

Test Genetici

Controllo Esterno di Qualità dei Test Genetici (CEQ)

Manuale d'uso

Vers.5

Febbraio 2019

Indice dei contenuti

Procedura di Autenticazione	pag 3
Primo Accesso al Sistema	pag 4
FAQ	pag 5
La console del CEQ-ISS	pag 6
Genetica Molecolare	pag 7
Accesso agli schemi e inserimento dati	pag 7
FAQ	pag 10
Genetica Molecolare Oncologica	pag 12
Accesso agli schemi e inserimento dati	pag 12
FAQ	pag 16
Citogenetica	pag18
Accesso agli schemi e inserimento dati	pag 18
FAQ	pag 21
Contatti	pag 22
Apppendice 1: Esempi di referto reso anonimo per la partecipa	zione al CEQ-ISS pag 23

.....



Procedura di autenticazione

Per accedere al sistema è necessario collegarsi all'indirizzo web

https://www.iss.it/site/cnmr/privato/cqtg/entry.asp

ed inserire nell'apposito spazio il nome utente (es. lab0000) e la parola chiave (Password; es. ISS0000) entrambe assegnate dall'Istituto Superiore di Sanità al momento della registrazione.

Accedi al sistema premendo il pulsante "INVIA"



Dal X turno (2014) è stata inserita la funzione **recupera password.** Cliccando sul link si ha accesso ad una schermata in cui viene chiesto di inserire la password registrata nel sistema (quella inserita nella schermata dati del laboratorio). Se l'indirizzo email è corretto, il sistema invierà automaticamente un messaggio con User e Password all'indirizzo indicato.



Primo accesso al sistema

Una volta effettuata la procedura di autenticazione si accede alla finestra in cui viene richiesta la compilazione con i dati del responsabile del laboratorio e del referente del CEQ.

Importante è compilare con cura tutti i campi, che verranno poi utilizzati per tutti i successivi contatti.

Questa finestra viene visualizzata al primo accesso, e vi si potrà accedere successivamente per ogni eventuale variazione dal link: "modifica dati di registrazione". **Tutti i campi sono obbligatori.**

Modifica dati registrazione

Dati Identificativi del Laboratorio

Responsabile		Referente di laboratorio			
Elena Partenti		Enrico Fientran			
INFORMAZIONI SULLA STRUTTU	RA				
Nome		Tipologia		Consulenza Genetica	
Ospedale xxx		Pubblica	\checkmark	Si	~
Servizio/Laboratorio		Indirizzo			
Laboratorio genetica		via xxxx			
Telefono	Fax	E-Mail			
056	0156	FA@YHWS			
Partecipa per:		IPA NELLA CASELLA CO	RKISPUNDEN		
	non abilitato		450	netica Postilatale	
	non abiiitato		450		
Citogenetica Prenatale	Fibrosi Cistica		L) Polipos	i Adenomatosa Familiare de	el Colon
non abilitato	500		non at	ollitato	
Sindrome di Lynch	Tumore Ereditario della	Mammella e dell'Ovaio	🗆 X-Fragi	ile Completo	
non abilitato	non abilitato		non ab	pilitato	
C X-Fragile Prescreening					
non abilitato					



<u>FAQ 1</u>

<u>Cosa devo fare se cliccando su "Conferma Dati" non accedo alla pagina successiva?</u>

- 1. Controlla di aver compilato tutti i campi
- **2.** Controlla che i requisiti del tuo sistema siano adeguati a quelli minimi richiesti per il funzionamento del sito
- **3.** Prova ad effettuare l'accesso utilizzando un altro browser (ad. esempio *google chrome* in alternativa ad *internet explorer*)
- 4. Prova ad effettuare l'accesso da un altro computer
- 5. Se con le prove precedenti non sei riuscito a risolvere il problema contattaci all'indirizzo <u>testgene@iss.it</u>.

<u>FAQ 2</u>

<u>Cosa devo fare se nel campo "Partecipa per:" non compare</u> <u>uno schema a cui ho chiesto di partecipare?</u>

Se nell'area di registrazione dei dati non risulta abilitato uno schema per cui è stata fatta richiesta di partecipazione invia una mail all'indirizzo: <u>testgene@iss.it</u>

<u>FAQ 3</u>

Dove devo inserire il numero di casi/anno analizzati nel laboratorio per lo schema a cui ho chiesto di partecipare?

Nell'area "partecipa per" ci sono le caselle selezionate per gli schemi a cui si è chiesto di partecipare. Sotto la casellina dello schema c'è una casella vuota in cui inserire il numero di casi analizzati nell'anno precedente a quello di partecipazione.

INDICARE IL NUMERO DI CASI/ANNO PER OGNI SCHEMA A CUI SI PARTECIPA NELLA CASELLA CORRISPONDENTE				
Partecipa per:				
🗆 Beta Talassemia	Citogenetica Oncologica	Citogenetica Postnatale		
non abilitato	non abilitato	450		
Citogenetica Prenatale	😪 Fibrosi Cistica	Poliposi Adenomatosa Familiare del Colon		
non abilitato	500	non abilitato		
Sindrome di Lynch	Tumore Ereditario della Mammella e dell'Ovaio	C X-Fragile Completo		
non abilitato	non abilitato	non abilitato		
C X-Fragile Prescreening				
non abilitato				

La Console del CEQ

Successivamente alla compilazione dei dati personali, si accede alla console di navigazione del CEQ.

CQTG	Test Genetici	G LOGOUT 🌢 MOI	Benvenuto Elena Partenti Struttura Ospedale xxx DIFICA DATI REGISTRAZIONE & VEDI RISULTATI
Scegli una tip	oologia		
Genetica Mole	ecolare	Genetica Molecolare Oncologica	Citogenetica
🖋 Fibrosi Cis	tica	Poliposi Adenomatosa Familiare del Colon	Citogenetica Prenatale
Beta Talasser	nia	Tumore Ereditario della Mammella e dell'Ovaio	🖋 Citogenetica Postnatale
X-Fragile Com	oleto	Sindrome di Lynch	Citogenetica Oncologica
X-Fragile Prescre	eening		
Test genetici - 2017			

In alto troviamo la *barra di navigazione*, e i diversi pulsanti che permettono l'accesso alle sezioni.

Nel dettaglio:

- Pulsante **Modifica dati di Registrazione:** permette di tornare alla maschera di dati anagrafici e del laboratorio;
- Pulsante Risultati: mostra i risultati dei CEQ precedenti
- Pulsante Logout: permette l'uscita dal sistema.

Sono elencate le macroaree di **Genetica Molecolare, Genetica Molecolare Oncologica** e **Citogenetica;** sotto ogni macroarea sono visibili tutti gli schemi, in arancione quelli attivi per cui il laboratorio è abilitato.

Le varie sezioni risulteranno abilitate o meno a seconda di quelle che sono le aree di accesso assegnate ad ogni laboratorio.

E' CONSIGLIABILE NON UTILIZZARE I PULSANTI AVANTI/INDIETRO DEL BROWSER. PER TORNARE ALLA "HOME" CLICCARE SULLA SCRITTA IN ALTO A SX "CQTG Test Genetici"

Genetica Molecolare

Genetica Molecolare

🖋 Fibrosi Cistica

Beta Talassemia X-Fragile Completo X-Fragile Prescreening

Nell'esempio sopra riportato il laboratorio ha accesso solo allo schema di Fibrosi Cistica (arancione), mentre non è abilitato al controllo di qualità per gli schemi in grigio.

I diritti di accesso ai singoli controlli vengono gestiti direttamente dal Gruppo Test Genetici del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità sulla base della richiesta del laboratorio.

Una volta selezionato uno schema viene presentata una breve lettera di introduzione dove sono indicate le modalità e i tempi di lavoro. Nell'allegato sono indicati i dati relativi ai campioni

CQTG Test Genetici



7

Controllo Esterno di Qualità sui Test Genetici

Fibrosi Cistica

Caro Collega,

ti invitiamo ad analizzare i quattro campioni di DNA genomico che ti abbiamo inviato avvalendoti delle tecniche di uso corrente nel tuo laboratorio per l'identificazione di mutazioni presenti nel gene CFTR.

I dati grezzi e i referti resi anonimi (dati identificativi della struttura) relativi ai quattro campioni di DNA dovranno essere inseriti (in formato jpg e/o pdf max 2Mb) entro il

Troverai i dati identificativi (fittizi) e i dati clinici e tecnici relativi ai campioni che ti abbiamo inviato cliccando il pulsante "vedi allegato".

Inoltre ti consigliamo, prima di inserire i dati grezzi e i referti, di prendere visione dei criteri di valutazione generali e dei criteri di esclusione presenti sul sito www.iss.it/cnmr, in evidenza nell'area test genetici.

Buon lavoro e cordiali saluti.

🕒 Vedi l'allegato in formato PDF

Inserisci i Dati

Successivamente sarà sufficiente cliccare su **"Inserisci i Dati"** per passare alla fase di inserimento dei dati a cui si ha accesso dalla seguente finestra.

