



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



2017  
EVENTI RESIDENZIALI  
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in  
**APPROCCI DIAGNOSTICI DI  
VECCHIA E NUOVA GENERAZIONE  
IN DIAGNOSI PRE E POSTNATALE.  
INTERPRETAZIONE DEL TEST, CONSULENZA  
GENETICA E GESTIONE DEL PAZIENTE**

26 - 27 Ottobre 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](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 €. 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  
UniCredit Banca di Roma – 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: [ ] Prov: [ ]  
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: APPROCCI DIAGNOSTICI DI VECCHIA E NUOVA GENERAZIONE IN DIAGNOSI ...**  
**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 due incontri il **26 e 27 ottobre 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 Cruscott 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

### 26/10/2017 APPROCCI DIAGNOSTICI DI VECCHIA E NUOVA GENERAZIONE IN DIAGNOSI PRE E POSTNATALE

08.30 – 08.45	Introduzione al Corso <b>Dott. G. Sabbadini</b>
08.45 - 09.25	Citogenetica e citogenomica. <b>Dott. A. Novelli</b>
09.25 - 10.05	Approcci in array-CGH. SNP array e disabilità intellettiva. Piattaforme in oligo-array in diagnosi prenatale. <b>Dott. ssa L. Bernardini</b>
10.05 – 10.40	NGS: approcci in TS e WES. Esempi a confronto. <b>Dott. A. De Luca</b>
10.40 – 11.00	Diagnosi di nefropatie ereditarie con tecnologia NGS. <b>Dott.ssa A. Terracciano</b>
11.00- 11.35	NGS nella diagnosi di malattie rare: l'esempio delle laminopatie. <b>Dott.ssa M. R. D'Apice</b>
11.35 – 12.15	Test a confronto: NGS e test in ARMS nella FC.. <b>Dott.ssa C. Centrone</b>
12.15 – 12.30	Implementazioni test in ARMS nella FC. <b>Oratore da definire</b>
12.30 – 13.05	Test a confronto: NGS e dot blot inverso nella FC. <b>Dott.ssa V. Sofia</b>
13.05 – 13.45	Fibrosi Cistica e CFTR: pannelli mutazionali, sequenziamento, MLPA ed analisi dell'RNA; interpretazione di varianti. <b>Prof. M. Lucarelli</b>
<b>13.45 - 14.25</b>	<b>Pausa pranzo</b>
14.25 – 15.50	TP-PCR nelle malattie da espansione: DM1 e DM2. TP-PCR nelle malattie da espansione: FRAXA. TP-PCR nelle malattie da espansione: SLA/DFT. <b>Dott.ssa A Botta, Dott.ssa A. Catania, Dott.ssa F. Consoli</b>
15.50 – 16.30	MLPA ed array-CGH nella DMD. <b>Dott.ssa M. Neri</b>
16.30 – 17.05	MLPA e NGS: approcci a confronto nelle patologie degenerative. <b>Dott. S. Gambardella</b>
17.05 – 17.20	Sistemi di estrazione di acidi nucleici: nuove opportunità per l'analisi del cfDNA. <b>Dott. R. Piona</b>
17.20 – 17.40	Dot blot inverso ed analisi di pannelli di mutazioni: trombofilie, test LCT, $\alpha$ -talassemia e $\beta$ -talassemia, celiachia <b>Oratori da definire</b>
17.40 – 18.00	Multiplex PCR nella DMD. <b>Oratore da definire</b>
18.00 – 18.30	QF-PCR: approcci a confronto. I Test per la contaminazione materna del campione. <b>Dott.ssa C. Peconi</b>

### 27/10/2017 AFFIDABILITA' ANALITICA, VALIDITA' ED UTILITA' CLINICA NEI TEST GENETICI

08.30 – 12.00	<b>Parametri di affidabilità diagnostica, sensibilità, specificità e valori predittivi.</b> <b>Applicazioni agli approcci diagnostici più diffusi e alle principali patologie mendeliane.</b> Introduzione all'argomento e definizioni. Valori di riferimento. Utilità dei test. Varianti di incerto significato valori soglia e limiti decisionali. Misure di validità nei tratti non mendeliani. Esempi pratici ed applicazioni per alcuni approcci analitici diffusi (MLPA, sequenziamento, PCR multiplex, ARMS, TP-PCR, SB, dot blot inverso, "NGS targetato") utilizzati per la diagnosi di patologie mendeliane (DMD, FC e FRAXA, DM, talassemie) ed in NGS (introduzione all'argomento).
---------------	--

**Variabilità individuale e carico genetico molecolare.** Exome sequencing e studi di associazione. Sensibilità e specificità analitiche in NGS come valori dinamici. **Problematiche nel calcolo VPN e VPP in NGS.** Copertura, eterogeneità genetica e da modelli implicati nella patologia di studio. **Errore di laboratorio: accuratezza ed assegnazione allelica nelle malattie da espansione.** Discussione con esercitazioni. Esempi pratici e simulazioni.

