

VEQ Genetica Molecolare CICLO 2022 BRCA1 - 2

Elaborato numero: 2022000457GEN03
Codice laboratorio: 037
Cancer Genetic test Laboratory (CGT LAB)
Servizio di medicina di Laboratorio
Cogentech srl Societa' Benefit

Campione n. 3
Scadenza invio risultati :08/07/2022

Notizie caso

Data di nascita 10/03/1973

Sesso: Femmina

Dati clinici: Diagnosticata a 40 anni di tumore al seno; 2 parenti con tumore al seno e 3 parenti con tumore all'ovaio

Commenti generali per TUTTI i laboratori

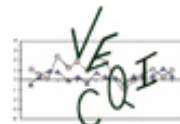
- Nella interpretazione del significato clinico delle varianti identificate è fortemente raccomandato fare riferimento alle linee-guida classificative utilizzate e non solamente ai database consultati ed ai software bioinformatici utilizzati.
- Nella normale pratica clinica l'indicazione di estendere il test ai familiari deve essere riferita esclusivamente alle varianti patogenetiche/probabilmente patogenetiche (classe 4 e 5). Lo studio familiare relativo a varianti di classe 3 ha, al momento, un solo scopo di ricerca.
- Si raccomanda di non far riferimento al database BIC perché non più aggiornato.
- Sebbene nelle analisi NGS i termini "profondità" e "copertura" (*coverage*) siano spesso utilizzati in maniera interscambiabile, si consiglia di utilizzare la dizione "profondità di lettura" (media o minima) per indicare quante volte ciascuna base della sequenza di riferimento è coperta dalle *reads* allineate, onde evitare possibili fraintendimenti con il termine "copertura" inteso come percentuale delle regioni geniche oggetto dell'analisi effettivamente sequenziate.
- Si precisa che fattori genetici possono influire sulla sensibilità diagnostica del test, non su quella analitica.

Performance di TUTTI i laboratori

Laboratori partecipanti	Laboratori su cui è stata eseguita la valutazione	Laboratori esclusi dalla valutazione	Numero laboratori con Performance soddisfacente (≥ 5 punti)	Numero laboratori con Performance non soddisfacente (< 5 punti)
17	17	0	16	1

Performance del laboratorio

Punteggio massimo	Totale penalizzazioni	Punteggio ottenuto	Performance soddisfacente (≥ 5 punti)	Performance non soddisfacente (< 5 punti)
10	0,000	10,000	X	

**VEQ Genetica Molecolare CICLO 2022
BRCA1 - 2**

Elaborato numero: 2022000457GEN03

Codice laboratorio: 037

Cancer Genetic test Laboratory (CGT LAB)

Servizio di medicina di Laboratorio

Cogentech srl Societa' Benefit

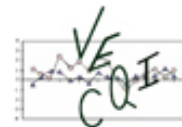
Campione n. 3

Scadenza invio risultati :08/07/2022

Valutazione dei referenti del laboratorio

Errori gravi	*Penalizzazione (fino a -10 punti)	Note
Genotipo errato (comprende: mancata o errata identificazione della mutazione patogenetica; scambio di campioni, errore di trascrizione tra dato grezzo e referto)	0	
Mancato raggiungimento della sensibilita' / efficienza diagnostica richiesta per lo schema (es: CFTR 85%, FII/FV 100%, BRCA1-2 >99%, Emocromatosi 100%, X-fragile >99%, X-fragile pre-screening dichiarare efficienze del metodo utilizzato, B-talassemia secondo livello > 99%, B-talassemia primo livello dichiarare sensibilita')	0	
Assenza di Interpretazione rispetto all'indicazione clinica al test genetico richiesto (es. e' necessario riportare stato di portatore/non portatore o affetto)	0	
Interpretazione errata	0	
Totale penalizzazioni	0	

Genotipizzazioni	*Penalizzazione (fino a -3 punti)	Note
Errata o incompleta nomenclatura o Errata o incompleta annotazione della mutazione	0	
Incongruenza con il numero di accesso in GeneBank o Assenza nomenclatura HGVS	0	
Piccoli errori di nomenclatura o nomenclatura HGVS non aggiornata	0	
Informazioni sulla tecnica del test insufficienti o errate (es. regione sequenziata e/o mutazione ricercata e/o kit utilizzato)	0	
Sensibilita e specificita analitica (assente o insufficiente)	0	
Sensibilita' diagnostica (se necessario)	0	
Totale penalizzazioni	0	

**VEQ Genetica Molecolare CICLO 2022
BRCA1 - 2**

Elaborato numero: 2022000457GEN03

Codice laboratorio: 037

Cancer Genetic test Laboratory (CGT LAB)