CQTG	Test Genetici		
ibrosi Cistica	a		
ompilazione scheda			
CAMPIONE 1			
Allegato	Referto	Note	
ALLEGA UN FILE	A retro1.jpg	scrivi qui	^
	n Se non visualizzi il file allegato aggiorna la pagina premendo FS		~
Fallimento			
CAMPIONE 2			
Allegato	Referto	Note	
ALLEGA UN FILE	A menu_estivo.jpg	scrivi qui	^
	Se non visualizzi il file allegato appigna la pagina premendo F5		~
Fallimente			
Tattimento			
CAMPIONE 7			
CAMPIONE 3			
Allegato	Referto	Note	
ALLEGA UN FILE	C ordine2di2.jpg	scrivi qui	^
	Se non visualizzi il file allegato aggiorna la pagina premendo FS		~

Per l'inserimento dei dati sarà sufficiente allegare, per ogni campione analizzato, un referto stilato secondo il modello del laboratorio e reso anonimo (cancellando tutti i dati che possano far individuare il laboratorio) selezionando il file (jpg e pdf) direttamente dal proprio computer.

Nel caso in cui il referto caricato risulta non essere quello definitivo, sarà possibile sostituirlo con un caricamento successivo.

L'inserimento delle immagini relative ai dati grezzi è possibile nel riquadro "Inserimento Immagine"

Allegato	Pafarto		Note		
Alegato	Keleto		Note		
ALLEGA UN FILE	Nessun referto inserito		scrivi qui	· · · · · · · · · · · · · · · · · · ·	^
	Se non visualizzi il file allegato aggi	orna la pagina premendo FS		`	~
Fallimento					
ALLIMENTO ANALISI					
	Noto				
	Note				
Analisi fallita	scrivi qui			· · · · · · · · · · · · · · · · · · ·	^
					~
ISERIMENTO IMMAGINE					
ima di inserire un'immagine sel	eziona i campioni di riferimento				
🗹 Campione 1 (2)	Campione 2 (1)	🕑 Campione 3 (1)	Campione 4 (1)	SELEZIONA UN FILE	
Vicualizza Immanini (3)					

Attenzione

Dopo aver inserito i dati ricordati di premere nella barra in alto il pulsante "salva" se non sei pronto a inviare i dati, o "salva e invia" per inviarli

Per caricare il file immagine (in formato jpg o pdf) cliccare sul pulsante "seleziona un file; si aprirà la finestra sottostante.

	×
Fibrosi Cistica - Inserisci immagine	
Peso massimo consentito 2 MB	
Scegli un file Sfoglia	
Campione 1 Campione 2 Campione 3 Campione 4	
Sativa	

Prima di selezionare il file mediante il pulsante "sfoglia" selezionare il/i campioni a cui fa riferimento l'immagine. E' possibile caricare una sola immagine per tutti i campioni se il dato grezzo è unico.

Come procedere:

- 1. Seleziona il/i campione/i a cui fa riferimento il dato grezzo
- 2. Premi il pulsante sfoglia e scegli il file dal tuo computer
- 3. Salva

Un messaggio pop-up ti avviserà del corretto caricamento del file.

Una volta caricato il file, verifica che questo sia correttamente visualizzabile cliccando sul pulsante "visualizza immagini"

INSERIMENTO IMMAGINE Prima di inserire un'immagine selezio	ona i campioni di riferimento			
Campione 1 (2) Visualizza le immagini (2)	쭏 Campione 2 (1)	쭏 Campione 3 (1)	쭏 Campione 4 (1)	SELEZIONA UN FILE

Se le immagini caricate non sono leggibili o non sono quelle corrette, in questa fase puoi cancellarle e ricaricarle N.B. Successivamente al caricamento dei file potrebbe non risultare il numero corretto di immagini caricate: **premi il tasto F5 e aggiorna la pagina**.

Attenzione: Ogni file che viene inserito, (immagine o referto) non deve avere dimensione superiore a 2Mb e deve rispettare i formati pdf e/o JPG sia per le immagini che per i referti.

Utilizzo dei pulsanti salva e Salva e invia

Alla fine di ogni controllo sono presenti due pulsanti: Salva e Salva e Invia.

Il pulsante **Salva** permette di salvare tutti i campi che sono stati riempiti durante il controllo e consente di poterli modificare in un momento successivo; **in questo modo non sono visibili all'ISS**.

Il pulsante Salva e Invia trasmette i dati inseriti all'ISS; una volta inviate le informazioni non sono più modificabili.

FAQ 4

<u>Cosa devo fare se una volta caricato il file non riesco a</u> <u>visualizzarlo?</u>

Se non riesci a visualizzare il file la prima cosa da fare è aggiornare la pagina premendo F5. Se ancora non lo visualizzi è probabile che non sia stato caricato dal sistema.

Questo può accadere per i seguenti motivi:

- 1. Il formato del file non è corretto: controlla che il file sia in formtato pdf o jpg (non è sufficiente cambiare manualmente l'estensione del file)
- 2. Il nome del file è troppo lungo o sono presenti caratteri complessi: controlla che il nome assegnato al file non contenga caratteri quali \, /, ",), …ecc
- **3.** Il file è più grande di 2Mb (dimensione massima consentita)

N.B: RICORDA DI CONTROLLARE CHE TUTTI I FILE CARICATI SIANO LEGGIBILI E ANONIMI PRIMA DI SALVARE E INVIARE I DATI ALL'ISS.

