



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

2019  
EVENTI RESIDENZIALI  
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in

**NGS, VARIANTI GENICHE E  
STUDI FUNZIONALI.  
L'ESOMA NELLA DIAGNOSTICA.  
L'OMICA E LE DISCIPLINE  
BIOMOLECOLARI**

**24 e 25 ottobre 2019**

**CREDITI ASSEGNATI: 20**



Con il Patrocinio di:



**ACCREDITA**  
L'ENTE ITALIANO DI ACCREDITAMENTO

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. 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 ROMA I

### **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. 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: [ ]  
 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: Il sequenziamento di Nuova Generazione (NGS) nel Laboratorio di Genetica Umana 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 24 e 25 ottobre 2019 per un totale di 19 ore presso la Sala Conferenze – Istituto CSS-Mendel - V.le Regina Margherita, 261 – Roma e 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 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

24/10/2019

### I° Sessione INTRODUZIONE AL NGS. BIOINFORMATICA, ALGORITMI ED ANALISI DEI DATI

08.30 – 09.00	Introduzione al Corso <b>Dott. G. Sabbadini</b>
09.00 – 09.35	Introduzione alle tecniche NGS. <b>Dott.ssa V. Caputo</b>
09.35 – 10.25	Analisi bioinformatica: qualità dei dati e chiamata delle varianti, principali strategie e strumenti per variant calling, limiti dell'analisi di dati NGS. <b>Dott. T. Pippucci</b>
10.25 – 11.20	Annotazioni di geni e varianti. Filtraggio e prioritizzazione delle varianti. Selezione di varianti geniche e loro validazione. Database genomici di riferimento. <b>Dott.ssa V. Caputo</b>
11.20 – 12.15	Analisi dei dati NGS: l'altra informazione. Varianti sinonime, introniche, e in regioni non codificanti. <b>Dott.ssa A. Giovannetti</b>

### II° Sessione VALIDAZIONE DI VARIANTI E STUDI FUNZIONALI

12.15 – 13.00	Analisi strutturale <i>in silico</i> di varianti patogenetiche. <b>Dott. T. Biagini</b>
13.00 – 13.50	Analisi funzionale di nuove varianti patogenetiche, modelli cellulari e animali. <b>Dott. M. Tartaglia</b>

13.50 - 14.30 Pausa pranzo

### III° Sessione INTERPRETAZIONE DI VARIANTI, GESTIONE E COMUNICAZIONE DEI RISULTATI

14.30 – 15.20	Classificazione ed interpretazione di varianti geniche. Casi selezionati <b>Dott.ssa A. Vetro</b>
15.20 – 16.10	La consulenza genetica: incidental findings, consenso informato e comunicazione del risultato in NGS <b>Prof. M. Seri</b>

### IV° Sessione STRATEGIE DI ANALISI ED APPROCCI IN NGS NELLA PATOLOGIA MENDELIANA

16.10 – 17.00	L'Esoma nella Diagnostica. WES o TS nel Laboratorio di genetica? <b>Dott.ssa M. Iacone</b>
17.00 – 17.35	Genomica clinica delle malattie non diagnosticate. <b>Dott.ssa F.C. Radio</b>
17.35 – 18.25	NGS e malattie neuromuscolari. <b>Prof. V. Nigro</b>

25/10/2019



















### V° Sessione ANALISI "OMICA" E GENOMICA MEDICA

08.30 – 09.30	Il Sequenziamento di nuova generazione e le tecnologie "omics" dalla ricerca dbase alla clinica Dall'esoma al genoma <b>Prof. G. Matullo</b>
09.30 – 10.25	Sequenziamento su singola cellula di DNA e RNA per la medicina molecolare <b>Prof. O. Oliviero</b>
10.25 – 11.20	Metodi computazionali per le scienze omiche. <b>Dott. T. Mazza</b>

### VI° Sessione ISOLATI GENETICI, VARIABILITA' GENOMICA E PATOLOGIE MULTIFATTORIALI

11.20 – 12.20	Variabilità genomica della popolazione italiana. Database di riferimento dei dati genomici italiani. <b>Prof. G. Matullo</b>
12.20 – 13.20	NGS, studi di associazione e patologie multifattoriali. <b>Prof. G. Malerba</b>
13.20 - 14.25	<b>Pausa pranzo</b>
14.25 – 15.25	Popolazioni isolate e nuove tecnologie per lo studio di tratti quantitativi e malattie complesse <b>Dott. P. Gasparini</b>
15.25 - 16.20	Studi di associazione di tutto il genoma (GWAS). Identificazione di geni associati a malattie multifattoriali nella popolazione sarda. <b>Dott.ssa M. Steri</b>
16.20 – 17.15	NGS ed autismo. Exome sequencing ed identificazione di geni coinvolti nei disturbi dello spettro autistico. <b>Prof. A. Brusco</b>
17.15 – 18.15	Esame finale

### Elenco Relatori

	<b>Dott. Biagini Tommaso.</b> IRCCS Casa Soll. Soff., Bioinform. Unit, SGR, Foggia
	<b>Prof. Brusco Alfredo</b> Dip Scienze Mediche, Università studi Torino & SCdU Gen Med, A.O.U. Città della Salute e della Scienza Torino.
	<b>Dott.ssa Caputo Viviana</b> Ricercatore, Dip Med Sper., Univ La Sapienza- Roma
	<b>Dott.ssa Giovannetti Agnese</b> Dip di Med Sper., Uni La Sapienza- Roma
	<b>Dott. Gasparini Paolo</b> Gen Med, IRCCS - Burlo Garofolo – Univ Trieste
	<b>Dott.ssa Iacone Maria</b> Lab Gen Mol -USSD LGM ASST Papa Giovanni XXIII- BG
	<b>Prof. Malerba Giovanni</b> Prof Ass- Dip Scienze Vita e Rip- Univ Studi Verona
	<b>Prof. Matullo Giuseppe</b> Prof. Associato- Dip Sci Med- Univ Studi di Torino
	<b>Dott. Mazza Tommaso.</b> IRCCS Casa Soll. Soff., Bioinform. Unit, SGR, Foggia
	<b>Prof. Vincenzo Nigro</b> Ordinario di Gen Medica, Dip di Bioch Biofise Pat Gen II° Univ. Studi di Napoli. Ric Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli
	<b>Prof. Oliviero Salvatore</b> Professore ordinario- Dipartimento di Scienze della Vita e Biologia dei Sistemi. Università degli studi di Torino
	<b>Dott. Pippucci Tommaso</b> UO Genetica Medica Pol S. Orsola-Malpighi- BO
	<b>Dott.ssa Radio F. Clementina</b> Area Ric Gen Mal Rare, OPBG, IRCCS, Roma
	<b>Dott. Sabbadini Guglielmo</b> Direttore Tecnico e Resp Sez Citogenetica e Genetica Molecolare Istituto Diagnostica Clinica PRODA - Roma. Auditor SIGU
	<b>Prof. Seri Marco</b> Prof. Str Gen Med -Dir UO Gen Med Pol S.Ors-Malp Bologna
	<b>Dott.ssa Steri Maristella</b> Institute for Genetic and Biomedical Research (IRGB) CNR, Cagliari
	<b>Dott. Tartaglia Marco</b> Genetics and Rare Diseases Research Division Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
	<b>Dott.ssa Vetro Annalisa</b> Lab Neurogen Unità Neurol. Ped. -Osp. Ped. Meyer- FI