



“CONTROLLO ESTERNO DI QUALITÀ DEI TEST GENETICI: RISULTATI DEL XV E XVI TURNO”

16 aprile 2021

organizzato da

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
Centro Nazionale Malattie Rare

N° ID: 054D21-R

Rilevanza

L'evento è rivolto al personale dei laboratori che offrono test genetici e partecipano, o sono interessati a partecipare in futuro, al Controllo Esterno di Qualità (CEQ) dei test genetici. Tale controllo è riconosciuto come attività istituzionale e resa conto terzi (G.U. serie generale N. 82 del 09/04/2015). L'evento in programma ha il ruolo fondamentale di far interfacciare le figure che agiscono nel Controllo: Provider, laboratori e valutatori, al fine di discutere i risultati degli ultimi turni di CEQ chiarendo le problematiche emerse

Scopo e obiettivi

L'evento ha lo scopo di migliorare, attraverso dialogo diretto, esempi e spiegazioni, la *performance* dei laboratori partecipanti, al fine di ottimizzare la qualità dei test erogati dai laboratori di analisi.

Metodo di lavoro

Relazioni e presentazioni.

PROGRAMMA

I SESSIONE: Il Controllo Esterno di Qualità in Citogenetica

Moderatori: D. Taruscio, F. Censi, F. Lonardo, M. Mancini

10:15 Saluto di benvenuto e introduzione ai lavori

D. Taruscio

10:30 Il Controllo Esterno di Qualità nazionale: considerazioni generali del XV-XVI turno

F. Censi, F. Tosto

10:50 Citogenetica Oncoematologica: presentazione e discussione delle maggiori criticità riscontrate nei casi inviati

B. Crescenzi, M. Mancini, N. Testoni

11:20 Discussione

11:30 Citogenetica Costituzionale Prenatale: Presentazione e discussione delle maggiori criticità riscontrate nei casi inviati

A. Civolani, E. Lenzini, F. Lonardo, B. Pivetta

12:00 Citogenetica Costituzionale Postnatale: presentazione e discussione delle maggiori criticità riscontrate nei casi inviati

E. Lenzini, F. Lonardo, A. Civolani, B. Pivetta

12:30 Discussione

12:50 Pausa Pranzo



II SESSIONE: Il Controllo Esterno di Qualità in Genetica Molecolare

Moderatori: D. Taruscio, M. Lucarelli, F. Tosto, A. De Luca

14:00 Beta Talassemia: presentazione e discussione delle maggiori criticità riscontrate nei casi inviati
A. Ventrella, A. Ragusa, C. Curcio

14:30 Discussione

14:40 Fibrosi Cistica: presentazione e discussione delle maggiori criticità riscontrate nei casi inviati
M. Seia, A.M. Baffico, A. Coiana, **E. Pelo**, M. Lucarelli

15:25 Discussione

15:45 Sindrome dell’X-fragile schemi completo e pre-screening: presentazione e discussione delle maggiori criticità riscontrate nei casi inviati
S. Russo, A. De Luca, M. Grasso

16:30 Discussione

16:45 Conclusioni

RELATORI e MODERATORI

Ave Maria Baffico - SC Laboratorio di Genetica Umana, IRCCS G.Gaslini, Genova

Federica Censi - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Alessandro Civolani - UOSD Genetica Medica, Centro S. Anna, ASL RM1, Roma

Alessandra Coiana - Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica, Università di Cagliari; Laboratorio di Genetica e Genomica, Azienda Ospedaliera Brotzu; Ospedale Pediatrico Microcitemico “A. Cao”, Cagliari

Barbara Crescenzi - Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare, AO di Perugia, Perugia

Cristina Curcio - UOC Lab. Centrale, IRCCS Ospedale Policlinico Maggiore Ca' Granda, Milano

Alessandro De Luca - Unità di Genetica Molecolare, IRCCS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG)

Marina Roberta Grasso - S.C. Laboratorio di Genetica Umana, IRCCS G. Gaslini, Genova

Elisabetta Lenzini – già Dipartimento per la Salute della Donna e del Bambino, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Padova

Fortunato Lonardo - UOSD di Genetica Medica, AORN "G. Rummo", Benevento

Marco Lucarelli - Dipartimento di Medicina Sperimentale; Istituto Pasteur, Fondazione Cenci Bolognetti; Sapienza Università di Roma – AOU Policlinico Umberto I, Roma

Marco Mancini - Unità di Ematologia, Azienda Policlinico Umberto I, Roma

Elisabetta Pelo - SOD Diagnostica Genetica, AOU Careggi, Firenze

Angela Ragusa - AOU Policlinico "G. Rodolico-San Marco" Catania

Silvia Russo - Laboratorio di Genetica Molecolare, Istituto Auxologico Italiano, Cusano Milanino

Manuela Seia - Laboratorio di Genetica Medica, Fondazione IRCCS Policlinico Cà Granda Ospedale, Milano

Domenica Taruscio - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Nicoletta Testoni - Dipartimento di Medicina Specialistica Diagnostica e Sperimentale, Università di Bologna

Fabrizio Tosto - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Arianna Ventrella - Azienda Ospedaliera Brotzu, P.O. Microcitemico, SSD Laboratorio di Genetica e Genomica, Cagliari.

Responsabile Scientifico dell’evento

Domenica Taruscio

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità



Segreteria Scientifica

Federica Censi, Fabrizio Tosto,

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Tel. 06 4990 2805; e-mail: testgene@iss.it

Segreteria Organizzativa

Linda Agresta, Patrizia Crialese, Stefano Diemoz, Patrizia Fabiano

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Tel. 06 4990 4017; e-mail: linda.agresta@iss.it

Moderatore Scientifico

Domenica Taruscio, Centro Nazionale Malattie Rare

Moderatore Tecnico

Paola Torreri, Centro Nazionale Malattie Rare

INFORMAZIONI GENERALI

Svolgimento: l'evento sarà fruibile online attraverso la piattaforma StarLeaf. Ai partecipanti sarà inviata l'email di invito contenente il collegamento alla videoconferenza.

Destinatari dell'evento e numero massimo di partecipanti

L'evento è destinato a medici, biologi, tecnici di laboratorio che operano nell'ambito dei test genetici.

Saranno ammessi un massimo di 150 partecipanti.

Modalità di iscrizione

Per iscriversi, compilare ed inviare **entro il 15 aprile 2021** il modulo disponibile al seguente link:

<https://forms.office.com/r/dE0FZD0wTu>. La partecipazione all'evento è gratuita.

Attestati

A richiesta, ai partecipanti che avranno seguito l'evento per almeno il 75% della sua durata, sarà rilasciato un attestato di partecipazione. L'effettiva partecipazione all'evento verrà rilevata mediante la verifica dei log di connessione. Si raccomanda pertanto di indicare correttamente il proprio nome e cognome al momento del collegamento online. L'assenza di questi dati non consente la registrazione della presenza all'evento e il rilascio dell'attestato.

Per ogni informazione si prega di contattare la Segreteria Scientifica ai riferimenti sopra indicati.