

Programma Corso FAD

Malattie genetiche: consulenza e comunicazione nella pratica clinica

Obiettivo formativo ECM: Area tecnico professionale; 10. Epidemiologia - prevenzione e promozione della salute – diagnostica – tossicologia con acquisizione di nozioni tecnico-professionali

Obiettivo specifico: Acquisire conoscenze e competenze per informare sulle malattie genetiche più diffuse, sui test genetici disponibili e sulle loro implicazioni, con un focus sulla fibrosi cistica, così da poter affrontare il tema con le coppie in età fertile, in un'ottica di supporto alle scelte riproduttive.

Modalità didattica: La formazione è centrata su 6 videopresentazioni, che fanno riferimento alla pratica quotidiana, con un caso clinico e un questionario finale. Le diapositive usate nelle videorelazioni sono rese disponibili ai partecipanti come materiale didattico di studio da poter anche conservare.

Durata: 5 ore

Crediti ECM: 5

Struttura

- **Sessione formativa**
 - Videopresentazione **“Le malattie genetiche più comuni: epidemiologia, patogenesi e clinica”** (malattie genetiche più comuni, loro incidenza nelle diverse popolazioni, soprattutto quelle presenti in Italia, difetto genetico che le caratterizza, decorso clinico)
 - Videopresentazione **“Genetica di popolazione”** (metodologie di screening, esperienze in Italia e nel mondo)
 - Videopresentazione **“I diversi tipi di test genetici”** (panorama dei test disponibili, interpretazione del referto, l'importanza di rivolgersi a laboratori di qualità)
 - Videopresentazione **“Il counselling genetico”** (come funziona, chi vi accede oggi, chi vi potrebbe utilmente accedere e in quale momento del progetto gestazionale)
 - Videopresentazione **“Rischio riproduttivo: dalla visita genetica alle opzioni procreative: l'esempio della fibrosi cistica”** (valutazione del rischio riproduttivo anche in funzione della fase in cui si trova la coppia, preconcezionale o con gravidanza in corso)
 - Videopresentazione **“Il ruolo del clinico nella promozione della salute e la comunicazione del rischio”**

Assenza di sponsor: Il programma non ha sponsor
e rientra nel piano di formazione indipendente del Provider Zadig

- **Sessione di valutazione**
 - Caso clinico
 - Questionario di valutazione.

Disponibilità online del corso: dal 1° gennaio al 31 dicembre 2026.

Responsabile scientifico:

dott. Carlo Castellani, Medico specialista in pediatria e genetica medica, Direttore ff presso UOSD Centro Fibrosi Cistica – Istituto Gaslini, Direttore scientifico Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica

Destinatari: Il corso è aperto a medici e ostetriche.

Docenti, relatori, tutor

1. Baroukh Assael, medico pediatra, già direttore del centro di fibrosi cistica della Regione Veneto, Azienda ospedaliera di Verona
2. Francesca Faravelli, medica specializzata in genetica medica; dal 2023 è responsabile dell'UOC Genomica e genetica clinica, Genova
3. Michele Gangemi, medico specializzato in pediatria, già professore a contratto di pediatria preventiva e sociale, vicepresidente del Comitato etico AOUI di Verona e Rovigo
4. Valeria Nicotra, medica specializzata in genetica medica, attualmente lavora presso l'UOSD di genetica medica della Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano.
5. Francesca Pauro, medica specializzata in genetica medica, dal 2020 lavora presso IUOC Fibrosi cistica AOUI di Verona
6. Laura Pezzoli, biologa specializzata in genetica medica, attualmente lavora presso l'Azienda Socio Sanitaria Territoriale Papa Giovanni XXIII ed è la referente del laboratorio per analisi di next generation sequencing (NGS)

Piattaforma: www.saepe.it

Bibliografia essenziale alla base del corso

- Castellani C, Picci L, Tamanini A, et al. Association between carrier screening and incidence of cystic fibrosis. JAMA 2009;302:2573-9.
- Gangemi M, Quadrino S. Il counselling in pediatria di famiglia. Edizioni UTET (2020)
- Kernohan K, Boycott K. The expanding diagnostic toolbox for rare genetic diseases. Nat Rev Genet 2024;25:401-15.

Assenza di sponsor: Il programma non ha sponsor
e rientra nel piano di formazione indipendente del Provider Zadig

NOME COGNOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA	ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA
BAROUKH MAURICE ASSAEL	Già medico chirurgo	Pediatria	Pensione	<u>2015 ad oggi – Pensione</u> <u>1999-2015</u> - DIRETTORE CENTRO FIBROSI CISTICA REGIONE DEL VENETO AZIENDA OSPEDALIERA DI VERONA
Francesca Faravelli	Medico chirurgo	Genetica medica	Responsabile UOC Genomica e Genetica Clinica, Genova	Gennaio 2023 ad oggi - Responsabile UOC Genomica e Genetica Clinica, Genova Febbraio 2021 a Gennaio 2023 - Direttore Medico - North Thames Genomic Medicine Service Alliance, UCL Partners, Londra Settembre 2014 – Gennaio 2021 – Consultant in Clinical Genetics, Great Ormond Street Hospital, Londra Maggio 2009 - Settembre 2014 - Dirigente Medico, Responsabile SSD Genetica Medica, Ospedale Galliera, Genova Maggio 2001 - Maggio 2009 - Dirigente Medico, SC Laboratorio di Genetica, Ospedale Galliera, Genova
Michele Gangemi	Medico chirurgo	Pediatria	Libero professionista	Attualmente libero professionista Vicepresidente del Comitato Etico AOUI Verona e Rovigo Animatore di Formazione della

