



Presentazione

Il Corso, suddiviso in moduli didattici, è dedicato all'aggiornamento in **GENETICA MEDICA** dei 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 Corso, Corso FAD asincrono, affronta nuovamente il tema quanto mai attuale dell'**NGS ed analisi omiche per lo studio e la diagnosi di malattie umane/mendeliane**. 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.

Il secondo Modulo ha come titolo **Emoglobinopatie e talassemie: iter diagnostici e test genetici**. La prima giornata del Corso si soffermerà sugli aspetti clinici, epidemiologici, correlazioni genotipo-fenotipo, distribuzione geografica di varianti e vantaggio dell'eterozigote. La seconda giornata si concentrerà sui test genetici e controlli di qualità, diagnosi prenatale e consulenza genetica, diagnosi preimpianto e terapia genica.

Il terzo Modulo è dedicato ai **tumori eredo-familiari della mammella e dell'ovaio**, di grande rilevanza epidemiologica e clinica. Dopo una rassegna degli approcci utilizzati per l'Analisi dei geni BRCA1 e BRCA2 e di pannelli multi-genici, il Corso si soffermerà sul percorso diagnostico, di sorveglianza e riduzione del rischio dei tumori della mammella e dell'ovaio.

Il quarto Modulo è dedicato ai **Test genetici nelle Atrofie Muscolari Spinali**. Secondo gli aspetti epidemiologici e della patogenesi delle SMA, il corso affronterà temi quali: il test del portatore, lo screening neonatale, la terapia farmacologica e genica, la diagnosi prenatale.

Il quinto e sesto Modulo infine sono corsi teorico/pratici in modalità FAD sincrona, che hanno come argomento il **Laboratorio interattivo per la analisi, interpretazione e refertazione dei dati genetici**. Scopo di questi 2 corsi, corso base e corso avanzato, è quello di partire dalla analisi dei dati ed arrivare fino alla refertazione di casi clinici ben inquadrati e contestualizzati, rendendo il corso pratico ed interattivo. I discenti dovranno partire dalla analisi clinica del caso, e dovranno essere in grado di elaborare i dati e costruire un referto diagnostico in totale autonomia.

Dott. Guglielmo Sabbadini

Dott. Mariano Salvatore Pergola

Anno 2023

Geni e test genetici: dal laboratorio alle applicazioni cliniche

Responsabili Scientifici:

Dott. Guglielmo Sabbadini

Dott. Mariano Salvatore Pergola

Comitato Scientifico:

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

**In Presenza - FAD asincrona - FAD sincrona
su piattaforma web Zoom Cloud Meeting**

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

**Aperto a Medici, Biologi, Tecnici di Laboratorio biomedico
e uditori delle scuole di Specializzazione in Genetica Medica**

Richiesto il patrocinio di:



**Istituto
Superiore
di Sanità**

Marzo 2023 - Marzo 2024

Corso FAD asincrona (marzo 2023–marzo 2024)

Crediti: 15

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

Introduzione all'NGS. Analisi dei dati: WES, WGS, NGS e microRNA

- G. Sabbadini** Introduzione al corso.
V. Caputo Breve rassegna di piattaforme/applicazioni più innovative.
T. Pippucci Metodi per l'identificazione di CNV da dati di exome e genome sequencing.
V. Caputo Approcci di NGS per lo studio del genoma nucleare e mitocondriale.
A. Giovannetti Approcci di NGS per lo studio di RNA non codificanti: i microRNA.

Validazione di varianti e studi funzionali

- M. Tartaglia** Analisi di validazione attraverso approcci sperimentali in vitro ed in vivo.

Interpretazioni di varianti, gestione e comunicazione dei risultati

- A. Vetro** VUS: interpretazione e gestione. Casi selezionati.
M. Serì VUS: interpretazione e gestione. Il punto di vista del Genetista Clinico.
S. Russo La Refertazione in NGS. Il Documento del gruppo di lavoro SIGU in Genetica Molecolare.

Strategie di analisi ed approcci in NGS nella patologia mendeliana

- D. Turchetti** Oltre BRCA1 e BRCA2. Uso di Pannelli multigenici nella diagnosi dei tumori ereditari di colon, mammella ed ovaio. Opportunità e criticità.
V. Nigro Analisi genomiche per le patologie neuromuscolari.
A. Brusco NGS ed autismo. Exome sequencing ed identificazione di geni coinvolti nei disturbi dello spettro autistico.

Analisi "omica" e genomica medica

- G. Matullo** Il Sequenziamento di nuova generazione e integrazione delle tecnologie "omics": dalla ricerca di base alla clinica.
V. Proserpio Sequenziamento su singola cellula di DNA e RNA per la medicina molecolare. Siamo nell'era della single Cell?

- A. Riccio** Metiloma, epigenoma e malattie umane.
A. Riccio DNA methylation analysis for the diagnosis of imprinting disorders.

- G. Malerba** Caratterizzazione del trascrittoma attraverso RNA-seq
F. Bianchi Dal trascrittoma all'interattoma di MiRNA.
M. Fichera Tecnologie di sequenziamento di ultima generazione ed identificazione di varianti genomiche strutturali.

