CORSO DI FORMAZIONE A DISTANZA ECM

4,5 crediti ECM

ASPETTI APPLICATIVI DELLE OMICHE NELLA PRATICA CLINICA IN GENETICA MEDICA

20 Luglio **2026** – 19 Luglio **2027**

Responsabile Scientifico:
PAOLO GASPARINI

un evento organizzato da BioMedia
La condivisione del sapere

RAZIONALE

Il corso propone un percorso formativo integrato nell'ambito della genomica clinica, con particolare attenzione alle applicazioni diagnostiche e assistenziali nelle malattie rare con un focus su quelle del neurosviluppo, dalla fase prenatale all'età neonatale e pediatrica.
Il programma si apre con una lezione dedicata alla genomica dell'autismo, che fornisce una panoramica aggiornata sulle basi genetiche dei disturbi dello spettro autistico. A seguire, viene affrontato il tema della disabilità intellettiva isolata e sindromica, con un approfondimento sui quadri clinici e sulle principali basi genetiche sottostanti, utili per orientare il sospetto diagnostico e il percorso di indagine.
Grande rilievo è dato al ruolo dell'informazione clinica: una lezione specifica è dedicata all'importanza della raccolta e interpretazione dei dati clinici per ottimizzare il processo diagnostico e massimizzare il rendimento delle analisi genomiche.
Vengono inoltre approfonditi aspetti più tecnici con due lezioni dedicate all'analisi dei dati di sequenziamento. La prima affronta le fasi iniziali del processo, dall'allineamento delle sequenze sui genomi di riferimento alla chiamata delle varianti; la seconda si concentra sull'annotazione funzionale e sulla prioritizzazione delle varianti genomiche, elementi chiave per l'interpretazione clinica dei risultati. Viene presentato l'utilizzo del profilo di metilazione del DNA come strumento diagnostico e di supporto decisionale in ambito clinico. Il corso include una lezione dedicata allo screening neonatale allargato, illustrandone principi, potenzialità e ricadute cliniche e si conclude con una panoramica sulle applicazioni della genomica in urgenza, in epoca prenatale e nei programmi di screening genomico, evidenziando come le nuove tecnologie stiano trasformando i tempi e le modalità della diagnosi, con un impatto sempre più rilevante sulla presa in carico del paziente e della famiglia.

FACULTY

Brusco Alfredo
Bruselles Alessandro
Cereda Cristina Giovanna
Ciolfi Andrea
Faravelli Francesca
Gasparini Paolo
Iascone Maria
Pippucci Tommaso
Radio Francesca Clementina
Tartaglia Marco
Uva Paolo

PROGRAMMA

Genomica dell'Autismo
Alfredo Brusco

Disabilità intellettiva: quadri clinici e basi genetiche
Francesca Faravelli

L'importanza dell'informazione clinica per ottimizzare il processo diagnostico
Francesca Clementina Radio

Analisi dei dati di sequenziamento:
LEZIONE 1 *(allineamento su genomi di riferimento e chiamata delle varianti)*
Alessandro Bruselles, Andrea Ciolfi, Tommaso Pippucci, Paolo Uva

Analisi dei dati di sequenziamento:
LEZIONE 2 *(annotazione funzionale e priorizzazione delle varianti genomiche)*
Alessandro Bruselles, Andrea Ciolfi, Tommaso Pippucci, Paolo Uva

Applicazione del profilo di metilazione del DNA in clinica
Marco Tartaglia

Screening Neonatale allargato
Cristina Giovanna Cereda

Genomica in urgenza, prenatale e screening genomico
Maria Iascone

INFORMAZIONI GENERALI

CREDITI ECM

Il corso, della durata di 3 ore formative, consentirà di acquisire 4,5 crediti ECM (FAD con tutoraggio) previo superamento del test ECM.

PROVIDER ECM

SIGU – nr. 877

N. ECM: 484916

DURATA: 20 Luglio 2026 – 19 Luglio 2027

DESTINATARI

Categorie professionali: Biologo; Medico Chirurgo; Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico

Discipline: Genetica Medica

METODOLOGIA DIDATTICA

Il corso FAD è strutturato in video lezioni didattiche interattive che prevedono la visualizzazione di diapositive commentate dal docente. Inoltre, sono disponibili materiali di approfondimento e riferimenti bibliografici.

QUOTE ISCRIZIONE

- Iscrizione gratuita per i partecipanti **Winter School 2026**
- **40,00 €** più iva per i soci SIGU, in regola con la quota associativa SIGU
- **80,00 €** più iva per i non soci

ISTRUZIONI PER ATTIVARE IL CORSO GRATUITAMENTE

Collegarsi al seguente indirizzo e autenticarsi o registrarsi

https://bvent.biomedia.net/s/4370

Con il contributo non condizionante di

NOVARTIS

SIGU Società Italiana di Genetica Umana

Provider ECM