



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



2017  
EVENTI RESIDENZIALI  
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in

## VARIABILITA' E GENOMA UMANO

29 Settembre 2017

CREDITI ASSEGNATI: 11



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](mailto:segreteria@smorrl.it) - [scuola.medica.ospedaliera@pec.it](mailto:scuola.medica.ospedaliera@pec.it)  
Sito web: [www.smorrl.it](http://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 ROMA1

### 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 €. 130,00 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  
UniCredìt 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: [ ] Il: [ ]  
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: **VARIABILITA' E GENOMA UMANO**  
**GENOMA UMANO...**

**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 60 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico e 30 uditori delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgerà in un incontro il **29 settembre 2017** per un tot. di 9 ore e 30 minuti presso la Sala Conferenze – Istituto CSS-Mendel - V.le Regina Margherita, 261 – Roma.

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

29/09/2017	VARIABILITA' E GENOMA UMANO
08.30 - 08.45	Introduzione al Corso <b>Dott. G. Sabbadini</b>
08.45 - 10.30	Un database di riferimento dei dati genomici italiani. Discussione, esercitazioni e simulazioni. <b>Prof. G. Matullo</b>
10.30 - 12.30	CNV e genoma umano. Discussione, esercitazioni e simulazione di casi. <b>Prof.ssa O. Zuffardi</b>
12.30 - 13.45	Approcci in NGS ed interpretazioni di varianti. Discussione, esercitazioni e simulazione di casi. <b>Dott.ssa A. Vetro</b>
<b>13.45 - 14.30</b>	<b>Pausa pranzo</b>
14.30 - 16.15	Isolati genetici e patologie complesse. Discussione, esercitazioni e simulazioni. <b>Dott. Paolo Gasparini</b>
16.15 - 17.30	Variabilità genetica e scienze forensi. Discussione, esercitazioni e simulazione di casi. <b>Prof. E. Giardina</b>
17.30 - 18.30	RNA non codificanti: funzioni biomolecolari e coinvolgimento in patologia umana. Discussione, esercitazioni e simulazioni. <b>Prof. M. Purrello</b>
<b>18.30 - 19.00</b>	<b>Esame finale</b>

## Elenco Relatori

-  **Dott. Gasparini Paolo**  
Genetica Medica, IRCCS - Burlo Garofolo - Università di Trieste
-  **Prof. Giardina Emiliano**  
Dipartimento Biomedicina e prevenzione, Univ. Tor Vergata, Roma. Direttore Lab. di Genetica molecolare UILDM - Sez Laziale - IRCCS Fondazione S. Lucia, Roma
-  **Prof. Matullo Giuseppe**  
Professore Associato - Dipartimento Scienze Mediche - Università degli Studi di Torino
-  **Prof. Purrello Michele**  
Professore di Biologia e Genetica. Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche - Università di Catania
-  **Dott. Sabbadini Guglielmo**  
Direttore Tecnico e Responsabile Sezione Citogenetica e Genetica Molecolare Istituto Diagnostica Clinica "PRODA" Roma. Auditor SIGU.
-  **Dott.ssa Vetro Annalisa**  
Dipartimento Medicina Molecolare - Università degli Studi di Pavia
-  **Prof.ssa Zuffardi Orsetta**  
Professore di Genetica Umana – Dipartimento di Medicina Molecolare – Università di Pavia