CORSO ECM 2017
SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA
OSPEDALE S. SPIRITO IN SAXIA - ROMA

GENI E TEST GENETICI:
DAL LABORATORIO ALLE APPLICAZIONI CLINICHE

Con il Patrocinio SIGU
Con il Patrocinio di ACCREDIA
Con il Patrocinio dell'Istituto Superiore di Sanità

Responsabili scientifici:
Dott. Guglielmo Sabbadini, Dott. Mariano S. Pergola

Comitato Scientifico:
Prof. Emiliano Giardina, Prof. Marco Seri,
Prof.ssa Marcella Zollino, Prof Alfredo Brusco,
Prof. Marco Fichera, Prof. Giuseppe Matullo

Segreteria organizzativa SMO:
S.M.O. - Ospedale S. Spirito in Saxia, Borgo S. Spirito 3 – Roma

Segreteria scientifica ed organizzativa:
Dott.ssa Cristina Palmieri

Sede del Corso:
Sala conferenze, Istituto CSS Mendel
Viale Regina Margherita 251 - Roma
ed altre Sedi

Per ogni modulo sono previsti al massimo 80 partecipanti
e 30 uditori delle Scuole di Specializzazione in Genetica Medica

21 crediti ECM per modulo
(IV, VI e VII modulo 11 crediti)

Presentazione del Corso

Il Corso, suddiviso in sette moduli didattici, è dedicato all'aggiornamento in GENETICA MEDICA di Biologi, Medici e Tecnici di Laboratorio 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 sull'epidemiologia, la clinica e soprattutto sulle tecniche della diagnosi genetica dei ***Disturbi dello spettro autistico*** e le sue implicazioni cliniche**.**

Il secondo Modulo è dedicato alla ***Nuova ISO 9001:2015 ed al rischio clinico, la ISO 15189 e la norma UNI EN ISO/IEC 17025,*** nonché ai ***Cruscotti gestionali, agli indicatori e ai controlli di qualità interni ed esterni*** nel laboratorio generale di base e nel laboratorio di genetica.

Il terzo Modulo si focalizza sull'uso appropriato e le strategie di analisi del ***Next Generation Sequencing*** (dai pannelli di geni al sequenziamento dell'esoma) e sulle problematiche correlate con l'interpretazione delle varianti e la gestione dei risultati.

Con il quarto Modulo il Corso propone un'approfondita disamina della ***Variabilità correlata con il genoma umano*** (dai database dei dati genomici alle più recenti tecniche di studio della variabilità genomica, allo studio degli isolati genetici).

Gli ***Approcci diagnostici di vecchia e nuova generazione nella diagnosi pre e postnatale***, l'interpretazione dei test, la consulenza genetica e la gestione della comunicazione ad essi associate formano l'argomento quanto mai attuale del quinto Modulo.

Il sesto Modulo approfondisce l'epidemiologia, la clinica e soprattutto le strategie di diagnosi molecolare delle ***Sordità***.

Infine il ***Diabete in età pediatrica*** costituisce l'oggetto del settimo ed ultimo Modulo, che ne tratterà gli aspetti epidemiologici e clinici, la diagnosi molecolare e le novità del trattamento terapeutico.

Programma V° Modulo

V Modulo (2 giorni) **26-27 ottobre 2017** **21 CREDITI ECM**

Approcci diagnostici di vecchia e nuova generazione in diagnosi pre e postnatale. Interpretazione del test, consulenza genetica e gestione del paziente.

26 ottobre 2017

I° Giornata mattina

Approcci diagnostici di vecchia e nuova generazione in diagnosi prenatale e postnatale.

G. Sabbadini (8,30-8,45)
Introduzione al Corso.

A. Novelli (8,45- 9,25 40min)
Citogenetica e citogenomica.

L. Bernardini (9,25-10,05 40min)
Approcci in array-CGH. SNP array e disabilità intellettiva. Piattaforme in oligo-array in diagnosi prenatale.