Le malattie genetiche oltre i modelli mendeliani

- A. Renieri** Post-Mendelian model in COVID-19.
T. Sanavia Machine Learning per la genomica clinica.

Si ringrazia per la collaborazione



Giugno 2023

Corso ECM in presenza (21-22 giugno 2023)

Crediti: 15

EMOGLOBINOPATIE E TALASSEMIE: ITER DIAGNOSTICI E TEST GENETICI

β -TALASSEMIA, α -TALASSEMIA E VARIANTI EMOGLOBINICHE

- G. Sabbadini, A. Giambona** Apertura dei lavori.
M. Vinciguerra Emoglobina: struttura e funzione.
A. Amato Epidemiologia delle emoglobinopatie.
A. Ragusa L'organizzazione dei cluster globinici.
A. Giambona Talassemie: correlazione genotipo-fenotipo. La diagnostica del portatore sano di emoglobinopatia. Geni modificatori responsabili della diversità del fenotipo beta talassemico.
A. Ragusa La diagnostica del portatore sano di emoglobinopatia. Geni modificatori responsabili della diversità del fenotipo beta talassemico.
M. Vinciguerra Fisiopatologia delle varianti emoglobiniche. Distribuzione geografica delle varianti emoglobiniche a maggiore impatto clinico.
B. M. Ciminelli Emoglobinopatie e vantaggio dell'eterozigote.

IL CONTROLLO DI QUALITÀ NEL TEST GENETICO

- F. Censi, C. Curcio, A. Ragusa** CQi e VEQ nazionale nella β -talassemia. Il referto nel test genetico per la α -talassemia e β -talassemia.

TEST GENETICI PER LE α -TALASSEMIE E β -TALASSEMIE. DIAGNOSI PRENATALE, CONSULENZA GENETICA E TERAPIA GENICA

- C. Curcio** Diagnosi molecolare di β -talassemia. Diagnosi molecolare di α -talassemia. Varianti emoglobiniche e diagnosi molecolare. Test a confronto.
V. Guida La diagnosi molecolare delle talassemie nel Lazio: l'esperienza dell'Istituto Mendel.
A. Ventrella, M. C. Sollaino Prevenzione, test genetici e diagnosi prenatale in Sardegna.
R. Selvatici La diagnosi molecolare delle talassemie in Emilia Romagna: l'esperienza di Ferrara.
D. Zuccarello Diagnosi preimpianto delle emoglobinopatie.
A. Giambona La celocentesi: procedure innovativa di diagnosi prenatale invasiva.
S. Longo Applicazione della diagnosi prenatale non invasiva per emoglobinopatie: stato dell'arte.
S. Bigoni Consulenza genetica della coppia a rischio di emoglobinopatia. Iter diagnostici e gestione dei risultati.
M. Algeri Terapia Genica: lo stato dell'arte. Discussione

Ottobre 2023

Corso ECM in presenza (27-28 ottobre 2023 data orientativa) Crediti: 15

PREDISPOSIZIONE EREDITARIA ALLE NEOPLASIE MAMMARIO-OVARICHE: BASI MOLECOLARI, TEST GENETICI ED IMPLICAZIONI CLINICHE

Novembre 2023

Corso ECM in presenza (10 novembre 2023)

Crediti: 8

ATROFIE MUSCOLARI SPINALI: TEST GENETICI, SCREENING NEONATALE, GESTIONE CLINICA DEL PAZIENTE ED INTERVENTI TERAPEUTICI

- D. Tiziano** Epidemiologia, eziologia e patogenesi delle SMA. Clinica e Diagnosi di SMA. Eterogeneità Genetica delle Atrofie Muscolari Spinali.
M. R. D'Apice I Test genetici nelle SMA. Test del portatore, test diagnostico e diagnosi prenatale.
L. Cardarelli Varianti genotipiche di SMN1 e SMN2: associazione con lo stato di portatore silente e fattori genetici di modulazione del fenotipo clinico. Varianti c.*3 + 80T> G e c.*211_*212del associate a duplicazione di SMN1: risultati dello studio collaborativo per la valutazione della frequenza nella popolazione italiana.
M. Gentile SMA e screening neonatale: lo stato dell'arte.
D. Tiziano SMA e screening neonatale nel Lazio.
Oratore definire La lezione della SMA nella gestione dello screening neonatale sul territorio nazionale (Titolo da confermare) Referto e Consenso informato nelle SMA. Relazione preordinata. Discussione tra gli oratori e i partecipanti
L. Cardarelli La Consulenza genetica e la Gestione del paziente. Terapia farmacologica e genica.
L. Salviani Il ruolo delle cure palliative pediatriche nella presa in carico del bambino con la SMA
M. Pane Le associazioni dei pazienti.
C. Agosto

Corso ECM FAD sincrona (30 novembre 2023)

Crediti: 8

LABORATORIO INTERATTIVO DI GENETICA MEDICA. ANALISI, INTERPRETAZIONE E REFERTAZIONE DEI DATI. Corso base

Dicembre 2023

Corso ECM FAD sincrona (1 dicembre 2023)

Crediti: 8

LABORATORIO INTERATTIVO DI GENETICA MEDICA. ANALISI, INTERPRETAZIONE E REFERTAZIONE DEI DATI DI CASI COMPLESSI. Corso avanzato