



SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA

Evento ECM FAD SINCRONA anno 2026

BASI BIOINFORMATICHE APPLICATE ALLA GENETICA MEDICA

Il corso, rivolto a **100 Medici, Biologi e Tecnici Sanitari di Laboratorio Biomedico, e uditori** delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgerà dal **12/10/2026** al **27/10/2026** in modalità FAD Sincrona su Piattaforma www.smorrlfad.it.

RAZIONALE

Il corso ECM FAD sincrono è stato progettato per accompagnare i partecipanti lungo l'intero percorso diagnostico, dall'indicazione clinica all'interpretazione dei risultati molecolari e alla refertazione finale.

Attraverso un approccio progressivo, verranno affrontati i principi della genetica medica, le basi della bioinformatica applicata al sequenziamento NGS e l'utilizzo delle principali banche dati e piattaforme di analisi.

Le sessioni teoriche saranno costantemente integrate da esercitazioni pratiche, durante le quali i partecipanti lavoreranno direttamente su dataset reali, imparando a utilizzare strumenti bioinformatici, interpretare le varianti genetiche e valutarne il significato clinico.

Saranno inoltre approfondite le tecniche quantitative complementari all'NGS, quali MLPA e digital PCR, fondamentali per la caratterizzazione di specifiche alterazioni genomiche.

Il percorso si concluderà con l'analisi autonoma di casi clinici completi, durante la quale ciascun partecipante interpreterà i risultati, redigerà un report diagnostico e discuterà il proprio elaborato con i docenti e gli altri partecipanti.

L'impostazione fortemente pratica del corso ha l'obiettivo di fornire competenze immediatamente trasferibili nella routine diagnostica dei laboratori di genetica molecolare.

RIVOLTO A:

- **Medici** delle seguenti discipline: Allergologia ed Immunologia Clinica; Angiologia; Cardiologia; Dermatologia e Venereologia; Ematologia; Endocrinologia; Gastroenterologia; Genetica Medica; Geriatria; Malattie Metaboliche e Diabetologia; Malattie dell'apparato Respiratorio; Malattie Infettive; Medicina e Chirurgia di Accettazione e di Urgenza; Medicina Fisica e Riabilitazione; Medicina Interna; Medicina Termale; Medicina Aeronautica e Spaziale; Medicina dello Sport; Nefrologia; Neonatologia; Neurologia; Neuropsichiatria Infantile; Oncologia; Pediatria; Psichiatria; Radioterapia; Reumatologia; Cardiochirurgia; Chirurgia Generale; Chirurgia Maxillo-Facciale; Chirurgia Pediatrica; Chirurgia Plastica e Ricostruttiva; Chirurgia Toracica; Chirurgia Vascolare; Ginecologia e Ostetricia; Neurochirurgia; Oftalmologia; Ortopedia e Traumatologia; Otorinolaringoiatria; Urologia; Anatomia Patologica; Anestesia e Rianimazione; Biochimica Clinica; Farmacologia e Tossicologia Clinica; Laboratorio di Genetica Medica; Medicina Trasfusionale; Medicina Legale; Medicina Nucleare; Microbiologia e Virologia; Neurofisiopatologia; Neuroradiologia; Patologia Clinica (Laboratorio di Analisi Chimico-Cliniche e Microbiologia); Radiodiagnostica; Igiene, Epidemiologia e Sanità Pubblica; Igiene degli Alimenti e della Nutrizione; Medicina del Lavoro e Sicurezza degli Ambienti di Lavoro; Medicina Generale (Medici di Famiglia); Continuità Assistenziale; Pediatria (Pediatri di Libera Scelta); Scienza dell'alimentazione e Dietetica; Direzione Medica di Presidio Ospedaliero; Organizzazione dei Servizi Sanitari di Base; Audiologia e Foniatria; Psicoterapia; Cure Palliative; Epidemiologia; Medicina di Comunità
- **Biologi**
- **Tecnici Sanitari di Laboratorio Biomedico**

PROGRAMMA

Lun 12/10/2026

Genoma di riferimento, Geni e trascritti (I Parte)

Stefano Gambardella

ore 18:00 – 20:00

Gio 15/10/2026

Genoma di riferimento, Geni e trascritti (II Parte)

