



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



2017
EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in
**LA GENETICA DEI DISTURBI
DELLO SPETTRO AUTISTICO**
20 - 21 Aprile 2017

CREDITI ASSEGNATI: 21



Con il Patrocinio di:



Istituto
Superiore
di Sanità

**Sala Conferenze – Istituto CSS-Mendel
V.le Regina Margherita, 261 - Roma**

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 Corso

Dott. Guglielmo SABBADINI
Biologo specialista in Genetica Medica. 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 I

Comitato Scientifico

Prof. Emiliano Giardina, Prof.ssa Marcella Zollino,
Prof. Marco Seri, Prof. Alfredo Brusco, Prof. Marco
Fichera, Prof. Giuseppe Matullo

Segreteria scientifica ed organizzativa

Dott.ssa Cristina PALMIERI

Modalità di Pagamento

- Quota di iscrizione è di € 150,00 per i partecipanti con i crediti ECM
- Quota di iscrizione è di € 80,00 per i partecipanti che non sono interessati ai crediti ECM
- Quota di iscrizione per gli studenti e gli specializzandi è pari a € 35,00 per ciascun modulo.

Tali importi dovranno essere versati su c/c postale
n. 82947003 intestato alla Scuola Medica Ospedaliera oppure
tramite Bonifico bancario intestato a:

Scuola Medica Ospedaliera
UniCredito Banca – Ag. Osp. S. Spirito
IBAN IT93 G02008 05135 000401329648

La quota di iscrizione non è rimborsabile se, per motivi
personali, non è stato possibile frequentare il corso.

**La fattura relativa al pagamento della quota di iscrizione
può essere richiesta solo al momento del pagamento.**

Nel caso di fatture relative a 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
L'evento potrà eccezionalmente subire variazioni per
esigenze particolari del Responsabile del corso.

DOMANDA DI ISCRIZIONE AL CORSO

Il sottoscritto: [_____]
Nato a: [_____] Prov.: [_____] I.I.: [_____]
Domiciliato: [_____]
Via: [_____] Cap: [_____]
e-Mail: [_____] CF: [_____]
Tel: [_____] Cell: [_____] Fax: [_____]
Laureato in: [_____]
Aree Spec.che Prof.li: [_____] n° Iscr.Ord.Prof.: [_____]
 Libero professionista Dipendente Convenzionato Privo di occupazione

Ammissione al corso: **LA GENETICA DEI DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO - MODULO I**

MODALITA' DI PAGAMENTO: versamento quota iscrizione su C/C Postale o Bonifico Bancario intestato alla SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA.
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 del corso

Il corso, aperto a 50 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico e 30 uditori delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgerà in due incontri il **20 e 21 aprile 2017** per un tot. di 19 ore presso la Sala Conferenze – Istituto CSS-Mendel - V.le Regina Margherita, 261 – Roma ed altre sedi. Ogni lezione prevede l'esposizione interattiva di uno o più argomenti, con discussione finale sugli stessi. Alla fine di ogni modulo i partecipanti potranno scaricare i files didattici sulla propria pendrive.

Il Corso, suddiviso in sette moduli didattici, è dedicato all'aggiornamento in GENETICA MEDICA di 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 sull'epidemiologia, la clinica e soprattutto sulle tecniche della diagnosi genetica dei Disturbi dello spettro autistico e le sue implicazioni cliniche. Il secondo Modulo è dedicato alla Nuova ISO 9001:2015 ed al rischio clinico, la ISO 15189 e la norma UNI EN ISO/IEC 17025, nonché ai Cruscotti gestionali, agli indicatori e ai controlli di qualità interni ed esterni nel laboratorio generale di base e nel laboratorio di genetica. Il terzo Modulo si focalizza sull'uso appropriato e le strategie di analisi del Next Generation Sequencing (dai pannelli di geni al sequenziamento dell'esoma) e sulle problematiche correlate con l'interpretazione delle varianti e la gestione dei risultati. Con il quarto Modulo il Corso propone un'approfondita disamina della Variabilità correlata con il genoma umano (dai database dei dati genomici alle più recenti tecniche di studio della variabilità genomica, allo studio degli isolati genetici). Gli Approcci diagnostici di vecchia e nuova generazione nella diagnosi pre e postnatale, l'interpretazione dei test, la consulenza genetica e la gestione della comunicazione ad essi associate formano l'argomento quanto mai attuale del quinto Modulo. Il sesto Modulo approfondisce l'epidemiologia, la clinica e soprattutto le strategie di diagnosi molecolare delle Sordità. Infine il Diabete in età pediatrica costituisce l'oggetto del settimo ed ultimo Modulo, che ne tratterà gli aspetti epidemiologici e clinici, la diagnosi molecolare e le novità del trattamento terapeutico.