A. De Luca (10,05-10,40 35min)
NGS: approcci in TS e WES. Esempi a confronto.

A. Terracciano (10,40-11,00 20min)
Diagnosi di nefropatie ereditarie con tecnologia NGS.

M.R. D'Apice (11,00-11,35 35min)
NGS nella diagnosi di malattie rare: l'esempio delle laminopatie.

C. Centrone (11,35-12,15 40min)
Test a confronto: NGS e test in ARMS nella FC.

L. Porcaro (12,15-12,30 15min)
Implementazioni test in ARMS nella FC.

V. Sofia (12,30-13,05 35 min)
Test a confronto: NGS e dot blot inverso nella FC.

M. Lucarelli (13,05-13,45 40min)
Fibrosi Cistica e CFTR: pannelli mutazionali, sequenziamento, MLPA ed analisi dell'RNA; interpretazione di varianti.

Pausa pranzo (13,45-14,25)

A. Botta, A. Catania, F. Consoli (14,25-15,50 1h e 30- 40min+35min+15min)
TP-PCR nelle malattie da espansione: gli esempi delle DM1 e DM2.
TP-PCR nelle malattie da espansione: l'esempio della FRAXA.
TP-PCR nelle malattie da espansione: l'esempio SLA/DFT.

M. Neri (15,50- 16,30 40 min)
MLPA ed array-CGH nella DMD.

S. Gambardella (16,30, 17,05 35 minuti)
MLPA e NGS: approcci a confronto nelle patologie degenerative.

R. Piona (17,05-17,20 15min)
Sistemi di estrazione di acidi nucleici: nuove opportunità per l'analisi del cfDNA.

C. Lopez Vizcon (indicato da Arnika) (17,20- 17,40 20 minuti)
Sistemi Diagnostici in trombofilia ed intolleranza alimentare: Real time e Dot Blot
Dot blot inverso ed analisi di pannelli di mutazioni: α e β-talassemia, celiachia, microdelezioni del cromosoma Y.
M.C. D'Asdia (17,40- 18,00 20 minuti)
Multiplex PCR nella DMD.

C. Peconi (18,00-18,35 35min)
QF- PCR: approcci a confronto. I Test per la contaminazione materna del campione.

27 ottobre 2017

- **II° Giornata mattina**

Affidabilità analitica, validità ed utilità clinica nei test genetici.

G. Sabbadini (8,30- 12,00)

Parametri di affidabilità diagnostica, sensibilità, specificità e valori predittivi.

Applicazioni agli approcci diagnostici più diffusi e alle principali patologie mendeliane.
Introduzione all'argomento e definizioni. Distribuzioni di caratteri. Caratteri dicotomici Valori di riferimento. Utilità dei test. Sensibilità e specificità analitiche. Interpretazione di varianti. Varianti di incerto significato valori soglia e limiti decisionali. Screening di popolazione, test diagnostici e valori soglia. Misure di validità nei tratti non mendeliani. Sensibilità diagnostica. Valori predittivi positivi e negativi. VPP, VPN e prevalenza. Applicazioni alla NIPT. Esempi pratici ed applicazioni per alcuni approcci analitici diffusi (MLPA, sequenziamento, PCR multiplex, ARMS, TP-PCR, SB, dot blot inverso, "NGS targettato") utilizzati per la diagnosi di patologie mendeliane (DMD, FC e FRAXA, DM, talassemie) ed in NGS (introduzione all'argomento). Errore di Laboratorio, incertezza di misura e stima dell'errore per parametri quantitativi e qualitativi. Indicatori, validazione di test, CQi VEQ in genetica molecolare. Precisione ed accuratezza generale nei test molecolari.

Variabilità individuale e carico genetico molecolare.
Progetto 1000 genomi, carico genetico molecolare, variabilità interindividuale neutrale non patogena. Exome sequencing e studi di associazione.

