

SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA

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

2023

EVENTI RESIDENZIALI

EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in

**PREDISPOSIZIONE EREDITARIA ALLE
NEOPLASIE MAMMARIO-OVARICHE:
BASI MOLECOLARI, TEST GENETICI
ED IMPLICAZIONI CLINICHE**

27 - 28 Ottobre 2023

CREDITI ASSEGNATI: 12



Evento svolto in modalità mista:

Sala Conferenze - Istituto CSS-Mendel

V.le Regina Margherita, 261 - Roma

PIATTAFORMA FAD www.smorrlfad.it

Con il patrocinio di:



Istituto
Superiore
di Sanità



FACOLTÀ DI MEDICINA
E PSICOLOGIA

SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI 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

Presentazione

Il Corso, aperto a **80 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico e Uditori** si svolgerà nelle giornate del **27 e 28 Ottobre 2023** presso la Sala Conferenze - Istituto CSS-Mendel - V.le Regina Margherita, 261 - Roma. L'evento verrà accreditato anche in modalità FAD Sincrona per coloro che non potranno partecipare al corso in presenza, previo versamento della quota di iscrizione differenziata e comunicazione alla Segreteria della Scuola Medica Ospedaliera che provvederà all'invio delle istruzioni per l'accesso alla Piattaforma FAD.

In particolare:

Il primo Modulo 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 genetica medica e della intelligenza artificiale applicata alla genomica clinica.

Il secondo Modulo del Corso ha come titolo **EMOGLOBINOPATIE E TALASSEMIE: ITER DIAGNOSTICI E TEST GENETICI**. La prima giornata del Corso si soffermerà sugli aspetti clinici, epidemiologici, correlazioni genotipo-fenotipo, distribuzione geografica di varianti e vantaggio dell'eterozigote. La seconda giornata si concentrerà sui test genetici e controlli di qualità, diagnosi prenatale e consulenza genetica, diagnosi preimpianto e terapia genica.

Il terzo Modulo si propone di fornire aggiornamenti sulla genetica ed epidemiologia dei **tumori eredo-familiari della mammella e dell'ovaio** e sui criteri classificativi delle varianti dei geni BRCA1 e BRCA2 definiti dal consorzio internazionale ENIGMA. Il corso tratterà la consulenza genetica oncologica nell'era dei pannelli multigenici, la comunicazione del rischio e gli aspetti etici correlati, la gestione del rischio oncologico. Tra le tematiche affrontate sono inclusi anche i modificatori genetici del rischio, i test somatici, le terapie e il molecular tumor board.

Il quarto Modulo è dedicato ai **Test genetici nelle Atrofie Muscolari Spinali**. Accanto agli aspetti epidemiologici e della patogenesi delle SMA, il corso affronterà temi quali: il test del portatore, lo screening neonatale, la terapia farmacologica e genica, la diagnosi prenatale.

Il quinto e sesto Modulo infine sono corsi teorico/pratici on-line che hanno come argomento il **Laboratorio interattivo per la analisi, interpretazione e refertazione dei dati genetici**. Scopo di questi 2 corsi, corso base e corso avanzato, 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.

Dott. Guglielmo Sabbadini

Dott. Mariano Salvatore Pergola

Si ringrazia per la collaborazione



Programma

VENERDÌ 27 OTTOBRE 2023

08.40 – 09.00 Registrazione
09.00 – 09.15 Apertura dei lavori
G. Sabbadini, M. Piane

Sessione I: GENETICA ED EPIDEMIOLOGIA DELLE NEOPLASIE DELLA MAMMELLA E DELL'OVAIO: AGGIORNAMENTI SUI GENI BRCA, ENIGMA E STUDI IN CORSO

Moderatori: M. Genuardi, P. Radice

09.15 – 09.45 Neoplasie ereditarie della mammella e dell'ovaio, genetica ed epidemiologia
M. Genuardi

09.45 – 10.30 Aggiornamento sui criteri classificativi delle varianti nei geni BRCA1 e BRCA2
P. Radice

10.30 – 10.50 Partecipazione italiana a studi del Consorzio ENIGMA
A. De Nicolò

10.50 - 11.30 Discussione
11.30 - 11.45 Pausa caffè

Sessione II: PANNELLI MULTIGENICI – STATO DELL'ARTE

Moderatori: E. Lucci Cordisco, D. Turchetti

11.45 - 12.15 Pannelli multigenici nella diagnosi delle neoplasie mammario-ovariche ereditarie e documento SIGU
M. Genuardi

12.15 - 12.35 Geni a penetranza moderata
P. Peterlongo

12.35 - 13.05 Consulenza oncogenetica nell'era dei pannelli multigenici
E. Lucci Cordisco

