



SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA  
ISCRITTA AL N° 55 DEL REGISTRO REGIONALE DELLE PERSONE GIURIDICHE PRIVATE

**2018**  
EVENTI RESIDENZIALI  
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in

## APPROPRIATEZZA DEI TEST GENETICI: IL DOCUMENTO DI CONSENSUS 2018 PER L'ANALISI GENETICA IN FIBROSI CISTICA

**18 Settembre 2018**

**CREDITI ASSEGNATI: 11**



Con il Patrocinio di:



**Istituto  
Superiore  
di Sanità**

**Sala Conferenze - Istituto CSS-Mendel  
V.le Regina Margherita, 261 - Roma**

SEGRETERIA S.M.O.  
B.GO S. SPIRITO, 3 - 00193 ROMA  
TEL. 06 68802626 - 68352411 FAX 06 68806712  
E-mail: [segreteria@smorrl.it](mailto:segreteria@smorrl.it) - [scuola.medica.ospedaliera@pec.it](mailto:scuola.medica.ospedaliera@pec.it)  
Sito web: [www.smorrl.it](http://www.smorrl.it)

### Responsabili del Corso

**Prof. Marco LUCARELLI**

Coordinatore del gruppo di lavoro SIFC per la revisione del documento consenso 2018 per l'analisi genetica in Fibrosi Cistica

**Dott. Guglielmo SABBADINI**

Biologo specialista in Genetica Medica. Responsabile Sezione di Citogenetica e Genetica Molecolare dell'Istituto di Diagnostica Clinica "Proda" di Roma. Auditor SIGU

**Dott. Mariano Salvatore PERGOLA**

Medico specialista in Pneumologia ed in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza". Già Responsabile Aziendale di Genetica Medica, ASL ROMA1

**Dott. Stefano GAMBARELLA**

Biologo Responsabile del Centro di Genetica Molecolare, IRCCS Neuromed - Pozzilli (IS)

### Comitato Scientifico

**Prof. Emiliano Giardina, Prof.ssa Marcella Zollino, Prof. Marco Seri, Prof. Alfredo Brusco, Prof. Marco Fichera, Prof. Giuseppe Matullo, Dott.ssa Viviana Caputo**

### Segreteria scientifica ed organizzativa

**Dott.ssa Cristina PALMIERI**

### Modalità di Pagamento

- Quota di iscrizione è di €. **130,00** per i partecipanti con i crediti ECM
- Quota di iscrizione è di €. **80,00** per i partecipanti che non sono interessati ai crediti ECM
- Quota di iscrizione per gli studenti e gli specializzandi è pari a €. **35,00** per ciascun modulo.

Tali importi dovranno essere versati su c/c postale n. **82947003** intestato alla Scuola Medica Ospedaliera oppure tramite Bonifico bancario intestato a:

**Scuola Medica Ospedaliera  
UniCredit - Ag. Roma Conciliazione  
IBAN IT 31 C 02008 05008 000401329648**

La quota di iscrizione non è rimborsabile se, per motivi personali, non è stato possibile frequentare il corso.

**La fattura relativa al pagamento della quota di iscrizione può essere richiesta solo al momento del pagamento.**

Nel caso di fatture relative a pagamenti effettuati da Società, Enti o altri soggetti terzi rispetto al discente, la quota di iscrizione dovrà essere integrata aggiungendo l'I.V.A. ordinaria prevista per legge  
L'evento potrà eccezionalmente subire variazioni per esigenze particolari del Responsabile del corso.

SCHEDA DA RESTITUIRE COMPILATA ALLA SEGRETERIA DELLA SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA, BORGO S. SPIRITO 3 - 00193 ROMA, UNITAMENTE AL CONTO CORRENTE POSTALE

## DOMANDA DI ISCRIZIONE AL CORSO

Il sottoscritto: [ ]  
 Nato a: [ ] Prov: [ ] Il: [ ]  
 Domiciliato: [ ] Prov: [ ]  
 Via: [ ] Cap: [ ]  
 e-Mail: [ ] CF: [ ]  
 Tel: [ ] Cell: [ ] Fax: [ ]  
 Laureato in: [ ]  
 Aree Spec. che Prof. li: [ ] n° iscr. Ord. Prof.: [ ]  
 Libero professionista  Dipendente  Convenzionato  Privato di occupazione

**Ammissione al corso: Appropriatazza dei test genetici: il documento di consensus per l'analisi genetica in FC**  
**MODALITA' DI PAGAMENTO:** versamento quota iscrizione su C/C Postale o Bonifico Bancario intestato alla SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA.  
 Si autorizza il trattamento dei dati personali per gli adempimenti connessi al corso e per ricevere notizia di nuove iniziative (D. Lgs. 196/2003)

Data

FIRMA:

## Presentazione del corso

Il corso, aperto a 80 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico e 30 uditori delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgerà in un incontro il **18 settembre 2018** per un totale di 9 ore e 30 minuti presso la Sala Conferenze – Istituto CSS-Mendel - V.le Regina Margherita, 261 – Roma ed altre sedi. Ogni lezione prevede l'esposizione interattiva di uno o più argomenti, con discussione finale sugli stessi. Alla fine di ogni modulo i partecipanti potranno scaricare i files didattici sulla propria pendrive.

Il Corso, suddiviso in otto moduli didattici, è dedicato all'aggiornamento in GENETICA MEDICA di Biologi, Medici e Tecnici di Laboratorio nel campo dei test genetici e della loro applicazione clinica. Gli argomenti selezionati riguardano temi di rilievo ed attualità della disciplina con particolare riferimento alla diagnostica di laboratorio, alle novità tecnico-scientifiche del settore ed alle implicazioni interpretative dei test genetici. Il **primo Modulo** del Corso, interamente dedicato alla **Farmacogenetica e Farmacogenomica**, tratterà l'analisi della complessa **interazione delle varianti genomiche con i farmaci, gli alimenti ed i fattori di esposizione ambientale** a cui è sottoposto l'organismo e si concentrerà sull'analisi del genoma e dei suoi prodotti per la individuazione di nuovi bersagli terapeutici e lo sviluppo di nuovi farmaci. Il **secondo Modulo** è dedicato all'**epigenetica delle malattie umane**. In esso verranno presi in considerazione i meccanismi epigenetici di regolazione normale e patologica del genoma umano, i metodi di analisi dell'epigenoma e le malattie correlate con le alterazioni epigenetiche con particolare riferimento ai disturbi del neurosviluppo e al cancro. Argomento del **terzo Modulo** sarà il **Microbioma** o "secondo genoma umano". Di esso verranno discussi in particolare i metodi analitici, le loro applicazioni in medicina e le prospettive future aperte dalle recenti conoscenze in materia. Il **Sequenziamento di Nuova Generazione** costituirà l'argomento del **quarto** e del **settimo Modulo**, che solo in parte presenteranno argomenti comuni. Lo sdoppiamento della trattazione permetterà di accogliere un numero maggiore di discenti rispetto all'edizione del 2017. In particolare il **quarto Modulo** si focalizzerà sulle tecniche utilizzate in NGS, l'interpretazione e la gestione dei risultati, le strategie di analisi e le sue applicazioni diagnostiche in patologia umana. Il **settimo Modulo**, che avrà come argomento "NGS e varianti geniche", esaminerà invece i parametri di affidabilità di NGS, le metodologie bioinformatiche utilizzate per la valutazione dei risultati del sequenziamento e la loro gestione clinica. Il **quinto Modulo** è interamente dedicato all' **Accreditamento e Certificazione nei Laboratori Medici**. Particolare attenzione sarà dedicata alla introduzione della **norma UNI EN ISO15189** nei Laboratori medici, **alla ISO 9001:2015 ed alle sue applicazioni in ambito sanitario**. Verranno presentati argomenti quali l'**errore di laboratorio e l'analisi del rischio**, e particolari approfondimenti riguarderanno **gli indicatori, i cruscotti gestionali e i controlli di qualità interni ed esterni** nel Laboratorio generale di base e nel Laboratorio di genetica. Protagonista del **sesto Modulo**, infine, sarà il **Mitocondrio**, di cui saranno trattati in dettaglio i principi generali, l'ereditarietà con le relative implicazioni clinico-diagnostiche delle malattie mitocondriali, e le applicazioni biologiche attuali e prossime. Infine un intero Modulo è dedicato alla presentazione del **Documento di consenso 2018 per l'analisi genetica in Fibrosi Cistica**.

