



Presentazione

Il Corso, suddiviso in diversi moduli didattici, è dedicato all'aggiornamento in **GENETICA MEDICA** dei Biologi, Medici e Tecnici di Laboratorio nel campo dei test genetici e della loro applicazione clinica. Gli argomenti selezionati riguardano temi di rilievo ed attualità della disciplina con particolare riferimento alla diagnostica di laboratorio, alle novità tecnico-scientifiche del settore ed alle implicazioni interpretative dei test genetici.

Il primo Modulo del Corso si sofferma sui temi dell'**Accreditamento nei Laboratori medici secondo la UNI EN ISO 15189 e dell'errore totale, della variabilità e dei traguardi analitici**, che impongono particolare conoscenza ed attenzione in ragione del rigore richiesto dalla introduzione dei test di nuova generazione e dalla crescente automazione del Laboratorio Medico.

Il Secondo Modulo si focalizza sul **l'Analisi genetica in fibrosi cistica** mediante la **ricerca mutazionale nel gene CFTR e sulle nuove strategie per la diagnosi, lo screening di popolazione e le prospettive terapeutiche della malattia**, temi che rimangono ancora oggi di rilevante attualità.

Il Terzo Modulo si sofferma sul tema di grandissima attualità dell'**epigenetica con approfondimenti nelle patologie mendeliane, multifattoriali e tumorali**.

Il Quarto modulo affronta nuovamente il tema quanto mai attuale dell'**NGS ed analisi omiche per lo studio e la diagnosi di malattie umane/mendeliane**.

Infine il Quinto ed ultimo Modulo si sofferma sulle **patologie neurologiche e neurodegenerative** patologie di grande rilevanza clinica associate spesso ad elevata eterogeneità genetica focalizzando l'attenzione sugli **approcci diagnostici, molecolari e terapeutici**.

Dott. Guglielmo Sabbadini

Dott. Mariano Salvatore Pergola

Anno 2021

Geni e test genetici: dal laboratorio alle applicazioni cliniche

Responsabili Scientifici:

Dott. Guglielmo Sabbadini

Dott. Mariano Salvatore Pergola

Comitato Scientifico:

Prof. Emiliano Giardina, Prof.ssa Marcella Zollino, Prof. Marco Seri,

Prof. Alfredo Brusco, Prof. Marco Fichera, Prof. Giuseppe Matullo,

Dott.ssa Viviana Caputo, Dott. Marco Tartaglia, Dott. Stefano Gambardella

In Videoconferenza

su piattaforma web Zoom Cloud Meeting

SEGRETERIA S.M.O.

B.go S. Spirito, 3 - 00193 Roma

Tel. 0668802626 - 0668352411 - Fax 0668806712

E-mail: segreteria@smorrl.it - sito web: www.smorrl.it

16 crediti ECM per ciascun modulo

**80 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico
e 30 uditori delle scuole di Specializzazione in Genetica Medica**

Richiesto il Patrocinio di:



**Istituto
Superiore
di Sanità**

Con il perdurare della grave situazione di emergenza sanitaria e con il conseguente prolungarsi del periodo di necessaria sospensione di tutte le attività didattiche svolte "in aula", la Scuola Medica Ospedaliera garantirà la effettuazione dei Corsi in Videoconferenza con i partecipanti collegati da remoto attraverso la piattaforma **web Zoom Cloud Meeting**

Maggio

I Modulo (27-28 maggio 2021) - Crediti: 16 ACCREDITAMENTO NEI LABORATORI MEDICI SECONDO LA UNI EN ISO 15189. ERRORE TOTALE, VARIABILITÀ E TRAGUARDI ANALITICI

La UNI EN ISO 15189 e la sua applicazione nei Laboratori Medici

S. Tramontin Accredimento in Italia ed in Europa.

M. Pradella La norma UNI EN ISO 15189. Requisiti gestionali.

A. Maiello La norma UNI EN ISO 15189. Requisiti tecnici.

D. Giardino La Qualità nei Laboratori di Genetica Medica: un percorso in crescita attraverso Accredamenti istituzionali, Certificazioni di Qualità e Accredimenti volontari all'eccellenza.

Errore e variabilità. Il controllo di qualità come approccio basato sul rischio clinico

E. Ferraiolo Soluzioni per la gestione degli errori nella fase preanalitica, analitica e post-analitica..

E. Giardina Variabilità biologica in genetica ed errore di laboratorio. Errore analitico, post-analitico ed i test di nuova generazione.

S. Matacelo Il controllo di qualità come approccio basato sul rischio clinico.

Protocolli analitici, verifica e validazione dei nuovi test

F. Pecoraro Verifica, e validazione processi d'esame. Introduzione.

M.R. D'Apice Validazione di nuovi test: presentazione e validazione di un nuovo test per la Fibrosi Cistica.

