

CONTROLLO ESTERNO DI QUALITÀ DEI TEST GENETICI: EDUCAZIONE E FORMAZIONE

Federica Censi, Fabrizio Tosto, Maria Chiara de Stefano, Marco Salvatore,
Giovanna Florida, Domenica Taruscio
Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Introduzione

L'attività di formazione svolta dal CNMR in questo settore è strettamente legata al Controllo Esterno di Qualità (CEQ) dei test genetici. Attraverso la fase di valutazione dei risultati prodotti dai laboratori partecipanti al CEQ, vengono riscontrati gli errori, le carenze o le incompletezze che permettono di identificare i bisogni formativi dei laboratori partecipanti nell'esecuzione del test genetico e nella refertazione del risultato ottenuto. Il CEQ dei test genetici ha un ruolo principalmente educativo (Libeer, 2001) e non comprende solo la valutazione delle prestazioni del laboratorio, ma anche la valutazione dei metodi, la formazione e il supporto. La partecipazione al CEQ contribuisce al percorso formativo del personale di laboratorio e, insieme alla formazione specifica, costituisce uno strumento importante per migliorare le competenze del personale del laboratorio e, quindi, la qualità dei test erogati (Reji, 2013; Qui, 2011).

L'obiettivo del CEQ-ISS (Istituto Superiore di Sanità) è quello di armonizzare i protocolli e la refertazione dei test genetici effettuati dai laboratori italiani e promuovere le conoscenze e la formazione degli specialisti del settore al fine di standardizzare i risultati dei test genetici erogati e raggiungere standard qualitativi elevati (Taruscio, 2004).

Metodi

Due momenti importanti nella formazione svolta dal Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) verso i laboratori partecipanti al CEQ sono l'invio di un report alla fine del turno e il workshop annuale svolto presso l'ISS. Il report ricevuto dai laboratori include sia punteggi, e commenti sulle analisi svolte e sulla refertazione dei casi inviati/analizzati nell'ambito del CEQ, che suggerimenti dati al fine di migliorare l'esecuzione del test genetico in tutte le sue fasi. Il report è accompagnato da una scheda generale con i risultati attesi, la descrizione degli errori più ricorrenti, l'andamento generale dei laboratori, raccomandazioni e indicazione bibliografiche riguardanti le linee guida in uso a livello nazionale e internazionale. I laboratori hanno successivamente la possibilità di chiedere spiegazioni circa le valutazioni ottenute e aiuti per la risoluzione delle problematiche emerse, discutendone direttamente con il CNMR e con i valutatori nel rispetto dell'anonimato del laboratorio partecipante.

Dal 2001 ad oggi sono stati svolti nove workshop finali con i laboratori partecipanti. L'obiettivo di tali incontri è quello di presentare i risultati generali del turno e discutere, in sessioni dedicate, i risultati dei singoli schemi di partecipazione con particolare riferimento alle maggiori problematiche emerse durante la valutazione in modo da stimolare la discussione diretta tra valutatori, ISS e partecipanti. Queste giornate formative sono rivolte al personale del laboratorio: medici e biologi specializzati, tecnici e specializzandi.

Il CNMR ha proposto, inoltre, in collaborazione con i differenti gruppi di valutazione degli schemi di genetica molecolare e la Società Italiana di Genetica Umana, modelli di refertazione per le patologie degli schemi di genetica molecolare in accordo con le linee guida internazionali (SSGM, 2003; Claustres, 2014).

Risultati e conclusioni

Nell'ambito di questa attività iniziata nel 2001, il CNMR, in collaborazione con gli esperti nazionali, ha promosso il corretto utilizzo delle linee guida nazionali e internazionali riferite ai metodi diagnostici, alla nomenclatura e alla refertazione.

