



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

In collaborazione con



GdS Cardiomiopatie
e Malattie del
Pericardio della SIC

2019

EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in

I TEST GENETICI NELLA DIAGNOSI DI CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA

12 Aprile 2019

CREDITI ASSEGNATI: 11



Con il Patrocinio di:



Istituto
Superiore
di Sanità

Aula B - Dip.to di Medicina Clinica e Molecolare, Facoltà
di Medicina e Psicologia,
"Sapienza" Università di Roma e AOU Sant'Andrea,
Via di Grottarossa 1035 - Roma

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. C. Autore, Dott.ssa M. Piane, Dott. G. Sabbadini,
Dott. M. S. Pergola

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

Dott. Stefano GAMBARELLA - Biologo Responsabile del Centro di
Genetica Molecolare, IRCSS Neuromed - Pozzilli (IS)

Comitato Scientifico

Prof. A. Brusco, Dott.ssa V. Caputo, Prof. M. Fichera, Prof. E.
Giardina, Prof. G. Matullo, Prof. M. Seri, Dott. M. Tartaglia,
Prof.ssa M. Zollino

Segreteria scientifica ed organizzativa

Dott.ssa Cristina PALMIERI

Modalità di Pagamento

- Quota di iscrizione è di €. 100,00 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.
- Quota di iscrizione per i partecipanti in videoconferenza è pari a €. 25,00 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 - 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.

Richiesta Fatturazione

La fattura elettronica relativa al pagamento della quota di iscrizione può essere rilasciata solo su richiesta al momento del pagamento, fornendo i dati fiscali necessari e codice fiscale. In caso di soggetto con Partita Iva dovrà inoltre essere specificato l'indirizzo telematico o pec di recapito della fattura elettronica. In ogni caso se richiesta l'emissione di fattura la quota di iscrizione dovrà essere integrata di Euro 2,00 per relativo bollo qualora l'importo indicato superi euro 77,47.

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: []
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: **I TEST GENETICI NELLA DIAGNOSI DI CARDIOMIOPATIA CONGENITA ... I Modulo**
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 80 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico e 30 uditori delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgerà in un incontro il **12 aprile 2019** per un totale di 9 ore e 30 minuti presso **Aula B - Dipartimento di Medicina Clinica e Molecolare, Facoltà di Medicina e Psicologia "Sapienza" Università di Roma c/o AOU Sant'Andrea Via di Grottarossa 1035- 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 ricevere un link dove scaricare i files didattici sul proprio PC.

Il Corso, suddiviso in **sette moduli didattici**, è dedicato all'aggiornamento in GENETICA MEDICA dei Biologi, Medici e Tecnici di Laboratorio e, limitatamente al modulo IV, degli Psicologi, 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 sui **Test genetici nella diagnosi di Cardiomiopatia ipertrofica**, patologia cardiaca di non raro riscontro associata ad elevata eterogeneità genetica.

Il secondo Modulo è dedicato all' **Analisi dei geni BRCA1 e BRCA2 e di pannelli multi- genici nel percorso diagnostico, di sorveglianza e riduzione del rischio dei tumori ereditari della mammella e dell'ovaio**, di grande rilevanza epidemiologica e clinica.

Il terzo Modulo si focalizza sul **Test di screening su DNA fetale libero circolante (NIPT)**, di crescente diffusione in sostituzione dei classici test invasivi prenatali.

Con il quarto Modulo il Corso propone il tema della corretta **Comunicazione e relazione nella Consulenza Genetica**, reso più impegnativo rispetto al passato dalle crescenti risorse diagnostiche delle malattie genetiche di cui disponiamo.

Le varianti geniche e gli studi funzionali correlati con le metodiche NGS. L'omica e le discipline biomolecolari formano gli argomenti quanto mai attuali e complessi del quinto Modulo.

La **Biopsia liquida** costituisce l'oggetto del sesto Modulo, che ne tratterà gli aspetti innovativi nel campo della diagnosi precoce, particolarmente rilevante nei soggetti asintomatici, a completamento dell'argomento NIPT trattato nel III Modulo.

