

## "Controllo Esterno di Qualità dei test genetici: risultati 2018"

15-16 maggio 2019

organizzato da

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ  
Centro Nazionale Malattie Rare

### PROGRAMMA

#### Mercoledì 15 maggio

- 09.00 Registrazione dei partecipanti e pre-test  
09:45 Saluti di Benvenuto e Introduzione del Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare  
**D. Taruscio**

#### CEQ in Citogenetica

**Moderatori: D. Taruscio, F. Censi, F. Lonardo, M. Mancini**

- 10:00 Il CEQ in Citogenetica: Risultati generali del XIV turno  
**F. Censi, F. Tosto**
- 10.20 Citogenetica Oncoematologica: Presentazione e discussione delle maggiori criticità riscontrate nei casi inviati  
**N. Testoni, B. Crescenzi, M. Mancini**
- 11.20 Citogenetica Costituzionale Prenatale: Presentazione e discussione delle maggiori criticità riscontrate nei casi inviati  
**E. Lisi, A. Civolani, E. Lenzini, F. Lonardo, G. Piombo**
- 12:20 Citogenetica Costituzionale Postnatale: Presentazione e discussione delle maggiori criticità riscontrate nei casi inviati  
**A. Civolani, E. Lenzini, F. Lonardo, E. Lisi, G. Piombo**
- 13.20 Chiusura dei lavori

#### Giovedì 16 maggio

- 09.00 Registrazione dei partecipanti e pre-test  
09:45 Saluti di Benvenuto e Introduzione del Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare  
**D. Taruscio**

#### CEQ in Genetica Molecolare

**Moderatori: D. Taruscio, M. Seia, A. Ragusa, F. Tosto**

- 10:00 Il CEQ in Genetica Molecolare: Risultati generali del XIV turno  
**F. Censi, F. Tosto**
- 10.20 Genetica Molecolare Oncologica: Presentazione e discussione delle maggiori criticità riscontrate nei casi inviati – risultati preliminari  
**P. Radice, D. Calistri, V. Gismondi, A. Viel,**
- 11.20 Sindrome dell'X-fragile schemi completo e pre-screening: Presentazione e discussione delle maggiori criticità riscontrate nei casi inviati  
**S. Russo, A. De Luca, M. Grasso**
- 12:20 Beta Talassemia: Presentazione e discussione delle maggiori criticità riscontrate nei casi inviati

**C. Curcio, A. Ragusa, C. Rosatelli,**  
13.20 **Light Lunch**

**CEQ in Fibrosi Cistica e Test del Sudore**  
**Moderatori: M. Salvatore, M. Lucarelli, N. Cirilli**

14:10 Fibrosi Cistica: Presentazione e discussione delle maggiori criticità riscontrate nei casi inviati  
**M. Lucarelli, A.M. Baffico, A. Coiana, E. Pelo, E. Seia**

15:10 CEQ Test del Sudore: Risultati IV turno – discussione criticità  
**M. Salvatore, G. Florida, A. Amato, F. Censi, G. Ferrari, F. Tosto, E. Capoluongo, U. Caruso, G. Castaldo, N. Cirilli, C. Corbetta, R. Padoan, V. Raia, D. Taruscio**

16:00 Conclusioni dei lavori

Preliminare