



Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

Indicatori SIGUCERT Biobanche Genetiche

Redatto da: Elisabetta Lenzini, Erica Racalbutto, Domenico Coviello

Revisionato da: Sabine Stioui, Isabella Torrente, Emilio Di Maria, Vanna Pecile

Approvato da: Commissione SIGU per la Qualità

Indice

Introduzione	3
Scopo del documento	4
Tabella Indicatori	4
Bibliografia	12



Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

Commissione SIGU per la Qualità 2023:

Elisabetta Lenzini (Padova) Coordinatore
William Bruno (Genova)
Olga Calabrese (Modena)
Sandra Cappellacci (Roma)
Angela Ragusa (Catania)
Sabine Stioui (Milano)
Isabella Torrente (Roma)

Note

Questo documento sostituisce la versione del 2014 elaborata dalla commissione tecnica SIGUCERT allora composta da: Mirella Filocamo (Genova), Chiara Baldo (Genova), Rosa Bellomo (Genova), Franca Dagna Bricarelli (Genova). Con la collaborazione di: Olga Calabrese (Modena), Luciana Chessa (Roma), Domenico Coviello (Genova), Francesca Forzano (Genova), Daniela Giardino (Milano), Gioacchino Scarano (Benevento)

Copyright© SIGU 2023

Tutti i diritti riservati

Quest'opera è protetta da copyright da parte di SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) ai sensi della normativa in tema di opere dell'ingegno.

Il documento o parti di esso non possono essere riprodotti in qualsiasi forma o con qualsiasi mezzo (elettronico, fotocopiatura, registrazione o altro) senza previa autorizzazione scritta della Presidenza SIGU.

E' consentito utilizzare, copiare e distribuire l'opera solo previo permesso scritto della Presidenza SIGU. Le richieste di autorizzazione alla riproduzione devono essere indirizzate alla Segreteria di Presidenza SIGU (sito web: www.sigu.net).



Introduzione

In questi ultimi decenni grazie ai numerosi progressi in ambito scientifico e tecnologico si è assistito ad un notevole incremento delle conoscenze cui ha fatto seguito una ricaduta estremamente efficace a livello di numerosi campi della Medicina ed in modo specifico sul versante delle Malattie Genetiche. In tale contesto le Biobanche Genetiche (BG) hanno assunto un ruolo assai rilevante, costituendo esse stesse una notevole risorsa nei confronti della diagnostica e della ricerca. L'Organisation for Economic Co-Operation and Development (OECD) definisce una Biobanca come *"A collection of biological material and the associated data and information stored in an organised system, for a population or a large subset of a population"*. La conseguenza logica di questa impostazione ha reso inevitabilmente necessario che il materiale biologico e i relativi dati associati fossero raccolti, conservati e distribuiti in base a specifici e rigorosi standard di qualità oltre che nel rispetto delle normative di riferimento.

In questo senso a livello Europeo è stata creata una infrastruttura specificatamente dedicata alla tematica in questione (BBMRI-ERIC), mentre l'Italia ha aderito all'iniziativa costituendo il nodo nazionale <https://www.bbmri.it> e attivando il diretto coinvolgimento del Ministero della Salute che sta investendo molto sulla costituzione delle Biobanche certificate o accreditate.

A seguito della recente revisione dello Standard SIGUCERT "Sistema di Gestione della Qualità nelle Biobanche Genetiche", che ha tenuto conto della norma UNI ISO 20387:2020, specifica per i requisiti generali di competenza, imparzialità ed organizzazione delle Biobanche, si è reso necessario anche l'aggiornamento del documento SIGUCERT relativo agli "Indicatori per le Biobanche Genetiche" stilato nel 2014.

Gli Indicatori costituiscono infatti strumenti fondamentali per il monitoraggio e la valutazione sistematica della qualità relativa all'attività svolta. Secondo la definizione data da Focarile nel 2001 essi sono "variabili ad alto contenuto informativo, che consentono una valutazione sintetica di fenomeni complessi e forniscono gli elementi necessari ad orientare le decisioni" e possono essere classificati in: indicatori di struttura, di processo e di esito secondo il modello proposto da Donabedian (1988).

L'utilizzo di Indicatori specifici e misurabili consente di mantenere sotto controllo il Sistema di Gestione per la Qualità.