Infine il settimo ed ultimo Modulo tratta i temi dell'**Accreditamento nei Laboratori medici secondo la ISO 15189 e dell'errore totale, della variabilità e dei traguardi analitici**, che impongono particolare conoscenza ed attenzione in ragione del rigore richiesto dalla crescente automazione del Laboratorio medico.

Dott. Guglielmo Sabbadini
Dott. Mariano Salvatore Pergola

Programma del corso

12/04/2018		I° Sessione mattina
08.30 – 08.45	Saluti ai partecipanti	
08.45 – 09.15	Introduzione al Corso Dott.ssa M. Piane, Dott. G. Sabbadini	
09.15 - 10.00	Classificazione delle cardiomiopatie ipertrofiche: definizione, storia naturale, diagnosi, inquadramento clinico ed approccio terapeutico Prof. C. Autore	
10.00 - 10.45	Correlazioni genotipo-fenotipo nelle cardiomiopatie ipertrofiche Prof. I. Olivetto	
10.45 - 11.15	Coffee Break	
11.15 - 12.00	HCM e fenocopie: Malattia di Fabry e amiloidosi Dott.ssa B. Musumeci	
12.00 - 12.45	HCM nelle forme sindromiche: le rasopatie. Aspetti clinici Dott.ssa R. Adorisio	
12.45 - 13.30	HCM nelle forme sindromiche: le rasopatie. Aspetti molecolari Dott. M. Tartaglia	
13.30 - 14.30	Pausa pranzo	
		II° Sessione pomeriggio
14.30 – 15.15	Il test genetico per cardiomiopatia ipertrofica nell'era NGS (Next Generation Sequencing): dai pannelli multigenici a WES (whole exome sequencing) Dott.ssa M. lascone	
15.15 – 16.00	Il ruolo della consulenza genetica nel percorso diagnostico della cardiomiopatia ipertrofica: classificazione delle varianti e gestione clinica del referto NGS Dott.ssa F. Girolami	
16.00 - 16.30	Coffee Break	
16.30 – 17.00	Eterogeneità genetica in una casistica di pazienti con HCM Dott.ssa S. Petrucci	
17.00 – 17.45	Tecniche avanzate di analisi e stato dell'arte della ricerca genetica Dott. F. Mazzarotto	
17.45 – 18.30	Esame finale	

Elenco Relatori

- Dott.ssa Rachele Adorisio**
Dipartimento Medico Chirurgico di Cardiologia Pediatrica; U.O. Cardiologia; IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
- Prof. Camillo Autore**
Dipartimento di Medicina Clinica e Molecolare Università Sapienza di Roma
Unità di Terapia Intensiva Cardiologica, AOU Sant'Andrea, Roma
- Dott.ssa Francesca Girolami**
SOC Cardiologia AOU Meyer, Firenze.
- Dott.ssa Maria lascone**
USSD Laboratorio di Genetica Medica, Azienda Socio Sanitaria Territoriale Papa Giovanni XXIII, Bergamo
- Dott. Francesco Mazzarotto**
Cardiomiopatie Unit - CRR per le cardiomiopatie ipertrofiche e dilatative AOU Careggi, Firenze
- Dott.ssa Beatrice Musumeci**
Dipartimento di Medicina Clinica e Molecolare Università Sapienza di Roma
Unità di Terapia Intensiva Cardiologica, AOU Sant'Andrea. Roma
- Prof. Iacopo Olivetto**
Cardiomiopatie Unit - CRR per le cardiomiopatie ipertrofiche e dilatative AOU Careggi, Firenze
- Dott.ssa Simona Petrucci**
Dipartimento di Medicina Clinica e Molecolare e AOU Sant'Andrea. UOC Genetica Medica e Diagnostica Cellulare Avanzata, Roma
- Dott.ssa Maria Piane**
Dipartimento di Medicina Clinica e Molecolare Università Sapienza di Roma e UOC Genetica Medica e Diagnostica Cellulare Avanzata AOU S. Andrea, Roma
- Dott. Guglielmo Sabbadini**
Direttore Tecnico e Responsabile Sezione di Citogenetica e Genetica Molecolare dell'Istituto di Diagnostica Clinica "Proda" di Roma. Auditor SIGU.
- Dott. Marco Tartaglia**
A.R. Genetica e Malattie Rare. IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma