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

16 aprile 2025

organizzato da

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
Centro Nazionale Malattie Rare
Aula G. B. Rossi

N° ID: 071D25_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 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 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 16 aprile

I SESSIONE: Il Controllo Esterno di Qualità in citogenetica

Moderatori/moderatrici: Censi F., Pivetta B., Mancini M.

09.00 Registrazione dei/lle partecipanti

09.45 Saluto e introduzione ai lavori del direttore del Centro Nazionale Malattie Rare
M. Silano

10.00 Il Controllo Esterno di Qualità nazionale: considerazioni generali del XX turno
F. Censi, F. Tosto

10.15 Schema Citogenetica Oncoematologica
B. Crescenzi, M. Mancini, N. Testoni

10.45 Discussione

11.00 Schema Citogenetica Costituzionale Prenatale e Postnatale
A. Civolani, E. Lenzini, F. Lonardo, B. Pivetta

11.40 Discussione

12.00 Conclusione I sessione

12.30 Pausa

II SESSIONE: Il Controllo Esterno di Qualità in Genetica Molecolare

Moderatori/trici: Tosto F., Ragusa A., Lucarelli M., De Luca A.

13.30 Schema X-Fragile
S. Russo (da remoto), **A. De Luca, E. Gennaro (da remoto)**

14.00 Discussione

14.15 Schema Beta Talassemia
C. Curcio, A. Ragusa

14.45 Discussione

15.00 Schema Fibrosi Cistica
A. Coiana, **A. Baffico (da remoto), M. Lucarelli, E. Pelo (da remoto), M. Seia (da remoto).**

15.30 Discussione

16.00 Conclusione della giornata

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", ASL 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
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
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

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 Crialese, 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 G.B. Rossi – Via Giano della Bella, 34 – 00161.

Online: L'evento sarà fruibile anche online tramite piattaforma Microsoft Teams. Ai/lle 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 **entro il 10 aprile 2025** il modulo disponibile al seguente link: Scheda 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/lle 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/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.

[Firma elettronica del Legale Rappresentante]