

**Convegno
TEST GENETICI
STANDARDIZZAZIONE E ASSICURAZIONE DI QUALITÀ**

Roma, 27 gennaio 2010

Organizzato da
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA'
Centro Nazionale Malattie Rare

I test genetici possono essere utili strumenti nella pratica clinica; per questo motivo molti sono stati sviluppati negli ultimi anni. Tuttavia, l'uso clinico dei test genetici richiede molte cautele ed è necessario assicurare un elevato standard di qualità nella loro esecuzione. Dal 2001 il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità coordina il Controllo Esterno di Qualità Nazionale dei test genetici (CEQ-N), il cui obiettivo principale è il miglioramento della qualità dei test genetici utilizzati a scopo clinico. Il convegno ha l'obiettivo di illustrare e discutere strategie, risultati e sviluppi futuri del CEQ-N, come base per promuovere il corretto uso dei test genetici nei percorsi diagnostici e nella pratica clinica in generale.

8.00 Registrazione dei partecipanti

8.30 Compilazione del questionario ECM (pre-test)

9.00 Indirizzo di benvenuto
E. Garaci
Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità

**Prima sessione
QUALITÀ DEL TEST GENETICO DALL'ESECUZIONE ALL'UTILIZZO
NELLA PRATICA CLINICA**

Moderatori: **G. D'Agnolo, D. Taruscio**

9.20 *L'uso del test genetico nella pratica clinica*
B. Dallapiccola

9.40 *Qualità in genetica*
F. Dagna Bricarelli

10.00 *Evoluzione del Progetto Nazionale per la standardizzazione e l'Assicurazione di Qualità dei Test Genetici in Italia*
D. Taruscio

10.20 *Il nuovo sistema informatizzato*
G. Ferrari

10.40 Discussione

11.00 Intervallo

**Seconda sessione
PRESENTAZIONE E DISCUSSIONE DEI RISULTATI DEL VI TURNO
DI ATTIVITÀ**

Moderatori: **E. Calzolari, V. Falbo**

11.20 *Poliposi adenomatosa famigliare*
P. Radice, G. Guanti, N. Resta

11.40 Discussione

12.00 *Beta Thalassaemia*
M.C. Rosatelli, A. Ravani

12.20 Discussione

12.40 *Fibrosi Cistica*
C. Bombieri, M. Baffico, E. Pelo

13.00 Discussione

13.20 Pausa pranzo

14.20 *Sindrome dell'X-Fragile*
M.A. Melis, M. Grasso, A. Ravani

14.40 Discussione

15.00 *Citogenetica Pre-natale*
D. Giardino, E. Lenzini, A. Novelli, G. Piombo

15.20 Discussione

15.40 *Citogenetica Post-natale*
E. Lenzini, D. Giardino, A. Novelli, G. Piombo

16.00 Discussione

16.20 *Citogenetica Oncologica*
M. Mancini, R. La Starza, C. Mecucci

16.40 Discussione

17.00 Conclusioni
D. Taruscio, V. Falbo

17.15 Compilazione dei questionari ECM di apprendimento (post-test) e di gradimento dell'evento

17.45 Chiusura dei lavori

RELATORI E MODERATORI

Enrico Garaci - Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità, Roma
Maria Baffico - Laboratorio di Genetica, E.O. Ospedali Galliera, Genova

Cristina Bombieri - Sezione di Biologia e Genetica, Dipartimento Materno Infantile e di Biologia-Genetica, Università degli Studi di Verona, Verona

Elisa Calzolari - Azienda Ospedaliero Universitaria di Ferrara, Ferrara

Giuliano D'Agnolo - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Francesca Dagna Bricarelli - Dipartimento Ligure di Genetica c/o E. O. Ospedali Galliera, Genova

Bruno Dallapiccola - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Vincenzo Falbo - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Gianluca Ferrari - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Daniela Giardino - Laboratorio di Citogenetica Medica, IRCCS, Istituto Auxologico Italiano, Milano

Marina Grasso - Laboratorio di Genetica, E.O. Ospedali Galliera, Genova

Ginevra Guanti - già Università degli Studi di Bari, Bari

Roberta La Starza - Università degli Studi di Perugia, Perugia
Elisabetta Lenzini - Dipartimento di Pediatria, Azienda Ospedaliera Università di Padova, Padova