Servizio di medicina di Laboratorio

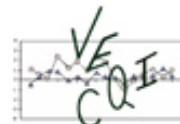
Cogentech srl Societa' Benefit

Campione n. 3

Scadenza invio risultati :08/07/2022

Interpretazione	*Penalizzazione (fino a -6 punti)	Note
Carente interpretazione del significato patogenetico delle mutazioni (note e non note)	0	
Non adeguata interpretazione del significato patogenetico delle mutazioni (note e non note)	0	
Fuorviante interpretazione del significato patogenetico delle mutazioni (note e non note)	0	
Mancata segnalazione della possibilita' di eseguire diagnosi prenatale (se necessario)	0	
Formula del genotipo secondo HGVS assente (se necessario)	0	
Formula del genotipo secondo HGVS incompleta (se necessario)	0	
Formula del genotipo secondo HGVS non adeguata (se necessario)	0	
Linguaggio/terminologia non adeguato	0	
Assenza segnalazione di esame non conclusivo e/o di indicazione sulla necessita' di approfondimenti	0	
Assenza indicazione alla consulenza genetica	0	
Assenza di indicazione, o indicazione errata del rischio riproduttivo del paziente e/o della coppia (se necessario)	0	
Assenza di indicazioni o indicazione errata di rischio residuo nello screening di portatori e nel paziente (se necessario)	0	
Mancata indicazione di analisi sui genitori (se necessario)	0	
Mancata indicazione di estendere l'analisi ai familiari e al partner (se necessario)	0	
Presenza nel referto di informazioni/commenti inappropriate (es ricerca polimorfismo locus poliT per FC dove non appropriato)	0	
Richiesta inappropriata di test (es. test del partner in bambini oppure studio di fratelli/sorelle minori di un probando, qualora non siano affetti o lo studio non sia funzionale alla comprensione della patogenicità della variante nel caso indice)	0	
Totale penalizzazioni	0	

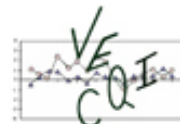
Refertazione	*Penalizzazione (fino a -1 punti)	Note
Templato referto confuso	0	

**VEQ Genetica Molecolare CICLO 2022
BRCA1 - 2**

Elaborato numero: 2022000457GEN03
 Codice laboratorio: 037
 Cancer Genetic test Laboratory (CGT LAB)
 Servizio di medicina di Laboratorio
 Cogentech srl Societa' Benefit

Campione n. 3
Scadenza invio risultati :08/07/2022

Refertazione	*Penalizzazione (fino a -1 punti)	Note
Mancanza di uno dei seguenti elementi: Identificazione della struttura, Data del prelievo, Data di ricezione del campione (se discordanti), Data del referto, Identificazione del medico o della struttura che ha richiesto l'analisi, Cognome e nome del paziente, data di nascita del paziente, Sesso anagrafico del paziente, Codice identificativo del campione, Tessuto esaminato, Firma del dirigente responsabile dell'indagine, Firma del Direttore del laboratorio, Paginazione (es. formato:1 di 1)	0	
Mancanza dell'indicazione all'indagine	0	
Totale penalizzazioni	0	



VEQ Genetica Molecolare CICLO 2022 BRCA1 - 2

Elaborato numero: 2022000457GEN03
Codice laboratorio: 037
Cancer Genetic test Laboratory (CGT LAB)
Servizio di medicina di Laboratorio
Cogentech srl Societa' Benefit

Campione n. 3
Scadenza invio risultati :08/07/2022

Ente organizzatore

Centro di Riferimento Regionale per la Qualità dei Servizi di Medicina di Laboratorio di Regione Lombardia (Centro_VEQ)
c/o ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda
Piazza Ospedale Maggiore 3 – Milano
Tel. 0264448378 – 80 – 76 - 77 - 81 -5280 - 5290 -- Fax 0264448383
E-mail: qualita.smel@ospedaleniguarda.it

Coordinatori

Fabio Pasotti, Giovanna Azzarà

Riservatezza

L'elaborazione è unica per partecipante. Ad ogni partecipante è assegnato un proprio codice e noto al solo partecipante, al Centro_VEQ ed agli uffici preposti.

Descrizione materiali

- **Esercizio prospettico_DNA:** DNA in tampone TE (10 mM TRIS, 1 mM EDTA, pH 8.0), con una concentrazione idonea all'analisi e pronto all'uso
- **Esercizio retrospettivo:** casi referati in precedenza dai laboratori partecipanti allo schema

Commenti al report

Se sono necessari commenti rivolti a tutti i partecipanti sono riportati nella sezione "Commenti generali per TUTTI i laboratori".

Per ogni elemento valutato se sono previsti dei commenti per il laboratorio sono riportati nel campo "Note"

Qualora il partecipante intenda discutere o non sia d'accordo con le performance ottenute è necessario inviare una comunicazione alla mail del Centro_VEQ (qualita.smel@ospedaleniguarda.it)

Stato del rapporto	Rev	Motivo revisione	Redazione	Verifica Contenuti	Approvazione	Data Approvazione
Definitivo	0	Prima Emissione	Coordinatore del programma F.Pasotti	Referente Tecnico Scientifico P.Cavalli, P.Radice	Direttore CRR_VEQ S.Buoro	23/09/2022

Fine elaborato