**Dott. G. Sabbadini**  
**12.00 – 14.00** **Parametri di affidabilità diagnostica in array-CGH ed NGS.**

**CNV e loro interpretazione. Limiti decisionali e varianti di incerto significato in a-CGH ed NGS.** Sensibilità e specificità analitiche in NGS. Sensibilità diagnostica in NGS per exome sequencing applicato a specifici setting diagnostici. Eterogeneità genetica, eterogeneità allelica e sensibilità diagnostica.  
**Valori predittivi positivi e negativi in a-CGH ed NGS. Interpretazione di varianti e loro classificazione. Uso e limiti dei programmi di predizione e dei database di mutazioni per patologie mendeliane. Risultati incidentali e loro comunicazione.** Discussione con esercitazioni. Esempi pratici e simulazioni.  
**Prof. M. Fichera**

**14.00 - 14.45** **Pausa pranzo**

### 27/10/2017 IL CALCOLO DEL RISCHIO E LA GESTIONE DEL PAZIENTE

**14.45 – 16.30** **Calcolo Bayesiano del rischio e la gestione del paziente.** Interpretazione dei test e loro significato, quesiti diagnostici, approcci di nuova generazione e sue corrette applicazioni, varianti di incerto significato e risultati incidentali. Discussione, esercitazioni e simulazione di casi  
**Dott.ssa E. Pelo**

**16.45 – 18.10** **Referto e consenso informato nei test molecolari.** Presentazione e discussione di casi selezionati con i laboratori partecipanti  
**Prof.ssa F. Gurrieri**

**18.10 – 19.00** **Esame finale**

### Elenco Relatori

- Dott.ssa Bernardini Laura** – Referente Settore Citogenetica Istituto Mendel Roma
- Dott.ssa Botta Annalisa** - Dip Biomed Prev. Sez Gen Med.U Tor Vergata- Roma
- Dott.ssa Catania Angela** - Ref Gen Molecolare - Laboratorio Campisi - Avola
- Dott.ssa Centrone Claudia** - SOD Diagn Gen - Az Osp Univ Careggi- Firenze
- Dott.ssa Consoli Federica** - Settore Genetica Molecolare - Istituto Mendel Roma
- Dott.ssa D'Apice Maria Rosaria** - Lab Gen Med – Fond Pol Tor Vergata – Roma
- Dott. De Luca Alessandro** - Responsabile UOS Gene Mol Istituto Mendel Roma
- Prof. Fichera Marco** - Dip Scie Biomed Biotech Gen Med – A Osp Univ - Catania.
- Dott. Gambardella Stefano** - Resp Centro Gen Mol, IRCCS Neuromed - Pozzilli, (IS).
- Prof.ssa Gurrieri Fiorella** - Prof Ass conf - Facoltà di Medicina e Chirurgia - Istituto Medicina Genomica, Pol A. Gemelli, Univ Cattolica Sacro Cuore di Roma
- Prof. Lucarelli Marco** - Dip. BiotecCell ed EmatoI Sapienza Università di Roma. Istituto Pasteur Fondazione Cenci Bolognetti
- Dott.ssa Neri Marcella** - Gen Med- Dip Rip Acc (OSPFE) Scie Med (UNIFE) - Ferrara
- Dott. Novelli Antonio** - Resp UOC - Lab Gen Med, OPBG IRCCS, Roma
- Dott.ssa Peconi Cristina** - Lab Gen Mol UILDM-Sez. Laziale- IRCCS Fon S. Lucia
- Dott.ssa Pelo Elisabetta** - SOD Diagn Gen - Az Osp Univ Careggi- Firenze
- Dott. Sabbadini Guglielmo** - Direttore Tecnico e Resp Sez Citogenetica e Gen Mol, Istituto Diagnostica Clinica "PRODA" Roma. Auditor SIGU.
- Dott.ssa Sofia Valentina** - Lab Gen Med, OPBG IRCCS, Roma
- Dott.ssa Terracciano Alessandra** - Lab Gen Med, OPBG IRCCS, Roma