

CONVEGNO

GRANDANGOLO IN GENETICA MEDICA 2023

Responsabili scientifici

Paola Grammatico

Liborio Stuppia

Orsetta Zuffardi



Roma, **25-26 maggio** 2023

7 CREDITI ECM

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: Malattie dell'apparato respiratorio, Ginecologia e ostetricia, Oftalmologia, 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 2022, "in press" o accolta dall'editore (allegando lettera ufficiale dello stesso) alla data del 31 dicembre 2022.

Per partecipare, è necessario inviare – **entro il 10 maggio 2023** la candidatura unitamente a CV e copia del lavoro all'indirizzo segreteriacorsi@accmed.org specificando come oggetto "Premio Franca Dagna Bricarelli – Grandangolo in Genetica Medica 2023"

Con il patrocinio di:



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA



Ordine dei
Biologi

DEL LAZIO E DELL'ABRUZZO

PROGRAMMA

Giovedì 25 maggio 2023

- 11.00 Registrazione dei partecipanti
- 11.30 **Saluti delle Istituzioni e apertura del convegno**
- 11.45 **Lecture**
**Diagnosi Genetica preimpianto:
dalla ricerca alla clinica**
Antonio Capalbo

I SESSIONE

Nuove prospettive nella genetica della riproduzione
Moderatore: Francesca Clementina Radio

- 12.15 **Carrier screening:
dalla fibrosi cistica alle nuove prospettive**
Valeria Novelli
- 12.35 **Screening neonatale esteso**
Carlo Dionisi Vici
- 12.55 **Rischi di salute nei bambini concepiti con tecniche PMA**
Giovanni Battista Ferrero
- 13.15 **Discussione**
- 13.30 *Pausa pranzo*
- 14.30 **Evoluzione e malattie: un continuo trade off**
Mariano Rocchi

II SESSIONE

Nuovi approcci diagnostici
Moderatore: Orsetta Zuffardi

- 15.00 **Identificazioni di varianti strutturali:
analisi di dati di sequenziamento a short e long read**
Tommaso Pippucci
- 15.20 **Optical Genome Mapping e varianti di numero di copia
a significato incerto**
Maria Clara Bonaglia
- 15.40 **Alterazioni della struttura 3D del genoma e dei TAD
nelle malattie mendeliane**
Elisa Giorgio
- 16.00 **Discussione**
- 16.10 *Coffee break*



III SESSIONE

La genetica incontra la pneumologia

Moderatore: Paola Grammatico

- 16.30 **Clinica ed epidemiologia della fibrosi polmonare**
Alfredo Sebastiani
- 16.50 **Genetica ed epigenetica nella fibrosi polmonare idiopatica e fibrosi polmonare familiare**
Monica Miozzo
- 17.10 **La diagnostica per immagini nella Birt-Hogg-Dube**
Francesca Lanza
- 17.30 **Medicina di precisione nelle neoplasie polmonari**
Serena Ricciardi
- 17.50 **Discussione**
- 18.10 **Chiusura dei lavori ECM**

LETTURA NON ACCREDITATA AI FINI ECM

- 18.20 **L'intelligenza artificiale a supporto della diagnosi delle malattie rare: l'algoritmo di "Suggested Diagnosis" integrato nella piattaforma eVai per l'interpretazione delle varianti genomiche**
Susanna Zucca

- 18.40 **Chiusura dei lavori**

Venerdì 26 maggio 2023

IV SESSIONE

La genetica incontra l'oncoematologia

Moderatore: Massimo Breccia

- 9.00 **Nuovi criteri classificativi e prognostici nelle Neoplasie Mieloproliferative Croniche Ph-negative**
Paola Guglielmelli
- 9.20 **La complessità genomica della Leucemia Acuta Mieloide dell'adulto**
Francesco Albano
- 9.40 **Leucemia Mieloide Cronica: ruolo del monitoraggio molecolare e dello studio mutazionale**
Manuela Mancini
- 10.00 **Discussione**

V SESSIONE

La genetica incontra l'oncologia

Moderatore: Liborio Stuppia

- 10.10 **Tumore del pancreas dalla diagnosi al trattamento**
Roberto Luca Meniconi
- 10.30 **Test genetici nel carcinoma del pancreas**
Maurizio Genuardi
- 10.50 *Coffee break*
- 11.10 **Tumore dell'ovaio: come la genetica condiziona la clinica**
Maria Giovanna Salerno
- 11.30 **Genetica del carcinoma mammario e ovarico: non solo geni BRCA1 e 2**
Sabrina Giglio
- 11.50 **Discussione**

