

ProProcedura per iscrizione al corso FAD

- ✓ Accedere alla piattaforma FAD all'indirizzo 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, Prof.ssa V. Caputo, Dott. G. Sabbadini

Responsabili del Corso

Dott. Guglielmo SABBADINI

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

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, Prof.ssa V. Caputo, Prof. M. Fichera,
Prof. 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

2023-2024
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**

Marzo 2023 - Marzo 2024

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 - scuola.medica.ospedaliera@pec.it
Sito web: www.smorrl.it



















Informazioni generali

 Periodo erogazione	Marzo 2023 – Marzo 2024
 Evento rivolto a:	Medici (tutte aree specialistiche professionali) Biologi Tecnici Sanitari di Laboratorio biomedico
 Obiettivi e finalità formativi del corso	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' NGS ed analisi omiche per lo studio e la diagnosi di malattie umane/mendeliane , 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.
 Struttura del corso	La trattazione dell'argomento avviene attraverso la esposizione via web, del tutto identica alla lezione in presenza, con lo scorrere sincrono 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
 Riferimenti piattaforma	FAD Galeno by Helmet Digital System
 URL piattaforma FAD:	https://www.smorrfad.it

Programma del modulo

I Sessione	Introduzione all'NGS. Analisi dei dati: WES, WGS. NGS e microRNA
G. Sabbadini V. Caputo T. Pippucci	Introduzione al corso Approcci Next Generation Sequencing 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.
II Sessione	Validazione di varianti e studi funzionali
M. Tartaglia	Analisi di validazione attraverso approcci sperimentali in vitro ed in vivo
III Sessione	Interpretazioni di varianti, gestione e comunicazione dei risultati
A. Vetro M. Seri	VUS: interpretazione e gestione. Casi selezionati 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
IV Sessione	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 A. Brusco	Analisi genomiche per le patologie neuromuscolari NGS ed autismo. Exome sequencing ed identificazione di geni coinvolti nei disturbi dello spettro autistico
V Sessione	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 A. Riccio	Metiloma, epigenoma e malattie umane DNA methylation analysis for the diagnosis of imprinting disorders.
G. Malerba	Caratterizzazione del trascrittoma attraverso RNA-seq
F. Bianchi M. Fichera	Dal trascrittoma all'interattoma di MiRNA Tecnologie di sequenziamento di ultima generazione ed identificazione di varianti genomiche strutturali
VI Sessione	Le malattie genetiche oltre i modelli mendeliani
A. Renieri T. Sanavia	Post-Mendelian model in COVID-19 Machine Learning per la genomica clinica

Elenco Relatori

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