*Dott. Guglielmo Sabbadini  
Dott. Mariano Salvatore Pergola*

## Programma del corso

### 18/09/ 2018 I° Parte - mattina Strategie generali di ricerca mutazionale nel CFTR

- 08.30 – 09.00 Introduzione al Corso.  
**Dott. G. Sabbadini, Prof. M. Lucarelli**
- 09.00 - 10.15 Introduzione. Strategie generali di ricerca mutazionale; appropriatezza; assicurazione della qualità; referto.  
**Prof. M. Lucarelli**
- 10.15 - 11.15 Ricerca mutazionale in: Fibrosi Cistica, patologie correlate al CFTR e diagnosi genetica preimpianto.  
**Dott.ssa M. Seia**
- 11.15 - 12.15 Caratterizzazione funzionale di mutazioni. Diagnosi prenatale. Consulenza genetica.  
**Dott. A. Angioni**
- 12.15 – 13.30 Tavola rotonda: discussione sulle modalità di applicazione.  
**Dott. A. Angioni, Dott.ssa M. Baffico, Dott.ssa A. Coiana, Prof. M. Lucarelli, Dott.ssa M. Seia**
- 13.30 - 14.30 Pausa pranzo**

### 18/09/ 2018 II° Parte - pomeriggio Strategie specifiche di ricerca mutazionale nel CFTR

- 14.30 – 15.30 Ricerca del portatore. Ricerca mutazionale in coppie: di popolazione generale, con un eterozigote, con un affetto, con un familiare di affetto.  
**Dott.ssa M. Baffico**
- 15.30–16.30 Screening neonatale. Ricerca mutazionale in genitori, con figli: affetti, con sospetta patologia, con iperecogenicità intestinale.  
**Dott.ssa A. Coiana**
- 16.30 – 17.45 Tavola rotonda: discussione sulle modalità di applicazione.  
**Dott. A. Angioni, Dott.ssa M. Baffico, Dott.ssa A. Coiana, Prof. M. Lucarelli, Dott.ssa M. Seia**
- 17.45 – 18.30 Esame finale

## Elenco Relatori

-  **Dott. Adriano Angioni**  
Responsabile di Struttura Semplice - Laboratorio di Genetica Molecolare - UOC Laboratorio di Genetica Medica - Dipartimento dei laboratori Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù. Polo di Ricerca. Roma
-  **Dott.ssa Maria Baffico**  
Laboratorio di Genetica Umana E. O. Ospedali Galliera, Genova
-  **Dott.ssa Alessandra Coiana**  
Laboratorio di Genetica e Genomica, Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao" – A.O. Brotzu, Cagliari.  
Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica, Università di Cagliari.
-  **Prof. Marco Lucarelli**  
Coordinatore del gruppo di lavoro SIFC per la revisione del documento consenso 2018 per l'analisi genetica in Fibrosi Cistica.  
Dipartimento Biotecnologie Cellulari ed Ematologia- Sapienza Università di Roma.  
Istituto Pasteur Italia Fondazione Cenci Bolognetti, Roma.
-  **Dott. Sabbadini Guglielmo**  
Direttore Tecnico e Responsabile Sezione Citogenetica e Genetica Molecolare Istituto Diagnostica Clinica "PRODA" Roma.  
Auditor SIGU.
-  **Dott.ssa Manuela Seia**  
Laboratorio di Genetica Medica, Ospedale Maggiore Policlinico, Milano