VI SESSIONE

Dalle patologie mitocondriali alla genetica forense

Moderatore: Irene Bottillo

- 12.00 **Variabilità clinica e contributo dei geni nucleari nelle malattie mitocondriali**
Rosalba Carrozzo
- 12.20 **Il DNA mitocondriale: dalla genetica alla diagnosi molecolare**
Alessandra Torraco
- 12.40 **Patologie mitocondriali e infiammazione: il ruolo del DNA mitocondriale**
Michela Di Nottia
- 13.00 **Lo studio del DNA mitocondriale: analisi critica e utilità nei casi giudiziari**
Emiliano Giardina
- 13.20 **Discussione**
- 13.30 *Pausa pranzo*

VII SESSIONE

Le Terapie

Moderatore: Viviana Caputo

- 14.30 **Aggiornamenti sulla terapia genica nella SMA**
Enrico Silvio Bertini
- 14.50 **Terapia mutazione specifica nella fibrosi cistica: stato dell'arte**
Marco Lucarelli
- 15.10 **Terapia genica nella neuropatia ottica di Leber**
Valerio Carelli
- 15.30 **Discussione**
- 15.50 **Premio Franca Dagna Bricarelli VIII edizione**
- 16.30 **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 Stuppia

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

Orsetta Zuffardi

*Professore Emerito di Genetica Medica
Dipartimento di Medicina Molecolare
Università degli Studi
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

Francesco Albano, Bari

Enrico Silvio Bertini, Roma

Maria Clara Bonaglia, Bosisio Parini (LC)

Massimo Breccia, Roma

Antonio Capalbo, Roma

Viviana Caputo, Roma

Valerio Carelli, Bologna

Rosalba Carrozzo, Roma

Michela Di Nottia, Roma

Carlo Dionisi Vici, Roma

Giovanni Battista Ferrero, Torino

Maurizio Genuardi, Roma

Emiliano Giardina, Roma

Sabrina Giglio, Cagliari

Elisa Giorgio, Pavia

Paola Guglielmelli, Firenze

Francesca Lanza, Roma

Marco Lucarelli, Roma

Manuela Mancini, Bologna

Roberto Luca Meniconi, Roma

Monica Miozzo, Milano

Valeria Novelli, Milano

Tommaso Pippucci, Bologna

Serena Ricciardi, Roma

Mariano Rocchi, Bari

Maria Giovanna Salerno, Roma

Alfredo Sebastiani, Roma

Alessandra Torracco, Roma

ECM

Sulla base del regolamento applicativo approvato dalla CNFC, Accademia Nazionale di Medicina (provider n. 31), assegna alla presente attività ECM (31-383170) **7 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 **€ 220.00**
- Quota soci SIGU **€ 180.00**
- Quota tecnici di laboratorio biomedico **€ 130.00**
- Quota specializzandi **€ 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.accmec.org/course/info.php?id=1193> **entro il 15 maggio 2023**; 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 necessario alla realizzazione del corso, 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@accmec.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

INFORMAZIONI E ISCRIZIONI

<https://grandangologenetica.medica.accmед.org>
segreteria.corsi@accmед.org
Tel 010 83794238 - Cell 335 7112443

PROMOSSO DA

Accademia Nazionale di Medicina
www.accmед.org
Direttore Generale Stefania Ledda
Via Martin Piaggio 17/6, Genova

SERVIZI LOGISTICI E TECNOLOGICI

Forum Service
Via Martin Piaggio 17/7, Genova



CON LA SPONSORIZZAZIONE NON CONDIZIONANTE DI:

Gold sponsor

diatech
pharmacogenetics

enGenome 

Sponsor lettura non
accreditata ai fini ECM

Silver sponsor

ELETTROBIOCHIMICA

Bronze sponsor

Dvysr

illumina

LaCAR
LIFE AND CARE ADVANCED RESEARCH

 MetaSystems

TECHNO
GENETICS
KHB

ThermoFisher
SCIENTIFIC

VODEN

Contributors

BIONOVA
TECHNOLOGIES

HAMILTON



TOMALAB
Advanced Biomedical Assays