Questo documento, impostato in maniera schematica, comprende un elenco di indicatori di struttura, di processo e di esito per la valutazione del raggiungimento degli obiettivi ed il monitoraggio dell'attività svolta dalla BG.



Scopo del documento

Lo scopo di questo documento è quello di fornire un mezzo efficace, costituito dall'elenco degli indicatori specifici per la BG, da utilizzare per la valutazione e il monitoraggio della Qualità relativa all'attività svolta dalla BG. Gli Indicatori riportati nel testo richiamano il documento SIGUCERT "Sistema di Gestione della Qualità nelle Biobanche Genetiche" edizione 2023.

Tabella Indicatori

INDICATORI DI STRUTTURA	
SICUREZZA	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve essere strutturata tenendo conto della tipologia del materiale da trattare rispettando le norme di sicurezza relative anche al rischio biologico
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Documenti che evidenzino l'applicazione delle normative vigenti
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione – <i>presente o non presente</i>
SISTEMA INFORMATICO (SI)	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve utilizzare un SI dedicato alla gestione dei campioni e dei dati collegati Il Direttore/Responsabile della BG deve nominare un referente del SI e predisporre procedure che includano anche le misure di protezione adottate
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Evidenza delle informazioni documentate relative a: - gestione del SI e alle misure di sicurezza adottate - nomina del referente del SI
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione – <i>presente o non presente</i>



INDICATORI DI STRUTTURA	
PERSONALE	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve prevedere: - Personale dedicato alla BG con titoli adeguati - Personale in numero adeguato alla tipologia e volume di attività svolta
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Personale minimo dedicato: 1 direttore/responsabile di BG 1 altro dirigente 1 tecnico di laboratorio biomedico con la competenza necessaria acquisita e la risorsa interna che lo possa sostituire personale amministrativo Il direttore/responsabile ed almeno un altro dirigente con specializzazione in Genetica Medica o discipline equipollenti ai sensi di legge.
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione - <i>presente o non presente</i> - <i>completa o non completa</i>



INDICATORI DI PROCESSO	
AGGIORNAMENTO DEL PERSONALE	
CONTENUTO DEL REQUISITO	Il Direttore/Responsabile della BG deve garantire la competenza del personale della BG, anche mediante: - la programmazione di un piano di inserimento/addestramento, di formazione interna e di formazione ECM - la valutazione dell'efficacia della realizzazione.
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Documentazione comprovante il piano annuale di formazione, la sua attuazione e la valutazione dell'efficacia Frequenza analisi: almeno annuale
MODALITÀ DI VERIFICA -INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione - <i>presente o non presente</i> - <i>completa o non completa</i> Crediti ECM
PRIVACY	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La Biobanca Genetica (BG) deve seguire le norme vigenti relative al trattamento dei dati, con particolare riguardo al trattamento dei dati personali e dei dati genetici, a tutela della riservatezza e dei diritti di tutti gli interessati
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Documenti che evidenzino l'applicazione delle norme vigenti
MODALITÀ DI VERIFICA -INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione - <i>presente o non presente</i>
CONSENSO INFORMATO	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve definire un modello di informativa e relativo consenso per la conservazione e l'utilizzo dei campioni, in conformità alle norme vigenti della Privacy. La documentazione deve essere approvata dal Comitato Etico di riferimento
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Documentazione comprovante l'autorizzazione dei moduli di richiesta del consenso da parte del comitato etico Documentazione dei consensi informati firmati collegati ai campioni conservati
MODALITÀ DI VERIFICA -INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione - <i>presente o non presente</i>



INDICATORI DI PROCESSO	
ACCETTAZIONE - CAMPIONI ACQUISITI	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve monitorare i campioni biologici acquisiti e conservati
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Registrazione dei nuovi campioni acquisiti, suddivisi per tipologia (DNA/RNA, linee cellulari, tessuti, plasma/siero, ecc.) Frequenza analisi: almeno annuale
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione – <i>presente o non presente</i> Il N° di campioni, suddivisi per tipologia, acquisiti dalla BG in 1 anno deve essere almeno uguale alla media dei campioni acquisiti dalla BG negli ultimi 2 anni di attività
ACCETTAZIONE - IDONEITÀ CAMPIONI	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve registrare e mantenere sotto controllo il numero di campioni non idonei pervenuti e attuare azioni per limitarne il numero
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Monitoraggio dei dati analizzati: - registrazione delle NC emerse - riscontro formale: azioni intraprese - frequenza analisi: almeno annuale
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Monitoraggio dei campioni non idonei per tipologia come non conformità e azioni correttive
PREPARAZIONE E CONSERVAZIONE TRATTAMENTO DEL MATERIALE BIOLOGICO	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve definire specifiche modalità per preparare i campioni da conservare sulla base della loro tipologia
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Documentazione comprovante le diverse fasi di preparazione, specifiche per ogni tipologia di procedura tecnica applicata ai campioni
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione – <i>presente o non presente</i> – <i>completa o non completa</i>



