



## “CONTROLLO ESTERNO DI QUALITÀ DEI TEST GENETICI: RISULTATI DEL XVII TURNO”

29 aprile 2022

organizzato da

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ  
Centro Nazionale Malattie Rare

N° ID: 023D22

### **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 dell'ultimo turno di CEQ chiarendo le problematiche emerse

### **Scopo e obiettivi**

L'evento ha lo scopo di migliorare, attraverso la presentazione e discussione dei dati, 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 Genetica Molecolare e Genetica Molecolare Oncologica**

**Moderatori:** D Taruscio, F Censi, A Viel, E Pelo, C Curcio, A De Luca

#### **09:30 Saluto di benvenuto e introduzione ai lavori**

**D Taruscio**

#### **09:45 Il Controllo Esterno di Qualità nazionale: considerazioni generali del XVII turno**

**F Censi, F Tosto**

#### **10:00 Schemi di Genetica Molecolare Oncologica**

**P Radice, D Calistri, M Colombo, V Gismondi, A Viel**

#### **10:30 Discussione**

#### **10:45 Schema Fibrosi Cistica**

**A. Baffico, M. Lucarelli, E. Pelo, A. Coiana, M. Seia**

#### **11:00 Discussione**



**11:15 Schema Beta Talassemia**

A Ragusa, C Curcio, A Ventrella

**11:40 Discussione**

**12:00 Schema X-Fragile**

S Russo, A De Luca, M Grasso

**12:30 Discussione**

**12:45 Pausa pranzo**

**II SESSIONE: Il Controllo Esterno di Qualità in Citogenetica**

**Moderatori:** D. Taruscio, F Tosto, A Civolani, E Lenzini, M Mancini

**13:45 Schema Citogenetica Prenatale**

B Pivetta, A Civolani, E Lenzini, F Lonardo

**14:15 Discussione**

**14:30 Schema Citogenetica Postnatale**

F Lonardo, A Civolani, E Lenzini, B Pivetta

**15:00 Discussione**

**15:15 Schema Citogenetica Oncoematologica**

N Testoni, B Crescenzi, M Mancini

**15:45 Discussione**

**16:00 Conclusioni**

**RELATORI e MODERATORI**

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

**Daniele Calistri** - IRCCS Istituto Romagnolo per lo Studio dei Tumori "Dino Amadori" – IRST S.r.l, Meldola (FC)

**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, Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao", ASL Cagliari

**Mara Colombo** - Unità di Basi molecolari del rischio genetico e test genetici, Dipartimento di medicina preventive e predittiva, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano

**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)

**Viviana Gismondi** - SS Tumori Ereditari Ospedale Policlinico San Martino –Genova

**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  
**Barbara Pivetta** - SSD Genetica medica, ASFO - PO di Pordenone  
**Paolo Radice** – Unità di Basi molecolari del rischio genetico e test genetici, Dipartimento di Ricerca, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano  
**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** - Istituto di Ematologia, Dipartimento di Medicina Specialistica Diagnostica e Sperimentale, IRCCS Azienda Ospedaliera-Universitaria di Bologna  
**Fabrizio Tosto** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
**Arianna Ventrella** - SSD Laboratorio di Genetica e Genomica, Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao", ASL Cagliari  
**Alessandra Viel** - Dipartimento della Ricerca e della Diagnostica Avanzata dei Tumori, Centro di Riferimento Oncologico di Aviano (CRO), IRCCS, Aviano (PN)

#### **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 Crialesi, 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 Torrieri, Centro Nazionale Malattie Rare

### **INFORMAZIONI GENERALI**

**Svolgimento:** l'evento sarà fruibile online attraverso la piattaforma Zoom. 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 200 partecipanti.

#### **Modalità di iscrizione**

Per iscriversi, compilare ed inviare **entro il 26 aprile 2022** il modulo disponibile al seguente link:

[https://us06web.zoom.us/webinar/register/WN\\_QebU-17JS26bAljxuZsg3g](https://us06web.zoom.us/webinar/register/WN_QebU-17JS26bAljxuZsg3g)

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.**