



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

**2024**  
EVENTI RESIDENZIALI  
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

**Corso FAD Sincrona**

## TECNOLOGIE EMERGENTI E NUOVI APPROCCI IN MEDICINA GENOMICA

**CREDITI ASSEGNATI: 19,5**



**29 - 30 NOVEMBRE 2024**

**Evento svolto su:  
PIATTAFORMA FAD [www.smorrlfad.it](http://www.smorrlfad.it)**

*Con il patrocinio di:*



**Istituto  
Superiore  
di Sanità**

SEGRETERIA S.M.O.  
B.GO S. SPIRITO, 3 - 00193 ROMA  
TEL. 06 68802626 - 68352411 FAX 06 68806712  
E-mail: [segreteria@smorrlit](mailto:segreteria@smorrlit) - [scuola.medica.ospedaliera@pec.it](mailto:scuola.medica.ospedaliera@pec.it)  
Sito web: [www.smorrlit](http://www.smorrlit)

### **Informazioni Corso**

Il Corso, aperto a **100 Medici, Biologi, Tecnici di Laboratorio biomedico e uditori** delle scuole di specializzazione in **Genetica Medica**, si svolgerà nelle giornate di **Venerdì 29 e Sabato 30 novembre 2024** in modalità FAD Sincrona su Piattaforma [www.smorrlfad.it](http://www.smorrlfad.it).

### **Responsabili del Modulo**

**M.R. D'Apice, M. Fichera, V. Caputo, G. Sabbadini,**

### **Responsabili del Corso**

**Dott. Guglielmo SABBADINI**

Biologo specialista in *Genetica Medica*. Auditor SIGU. Già Responsabile Sezione di *Citogenetica e Genetica Molecolare* dell'Istituto di Diagnostica Clinica "Proda" di Roma.

**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 ROMA 1.

### **Comitato Scientifico**

**Prof. A. Brusco, Prof.ssa V. Caputo, Prof. M. Fichera, Prof. S. Gambardella, Prof. E. Giardina, Prof. G. Matullo, Prof. M. Seri, Dott. M. Tartaglia, Prof.ssa M. Zollino**

### **Segreteria scientifica ed organizzativa**

**Dott.ssa Cristina Palmieri - Dott.ssa Selene Cipri**

### **Modalità di Pagamento**

Quota di iscrizione è di:

€ **162,00** per i partecipanti con i crediti ECM

€ **82,00** per Uditori

da versare tramite Bonifico bancario intestato a:

**Scuola Medica Ospedaliera  
UniCredit - Ag. Roma Vaticano  
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.

Per il rilascio della ricevuta/fattura è necessario fornire i seguenti dati fiscali: **Codice fiscale**; eventuale **Partiva IVA**, **Codice destinatario** e/o **PEC**.

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: \_\_\_\_\_ ] Prov: \_\_\_\_\_

Via: \_\_\_\_\_ ] Cap: \_\_\_\_\_

e-Mail: \_\_\_\_\_ ] CF: \_\_\_\_\_

Partita IVA: \_\_\_\_\_ ] Codice Destinatario: \_\_\_\_\_ ] PEC: \_\_\_\_\_

Tel: \_\_\_\_\_ ] Cell: \_\_\_\_\_ ] n° iscr.Ord.Prof.: \_\_\_\_\_

Laureato in: \_\_\_\_\_ ] Aree Spec.che Prof.li: \_\_\_\_\_ ]

Libero professionista  Dipendente  Convenzionato  Privo di occupazione

Ammissione al corso: **TECNOLOGIE EMERGENTI E NUOVI APPROCCI IN MEDICINA GENOMICA** ...

**Reclutato**  **NO**  **SI** da \_\_\_\_\_

Dichiaro di aver letto ed approvato la liberatoria/consenso per pubblicazione immagine e riprese audio/video così come pubblicata nel sito [www.smorrlit](http://www.smorrlit) - sez. Home. 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

Il nuovo Programma Nazionale di Educazione Continua in Medicina (E.C.M.), in vigore dal 1 gennaio 2023, prevede una nuova modalità di erogazione dei corsi in modalità videoconferenza attraverso l'utilizzo di una piattaforma FAD sincrona.

