

## Procedura per iscrizione al corso FAD

- ✓ Accedere alla piattaforma FAD all'indirizzo [www.smorrlfad.it](http://www.smorrlfad.it);
- ✓ Se già registrati alla piattaforma FAD, accedere alla propria area riservata e procedere con l'iscrizione al corso;
- ✓ Se non registrati, cliccare su VAI AL CORSO → iscrizione → registrati e procedere con la registrazione del proprio account, inserendo nome, cognome, indirizzo email e password;
- ✓ Dopo l'attivazione del proprio account attraverso il link inviato via email, solo per la prima volta dovranno essere inseriti i propri dati anagrafici e fiscali

## Modalità di Pagamento

Quota di iscrizione è di:

€ 60,00 per i partecipanti con i crediti ECM

€ 30,00 per i partecipanti che non sono interessati ai crediti ECM da versare 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 concludere il corso entro la data di scadenza.

Al fine dell'emissione della fattura è necessario fornire i seguenti dati fiscali: **Codice fiscale**; eventuale **Partiva IVA**, **Codice destinatario** e/o **PEC**.

Nel caso di fatture per 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.

## Responsabili del Modulo

*Prof. G. Matullo, Dott.ssa V. Caputo, Dott. G. Sabbadini*

## Responsabili del Corso

**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 ROMA 1.*

## Comitato Scientifico

*Prof. A. Brusco, Dott.ssa V. Caputo, Prof. M. Fichera, Dott. S. Gambardella, Prof. E. Giardina, Prof. G. Matullo, Prof. M. Seri, Dott. M. Tartaglia, Prof.ssa M. Zollino*

**Si ringrazia per la collaborazione**



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

**2022-2023**  
EVENTI RESIDENZIALI  
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

*Corso FAD ASINCRONO*

**APPROCCI IN NGS ED ANALISI OMICHE  
PER LO STUDIO E LA DIAGNOSI DI  
MALATTIE UMANE/MENDELIANE**

**30 ottobre 2022 - 29 ottobre 2023**

**CREDITI ASSEGNATI: 15 circa (in definizione)**



**Con il Patrocinio di:**









**ACCREDITA**  
L'ENTE ITALIANO DI ACCREDITAMENTO

**Istituto  
Superiore  
di Sanità**

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)



















## Informazioni generali

 <b>Periodo erogazione</b>	30/10/2022 – 29/10/2023
 <b>Evento rivolto a:</b>	Medici (tutte aree specialistiche professionali) Biologi Tecnici Sanitari di Laboratorio biomedico
 <b>Obiettivi e finalità formativi del corso</b>	Questo corso, in fase di accreditamento al Ministero della Salute per l'attribuzione dei crediti ECM, ha lo scopo di affrontare nuovamente il tema quanto mai attuale dell' <b>NGS ed analisi omiche per lo studio e la diagnosi di malattie umane/mendeliane</b> , tema di rilievo nella diagnostica di laboratorio applicata alla genetica medica. Dopo una breve rassegna delle principali piattaforme/applicazioni più innovative e degli approcci di NGS, il Corso prende in esame la validazione di varianti e gli studi funzionali soffermandosi poi sulla interpretazione di varianti, gestione e comunicazione dei risultati. Si affronteranno infine le strategie di analisi in NGS nella patologia mendeliana ed i temi della genomica medica e della intelligenza artificiale applicata alla genomica clinica.
 <b>Struttura del corso</b>	La trattazione dell'argomento avviene attraverso la esposizione via web, del tutto identica alla lezione in presenza, con lo scorrere sincro delle slide che possono essere riviste. Il corso prevede circa 15 crediti ECM, per ottenere i quali è necessario superare l'esame finale con il 75% di risposte esatte alle 45 domande a risposta multipla. L'esame finale prevede la possibilità di 5 tentativi Il questionario non potrà essere compilato se tutte le slide non siano state esaminate
 <b>Riferimenti piattaforma</b>	FAD Galeno by Helmet Digital System
 <b>URL piattaforma FAD:</b>	<a href="https://www.smorrfad.it">https://www.smorrfad.it</a>

