

*Convegno*  
**“Controllo Esterno di Qualità Test Genetici e Test del Sudore:  
Risultati 2017”**

organizzato da  
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ  
Centro Nazionale Malattie Rare

20 Aprile 2018

N° ID: 037D18

**Rilevanza**

Il Convegno è rivolto al personale dei laboratori di genetica partecipanti al Controllo esterno di Qualità (CEQ) dei test genetici e del test del sudore. Tali controlli sono riconosciuti come attività istituzionali e rese 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**

Lo scopo del Convegno CEQ è quello di migliorare, attraverso il dialogo diretto, esempi e spiegazioni, la performance dei laboratori partecipanti.

**Metodo di lavoro**

Relazioni.

**PROGRAMMA**

9.30 Registrazione partecipanti

**SESSIONE PLENARIA**

*Aula Pocchiari*

10.15 Saluto delle Autorità

*Moderatori: D. Taruscio, M.R. Grasso*

10.30 Saluto e introduzione

**D. Taruscio**

10.45 Il Controllo Esterno di Qualità dei Test Genetici in Italia nel 2017: risultati generali per gli schemi di Genetica Molecolare e Oncologica

**F. Censi, MC. de Stefano, F. Tosto, M. Salvatore, G. Ferrari, D. Taruscio**

11.05 Il Controllo Esterno di Qualità dei Test Genetici in Italia nel 2017: risultati generali per gli schemi di Citogenetica Costituzionale e Oncologica

**MC. de Stefano, F. Censi, F. Tosto, M. Salvatore, G. Ferrari, D. Taruscio**

11.25 Il Controllo Esterno di Qualità del Test del Sudore: terzo turno

**M. Salvatore, G. Florida, A. Amato, F. Censi, M.C. de Stefano, G. Ferrari, F. Tosto, E. Capoluongo, U. Caruso, G. Castaldo, N. Cirilli, C. Corbetta, R. Padoan, V. Raia, D. Taruscio**

11.45 Il Controllo Esterno di Qualità in Genetica Molecolare Oncologica: risultati preliminari

**P. Radice, D. Calistri, L. Varesco, A. Viel**

- 12.25 Controllo Esterno di Qualità dei Test Genetici: Schema X Fragile risultati XIII turno - Discussione dei casi e presentazione di casi modello  
**S. Russo, M.R. Grasso, A. De Luca**
- 13.00 Break-Light lunch

### **SESSIONI PARALLELE**

#### **Aula Pocchiari: Discussione dei risultati del CEQ 2017 per gli schemi di Citogenetica**

*Moderatori: M.C. de Stefano, M. Mancini, E. Lenzini*

##### Schema Citogenetica Oncologica: Risultati del XIII turno

- 14.00 Maggiori criticità riscontrate nei casi inviati del XIII turno  
**M. Mancini, B. Crescenzi, N. Testoni**
- 14.30 Discussione

##### Schemi Citogenetica Costituzionale: Risultati del XIII turno

- 15.00 Citogenetica costituzionale: diagnosi prenatale  
**G. Piombo, A. Civolani, E. Lenzini, E. Lisi, F. Lonardo**
- 15.30 Citogenetica costituzionale: diagnosi postnatale  
**E. Lenzini, A. Civolani, E. Lisi, F. Lonardo, G. Piombo**
- 16.00 Discussione
- 16.30 Chiusura dei lavori

#### **Aula Bovet: Discussione dei risultati del CEQ 2017 degli schemi di Genetica Molecolare**

*Moderatori: F. Censi, M. Lucarelli, A. Ragusa*

##### CEQ test genetici: Schema Beta Talassemia Risultati XIII turno

- 14.00 Beta Talassemia: Discussione dei casi e presentazione di casi modello  
**C. Curcio, A. Ragusa, M.C. Rosatelli**

##### CEQ test genetici: Schema Fibrosi Cistica Risultati XIII turno

- 14.30 Fibrosi Cistica: Discussione dei casi, presentazione di casi modello  
**A.M. Baffico, A. Coiana, M. Lucarelli, E. Pelo, M. Seia**
- 15.00 Fibrosi Cistica: Calcolo del rischio residuo: esempio del caso 4 CEQ 2017; Nomenclatura HGVS  
**M. Lucarelli, A.M. Baffico, A. Coiana, E. Pelo, M. Seia**
- 15.30 Discussione
- 16.00 Chiusura dei lavori

## RELATORI E MODERATORI

- Annalisa Amato** - Lega Italiana Fibrosi Cistica Onlus, Roma
- Ave Maria Baffico** - SC Laboratorio di Genetica, EO Ospedali Galliera, Genova
- Daniele Calistri** - Laboratorio di bioscienze, Istituto Scientifico Romagnolo per lo studio e la cura dei Tumori (IRST) srl, Meldola (FC)
- Ettore Capoluongo** - Laboratorio di Diagnosi Clinico Molecolare e Personalizzata, Fondazione Policlinico Universitario "A. Gemelli", Roma
- Ubaldo Caruso** - LABSIEM - Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo; Università di Genova, DINOGMI, Genova
- Giuseppe Castaldo** - CEINGE, Biotecnologie Avanzate Scarl; Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie, Università di Napoli Federico II, Napoli
- Federica Censi** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
- Natalia Cirilli** - Dipartimento Materno Infantile, Centro di Riferimento per la Fibrosi Cistica, Ospedali Riuniti G. Salesi, Ancona
- 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, Azienda Ospedaliera Brotzu; Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao", Cagliari
- Carlo Corbetta** - SC Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale – Regione Lombardia, ASST Fatebenefratelli Sacco, 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)
- Maria Chiara de Stefano** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
- Gianluca Ferrari** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma, Italia
- Giovanna Floridia** – Unità di Bioetica, Istituto Superiore di Sanità, Roma
- Marina Roberta Grasso** - S.C. Laboratorio di Genetica, EO Ospedali Galliera, Genova
- Elisabetta Lenzini** - Dipartimento per la Salute della Donna e del Bambino, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Padova, Padova
- Ermanna Lisi** - SOD Diagnostica Genetica, AOU Careggi, Firenze
- Fortunato Lonardo** - UOSD di Genetica Medica, AORN "G. Rummo", Benevento
- Marco Lucarelli** - Dipartimento di Biotecnologie Cellulari ed Ematologia, Istituto Pasteur, Fondazione Cenci Bolognetti, Sapienza Università di Roma– Azienda Policlinico Umberto I, Roma
- Marco Mancini** - Unità di Ematologia, Azienda Policlinico Umberto I, Roma
- Rita Padoan** - Centro regionale di supporto per la Fibrosi Cistica, ASST Spedali Civili di Brescia, Brescia
- Elisabetta Pelo** - SOD Diagnostica Genetica, AOU Careggi, Firenze
- Giuseppe Piombo** - Laboratorio Genetica Umana, EO Galliera, Genova
- Paolo Radice** - Unità di Basi molecolari del rischio genetico e test genetici, Dipartimento di medicina preventive e predittiva, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano
- Valeria Raia** - Centro di Riferimento Regionale per la Fibrosi Cistica, Unità di Pediatria, Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università di Napoli Federico II, Napoli
- Angela Ragusa** - Laboratorio Centralizzato, Sezione di Genetica Molecolare, Azienda Ospedaliero - Universitaria "Policlinico-Vittorio Emanuele", Catania
- Maria Cristina Rosatelli** - Dipartimento di Sanità Pubblica, Medicina Clinica e Molecolare-Sezione di Scienze Biomediche e Biotecnologie, Università di Cagliari, Cagliari
- Silvia Russo** - Laboratorio di Genetica Molecolare, Istituto Auxologico Italiano, Cusano Milanino
- Marco Salvatore** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
- 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** - Dipartimento di Medicina Specialistica Diagnostica e Sperimentale, Università di Bologna, Bologna  
**Fabrizio Tosto** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
**Liliana Varesco** - Dipartimento di Tumori Ereditari, IRCCS AOU San Martino; IST - Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, Genova  
**Alessandra Viel** - Dipartimento di Oncologia Molecolare e Ricerca Traslazionale Centro di Riferimento Oncologico, Aviano (PN)

### **Responsabile Scientifico**

Domenica Taruscio  
Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore di Sanità

### **Segreteria Scientifica**

Linda Agresta, Federica Censi, Maria Chiara de Stefano, Fabrizio Tosto  
Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
Tel. 0649902805 - Fax 0649902292 - E-mail: testgene@iss.it

### **Segreteria Tecnica**

Daniela Bernardo, Giuseppe Bernardo, Luana Bernardo, Patrizia Crialesi, Stefano Diemoz, Andrea Vittozzi  
Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
Tel. 0649904418- Fax 0649904370  
E-mail: contact.cnmr@iss.it

## **INFORMAZIONI GENERALI**

**Sede:** Istituto Superiore di Sanità, Aula Pocchiari / Aula Bovet

**Ingresso:** Viale Regina Elena, 299 Roma

### **Destinatari dell'evento e numero massimo di partecipanti**

Il convegno è destinato al personale dei laboratori di genetica medica italiana.  
Saranno ammessi un massimo di 150 partecipanti.

### **Crediti formativi ECM**

Non previsti.

### **Modalità di iscrizione**

La partecipazione alla manifestazione è gratuita; è necessario iscriversi online alla pagina <https://it.surveymonkey.com/r/CEQrisultati2017> **entro il 10/04/2018.**

Le spese di viaggio e soggiorno sono a carico del partecipante.

### **Modalità di selezione dei partecipanti**

I partecipanti saranno selezionati secondo l'ordine temporale di registrazione della domanda di iscrizione online fino al raggiungimento del numero massimo di posti disponibili.

### **Attestati**

Ai partecipanti **che ne faranno richiesta** al termine del convegno, sarà inviato successivamente un attestato di partecipazione via e-mail.

**Per ogni informazione si prega di contattare la Segreteria Tecnica ai numeri sopra indicati.**