



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

2019  
EVENTI RESIDENZIALI  
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in

## BIOPSIA LIQUIDA: PRINCIPI, TECNOLOGIE E PROSPETTIVE DIAGNOSTICHE

5 e 6 dicembre 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 Corso

#### Dott. Stefano GAMBARDELLA

Biologo Responsabile del Centro di Genetica Molecolare, IRCSS  
Neuromed – Pozzilli (IS)

#### 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

### 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: BIOPSIA LIQUIDA: PRINCIPI, TECNOLOGIE E PROSPETTIVE DIAGNOSTICHE**  
**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 5 e 6 Dicembre 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

### 05/12/2019

#### I° Sessione INTRODUZIONE: ACIDI NUCLEICI E MOLECOLE CIRCOLANTI

- 08.30 – 09.00 Introduzione al Corso.  
**Dott. G. Sabbadini, Dott. S. Gambardella,**  
Acidi nucleici circolanti.
- 09.00 – 10.00 **Dott. S. Gambardella**
- 10.00 – 11.00 Dal prelievo di sangue al cfDNA: estrazione, quantificazione, conservazione.  
**Dott.ssa S. Baglivo** (deve confermare)
- 11.00 - 11.15 Pausa
- 11.15 – 12.15 miRNA e piccoli RNA, esosomi e vescicole circolanti  
**Dott.F. Bianchi**
- 12.15 – 13.15 Studio delle cellule tumorali circolanti (CTC) nei tumori solidi umani  
**Dott.ssa P. Pinzani**

13.15 - 14.15 Pausa pranzo

#### II° Sessione METODICHE PER LO STUDIO DELLE MUTAZIONI DEL ctDNA

- 14.15 – 15.15 Digital PCR e mutazioni specifiche  
**Dott. C. Lauricella**
- 15.15 – 16.05 NGS: principi e costruzione di library.  
**Oratore da definire**
- 16.05 – 16.55 NGS nella routine. Applicazioni diagnostiche  
**Dott. M. Messina**
- 16.55 – 17.45 Applicazioni tecniche  
**Oratore da definire**

### 06/12/2019

#### III° Sessione APPLICAZIONI Farmacogenetica e biopsia liquida

- 08.30 – 09.30 Farmacogenetica dei tumori  
**Dott.ssa P. Borgiani**
- 09.30 – 10.30 Farmacogenetica e biopsia liquida  
**Prof.ssa F. Buttitta** (deve confermare)
- 10.30 – 11.30 Farmacogenetica nel trattamento per pazienti con tumore metastatico o in recidiva (Foundation medicine).  
**Oratore da definire**
- 11.30 - 11.45 Pausa

#### IV° Sessione APPLICAZIONI Biopsia liquida: biomarcatori precoci, predittivi e prognostici

- 12.45 – 13.45 Analisi genetica e proteica nella diagnosi precoce dei tumori in campioni di sangue periferico.  
**Dott.ssa K. Margiotti**
- 13.45 - 14.45 Pausa pranzo
- 14.25 – 15.25 Esosomi e tumore prostatico  
**Dott. D. Bonci**
- 15.25 – 16.25 Biopsia liquida nell'early breast cancer: CTC, cfDNA e ctDNA  
**Prof. A. Rulli** (deve confermare)

- 16.25 - 17.15 DNA tumorale circolante come biomarcatore predittivo nel carcinoma del colon retto.  
**Dott.ssa C. Raimondi**
- 17.15 – 18.05 Determinazione dell'EGFR mediante biopsia liquida.  
**Dott.ssa A. Antonucci**
- 18.05 – 18.30 Esame finale

## Elenco Relatori

-  **Dott.ssa Anna Antenucci** UOSD Patologia Clinica IRE, Istituto Nazionale Tumori Regina Elena
-  **Dott.ssa Sara Baglivo** Laboratorio Biologia Molecolare SD.C. Oncologia Medica- Azienda Osp Perugia (deve confermare)
-  **Dott. Fabrizio Bianchi** Head OU Cancer Biomarkers, ISBReMIT - Institute for Stem-cell Biology, Regenerative Medicine and Innovative Therapies IRCCS - Casa Sollievo della Sofferenza
-  **Dott.ssa Desiree Bonci** Dipartimento di Ematologia, Oncologia e Medicina Molecolare, ISS
-  **Paola Borgiani** Dip. di Biomedicina e Prevenzione, Sezione di Genetica Università di Roma "Tor Vergata"
-  **Prof.ssa Fiamma Buttitta** Dipartimento di Scienze Mediche, Orali e Biotecnologiche. Università degli studi "G. D'Annunzio" Chieti – Pescara (deve confermare)
-  **Dott. Stefano Gambardella** Responsabile del Centro di Genetica Molecolare, IRCSS Neuromed – Pozzilli (IS)
-  **Dott. Calogero Lauricella** Struttura Semplice di Patologia Molecolare, Struttura Complessa Anatomia Istologia Patologica e Citogenetica, Dipartimento di Medicina di Laboratorio Niguarda Cancer Center , ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda- Milano
-  **Dott.ssa Katia Margiotti** Laboratorio di Genetica Medica, Altamedica, Roma
-  **Dott.ssa Pamela Pinzani** Dipartimento di Scienze Biomediche, Sperimentali e Cliniche, Università degli Studi di Firenze
-  **Dott.ssa Cristina Raimondi** Dipartimento di medicina molecolare, Università La Sapienza, Roma
-  **Prof. Antonio Rulli** Direttore S.C. Chirurgia Generale e Oncologica, Resp. S.S. Dip. Breast Unit, Dipartimento di Scienze Chirurgiche e Biomediche Università di Perugia, Polo Unico Ospedaliero Perugia (deve confermare)
-  **Dott. Guglielmo Sabbadini** Direttore Tecnico e Resp Sez Citogenetica e Genetica Molecolare Istituto Diagnostica Clinica PRODA - Roma. Auditor SIGU