## Programma del modulo

<b>I Sessione</b>	<b>Introduzione all'NGS. Analisi dei dati: WES, WGS. NGS e microRNA</b>
<b>G. Sabbadini</b> <b>V. Caputo</b>	Introduzione al corso Breve rassegna di piattaforme/applicazioni più innovative
<b>T. Pippucci</b>	Identificazione di CNV da dati di exome e genome sequencing.
<b>V. Caputo</b>	Approcci di NGS per lo studio del genoma nucleare e mitocondriale.
<b>A. Giovannetti</b>	Approcci di NGS per lo studio di RNA non codificanti: i microRNA.
<b>II Sessione</b>	<b>Validazione di varianti e studi funzionali</b>
<b>M. Tartaglia</b>	Analisi funzionale di nuove varianti patogenetiche, modelli cellulari e animali.
<b>III Sessione</b>	<b>Interpretazioni di varianti, gestione e comunicazione dei risultati</b>
<b>A. Vetro</b> <b>M. Seri</b>	VUS: interpretazione e gestione. Casi selezionati VUS: interpretazione e gestione. Il punto di vista del Genetista Clinico
<b>S. Russo</b>	La Refertazione in NGS. Il Documento del gruppo di lavoro SIGU in Genetica Molecolare
<b>IV Sessione</b>	<b>Strategie di analisi ed approcci in NGS nella patologia mendeliana</b>
<b>D. Turchetti</b>	Oltre BRCA1 e BRCA2. Uso di Pannelli multigenici nella diagnosi dei tumori ereditari di colon, mammella ed ovaio. Opportunità e criticità
<b>V. Nigro</b> <b>A. Brusco</b>	Analisi genomiche per le patologie neuromuscolari NGS ed autismo. Exome sequencing ed identificazione di geni coinvolti nei disturbi dello spettro autistico
<b>V Sessione</b>	<b>Analisi "omica" e genomica medica</b>
<b>G. Matullo</b>	Il Sequenziamento di nuova generazione e integrazione delle tecnologie "omics": dalla ricerca di base alla clinica
<b>V. Proserpio</b>	Sequenziamento su singola cellula di DNA e RNA per la medicina molecolare. Il metiloma
<b>A. Riccio</b> <b>G. Malerba</b>	Metiloma, epigenoma e malattie umane Caratterizzazione del trascrittoma attraverso RNA-seq
<b>F. Bianchi</b> <b>M. Fichera</b>	Dal trascrittoma all'interattoma di MiRNA Tecnologie di sequenziamento di ultima generazione ed identificazione di varianti genomiche strutturali
<b>VI Sessione</b>	<b>Le malattie genetiche oltre i modelli mendeliani</b>
<b>A. Renieri</b> <b>T. Sanavia</b>	Post-Mendelian model in COVID-19 Machine Learning per la genomica clinica

## Elenco Relatori

 <b>Dott. Bianchi Fabrizio</b>	Head OU Cancer Biomarkers, ISBReMIT - Institute for Stem-cell Biology, Regenerative Medicine and Innovative Therapies IRCCS - Casa Sollievo della Sofferenza
 <b>Prof. Brusco Alfredo</b>	Dip. nto di Scienze Mediche, Univ. degli studi di Torino & SCdU Genetica Medica, A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino.
 <b>Dott.ssa Caputo Viviana</b>	Ricercatore, Dipartimento di Medicina Sperimentale-Università La Sapienza- Roma
 <b>Prof. Fichera Marco</b>	Dip. nto Scienze Biomediche e Biotecnologiche, Genetica Medica - AO Universitaria - Catania.
 <b>Dott.ssa Giovannetti Agnese</b>	Clinical Genomics Unit, Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG), Italy. Dip. nto di Medicina Sperimentale, Univ. La Sapienza- Roma
 <b>Prof. Malerba Giovanni</b>	Professore Associato Dipartimento Neuroscienze, Biomedicina e del Movimento - Univ. degli Studi di Verona
 <b>Prof. Matullo Giuseppe</b>	Professore Associato - Dip. nto Scienze Mediche - Univ. degli Studi di Torino
 <b>Prof. Nigro Vincenzo</b>	Ordinario, Direttore Scuola Specializzazione in Genetica Medica – Resp. UOSD Genetica medica. Dip. nto di Medicina di Precisione – Univ. degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli". Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli
 <b>Dott. Pippucci Tommaso</b>	Biologo UO Genetica Medica Policlinico S. Orsola-Malpighi Bologna
 <b>Dott.ssa Proserpio Valentina</b>	Dip. nto Scienze della Vita e Biologia dei Sistemi, Univ. degli Studi di Torino. Italian Institute for Genomic Medicine, IIGM
 <b>Prof.ssa Renieri Alessandra</b>	Professore Ordinario Genetica Medica Univ. degli studi di Siena, Genetica Medica AO Universitaria Senese, Siena
 <b>Prof. Riccio Andrea</b>	Università della Campania "Luigi Vanvitelli", Caserta
 <b>Dott.ssa Russo Silvia</b>	Resp. Sez. Genetica Malattie Rare- Istituto Auxologico Italiano- Lab. Biologia Molecolare Cusano Milanino-MI
 <b>Dott.ssa Sanavia Tiziana</b>	Dip. nto Scienze Mediche - Univ. degli Studi di Torino
 <b>Prof. Seri Marco</b>	Professore Straordinario di Genetica Medica - Direttore UO Genetica Medica Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna
 <b>Dott. Tartaglia Marco</b>	PhD Genetics and Rare Diseases Research Division Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
 <b>Dott.ssa Turchetti Daniela</b>	Professore associato, Dip. nto Scienze Mediche e Chirurgiche: Centro di Ricerca sui Tumori Ereditari, Univ. di Bologna & UO Genetica Medica, Pol. S.Orsola-Malpighi, Bologna
 <b>Dott.ssa Vetro Annalisa</b>	Laboratorio di Neurogenetica, Unità Neurologia Pediatrica, Ospedale Pediatrico Meyer- Firenze