I dati salvati e non inviati non saranno visibili dall'ISS e dai valutatori!!!

<u>FAQ 5</u>

<u>Se ho una stessa immagine per più campioni, devo caricarla</u> più volte?

- **1.** Per ogni campione è possibile inserire una o più immagini, basta ricordarsi di identificare il campione "spuntando" la casella relativa al numero del campione"
- 2. Se si ha un'unica immagine per tutti i campioni (ad esempio la fotografia di una corsa elettroforetica), si può caricare l'immagine un'unica volta importante è "spuntare" le caselle relative ai campione di cui si sta caricando l'immagine.

<u>FAQ 6</u>

<u>Cosa significa presentare un referto anonimo se i dati del dei campioni sono fittizi?</u>

Nel caso della genetica molecolare presentare un referto anonimo significa cancellare tutti i dati che possano far riconoscere la struttura di appartenenza del laboratorio. I dati che devono essere anonimizzati sono:

- 1. Il nome del laboratorio e della struttura a cui appartiene compreso indirizzo, telefono, fax ecc.
- 2. Il nome del responsabile del laboratorio
- 3. La/e firma/e in fondo al referto
- 4. Il nome della città di appartenenza del laboratorio (ad es. vicino la data di refertazione)

Devono invece essere riportati i "dati del paziente" assegnati ai campioni in quanto fittizi: nome, cognome, data di nascita, ecc (solo per la genetica molecolare).

<u>ATTENZIONE</u>: dal IX turno di CEQ (anno 2013) la presenza sul referto di dati che possano rendere il laboratorio riconoscibile durante le valutazioni è un principio di esclusione dalle valutazioni stesse. Si consiglia di visionare i modelli presenti sul sito e in appendice a questo manuale (appendice 1).



Genetica Molecolare Oncologica

Genetica Molecolare Oncologica

Poliposi Adenomatosa Familiare del Colon

🖋 Tumore Ereditario della Mammella e dell'Ovaio

Sindrome di Lynch

Nell'esempio sopra riportato il laboratorio ha accesso allo schema di "Tumore Ereditario della Mammella e dell'Ovaio" (in arancione), mentre non è abilitato al controllo di qualità per gli schemi in grigio.

I diritti di accesso ai singoli controlli vengono gestiti direttamente dal Gruppo Test Genetici del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità.

Una volta selezionato uno schema viene presentata una breve lettera di introduzione dove sono indicate le modalità e i tempi di lavoro.



Tumore Ereditario della Mammella e dell'Ovaio

Caro Collega, ti invitiamo ad inserire i dati grezzi ed i referti relativi ai casi descritti nell'allegato, entro il 20/12/2014.

I dati grezzi e i referti dovranno essere inviati in originale (rendendo anonimi i dati identificativi della struttura e i dati sensibili); il formato per L'invio è jpg e/o pdf fino a 2Mb.

Ti invitiamo, inoltre, ad inserire, in un unico file pdf, i risultati degli esercizi proposti nell'allegato, entro il 20/12/2014.

Buon lavoro e cordiali saluti. Description e cordiali saluti. Description e cordiali saluti. PDF Inserisci i Dati

Successivamente sarà sufficiente cliccare su **"Inserisci i Dati"** per passare alla fase di inserimento dei dati.

Dal IV turno è presente un breve questionario all'inizio della pagina di inserimento dati, in cui viene richiesto al laboratorio di indicare i criteri di riferimento utilizzati per la classificazione delle varianti. La compilazione è obbligatoria ed è consentita una sola risposta. Dopo aver dato la risposta è necessario salvare, perché con l'aggiornamento della pagina, inserendo gli altri dati, il campo si cancella.

CQTG	Test Genetici		Benvenu	to laboratorio prova Struttura xxxxx IE & VEDI RISULTATI	2
				Satva Satva e Invia	Annulla
Tumore Ered	itario della Mammella e	dell'Ovaio			
Compilazione scheda	imento del laboratorio per la classificazione delle varianti				
CAMPIONE 1 Allegato	Referto	Note			
ALLEGA UN FILE	Nessun referto inserito Se non visualizzi il file allegato aggiorna la pagina premendo FS	scrivi qui	Ĵ		

Per l'inserimento dei dati sarà sufficiente allegare, per ogni campione analizzato, un referto stilato secondo il modello del laboratorio e reso anonimo (cancellando tutti i dati che possano far individuare il laboratorio) selezionando il file (jpg e pdf) direttamente dal proprio computer.