R. Cascella Validazione di nuovi test in Digital PCR su DNA mitocondriale circolante.

Assicurazione di Qualità, indicatori di performance e miglioramento continuo

R. Maselli Programmi di Valutazione Esterna di Qualità nel Laboratorio Generale di base. Il Controllo di Qualità del Laboratorio di biologia molecolare. Programmi VEQ per la biologia molecolare.

M. Strano Assicurazione di Qualità. La Qualità nel Laboratorio Generale di base. Standardizzazione nazionale secondo la legge Bianco-Gelli

F. Censi, D. Taruscio CEQ nazionale dell'ISS per i test molecolari ed in citogenetica.

Incertezza di misura, parametri di affidabilità diagnostica

E. Troiani Stima dell'incertezza di misura nei test quantitativi e qualitativi.

G. Sceusa Parametri di affidabilità diagnostica associati ai test nel laboratorio generale di base: sensibilità, specificità. Precisione, accuratezza, robustezza.

M. Fichera, G. Sabbadini Parametri di affidabilità diagnostica associati ai test nel Laboratorio di Genetica Medica: sensibilità, specificità e valori predittivi. Stima dell'incertezza di misura nei test quantitativi e qualitativi in genetica molecolare.

Laboratori Medici ed automazione

L. Cardarelli, G. Bragagnolo Prevenzione dell'errore ed automazione nella fase preanalitica nel Laboratorio di Biologia Molecolare.

S. Garrone Automazione nel Laboratorio ospedaliero. Errori ed automazione nella fase analitica e post analitica, affidabilità e sicurezza..

E. Pelo, NGS ed automazione nel Laboratorio di Genetica.

Controllare e gestire il rischio

C. Ledda Analisi dei rischi e del contesto.

F. Autieri La gestione del rischio clinico.

Giugno

II Modulo (24-25 giugno 2021) - Crediti: 16 NUOVE STRATEGIE NELLA DIAGNOSI E NELLA TERAPIA DI PRECISIONE DELLA FIBROSI CISTICA

Clinica e diagnosi

B.M. Ciminelli Epidemiologia della Fibrosi Cistica: vantaggio dell'eterozigote

V. Raia Aspetti clinici e diagnosi della Fibrosi Cistica: linee guida

C. Corbetta Screening neonatale

N. Cirilli Test del sudore

M. Salvatore CEQ test del sudore ISS

R. Padoan Registro Italiano Fibrosi Cistica

Test genetici a confronto ed Assicurazione di Qualità

M. Seia Genetica della Fibrosi Cistica e test genetici a confronto

M. Seia Il controllo europeo EQA per la Fibrosi Cistica

F. Censi CEQ test genetici ISS (Fibrosi Cistica)

Analisi genetica del CFTR secondo il documento Consensus 2019

M. Lucarelli Presentazione del documento Consensus 2019

M. Lucarelli, M. R. D'Apice, A.M. Baffico, A.Coiana, E. Pelo

Applicazione delle indicazioni del documento a casi pratici di indagine genetica del CFTR (sessione interattiva)

Caratterizzazione funzionale di varianti del CFTR e terapia di precisione della Fibrosi Cistica

G. Cimino Terapia classica e terapia di precisione della Fibrosi Cistica

G. Blaçonà Nuovi modelli cellulari e organoidi in Fibrosi Cistica

G. Castaldo Caratterizzazione funzionale di varianti del CFTR

S. M. Bruno Analisi dell'RNA del CFTR

M. Lucarelli Terapia genica della Fibrosi Cistica

M. Lucarelli, G. Castaldo, G. Cimino Tavola rotonda: Theratyping della Fibrosi Cistica.

Settembre

III Modulo (24 settembre 2021) - Crediti: 10

EPIGENETICA: PATOLOGIE MENDELIANE, MULTIFATTORIALI, TUMORALI

Ottobre

IV Modulo (28-29 ottobre 2021) - Crediti: 16

APPROCCI IN NGS ED ANALISI OMICHE PER LO STUDIO E LA DIAGNOSI DI MALATTIE UMANE/MENDELIANE

(Titolo preliminare)

Dicembre

V Modulo (2-3 dicembre 2021) - Crediti: 16

PATOLOGIE NEUROLOGICHE E NEURODEGENERATIVE: APPROCCI DIAGNOSTICI, MOLECOLARI E TERAPEUTICI

Il Corso di quest'anno è dedicato alla memoria della Professoressa Marina Frontali e del Professor Luciano Terrenato.