
Programma italiano di verifica esterna di qualità per lo screening neonatale
Gruppo tecnico per la qualità nei Laboratori

Coordinatore: Silvia Funghini

Componenti: Luisella Alberti, Claudia Carducci, Varvara Elena Guaraldo, Michela Perrone Donnorso, Cristiano Rizzo, Silvia Santagata, Simonetta Simonetti.

Il Gruppo tecnico nasce con lo scopo di fornire supporto ai Laboratori nell'elaborazione e nella gestione del Sistema di Assicurazione di Qualità, mediante documenti, workshop, corsi e appositi programmi di verifica esterna di qualità.

Sono attualmente attivi i seguenti programmi di verifica esterna di qualità per lo screening neonatale:

- **Controlli di qualità (VEQ)** per specifici analiti diagnostici di alcune patologie rilevabili con lo screening neonatale. Si tratta di un monitoraggio della qualità dei processi analitici per assicurare omogeneità di risultati e limitare l'imprecisione negli screening di:
 - **Iperfenilalaninemie e Fenilchetonurie** (HPA-PKU; markers: Phe e Phe/Tyr)
 - **Ipotiroidismo Congenito** (IC; marker: TSH)
 - **Fibrosi cistica** (FC; marker: IRT)
 - **Galattosemia** (Gal; marker: galattosio totale)
 - **Deficit biotinidasi** (BTD; marker: attività enzimatica della biotinidasi)
- **Proficiency testing (MSITA) acilcarnitine/aminoacidi in LC-MS/MS:** valutazione della capacità di rilevare i marcatori specifici di disturbi identificabili allo screening neonatale e/o per la diagnosi di malattie metaboliche, formulare una ipotesi diagnostica e suggerire esami di conferma.

Il GT si occupa di reperire i campioni e di spedirli a tutti i laboratori che aderiscono:

- per le VEQ, il GT decide le concentrazioni da proporre e si avvale della collaborazione incondizionante di Revity per la preparazione degli spot;
- per il Proficiency testing (MSITA), il GT si avvale di campioni provenienti da pazienti reali ed inviati da laboratori italiani/stranieri, che vengono rivalutati, anonimizzati e spediti insieme ad una breve storia clinica.

Il GT all'inizio dell'anno pianifica le date di spedizione dei campioni e di deadline di input dei risultati, e le comunica ai laboratori partecipanti con mail ufficiale. L'input dei dati dei partecipanti dal 2025 viene fatta sul un sito costruito dal GT e cucito sulle esigenze dei programmi di qualità per lo screening e programmi di proficiency.

Il GT ha il compito di elaborare statisticamente i dati e di redigere un report finale annuale dove vengono analizzati i dati anonimizzati di ciascun laboratorio nel contesto di quelli di tutti gli altri partecipanti, in modo da offrire l'opportunità di una valutazione intra e interlaboratorio. Il "Report finale" viene presentato nel corso del "Workshop sui Programmi di Assicurazione di Qualità" che si tiene contestualmente al congresso annuale della società scientifica SIMMESN.

La SIMMESN non è un Ente certificato per i programmi di controllo qualità. Di conseguenza la partecipazione ai programmi di controllo esterno di qualità organizzati dalla SIMMESN non ha valore legale ai fini dei percorsi di accreditamento/certificazione

Gruppo Tecnico SIMMESN per la qualità nei Laboratori qualità@simmesn.it

Luisella Alberti (Milano) luisella.alberti@gmail.com
Silvia Funghini (Firenze) silvia.funghini@meyer.it (coordinatore)
Varvara Guaraldo (Torino) vguaraldo@cittadellasalute.to.it
Silvia Santagata (Roma) S.Santagata@policlinicoumberto1.it

Claudia Carducci (Roma) claudia_carducci@uniroma1.it
Michela Perrone Donnorso (Genova) michelaperronedonnorsos@qaslini.org
Cristiano Rizzo (Roma) cristiano.rizzo@opbg.net
Simonetta Simonetti (Bari) simonetta.simonetti@policlinico.ba.it