Stefano Gambardella

ore 18:00 – 20:00

Le due lezioni saranno dedicate al percorso che conduce dall'osservazione clinica all'esecuzione e all'interpretazione del test genetico. Verranno illustrate le principali caratteristiche cliniche e genetiche delle malattie ereditarie, evidenziando il ruolo del fenotipo nella scelta dell'analisi molecolare più appropriata. Saranno introdotti i concetti fondamentali del genoma di riferimento, della nomenclatura dei geni, dei simboli ufficiali e delle coordinate genomiche. Ampio spazio sarà riservato alla comprensione dei trascritti canonici e alternativi e delle relative proteine, elementi essenziali per interpretare correttamente le varianti genetiche. Verranno inoltre presentati i principali database di sequenza utilizzati nella pratica diagnostica e le diverse tipologie di varianti presenti nel genoma umano, con particolare attenzione ai criteri di classificazione. Infine, saranno discussi gli elementi indispensabili per una corretta refertazione, dalla valutazione delle evidenze scientifiche alla comunicazione del significato clinico delle varianti identificate

Lun 19/10/2026

Introduzione all'NGS

Gabriele Macari

ore 18:00 – 20:00

La lezione è dedicata alle basi bioinformatiche del sequenziamento di nuova generazione (NGS) e ha l'obiettivo di fornire ai partecipanti una comprensione completa del flusso di analisi dei dati, dalla generazione delle sequenze fino all'identificazione delle varianti. Verranno illustrati i principi dell'allineamento delle letture al genoma di riferimento, gli algoritmi di variant calling e i principali parametri utilizzati per la valutazione della qualità dei dati. Saranno presentati i formati di file più comunemente impiegati nelle pipeline bioinformatiche, tra cui FASTQ, BAM e VCF, evidenziandone struttura, contenuto e utilizzo nelle diverse fasi dell'analisi. Durante le esercitazioni pratiche i partecipanti utilizzeranno piattaforme dedicate all'analisi dei dati NGS, imparando a gestire i principali filtri di qualità, a confrontare i risultati ottenuti con diversi variant caller e a interpretare parametri fondamentali quali profondità di copertura (coverage), qualità della chiamata (quality score), allele frequency/variant allele fraction (VAF), bilanciamento allelico e altre metriche utilizzate nella validazione delle varianti. Al termine del modulo, i partecipanti saranno in grado di comprendere criticamente il workflow bioinformatico e di interpretare i risultati prodotti dalle piattaforme di analisi NGS, riconoscendone potenzialità e limiti nel contesto della diagnostica genetica.

Gio 22/10/2026

Analisi quantitative

Rosangela Ferese

ore 18:00 – 20:00

La lezione sarà dedicata alle tecniche di analisi quantitativa utilizzate in genetica molecolare, con particolare attenzione alla MLPA e alla digital PCR, metodiche frequentemente impiegate come complemento al sequenziamento NGS. Sebbene le tecnologie di Next Generation Sequencing rappresentino oggi lo standard per l'identificazione delle varianti di sequenza, esse presentano alcuni limiti nell'analisi quantitativa, in particolare nella rilevazione e conferma di variazioni del numero di copie (CNV) o di varianti a bassa frequenza allelica. Durante il corso verranno illustrate le potenzialità e i limiti delle diverse metodiche, i criteri per la scelta dell'approccio più appropriato e le principali applicazioni diagnostiche. Attraverso esempi pratici e casi reali, i partecipanti apprenderanno come integrare i risultati ottenuti con NGS e con le tecniche quantitative, al fine di ottenere un'interpretazione più accurata e un referto diagnostico completo e clinicamente affidabile

Lun 26/10/2026

Analisi di varianti

Maria Antonietta Chiaravalloti

ore 18:00 – 20:00

Questa lezione si focalizza sull'interpretazione e sulla classificazione delle varianti mediante un'attività di laboratorio pratica. Ai corsisti verranno sottoposte diverse alterazioni genomiche identificate nell'uomo, integrate con i dati reperibili nei database pubblici e nelle pubblicazioni scientifiche di riferimento. Ogni discente dovrà esaminare le prove molecolari, stimarne il peso clinico e formulare una proposta di classificazione aderente ai protocolli internazionali. Tale esercitazione permetterà di tradurre operativamente le nozioni teoriche apprese, affinando una metodologia analitica rigorosa e sistematica. A conclusione del modulo, i risultati emersi saranno oggetto di un confronto collegiale tra docenti e studenti. Questa fase di dibattito conclusivo sarà fondamentale per identificare le criticità nelle procedure interpretative, sviscerare le ragioni dei diversi orientamenti valutativi e perfezionare le abilità tecniche indispensabili nel contesto della diagnostica molecolare

Mar 27/10/2026

Analisi dei casi selezionati

Emiliano Giardina

ore 18:00 – 20:00

L'ultima lezione del corso è dedicata a un'esercitazione conclusiva che riproduce il flusso di lavoro della pratica diagnostica. Sulla piattaforma didattica saranno caricati casi clinici completi con i relativi dati genomici. Ogni partecipante dovrà analizzare autonomamente il caso, interpretare le varianti identificate utilizzando le risorse bioinformatiche e i criteri di classificazione appresi durante il corso, e predisporre un report diagnostico completo. L'obiettivo dell'esercitazione è consolidare le competenze acquisite, sviluppando autonomia nell'analisi dei dati e nella refertazione. Al termine dell'attività, i report prodotti saranno discussi e valutati collegialmente con i docenti, confrontando le diverse interpretazioni, le evidenze utilizzate e le conclusioni diagnostiche, al fine di evidenziare i punti di forza e gli aspetti suscettibili di miglioramento

Valutazione finale

Elenco Relatori

Nome e Cognome	Professione	Disciplina	Ente di appartenenza / Libera professione	Descrizione Attività professionale / Formativa
CHIARAVALLOTTI MARIA ANTONIETTA	Biologo		Laboratorio del Centro di Genetica Molecolare - Neuromed IRCSS, Pozzilli (IS)	- Dal 03/04/2019 a tutt'oggi Contatto di collaborazione scientifica presso INM Neuromed, I.R.C.C.S., Pozzilli (IS) - Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi Magna Graecia, Catanzaro - 01/02/2018 – 30/10/2019 Master II livello in "Ricerca preclinica e clinica del farmaco e monitoraggio post-marketing" presso l'Università degli Studi di Napoli Federico II - 2014 Laurea Magistrale in Biotecnologie farmaceutiche presso l'Università degli Studi di Perugia
FERESE ROSANGELA	Biologo		Laboratorio del Centro di Genetica Molecolare - Neuromed IRCSS, Pozzilli (IS)	- Attualmente Biologo Responsabile dei test diagnostici presso il Dipartimento di Genetica Molecolare INM Neuromed, I.R.C.C.S., Pozzilli (IS) - 14/02/2013 Dottorato in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Roma "Sapienza" - 22/10/2007 Laurea Specialistica di secondo livello in Biotecnologie Genomiche presso l'Università degli Studi di Roma "Sapienza"
GAMBARDELLA STEFANO (Responsabile)	Biologo		Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo" – Dipartimento di Scienze Biomolecolari, Sezione di Biotecnologia	- Attualmente Ricercatore Dipartimento Scienze Biomolecolari presso Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo" - Dal 2012 al 2018 Responsabile Laboratorio del Centro di Genetica Molecolare - Neuromed IRCSS, Pozzilli (IS) - Dal 2010 al 2012 Responsabile Ricerca e Sviluppo, Bios International, Divisione Ricerca e Sviluppo – Roma - 2011 Dottorato di Ricerca in Tecnologie Avanzate in Biomedicina presso l'Università di Roma Tor Vergata - 2006 Specializzazione in Chimica Biochimica e Biologia Molecolare presso l'Università di Roma Tor Vergata - 2002 Laurea in Scienze Biologiche presso l'Università di Roma "Roma Tre"
GIARDINA EMILIANO	Biologo		Laboratorio di Medicina Genomica Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" Fondazione UILDM Lazio, Fondazione Santa Lucia – IRCCS	- dal 2015 Professore Associato in Genetica Medica, Università degli Studi di Roma Tor Vergata - dal 2014 Direttore del Laboratorio di Medicina Genomica UILDM (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare), Fondazione Santa Lucia IRCCS - dal 2013 Direttore e fondatore della Scuola Permanente di Biologia Forense presso Università degli Studi di Roma Tor Vergata, finanziata dall'Ordine Nazionale dei Biologi - dal 2013 Direttore del Laboratorio di Genetica Forense, Università degli Studi di Roma Tor Vergata - dal 2011 Direttore del Master di II livello in Genetica Forense, Università degli Studi di Roma Tor Vergata

				- 2010 Specializzazione in Genetica Medica - 2006 Dottore di Ricerca in Fisiopatologia della morte cellulare - 2000 Laurea in Scienze Biologiche, Università degli Studi di Roma Tor Vergata - Membro del Comitato di Bioetica della Fondazione Santa Lucia IRCCS - Coordinatore nazionale del Gruppo di Lavoro per la Genetica Forense istituito dalla SIGU (Società Italiana di Genetica Forense) - Membro del Comitato di Bioetica per la pratica clinica dell'Ospedale San Giovanni Calibita-Fatebenefratelli (Isola Tiberina) di Roma - Membro titolare del Tavolo Permanente Interforze ed Interdisciplinare a Supporto della Banca dati Nazionale del DNA - Responsabile per la Biologia Forense presso l'Ordine Nazionale dei Biologi
MACARI GABRIELE	Bioinformatico		Libero professionista	- Attualmente Bioinformatico presso GenomeUp - 2020 Dottorato in Filosofia presso l'Università degli Studi Roma Tre - 2017 Laurea magistrale in Bioinformatica presso l'Università degli Studi di Roma Tor Vergata

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 Accreditamento 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