



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

2023
EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in

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

CREDITI ASSEGNATI: 8



VENERDÌ 10 NOVEMBRE 2023

Evento svolto in modalità mista:
Sala Conferenze – Istituto CSS-Mendel
V.le Regina Margherita, 261 - Roma
PIATTAFORMA FAD www.smorrlfad.it

Con il patrocinio di:



Istituto
Superiore
di Sanità

SEGRETERIA S.M.O.
B.GO S. SPIRITO, 3 - 00193 ROMA
TEL. 06 68802626 – 6835241 FAX 06 68806712
E-mail: segreteria@smorrl.it - scuola.medica.ospedaliera@pec.it
Sito web: www.smorrl.it

Responsabili del Modulo
G. Sabbadini, M.R. D'Apice, L. Cardarelli

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*

Segreteria scientifica ed organizzativa
Dott.ssa Cristina Palmieri – Dott.ssa Selene Cipri

Modalità di Pagamento

Quota di iscrizione è di:

€ 102,00 per i partecipanti in presenza con i crediti ECM

€ 152,00 per i partecipanti in remoto con i crediti ECM

**€ 50,00 per Uditori in presenza e € 70,00 per Uditori in
remoto** (studenti, specializzandi e 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 frequentare il corso. L'evento
potrà eccezionalmente subire variazioni per esigenze
particolari del Responsabile del corso.

Per il rilascio della ricevuta/fattura è necessario fornire i
seguenti dati fiscali: **Codice fiscale**; eventuale **Partiva IVA**,
Codice destinatario e/o **PEC**.

Nel caso invece 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

DOMANDA DI ISCRIZIONE AL CORSO

Il sottoscritto: _____

Nato a: _____] Prov: _____] il: _____

Domiciliato: _____] Prov: _____

Via: _____] Cap: _____

e-Mail: _____] CF: _____

Partita IVA: _____] Codice Destinatario: _____] PEC: _____

Tel: _____] Cell: _____] n° iscr.Ord.Prof.: _____

Laureato in: _____] Aree Spec.che Prof.li: _____]

Libero professionista Dipendente Convenzionato Privo di occupazione

Ammissione al corso: **ATROFIE MUSCOLARI SPINALI: TEST GENETICI, SCREENING NEONATALE, GESTIONE CLINICA...**

Reclutato **NO** **SI** da _____

Dichiaro di aver letto ed approvato la liberatoria/consenso per pubblicazione immagine e riprese audio/video così come pubblicata nel sito www.smorrl.it - sez. Home.
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: _____

SCHEDA DA RESTITUIRE COMPIUTA ALLA SEGRETERIA DELLA SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA, BORGO S. SPIRITO 3 - 00193 ROMA, UNITAMENTE AL CONTO CORRENTE POSTALE

Presentazione del corso

Il Corso, aperto a **80 Medici, Biologi, Tecnici di Laboratorio biomedico e uditori** delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgerà nella giornata di **Venerdì 10 novembre 2023** presso la Sala Conferenze – Istituto CSS-Mendel - V.le Regina Margherita, 261 - Roma.

L'evento verrà accreditato anche in modalità FAD Sincrona per coloro che non potranno partecipare al corso in presenza, previo versamento della quota di iscrizione differenziata e comunicazione alla Segreteria della Scuola Medica Ospedaliera che provvederà all'invio delle istruzioni per l'accesso alla Piattaforma FAD.

In particolare:

L'Evento è dedicato ai Test genetici nelle Atrofie Muscolari Spinali. Accanto agli 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.

Ogni lezione prevede l'esposizione interattiva di uno o più argomenti, con discussione finale sugli stessi. Alla fine di ogni modulo i partecipanti potranno scaricare i files didattici sulla propria pendrive.

Il corso prevede lezioni frontali, seguite da una lunga esercitazione pratica che sarà svolta dai docenti ed in contemporanea dai discenti.

Dott. Guglielmo Sabbadini
Dott. Mariano Salvatore Pergola

Si ringrazia per la collaborazione



PROGRAMMA

VENERDÌ 10 NOVEMBRE 2023

I ^a SESSIONE	MATTINA
08.30 - 09.00	Apertura dei lavori. Dott. G. Sabbadini, Dott.ssa M. R. D'Apice, Dott.ssa L. Cardarelli
09.00 - 09.45	Epidemiologia, eziologia e patogenesi delle SMA. Clinica e Diagnosi di SMA. Eterogeneità Genetica delle Atrofie Muscolari Spinali. Prof. Danilo Tiziano
09.45 - 10.30	I Test genetici nelle SMA. Test del portatore, test diagnostico e diagnosi prenatale. Dott.ssa Maria Rosaria D'Apice
10.30 - 11.15	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. Dott.ssa Laura Cardarelli
11.15 - 11.30	Pausa
11.30 - 12.15	SMA e screening neonatale: lo stato dell'arte. Dott. Mattia Gentile
12.15 - 13.00	SMA e screening neonatale nel Lazio. Prof. Danilo Tiziano
13.00 - 13.45	Pausa pranzo
II ^a SESSIONE	POMERIGGIO
13.45 - 14.15	La lezione della SMA nella gestione dello screening neonatale sul territorio nazionale (titolo da confermare) Oratore da definire
14.15 - 14.45	Referto e Consenso informato nelle SMA. Discussione tra gli oratori e i partecipanti Dott.ssa Laura Cardarelli
14.45 - 15.30	La Consulenza genetica e la Gestione del paziente Prof. Leonardo Salviati
15.30 - 16.15	Terapia farmacologica e genica Prof.ssa Marika Pane
16.15 - 17.00	Il ruolo delle cure palliative pediatriche nella presa in carico del bambino con la SMA Dott.ssa Caterina Agosto
17.00 - 17.30	Le associazioni dei pazienti Oratore da definire
17.30 - 18.00	Discussione Esame finale


Elenco Relatori


 **Dott.ssa Caterina AGOSTO**
UOC Hospice Pediatrico- Centro Regionale Veneto di Terapia del Dolore e Cure Palliative Pediatriche. DIDAS Salute della Donna e del Bambino, Azienda Ospedale Università Padova


 **Dott.ssa Laura CARDARELLI**
Responsabile Settore Genetica e Biologia Molecolare. Rete Diagnostica Italiana, Cerba HealthCare Italia

 **Dott.ssa Maria Rosaria D'APICE**
Laboratorio di Genetica Medica - Policlinico Tor Vergata-Roma

 **Dott. Mattia GENTILE**
UOC Genetica Medica – PO di Venere ASL BARI

 **Prof.ssa Marika PANE**
Professore Associato Neuropsichiatria infantile Università Cattolica Sacro Cuore Roma. Direttore clinico UOC Nemo pediatrico Fondazione Policlinico A. Gemelli IRCCS Roma

 **Prof. Leonardo SALVIATI**
Direttore UOC Genetica ed Epidemiologia Clinica, Azienda Ospedale Università Padova

 **Prof. Danilo TIZIANO**
Sezione di Medicina Genomica, Dipartimento di Scienze della Vita e Sanità Pubblica, Università Cattolica del Sacro Cuore; UOC di Genetica Medica, Fondazione Policlinico Universitario IRCCS "Agostino Gemelli", Roma, Italy