

Programma Modulo FC
18 settembre 2018

**Appropriatezza dei test genetici: il documento di
Consensus 2018 per l'analisi genetica in Fibrosi Cistica**



CORSO ECM 2018
SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA
OSPEDALE S. SPIRITO IN SAXIA - ROMA

***GENI E TEST GENETICI:
DAL LABORATORIO ALLE APPLICAZIONI
CLINICHE***

Con il Patrocinio SIGU
Con il Patrocinio di ACCREDIA
Con il Patrocinio dell'Istituto Superiore di Sanità

Responsabili scientifici:

**Prof. Marco Lucarelli, Dott. Guglielmo Sabbadini,
Dott. Mariano S. Pergola, Dott. Stefano Gambardella**

Comitato Scientifico:

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

Segreteria organizzativa SMO:

S.M.O. – Ospedale S. Spirito in Saxia, Borgo S. Spirito 3 – Roma

Segreteria scientifica ed organizzativa:

Dott.ssa Cristina Palmieri

Sede del Corso:

**Sala conferenze, Istituto CSS Mendel
Viale Regina Margherita 251 - Roma**

**Per ogni modulo sono previsti al massimo 80 partecipanti
e 30 uditori delle Scuole di Specializzazione in Genetica Medica**

21 crediti ECM per modulo
(11 crediti per modulo di un solo giorno)

Presentazione del Corso

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 e dalle 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 ISO 15189** 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**.

Appropriatezza dei test genetici: il documento di Consensus 2018 per l'analisi genetica in Fibrosi Cistica

Programma a cura del Prof. Marco Lucarelli

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

18 settembre 2018

I° Parte mattina

Strategie generali di ricerca mutazionale nel CFTR

Dott. G. Sabbadini, M. Lucarelli (8,30-9,00) 30 min

Introduzione al corso.

M. Lucarelli (9,00-10,15) 1h e 15 min

Introduzione. Strategie generali di ricerca mutazionale; appropriatezza; assicurazione della qualità; referto.

M. Seia (10,15-11,15) 1h

Ricerca mutazionale in: Fibrosi Cistica, patologie correlate al CFTR e diagnosi genetica preimpianto.

A. Angioni (11,15-12,15) 1h

Caratterizzazione funzionale di mutazioni. Diagnosi prenatale. Consulenza genetica.

A. Angioni, M. Baffico, A. Coiana, M. Lucarelli, M. Seia (12,15-13,30) 1h e 15min

Tavola rotonda: discussione sulle modalità di applicazione.

Pausa pranzo (13,30- 14,30)

II° Parte pomeriggio

Strategie specifiche di ricerca mutazionale nel CFTR

M. Baffico (14,30-15,30) 1h

Ricerca del portatore. Ricerca mutazionale in coppie: di popolazione generale, con un eterozigote, con un affetto, con un familiare di affetto.

A. Coiana (15,30-16,30) 1h

Screening neonatale. Ricerca mutazionale in genitori, con figli: affetti, con sospetta patologia, con ipercogenicità intestinale.

A. Angioni, M. Baffico, A. Coiana, M. Lucarelli, M. Seia (16,30-17,45) 1h e 15 min

Tavola rotonda: discussione sulle modalità di applicazione.

Questionario di valutazione (17,45 - 18,30)

Modalità di pagamento



Quota di iscrizione è di € **150,00** per i moduli che si svolgeranno in due giornate.



Quota di iscrizione è di € **130,00** per i moduli che si svolgeranno in una giornata.



Quota di iscrizione per gli uditori senza crediti è di € **80,00** per ciascun modulo.



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 Banca di Roma – Ag. Osp. S. Spirito
IBAN IT93 G02008 05135 000401329648

Le domande degli Uditori verranno prese con riserva e potranno essere accettate solo ad esaurimento dei posti con crediti ECM.

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.



SEGRETERIA S.M.O.

B.go S. Spirito, 3 - 00193 Roma
Tel. 0668802626 - 0668352411 – Fax 0668806712
E-mail: segreteria@smorrl.it - sito web: www.smorrl.it

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Dott. Guglielmo Sabbadini

E-mail: gullysa@tiscali.it

3334704556

Dott. Mariano Salvatore Pergola

E-mail: marianospergola@gmail.com

Dott. Stefano Gambardella

E-mail: stefanoqambardella@gmail.com

SEGRETERIA SCIENTIFICA ED ORGANIZZATIVA

Dott.ssa Cristina Palmieri

E-mail: palmiericristy@libero.it

3401563149

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 Privo di occupazione

Ammissione al corso: **GENI E TEST GENETICI: ... MODULO:**

MODALITA' DI PAGAMENTO: versamento quota iscrizione su C/C POSTALE N° 82947003 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: