



PROVIDER ECM N. 2224

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

15 aprile 2026

organizzato da

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
Centro Nazionale Malattie Rare

N° ID: 226D26_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, attività istituzionale dell'Istituto Superiore di sanità coordinata dal Centro Nazionale Malattie Rare. Tale controllo è un'attività istituzionale 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 e standardizzare sul territorio italiano la qualità dei test erogati dai laboratori di analisi. La presentazione dei dati e delle criticità riscontrate nel corso del turno di CEQ e la presentazione e discussione delle linee guida e raccomandazioni inerenti, aiuteranno i partecipanti al convegno a chiarire i punti critici delle analisi genetiche svolte permettendone la discussione con esperti del settore.

Metodo didattico o di lavoro

Relazioni e presentazioni.

PROGRAMMA

Mercoledì 15 aprile

I SESSIONE: Il Controllo Esterno di Qualità in genetica molecolare

Moderatori/moderatrici: F. Censi F, C. Curcio, A. Coiana, E. Gennaro

- 09.00 Registrazione dei/Ile partecipanti
- 09.30 Saluto e introduzione ai lavori del direttore del Centro Nazionale Malattie Rare
M. L. Scattoni
- 09.45 Il Controllo Esterno di Qualità nazionale: considerazioni generali del XXI turno
F. Censi
- 10.05 Schema X-Fragile
S. Russo, A. De Luca, E. Gennaro
- 10.40 Discussione



PROVIDER ECM N. 2224

- 10.55 Schema Beta Talassemia
A. Ragusa, C. Curcio
- 11.20 Discussione
- 11.30 Schema Fibrosi Cistica
M. Seia, A.M. Baffico, A. Coiana (da remoto), M. Lucarelli (da remoto), L. Porcaro
- 12.40 Discussione
- 13:00 Pausa

II SESSIONE: Il Controllo Esterno di Qualità in Genetica Molecolare

Moderatori/trici: F. Tosto, B. Crescenzi, A Civolani

- 14.00 Schema Citogenetica Oncoematologica
M. Mancini, B. Crescenzi, MZ. Limongi
- 14.20 Discussione
- 14.30 Schema Citogenetica Costituzionale Prenatale e Postnatale
F. Lonardo, A. Civolani, E. Lenzini, B. Pivetta (da remoto)
- 15.10 Discussione
- 15.30 Conclusione

RELATORI/TRICI e MODERATORI/TRICI

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, Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao", ARNAS "G. Brotzu" 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)

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, Padova

Maria Zaira Limongi - AIL ROMA, Laboratorio di Citogenetica e Citogenetica molecolare, UOC Ematologia, Policlinico Umberto I, Roma

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 - già Unità di Ematologia, Azienda Policlinico Umberto I, Roma

Barbara Pivetta - SSD Genetica medica, ASFO - PO di Pordenone

Luigi Porcaro - Laboratorio di Genetica Medica, Fondazione IRCCS Policlinico Cà Granda Ospedale, Milano

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



PROVIDER ECM N. 2224

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

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

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

Responsabile Scientifica dell'evento

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

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

Segreteria Scientifica

Fabrizio Tosto,

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

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

Segreteria Organizzativa

Linda Agresta, Patrizia Crialesse, Donata Girolamo

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

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

Moderatore Tecnico

Federica Censi – tel 0649903137 – federica.censi01@iss.it 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 G.B. Rossi – Via Giano della Bella, 34 – 00161.

Ai/le partecipanti 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/le 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.

Saranno ammessi:

- un massimo di **60 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 il modulo disponibile al seguente link: [DOMANDA DI ISCRIZIONE](#) .

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

Nella domanda di iscrizione i/le candidati/e 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/Le 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/le partecipanti online verrà



PROVIDER ECM N. 2224

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/lle 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.