INDICATORI DI PROCESSO	
REGISTRAZIONE CAMPIONI DISTRIBUITI	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve registrare tutti i campioni biologici distribuiti, suddivisi per tipologia di materiale biologico
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Documentazione comprovante la distribuzione dei campioni distribuiti, suddivisi per tipologia (DNA/RNA, linee cellulari, tessuti, plasma/siero, ecc.
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione - <i>presente o non presente</i> Percentuale di campioni, suddivisi per tipologia, distribuiti dalla BG in 1 anno in Italia e/o all'estero, deve essere almeno uguale alla media dei campioni, suddivisi per tipologia, distribuiti dalla BG negli ultimi due anni di attività.
MODALITÀ DI DISTRIBUZIONE CAMPIONI	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve avere un report di distribuzione dei campioni - il report di distribuzione deve avere formato e contenuto che rispecchi le indicazioni contenute nello Standard BG
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Report completo dei parametri previsti nel documento di riferimento
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione: - <i>presente o non presente</i> - <i>completa o non completa</i>



INDICATORI DI ESITO	
MONITORAGGIO COLTURE CELLULARI	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve monitorare le colture cellulari per ogni diversa tipologia
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Registrazioni della mancata crescita cellulare (MCC) nella fase di allestimento e scongelamento delle linee cellulari: N° di MCC per tipologia/totale colture allestite Frequenza analisi: almeno semestrale
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione - <i>presente o non presente</i> Percentuale di MCC LA: $\leq 2\%$ Percentuale di MCC CVS: $\leq 2\%$ Percentuale di MCC Biopsie cutanee: $\leq 10\%$ Percentuale di MCC sangue $\leq 2\%$ (es per linee linfoblastoidi) Percentuale di MCC colture cellulari in Oncoematologia: $\leq 10\%$
MONITORAGGIO ESTRAZIONE DNA/RNA	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve monitorare i risultati dell'estrazione DNA/RNA
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Registrazioni dei fallimenti delle estrazioni DNA/RNA Frequenza analisi: almeno semestrale
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione - <i>presente o non presente.</i> Percentuale di fallimenti: $\leq 2\%$ per DNA $\leq 5\%$ per RNA
MONITORAGGIO CONFORMITÀ CAMPIONI DA DISTRIBUIRE	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve eseguire la verifica della qualità dei campioni da distribuire
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Documentazione comprovante la verifica della qualità dei campioni, suddivisi per tipologia Monitoraggio dei dati analizzati: - registrazione delle NC emerse - riscontro formale: azioni intraprese - frequenza analisi: almeno annuale
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione - <i>presente o non presente</i> Percentuale di campioni NC riscontrati (dopo verifica di qualità): $\leq 2\%$



INDICATORI DI ESITO	
MONITORAGGIO CONFORMITÀ CAMPIONI DISTRIBUITI	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve registrare e mantenere sotto controllo il numero di segnalazioni dei campioni non idonei distribuiti e attuare azioni per limitarne il numero
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Documentazione del Monitoraggio dei dati analizzati: - registrazione delle segnalazioni emerse - riscontro formale: azioni intraprese - frequenza di analisi: almeno annuale
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione - <i>presente o non presente</i> Registrazione delle segnalazioni dei riceventi di “non conformità” del campione/totale dei campioni distribuiti in un anno (espresso in percentuale)
CONTROLLO DI QUALITÀ INTERNO (CQI)	
CONTENUTO DEL REQUISITO	- La BG deve effettuare sistemi di controllo di qualità interni: CQI, per ogni attività riportata nelle varie fasi - Qualora non venissero raggiunti gli standard va intrapresa una verifica del processo in oggetto
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Documento riportante l’elenco degli indicatori dei controlli effettuati e dei risultati dei controlli Frequenza analisi: almeno semestrale
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione: - <i>presente o non presente</i> - <i>completa o non completa</i>
VERIFICA ESTERNA DI QUALITÀ (VEQ)	
CONTENUTO DEL REQUISITO	- La BG deve partecipare a programmi di confronto interstruttura o VEQ (se possibile) che consenta di determinare l’accuratezza dei processi inerenti il materiale biologico e i dati correlati. - Qualora non venissero raggiunti gli standard va intrapresa una verifica del processo in oggetto
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Documento riportante l’iscrizione a VEQ o confronto interstruttura e i relativi risultati Frequenza analisi: almeno annuale
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione: - <i>presente o non presente</i> - <i>completa o non completa</i>