Nei circa 200 laboratori che vi hanno preso parte si è registrato un significativo miglioramento in tutto il percorso diagnostico di laboratorio, dalla registrazione del campione alla refertazione. In particolare modo è stata evidenziata una progressiva standardizzazione e un netto miglioramento della refertazione dei dati, la cui completezza e accuratezza è stata individuata fin dal primo anno come carenza comune a molti laboratori. Prendendo come esempio la refertazione nello schema di beta talassemia la percentuale di incompletezza dei referti è passata da circa l'80% nei primi cinque turni (Tosto, 2009) al 35% nel settimo (Censi *et al.*, 2013). Nell'ultimo anno di partecipazione circa il 95% dei referti è risultato completo e le informazioni assenti sono state riferite a carenze minori (es. numero di pagina).

Questo è il risultato di un lungo processo educativo che ha portato alla standardizzazione del referto, grazie ai continui suggerimenti dati ai laboratori nelle valutazioni e al dialogo e discussione nei workshop annuali che ha portato prima alla formulazione e poi all'adozione del modello di refertazione da parte dei laboratori. I risultati ottenuti mostrano come la partecipazione attiva al CEQ e il dialogo tra laboratori, CNMR e i valutatori abbia avuto realmente un ruolo educativo e portato ad un miglioramento della qualità dei dati e alla completezza e standardizzazione dei risultati e del referto.

Bibliografia

- Censi F, Tosto F, Floridia G, Marra M, Salvatore M, Baffico AM, Grasso M, Melis MA, Pelo E, Radice P, Ravani A, Rosatelli C, Resta N, Russo S, Seia M, Varesco L, Falbo V, Taruscio D. The Italian National External quality assessment program in molecular genetic testing: results of the VII round (2010-2011). *Biomed Res Int.* 2013;2013:739010. doi: 10.1155/2013/739010. Epub 2013 Jan 29
- Claustres M, Koz'ich V, Dequeker E, Fowler B, Hehir-Kwa JY, Miller K, Oosterwijk C, B Peterlin, C van Ravenswaaij-Arts, U Zimmermann, O Zuffardi, R Hastings, DE Barton, on behalf of the ESHG. Quality committee. Recommendations for reporting results of diagnostic genetic testing (biochemical, cytogenetic and molecular genetic). *European Journal of Human Genetics.* 2014; 22, 160–170
- Libeer JC. Role of External quality assurance schemes in assessing and improving quality in medical laboratories. *Clinica Chimica Acta* 309. 2001 173-177
- Qui J, Hutter P, Rahner N, Patton S, Olschwang S. The educational Role of External Quality Assessment in Genetic Testing: A 7-year experience of the European Molecular genetics Quality Network (EMQN) in Lynch Syndrome. *Human Mut.* 2011; 32(6) 696-697
- Reji P, Aga G, Abele G.; The Role of AFB microscopy training in improving the performance of laboratory professionals: analysis of pre and post training evaluation scores. *BMC Health service research.* 2013; 13;392
- SSGM (2003): Swiss Society of Medical Genetic: Best practice guidelines on reporting in molecular genetic diagnostic laboratories in Switzerland. (Disponibile all'indirizzo: http://www.sgm.ch/user_files/images/SGMG_Reporting_Guidelines.pdf; ultimo accesso: 5 maggio 2015)

- Taruscio D, Falbo V, Floridia G, Salvatore M, Pescucci C, Cantafora A, Marongiu C, Baroncini A, Calzolari E, Cao A, Castaldo G, Bricarelli FD, Guanti G, Nitsch L, Pignatti PF, Rosatelli C, Salvatore F, Zuffardi O. Quality assessment in cytogenetic and molecular genetic testing: the experience of the Italian Project on Standardisation and Quality Assurance. *Clin Chem Lab Med.* 2004;42(8):915-21
- Tosto F, Salvatore M, Falbo V, Floridia G, Censi F, Bombieri C, Rosatelli MC, Taruscio D.. The Italian Scheme of external quality assessment for Beta Thalassemia: genotyping and reporting results and testing strategies in a 5-year survey. *Genetic testing and molecular biomarkers.* 2009: 13 (1):31-36