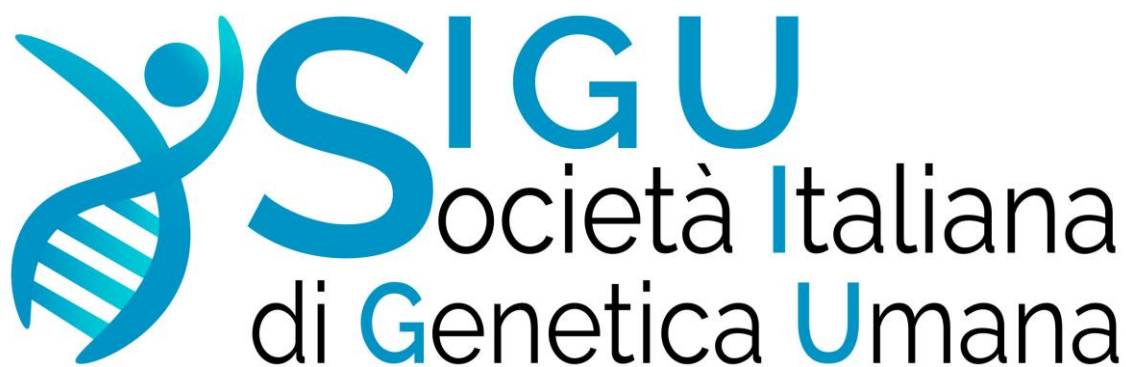




CORSO FAD

ASPETTI APPLICATIVI DELLE OMICHE NELLA PRATICA CLINICA IN GENETICA MEDICA

Luogo: Piattaforma conforme norme Agenas: <https://elearning.biomedica.net/>

Data: 20 Luglio 2026 – 19 Luglio 2027

Responsabile Scientifico: Paolo Gasparini

N. Provider: SIGU 877

Ore di Formazione: 3

N. ECM: 484916

N. CREDITI: 4,5

Edizione: 1

Obiettivo formativo: 18 - Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere

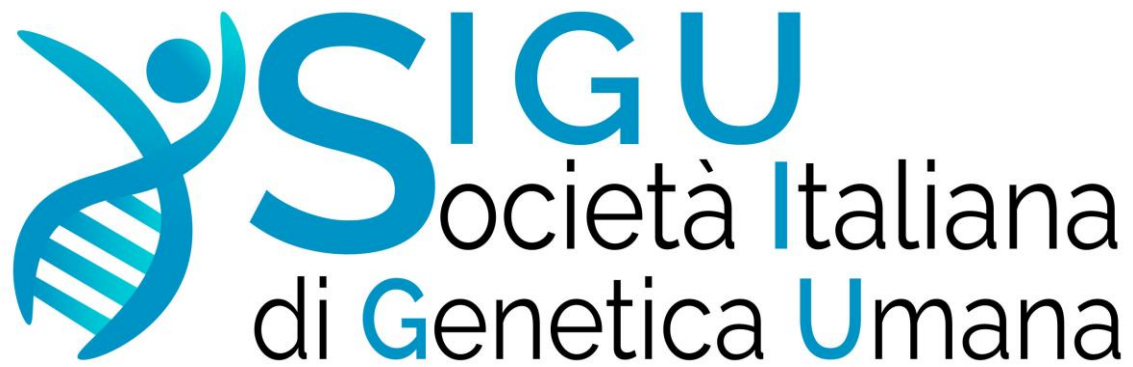
CATEGORIE ACCREDITATE E DISCIPLINE

Categoria Professionali e Discipline accreditate:

Professione	Discipline
BIOLOGO	BIOLOGO;
TECNICO SANITARIO LABORATORIO BIOMEDICO	ISCRITTO NELL'ELENCO SPECIALE AD ESAURIMENTO; TECNICO SANITARIO LABORATORIO BIOMEDICO;
MEDICO CHIRURGO	GENETICA MEDICA;

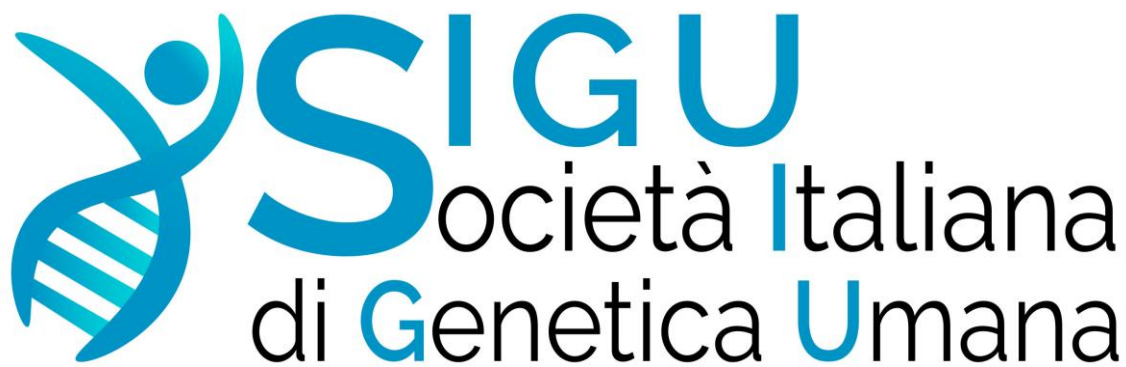
RAZIONALE

OBIETTIVO DEL PRESENTE CORSO È QUELLO DI FORNIRE UN AGGIORNAMENTO SUI PROGRESSI NEGLI APPROCCI MULTI-OMICI NELLA PRATICA CLINICA CON PARTICOLARE RIGUARDO ALLE MALATTIE RARE (CON UN FOCUS SU QUELLE DEL NEUROSVILUPPO). SEBBENE SIA ORMAI CONSOLIDATO IL RUOLO DELLA GENOMICA NEL FORNIRE IMPORTANTI OPPORTUNITÀ DIAGNOSTICHE E TERAPEUTICHE, NONCHÉ NEL MIGLIORARE LA PRESA IN CARICO DEL PAZIENTE, IL CORSO PREVEDE DIVERSE LEZIONI SULL'APPLICAZIONE DEGLI APPROCCI MULTI-OMICI IN AMBITO CLINICO



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 - Emanuela Priolo
- 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 Cereda
- Genomica in urgenza, prenatale e screening genomico - Maria Iascone



CV RELATORI, MODERATORI E RESP SCIENTIFICI NOME

Paolo Gasparini

Professione: Professore Ordinario di Genetica Medica, Responsabile del Servizio di Genetica Medica

Disciplina: Genetica Medica

Ente di appartenenza: IRCCS Burlo Garofolo, Università di Trieste

Attività formativa (compresa laurea)

- 1985: Laurea in Medicina e Chirurgia, Università di Torino
- 1987-1990: Specializzazione in Genetica Medica, Università di Verona
- 1988: Specializzazione in Ematologia Generale, Università di Verona
- 1992: Residenza in Genetica Medica, Università di Verona

Attività professionale degli ultimi due anni:

- 2024-oggi: Membro del Comitato Scientifico della Graduate School in Health Economics and Management, Università Cattolica
- 2023-oggi: Delegato Italiano del CHMP (Committee for Medicinal Products for Human Use), EMA
- 2022-oggi: Presidente della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
- 2022-oggi: Membro del Comitato Nazionale Malattie Rare (OMAR)
- 2022-oggi: Membro del Comitato Scientifico della Lorenzini Foundation