

**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](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)



**Responsabile del Modulo**

*Dott.ssa M. Piane, Dott. G. Sabbadini, Dott.ssa A. De Nicolò, Dott. P. Radice*



**Responsabili del Corso**

*Dott. Guglielmo SABBADINI  
Dott. Mariano Salvatore PERGOLA*



**Comitato Scientifico**

*Prof. A. Brusco, Prof.ssa V. Caputo, Prof. M. Fichera,  
Prof. S. Gambardella, Prof. E. Giardino,  
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:

**€ 122,00 per i partecipanti in presenza con i crediti ECM**

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

**€ 60,00 per Uditori in presenza e € 82,00 per Uditori in remoto** (studenti, specializzandi e partecipanti che non sono interessati ai crediti ECM)

da versare 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.

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 discendente, la quota di iscrizione dovrà essere integrata aggiungendo l'I.V.A. ordinaria prevista per legge.

Con il contributo incondizionato di:

**AstraZeneca**



**ThermoFisher  
SCIENTIFIC**



**Personal Genomics**

**Dvysr®**

**FUJIREBIO**

**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: **Predisposizione ereditaria alle neoplasie mammario-ovariche: basi molecolari, test genetici ed implicazioni cliniche**

**Reclutato**  NO  SI da [ ]

Dichiaro di aver letto ed approvo 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 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