				Regione Veneto e in precedenza responsabile provinciale per la formazione dei Pediatri di libera scelta Dal 1981 al 30/04/2017 ULSS 9 Verona Azienda sanitaria Pediatra di libera scelta fino al 30/4/2017 Dal 2008/2009 Clinica Pediatrica Università di Verona Già Professore a Contratto di Pediatria Preventiva e Sociale
Valeria Nicotra	Medico chirurgo	Genetica Medica	IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico	Da Gennaio 2023 Dirigente Medico a tempo indeterminato Da Novembre 2021 a Gennaio 2023 Dirigente Medico a tempo determinato, specialista in Genetica Medica. UOSD Genetica Medica Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano. Attività di Genetica Clinica per il Centro di Sterilità, specificatamente per la Diagnosi Genetica Pre-impianto e per le cause genetiche di infertilità. Attività di Genetica Clinica per il Centro di Fibrosi Cistica con visite per coppie/familiari a rischio per fibrosi cistica. Valutazione indagine molecolare in soggetti con condizioni CFTR-related. Attività di Genetica Clinica per il Centro di Medicina e Chirurgia Fetale

				Da Gennaio 2020 a Dicembre 2020 Medico specialista in Genetica Medica in regime di P.IVA. UOSD Genetica Medica Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano. Attività di Genetica Clinica per il Centro di Sterilità, specificatamente per la Diagnosi Genetica Pre-impianto e test genetici del portatore. Implementazione dei percorsi con finalità di riduzione della lista d'attesa. Visita genetica per familiarità per fibrosi cistica, definizione del rischio riproduttivo per le coppie a rischio, valutazione indagine molecolare in soggetti con condizioni CFTR-relate Da Ottobre 2019 a Novembre 2021 Medico specialista in regima di P.IVA. Poliambulatorio Tree of Life Centre s.r.l., Milano. Visita di genetica per coppie che intraprendono un percorso di fecondazione assistita. Test del portatore. Da Gennaio 2019 a Dicembre 2019 Medico specialista in Genetica Medica in regime di P.IVA. UOSD Genetica Medica Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano. Verifica del rischio genetico, definizione della prognosi della malattia, studio della fattibilità genetica per PGT, consulenza
--	--	--	--	--

				pre-test e post-test per infertilità di coppia in raccordo con il centro sterilità. Visite genetiche per fibrosi cistica.
Francesca Pauro	Medico chirurgo	Genetica Medica	UOC Fibrosi Cistica AOUI Verona	31/05/2019 UOC Fibrosi Cistica AOUI Verona con attività assistenziale, di consulenza genetica e di screening. 9/11/2020 contratto a tempo indeterminato presso UOC Fibrosi Cistica AOUI Verona 2022 Corso di alta formazione in "Genetica Riproduttiva e Prenatale" presso l'Università di Padova, titolo della tesi: "Gestione della gravida affetta da Fibrosi Cistica" 2019 Corso di perfezionamento universitario "Assistenza nell'adulto con Fibrosi Cistica" presso l'Università degli Studi di Firenze 14/03/2019 Diploma di specializzazione in Genetica Medica conseguito presso l'Università degli studi di Padova con votazione 110/110 e lode, titolo della tesi "Analisi mutazionale del gene WNT10A mediante Next Generation Sequencing in una coorte di pazienti con ipodontia isolata o

				sindromica. Esperienza dell'U.O.C. di Genetica ed Epidemiologia Clinica dell'Azienda Ospedaliera di Padova" 22/02/2013 Abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo
Laura Pezzoli	Biologo	Biologo	Azienda Socio Sanitaria Territoriale Papa Giovanni XXIII	Dal 1 Settembre 2021 ad oggi Dirigente Biologo • Azienda Azienda Socio Sanitaria Territoriale Papa Giovanni XXIII USSD SMEL4 Citogenetica e Genetica Medica Biologo specialista in genetica medica Dal 10/11/2014 al 31/08/2021 Biologo libero professionista • Azienda Azienda Socio Sanitaria Territoriale Papa Giovanni XXIII USSD SMEL4 Citogenetica e Genetica Medica Biologo specialista in genetica medica

--	--	--	--	--

Il provider, ai sensi dall' art. 47 del DPR n.445/2000, consapevole delle conseguenze previste dall'art. 76, dichiara:

- di aver fornito all'interessato l'informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 del Regolamento europeo 2016/679; artt. 68, 70, 76, 96 Accordo Stato-Regioni 2017 "La formazione continua nel settore salute"- Rep. Atti 14/CSR del 2.2.2017 - Par. 4.6, lett. j) Manuale Nazionale di Accreditemento per l'Erogazione di Eventi ECM);
- di aver informato l'interessato che il programma dell'evento ECM, di cui le suddette informazioni contribuiscono a formarne il contenuto minimo, verrà inserito nel catalogo degli eventi E.C.M. tenuto dall'ente accreditante;