



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

In collaborazione con



Fredis

2023
EVENTI RESIDENZIALI ECM

Corsi ECM in Modalità FAD Sincrona

30 novembre 2023

LABORATORIO INTERATTIVO DI GENETICA
MEDICA. ANALISI, INTERPRETAZIONE E
REFERTAZIONE DEI DATI
CORSO BASE
CREDITI ASSEGNATI: 12

1 dicembre 2023

LABORATORIO INTERATTIVO DI GENETICA
MEDICA. ANALISI, INTERPRETAZIONE E
REFERTAZIONE DEI DATI DI CASI COMPLESSI
CORSO AVANZATO
CREDITI ASSEGNATI: 12

Con il Patrocinio di:



ACCREDITA
L'ENTE ITALIANO DI ACCREDITAMENTO

Istituto
Superiore
di Sanità

Responsabili del Modulo

Prof. E. GIARDINA, Dott. S. GAMBARELLA, Dott. G. SABBADINI

Responsabili del Corso

Dott. Guglielmo SABBADINI
Dott. Mariano Salvatore PERGOLA

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

La quota di iscrizione per ciascun corso è di:
€. 122,00 per i partecipanti con i crediti ECM
€. 60,00 per Uditori (studenti, specializzandi e partecipanti
che non sono interessati ai crediti ECM)

Coloro che si iscriveranno ad entrambi i corsi
pagheranno una quota agevolata di:
€. 202,00 per i partecipanti con i crediti ECM
€. 102,00 per Uditori (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.

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

DOMANDA DI ISCRIZIONE AL CORSO

Il sottoscritto: []

Nato a: [] Prov: [] Il: []

Residente a: [] Prov: []

Via: [] Cap: []

e-Mail: [] CF: []

Partita IVA: [] codice Destinatario: [] PEC: []

Tel: [] Cell: [] Fax: []

Laureato in: []

Aree Spec.che Prof.li: [] n° Iscr.Ord.Prof.: []

Libero professionista Dipendente Convenzionato Privo di occupazione.

Ammissione al corso: **LABORATORIO INTERATTIVO DI GENETICA MEDICA. ANALISI, INTERPRETAZIONE... CORSO**

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:

Presentazione del corso

I due corsi, aperti a **100 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico e 30 uditori** delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgeranno nelle giornate di **Giovedì 30 novembre 2023** e di **Venerdì 1 dicembre 2023** in videoconferenza con i docenti e discenti collegati contemporaneamente e individualmente da remoto attraverso la **piattaforma web Zoom Cloud Meeting** della quale saranno fornite tutte le caratteristiche e istruzioni per il suo utilizzo.

La difficoltà attuale della genetica è connessa non solo alla produzione del dato molecolare, ma anche alla sua interpretazione e refertazione.

Grazie alla implementazione dei database scientifici, stiamo acquisendo sempre maggiori conoscenze sul ruolo delle varianti, e stiamo imparando a contestualizzare questa informazione all'interno della pratica clinica. E' infatti fondamentale, all'interno di un percorso diagnostico, la corretta interpretazione del dato genetico per definire il suo eventuale coinvolgimento nel fenotipo clinico.

Oltretutto, aumentando la complessità dell'informazione, diventa sempre più difficile la refertazione, ovvero il modo di rendere univoco e comprensibile il dato genetico per ufficializzare la sua utilità nella pratica clinica.

Scopo di questi corsi 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.

Si ringrazia per la collaborazione



PROGRAMMA

Giovedì 30/11/2023

08.30 – 09.00	Apertura dei lavori S. Gambardella, G. Sabbadini
09.00 – 10.00	La complessità genomica e le difficoltà quotidiane Stefano Gambardella
10.00 – 11.00	Classificazione delle varianti Julia Mela
11.00 – 11.15	Pausa
11.15 – 12.15	Bioinformatica in Genetica Medica Gabriele Macari
12.15 – 13.45	Analisi dei dati, interpretazione, refertazione Stefano Gambardella, Gabriele Macari
13.45 – 14.15	Pausa pranzo
14.15 – 16.00	Analisi, interpretazione e refertazione in Patologie Cardiovascolari. Julia Mela, Giulia Calvino, Juliette Farro
16.00 – 17.45	Analisi, interpretazione e refertazione in Patologie Neuromuscolari Julia Mela, Giulia Calvino, Juliette Farro
17.45 – 18.00	Discussione e note di chiusura Esame finale

RELATORI

- Dott. Stefano GAMBARDELLA**
Dipartimento Scienze Biomolecolari Università di Urbino "Carlo Bo", IRCSS Neuromed.
- Dott.ssa Giulia CALVINO**
Laboratorio di Medicina Genomica – Università degli Studi di Roma "Tor Vergata". Fondazione UILDM Lazio, Fondazione Santa Lucia – IRCCS
- Dott.ssa Juliette FARRO**
Laboratorio di Medicina Genomica – Università degli Studi di Roma "Tor Vergata". Fondazione UILDM Lazio, Fondazione Santa Lucia – IRCCS
- Dott. Gabriele MACARI**
Bioinformatics scientist presso GenomeUp
- Dott.ssa Julia MELA**
Laboratorio di Medicina Genomica – Università degli Studi di Roma "Tor Vergata". Fondazione UILDM Lazio, Fondazione Santa Lucia – IRCCS
- Dott. Guglielmo SABBADINI**
Sezione di Citogenetica e Genetica Molecolare dell'Istituto di Diagnostica Clinica "Proda" di Roma. Auditor SIGU.

PROGRAMMA

Venerdì 01/12/2023

08.30 – 09.00	Apertura dei lavori S. Gambardella, G. Sabbadini
09.00 – 11.00	Varianti genomiche di difficile interpretazione Maria Antonietta Chiaravalloti, Simona Scala
11.00 – 11.15	Pausa
11.15 – 13.15	Approfondimento delle varianti mediante studi Funzionali: l'esempio della Splicing Rosangela Ferese
13.15 – 14.00	Pausa pranzo
14.00 - 15.00	NGS ed analisi quantitative Rosa Campopiano
15.00 – 17.45	Analisi di WES e WGS Gabriele Macari
17.45 – 18.00	Discussione e note di chiusura Esame finale

RELATORI

- Dott. Stefano GAMBARDELLA**
Dipartimento Scienze Biomolecolari Università di Urbino "Carlo Bo", IRCSS Neuromed.
- Dott.ssa Rosa CAMPOPIANO**
Dipartimento Scienze Biomolecolari Università di Urbino "Carlo Bo", IRCSS Neuromed.
- Dott.ssa Maria Antonietta CHIARAVALLOTI**
Dipartimento Scienze Biomolecolari Università di Urbino "Carlo Bo", IRCSS Neuromed.
- Dott.ssa Rosangela FERESE**
Dipartimento Scienze Biomolecolari Università di Urbino "Carlo Bo", IRCSS Neuromed.
- Dott. Gabriele MACARI**
Bioinformatics scientist presso GenomeUp
- Dott.ssa Simona SCALA**
Dipartimento Scienze Biomolecolari Università di Urbino "Carlo Bo", IRCSS Neuromed.
- Dott. Guglielmo SABBADINI**
Sezione di Citogenetica e Genetica Molecolare dell'Istituto di Diagnostica Clinica "Proda" di Roma. Auditor SIGU.