

Итоги внешней оценки качества цитогенетических исследований в лабораториях РФ в системе межлабораторных сличительных испытаний «ФСВОК» за 2020 год

Антоненко В.Г.¹, Шилова Н.В.¹, Лукаш Е.Н.², Бабкеева Э.Р.³, Малахов В.Н.³

1 — ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»
115522, г. Москва, ул. Москворечье д.1

2 — ГБУЗ «Научно-практический центр медицинской помощи детям им. В.Ф. Войно-Ясенецкого» Департамента здравоохранения г. Москвы
119620, Москва, ул. Авиаторов, д. 38

3 — АСНП «Центр внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований»
129090, Москва, пл. Малая Сухаревская, д. 3, стр. 2.

Представлены результаты экспертной оценки качества цитогенетических исследований в лабораториях РФ в системе межлабораторных сличительных испытаний «ФСВОК» за 2020 г.

Ключевые слова: внешний контроль качества, цитогенетические исследования.

Для цитирования: Антоненко В.Г., Шилова Н.В., Лукаш Е.Н., Бабкеева Э.Р., Малахов В.Н. Итоги внешней оценки качества цитогенетических исследований в лабораториях РФ в системе межлабораторных сличительных испытаний «ФСВОК» за 2020 год. *Медицинская генетика* 2021; 20(9): 48-50.

DOI: 10.25557/2073-7998.2021.09.48-50

Автор для корреспонденции: Антоненко Валентина Геннадьевна; **e-mail:** avalgen@yandex.ru

Финансирование. Работа выполнена в рамках государственного задания Минобрнауки России для ФГБНУ МГНЦ.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов

Поступила: 25.09.2021.

Results of external quality assessment of cytogenetic investigations for 2020

Antonenko V.G.¹, Shilova N.V.¹, Lukash E.N.², Babkeeva E.R.³, Malakhov V.N.³

1 — Medical Genetic Research Center named after academician N.P. Bochkova
1 Moskvorechie st., Moscow, 115522, Russian Federation

2 — Research and Practical Center of Medical Care for Children n.a. V.F. Voyno-Yasensky, Department of Health of Moscow
38 Aviators st., Moscow, 119620, Russian Federation

3 — Center for External Quality Control of Clinical Laboratory Studies
3, building 2, Malaya Sukharevskaya pl., Moscow, 129090, Russian Federation

The results of the expert assessment of the quality of cytogenetic studies in the laboratories of the Russian Federation in the system of interlaboratory comparison tests «FSVOK» for 2020 are presented.

Keywords: external quality assurance, cytogenetic investigations

For citation: Antonenko V.G., Shilova N.V., Lukash E.N., Babkeeva E.R., Malakhov V.N. Results of external quality assessment of cytogenetic investigations for 2020. *Medical genetics [Medicinskaya genetika]* 2021; 20(9): 48-50. (In Russ.)

DOI: 10.25557/2073-7998.2021.09.48-50

Corresponding author: Valentina G. Antonenko, **e-mail:** avalgen@yandex.ru

Funding. The research was carried out within the state assignment of Ministry of Science and Higher Education of the Russian Federation.

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Accepted: 25.09.2021.

Для оценки качества цитогенетических исследований, проводимых в лабораториях РФ, и поиска путей его улучшения проводится регулярная экспертная оценка. Мы приводим анализ результатов экспертной оценки качества цитогенетических исследований в Системе межлабораторных сличительных испытаний «ФСВОК» в 2020 г.

Методы

В 2020 г., как и в предыдущие годы [1], экспертная оценка проводилась по двум разделам: «Определение кариотипа (препараты лимфоцитов лаборатории)» (раздел 1) и «Определение кариотипа (цифровые фотографии препаратов лимфоцитов)» (раздел 2).

По разделу 1 лаборатории представляли для экспертизы по три GTG-окрашенных цитогенетических препарата и результаты их исследования. Для экспертизы по этому разделу препараты предоставили 14 лабораторий. Для экспертной оценки по разделу 2 в 2020 г. лабораториям были предложены цифровые фотографии кариотипов двух пациентов с хромосомной патологией: пациент 1 (кариотип: 46,XX,t(7;10)(p15;q24)) и пациент 2 (кариотип 45,XY,der(5)t(5;15)(p15.3;q12),-15). В этом разделе оценки участвовало 54 лаборатории.

Результаты

Раздел 1

Большинство участников представило препараты хорошего и удовлетворительного качества. Экспертиза не была проведена из-за плохого качества всех трех препаратов в одной лаборатории. Еще в одной лаборатории плохого качества был один препарат. Еще в одном случае окраска препарата была удовлетворительной, но не достаточной для анализа сложной перестройки, имевшейся у пациента, и экспертиза не была проведена.

