



Presentazione

Il Corso, suddiviso in moduli didattici, è dedicato all'aggiornamento in GENETICA MEDICA dei 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 Corso affronta nuovamente il tema quanto mai attuale dell'NGS ed **analisi omiche per lo studio e la diagnosi di malattie umane/mendeliane**. Dopo una breve rassegna delle principali piattaforme/applicazioni più innovative e degli approcci di NGS, il Corso prende in esame la validazione di varianti e gli studi funzionali soffermandosi poi sulla interpretazione di varianti, gestione e comunicazione dei risultati. Si affronteranno infine le strategie di analisi in NGS nella patologia mendeliana ed i temi della genomica medica e della intelligenza artificiale applicata alla genomica clinica.

Il secondo Corso si sofferma sui temi dell'**Accreditamento nei Laboratori medici secondo la UNI EN ISO 15189 e dell'errore totale, della variabilità e dei traguardi analitici**, che impongono particolare conoscenza ed attenzione in ragione del rigore richiesto dalla introduzione dei test di nuova generazione e dalla crescente automazione del Laboratorio Medico. Il Corso, dopo aver preso in esame la applicazione della UNI EN ISO 15189 nei Laboratori Medici, affronta i temi dell'errore e variabilità, verifica e validazione di nuovi test, Assicurazione di Qualità, incertezza di misura e parametri di affidabilità diagnostica. Si approfondiranno infine i temi dell'automazione e della gestione del rischio clinico nel Laboratorio medico.

Il terzo Corso infine è un corso teorico/pratico on-line che ha come argomento il **Laboratorio interattivo per la analisi, interpretazione e refertazione dei dati genetici**. Scopo di questo corso è quello di partire dalla analisi dei dati ed arrivare fino alla refertazione di casi clinici ben inquadrati e contestualizzati, rendendo il corso pratico ed interattivo. I discendenti dovranno partire dalla analisi clinica del caso, e dovranno essere in grado di elaborare i dati e costruire un referto diagnostico in totale autonomia. I casi clinici includeranno percorsi di diagnosi genetica nel campo oncologico, oculistico e neurologico.

Dott. Guglielmo Sabbadini

Dott. Mariano Salvatore Pergola

Anno 2022-2023

Geni e test genetici: dal laboratorio alle applicazioni cliniche

Responsabili Scientifici:

Dott. Guglielmo Sabbadini

Dott. Mariano Salvatore Pergola

Comitato Scientifico:

**Prof. Emiliano Giardina, Prof.ssa Marcella Zollino, Prof. Marco Seri,
Prof. Alfredo Brusco, Prof. Marco Fichera, Prof. Giuseppe Matullo,
Dott.ssa Viviana Caputo, Dott. Marco Tartaglia, Dott. Stefano Gambardella**

**In Videoconferenza
su piattaforma web Zoom Cloud Meeting**

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

**Aperto a Medici, Biologi, Tecnici di Laboratorio biomedico
e uditori delle scuole di Specializzazione in Genetica Medica**

Richiesto il patrocinio di:



**Istituto
Superiore
di Sanità**

Settembre

Corso FAD (settembre 2022 – agosto 2023) - Crediti: 12 (circa)

APPROCCI IN NGS ED ANALISI OMICHE PER LO STUDIO E LA DIAGNOSI DI MALATTIE UMANE/MENDELIANE

Introduzione all'NGS. Analisi dei dati: WES, WGS, NGS e microRNA

G. Sabbadini Introduzione al corso
V. Caputo Breve rassegna di piattaforme/applicazioni più innovative

T. Pippucci Metodi per l'identificazione di CNV da dati di exome e genome sequencing.

V. Caputo Approcci di NGS per lo studio del genoma nucleare e mitocondriale.

A. Giovannetti Approcci di NGS per lo studio di RNA non codificanti: i microRNA.

Validazione di varianti e studi funzionali

M. Tartaglia Analisi funzionale di nuove varianti patogenetiche, modelli cellulari e animali.

Interpretazioni di varianti, gestione e comunicazione dei risultati

A. Vetro VUS: interpretazione e gestione. Casi selezionati
M. Seri VUS: interpretazione e gestione. Il punto di vista del Genetista Clinico

S. Russo La Refertazione in NGS. Il Documento del gruppo di lavoro SIGU in Genetica Molecolare

Strategie di analisi ed approcci in NGS nella patologia mendeliana

D. Turchetti Oltre BRCA1 e BRCA2. Uso di Pannelli multigenici nella diagnosi dei tumori ereditari di colon, mammella ed ovaio. Opportunità e criticità

V. Nigro Analisi genomiche per le patologie neuromuscolari

A. Brusco NGS ed autismo. Exome sequencing ed identificazione di geni coinvolti nei disturbi dello spettro autistico

Analisi "omica" e genomica medica

G. Matullo Il Sequenziamento di nuova generazione e integrazione delle tecnologie "omics": dalla ricerca di base alla clinica
V. Proserpio Sequenziamento su singola cellula di DNA e RNA per la medicina molecolare. Il metiloma

