



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



In collaborazione con

2019  
EVENTI RESIDENZIALI  
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in  
**ANALISI DEI GENI BRCA1 E BRCA2 E DI PANNELLI MULTI-GENICI NEL PERCORSO DIAGNOSTICO, DI SORVEGLIANZA E RIDUZIONE DEL RISCHIO DEI TUMORI EREDO-FAMILIARI DELLA MAMMELLA E DELL'OVAIO**

**16 - 17 Maggio 2019**  
**CREDITI ASSEGNATI: 20**



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 Modulo

**Dott. P. Radice, Dott.ssa L. Varesco, Dott.ssa M. Piane, Dott.ssa E. Lucci Cordisco, 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 €. **120,00** 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: [ ] Prov: [ ]  
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: ANALISI DEI GENI BRCA1 E BRCA2 E DI PANNELLI MULTIGENICI NEL 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 due incontri il 16 e 17 maggio 2019 per un totale di 19 ore 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 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 eredofamiliari 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

16/05/2019

**I° Sessione** TUMORI EREDO-FAMILIARI DELLA MAMMELLA E DELL'OVAIO: PERCORSO DIAGNOSTICO E CONSULENZA GENETICA

- 08.30 – 09.15 Introduzione al Corso. Apertura dei lavori.  
**Dott. G. Sabbadini, Dott.ssa M. Piane**
- 09.15 – 10.15 Inquadramento del problema ed epidemiologia genetica  
**Prof. M. Genuardi**  
**Prof.ssa L. Ottini**
- 10.15 - 10.45 Tumore della mammella maschile.  
**Prof.ssa L. Ottini**
- 10.45 – 12.00 Percorso diagnostico, terapeutico e assistenziale delle pazienti con tumore della mammella/ovaio ereditario: PDTA a confronto.  
**Dott.ssa D. Turchetti, Dott.ssa L. De Marchis**
- 12.00 – 12.30 Consulenza genetica: criteri di accesso al test BRCA e modelli per la stima del rischio.  
**Dott.ssa E. Lucci Cordisco**
- 12.30 – 13.00 Il ruolo dello psiconcologo nel percorso delle donne con tumori eredo-familiari dell'ovaio e della mammella  
**Dott.ssa E. Razzaboni**

13.00 - 14.00 Pausa pranzo

**II° Sessione** DALLA PARTE DEI PAZIENTI

- 14.00 – 14.30 L'associazione aBRCAdaBRA Onlus.  
**Sig.ra O. Campanella**
- 14.30 – 15.00 L'associazione IncontraDonna Onlus  
**Dott.ssa S. Mari**

**III° Sessione** TEST BRCA E NON SOLO: DAL GERMINALE AL SOMATICO

- 15.00 – 16.00 Il test di BRCA e non solo: utilità clinica dei pannelli multi-genici nei tumori ereditari della mammella/ovaio.  
**Prof.ssa B. Pasini**
- 16.00 – 17.00 Test BRCA e Homologous Recombination (HR) multi-gene panel testing, predittivi di efficacia alle terapie antitumorali.  
**Dott.ssa L. Cortesi**
- 17.00 – 18.00 Il test BRCA somatico.  
**Prof. E. Capoluongo**

17/05/2019

**IV° Sessione** LA CLASSIFICAZIONE DELLE VARIANTI BRCA COME PARADIGMA PER LA VALUTAZIONE DELLE VARIANTI DEI GENI NON-BRCA E IMPORTANZA DELLE RETI COLLABORATIVE

- 08.30 – 09.30 Criteri interpretativi e di classificazione delle varianti BRCA: database a confronto  
**Dott. P. Radice**
- 09.30 – 10.00 BRCA1/2: Classificazione delle varianti che alterano lo splicing dell'RNA.  
**Dott.ssa M. Colombo**