Sensibilità e specificità in NGS. Problematiche nel calcolo VPN e VPP.
Parametri e requisiti minimi nell'analisi. Sensibilità e specificità analitiche in NGS come valori dinamici. Coverage medio, percentuale di copertura del target, qualità dell'allineamento, contenuto in GC. Sensibilità diagnostica, numero di geni e completezza per ricerca di tutte le mutazioni potenziali. Eterogeneità genetica e da modelli implicati nella patologia di studio. Analisi bioinformatica, filtri e riduzione di varianti, validazione di varianti.

Applicazioni in NGS: esempi pratici e simulazioni di calcolo di sensibilità diagnostica, VPP e VPN
Approcci" targettati" e "non targettati" per patologie monogeniche, Screening neonatale ed identificazione di eterozigoti. TS con pannelli focalizzati di geni per patologie mendeliane eterogenee, TS per pannelli estesi di geni. Applicazioni per patologie multifattoriali oligogeniche ed eterogenee. WES clinico.
Discussione con esercitazioni . Esempi pratici e simulazioni.

M. Fichera (12,00-14,00)

Parametri di affidabilità diagnostica in array-CGH ed NGS.

CNV e loro interpretazione. **Limiti decisionali e varianti di incerto significato in a-CGH ed NGS.**
Sensibilità e specificità analitiche in NGS. Sensibilità diagnostica in NGS per exome sequencing applicato a specifici setting diagnostici. Eterogeneità genetica, eterogeneità allelica e sensibilità diagnostica.
Valori predittivi positivi e negativi in a-CGH ed NGS.
Interpretazione di varianti e loro classificazione.
Uso e limiti dei programmi di predizione e dei database di mutazioni per patologie mendeliane.
Risultati incidentali e loro comunicazione.

Discussione con esercitazioni . Esempi pratici e simulazioni.

Pausa pranzo (14,00-14,45)

- **II° Giornata pomeriggio**

Il calcolo del rischio e la gestione del paziente.

E. Pelo (14,45- 16,30)

Calcolo Bayesiano del rischio e la gestione del paziente.

Interpretazione dei test e loro significato, quesiti diagnostici, approcci di nuova generazione e sue corrette applicazioni, varianti di incerto significato e risultati incidentali.
Discussione, esercitazioni e simulazione di casi (16,30-16,45)

F. Gurrieri (16,45-17,55)

Referto e consenso informato nei test molecolari.

Presentazione e discussione di casi selezionati con i laboratori partecipanti (17,55- 18,10)

Questionario di valutazione (18,10-19,00)

Modalità di pagamento

*Quota di iscrizione è di **€. 150,00** per i moduli che si svolgeranno in due giornate.*

*Quota di iscrizione è di **€. 130,00** per i moduli che si svolgeranno in una giornata.*

*Quota di iscrizione per gli uditori senza crediti €. **80,00** per ciascun modulo.*

*Quota di iscrizione per gli studenti e gli specializzandi è pari a €.**35,00** 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 Banca di Roma – Ag. Osp. S. Spirito

IBAN IT93 G02008 05135 000401329648

La quota di iscrizione non è rimborsabile se, per motivi personali, non è stato possibile frequentare il corso.

La fattura relativa al pagamento della quota di iscrizione può essere richiesta solo al momento del pagamento.

SEGRETERIA S.M.O.

B.go S. Spirito, 3 - 00193 Roma

Tel. 0668802626 - 0668352411 – Fax 0668806712

E-mail: segreteria@smorrl.it - sito web: www.smorrl.it

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Dott. Guglielmo Sabbadini

E-mail: gullysa@tiscali.it

3334704556

Dott. Mariano Salvatore Pergola

E-mail: marianospergola@gmail.com

SEGRETERIA SCIENTIFICA ED ORGANIZZATIVA

Dott.ssa Cristina Palmieri

E-mail: palmiericristy@libero.it

3401563149

DOMANDA DI ISCRIZIONE AL CORSO

Il sottoscritto: [_____]

Nato a: [_____] Prov: [_____] il: [_____]

Domiciliato: [_____] Prov: [_____]

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: **GENI E TEST GENETICI: …** **MODULO: ……**

MODALITA' DI PAGAMENTO: versamento quota iscrizione su C/C POSTALE N° 82947003 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:***