



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



In collaborazione con

2019
EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in
ANALISI DEI GENI BRCA1 E BRCA2 E DI PANNELLI MULTI-GENICI NEL PERCORSO DIAGNOSTICO, DI SORVEGLIANZA E RIDUZIONE DEL RISCHIO DEI TUMORI EREDO-FAMILIARI DELLA MAMMELLA E DELL'OVAIO

16 - 17 Maggio 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 - scuola.medica.ospedaliera@pec.it
Sito web: www.smorrl.it

Responsabili del Modulo

Dott. P. Radice, Dott.ssa L. Varesco, Dott.ssa M. Piane, Dott.ssa E. Lucci Cordisco, 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 GAMBARELLA - 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: []
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: ANALISI DEI GENI BRCA1 E BRCA2 E DI PANNELLI MULTIGENICI NEL 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 16 e 17 maggio 2019 per un totale di 19 ore presso la Sala Conferenze - Istituto CSS-Mendel-V.le Regina Margherita, 261 - 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

16/05/2019

I° Sessione

TUMORI EREDO-FAMILIARI DELLA MAMMELLA E DELL'OVAIO: PERCORSO DIAGNOSTICO E CONSULENZA GENETICA

08.30 – 09.15

Introduzione al Corso. Apertura dei lavori.

Dott. G. Sabbadini, Dott.ssa M. Piane

09.15 – 10.15

Inquadramento del problema ed epidemiologia genetica

Prof. M. Genuardi

Prof.ssa L. Ottini

10.15 - 10.45

Tumore della mammella maschile.

10.45 – 12.00

Percorso diagnostico, terapeutico e assistenziale delle pazienti con tumore della mammella/ovaio ereditario: PDTA a confronto.

Dott.ssa D. Turchetti, Dott.ssa L. De Marchis

12.00 – 12.30

Consulenza genetica: criteri di accesso al test BRCA e modelli per la stima del rischio.

Dott.ssa E. Lucci Cordisco

12.30 – 13.00

Il ruolo dello psiconcologo nel percorso delle donne con tumori eredo-familiari dell'ovaio e della mammella

Dott.ssa E. Razzaboni

13.00 - 14.00

Pausa pranzo

II° Sessione

DALLA PARTE DEI PAZIENTI

14.00 – 14.30

L'associazione aBRCAdaBRA Onlus.

Sig.ra O. Campanella

14.30 – 15.00

L'associazione IncontraDonna Onlus

Dott.ssa S. Mari

III° Sessione

TEST BRCA E NON SOLO: DAL GERMINALE AL SOMATICO

15.00 – 16.00

Il test di BRCA e non solo: utilità clinica dei pannelli multi-genici nei tumori ereditari della mammella/ovaio.

Prof.ssa B. Pasini

16.00 – 17.00

Test BRCA e Homologous Recombination (HR) multi-gene panel testing, predittivi di efficacia alle terapie antitumorali.

Dott.ssa L. Cortesi

17.00 – 18.00

Il test BRCA somatico.

Prof. E. Capoluongo

17/05/2019

IV° Sessione

LA CLASSIFICAZIONE DELLE VARIANTI BRCA COME PARADIGMA PER LA VALUTAZIONE DELLE VARIANTI DEI GENI NON-BRCA E IMPORTANZA DELLE RETI COLLABORATIVE

08.30 – 09.30

Criteri interpretativi e di classificazione delle varianti BRCA: database a confronto

Dott. P. Radice

09.30 – 10.00

BRCA1/2: Classificazione delle varianti che alterano lo splicing dell'RNA.

Dott.ssa M. Colombo

10.00 – 10.30

Classificazione delle varianti di significato clinico incerto (VUS): il modello multifattoriale.

Dott. M. Montagna

10.30 – 11.00

Classificazione delle varianti di significato clinico incerto (VUS): saggi funzionali e "gene editing".

Dott.ssa A. Caligo

11.00 – 11.30

L'importanza di "far rete": NICEST e il contributo Italiano agli studi internazionali.

Dott.ssa A. De Nicolò

11.30 - 12.05

Il Database Italiano delle Varianti BRCA: la Piattaforma DIVA.

Dott. D. Calistri

V° Sessione

LA COMUNICAZIONE DEL RISULTATO E ASPETTI PSICOLOGICI, SORVEGLIANZA E RIDUZIONE DEL RISCHIO

12.05 – 12.50

Tumori Ereditari della mammella/ovaio: la comunicazione del rischio oncologico.

Dott. L. Varesco

12.50 – 13.30

La percezione del rischio oncologico nelle famiglie con tumore ereditario della mammella/ovaio.

Dott.ssa E. Razzaboni

13.30 - 14.30

Pausa pranzo

VI° Sessione

SORVEGLIANZA, RIDUZIONE DEL RISCHIO, E APPROCCI TERAPEUTICI CON PARP INIBITORI

14.30 – 15.10

Sorveglianza senologica nelle carriers BRCA.

Dott.ssa A. Bonifacino

15.10 – 15.50

Chirurgia profilattica nelle carriers BRCA.

Dott. C. Amanti

15.50 – 16.30

Sorveglianza e chirurgia profilattica dell'ovaio

Dott.ssa C. Marchetti

16.30 – 17.15

PARP inibitori: meccanismi d'azione, target terapia e medicina personalizzata.

Dott.ssa I. Paris

17.15 – 18.00

Esame finale

Elenco Relatori

- Dott. Amanti Claudio** Fac Med e Psil, "Sapienza" U Roma. Res. UOS Chir Senol, AOU S.Andrea Roma
Dott.ssa Bonifacino Adriana Pres. IncontraDonna onlus.- Resp U. di Diag e Ter Senol, A.O.U. S'Andrea Fac Med e Psi- Sapienza U. Roma
Dott.ssa Caligo Adelaide Dir SOD Gen Mol, Dip Medicina di Laboratorio AOU Pisana
Dott. Calistri Daniele Istit. Scie Romagnolo Studio Cura dei Tumori (IRST) – IRCCS, Meldola (FC)
Sig.ra Campanella Ornella Presidente. Ass aBRCAdaBRA, tum ered al seno e ovaio
Prof. Capoluongo Ettore Direttore UOSA Diagnostica .Molecolare. e Genomica Pol A. Gemelli IRCCS, Roma Univ Catt olica Sacro Cuore, Roma
Dott.ssa Colombo Lara S.S.D. Med Pre: Basi mol Rischio gen Test gen, Fond IRCCS Isti Nazi Tum, MI
Dott.ssa Cortesi Laura Medico onc, Azienda Ospedaliero Universitario di Modena
Dott.ssa De Marchis Laura Dip Scienze Rad. Oncol ed Anat.-pat., "Sapienza" U Roma
Dott.ssa Di Nicolò Arcangela Isti Onc Veneto IOV – IRCCS, Adjunct Faculty/University of Padova Lead Medical Scientist/Cancer Genomics Program Comprehensive Cancer Center
Prof. Genuardi Maurizio Ist. Med Genom, U Catt Sacro Cuore, Fond Pol Univ A. Gemelli, Roma
Dott.ssa Lucci Cordisco Emanuela Ist. Med Gen, U Catt Sacro Cuore, Fond Pol U. A. Gemelli, Roma
Dott.ssa Marchetti Claudia Ric, Dip i Scienze ginecol-ostetriche e Sci urologiche Sapienza Un Roma
Dott.ssa Mari Silvia Agenzia di stampa Dire, Roma
Dott. Montagna Marco Resp S.S.Tumori Eredo-Familiari Mamm/Ovaio Ist Onc Veneto
Prof.ssa Ottini Laura Dip di Med Mol "Sapienza" U. di Roma
Dott.ssa Paris Ida UOC, Gine onc Un Cattolica Del Sacro Cuore, Fond Poli Un A. Gemelli, Roma
Prof.ssa Pasini Barbara U Torino - Dip Scie Med AOU Città della Salute Sci Torino. Dir SC Ge Med U
Dott.ssa Piane Maria Fac Med Psi "Sapienza" U Roma Dip Med Clin cell Mol, UOC Gen Med Diagn Cell Av AOU Sant'Andrea Roma
Dott. Radice Paolo Resp S.S.D. Med Pred.: Basi mol Ris genet Test gen Fond IRCCS Isti Naz Tum, MI
Dott.ssa Razzaboni Elisabetta Psicologa, Policlinico Modena, AOU, Modena
Dott. Sabbadini Guglielmo DT e Resp Sez. Citogenetica e Genetica Molecolare PRODA Roma
Dott.ssa Turchetti Daniela AS identificazione e gestione individui con predisposizione ereditaria tumori, UO Gen Med, Univ, Bologna - DIMEC AOU Bologna Policlinico Sant'.Orsola-Malpighi.
Dott.ssa Varesco Liliana IRCCS AOU S. Martino, Genova