



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

2021
EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in
Videoconferenza
su piattaforma web Zoom Cloud Meeting

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

28 - 29 ottobre 2021

CREDITI ASSEGNATI: 16



Con il Patrocinio di:



ACCREDITA
L'ENTE ITALIANO DI ACCREDITAMENTO

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@smorrli.it - scuola.medica.ospedaliera@pec.it
Sito web: www.smorrli.it

Responsabili del Modulo

Prof. G. Matullo, Dott.ssa V. Caputo, Dott. G. Sabbadini

Responsabili del Corso

Dott. Guglielmo SABBADINI

Biologo specialista in Genetica Medica. Responsabile Sezione di Citogenetica e Genetica Molecolare dell'Istituto di Diagnostica Clinica "Proda" di Roma. Auditor SIGU.

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 ROMA1.

Comitato Scientifico

Prof. A. Brusco, Dott.ssa V. Caputo, Prof. M. Fichera,
Dott. 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:

€ 82,00 per i partecipanti con i crediti ECM

€ 50,00 per i partecipanti che non sono interessati ai crediti ECM

€ 30,00 per gli studenti e gli specializzandi

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: []

Residente a: [] Prov: []

Via: [] Cap: []

e-Mail: [] CF: []

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

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

Laureato in: []

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

Libero professionista Dipendente Convenzionato Privo di occupazione.

Ammissione al corso: **APPROCCI IN NGS ED ANALISI OMICHE PER LO STUDIO E LA DIAGNOSI DI MALATTIE UMANE/MENDELIANE**

Dichiaro di aver letto ed approvato la liberatoria/consenso per pubblicazione immagine e riprese audio/video così come pubblicata nel sito www.smorrli.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)
FRMA:

SCHEDA DA RESTITUIRE COMPIUTA ALLA SEGRETERIA DELLA SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA TRAMITE FAX O EMAIL

Presentazione del corso

Il corso, aperto a 80 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico e 30 uditori delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgerà in due incontri il **28 e 29 ottobre 2021** e si svolgerà 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.

Ogni lezione prevede l'esposizione interattiva di uno o più argomenti, con discussione finale sugli stessi. Alla fine di ogni modulo i partecipanti potranno ricevere un link dove scaricare i files didattici sul proprio PC.

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 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

Programma del modulo

I° Giornata 28/10/2021

I Sessione	Introduzione all'NGS. Analisi dei dati: WES, WGS. NGS e microRNA
08.45 – 09.00	Dott. G. Sabbadini Introduzione al Corso.
09.00 - 09.40	Dott.ssa V. Caputo Breve rassegna di piattaforme/applicazioni più innovative
09.40 – 10.20	Dott. T. Pippucci Identificazione di CNV da dati di exome e genome sequencing.
10.20 – 11.00	Dott.ssa V. Caputo Approcci di NGS per lo studio del genoma nucleare e mitocondriale.
11.00 – 11.10	pausa
11.10 – 11.50	Dott.ssa A. Giovannetti Approcci di NGS per lo studio di RNA non codificanti: i microRNA.
II Sessione	Validazione di varianti e studi funzionali
11.50 – 12.30	Dott. M. Tartaglia Analisi funzionale di nuove varianti patogenetiche, modelli cellulari e animali.
12.30 – 13.00	Discussione
13.00 - 14.00	Pausa pranzo
III Sessione	Interpretazioni di varianti, gestione e comunicazione dei risultati
14.00 – 14.35	Dott.ssa A. Vetro VUS: interpretazione e gestione. Casi selezionati
14.35 – 15.10	Prof. M. Seri VUS: interpretazione e gestione. Il punto di vista del Genetista Clinico
15.10 – 15.20	pausa
15.20 – 16.00	Dott.ssa S. Russo La Refertazione in NGS. Il Documento del gruppo di lavoro SIGU in Genetica Molecolare
IV Sessione	Strategie di analisi ed approcci in NGS nella patologia mendeliana
16.00 – 16.40	Dott.ssa D. Turchetti Oltre BRCA1 e BRCA2. Uso di Pannelli multigenici nella diagnosi dei tumori ereditari di colon, mammella ed ovaio. Opportunità e criticità
16.40 – 17.20	Prof. V. Nigro Analisi genomiche per le patologie neuromuscolari
17.20 – 18,00	Prof. A. Brusco NGS ed autismo. Exome sequencing ed identificazione di geni coinvolti nei disturbi dello spettro autistico
18.00 – 18.15	Discussione

II° Giornata 29/10/2021

V Sessione	Analisi "omica" e genomica medica
08.30 – 09.20	Prof. G. Matullo Il Sequenziamento di nuova generazione e integrazione delle tecnologie "omics": dalla ricerca di base alla clinica
09.20 – 10.05	Dott.ssa V. Proserpio, Dott. S. Oliviero Sequenziamento su singola cellula di DNA e RNA per la medicina molecolare. Il metiloma
10.05 - 10.50	Prof. A. Riccio Metiloma, epigenoma e malattie umane
10.50 – 11.35	Prof. G. Malerba Caratterizzazione del trascrittoma attraverso RNA-seq
11.35 – 11.45	pausa
11.45 – 12.30	Dott. F. Bianchi Dal trascrittoma all'interattoma di MiRNA

12.30 – 13.15	Prof. M. Fichera Tecnologie di sequenziamento di ultima generazione ed identificazione di varianti genomiche strutturali
13.15 – 13.30	Discussione
13.30 – 14.30	Pausa pranzo
VI Sessione	Le malattie genetiche oltre i modelli mendeliani
14.30 – 15.15	Prof.ssa A. Renieri Post-Mendelian model in COVID-19
15.15 – 16.00	Dott.ssa T. Sanavia , Machine Learning per la genomica clinica
16.00 – 16.30	Discussione
VII Sessione	Applicazioni
16.30 – 17.00	Dott. U. Formisano Switching from manual to automated NGS library preparation
	Esame finale

Elenco Relatori

- Bianchi Fabrizio** Head OU Cancer Biomarkers, ISBREMIT - Institute for Stem-cell Biology, Regenerative Medicine and Innovative Therapies IRCCS - Casa Sollievo della Sofferenza
- Brusco Alfredo** Dip.nto di Scienze Mediche, Univ. degli studi di Torino & SCdU Genetica Medica, A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino.
- Caputo Viviana** Ricercatore, Dipartimento di Medicina Sperimentale-Università La Sapienza- Roma
- Fichera Marco** Dip.nto Scienze Biomediche e Biotecnologiche, Genetica Medica - AO Universitaria - Catania.
- Umberto Formisano** Biotecnologo
- Giovannetti Agnese** Clinical Genomics Unit, Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG), Italy. Dip.nto di Medicina Sperimentale, Univ. La Sapienza- Roma
- Malerba Giovanni** Professore Associato Dipartimento Scienze della Vita e Riproduzione- Univ. degli Studi di Verona
- Matullo Giuseppe** Professore Associato- Dip.nto Scienze Mediche- Univ. degli Studi di Torino
- Nigro Vincenzo** Ordinario, Direttore Scuola Specializzazione in Genetica Medica – Resp. UOQD Genetica medica. Dip.nto di Medicina di Precisione – Univ. degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" . Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli
- Pippucci Tommaso** Biologo UO Genetica Medica Policlinico S. Orsola-Malpighi Bologna
- Proserpio Valentina** Dip.nto Scienze della Vita e Biologia dei Sistemi, Univ. degli Studi di Torino. Italian Institute for Genomic Medicine, IIGM
- Renieri Alessandra** Professore Ordinario Genetica Medica Univ. degli studi di Siena, Genetica Medica AO Universitaria Senese, Siena
- Riccio Andrea** Università della Campania "Luigi Vanvitelli", Caserta
- Russo Silvia** Resp. Sez. Genetica Malattie Rare- Istituto Auxologico Italiano- Lab. Biologia Molecolare Cusano Milanino-MI
- Sanavia Tiziana** Dip.nto Scienze Mediche - Univ. degli Studi di Torino
- Seri Marco** Professore Straordinario di Genetica Medica - Direttore UO Genetica Medica Policlinico S. Orsola-Malpighi Bologna
- Tartaglia Marco** PhD *Genetics and Rare Diseases* Research Division Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
- Turchetti Daniela** Professore associato, Dip.nto Scienze Mediche e Chirurgiche: Centro di Ricerca sui Tumori Ereditari, Univ. di Bologna & UO Genetica Medica, Pol. S.Orsola-Malpighi, Bologna
- Vetro Annalisa** Laboratorio di Neurogenetica, Unità Neurologia Pediatrica, Ospedale Pediatrico Meyer- Firenze