- 10.00 – 10.30 Classificazione delle varianti di significato clinico incerto (VUS): il modello multifattoriale.  
**Dott. M. Montagna**
- 10.30 – 11.00 Classificazione delle varianti di significato clinico incerto (VUS): saggi funzionali e "gene editing".  
**Dott.ssa A. Caligo**
- 11.00 – 11.30 L'importanza di "far rete": NICEST e il contributo Italiano agli studi internazionali.  
**Dott.ssa A. De Nicola**
- 11.30 - 12.05 Il Database Italiano delle Varianti BRCA: la Piattaforma DIVA.  
**Dott. D. Calistri**
- V° Sessione** LA COMUNICAZIONE DEL RISULTATO E ASPETTI PSICOLOGICI, SORVEGLIANZA E RIDUZIONE DEL RISCHIO
- 12.05 – 12.50 Tumori Ereditari della mammella/ovaio: la comunicazione del rischio oncologico.  
**Dott. L. Varesco**
- 12.50 – 13.30 La percezione del rischio oncologico nelle famiglie con tumore ereditario della mammella/ovaio.  
**Dott.ssa E. Razzaboni**
- 13.30 - 14.30 Pausa pranzo
- VI° Sessione** SORVEGLIANZA, RIDUZIONE DEL RISCHIO, E APPROCCI TERAPEUTICI CON PARP INIBITORI
- 14.30 – 15.10 Sorveglianza senologica nelle carriers BRCA.  
**Dott.ssa A. Bonifacino**
- 15.10 – 15.50 Chirurgia profilattica nelle carriers BRCA.  
**Dott. C. Amanti**
- 15.50 – 16.30 Sorveglianza e chirurgia profilattica dell'ovaio  
**Dott.ssa C. Marchetti**
- 16.30 – 17.15 PARP inibitori: meccanismi d'azione, target terapia e medicina personalizzata.  
**Dott.ssa I. Paris**
- 17.15 – 18.00 Esame finale

### Elenco Relatori

- Dott. Amanti Claudio** Fac Med e Psil, "Sapienza" U Roma. Res. UOS Chir Senol, AOU S.Andrea Roma
- Dott.ssa Bonifacino Adriana** Pres. IncontraDonna onlus.- Resp U. di Diag e Ter Senol, A.O.U. S.'Andrea Fac Med e Psil-Sapienza U. Roma
- Dott.ssa Caligo Adelaide** Dir SOD Gen Mol, Dip Medicina di Laboratorio AOU Pisana
- Dott. Calistri Daniele** Istit. Scie Romagnolo Studio Cura dei Tumori (IRST) - IRCCS, Meldola (FC)
- Sig.ra Campanella Ornella** Presidente. ASS aBRCAdaBRA, tum ered al seno e ovaio
- Prof. Capoluongo Ettore** Diettorer UOSA Diagnostica .Molecolare. e Genomica Pol A. Gemelli IRCCS, Roma Univ Catt olica Sacro Cuore, Roma
- Dott.ssa Colombo Mara** S.S.D. Med Pre: Basi mol Rischio gen Test gen, Fond IRCCS Isti Nazi Tum, MI
- Dott.ssa Cortesi Laura** Medico onc, Azienda Ospedaliero Universitario di Modena
- Dott.ssa De Marchis Laura** Dip Scienze Rad. Oncol ed Anat.-pat., "Sapienza" U Roma
- Dott. Montagna Marco** Resp S.S.Tumori Eredo-Familiari Mamm/Ovaio Ist Onc Veneto
- Dott.ssa De Nicola Arcangela** Isti Onc Veneto IOV - IRCCS, Adjunct FacultyUniversity of Padova
- Prof. Capoluongo Ettore** Director Cancer Genomics Program Comprehensive Cancer Center
- Prof. Genuardi Maurizio** Ist. Med Genom, U Catt Sacro Cuore, Fond Pol Univ A. Gemelli, Roma
- Dott.ssa Lucci Cordisco Emanuela** Ist. Med Gen, U Catt Sacro Cuore, Fond Pol U. A. Gemelli, Roma
- Dott.ssa Marchetti Claudia** Ric, Dip I Scienze ginecol-ostetriche e Sci urologiche Sapienza U Roma
- Dott.ssa Silvia Mari** Agenzia di stampa Dire, Roma
- Prof.ssa Ottini Laura** Dip di Med Mol "Sapienza" U. di Roma
- Dott.ssa Paris Ida** UOC, Gine onc. Un Cattolica Del Sacro Cuore, Fond Poli Un A. Gemelli, Roma
- Prof.ssa Pasini Barbara** U Torino - Dip Scie Med AOU Città della Salute Sci Torino. Dir SC Ge Med U
- Dott.ssa Piane Maria** Fac Med Psi "Sapienza" U Roma Dip Med Clin cell Mol, UOC Gen Med Diagn Cell Av AOU Sant'Andrea Roma
- Dott. Radice Paolo** Resp S.S.D. Med Pred.: Basi mol Ris genet Test gen Fond IRCCS Isti Naz Tum, Mil
- Dott.ssa Razzaboni Elisabetta** Psicologa, Policlinico Modena, AOU, Modena
- Dott. Sabbadini Guglielmo** DT e Resp Sez. Citogenetica e Genetica Molecolare PRODA Roma
- Dott.ssa Turchetti Daniela** AS identificazione e gestione individui con predisposizione ereditaria tumori, UO Gen Med, Univ, Bologna - DIMEC AOU Bologna Policlinico Sant'Orsola-Malpighi.
- Dott.ssa Varesco Liliana** IRCCS AOU S. Martino, Genova