



## “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](mailto: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](mailto: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.**