Al fine dell'iscrizione al corso FAD sincrono, la procedura da seguire è la seguente:

1. Effettuare l'accesso alla piattaforma FAD della Scuola Medica Ospedaliera tramite il seguente link: <https://www.smorrlfad.it/>
2. Solo per il primo accesso, registrarsi con username e password prescelti, e caricare i propri dati anagrafici completi.
3. Selezionare in home page il corso al quale ci si desidera iscrivere.
4. Effettuare il pagamento della quota di iscrizione mediante bonifico bancario, come precedentemente indicato, e inviare copia della ricevuta di pagamento al seguente indirizzo di posta elettronica: [segreteria@smorrl.it](mailto:segreteria@smorrl.it), o al numero di fax 0668806712.

Al ricevimento del versamento della quota di iscrizione sarà attivata dalla Segreteria l'iscrizione con la conseguente possibilità per l'iscritto di fruire dell'evento mediante la piattaforma web Zoom Cloud Meeting secondo il link indicato in piattaforma FAD (che sarà diverso per ogni giornata di corso).

**Alla fine del corso E.C.M., entro tre giorni dalla sua conclusione, si dovrà svolgere l'esame finale, disponibile nella propria area riservata della piattaforma FAD, con la possibilità di fare 5 tentativi e di rivedere le lezioni registrate.** A seguito dell'esito positivo del questionario e della compilazione della scheda valutativa dell'Evento, sarà possibile scaricare direttamente l'attestato con i crediti ECM, secondo il modello ministeriale.

La frequenza ai corsi E.C.M. è obbligatoria per il 90% delle lezioni ed è concessa solo se in regola con i pagamenti.

Ai fini della pre-iscrizione al corso si potrà:

- presentare **domanda redatta su apposito modello** allegato presente o scaricabile dalla pagina "modulistica" del sito web [www.smorrl.it](http://www.smorrl.it);

L'ammissione al corso, che ha un numero limitato di posti, avverrà sulla base dell'ordine cronologico di presentazione delle domande. Nel caso di corso già chiuso, la quota di iscrizione versata potrà essere utilizzata per un altro corso o rimborsata previa richiesta scritta da far pervenire in Segreteria unitamente alla ricevuta ed attestazione del pagamento effettuato.

La Scuola Medica Ospedaliera si riserva in base al numero degli iscritti di decidere in merito all'attivazione del corso, nonché su eventuali variazioni di programma.

In caso di annullamento del corso, la SMO non è responsabile di eventuali spese sostenute che, pertanto, non verranno rimborsate.

*Si ringrazia per la collaborazione*



## PROGRAMMA

### VENERDÌ 29 NOVEMBRE 2024

#### I PARTE: TECNOLOGIE EMERGENTI IN MEDICINA GENOMICA

08.30 – 09.00 Introduzione al corso **G. Sabbadini**

#### I Sessione: Tecnologie di sequenziamento di terza generazione e sue applicazioni

**Moderatori:** **G. Sabbadini, V. Caputo, M.R. D'Apice**

09.00 – 09.45 Tecnologie emergenti ed il futuro della Medicina Genomica **V. Caputo**

09.45 – 10.30 Tecnologie di sequenziamento di terza generazione e sue applicazioni: sequenziamento di ripetizioni espanse mediante long-reads **M. Rossato, A. Botta**

10.30 – 10.45 Discussione

10.45 – 11.30 Tecnologie di sequenziamento di terza generazione e sue applicazioni: sequenziamento del DNA mitocondriale mediante long-reads **L. Caporali**

**11.30 – 11.45 pausa**

11.45 – 12.30 Applicazioni del sequenziamento di terza generazione per analisi citogenetiche **I. Bestetti**

12.30 – 12.45 Discussione

#### II Sessione: Tecniche di RNA sequencing e per Analisi di metilazione

**Moderatori:** **G. Sabbadini, M.R. D'Apice**

12.45 – 13.30 RNA sequencing e malattie genetiche umane **G. Malerba**

**13.30 – 14.15 pausa pranzo**

14.15 – 15.00 Analisi di metilazione nella diagnostica di malattie umane **G. Merla**

