

**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](mailto:segreteria@smorrl.it) - sito web: [www.smorrl.it](http://www.smorrl.it)

### **SEGRETERIA SCIENTIFICA**

**Dott. Guglielmo Sabbadini**

E-mail: [gullysa@tiscali.it](mailto:gullysa@tiscali.it)

3334704556

**Dott. Mariano Salvatore Pergola**

E-mail: [marianospergola@gmail.com](mailto:marianospergola@gmail.com)

**Dott. Stefano Gambardella**

E-mail: [stefanoqambardella@gmail.com](mailto:stefanoqambardella@gmail.com)

### **SEGRETERIA SCIENTIFICA ED ORGANIZZATIVA**

**Dott.ssa Cristina Palmieri**

E-mail: [palmiericristy@libero.it](mailto: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:**