Формулы кариотипа были записаны в соответствии с ISCN [2]. В двух лабораториях при исследовании кариотипа пациентки с подозрением на синдром Шерешевского-Тернера не был проведен расширенный анализ. Как неточный был расценен результат анализа кариотипа, когда в формуле был отмечен ломкий участок fra(16)(q22), при этом в заключении он трактовался не как вариант, а как сбалансированная хромосомная аномалия. Одно заключение при несбалансированной транслокации было расценено как неполное из-за того, что был отмечен дисбаланс только по одной из хромосом, участвующих в перестройке.

Раздел 2

При анализе фотоизображений метафазных пластинок пациента 1 неправильный диагноз был поставлен в 6 лабораториях (11%). В одной лаборатории кариотип был расценен как нормальный, в четырех перестройка была расценена как инверсия хромосомы 7, в одной запись формулы кариотипа не соответствовала имеющейся перестройке. Во всех случаях правильно поставленного диагноза правильным было и заключение.

При анализе фотоизображений метафазных пластинок пациента 2 неправильный диагноз был поставлен в 11 лабораториях (20%). В одном случае перестроенная хромосома была расценена как dic(5;15), в шести случаях – как der(5;15), в четырех случаях запись формулы кариотипа соответствовала сбалансированной транслокации между хромосомами 5 и 15. В некоторых из этих случаев, несмотря на ошибочную запись формулы кариотипа, сущность хромосомной перестройки в заключении была интерпретирована правильно.

В 15 лабораториях (28%) были допущены неточности в записи формулы кариотипа (в большинстве случаев не было указано отсутствие хромосомы 15 или запись не соответствовала требованиям ISCN [2]). При интерпретации результата исследования кариотипа пациента 2 сложности возникли во многих лабораториях. В 29 лабораториях (54%) заключение было сформулировано не полно или неточно (в большинстве случаев не был указан дисбаланс, к которому привела перестройка или указан не полностью). В 7 лабораториях (13%) заключения были признаны неправильными, они не отражали существа перестройки, были непонятными или двусмысленными.

Заключение

Результаты экспертной оценки цитогенетических исследований лабораторий, участвовавших в системе внешней оценки качества приготовления препаратов и их анализа в 2020 г. показали, что большинство участников проводят исследования на препаратах хорошего и удовлетворительного качества, ставят правильные диагнозы и правильно формулируют заключения. Неправильные результаты, полученные при анализе случая сбалансированной транслокации (пациент 1) свидетельствуют о недостаточной тщательности проведения цитогенетического исследования. При анализе редкого случая несбалансированной транслокации (пациент 2) неправильные результаты связаны с поспешностью в оценке найденной перестройки, нежеланием или неумением обратиться к Международной системе цитогеномной номенклатуры (ISCN 2016) [2] и согласовать формулы с ее требованиями. Основной

причиной признания заключений неправильными или неточными было несоответствие их Рекомендациям по качеству цитогенетических исследований [3].

Литература

1. Антоненко В.Г., Шилова Н.В., Лукаш Е.Н., Бабкеева Э.Р., Малахов В.Н. Качество цитогенетических исследований: проблемы и пути улучшения. *Медицинская генетика*. 2020;19(3):22-24. <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2020.03.22-24>
2. ISCN 2016 - An International System for Human Cytogenomic Nomenclature (2016) Ed. McGovan-Jordan J, Simons A, Schmid M. Karger. 2016.
3. Кузнецова Т.В., Шилова Н.В., Творогова М.Г., Харченко Т.В., Лебедев И.Н., Антоненко В.Г. Практические рекомендации по обеспечению качества и надежности цитогенетических исследований. *Медицинская генетика*. 2019;18(5):3-27. <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2019.05.3-27>

References

1. Antonenko V.G., Shilova N.V., Lukash E.N., Babkeeva E.R., Malakhov V.N. Kachestvo tsitogeneticheskikh issledovaniy: problemy i puti uluchsheniya [Quality of cytogenetic investigations: problems and ways for improvement]. *Meditsinskaya genetika [Medical Genetics]*. 2020;19(3):22-24. (In Russ.) <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2020.03.22-24>
2. ISCN 2016 - An International System for Human Cytogenomic Nomenclature (2016) Ed. McGovan-Jordan J, Simons A, Schmid M. Karger. 2016.
3. Kuznetsova T.V., Shilova N.V., Tvorogova M.G., Kharchenko T.V., Lebedev I.N., Antonenko V.G. Prakticheskiye rekomendatsii po obespecheniyu kachestva i nadezhnosti tsitogeneticheskikh issledovaniy [Practical recommendations to ensure quality and safety of cytogenetic research]. *Meditsinskaya genetika [Medical Genetics]*. 2019;18(5):3-27. (In Russ.) <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2019.05.3-27>