



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

2016
EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in
**LA GENETICA DELLA DISABILITA'
INTELLETTIVA E DEI DISTURBI
DELLO SPETTRO AUTISTICO**

23 settembre 2016

CREDITI ASSEGNATI: 10



Con il Patrocinio



**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 - scuola.medica.ospedaliera@pec.it
Sito web: 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". Responsabile Aziendale fuori ruolo di
Genetica Medica, ASL ROMA 1

Comitato Scientifico

Prof. Emiliano Giardina, Prof.ssa Marcella Zollino,
Prof. Marco Seri

Segreteria Scientifica ed organizzativa

Dott.ssa Cristina Palmieri

Modalità di Pagamento

La quota di iscrizione per i Medici, Biologi, Psicologi e
Tecnici di Laboratorio che sono interessati ai crediti
ECM è pari a € 130,00

La quota di iscrizione per gli studenti e gli
specializzandi è pari a € 50,00

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 602008 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

Con il contributo incondizionato di:



Agilent Technologies

SCHEDA DA RESTITUIRE COMPLETATA ALLA SEGRETERIA DELLA SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA, BORGO S. SPIRITO, 3 - 00193 ROMA, ENTRAMBE AL CONTO CORRENTE POSTALE

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: **LA GENETICA DELLA DISABILITA' INTELLETTIVA E DEI ... - MODULO V**
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 50 Medici, Biologi, Psicologi e Tecnici di Laboratorio biomedico ed altre figure in ambito sanitario e 25 uditori delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgerà nella giornata di **Venerdì 23 settembre 2016** per un tot. di 9 ore presso la Sala Conferenze – Istituto CSS-Mendel - V.le Regina Margherita, 261 – Roma ed 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 scaricare i files didattici sulla propria pendrive.

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 ed i test genetici delle principali **Distrofie muscolari** (Distrofinopatie, Distrofie miotonica, facioscapolomerale, dei cingoli e congenite) e delle **SMA**, Il secondo Modulo è dedicato alla clinica ed alla diagnosi molecolare della **Fibrosi Cistica e delle altre condizioni patologiche associate al gene CFTR**. Il terzo Modulo si focalizza sull'uso appropriato e le applicazioni cliniche del **Next Generation Sequencing (NGS)**, nonché sulle problematiche correlate con l'interpretazione dei risultati. Con il quarto Modulo il Corso propone un'approfondita disamina dell'**Affidabilità analitica e la validità ed utilità clinica nei test genetici di vecchia e nuova generazione**. La genetica e gli approcci diagnostici della **Disabilità intellettiva** e dei **Disturbi dello spettro autistico** formano l'argomento del quinto Modulo, con particolare riferimento all'applicazione dei più recenti metodi di analisi molecolare ed all'interpretazione dei loro risultati. Il sesto Modulo approfondisce l'epidemiologia, la patogenesi, la clinica e la diagnostica di alcune malattie da espansione di triplette: le **Atassie Spinocerebellari (SCAs)** e l'**Atrofia Dentato-Rubro-Pallido-Luysiana (DRPLA)** e l'**Atassia di Friedreich**. Infine il settimo ed ultimo Modulo si concentra sulla nuova ISO 9001:2015, le sue applicazioni in ambito sanitario, sul rischio clinico, nonché sull'**Accreditamento** e la **Certificazione SIGUCERT** dei Laboratori di Genetica Medica.

Dott. Guglielmo Sabbadini
Dott. Mariano Salvatore Pergola

Programma del corso

23/09/2016 LA GENETICA DELLA DISABILITA' INTELLETTIVA E DEI DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO

Sessione antimeridiana

08.30 - 08.45 Introduzione al Corso
Dott. G. Sabbadini

08.45 - 11.00 I Disturbi dello spettro autistico. Eterogeneità genetica e possibili classificazioni. Array-CGH ed analisi di mutazione in geni coinvolti nell'autismo. Possibili correlazioni genotipo-fenotipo. Applicazione dell'Exome Sequencing per la individuazione di nuove varianti geniche responsabili o coinvolte nei disturbi dello spettro autistico idiopatico

Discussione e presentazione di casi selezionati. Esercitazioni con simulazioni ed applicazioni ai test molecolari in a-CGH ed NGS
Prof. A. Battaglia

11.00 - 11.15 Pausa

11.15 - 13.30 Forme sindromiche di disabilità intellettiva grave: il contributo delle tecniche NGS nella individuazione di nuove condizioni e nella definizione dello spettro fenotipo di condizioni note.

Discussione, esercitazioni e simulazione di casi. Presentazione e discussione di casi selezionati dai laboratori partecipanti
Prof.ssa M. Zollino

13.30 - 14.00 Pausa pranzo

23/09/2016 LA GENETICA DELLA DISABILITA' INTELLETTIVA E DEI DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO

Sessione pomeridiana

14.00 – 16.30 Geni coinvolti nella determinazione delle funzioni cognitive: identificazione, profili di espressione e screening mutazionale.


Discussione, esercitazioni e simulazione di casi. Presentazione e discussione di casi selezionati dai laboratori partecipanti
Prof. P. Chiurazzi


16.30 - 18.15 Approcci diagnostici di vecchia e nuova generazione alla disabilità intellettiva da causa genetica.


Discussione, esercitazioni e simulazione di casi
Prof. M. Fichera


18.15 – 18.45 Esame finale


Elenco Relatori

 **Battaglia Agatino** - Professore a contratto di Neuropsichiatria Infantile - Università di Pisa. Direttore UOS Dipartimento Clinico Neuroscienze dell'Età Evolutiva Istituto Scientifico per la Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza - IRCCS Fondazione Stella Maris – Calambrone (PI)

 **Chiurazzi Pietro** - Professore Associato di Genetica Medica - Facoltà di Medicina e Chirurgia - Istituto di Medicina Genomica, Policlinico A. Gemelli, Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma

 **Fichera Marco** - Dipartimento Scienze Biomediche e Biotecnologiche, Genetica Medica - Az. Ospedaliero-Universitaria - Catania

 **Sabbadini Guglielmo** - Direttore Tecnico e Responsabile Sezione Citogenetica e Genetica Molecolare - Istituto Diagnostica Clinica "PRODA" Roma. Auditor SIGU

 **Zollino Marcella** - Professore Associato in Genetica Medica - Facoltà di Medicina e Chirurgia - Istituto di Medicina Genomica, Policlinico A. Gemelli, Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma