

CONVEGNO

# GRANDANGOLO IN GENETICA MEDICA 2024

Responsabili scientifici

Paola Grammatico

Liborio Stuppia

Orsetta Zuffardi



Roma, **11-12 luglio** 2024

**8,4** CREDITI ECM

[www.accmed.org](http://www.accmed.org)



## OBIETTIVI

L'obiettivo di Grandangolo è fornire una panoramica sugli aggiornamenti più rilevanti emersi nel corso dei 12 mesi precedenti nel contesto di convegni e webinar internazionali e dalla letteratura scientifica. Esperti di riferimento coordineranno le sessioni tematiche durante le quali i relatori presenteranno lo stato dell'arte sia in ambito diagnostico sia di ricerca.

## RIVOLTO A

Biologi. Medici specialisti in Genetica Medica, Laboratorio di Genetica Medica, Ematologia, Oncologia, Patologia clinica. Tecnici di laboratorio biomedico.

Altre discipline: Cardiologia Ginecologia e ostetricia, Odontoiatria, Oftalmologia e Neurologia.

## PREMIO FRANCA DAGNA BRICARELLI

Premio per la migliore pubblicazione su riviste internazionali indicizzate di cui sia primo o ultimo autore un genetista di età inferiore ai 40 anni.

La pubblicazione deve essere stampata nel corso del 2023, "in press" o accolta dall'editore (allegando lettera ufficiale dello stesso) alla data del 31 dicembre 2023.

Per partecipare, è necessario inviare – **entro il 15 giugno 2024** la candidatura unitamente a CV e copia del lavoro all'indirizzo [segreteriacorsi@accmed.org](mailto:segreteriacorsi@accmed.org) specificando come oggetto "Premio Franca Dagna Bricarelli – Grandangolo in Genetica Medica 2024"

## CENA SOCIALE

Il giorno 11/07/2024 è prevista una cena sociale rivolta ai partecipanti e ai relatori del Convegno. È possibile aderire all'iniziativa scegliendo una delle quote di iscrizione sopra indicate **comprehensive della cena**.

I posti disponibili per la cena sono limitati, è possibile aderire entro il **10 giugno 2024 fino a esaurimento posti**.

Con il patrocinio di:



SAPIENZA  
UNIVERSITÀ DI ROMA



Federazione Nazionale degli Ordini  
dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri



ORDINE BIOLOGI  
LAZIO E ABRUZZO

## PROGRAMMA

Giovedì 11 luglio 2024

- 10.15 Registrazione partecipanti
- 10.40 Saluti delle Istituzioni e apertura del convegno
- 11.00 **Lecture:**  
**Le grandi storie della medicina: la Corea di Huntington**  
Paola Mandich

### I SESSIONE

**La Genetica incontra la odontostomatologia**

Moderatore: Umberto Romeo

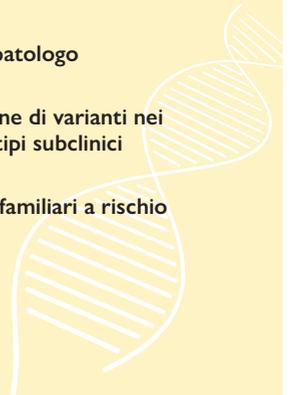
- 11.40 **Sfide e progressi nella genetica delle malformazioni craniofacciali**  
Francesca Clementina Radio
- 12.00 **NUP98: nuovo gene malattia correlato a quadro sindromico da invecchiamento precoce**  
Michele Valiante
- 12.20 **Approcci integrati tra odontoiatria e genetica: il ruolo dell'ortodonzia nella ricerca traslazionale**  
Rosanna Guarnieri
- 12.40 **La Biopsia liquida nell'inquadramento clinico delle LEPM e del carcinoma orale: attualità e prospettive**  
Gaspere Palaia, Gianluca Tenore
- 13.00 **Discussione**
- 13.20 *Pausa pranzo*
- 14.30 **Aspetti odontostomatologici della osteogenesi imperfetta in età evolutiva**  
Maurizio Bossù, Mauro Celli, Gaetano Ierardo

### II SESSIONE

**La morte cardiaca improvvisa: dalla clinica alle basi molecolari**

Moderatori: Vittorio Fineschi, Domenico Gabrielli

- 15.00 **Epidemiologia e patogenesi della morte cardiaca improvvisa: il ruolo della Medicina Legale**  
Stefano D'Errico
- 15.20 **Cardiomiopatie geneticamente determinate: il ruolo del patologo**  
Giulia D'Amati
- 15.40 **Cardiomiopatia dilatativa dovuta a una nuova combinazione di varianti nei geni TTN e BAG3: dall'insufficienza cardiaca acuta a fenotipi subclinici**  
Daniela Formicola
- 16.00 **Morte improvvisa: screening e follow-up cardiologico nei familiari a rischio**  
Carlo Lavallo
- 16.20 **Discussione**
- 16.40 *Coffee break*



### **III SESSIONE**

#### **Giovani ricercatori**

Moderatori: Paola Grammatico, Liborio Stuppia, Orsetta Zuffardi

- 17.00 **Presentazione dei lavori candidati al Premio Franca Dagna Bricarelli**
- 18.00 **Premio Franca Dagna Bricarelli IX edizione**
- 18.30 **Chiusura dei lavori**
- 20.00 *Cena sociale*

## **Venerdì 12 luglio 2024**

9.00 **Lecture:**

#### **Genome reference: come uscire dal labirinto**

Marco Fichera

### **IV SESSIONE**

#### **La Genetica incontra la neurologia**

Moderatori: Fiorella Gurrieri, Antonio Pizzuti

- 9.40 **La diagnosi differenziale nelle diverse forme di demenza**  
Vincenzo Di Lazzaro
- 10.00 **Una variante del gene FLCN associata a demenza: autofagia come possibile intersezione tra cancro e neurodegenerazione**  
Irene Bottillo
- 10.20 **Approcci genomici per la diagnosi delle encefalopatie epilettiche**  
Annalisa Vetro
- 10.40 **Nuovi approcci terapeutici alle epilessie su base genetica**  
Alessandro Ferretti
- 11.00 **Applicazioni e potenzialità degli organoidi cerebrali per la decodifica dei meccanismi patologici**  
Silvia Di Angelantonio
- 11.20 **Discussione**
- 11.40 *Coffee break*

### **V SESSIONE**

#### **Terapia genica**

Moderatore: Orsetta Zuffardi

- 12.00 **Terapie geniche delle patologie retiniche**  
Alberto Auricchio
- 12.20 **Tecniche di applicazione dei modelli di terapia genica in oftalmologia**  
Rodolfo Mastropasqua

- 12.40 **Terapia genica di malattie genetiche del sistema immunitario**  
Alessandra Mortellaro
- 13.00 **Recupero spontaneo della malattia**  
Orsetta Zuffardi
- 13.20 **Discussione**
- 13.40 *Pausa pranzo*
- 14.30 **LEA e Nomenclatore-Tariffario: update, criticità ed opportunità per la genetica**  
Francesca Torricelli

## **VI SESSIONE**

### **Genetica oncologica**

Moderatori: Viviana Caputo, Paola Grammatico

- 15.00 **Impatto delle varianti germinali nella predisposizione ai tumori**  
Monica Miozzo
- 15.20 **Il valore clinico del test HRD nel carcinoma ovarico**  
Sabrina Giglio
- 15.40 **Cromoanagenesi: da evento somatico tumorale a causa di riarrangiamenti genomici complessi costituzionali**  
Niccolò Di Giosaffatte
- 16.00 **L'approccio delle CAR-T nei tumori solidi**  
Concetta Quintarelli
- 16.20 **Discussione**

## **VII SESSIONE**

### **Preservazione della fertilità in pazienti con rischio di compromissione prematura della gametogenesi**

Moderatore: Liborio Stuppia

- 16.40 **Conservazione oociti nelle pazienti con rischio oncologico o esaurimento precoce della riserva ovarica**  
Rocco Rago
- 17.00 **Preservazione gametica nell'uomo e strategie sperimentali di gametogenesi in vitro**  
Donatella Paoli
- 17.20 **Link genetico tra infertilità e comorbidità**  
Antonio Capalbo
- 17.40 **Discussione**
- 18.00 **Chiusura dei lavori**



## RESPONSABILI SCIENTIFICI

**Paola Grammatico**

*U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica  
"Sapienza" Università di Roma  
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini  
Roma*

**Liborio Stupia**

*Dip. Scienze psicologiche, della salute  
e dell'ambiente  
Genetica Medica  
Università "G. D'Annunzio"  
Chieti*

**Orsetta Zuffardi**

*Professore Emerito di Genetica Medica  
Università di Pavia*

## SEGRETERIA SCIENTIFICA

**Irene Bottillo**

*Dipartimento di Medicina Sperimentale  
"Sapienza" Università di Roma  
U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica  
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini  
Roma*

**Francesca Clementina Radio**

*U.O.C. Laboratorio di genetica medica  
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini  
Roma*

