

# 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 partecipazione al CE	Q-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 Referente di Laboratorio Elena Partenti Enrico Fientran INFORMAZIONI SULLA STRUTTURA Tipologia Consulenza Genetica Ospedale xxx Pubblica ~ ~ Servizio/Laboratorio Indirizzo Laboratorio genetica via xxxx Telefono Fax E-Mail 056 0156 FA@YHWS INDICARE IL NUMERO DI CASI/ANNO PER OGNI SCHEMA A CUI SI PARTECIPA NELLA CASELLA CORRISPONDENTE Partecipa per: ☐ Beta Talassemia ☐ Citogenetica Oncologica Citogenetica Postnatale 450 non abilitato non abilitato Citogenetica Prenatale 🗹 Fibrosi Cistica ☐ Poliposi Adenomatosa Familiare del Colon 500 non abilitato non abilitato ☐ Sindrome di Lynch ☐ Tumore Ereditario della Mammella e dell'Ovaio X-Fragile Completo non abilitato non abilitato non abilitato ☐ X-Fragile Prescreening non abilitato



#### **FAQ 1**

# Cosa devo fare se cliccando su "Conferma Dati" non accedo alla pagina successiva?

- 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 testgene@iss.it.

#### FAQ 2

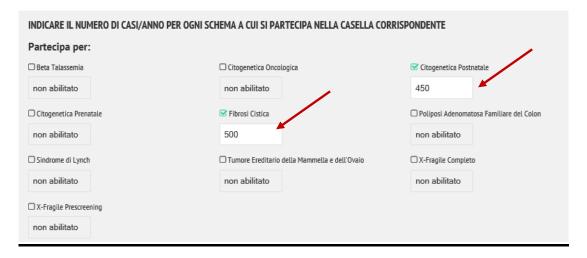
## Cosa devo fare se nel campo "Partecipa per:" non compare uno schema a cui ho chiesto di partecipare?

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: testgene@iss.it

### FAQ3

## 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.





#### La Console del CEQ

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



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 "COTG Test Genetici"



### **Genetica Molecolare**

## Genetica Molecolare



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





### 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.

l 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.

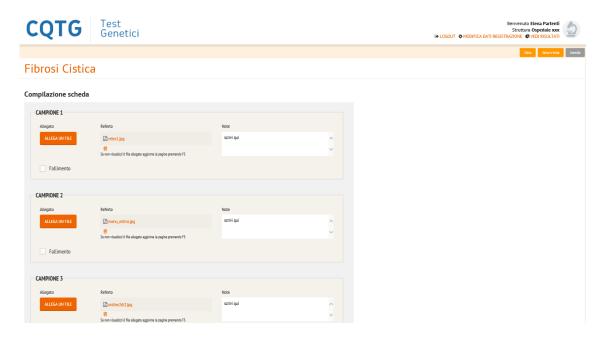
Buon lavoro e cordiali saluti.

🗷 Vedi l'allegato in formato PDF

Inserisci i Dati



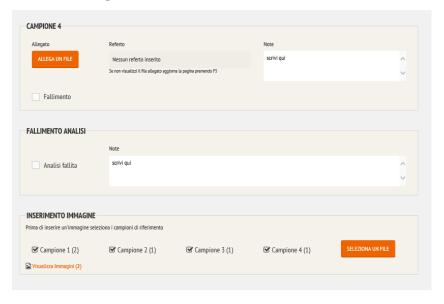
Successivamente sarà sufficiente cliccare su "Inserisci i Dati" per passare alla fase di inserimento dei dati a cui si ha accesso dalla seguente finestra.



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"









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



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"



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**

## Cosa devo fare se una volta caricato il file non riesco a visualizzarlo?

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!!!

## **FAQ 5**

## Se ho una stessa immagine per più campioni, devo caricarla 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.

#### **FAQ 6**

## Cosa significa presentare un referto anonimo se i dati del dei campioni sono fittizi?

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).

**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).



### **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.





### Controllo Esterno di Qualità sui Test Genetici

#### 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

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.



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.