Allegato Refero Note Allegato Refero Schedu registratione geff Allegato Refero Schedu registratione geff Allegato Refero Note Schedu registratione geff Schedu registratione geff Schedu registratione geff Schedu registratione geff Schedu registratione geff Schedu registratione geff Schedu registratione geff Schedu registratione geff Schedu registratione geff Schedu registratione geff Schedu registratione geff Schedu registratione geff	QTG	Test Genetici		
Alter to region agree to ge presente 15				
Allegato Allegato Referto R	imore Eredi	itario della Mammella	e dell'Ovaio	
CAMPIONE 1 Alicquito Referito Schedu registracione pdf Schedu registra	milazione scheda			
CAMPIONE 1 Refere Note Allick NN FILE Refere Software point Server valuation if the adaption appione by paginar permeteds F5 Software	ipitazione scheua			
Allegatio Refers Note Allegatio Refers axink qui Server Mustical III and approxements F3 axink qui	CAMPIONE 1			
ALLEGA. UN FILE Compliance pet SchW qui SchW qui CAMPIONE 2 Allegato Refereto Commagine (pg) SchW qui SchW qui Allegato Refereto Note Allegato Refereto SchW qui SchW qui SchW qui SchW qui	Allegato	Referto	Note	
	ALLEGA UN FILE	C scheda_registrazione.pdf	scrivi qui	^
CAMPIONE 2 Allegato Refero Note AlleGa UN FRE Dimensipie gg Seriori visualizat 8 file elligato agiores la pagine premedo F5		💼 Se non visualizzi il file allegato aggiorne la pagina premendo PS		~
Allegato Referito Note AllEGA UN FILE Dimmagine_lips SoftWirdel Service Naudicial E Ric ellegato apgiores to pagine premedo F5 V				
Allegato Refero Note AllEGA UN FILE	CAMPIONE 2			
ALLEGA UN FLE Communities (pg south of a story of a sto	Allegato	Referto	Note	
Series Visualizial & Revallaçãos aggiorea la pagine presentedo FS	ALLEGA UN FILE	A Immagine.jpg	scrivi qui	^
		E non visualizzi il file allegato aggiorne la pagina premendo PS		~

Nel caso in cui il referto caricato risulta non essere quello definitivo, sarà possibile sostituirlo con un caricamento successivo.

.....

L'inserimento delle immagini relative ai dati grezzi è possibile nel riquadro "Inserimento Immagine"

CAMPIONE 3			
Allegato	Referto	Note	
ALLEGA UN FILE	Nessun referto inserito	scrivi qui	^
	ជា Se non visualizzi il file allegato aggiorna la pagina premendo F5		~
ESERCIZI			
Allegato	Referto		
ALLEGA UN FILE	Nessun referto inserito		
	ni Se non visualizzi il file allegato aggiorna la pagina premendo FS		
INSERIMENTO IMMAGIN	E		
Prima di inserire un'immagine s	eleziona i campioni di riferimento		
🕑 Campione 1 (1)	Campione 2 (1) SELEZIONA UN	FILE	
🖹 Visualizza Immagini (1)			

Per caricare il file immagine (in formato jpg o pdf) cliccare sul pulsante "seleziona un file; si aprirà la finestra sottostante.

×
Tumore Ereditario della Mammella e dellOvaio - Inserisci immagine
Peso massimo consentito 2 MB
Scegli un file Sfoglia Campione 1 Campione 2
Salva Annulla

Prima di selezionare il file mediante il pulsante "sfoglia" selezionare il/i campioni a cui fa riferimento l'immagine. E' possibile caricare una sola immagine per tutti i campioni se il dato grezzo è unico.



- 1. Seleziona il/i campione/i a cui fa riferimento il dato grezzo
- 2. Premi il pulsante sfoglia e scegli il file dal tuo computer
- 3. Salva

Un messaggio pop-up ti avviserà del corretto caricamento del file.

Una volta caricato il file, verifica che questo sia correttamente visualizzabile cliccando sul pulsante "visualizza immagini"

Prima di inserire un'immagine seleziena i campioni di riferimento	
Campione 1 (1)	SELEZIONA UN FILE
🗈 Visualizza le immagini (1)	

Se le immagini caricate non sono leggibili o non sono quelle corrette, in questa fase puoi cancellarle e ricaricarle

N.B. Successivamente al caricamento dei file potrebbe non risultare il numero corretto di immagini caricate: **premi il tasto F5 e aggiorna la pagina**.

Attenzione: Ogni file che viene inserito, (immagine o referto) non deve avere dimensione superiore a 2Mb e deve rispettare i formati pdf e/o JPG sia per le immagini che per i referti.

Utilizzo dei pulsanti salva e Salva e invia

Alla fine di ogni controllo sono presenti due pulsanti: Salva e Salva e Invia.

