodica utilizzata	Presente	
Sequenza di riferimento (LRG o RefSeq)	Presente	
Notazione della/e variante/i identificata/e (a livello cDNA e proteico)	Presente	Notazione della variante non conforme alle linee-guida HGVS (corretta: c.882del)
Linee-guida e/o database di riferimento per la classificazione della variante	Presente	
Limiti del test (eventuale)	Presente	
Indicazione ad estendere l'indagine ad altri familiari a rischio	Presente	
Indicazione di eventuali ulteriori indagini	N.A.	
Rimando a consulenza genetica	Presente	
Eventuali note	Presente	
Firma del dirigente responsabile dell'indagine	Presente	
Firma del direttore del laboratorio	Presente	
Paginazione (es. formato: 1 di 1)	Presente	



Valutazione dei referenti del laboratorio

Nel referto relativo ad una indagine mediante NGS devono essere indicati:

Elemento valutato	Presente / Non Presente	Note
Kit analitico (commerciale o in-house)	Presente	
Piattaforma di sequenziamento	Presente	
Software bioinformatico	Presente	
Profondità di lettura (numero minimo di reads)	Presente	

Tempi di refertazione

Elemento valutato	Rispettati / Non Rispettati	Note
Qualunque sia la metodica utilizzata 45 giorni lavorativi	Rispettati	
Se valenza terapeutica (es. K ovarico) 30 giorni lavorativi	Rispettati	Nessun commento su possibile indicazione terapeutica

Interpretazione del significato clinico della/e variante/i identificata/e

Elemento valutato	Valutazione	Note
Assente	NO	
Presente	SI	
Corretta	SI	
Incompleta	NO	
Errata	NO	



Valutazione di TUTTI i partecipanti

Contenuto del referto

Elemento valutato	N° laboratori	Presente	Non Presente
Identificazione della struttura	17	17	0
Data del prelievo	17	16	1
Data di ricezione del campione (se discordanti)	17	16	1
Indicazione all'indagine	17	15	2
Data del referto	17	17	0
Identificazione del medico o della struttura che ha richiesto l'analisi	17	15	2
Cognome e nome del paziente	17	16	1
Data di nascita del paziente	17	16	1
Sesso anagrafico del paziente	17	15	2
Codice identificativo del campione	17	17	0
Tessuto esaminato	17	16	1
Gene/i esaminato/i	17	17	0
Regioni geniche analizzate	17	16	1
Metodica utilizzata	17	17	0
Sequenza di riferimento (LRG o RefSeq)	17	16	1
Notazione della/e variante/i identificata/e (a livello cDNA e proteico)	17	17	0
Linee-guida e/o database di riferimento per la classificazione della variante	17	16	1
Limiti del test (eventuale)	17	16	1
Indicazione ad estendere l'indagine ad altri familiari a rischio	17	6	11
Indicazione di eventuali ulteriori indagini	17	3	2
Rimando a consulenza genetica	17	14	3
Eventuali note	5	16	1
Firma del dirigente responsabile dell'indagine	17	17	0
Firma del direttore del laboratorio	17	11	6
Paginazione (es. formato: 1 di 1)	17	13	4

Nel referto relativo ad una indagine mediante NGS devono essere indicati:

Elemento valutato	N° laboratori	Presente	Non Presente
Kit analitico(commerciale o in-house)	17	12	5
Piattaforma di sequenziamento	17	13	4
Software bioinformatico	17	10	7
Profondità di lettura(numero minimo di reads)	17	14	3



Valutazione di TUTTI i partecipanti

Tempi di refertazione

Elemento valutato	N° Laboratori	Rispettati	Non Rispettati	Non Applicabili
Qualunque sia la metodica utilizzata 45 giorni lavorativi	17	14	2	1
Se valenza terapeutica (es. K ovarico) 30 giorni lavorativi	17	11	0	6

Interpretazione del significato clinico della/e variante/i identificata/e

Elemento valutato	N° Laboratori	SI	NO
Assente	17	1	16
Presente	17	16	1
Corretta	17	15	2
Incompleta	17	2	15
Errata	17	0	17