INDICATORI DI ESITO	
PARTECIPAZIONE DELLA BG A RETI DI BIOBANCHE E/O PROGETTI DI RICERCA	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve partecipare ad almeno 1 network regionale, nazionale, internazionale (es. network BBMRI) e/o progetto di ricerca, e deve monitorare le relative attività
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Registrazioni/documentazione comprovanti la partecipazione della BG a Network e/o a progetti di ricerca (N° network/progetti e descrizione del ruolo svolto dalla BG) Frequenza analisi: almeno annuale
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione - <i>presente o non presente</i> N° partecipazioni progetti e/o network ≥ 1
PRODUTTIVITÀ SCIENTIFICA	
CONTENUTO DEL REQUISITO	La BG deve dare evidenza della produzione scientifica risultante dall'utilizzo del materiale biologico distribuito (pubblicazioni, citazioni e ringraziamenti)
TIPOLOGIA DI EVIDENZA	Registrazioni dei lavori scientifici, relazioni di progetti di ricerca, citazioni di vario tipo relative alla BG. Frequenza analisi: almeno annuale
MODALITÀ DI VERIFICA - INDICATORE DI CONFORMITÀ	Documentazione - <i>presente o non presente</i> N° di citazioni e/o pubblicazioni e ringraziamenti ≥ 1 all'anno (<i>oppure come media degli ultimi 3 anni</i>)



Bibliografia

SITI WEB DI RIFERIMENTO

BBMRI-ERIC <https://www.bbMRI-eric.eu> (ultimo accesso 12/04/2023)

BBMRI.IT Biobanking and BioMolecular Resources Research Infrastructure of Italy
<https://www.bbMRI.it> (ultimo accesso 12/04/2023)

General Data Protection Regulation (GDPR) Compliance Guidelines – <https://gdpr.eu/> (ultimo accesso 12/04/2023)

GPDP- Garante per la Protezione dei Dati Personali. <https://www.garanteprivacy.it/> (ultimo accesso 12/04/2023)

ISO -International Organization for Standardization. <https://www.iso.org/> (ultimo accesso 12/04/2023)

Ministero della Salute. <https://www.salute.gov.it/> (ultimo accesso 12/04/2023)

OECD - Organisation for Economic Co-operation and Development. <https://www.oecd.org/> (ultimo accesso 12/04/2023)

SIGU - Società Italiana di Genetica Umana. <https://sigu.net/> (ultimo accesso 12/04/2023)

NORME SGQ

ISO/TS20658:2017, Medical laboratories- Requirements for collection, transport, receipt and handling of samples.

ISO/TR 22758:2020 Biotechnology - Biobanking - Implementation guide for ISO 20387

UNI CEI EN ISO 20387:2020, Biotecnologie - Biobanking - Requisiti generali per il Biobanking

UNI CEI EN ISO/IEC 27001:2017, Information technology - Security technique - Information security management system - Requirements

UNI CEI EN ISO/IEC 27002:2017, Information technology - Security technique - Code of practice for information security controls

UNI EN ISO 9000:2015, Sistema di Gestione per la Qualità - Fondamenti e Vocabolario

UNI EN ISO 9001:2015, Sistema di Gestione per la Qualità - Requisiti



DOCUMENTI

- Linee Guida per le attività di Genetica Medica Accordo Stato Regioni/Ministero della salute, le Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano GU n.224 del 23/09/2004
- Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano “Attuazione delle linee guida per le attività di Genetica Medica” Rep. Atti n. 241/CSR del 26 novembre 2009
- Linee di indirizzo sulla genomica in sanità pubblica – Accordo della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano, 13 marzo 2013
- “Intesa sul documento Piano per l’innovazione del Sistema Sanitario basata sulle scienze omiche” Conferenza Stato-Regioni del 26.10.2017. Repertorio Atti n.: 176/CSR

- Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici: GU n.65 del 22 febbraio 2007; GU n. 159 del 11 Luglio 2011; GU n.302 del 27 dicembre 2013 e successive modifiche

- Regolamento UE n. 679/2016 *General Data Protection Regulation* (GDPR) <https://eur-lex.europa.eu/eli/reg/2016/679/oj?locale=it>
- Dlg 101 10 agosto 2018 <https://www.normattiva.it/uri-res/N2Ls?urn:nir:stato:decreto.legislativo:2018-08-10;101>
- Presidenza del Consiglio dei Ministri: Comitato Nazionale di Bioetica: Raccolta dei campioni biologici ai fini di ricerca: consenso informato, 16/02/2009

- Linee Guida per le Biobanche Genetiche SIGU TELETHON-2003 (Analysis 2003)
- Indicazioni del Ministero della Salute (Bussole IRCSS): Il Materiale Biologico, Settembre 2020 https://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_3008_allegato.pdf

- 2012 best practices for repositories collection, storage, retrieval, and distribution of biological materials for research international society for biological and environmental repositories. Biopreserv Biobank. 2012 Apr;10(2):79-161. doi: 10.1089/bio.2012.1022

- Linee Guida SIGU per la Diagnosi Citogenetica e sezione Note Operative Citogenetica Costituzionale a cura del Gruppo di Lavoro in *Citogenetica*. 2013. <https://sigu.net/category/linee-guida-e-raccomandazioni/>
- Indicatori SIGUCERT Laboratorio di Genetica Medica, Approvato dalla Commissione SIGU per la Qualità. 2021 <https://sigu.net/category/linee-guida-e-raccomandazioni>



- Standard SIGUCERT “Sistema di Gestione per la Qualità nelle Biobanche Genetiche” Edizione 2023 <https://sigu.net/category/linee-guida-e-raccomandazioni/>
- OECD Creation and Governance of Human Genetic Research Databases, OECD. Paris. 2006
- OECD Guidelines on Human Biobanks and Genetic Research Database (HBGRDs) 2009
- Presidenza del Consiglio dei Ministri Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie Linee Guida per la certificazione delle Biobanche, 09/04/2006
- Presidenza del Consiglio dei Ministri: Comitato Nazionale per la Biosicurezza e Biotecnologie e le Scienze della Vita: Biobanche e Centri per le risorse biologiche dei campioni umani, istituti a fini di ricerca: Programmazione regionale, linee guida per il riconoscimento/accreditamento; 02/11/2008
- Presidenza del Consiglio dei Ministri: Comitato Nazionale di Bioetica: Raccolta dei campioni biologici ai fini di ricerca: consenso informato, 16/02/2009

BIBLIOGRAFIA CONSULTATA

Annaratone L, De Palma G, Bonizzi G, Sapino A, Botti G, Berrino E, Mannelli C, Arcella P, Di Martino S, Steffan A, Daidone MG, Canzonieri V, Parodi B, Paradiso AV, Barberis M, Marchiò C; Alleanza Contro il Cancro (ACC) Pathology and Biobanking Working Group. Basic principles of biobanking: from biological samples to precision medicine for patients. *Virchows Arch.* 2021 Aug;479(2):233-246. doi: 10.1007/s00428-021-03151-0

Aslslaber M, Zatloukal K. Biobanks: transnational, European and global networks. *Brief Funct Genomic Proteomic.* 2007 Sep;6(3):193-201. doi: 10.1093/bfgp/elm023

Betsou F, Bulla A, Cho SY, Clements J, Chuaqui R, Coppola D, De Souza Y, De Wilde A, Grizzle W, Guadagni F, Gunter E, Heil S, Hodgkinson V, Kessler J, Kiehntopf M, Kim HS, Koppandi I, Shea K, Singh R, Sobel M, Somiari S, Spyropoulos D, Stone M, Tybring G, Valyi-Nagy K, Van den Eynden G, Wadhwa L. Assays for Qualification and Quality Stratification of Clinical Biospecimens Used in Research: A Technical Report from the ISBER Biospecimen Science Working Group. *Biopreserv Biobank.* 2016 Oct;14(5):398-409. doi: 10.1089/bio.2016.0018

