



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

2024
EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

REGISTRAZIONE DEL CORSO

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



01/06/2024 – 31/07/2024

**Evento svolto in modalità FAD ASINCRONA su:
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 – 68352411 FAX 06 68806712
E-mail: segreteria@smorrl.it - scuola.medica.ospedaliera@pec.it
Site 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. E. Giardina, Prof.ssa M. Zollino, Prof. M. Seri, Prof. A. Brusco, Prof. M. Fichera, Prof. G. Matullo, Prof.ssa V. Caputo, Dott. M. Tartaglia, Prof. S. Gambardella

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

Modalità di Pagamento

Quota di iscrizione è di:
€. 30,00 per Uditori
da versare tramite Bonifico bancario intestato a:

**Scuola Medica Ospedaliera
UniCredit – Ag. Roma Vaticano
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

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

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)

FIRMA: _____

Data _____

Presentazione

La registrazione del corso già svolto, aperto a 100 Medici, Biologi, Tecnici di Laboratorio biomedico ed Iscritti alle scuole di specializzazione in Genetica Medica, sarà mandato in onda in videoconferenza in modalità FAD Asincrona **dal 01/06/2024 al 31/07/2024** attraverso la Piattaforma FAD www.smorrlfad.it.

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

Procedura 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

Programma

I PARTE


- ✓ Apertura dei lavori.
Dott. G. Sabbadini, Dott.ssa M. R. D'Apice, Dott.ssa L. Cardarelli
- ✓ Epidemiologia, eziologia e patogenesi delle SMA. Clinica e Diagnosi di SMA. Eterogeneità Genetica delle Atrofie Muscolari Spinali.
Prof. Danilo Tiziano
- ✓ I Test genetici nelle SMA. Test del portatore, test diagnostico e diagnosi prenatale.
Dott.ssa Maria Rosaria D'Apice
- ✓ 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
- ✓ SMA e screening neonatale: lo stato dell'arte.
Dott. Mattia Gentile
- ✓ SMA e screening neonatale nel Lazio.
Prof. Danilo Tiziano

II PARTE

- ✓ Dallo Screening Neonatale della SMA alla implementazione nel SSN dei test genomici: la necessità di un piano attuativo nazionale
Senatore Dott. Ignazio Zullo
- ✓ Referto e Consenso informato nelle SMA. Discussione tra gli oratori e i partecipanti
Dott.ssa Laura Cardarelli
- ✓ La Consulenza genetica e la Gestione del paziente
Prof. Leonardo Salviati
- ✓ Terapia farmacologica e genica
Prof.ssa Marika Pane
- ✓ Il ruolo delle cure palliative pediatriche nella presa in carico del bambino con la SMA
Dott.ssa Caterina Agosto
- ✓ Le associazioni dei pazienti
Dott.ssa Daniela Lauro
- ✓ Discussione

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, Limena (Padova) - 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

 **Dott.ssa Daniela LAURO**
Vice Presidente Associazione "Famiglie SMA" APS ETS

 **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

 **Senatore Dott. Ignazio ZULLO**
Membro della Commissione Affari Sociali, Lavoro, Sanità e Previdenza - Senato