



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

2023
EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in

**EMOGLOBINOPATIE E TALASSEMIE:
ITER DIAGNOSTICI E TEST GENETICI**
21 - 22 giugno 2023

CREDITI ASSEGNATI: 15



Evento svolto in modalità mista:
SALA ALESSANDRINA
Complesso Monumentale S. Spirito in Saxia – ASL Roma 1
Lungotevere in Sassia, 3 – Roma
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 – 68352411 FAX 06 68806712
E-mail: segreteria@smorrl.it - scuola.medica.ospedaliera@pec.it
Sito web: www.smorrl.it

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. 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:

€ 122,00 per i partecipanti in presenza con i crediti ECM

€ 202,00 per i partecipanti in remoto con i crediti ECM

€ 60,00 per Uditori in presenza e **€ 102,00** per Uditori in remoto (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

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.smorrl.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)

Data

FIRMA:

Presentazione

Il Corso, aperto a **80 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico e Uditori** si svolgerà nelle giornate del **21 e 22 Giugno 2023** presso il Complesso Monumentale S. Spirito in Saxia, ASL Roma 1, Sala Alessandrina – Lungotevere in Saxia 3, Roma. L'evento verrà accreditato anche in modalità FAD Sincrona per coloro che non potranno partecipare al corso in presenza, previo versamento della quota di iscrizione differenziata e comunicazione alla Segreteria della Scuola Medica Ospedaliera che provvederà all'invio delle istruzioni per l'accesso alla Piattaforma FAD.

In particolare:

Il primo Modulo affronta nuovamente il tema quanto mai attuale **dell'NGS ed analisi omiche per lo studio e la diagnosi di malattie umane/mendeliane**. Dopo una breve rassegna delle principali piattaforme/applicazioni più innovative e degli approcci di NGS, il Corso prende in esame la validazione di varianti e gli studi funzionali soffermandosi poi sulla interpretazione di varianti, gestione e comunicazione dei risultati. Si affronteranno infine le strategie di analisi in NGS nella patologia mendeliana ed i temi della genomica medica e della intelligenza artificiale applicata alla genomica clinica.

Il **secondo Modulo** del Corso ha come titolo **EMOGLOBINOPATIE E TALASSEMIE: ITER DIAGNOSTICI E TEST GENETICI**. 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.

Il terzo Modulo è dedicato ai **tumori eredo-familiari della mammella e dell'ovaio**, di grande rilevanza epidemiologica e clinica. Dopo una rassegna degli gli approcci utilizzati per l'Analisi dei geni BRCA1 e BRCA2 e di pannelli multi-genici, il Corso si soffermerà sul percorso diagnostico, di sorveglianza e riduzione del rischio dei tumori della mammella e dell'ovaio.

Il quarto Modulo è dedicato ai **Test genetici nelle Atrofie Muscolari Spinali**. Accanto agli aspetti epidemiologici e della patogenesi delle SMA, il corso affronterà temi quali: il test del portatore, lo screening neonatale, la terapia farmacologica e genica, la diagnosi prenatale.

Il quinto e sesto Modulo infine sono corsi teorico/pratici on-line che hanno come argomento il **Laboratorio interattivo per la analisi, interpretazione e refertazione dei dati genetici**. Scopo di questi 2 corsi, corso base e corso avanzato, 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.

Dott. Guglielmo Sabbadini
Dott. Mariano Salvatore Pergola

Si ringrazia per la collaborazione



Programma

MERCOLEDÌ 21 GIUGNO 2023

β-TALASSEMIA, α-TALASSEMIA E VARIANTI EMOGLOBINICHE

- 08.30 - 09.00 Apertura dei lavori.
G. Sabbadini, A. Giambona
- 09.00 - 09.50 Emoglobina: struttura e funzione.
M. Vinciguerra
- 09.50 - 10.40 Epidemiologia delle emoglobinopatie.
A. Amato
- 10.40 - 10.55 Pausa
- 10.55 - 11.45 L'organizzazione dei cluster globinici.
A. Ragusa
- 11.45 - 12.45 Talassemie: correlazione genotipo-fenotipo. La diagnostica del portatore sano di emoglobinopatia.
A. Giambona
- 12.45 - 13.45 Pausa pranzo
- 13.45 - 14.35 Geni modificatori responsabili della diversità del fenotipo beta talassemico.
A. Ragusa
- 14.35 - 15.25 Fisiopatologia delle varianti emoglobiniche. Distribuzione geografica delle varianti emoglobiniche a maggiore impatto clinico.
M. Vinciguerra
- 15.25 - 15.40 Pausa
- 15.40 - 16.40 Emoglobinopatie e vantaggio dell'eterozigote.
B. M. Ciminelli

IL CONTROLLO DI QUALITÀ NEL TEST GENETICO

- 16.40 - 17.40 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

GIOVEDÌ 22 GIUGNO 2023

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

- 08.30 - 09.20 Diagnosi molecolare di β-talassemia. Diagnosi molecolare di α-talassemia. Varianti emoglobiniche e diagnosi molecolare. Test a confronto.
C. Curcio
- 09.20 - 10.10 La diagnosi molecolare delle talassemie nel Lazio: l'esperienza dell'Istituto Mendel.
V. Guida
- 10.10 - 11.00 Prevenzione, test genetici e diagnosi prenatale in Sardegna
A. Ventrella, M. C. Sollaino
- 11.00 - 11.15 Pausa
- 11.15 - 12.05 La diagnosi molecolare delle talassemie in Emilia Romagna: l'esperienza di Ferrara.
R. Selvatici
- 12.05 - 13.00 Diagnosi preimpianto delle emoglobinopatie.
D. Zuccarello

- 13.00 - 13.45 Pausa pranzo
- 13.45 - 14.40 La celocentesi: procedure innovativa di diagnosi prenatale invasiva.
A. Giambona
- 14.40 - 15.20 Applicazione della diagnosi prenatale non invasiva per emoglobinopatie: stato dell'arte.
S. Longo
- 15.20 - 16.10 Consulenza genetica della coppia a rischio di emoglobinopatia. Iter diagnostici e gestione dei risultati
S. Bigoni
- 16.10 - 17.05 Terapia Genica: lo stato dell'arte.
M. Algeri
- 17.05 - 17.30 Discussione
Esame finale

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**
Ricercatore, 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.