A. Riccio Metiloma, epigenoma e malattie umane

G. Malerba Caratterizzazione del trascrittoma attraverso RNA-seq

F. Bianchi Dal trascrittoma all'interattoma di MiRNA

M. Fichera Tecnologie di sequenziamento di ultima generazione ed identificazione di varianti genomiche strutturali

Le malattie genetiche oltre i modelli mendeliani

A. Renieri Post-Mendelian model in COVID-19

T. Sanavia Machine Learning per la genomica clinica

Ottobre

Corso Registrato per Uditori (ottobre 2022)

ACCREDITAMENTO NEI LABORATORI MEDICI SECONDO LA UNI EN ISO 15189. ERRORE TOTALE, VARIABILITÀ E TRAGUARDI ANALITICI

La UNI EN ISO 15189 e la sua applicazione nei Laboratori Medici

G. Sabbadini Introduzione al corso

S. Tramontin Accreditamento in Italia ed in Europa.

M. Pradella La norma UNI EN ISO 15189. Requisiti gestionali.

A. Maiello La norma UNI EN ISO 15189. Requisiti tecnici.

D. Giardino La Qualità nei Laboratori di Genetica Medica: un percorso in crescita attraverso Accreditamenti istituzionali, Certificazioni di Qualità e Accreditamenti volontari all'eccellenza.

Errore e variabilità. Il controllo di qualità come approccio basato sul rischio clinico

E. Ferraiolo Soluzioni per la gestione degli errori nella fase preanalitica, analitica e post-analitica.

E. Giardina Variabilità biologica in genetica ed errore di laboratorio. Errore analitico, post-analitico ed i test di nuova generazione.

S. Matalcello Il controllo di qualità come approccio basato sul rischio clinico.

Protocolli analitici, verifica e validazione dei nuovi test

F. Pecoraro Verifica, e validazione processi d'esame. Introduzione.

M.R. D'Apice Validazione di nuovi test: presentazione e validazione di un nuovo test per la Fibrosi Cistica.

R. Cascella Validazione di nuovi test in Digital PCR su DNA mitocondriale circolante.

Assicurazione di Qualità, indicatori di performance e miglioramento continuo

R. Maselli Programmi di Valutazione Esterna di Qualità nel Laboratorio Generale di base. Il Controllo di Qualità del Laboratorio di biologia molecolare. Programmi VEQ per la biologia molecolare.

M. Strano Assicurazione di Qualità. La Qualità nel Laboratorio Generale di base. Standardizzazione nazionale secondo la legge Bianco-Gelli

F. Censi, D. Taruscio CEQ nazionale dell'ISS per i test molecolari ed in citogenetica.

Incertezza di misura, parametri di affidabilità diagnostica

E. Troiani Stima dell'incertezza di misura nei test quantitativi e qualitativi.

G. Sceusa Parametri di affidabilità diagnostica associati ai test nel laboratorio generale di base: sensibilità, specificità. Precisione, accuratezza, robustezza.

M. Fichera, G. Sabbadini Parametri di affidabilità diagnostica associati ai test nel Laboratorio di Genetica Medica: sensibilità, specificità e valori predittivi. Stima dell'incertezza di misura nei test quantitativi e qualitativi in genetica molecolare.

Laboratori Medici ed automazione

L. Cardarelli, G. Bragagnolo Prevenzione dell'errore ed automazione nella fase preanalitica nel Laboratorio di Biologia Molecolare.

S. Pani Automazione nel Laboratorio ospedaliero. Errori ed automazione nella fase analitica e post analitica, affidabilità e sicurezza.

E. Pelo, NGS ed automazione nel Laboratorio di Genetica.

Controllare e gestire il rischio

C. Ledda Analisi dei rischi e del contesto.

F. Autieri La gestione del rischio clinico.

Novembre

Corso ECM in videoconferenza (4 novembre 2022) Crediti: 8

LABORATORIO INTERATTIVO PER L'ANALISI, L'INTERPRETAZIONE E LA REFERTAZIONE DEI DATI GENETICI

Concetti introduttivi

G. Sabbadini, S. Gambardella, E. Giardina Introduzione al corso
S. Gambardella, E. Giardina Analisi dei dati, interpretazione e refertazione in Genetica Medica

S. Gardini, G. Macari Bioinformatica in Genetica Medica

S. Gambardella, E. Giardina, S. Zampatti Analisi, interpretazione e refertazione in patologie oncologiche: esempi del BRCA e Sindrome di Lynch.

S. Zampatti, E. Giardina, S. Gambardella Analisi, interpretazione e refertazione in patologie oculari.

E. Giardina, S. Gambardella, S. Zampatti Analisi, interpretazione e refertazione in patologie neurologiche

Si ringrazia per la collaborazione