Bycroft C, Freeman C, Petkova D, Band G, Elliott LT, Sharp K, Motyer A, Vukcevic D, Delaneau O, O'Connell J, Cortes A, Welsh S, Young A, Effingham M, McVean G, Leslie S, Allen N, Donnelly P, Marchini J. The UK Biobank resource with deep phenotyping and genomic data. *Nature.* 2018 Oct;562(7726):203-209. doi: 10.1038/s41586-018-0579-z



Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

Campbell LD, Astrin JJ, DeSouza Y, Giri J, Patel AA, Rawley-Payne M, Rush A, Sieffert N. The 2018 Revision of the ISBER Best Practices: Summary of Changes and the Editorial Team's Development Process. *Biopreserv Biobank*. 2018 Feb;16(1):3-6. doi: 10.1089/bio.2018.0001

Coppola L, Cianflone A, Grimaldi AM, Incoronato M, Bevilacqua P, Messina F, Baselice S, Soricelli A, Mirabelli P, Salvatore M. Biobanking in health care: evolution and future directions. *J Transl Med*. 2019 May 22;17(1):172. doi: 10.1186/s12967-019-1922-3

Donabedian A. The quality of care. How can it be assessed? *JAMA*. 1988 Sep 23-30;260(12):1743-8. doi: 10.1001/jama.260.12.1743

Focarile F. *Indicatori di qualità nell'assistenza sanitaria*. 2001 Centro Scientifico Editore

Fransson MN, Rial-Sebbag E, Brochhausen M, Litton JE. Toward a common language for biobanking. *Eur J Hum Genet*. 2015 Jan;23(1):22-8. doi: 10.1038/ejhg.2014.45

Hawkins AK. Biobanks: importance, implications and opportunities for genetic counselors. *J Genet Couns*. 2010 Oct;19(5):423-9. doi: 10.1007/s10897-010-9305-1

Holub P, Swertz M, Reihls R, van Enckevort D, Müller H, Litton JE. BBMRI-ERIC Directory: 515 Biobanks with Over 60 Million Biological Samples. *Biopreserv Biobank*. 2016 Dec;14(6):559-562. doi: 10.1089/bio.2016.0088

Kinkorová J. Biobanks in the era of personalized medicine: objectives, challenges, and innovation: Overview. *EPMA J*. 2016 Feb 22;7(1):4. doi: 10.1186/s13167-016-0053-7

Kinkorová J, Topolčan O. Biobanks in the era of big data: objectives, challenges, perspectives, and innovations for predictive, preventive, and personalised medicine. *EPMA J*. 2020 Jun 18;11(3):333-341

Linsen L, T'Joel V, Van Der Straeten C, Van Landuyt K, Marbaix E, Bekaert S, Ectors N. Biobank Quality Management in the BBMRI.be Network. *Front Med (Lausanne)*. 2019 Jun 26;6:141. doi: 10.3389/fmed.2019.00141

Litton JE. Launch of an Infrastructure for Health Research: BBMRI-ERIC. *Biopreserv Biobank*. 2018 Jun;16(3):233-241. doi: 10.1089/bio.2018.0027

Mora M, Angelini C, Bignami F, Bodin AM, Crimi M, Di Donato JH, Felice A, Jaeger C, Karcagi V, LeCam Y, Lynn S, Meznaric M, Moggio M, Monaco L, Politano L, de la Paz MP, Saker S, Schneiderat P, Ensini M, Garavaglia B, Gurwitz D, Johnson D, Muntoni F, Puymirat J, Reza M, Voit T, Baldo C, Bricarelli FD, Goldwurm S, Merla G, Pegoraro E, Renieri A, Zatloukal K, Filocamo M, Lochmüller H. The EuroBioBank Network: 10 years of hands-on experience of collaborative, transnational biobanking for rare diseases. *Eur J Hum Genet*. 2015 Sep;23(9):1116-23. doi: 10.1038/ejhg.2014.272

Vaught J, Lockhart NC. The evolution of biobanking best practices. *Clin Chim Acta*. 2012 Oct 9;413(19-20):1569-75. doi: 10.1016/j.cca.2012.04.030