Dott. Guglielmo Sabbadini
Dott. Mariano Salvatore Pergola

Programma del corso

20/04/2017 DISTURBI NELLO SPETTRO AUTISTICO: Una delle componenti cliniche di sindromi monofattoriali o problema apparentemente isolato

08.30 – 09.00	Introduzione al Corso Dott. G. Sabbadini
09.00 – 12.00	I Disturbi dello spettro autistico: definizioni e diagnosi funzionali. Basi genetiche dell'autismo. Eterogeneità genetica e possibili classificazioni. Fattori di rischio ambientale. Discussione e presentazione di casi selezionati. Prof. A. Battaglia, Dott.ssa R. Tancredi
12.00 – 13.30	Array-CGH ed ExomeSequencing per l'individuazione di nuove varianti geniche responsabili o coinvolte nei disturbi dello spettro autistico idiopatici. Possibili correlazioni genotipo-fenotipo Dott.ssa I. Ricca, Prof. A. Battaglia
13.30 - 14.15	Pausa pranzo
14.15 – 15.40	Condizioni sindromiche con componente autistica: specificità della consulenza genetica familiare Prof.ssa M. Zollino
15.40 – 17.00	Dal bambino alla famiglia. L'esperienza dell'IRCCS Fondazione Stella Maris. La diagnosi. La vita del bambino autistico. L'adulto autistico. Farmaci nel trattamento dell'autistico Dott.ssa R. Tancredi

LA RICERCA SULL'AUTISMO

17.00 – 18.30	La ricerca sull'autismo: dall'identificazione delle basi eziologiche al riconoscimento precoce in modelli animali e popolazioni ad alto rischio Dott.ssa M. L. Scattoni
---------------	---

21/04/2017 IL CONTRIBUTO DELLA GENETICA MOLECOLARE

08.30 – 10.15	CNV nei disturbi dello spettro autistico. Dalle CNV ai geni candidati. Mutazioni de novo ed autismo. Studi funzionali. Discussione e presentazione di casi selezionati Prof. M. Fichera
10.15 – 12.00	Approcci per l'identificazione di geni di suscettibilità all'autismo: studi di associazione e sequenziamento di interi esomi e genomi Dott. E. Bacchelli
12.00 - 13.00	Exome sequencing ed identificazione di geni coinvolti nei disturbi dello spettro autistico Dott.ssa E. Bonora
13.00 - 13.40	Analisi del trascrittoma in coppie di fratelli discordanti per disturbi dello spettro autistico Prof. G. Malerba

13.40 - 14.10	Nuovi pannelli di geni per i disturbi dello spettro autistico e condizioni correlate Dott. P. Palumbo
14.10 - 14.50	Pausa pranzo

IL GENETISTA CLINICO E LA VALUTAZIONE GENETICA

14.50 – 15.50	Il genetista clinico e la valutazione genetica. Condizioni mendeliane, cromosomiche ed oligogeniche Dott. M. Della Monica
15.50 – 18.30	Esemplificazioni di casi clinici complessi. Il medico genetista ed il neuropsichiatra Prof.ssa F. Gurrieri, Dott. ssa P. Visconti
18.30 – 19.00	Esame finale

Elenco Relatori

- Bacchelli Elena** - Dipartimento di Farmacia e Biotecnologie - Univ- di Bologna
- Battaglia Agatino** - Professore a contratto di Neuropsichiatria Infantile - Università di Pisa. Direttore UOS Dip. Clinico Neuroscienze dell'Età Evolutiva. Istituto Scientifico per la Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza - IRCCS Fondazione Stella Maris – Calabrone (PI)
- Bonora Elena** - Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Policlinico S.Orsola-Malpighi – Bologna
- Della Monica Matteo** - Dipartimento di Pediatria Internistica - Azienda Ospedaliera Universitaria Anna Meyer – Firenze
- Fichera Marco** - Dipartimento Scienze Biomediche e Biotecnologiche, Genetica Medica - Az. Osp. - Universitaria - Catania
- Gurrieri Fiorella** - Professore Associato confermato - Facoltà di Medicina e Chirurgia - Istituto di Medicina Genomica, Policlinico A. Gemelli, Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma
- Malerba Giovanni** - Professore Associato - Dipartimento Scienze della Vita e Riproduzione- Università degli Studi di Verona
- Palumbo Pietro** - Biologo, Unità di Genetica Medica, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza San Giovanni Rotondo, Foggia
- Ricca Ivana** - Laboratorio di Medicina Molecolare, IRCCS Stella Maris, Calabrone – Pisa
- Sabbadini Guglielmo** - Direttore Tecnico e Responsabile Sezione Citogenetica e Genetica Molecolare Istituto Diagnostica Clinica "PRODA" Roma. Auditor SIGU
- Scattoni Luisa** - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze- Istituto Superiore di Sanità, Roma
- Tancredi Raffaella** – Reparto Disturbi dello Spettro Autistico, IRCCS Stella Maris, Calabrone - Pisa
- Visconti Paola** - Neuropsichiatra infantile. Responsabile Centro Disturbi dello Spettro Autistico - IRCCS-Istituto delle Scienze Neurologiche, Osp. Bellaria - Bologna
- Zollino Marcella** - Professore Associato in Genetica Medica - Facoltà di Medicina e Chirurgia - Istituto di Medicina Genomica, Policlinico A. Gemelli, Università. Cattolica del Sacro Cuore di Roma