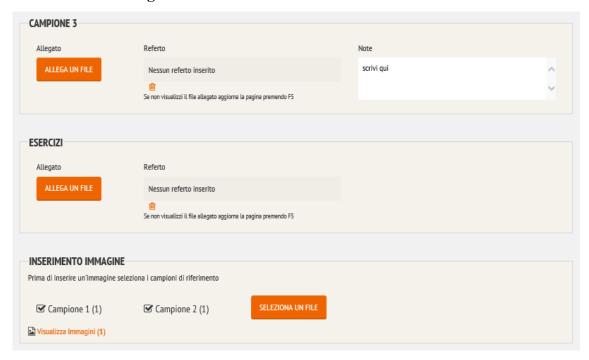
Per l'inserimento dei dati sarà sufficiente allegare, per ogni campione analizzato, un referto stilato secondo il modello del laboratorio e reso anonimo (cancellando tutti i dati che possano far individuare il laboratorio) selezionando il file (jpg e pdf) direttamente dal proprio computer.



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"



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



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"



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 7**

# Cosa devo fare se una volta caricato il file non riesco a visualizzarlo?

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)

## 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!!!

#### **FAQ 8**

# Se ho una stessa immagine per più campioni, devo caricarla 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.

## **FAQ9**

### 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:



- 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 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.





#### Controllo Esterno di Qualità sui Test Genetici

#### Citogenetica Postnatale

Caro Collega,

ti invitiamo ad inserire entro il.

' i dati richiesti in formato anonimo\* secondo le indicazioni descritte nell' allegato sotto riportato.

Per ciascun caso ti preghiamo di inserire :

- Tre immagini di metafasi e due cariotipi ricostruiti da tali immagini in formato jpg o pdf (max 2Mb); nel caso in cui vi siano più immagini per la stessa metafase, puoi selezionare le metafasi di riferimento e aggiungere le immagini mancanti (in basso alla schermata "inserimento dati")
- Il relativo referto in formato jpg o pdf (max 2Mb)

\*Occorre che i dati sensibili del paziente e i dati identificativi della struttura siano resi anonimi in tutti i files inviati E' obbligatorio inserire l'indicazione all' indagine nell' apposito campo.

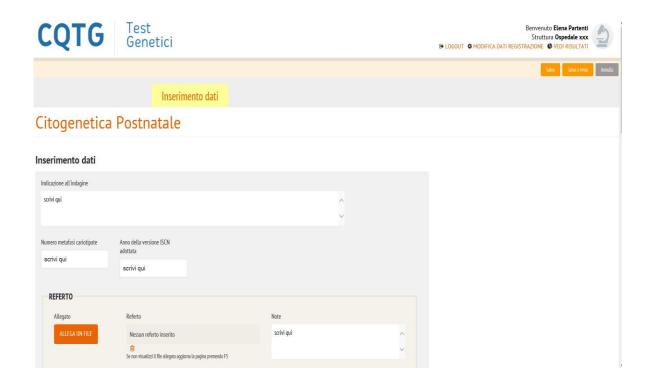
Si consiglia di prendere visione dei criteri di valutazione e di esclusione. Buon lavoro e cordiali saluti.

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.





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

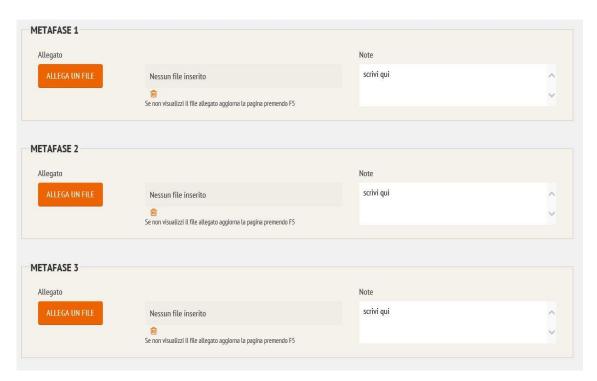
Per la citogenetica è previsto l'inserimento di due casi.

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.

