



PROVIDER ECM N. 2224

Controllo Esterno di Qualità dei test genetici: Risultati del XIX turno

15 - 16 aprile 2024

organizzato da

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
Centro Nazionale Malattie Rare
Aula Marotta

N° ID: 040D24_I

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 didattico o di lavoro

Relazioni e presentazioni.

PROGRAMMA

Lunedì 15 aprile

I SESSIONE: Il Controllo Esterno di Qualità in Genetica Molecolare

Moderatori: F. Censi, F. Tosto, A De Luca, A Coiana, C Curcio.

- 09.00 Registrazione dei partecipanti
- 09.30 Saluto e introduzione ai lavori del direttore del Centro Nazionale Malattie Rare
M Silano
- 09:45 Il Controllo Esterno di Qualità nazionale: considerazioni generali del XIX turno
F Censi, F Tosto
- 10.00 Schema X-Fragile
S Russo, A De Luca, E Gennaro
- 10:30 Discussione
- 10:45 Schema Beta Talassemia
A Ragusa, C Curcio
- 11:15 Discussione





PROVIDER ECM N. 2224

- 11:30 Schema Fibrosi Cistica
M. Lucarelli, A. Baffico, A. Coiana, E. Pelo, M. Seia
- 12:00 Discussione
- 12:15 Il controllo Esterno di Qualità del test del sudore: discussione dei risultati del IX turno e focus su interpretazione e refertazione
M. Salvatore, N. Cirilli.
- 12:45 Discussione
- 13:00 Conclusioni della giornata

Martedì 16 aprile

II SESSIONE: Il Controllo Esterno di Qualità in Citogenetica

Moderatori: F Censi, F Tosto, E Lenzini, M Mancini

- 09.00 Registrazione dei partecipanti
- 09.30 Saluto e introduzione ai lavori del direttore del Centro Nazionale Malattie Rare
M Silano
- 09:45 Il Controllo Esterno di Qualità nazionale: considerazioni generali del XIX turno
F Censi, F Tosto
- 10:00 Schema Citogenetica Oncoematologica
N Testoni, B Crescenzi, M Mancini,
- 10:30 Discussione
- 10:45 Schema Citogenetica Costituzionale Postnatale
F Lonardo, A Civolani, E Lenzini, B Pivetta
- 11:15 Discussione
- 11:30 Schema Citogenetica Costituzionale Prenatale
B Pivetta, A Civolani, F Lonardo, E Lenzini
- 12:00 Discussione
- 12:15 Conclusioni
- 12:30 Chiusura dei lavori

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

Natalia Cirilli - Centro di Riferimento Fibrosi Cistica, Dipartimento Gastroenterologico e dei Trapianti, Ospedale Universitario delle Marche, 60126 Ancona, Italia

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

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





PROVIDER ECM N. 2224

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)
Elena Gennaro - SC 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, A.O.R.N. "San Pio", 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
Angela Ragusa - AOU Policlinico "G. Rodolico-San Marco" Catania
Silvia Russo - Laboratorio di Genetica Molecolare, Istituto Auxologico Italiano, Cusano Milanino
Marco Salvatore – Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
Manuela Seia - Laboratorio di Genetica Medica, Fondazione IRCCS Policlinico Cà Granda Ospedale, Milano
Marco Silano – Dipartimento di Alimentazione, Nutrizione e Salute - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
Nicoletta Testoni - Istituto di Ematologia, DIMEC, IRCCS Azienda Ospedaliera-Universitaria di Bologna
Fabrizio Tosto - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

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

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 Crialesi, Stefano Diemoz, Donata Girolamo,
Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
Tel. 06 4990 4017; e-mail: linda.agresta@iss.it

Moderatore Tecnico

Sandro Ghirardi - Centro Nazionale Malattie Rare

INFORMAZIONI GENERALI

L'evento si terrà presso la sede dell'ISS, online su piattaforma Microsoft Teams.

Sede: Istituto Superiore di Sanità, Aula Marotta - 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 Microsoft 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 genetici





PROVIDER ECM N. 2224

Saranno ammessi:

- un massimo di **70 partecipanti in aula**
- fino ad un massimo di **150 utenti da remoto**

Modalità di iscrizione e partecipazione

Per iscriversi, sia per la partecipazione in presenza che da remoto, compilare ed inviare **entro il 10 aprile 2024** il modulo disponibile ai seguenti link: [Modulo iscrizione](#)

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.

I partecipanti che avranno espresso preferenza per seguire l'evento da remoto riceveranno per e-mail il collegamento al meeting 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.

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

[Firma elettronica del Presidente]