



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

2020
EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in

**NUOVE STRATEGIE NELLA DIAGNOSI
E NELLA TERAPIA DI PRECISIONE
DELLA FIBROSI CISTICA**

24-25 giugno 2021

CREDITI ASSEGNATI: 20 (16)

**In Videoconferenza
su piattaforma web Zoom Cloud Meeting**



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
Sito web: www.smorrl.it

Responsabili del Modulo

Prof. M. Lucarelli, Dott.ssa M.R. D'Apice, 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.li: [] n° iscr.Ord.Prof.: []

Libero professionista Dipendente Convenzionato Privo di occupazione.

Ammissione al corso: **NUOVE STRATEGIE NELLA DIAGNOSI E NELLA TERAPIA DI PRECISIONE DELLA FIBROSI CISTICA**
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:

SCHEDA DA RESTITUIRE COMPILATA 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 **24 e 25 giugno 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 Clinica e diagnosi

I Sessione

08.30 – 09.10	Introduzione al Corso. Dott. G. Sabbadini, Prof. Lucarelli
09.10 - 09.55	Epidemiologia della Fibrosi Cistica: vantaggio dell'eterozigote Dott.ssa B.M. Ciminelli
09.55 – 10.40	Aspetti clinici e diagnosi della Fibrosi Cistica: linee guida Dott.ssa V. Raia
10.40 – 11.25	Screening neonatale Dott. C. Corbetta
11.25 – 11.35	pausa
11.35 – 12.15	Test del sudore Dott.ssa N. Cirilli
12.15 – 12.55	CEQ test del sudore ISS Dott. M. Salvatore
12.55 – 13.40	Registro Italiano Fibrosi Cistica. Dott.ssa R. Padoan

13.40 - 14.40 Pausa pranzo

II Sessione Test genetici a confronto ed Assicurazione di Qualità

14.40 – 15.40	Genetica della Fibrosi Cistica e test genetici a confronto. Dott.ssa M. Seia
15.40 – 16.30	Il controllo europeo EQA per la Fibrosi Cistica Dott.ssa M. Seia
16.30 – 17.30	CEQ test genetici ISS (Fibrosi Cistica) Dott.ssa F. Censi
17.30 – 18.00	Discussione

II° Giornata Analisi genetica del CFTR secondo il documento

III Sessione

08.30 – 09.30	Presentazione del documento Consensus 2019 Prof. M. Lucarelli
09.30 – 11.30	Applicazione delle indicazioni del documento a casi pratici di indagine genetica del CFTR (sessione interattiva) Prof. M. Lucarelli, Dott.ssa M. R. D'Apice, Dott.ssa A. M. Baffico, Dott.ssa A. Coiana, Dott.ssa E. Pelo

11.30 – 11.45 pausa

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

11.45 – 12.25	Terapia classica e terapia di precisione della Fibrosi Cistica. Dott. G. Cimino
12.25 – 13.05	Nuovi modelli cellulari e organoidi in Fibrosi Cistica Dott.ssa G. Blaonà
13.05– 13.45	Caratterizzazione funzionale di varianti del CFTR Prof. G. Castaldo
13.45 – 14.45	Pausa pranzo
14.45 – 15.25	Analisi dell'RNA del CFTR Dott.ssa S.M. Bruno
15.25 – 16.05	Terapia genica della Fibrosi Cistica Prof. M. Lucarelli
16.05 – 17.25	Tavola rotonda: Theratyping della Fibrosi Cistica Prof. M. Lucarelli, Prof. G. Castaldo, Dott. G. Cimino
17.25 – 18.20	Esame finale

Elenco Relatori

- Baffico Ave Maria** UOC Laboratorio di Genetica Umana, IRCCS Giannina Gaslini, Genova.
- Blaconà Giovanna** Dipartimento di Medicina Sperimentale, Sapienza Università di Roma.
- Bruno Sabina Maria** Dipartimento di Medicina Sperimentale, Sapienza Università di Roma.
- Castaldo Giuseppe** CEINGE - Biotecnologie avanzate, Università di Napoli Federico II.
- Censi Federica** Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma.
- Ciminelli Bianca Maria** Dipartimento di Biologia, Università di "Tor Vergata", Roma.
- Cimino Giuseppe** Direttore del Centro di Riferimento Regionale per la Fibrosi Cistica del Policlinico Umberto I di Roma,
- Cirilli Natalia** Centro di Riferimento Regionale per la Fibrosi Cistica, AOU Ospedali Riuniti di Ancona.
- Coiana Alessandra** Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica, Università di Cagliari; Laboratorio di Genetica e Genomica PO Microcitomico AO Brotzu-Cagliari.
- Corbetta Carlo** Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale, Ospedale dei Bambini "V.Buzzi" ASST Fatebenefratelli Sacco, Milano.
- D'Apice Maria Rosaria** Laboratorio di Genetica Medica, Policlinico Tor Vergata, Roma.
- Lucarelli Marco** Dipartimento di Medicina Sperimentale, Istituto Pasteur Fondazione Cenci Bolognetti, Sapienza Università di Roma.
- Padoan Rita** Centro di supporto per la Fibrosi Cistica, Dipartimento di Pediatria, Università di Brescia.
- Pelo Elisabetta** SOD Diagnostica Genetica, AOU Careggi, Firenze.
- Raia Valeria** Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università Federico II, Napoli; Centro Regionale Fibrosi Cistica Sezione Pediatrica, Dipartimento Materno-Infantile, AOU Federico II Napoli.
- Sabbadini Guglielmo** Istituto di Diagnostica Clinica "Proda", Roma.
- Salvatore Marco** Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma.
- Seia Manuela** Laboratorio di Genetica Medica, Ospedale Maggiore Policlinico, Milano.