## RELATORI E MODERATORI

**Alberto Auricchio**, *Napoli*

**Maurizio Bossù**, *Roma*

**Irene Bottillo**, *Roma*

**Antonio Capalbo**, *Roma*

**Viviana Caputo**, *Roma*

**Mauro Celli**, *Roma*

**Giulia D'Amati**, *Roma*

**Stefano D'Errico**, *Trieste*

**Silvia Di Angelantonio**, *Roma*

**Niccolò Di Giosaffatte**, *Roma*

**Vincenzo Di Lazzaro**, *Roma*

**Alessandro Ferretti**, *Roma*

**Marco Fichera**, *Catania*

**Vittorio Fineschi**, *Roma*

**Daniela Formicola**, *Roma*

**Domenico Gabrielli**, *Roma*

**Sabrina Giglio**, *Cagliari*

**Rosanna Guarnieri**, *Roma*

**Fiorella Gurrieri**, *Roma*

**Gaetano Ierardo**, *Roma*

**Carlo Lavalle**, *Roma*

**Paola Mandich**, *Genova*

**Rodolfo Mastropasqua**, *Chieti – Pescara*

**Monica Miozzo**, *Milano*

**Alessandra Mortellaro**, *Milano*

**Gaspere Palaia**, *Roma*

**Donatella Paoli**, *Roma*

**Antonio Pizzuti**, *Roma*

**Concetta Quintarelli**, *Roma - Napoli*

**Francesca Clementina Radio**, *Roma*

**Rocco Rago**, *Roma*

**Umberto Romeo**, *Roma*

**Gianluca Tenore**, *Roma*

**Francesca Torricelli**, *Firenze*

**Michele Valiante**, *Roma*

**Annalisa Vetro**, *Palermo*

## ECM

Sulla base del regolamento applicativo approvato dalla CNFC, Accademia Nazionale di Medicina (provider n. 31), assegna alla presente attività ECM (**31- 418123**): **8,4 crediti formativi**.

Obiettivo formativo: 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

L'attestazione dei crediti ottenuti è subordinata a:

- corrispondenza professione/disciplina a quelle per cui l'evento è accreditato;
- partecipazione ad almeno il 90% della durata dell'evento;
- compilazione della scheda di valutazione dell'evento disponibile on line a fine evento;
- superamento della prova di apprendimento on line (questionario, almeno 75% risposte esatte). La prova deve essere completata entro 3 giorni dalla conclusione dell'evento; è ammesso un solo tentativo.

## MODALITÀ DI ISCRIZIONE

Il corso è riservato a un numero limitato di partecipanti.

Quote di iscrizione:

- Quota di partecipazione intera **€ 240.00** – con cena del 11/07/2024 **€ 275.00**
- Quota soci SIGU **€ 200.00** – con cena del 11/07/2024 **€235.00**
- Quota tecnici di laboratorio biomedico **€ 150.00** – con cena del 11/07/2024 **€ 185.00**
- Quota specializzandi **€ 120.00** – con cena del 11/07/2024 **€ 155.00**
- Quota di partecipazione giornata singola 11/07/2024 (no ecm) **€ 100.00** - con cena del 11/07/2024 **€ 135.00**
- Quota di partecipazione giornata singola 12/07/2024 (no ecm) **€ 100.00**

Le quote sono esenti IVA.

Ai sensi dell'art. 54 T.U.I.R. e nei limiti ivi previsti, le spese di partecipazione alla presente attività sono deducibili nella determinazione del reddito di lavoro autonomo.

È possibile iscriversi on-line all'indirizzo <https://fad.accmmed.org/course/info.php?id=1578> **entro il 28 giugno 2024**; il perfezionamento della domanda avverrà solo a seguito del pagamento della quota di iscrizione. L'iscrizione sarà accettata secondo l'ordine cronologico di arrivo e sarà confermata a mezzo posta elettronica.

## RINUNCE E ANNULLAMENTI

- Qualora non venga raggiunto il numero minimo di iscritti, la Segreteria si riserva di inviare una comunicazione scritta e il rimborso totale della quota.
- In caso di rinuncia si prega di inviare una comunicazione scritta a **segreteriacorsi@accmmed.org** entro e non oltre dieci giorni prima della realizzazione del corso. La quota versata sarà restituita con la detrazione del 30%.

Gli annullamenti effettuati dopo tale data non avranno diritto ad alcun rimborso.

## SEDE

Dipartimento di Scienze  
Odontostomatologiche e Maxillo Facciali  
"Sapienza" Università di Roma  
Aula A1 e A2  
Via Caserta 6, Roma

## PROMOSSO DA

Accademia Nazionale di Medicina  
[www.accmed.org](http://www.accmed.org)  
Direttore Generale Stefania Ledda  
Via Martin Piaggio 17/6, Genova



## INFORMAZIONI E ISCRIZIONI

[fad.accmed.org](http://fad.accmed.org)  
[segreteriacorsi@accmed.org](mailto:segreteriacorsi@accmed.org)  
Tel 010 83794238 - Cell 335 7112443

## SERVIZI LOGISTICI E TECNOLOGICI

Forum Service  
Via Martin Piaggio 17/7, Genova