

VEQ Genetica Molecolare CICLO 2025 BRCA1 - 2

Elaborato numero: 2025000597GEN04

Codice laboratorio: 26013

Laboratorio Specialistico - Genetica Medica - Genetica Molecolare
Cancer Genetic Test Laboratory (CGT LAB)
Cogentech s.r.l. Società Benefit

Campione n. 4

Scadenza invio risultati :02/12/2025

Notizie caso

Dati clinici: Si chiede l'invio dell'ultimo caso patologico del I° semestre 2025.

Commenti generali per TUTTI i laboratori

- Si raccomanda di dettagliare la descrizione e la definizione dei criteri utilizzati per la classificazione delle varianti (es: PM2_supporting, PVS1...);
- Si ribadisce, come già indicato per gli esercizi VEQ 2023 e 2024, la necessità di utilizzare le linee guida per la classificazione ClinGen-ENIGMA, ultima versione disponibile.
- Si evidenzia, come già indicato nel 2023 e 2024, la mancanza di uniformità nei format dei referti valutati e si raccomanda l'utilizzo del format suggerito dalla SIGU nel documento "Indicazioni per la refertazione di analisi genetiche eseguite mediante metodica Next-Generation Sequencing (NGS) (Rev07/2022)"

Performance di TUTTI i laboratori

Laboratori partecipanti	Laboratori su cui è stata eseguita la valutazione	Laboratori esclusi dalla valutazione	Numero laboratori con Performance soddisfacente (>= 15 punti)	Numero laboratori con Performance non soddisfacente (< 15 punti)
16	15	1	15	0

Performance del laboratorio

Punteggio massimo	Totale penalizzazioni	Punteggio ottenuto	Performance soddisfacente (>= 15 punti)	Performance non soddisfacente (< 15 punti)
30	0,000	30,000	X	

VEQ Genetica Molecolare CICLO 2025 BRCA1 - 2

Elaborato numero: 2025000597GEN04

Codice laboratorio: 26013

Laboratorio Specialistico - Genetica Medica - Genetica Molecolare
Cancer Genetic Test Laboratory (CGT LAB)
Cogentech s.r.l. Società Benefit

Campione n. 4

Scadenza invio risultati :02/12/2025

Valutazione dei referenti del laboratorio

Errori gravi	*Penalizzazione (fino a -10 punti)	Note
Genotipo errato (comprende: mancata o errata identificazione della variante patogenetica)	0	
Test eseguito non adeguato/incompleto rispetto al quesito diagnostico (numero mutazioni testate inferiore a quanto previsto da DGR; metodo non appropriato, es: test con limite identificazione 100 triplette in paziente affetto da sindrome X fragile)	0	
Errata (per es: interpretazione fuorviante) / Assente Interpretazione	0	
Errata/Assente classificazione delle varianti secondo ACMG (5 classi)	0	
Totale penalizzazioni	0	

Genotipizzazioni	*Penalizzazione (fino a -10 punti)	Note
Assenza o Errata Nomenclatura HGVS	0	
Mancanza o <i>incompleta</i> (assenza nomenclatura di riferimento per proteina) o incongruenza della sequenza di riferimento (RefSeq) con il numero d'accesso in GeneBank	0	
Piccoli errori di nomenclatura o nomenclatura HGVS non aggiornata (es. manca la versione della RefSeq)	0	
Spiegazione della nomenclatura HGVS comprensibile per non esperti (riformulazione in termini semplici della nomenclatura)	0	
Mancata indicazione della zigosita	0	
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	0	
Medesimo elemento valutato con penalizzazione già in esercizi precedenti	0	
Totale penalizzazioni	0	

VEQ Genetica Molecolare CICLO 2025 BRCA1 - 2

Elaborato numero: 2025000597GEN04

Codice laboratorio: 26013

Laboratorio Specialistico - Genetica Medica - Genetica Molecolare
Cancer Genetic Test Laboratory (CGT LAB)
Cogentech s.r.l. Società Benefit

Campione n. 4

Scadenza invio risultati :02/12/2025

Interpretazione	*Penalizzazione (fino a -10 punti)	Note
Errata/Assente descrizione dei criteri utilizzati per la classificazione	0	Non risultano riportati i criteri ACMG/AMP - ACMG/AMP criteria applied: PS4, PM2_Supporting, PVS1
Mancata segnalazione della possibilità di eseguire diagnosi prenatale, se necessario. (CFTR: in caso di portatore andrebbe suggerito il test al partner e nel caso fosse positivo la diagnosi prenatale)	0	
Assenza segnalazione di esame non conclusivo e/o di indicazione sulla necessità di approfondimenti	0	
Assenza indicazione alla consulenza genetica	0	
Assenza di indicazione, ove indicato, o indicazione errata del rischio riproduttivo del paziente e/o della coppia	0	
Assenza di indicazioni o indicazione errata di rischio residuo nello screening di portatori e nel paziente (se necessario)	0	
Mancata indicazione di estendere 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	
Medesimo elemento valutato con penalizzazione già in esercizi precedenti	0	
Totale penalizzazioni	0	