Il pulsante **Salva** permette di salvare tutti i campi che sono stati riempiti durante il controllo e consente di poterli modificare in un momento successivo; **in questo modo non sono visibili all'ISS**.

Il pulsante Salva e Invia trasmette i dati inseriti all'ISS; una volta inviate le informazioni non sono più modificabili.



<u>FAQ 7</u>

<u>Cosa devo fare se una volta caricato il file non riesco a</u> <u>visualizzarlo?</u>

Se non riesci a visualizzare il file la prima cosa da fare è aggiornare la pagina premendo il tasto F5. Se non riesci ancora a visualizzarlo è probabile che non sia stato caricato dal sistema.

Questo può accadere per i seguenti motivi:

- 1. Il formato del file non è corretto: controlla che il file sia in formtato pdf o jpg (non è sufficiente cambiare manualmente l'estensione del file)
- 2. Il nome del file è troppo lungo o sono presenti caratteri complessi: controlla che il nome assegnato al file non contenga caratteri quali \, /, ",), …ecc
- 3. Il file è più grande di 1mb (dimensione massima consentita)

<u>N.B: RICORDA DI CONTROLLARE CHE TUTTI I FILE CARICATI SIANO LEGGIBILI E ANONIMI PRIMA DI SALVARE E INVIARE I DATI ALL'ISS.</u>

I dati salvati e non inviati non saranno visibili dall'ISS e dai valutatori!!!

<u>FAQ 8</u>

<u>Se ho una stessa immagine per più campioni, devo caricarla più volte?</u>

- **1.** Per ogni campione è possibile inserire una o più immagini, basta ricordarsi di identificare il campione "spuntando" la casella relativa al numero del campione"
- 2. Se si ha un'unica immagine per tutti i campioni (ad esempio la fotografia di una corsa elettroforetica), si può caricare l'immagine un'unica volta importante è "spuntare" le caselle relative ai campione di cui si sta caricando l'immagine.

<u>FAQ 9</u>

Cosa significa presentare un referto anonimo?

Presentare un referto anonimo significa cancellare tutti i dati che possano far riconoscere la struttura di appartenenza del laboratorio e i dati sensibili relativi al probando. E' a disposizione un modello sul sito dei test genetici. I dati che devono essere anonimizzati sono:



I dati sensibili del probando

- 2. Il nome del laboratorio e della struttura a cui appartiene compreso indirizzo, telefono, fax ecc.
- 3. Il nome del responsabile del laboratorio
- 4. La/e firma/e in fondo al referto
- 5. Il nome della città di appartenenza del laboratorio (ad es. vicino la data di refertazione)

ATTENZIONE: dal IX turno di CEQ (anno 2013) la presenza sul referto di dati che possano rendere il laboratorio riconoscibile durante le valutazioni è un principio di esclusione dalle valutazioni stesse. Si consiglia di visionare i modelli presenti sul sito e in appendice a questo manuale (appendice 1).

.....



Citogenetica

Citogenetica

Citogenetica Prenatale

Citogenetica Postnatale Citogenetica Oncologica

Nell'esempio sopra riportato il laboratorio ha accesso allo schema di "Citogenetica Postnatale" (in arancione), mentre non è abilitato al controllo di qualità per gli schemi in grigio.

I diritti di accesso ai singoli controlli vengono gestiti direttamente dal Gruppo Test Genetici del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità.

Una volta selezionato uno schema viene presentata una breve lettera di introduzione dove sono indicate le modalità e i tempi di lavoro.



Successivamente sarà sufficiente cliccare su **"Inserisci i Dati"** per passare alla fase di inserimento dei dati.



CQTG	Test Genetici				Benvenuto Elena Partenti Struttura Ospedale xxx LOGOUT & MODIFICA DATI REGISTRAZIONE & VEDI RISULTATI	2
Citogenetica	Inserimento dati				Silo Silochú	Annulla
Inserimento dati						
scrivi qui			Ŷ			
Numero metafasi cariotipate scrivi qui	Anno della versione ISCN adottata scrivi qui					
REFERTO Allegato ALLEGA UN FILE	Referto Nessun referto inserito Se non visualizari II. file allegato aggiona la pagina premendo FS	Note scrivi qui		Ŷ		

Per tutti gli schemi di citogenetica tutti i campi indicati sono obbligatori, escluse le note

Per la citogenetica è previsto l'inserimento di due casi.

Per l'inserimento dei dati sarà sufficiente allegare, per ogni campione selezionato, il referto originale reso anonimo (cancellando tutti i dati sensibili del paziente e quelli che possano far individuare il laboratorio) selezionando il file (jpg e pdf) direttamente dal proprio computer.

Nel caso in cui il referto caricato risulta non essere quello definitivo, sarà possibile sostituirlo con un caricamento successivo.