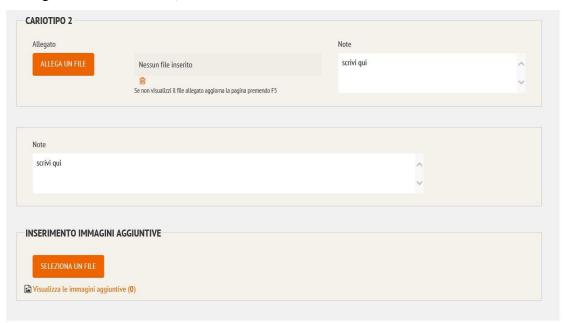
Nel caso in cui il referto caricato risulta non essere quello definitivo, sarà possibile sostituirlo con un caricamento successivo.

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





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).



#### 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.

#### **FAQ 10**

#### 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

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).

## **Contatti**

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

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

Cognome e Nome Statenti Manuela

Sesso: Femminile

Luogo e data di nascita: (Luogo non indicato) il 13/01/1998

Origine etnica/Geografica:
Codice laboratorio n.:

Non nota
CEQ-ISS2

Data arrivo campione:
20/01/2013

**Provenienza campione:** Istituto Superiore di Sanità **Medico richiedente:** Istituto Superiore di Sanità

Materiale biologico analizzato: 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 Il Responsabile del Laboratorio Dott.ssa Domenica Taruscio

Roma, 04/02/2013

1/1

Il laboratorio partecipa ai controlli di qualità XXXXXXXXXXXXXXXX

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





#### Analisi del gene CFTR responsabile della Fibrosi Cistica

Cognome e Nome Statenti Manuela

Sesso: Femminile

Luogo e data di nascita: (Luogo non indicato) il 13/01/1998

Origine etnica/Geografica: Non nota
Codice laboratorio n.: CEQ-ISS2

Data arrivo campione: 20/01/2013

**Provenienza campione:** Istituto Superiore di Sanità **Medico richiedente:** Istituto Superiore di Sanità

Materiale biologico analizzato: 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 Il Responsabile del Laboratorio

04/02/2013

1/1

Il laboratorio partecipa ai controlli di qualità XXXXXXXXXXXXXXXX

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



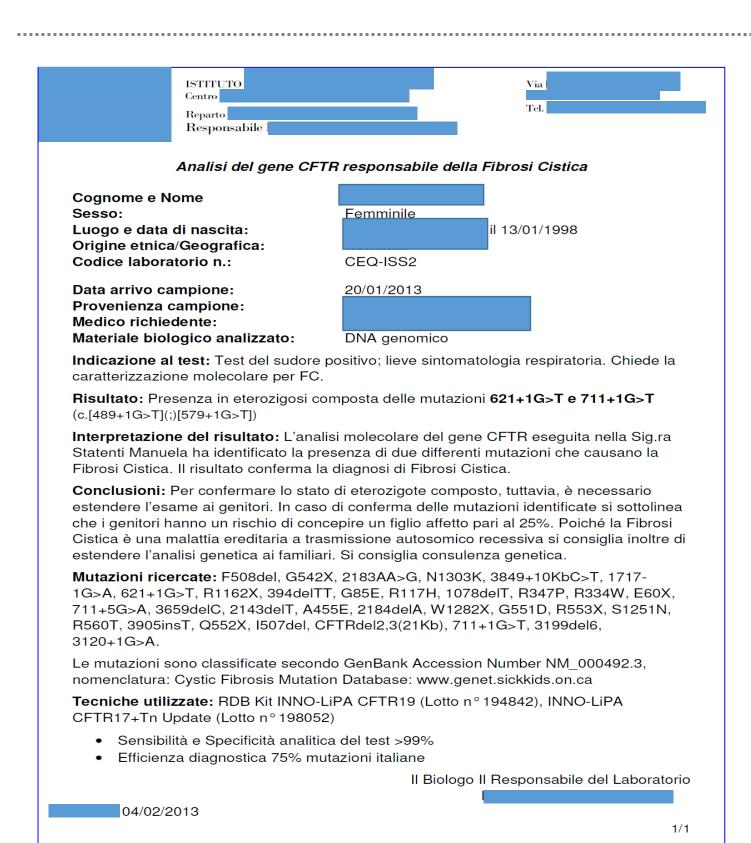


Figura 3: esempio di referto reso anonimo per gli schemi di citogenetica e genetica molecolare oncologica

II laboratorio partecipa ai controlli di qualità XXXXXXXXXXXXXXXXX