15.00 – 15.15 Discussione

#### III Sessione: Tecnologie innovative per la caratterizzazione di riarrangiamenti genomici

**Moderatori:** **G. Sabbadini, V. Caputo, M. Fichera**

15.15 – 16.00 Applicazioni della tecnologia Optical Genome Mapping **V. Alesi**

16.00 – 16.45 Optical Genome Mapping (OGM): refining genotype-phenotype correlation in different types of structural variants **C. Bonaglia**

16.45 – 17.30 Low-coverage Whole Genome Sequencing e sue applicazioni **M. Treccani**

17.30 – 18.00 Discussione

### SABATO 30 NOVEMBRE 2024

#### II PARTE: NUOVI APPROCCI IN GENETICA CLINICA

#### IV Sessione: Genomica clinica

**Moderatori:** **G. Sabbadini, M. Fichera**

08.30 – 09.20 Reverse Phenotyping **M. Della Monica**

09.20 – 10.10 La nuova genomica clinica **G.B. Ferrero**

10.10 – 10.25 Discussione

**10.25 – 10.40 pausa**

#### III PARTE: INTELLIGENZA ARTIFICIALE NELLA MEDICINA GENOMICA

#### V Sessione: Intelligenza artificiale nella Medicina genomica

**Moderatori:** **V. Caputo, M. Fichera, M.R. D'Apice**

10.40 – 11.25 Machine Learning per la Medicina genomica

**V. Caputo, A. Giovannetti**

11.25 – 12.10 Machine Learning ed interpretazione di varianti **T. Mazza**

12.10 – 12.55 Explainable AI nelle Immagini Mediche: dalla segmentazione alla diagnosi differenziale **C. Spampinato**

12.55 – 13.30 Discussione

#### *Elenco Relatori*

- ▣ **Alesi Viola** - UOS Genomica e Citogenomica - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- ▣ **Bestetti Ilaria** - SS Laboratorio Genetica Medica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- ▣ **Bonaglia Clara** - Istituto Scientifico, IRCCS Eugenio Medea, Bosisio Parini (LC)
- ▣ **Botta Annalisa** - Dipartimento di Biomedicina e Prevenzione. Sezione di Genetica Medica. Università di Roma Tor Vergata
- ▣ **Caporali Leonardo** - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Programma di Neurogenetica, Bologna e Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie (DIBINEM), Università di Bologna
- ▣ **Caputo Viviana** - Dipartimento di Medicina Sperimentale-Università La Sapienza- Roma
- ▣ **D'Apice M. Rosaria** - Laboratorio di Genetica Medica - Policlinico Tor Vergata-Roma
- ▣ **Della Monica Matteo** - Specialista in Genetica Medica; Già Direttore UOC Genetica Medica e di Laboratorio AORN Cardarelli Napoli
- ▣ **Ferrero Giovanni Battista** - Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche. Scuola di Medicina – Università di Torino - SSD Microcitemie - Malattie Rare Ematologiche AOU San Luigi Gonzaga Orbassano (TO)
- ▣ **Fichera Marco** - Genetica Medica – Dip.to di Scienze Biomediche e Biotecnologiche, Univ. di Catania - AOU Policlinico-San Marco – Lab. di Genetica Medica
- ▣ **Giovannetti Agnese** - Unità di Genomica Clinica, Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, S. Giovanni Rotondo (FG)
- ▣ **Malerba Giovanni** - Dipartimento di Scienze Chirurgiche, Odontostomatologiche e Materno-Infantili, Università degli Studi di Verona
- ▣ **Mazza Tommaso** - Unità di Bioinformatica, Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG)
- ▣ **Merla Giuseppe** - Professor of Molecular Biology, Dept. of Molecular Medicine and Medical Biotechnology University of Naples Federico II - Head of Laboratory of Regulatory and Functional Genomics Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo, (FG)
- ▣ **Rossato Marzia** - Associate Professor of Genetics -Functional Genomic Lab - Department of Biotechnology, University of Verona
- ▣ **Sabbadini Guglielmo** - Auditor SIGU. Già Responsabile Sezione di Citogenetica e Genetica Molecolare dell'Istituto di Diagnostica Clinica "Proda" di Roma
- ▣ **Spampinato Concetto** - Dipartimento di Ingegneria Elettrica Elettronica e Informatica, Università di Catania
- ▣ **Treccani Mirko** - GM Lab, Dip.ento di Scienze Chirurgiche, Odontostomatologiche e Materno-Infantili, Università degli Studi di Verona