Si dovrà proseguire poi con l'inserimento delle immagini di 3 metafasi e due cariotipi relativi alle metafasi inserite.



Allegato		Note	
ALLEGA UN FILE	Nessun file inserito	scrivi qui	^
	in the second se		~
ETAFASE 2			
Allegato		Note	
ALLEGA UN FILE	Nessun file inserito	scrivi qui	~
	💼 Se non visualizzi il file allegato aggiorna la pagina premendo F5		~
ETAFASE 3			
Allegato		Note	
ALLEGA UN FILE	Nessun file inserito	scrivi qui	~
	1		~

Alla base della schermata c'è la possibilità di inserire "**Immagini aggiuntive**" che possono essere relative ad ulteriori metafasi del caso e/o approfondimenti (esempio immagini e/o referto FISH).

Allegato		Note	
ALLEGA UN FILE	Nessun file inserito	scrivi qui	^
	💼 Se non visualizzi il file allegato aggiorna la pagina premendo F5		~
łote			
scrivi qui		^	
		~	
SERIMENTO IMMAGIN	II AGGIUNTIVE		
SELEZIONA UN FILE			

Attenzione

Prima di inviare i dati ricordati di premere nella barra in alto il pulsante "salva" se non sei pronto a inviare i dati, o "salva e invia" per inviarli

Per accedere all'inserimento del secondo caso è necessario inviare il primo caso (una volta finito e controllato l'inserimento)

Se le immagini caricate non sono leggibili o non sono quelle corrette, in questa fase puoi cancellarle e ricaricarle



N.B. Successivamente al caricamento dei file potrebbe non risultare il numero corretto di immagini caricate: premi il tasto F5 e aggiorna la pagina.

Attenzione: Ogni file che viene inserito, (immagine o referto) non deve avere dimensione superiore a 2Mb e deve rispettare i formati pdf e/o JPG sia per le immagini che per i referti.

Utilizzo dei pulsanti salva e Salva e invia

Alla fine di ogni controllo sono presenti due pulsanti: Salva e Salva e Invia.

Il pulsante **Salva** permette di salvare tutti i campi che sono stati riempiti durante il controllo e consente di poterli modificare in un momento successivo; **in questo modo non sono visibili all'ISS**.

Il pulsante Salva e Invia trasmette i dati inseriti all'ISS; una volta inviate le informazioni non sono più modificabili.

<u>FAQ 10</u>

Cosa devo anonimizzare nel referto oltre ai dati del paziente?

Come per gli schemi di genetica molecolare, per gli schemi di citogenetica devono essere nascosti tutti i dati che possano far riconoscere la struttura di appartenenza del laboratorio. E' a disposizione un modello sul sito dei test genetici. I dati da rendere anonimi sono:

- 1. Il nome del laboratorio e della struttura a cui appartiene compreso indirizzo, telefono, fax ecc.
- 2. Il nome del responsabile del laboratorio
- 3. La/e firma/e in fondo al referto
- 4. Il nome della città di appartenenza del laboratorio (ad es. vicino la data di refertazione, MA NON LA DATA DI REFERTAZIONE)
- 5. La provenienza del campione

<u>ATTENZIONE</u>: dal IX turno di CEQ (anno 2013) la presenza sul referto di dati che possano rendere il laboratorio riconoscibile durante le valutazioni è un principio di esclusione dalle valutazioni stesse. Si consiglia di visionare i modelli presenti sul sito e in appendice a questo manuale (appendice 1).



<u>Contatti</u>

Gruppo di lavoro CEQ-ISS Test Genetici, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità: Dott.ssa Domenica Taruscio - Responsabile Scientifico Dott.ssa Federica Censi Dott.ssa Maria Chiara de Stefano Dott. Marco Salvatore Dott. Fabrizio Tosto

Per qualsiasi problema di compilazione o di utilizzo della piattaforma del CEQ-ISS si può utilizzare il seguente contatto:

E-mail: testgenetici@iss.it

N.B. Ricorda ad ogni contatto di indicare il codice del laboratorio

APPENDICE 1: esempi di referto reso anonimo per la partecipazione al CEQ-ISS

Vi ricordiamo che le valutazioni dei dati da parte dei valutatori avvengono in forma del tutto anonima e l'identità del laboratorio non viene mai rivelata.

La mancata anonimizzazione del referto è un principio di esclusione dalla valutazione dei dati inviati per la parteciapzione al CEQ-ISS.

L'anonimizzazione richiesta per il CEQ-ISS comprende tutti i dati che possano rendere riconoscibile il laboratorio durante la valutazione e, per gli schemi di citogenetica e genetica molecolare oncologica, i dati sensibili del paziente.

L'esempio che vi proponiamo riguarda un referto, appositamente preparato, di un analisi di Fibrosi Cistica (Fig 1-3).

