



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

2024
EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

REGISTRAZIONE DEL CORSO

**EMOGLOBINOPATIE E TALASSEMIE:
ITER DIAGNOSTICI E TEST GENETICI
01/04/2024 al 31/05/2024**



**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 FAX 06 68806712
E-mail: segreteria@smorrlit - scuola.medica.ospedaliera@pec.it
Sito web: www.smorrlit

Responsabile del Modulo

Dott. G. Sabbadini, Dott. A. Giambona

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*

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: **EMOGLOBINOPATIE E TALASSEMIE: ITER DIAGNOSTICI E TEST GENETICI**

Reclutato **NO** **SI** da []

Dichiaro di aver letto ed approvo la liberatoria/consenso per pubblicazione immagine e riprese audio/video così come pubblicata nel sito www.smorrlit - 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

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 01/04/2024 al 31/05/2024** attraverso la Piattaforma FAD www.smorrlfad.it

In particolare:

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.

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

β -TALASSEMIA, α -TALASSEMIA E VARIANTI EMOGLOBINICHE

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

IL CONTROLLO DI QUALITÀ NEL TEST GENETICO

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

II PARTE

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

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

Elenco Relatori

- 📄 **Dott. Mattia ALGERI**
Responsabile di alta specializzazione presso Dipartimento di Oncematologia e Terapia Cellulare e Genica - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
- 📄 **Dott. Antonio AMATO**
ALMA VITA s.c.s. ONLUS - Centro Microcitemie Roma
- 📄 **Dott.ssa Stefania BIGONI**
UO di Genetica Medica, Dipartimento Interaziendale Materno Infantile. Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara
- 📄 **Dott.ssa Federica CENSI**
Riceratore, Centro Nazionale Malattie Rare. Istituto Superiore di Sanità – Roma
- 📄 **Dott.ssa Bianca Maria CIMINELLI**
Dipartimento di Biologia, Università di "Tor Vergata", Roma
- 📄 **Dott.ssa Cristina CURCIO**
UOS Laboratorio di Genetica Medica. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico – Milano
- 📄 **Dott. Antonino GIAMBONA**
Responsabile UOSD Diagnostica molecolare malattie rare ematologiche - A.O.O.R. "Villa Sofia-Cervello" – Palermo
- 📄 **Dott.ssa Valentina GUIDA**
Laboratorio di Genetica Medica. Istituto CSS-Mendel - Roma. Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza - S. Giovanni Rotondo (FG)
- 📄 **Dott. Salvatore LONGO**
Responsabile reparto NGS e settore NIPT- Labogen – Catania
- 📄 **Dott.ssa Angela RAGUSA**
Laboratorio Genetica Molecolare, AOU "Policlinico "G. Rodolico" - San Marco, CT
- 📄 **Dott. Guglielmo SABBADINI**
Auditor SIGU. Già Responsabile Sezione di Citogenetica e Genetica Molecolare dell'Istituto di Diagnostica Clinica "Proda" di Roma
- 📄 **Dott.ssa Rita SELVATICI**
UO di Genetica, Medica Dip.to di Scienze Mediche e Dip.to Interaziendale Materno Infantile. Az. Ospedaliero-Universitaria di Ferrara
- 📄 **Dott.ssa Maria Carla SOLLAINO**
Ospedale Pediatrico Microcitemico A. Cao, ASL Cagliari
- 📄 **Dott.ssa Arianna VENTRELLA**
Ospedale Pediatrico Microcitemico A. Cao, ASL Cagliari
- 📄 **Dott.ssa Margherita VINCIGUERRA**
UOSD Diagnostica molecolare malattie rare ematologiche - A.O.O.R. "Villa Sofia-Cervello" Palermo
- 📄 **Dott.ssa Daniela ZUCCARELLO**
UOC Genetica Clinica - PGT Unit - AOU di Padova