



PROVIDER ECM N. 2224



Controllo Esterno di Qualità dei test genetici: Risultati del IX turno e Focus sulle linee guida ClinGen ENIGMA per l'interpretazione del significato clinico delle varianti costitutive nei geni BRCA1 e BRCA2

24 ottobre 2024

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
Centro Nazionale Malattie Rare
In collaborazione con
Società Italiana di Genetica Umana
Aula Nitti – Bovet

N° ID: 154D24_I

Rilevanza

L'evento è rivolto al personale dei laboratori che offrono test genetici e partecipano, o meno, 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 discutere i risultati dell'ultimo turno di CEQ chiarendo le problematiche emerse e, in particolare nella seconda parte, di evidenziare e discutere l'uso delle nuove linee guida ClinGen.

Scopo e obiettivi

L'evento ha lo scopo di migliorare, attraverso la presentazione e la discussione dei dati, esempi e spiegazioni, la *performance* dei laboratori che eseguono test di oncogenetica, al fine di ottimizzare la qualità dei test erogati dai laboratori di analisi. La seconda parte della giornata ha inoltre l'obiettivo di chiarire, attraverso esempi pratici, l'uso delle nuove linee guida ClinGen ENIGMA per l'interpretazione del significato clinico delle varianti costitutive nei geni BRCA1 e BRCA2.

Metodo didattico di lavoro

Relazioni e presentazioni.

PROGRAMMA

I SESSIONE: Risultati del Controllo Esterno di Qualità in Genetica Molecolare Oncologica

Moderatori: F Censi, F Tosto, V Gismondi, M Colombo

- 08:40 Registrazione dei partecipanti
- 09.00 Saluto e introduzione ai lavori del direttore del Centro Nazionale Malattie Rare
M Silano
- 09:10 Il Controllo Esterno di Qualità nazionale: considerazioni generali del IX turno
F Censi, F Tosto
- 09:20 Schemi Poliposi Adenomatosa del Colon e Sindrome di Lynch: risultati e considerazioni
V Gismondi, A Viel
- 10:05 Discussione





PROVIDER ECM N. 2224

10:20 Schema Tumore Ereditario della mammella e dell'ovaio: risultati e considerazioni
D Calistri (collegamento da remoto), M Colombo

10:40 Discussione

10:45 Il referto del test: focus sui metodi
A Viel

10:55 Discussione

11:15 Pausa

II SESSIONE: Comprensione ed applicazione delle linee guida ClinGen-ENIGMA per l'interpretazione del significato clinico delle varianti costitutive nei geni BRCA1 e BRCA2

Moderatori: E Lucci Cordisco, P Radice

11:30 Introduzione: Evoluzione delle linee-guida
P Radice

Sessione pratica: Adattamento dei criteri ACMG/AMP ai geni BRCA

Moderatori: E Lucci Cordisco, P Radice

11:50 Varianti protein truncating
V Pensotti

12:15 Varianti di splicing
M Colombo

12:40 Varianti Missenso
L Caleca

13:05 Integrazione dei modelli probabilistici multifattoriali
M Montagna

13:30 Pausa

14:30 Altri criteri ACMG/AMP: quali si e quali no
P Radice

14:45 Un albero decisionale *user friendly*?
P Radice

15:20 Verso un linguaggio comune per riportare le varianti costitutive nei geni di predisposizione al cancro: il "Vocabulary Translation Project" di ENIGMA
A De Nicolo

15:40 Pausa

Sessione interattiva

Moderatori: E Lucci Cordisco, P Radice

16:00 Discussione collegiale delle varianti inviate ai partecipanti come esercitazione pre-corso e di quelle sottoposte dagli stessi

17:00 Chiusura lavori



PROVIDER ECM N. 2224



RELATORI e MODERATORI

Laura Caleca – Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano

Daniele Calistri – IRCCS - Istituto Scientifico Romagnolo per lo studio e la cura dei Tumori (IRST), Meldola (FC)

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

Mara Colombo – Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano

Arcangela De Nicolo – Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano

Viviana Gismondi – IRCCS Policlinico San Martino, Genova

Emanuela Lucci Cordisco – Università Cattolica del Sacro Cuore – Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Roma

Marco Montagna – Istituto Oncologico Veneto IRCCS, Padova

Valeria Pensotti – Cogentech, Milano

Paolo Radice – Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano

Marco Silano – Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità, Roma

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

Alessandra Viel – IRCCS - Centro Riferimento Oncologico di Aviano (CRO)

Responsabili Scientifici dell'evento

Federica Censi, Fabrizio Tosto, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità –

Tel. 06 4990 2805; e-mail: federica.censi01@iss.it; fabrizio.tosto@iss.it

Per la SIGU:

Emanuela Lucci Cordisco - Università Cattolica del Sacro Cuore – Fondazione Policlinico Universitario

Agostino Gemelli IRCCS – Roma. Tel 0630154606 e-mail: emanuela.luccicordisco@policlinicogemelli.it

Paolo Radice - Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori – Milano. Tel 02 2390 3224 e-mail:

paolo.radice@istitutotumori.mi.it

Segreteria Scientifica

Federica Censi, Fabrizio Tosto,

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

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Segreteria Organizzativa

Linda Agresta, Patrizia Crialesi, Stefano Diemoz, Sandro Ghirardi, Donata Girolamo,

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

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Serena Nicosia,

tel. 3499314555, e-mail sigu@biomedia.net

Società Italiana di Genetica Umana

Luigi Brasacchio,

tel. 0223903236, e-mail luigi.brasacchio@istitutotumori.mi.it

Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano

Moderatore Tecnico

Sandro Ghirardi,

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità





PROVIDER ECM N. 2224



INFORMAZIONI GENERALI

L'evento si terrà presso la sede dell'ISS in modalità ibrida.

Sede: Istituto Superiore di Sanità, aula Nitti -Bovet - Viale Regina Elena, 299 Roma

Ai partecipanti selezionati per seguire l'evento in presenza saranno fornite dalla Segreteria Organizzativa le indicazioni per l'accesso in ISS, in applicazione delle norme vigenti al momento dell'evento.

Online: L'evento sarà fruibile anche online tramite piattaforma teams. Ai partecipanti selezionati sarà inviata l'e-mail di invito contenente il collegamento alla videoconferenza.

Destinatari dell'evento e numero massimo di partecipanti

Il convegno è destinato al personale di enti ed istituzioni sanitarie e di ricerca interessato ai test di genetica oncologica

Saranno ammessi:

- un massimo di **70 partecipanti in aula**
- fino ad un massimo di **100 utenti da remoto**

Modalità di iscrizione e partecipazione

Per iscriversi, compilare ed inviare **entro il 15 ottobre 2024** i moduli disponibili ai seguenti link:

- Iscrizione per l'intera giornata <https://forms.office.com/e/L8QCKphtQd>
- Iscrizione evento per seguire solamente la prima sessione relativa ai risultati del CEQ: <https://forms.office.com/e/vDk95ravCu>

Nonostante la possibilità di partecipare online a tutte le sessioni, è auspicabile la partecipazione in presenza per la II Sessione del convegno (dalle 11.30) che prevede un alto livello di interattività e del coinvolgimento dei partecipanti.

La partecipazione all'evento è gratuita. Le spese di viaggio e soggiorno sono a carico dei partecipanti.

Nella domanda di iscrizione i candidati dovranno esprimere la loro preferenza alla partecipazione in presenza o da remoto: coloro che avranno espresso preferenza per la partecipazione in aula, saranno selezionati in base alla priorità di iscrizione e fino all'esaurimento dei posti disponibili. Saranno ammessi in aula solo coloro che ne riceveranno comunicazione. Per coloro che seguiranno l'evento in aula la presenza verrà rilevata mediante registrazione dell'ingresso e dell'uscita sull'apposito registro presenze. Nel modulo per la registrazione all'evento in presenza viene chiesto di proporre delle varianti dei geni BRCA1 e BRCA2 da discutere nella parte finale della giornata. Il campo non è obbligatorio.

I partecipanti che avranno espresso preferenza per seguire l'evento da remoto, riceveranno per e-mail il link di collegamento e le relative istruzioni. La rilevazione della presenza dei partecipanti online verrà effettuata mediante la verifica dei log di connessione. Si raccomanda pertanto di specificare nome e cognome per esteso al momento del collegamento alla piattaforma di videoconferenza. La mancanza di questi dati identificativi non consentirà il rilevamento della presenza all'evento e il conseguente rilascio dell'attestato.

A tutti i partecipanti, sia in presenza che da remoto, verrà somministrato un questionario di gradimento a compilazione online.

Attestati

Su richiesta, ai partecipanti che avranno presenziato per almeno il 75% della durata dell'evento e avranno compilato il questionario di gradimento online, sarà rilasciato un attestato di partecipazione che verrà inviato per e-mail.





PROVIDER ECM N. 2224



Per ogni informazione si prega di contattare la Segreteria Scientifica/Organizzativa ai recapiti sopra indicati.

[Firma elettronica del Legale Rappresentante]