Marco Mancini - U.O.C. di Ematologia, Umberto I Policlinico di Roma, Roma

Cristina Mecucci - Università degli Studi di Perugia, Perugia
Maria Antonietta Melis - Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologie, Università di Cagliari. Ospedale Microcitemico, ASL 8, Cagliari

Antonio Novelli - Istituto C.S.S. Mendel, Roma

Elisabetta Pelo - S.O.D. Diagnostica Genetica, Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi, Firenze

Giuseppe Piombo - Laboratorio di Genetica, E.O. Ospedali Galliera, Genova

Paolo Radice - Dipartimento di Medicina Predittiva e per la Prevenzione, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano

Anna Ravani - Laboratorio di Genetica Molecolare, U.O. di Genetica Medica, Azienda Ospedaliero Universitaria di Ferrara, Ferrara

Nicoletta Resta - Dipartimento di Biomedicina dell'Età Evolutiva, Università degli Studi di Bari, Bari

Maria Cristina Rosatelli - Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologie Università di Cagliari, Cagliari

Domenica Taruscio - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Responsabile Scientifico

D. TARUSCIO
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Tel. 0649904016
E-mail: domenica.taruscio@iss.it

Segreteria Scientifica

V. FALBO, G. FLORIDIA, F. CENSI, M. SALVATORE,
F. TOSTO
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
Tel. 0649904017
E-mail: testgenetici@iss.it; citogenetica@iss.it
web site: www.iss.it/cnmr

Segreteria Tecnica

L. DE VITA, S. DIEMOZ, D. IZZO, G. VINCENTI
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
Tel. 0649904369-4017 - Fax 0649904370
E-mail: malattierare@iss.it
web site: www.iss.it/cnmr

Ufficio Stampa

M. TARANTO
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
Tel. 0649902950 - Fax 0649387154
E-mail: ufficio.stampa@iss.it

INFORMAZIONI GENERALI**Sede**

Istituto Superiore di Sanità, Aula Pocchiari
Viale Regina Elena 299, Roma

Destinatari

Personale dirigente e operatori del Servizio Sanitario Nazionale specificamente impegnati nelle tematiche del convegno. Il convegno è rivolto, in particolare, a una platea di medici, biologi e tecnici sanitari di laboratorio biomedico che operano nel settore della genetica medica, che eseguono test genetici diagnostici di malattie genetiche.

Posti disponibili 220

La lingua ufficiale del Convegno è l'italiano.

Accreditamento ECM

Sono state avviate le procedure per richiedere l'accreditamento ECM dell'evento per le seguenti figure: medici (discipline: Laboratorio di genetica medica, Genetica medica, Oncologia, Pediatria, Medicina trasfusionale, Ginecologia e ostetricia), biologi, tecnici sanitari di laboratorio biomedico.

Per ottenere il rilascio dei crediti formativi ECM, ogni partecipante dovrà: frequentare il 100% delle ore di formazione, compilare la scheda anagrafica, compilare il questionario di gradimento dell'evento, compilare i questionari di apprendimento pre e post-test. La mancata consegna del questionario post-test preclude l'ottenimento dei crediti ECM; il questionario non potrà essere spedito alla Segreteria in un secondo momento.

Iscrizione

La partecipazione al Convegno è gratuita.

È necessaria la prenotazione all'evento attraverso la compilazione della scheda d'iscrizione disponibile sul sito del Centro Nazionale di Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, www.iss.it/cnmr oppure sul sito www.iss.it sezione convegni.

La domanda di iscrizione dovrà essere compilata in modo leggibile in tutte le sue parti, firmata e inviata via fax alla Segreteria Organizzativa (n° Fax: 06.49904370) entro il 20 gennaio 2010.

Il richiedente sarà informato tramite e-mail sullo stato della propria domanda. Si prega di comunicare disdetta in caso d'impossibilità di partecipazione. Le spese di viaggio e soggiorno sono a carico del partecipante.

Attestato di partecipazione

Al termine del Convegno sarà rilasciato un attestato di partecipazione a chi ne farà richiesta e, a procedure di accreditamento espletate, l'attestato con il numero di crediti formativi ECM ai partecipanti dei profili professionali per i quali la manifestazione è stata accreditata.

Per ulteriori informazioni contattare la Segreteria tramite l'indirizzo di posta testgenetici@iss.it



**Convegno
TEST GENETICI
STANDARDIZZAZIONE E ASSICURAZIONE
DI QUALITÀ**

Roma, 27 gennaio 2010

Aula Pocchiari
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299 - Roma