Per gli schemi di genetica molecolare (Fig 2) dal referto in Fig 1 non dovranno più comparire dopo l'anonimizzazione:

- L'intestazione del laboratorio (cercando di lasciare le voci per far capire quali dati sono presenti)
- Il nome del responsabile
- Il nome di chi ha eseguito l'analisi
- La città di provenienza

Devono invece rimanere i dati del paziente, in quanto dati fittizi, inventati appositamente per i campioni del CEQ.

Per gli **schemi di citogenetica e genetica molecolare oncologica** (Fig 3) dal referto in Fig 1 non dovranno più comparire dopo l'anonimizzazione:

- I dati sensibili del paziente
- L'intestazione del laboratorio, lasciando visibili i campi che la compongono (NO loghi)
- La provenienza del campione
- Il nome del responsabile
- Il nome di chi ha eseguito l'analisi
- · La città di provenienza

Come esempio di referto è stato utilizzato lo stesso referto riferito allo schema di Fibrosi Cistica **al solo scopo di evidenziare le voci del referto che devono essere rese anonime.**





ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ Centro Nazionale Malattie Rare Reparto Test Genetici Responsabile Dott.ssa Domenica Taruscio Via le Regina Elena, 299 00161 - ROMA Tel. 06 4990 2805 - Fax 06 4990 4370

Analisi del gene CFTR responsabile della Fibrosi Cistica

CEQ-ISS2

Cognome e Nome Sesso: Luogo e data di nascita: Origine etnica/Geografica: Codice laboratorio n.: **Statenti Manuela** Femminile (Luogo non indicato) il 13/01/1998 Non nota

Data arrivo campione: Provenienza campione: Medico richiedente: Materiale biologico analizzato: 20/01/2013 Istituto Superiore di Sanità Istituto Superiore di Sanità DNA genomico

Indicazione al test: Test del sudore positivo; lieve sintomatologia respiratoria. Chiede la caratterizzazione molecolare per FC.

Risultato: Presenza in eterozigosi composta delle mutazioni **621+1G>T e 711+1G>T** (c.[489+1G>T](;)[579+1G>T])

Interpretazione del risultato: L'analisi molecolare del gene CFTR eseguita nella Sig.ra Statenti Manuela ha identificato la presenza di due differenti mutazioni che causano la Fibrosi Cistica. Il risultato conferma la diagnosi di Fibrosi Cistica.

Conclusioni: Per confermare lo stato di eterozigote composto, tuttavia, è necessario estendere l'esame ai genitori. In caso di conferma delle mutazioni identificate si sottolinea che i genitori hanno un rischio di concepire un figlio affetto pari al 25%. Poiché la Fibrosi Cistica è una malattia ereditaria a trasmissione autosomico recessiva si consiglia inoltre di estendere l'analisi genetica ai familiari. Si consiglia consulenza genetica.

Mutazioni ricercate: F508del, G542X, 2183AA>G, N1303K, 3849+10KbC>T, 1717-1G>A, 621+1G>T, R1162X, 394delTT, G85E, R117H, 1078delT, R347P, R334W, E60X, 711+5G>A, 3659delC, 2143delT, A455E, 2184delA, W1282X, G551D, R553X, S1251N, R560T, 3905insT, Q552X, I507del, CFTRdel2,3(21Kb), 711+1G>T, 3199del6, 3120+1G>A.

Le mutazioni sono classificate secondo GenBank Accession Number NM_000492.3, nomenclatura: Cystic Fibrosis Mutation Database: www.genet.sickkids.on.ca

Tecniche utilizzate: RDB Kit INNO-LiPA CFTR19 (Lotto n° 194842), INNO-LiPA CFTR17+Tn Update (Lotto n° 198052)

- Sensibilità e Specificità analitica del test >99%
- Efficienza diagnostica 75% mutazioni italiane

Il Biologo II Responsabile del Laboratorio Dott.ssa Domenica Taruscio

Roma, 04/02/2013

1/1

24

Figura 1: modello di referto prima dell'anonimizzazione dei dati



Figura 2: esempio di referto reso anonimo per gli schemi di genetica molecolare





3120+1G>A.

Le mutazioni sono classificate secondo GenBank Accession Number NM_000492.3, nomenclatura: Cystic Fibrosis Mutation Database: www.genet.sickkids.on.ca

Tecniche utilizzate: RDB Kit INNO-LiPA CFTR19 (Lotto n° 194842), INNO-LiPA CFTR17+Tn Update (Lotto n° 198052)

- Sensibilità e Specificità analitica del test >99%
- Efficienza diagnostica 75% mutazioni italiane

Il Biologo II Responsabile del Laboratorio

04/02/2013

1/1

Figura 3: esempio di referto reso anonimo per gli schemi di citogenetica e genetica molecolare oncologica

