



PUB12 - AVALIAÇÃO EXTERNA DA QUALIDADE E ACREDITAÇÃO DO DIAGNÓSTICO MOLECULAR DA ALTERAÇÃO JAK2: P.VAL617PHE EM NEOPLASIAS MIELOPROLIFERATIVAS

Elizabeth Silva¹, Pedro Fonseca¹, Patricia Theisen¹, Glória Isidro², Luís Vieira³, João Gonçalves⁴
(¹Unidade de Genética Molecular, ²Unidade de Apoio e Gestão, ³Unidade de Tecnologia e Inovação - Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Dr Ricardo Jorge, Lisboa; ToxOmics, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, ⁴Unidade de Genética Molecular; ToxOmics, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa)

A Qualidade no diagnóstico molecular em genética humana é uma presença constante na rotina da nossa Unidade. A participação em programas de Avaliação Externa da Qualidade (AEQ), nomeadamente no *United Kingdom National External Quality Assessment Service for Leucocyte Immunophenotyping* (UK-NEQAS LI), é fundamental para manter o laboratório atualizado a nível das recomendações sobre as boas práticas em diagnóstico molecular, permitindo também a comparação do desempenho com outros laboratórios europeus e melhorar os relatórios dos testes genéticos.

A nossa Unidade participa desde 2007 no programa de AEQ do UK-NEQAS LI para a deteção da alteração *JAK2:p.Val617Phe* (V617F), essencial no diagnóstico de neoplasias mieloproliferativas. Neste programa de AEQ, realizado três vezes por ano, são fornecidas amostras de linhas celulares liofilizadas para avaliação da presença/ausência da referida alteração. Os resultados dos ensaios e os detalhes da metodologia utilizada, são submetidos anonimizados à entidade organizadora.

Desde o início da nossa participação nesta AEQ até 2018, foram analisadas 57 amostras. Destas, a alteração estava presente em 40 amostras e ausente em 17, sem falsos positivos ou falsos negativos. Os resultados todos validados pela entidade organizadora da AEQ, para além de confirmarem a reprodutibilidade, representatividade e repetibilidade para este teste genético, permitem validar anualmente a metodologia usada garantindo a sua especificidade e sensibilidade. Em conformidade com as recomendações específicas da Organização para a Cooperação e Desenvolvimento Económico (OCDE) para controlo de qualidade no diagnóstico genético molecular, possuímos desde 2018 acreditação para a pesquisa da alteração *JAK2: p.Val617Phe* (V617F), atribuída pelo Instituto Português de Acreditação (IPAC) no âmbito da norma ISO 15189. A acreditação ao abrigo desta norma é exigente, contribui para melhorar os testes genéticos na sua globalidade, pois compreende não só requisitos técnicos, como também requisitos de gestão.

Esta acreditação contribui para melhorar a qualidade laboratorial a vários níveis, confere credibilidade, competência técnica e confiança. A acreditação e a participação na AEQ em causa, contribuem para melhorar o diagnóstico molecular dos doentes, para reduzir tempos de resposta, refletindo-se numa melhor vigilância e tratamento dos doentes.

Os autores acima identificados declaram não possuir conflito de interesses.