Refertazione	*Penalizzazione (fino a -10 punti)	Note
Linguaggio/terminologia non adeguato che può essere fuorviante	0	
Templato referto confuso o Mancanza della struttura	0	
Mancanza Data del prelievo	0	
Mancanza Data di ricezione del campione	0	
Mancanza Data del referto	0	
Mancanza Identificazione del medico o della struttura che ha richiesto l'analisi	0	
Anagrafica incompleta (mancanza nome o cognome o data di nascita, così come indicato dal Centro nella scheda accompagnatoria, se esercizio prospettico)	0	Manca codice fiscale

VEQ Genetica Molecolare CICLO 2025 BRCA1 - 2

Elaborato numero: 2025000597GEN04

Codice laboratorio: 26013

Laboratorio Specialistico - Genetica Medica - Genetica Molecolare
Cancer Genetic Test Laboratory (CGT LAB)
Cogentech s.r.l. Società Benefit

Campione n. 4

Scadenza invio risultati :02/12/2025

Refertazione	*Penalizzazione (fino a -10 punti)	Note
Anagrafica errata (errato nome o cognome o data di nascita, così come indicato dal Centro nella scheda accompagnatoria, se esercizio prospettico)	0	
Mancata indicazione del sesso (così come indicato dal Centro nella scheda accompagnatoria, se esercizio prospettico)	0	
Mancanza Codice identificativo del campione	0	
Mancanza materiale esaminato	0	
Mancanza del responsabile dell'analisi, firma del Direttore del laboratorio o suoi delegati	0	
Mancanza paginazione (es. formato:1 di 1)	0	
Mancanza dell'indicazione all'indagine/sospetto diagnostico/informazione clinica	0	
Tempi di refertazione non rispettati	0	
Assenza della descrizione della metodica	0	
Mancanza di informazioni relative ai limiti del test	0	
Informazioni sulla tecnica del test insufficienti o errate (es. regione sequenziata e/o mutazione ricercata e/o kit utilizzato)	0	
Sensibilità e specificità analitica (Assente o insufficiente)	0	
Medesimo elemento valutato con penalizzazione già in esercizi precedenti	0	
Totale penalizzazioni	0	

VEQ Genetica Molecolare CICLO 2025 BRCA1 - 2

Elaborato numero: 2025000597GEN04

Codice laboratorio: 26013

Laboratorio Specialistico - Genetica Medica - Genetica Molecolare
Cancer Genetic Test Laboratory (CGT LAB)
Cogentech s.r.l. Società Benefit

Campione n. 4

Scadenza invio risultati :02/12/2025

Ente organizzatore

Centro Regionale di Coordinamento della Medicina di Laboratorio (Centro)
c/o ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda
Piazza Ospedale Maggiore 3 – Milano
Tel. 0264448378 – 76 - 77 - 81 -5280 - 5290
E-mail: qualita.smel@ospedaleniguarda.it

Coordinatori

Fabio Pasotti, Barbara Zaccaria, Giovanna Azzarà

Riservatezza

Tutte le comunicazioni relative ai programmi di VEQ avvengono in forma confidenziale tra l'Ente Organizzatore ed ogni singolo laboratorio partecipante. L'elaborazione è unica per partecipante ed identificata con un codice univoco alfanumerico riportato alla voce "Elaborato numero". Ad ogni partecipante è assegnato un proprio codice e noto al solo partecipante, al Centro ed agli uffici preposti.

Attività subappaltate

Se inviato un campione di DNA di seguito le attività subappaltate: preparazione dei materiali, trasporto dei campioni

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 refertati 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"

Il laboratorio partecipante può presentare "Appello" avverso la valutazione delle sue prestazioni entro 20 giorni dalla pubblicazione del report. Nell'Area Riservata del sito web nella sezione "Programmi VEQ / Risultati inviati-Elaborati" è disponibile la sezione "Apri Modulo Appello" con cui il laboratorio partecipante può inviare un appello al Centro.

Stato del rapporto	Rev	Motivo revisione	Redazione	Verifica Contenuti	Approvazione	Data Approvazione
Definitivo	0	Prima Emissione	Coordinatore del programma Fabio Pasotti	Referenti Tecnico Scientifici P.Cavalli, U. Cavallari, A. Faversani	Direttore S.Buoro	13/02/2026

Fine elaborato