



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

**2019**  
EVENTI RESIDENZIALI  
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in  
**IL TEST DI SCREENING PER DNA  
FETALE LIBERO CIRCOLANTE:  
NUOVE EVIDENZE E PROSPETTIVE  
FUTURE**

**21 Giugno 2019**

**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 Modulo

*Dott. D. Bizzoco, 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 GAMBARDELLA - 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. Giardino, 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: [ ] Prov: [ ]

Via: [ ] Cap: [ ]

e-Mail: [ ] CF: [ ]

Tel: [ ] Cell: [ ] Fax: [ ]

Laureato in: [ ]

Arree Spec.che Prof.li: [ ] n° iscr.Ord.Prof.: [ ]

Libero professionista  Dipendente  Convenzionato  Privo di occupazione

**Ammissione al corso: Il TEST DI SCREENING PER DNA FETALE LIBERO CIRCOLANTE... III 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

21/06/2019	
I° Sessione mattina	
Moderatore Dott. Antonio Novelli	
08.30 – 09.00	Introduzione al Corso. Apertura dei lavori <b>Dott. D. Bizzoco, Dott. G. Sabbadini</b>
09.00 - 10.00	Variabilità genomica, CNV, approcci diagnostici e screening <b>Prof.ssa O. Zuffardi</b>
10.00 - 11.10	Statistica: sensibilità, specificità e valori predittivi. Validazione dei test. Panorama delle diverse metodologie. Interpretare i risultati NIPT: la biologia dei NIPT. Estensione dei test ai difetti genetici diversi dalle trisomie 13, 18 e 21 (microdelezioni e trisomie rare) <b>Dott.ssa F. R. Grati</b>
10.10 - 11.25	Pausa
11.25 - 12.25	Il colloquio pre e post-test, la fase preanalitica e la Gestione dei risultati. Consenso informato Approfondimenti diagnostici e limiti del test. Mosaicismi feto-placentari. Gravidanze gemellari <b>Dott.ssa L. Bernardini</b>
12.25 - 13.30	Linee Guida del Ministero della salute. I Documenti e le raccomandazioni SIGU. Nuovi LEA ed inclusione dei test di screening di nuova generazione, l’esperienza della Regione Lazio. <b>Prof.ssa P. Grammatico</b>
13.530- 14.30	Pausa pranzo
II° Sessione pomeriggio	
Moderatore Dott. Domenico Bizzoco	
14.30 – 15.20	Modalità di accesso ai test NIPT, il percorso e l’esperienza della Regione Puglia. Risultati e prospettive future. <b>Dott. M. Gentile, Dott.sa R. Ficarella</b>
15.20 - 16.10	Percorso e meccanismo di accesso ai test NIPT: l’esperienza della Regione Toscana. <b>Dott.ssa E. Pelo</b>
16.10 – 17.00	DNA libero circolante, non solo NIPT? <b>Dott.ssa S. Giglio</b>
17.00 – 17.40	Test di ultima generazione: un nuovo approccio tecnico-diagnostico. Performance analitiche e validazione clinica <b>Dott. R. Piona (o altro oratore)</b>
17.40 – 18.00	Esame finale

## Elenco Relatori

- Dott.ssa Laura Bernardini**  
Referente Settore di Citogenetica Istituto Mendel - Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza - San Giovanni Rotondo
- Dott. Domenico Bizzoco**  
Responsabile UOSD di Genetica Medica - Ospedale San Giovanni Calibita Fatebenefratelli, Roma
- Dott.ssa Romina Ficarella**  
UOC Laboratorio Genetica Medica ASL BARI-PO DI VENERE
- Dott. Mattia Gentile**  
Direttore UOC Laboratorio Genetica Medica ASL BARI- PO DI VENERE
- Dr.ssa Sabrina Giglio**  
Università di Firenze - Azienda Ospedaliera MEYER - Genetica Medica
- Prof.ssa Paola Grammatico**  
Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica- Sapienza – Università di Roma – Direttore Dipartimento delle Diagnostiche - Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini - Roma
- Dott.ssa Francesca Romana Grati**  
Direttore Ricerca e Sviluppo TOMA, Advanced Biomedical Assays S.p.A. (Busto Arsizio, Varese)
- Dott. Antonio Novelli**  
Direttore UOC - Laboratorio di Genetica Medica- Polo di Ricerca Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù, Roma
- Dr.ssa Elisabetta Pelo**  
Direttore SOD Diagnostica Genetica – Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi, Firenze
- Dott. Guglielmo Sabbadini** –  
Direttore Tecnico e Responsabile Sezione di Citogenetica e Genetica Molecolare dell’Istituto di Diagnostica Clinica “Proda” di Roma. Auditor SIGU.
- Prof.ssa Orsetta Zuffardi**  
Professore di Genetica Umana – Dipartimento di Medicina Molecolare – Università di Pavia