



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

2022
EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in

**LABORATORIO INTERATTIVO PER
L'ANALISI, L'INTERPRETAZIONE E LA
REFERTAZIONE DEI DATI GENETICI**

4 novembre 2022

CREDITI ASSEGNATI: 8

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

Responsabili del Modulo

**Prof. E. GIARDINA, Dott. S. GAMBARDELLA,
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:

€ 60,00 per i partecipanti con i crediti ECM

€ 30,00 per Uditori (studenti, specializzandi e partecipanti che non sono interessati ai crediti ECM)

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

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

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: [] n° iscr.Ord.Prof.: []

Aree Spec.che Prof.11: []

Libero professionista Dipendente Convenzionato Privo di occupazione.

Ammissione al corso: **LABORATORIO INTERATTIVO PER L' ANALISI, L' INTERPRETAZIONE E LA REFERTAZIONE DEI DATI...**

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

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 nella giornata di **Venerdì 4 novembre 2022** in videoconferenza con i docenti e discendenti 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.

La difficoltà attuale della genetica è connessa non solo alla produzione del dato molecolare, ma anche alla sua interpretazione e refertazione.

Grazie alla implementazione dei database scientifici, stiamo acquisendo sempre maggiori conoscenze sul ruolo delle varianti, e stiamo imparando a contestualizzare questa informazione all'interno della pratica clinica. E' infatti fondamentale, all'interno di un percorso diagnostico, la corretta interpretazione del dato genetico per definire il suo eventuale coinvolgimento nel fenotipo clinico.

Oltretutto, aumentando la complessità dell'informazione, diventa sempre più difficile la refertazione, ovvero il modo di rendere univoco e comprensibile il dato genetico per ufficializzare la sua utilità nella pratica clinica.

Scopo di questo corso è quello di partire dalla analisi dei dati ed arrivare fino alla refertazione di casi clinici ben inquadrati e contestualizzati, rendendo il corso pratico ed interattivo.


I discendenti dovranno partire dalla analisi clinica del caso, e dovranno essere in grado di elaborare i dati e costruire un referto diagnostico in totale autonomia.

I casi clinici includeranno percorsi di diagnosi genetica nel campo oncologico, oculistico e neurologico.

Programma del corso


Venerdì	04/11/2022
Moderatore:	Prof. E. Giardina
08.30 – 09.00	Apertura dei lavori E. Giardina, S. Gambardella, G. Sabbadini
09.00 – 10.00	Analisi dei dati, interpretazione e refertazione in Genetica Medica Emiliano Giardina, Stefano Gambardella
10.00 – 11.00	Bioinformatica in Genetica Medica Simone Gardini, Gabriele Macari
11.00 – 11.15	Pausa
11.15 – 13.15	Analisi, interpretazione e refertazione in patologie oncologiche: esempi del BRCA e Sindrome di Lynch. Stefano Gambardella, Emiliano Giardina, Stefania Zampatti
13.15 – 14.00	Pausa pranzo
14.00 – 16.00	Analisi, interpretazione e refertazione in patologie oculari. Stefania Zampatti, Emiliano Giardina, Stefano Gambardella
16.00 - 16.15	Pausa
16.15 – 18.15	Analisi, interpretazione e refertazione in patologie neurologiche Emiliano Giardina, Stefano Gambardella, Stefania Zampatti
18.15 – 18.30	Discussione e note di chiusura
	Esame finale


Elenco Relatori

 **Dott. Stefano GAMBARDELLA**
Dipartimento Scienze Biomolecolari Università di Urbino "Carlo Bo", IRCCS Neuromed.

 **Dott. Simone GARDINI**
CEO & Co-Founder at GenomeUp

 **Prof. Emiliano GIARDINA**
Laboratorio di Medicina Genomica – UILDM Università degli Studi di Roma "Tor Vergata". Fondazione Santa Lucia – IRCCS

 **Dott. Gabriele MACARI**
Bioinformatics scientist presso GenomeUp

 **Dott. Guglielmo SABBADINI**
Sezione di Citogenetica e Genetica Molecolare dell'Istituto di Diagnostica Clinica "Proda" di Roma. Auditor SIGU.

Dott.ssa Stefania ZAMPATTI
Laboratorio di Medicina Genomica UILDM, IRCCS Fondazione Santa Lucia

Si ringrazia per la collaborazione