13.05 - 13.30 Discussione
13.30 - 14.30 Pausa pranzo

Sessione III: PANNELLI MULTIGENICI – GESTIONE DEL RISCHIO

Moderatori: E. Lucci Cordisco, D. Turchetti

14.30 – 15.00 Sorveglianza e riduzione del rischio oncologico in soggetti portatori di varianti patogenetiche nei geni ad alta e moderata penetranza: percorsi diagnostici, criticità e soluzioni: l'esperienza della regione Emilia-Romagna
D. Turchetti

15.00 – 15.30 Chirurgia profilattica nelle pazienti portatrici di varianti patogenetiche nei geni BRCA1 e BRCA2: l'esperienza multidisciplinare di una Breast Unit
A. Lombardi

Sessione IV: COMUNICAZIONE DEL RISCHIO E GenEtica

Moderatore: M. Piane

15.30 – 15.50 La comunicazione del rischio nei tumori eredo-familiari
E. Razzaboni

15.50 – 16.10 Problematiche etiche in oncogenetica
L. Battistuzzi

16.10 - 16.30 Discussione

Sessione V: MODIFICATORI GENETICI DEL RISCHIO E CARCINOMA MAMMARIO MASCHILE

Moderatori: L. Ottini, P. Radice

16.30 - 17.00 Poligenic Risk Score (PRS): significato e applicazioni
P. Radice

17.00 - 17.30 Carcinoma mammario maschile e stratificazione del rischio: studi collaborativi a livello nazionale ed internazionale
L. Ottini

17.30 – 18.00 Discussione

SABATO 28 OTTOBRE 2023

Sessione VI: TEST SOMATICO, TERAPIA E MOLECULAR TUMOR BOARD

Moderatori: L. Cortesi, U. Malapelle

09.00 - 09.30 Implementazione del test BRCA diagnostico e predittivo nei pazienti affetti da cancro mammario, ovarico, pancreatico e prostatico: la posizione delle Società Scientifiche Italiane
D. Turchetti

9.30 - 10.00 Test genetico e opzioni terapeutiche nelle neoplasie mammarie, prostatiche e pancreatiche
L. Cortesi

10.00 - 10.30 Carcinoma ovarico e risposta ai PARP inibitori
L. Cortesi

10.30 - 11.00 Il valore dell'inquadramento clinico di un'alterazione molecolare attraverso la discussione multidisciplinare
U. Malapelle

11.00 - 11.45 Discussione
11.45 - 12.00 Coffee Break

Sessione VII: DIAMO VOCE AI PAZIENTI

Moderatori: M. Piane, G. Sabbadini

12.00 - 12.30 aBRCAdaBRA
O. Campanella

12.30 - 13.10 IncontraDonna
A. Bonifacino, S. Mari

13.10 - 13.45 Discussione

13.45 - 14.00 Chiusura dei lavori e Questionario ECM

Elenco Relatori

- **Linda Battistuzzi**, Università di Genova e IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova
- **Adriana Bonifacino** Fondazione IncontraDonna e IDI Istituto Dermatologico dell'Immacolata, Roma
- **Omella Campanella** aBRCAdaBRA ONLUS, Palermo
- **Emanuela Lucci Cordisco** Università Cattolica del Sacro Cuore e Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma
- **Laura Cortesi** Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico di Modena, Modena
- **Arcangela De Nicolò** IRCCS Ospedale S. Raffaele, Milano
- **Maurizio Genuardi** Università Cattolica del Sacro Cuore e Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma
- **Augusto Lombardi** "Sapienza" Università di Roma e Azienda Ospedaliera Universitaria Sant'Andrea, Roma
- **Umberto Malapelle** Università Federico II, Napoli
- **Silvia Mari** Agenzia di stampa DIRE, Roma
- **Laura Ottini** "Sapienza" Università di Roma, Roma
- **Paolo Peterlongo** IFOM, Istituto FIRG di Oncologia Molecolare, Milano
- **Maria Piane** "Sapienza" Università di Roma e Azienda Ospedaliera Universitaria Sant'Andrea, Roma
- **Paolo Radice** Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori, Milano
- **Elisabetta Razzaboni** Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico di Modena, Modena
- **Guglielmo Sabbadini** Auditor SIGU. Già Responsabile Sezione di Citogenetica e Genetica Molecolare dell'Istituto di Diagnostica Clinica "Proda" di Roma.
- **Daniela Turchetti** IRCCS Azienda Ospedaliera Universitaria di Bologna e Università di Bologna, Bologna