

CONVEGNO

GRANDANGOLO IN GENETICA MEDICA 2026

Responsabili Scientifici

Paola Grammatico

Orsetta Zuffardi

Liborio Stuppia

Sabrina Giglio



Roma, **28-29 maggio** 2026

9,1 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, Patologia clinica. Tecnici di laboratorio biomedico.

Altre discipline: Endocrinologia, Oncologia, Pediatria, Urologia, Ematologia, Ginecologia e Ostetrica, Neurologia. Odontoiatri.

PREMIO FRANCA DAGNA BRICARELLI

Premio per la migliore pubblicazione su riviste internazionali indicizzate di un genetista di età inferiore ai 40 anni.

La pubblicazione deve essere stampata nel corso del 2024/5 "in press" o accolta dall'editore (allegando lettera ufficiale dello stesso) alla data del 31 dicembre 2025.

Per partecipare, è necessario inviare – **entro il 18 maggio 2026** 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 2026"

Con il patrocinio di:



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA



INGENIUM
European University



UniSR
Università Vita-Salute
San Raffaele



UNICA
UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI CAGLIARI

FNOB
FEDERAZIONE NAZIONALE
DEGLI ORDINI DEI BIOLOGI

FNOMCeO
Federazione Nazionale degli Ordini
dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri

SIGU
Società Italiana
di Genetica Umana

PROGRAMMA

Giovedì 28 maggio 2026

10.00 Registrazione partecipanti

10.30 **Saluti delle Istituzioni e apertura del convegno**

Antonella Polimeni, Vito Cantisani, Andrea Isidori, Massimo Gennarelli

10.50 **Letture magistrale:**

I percorsi di transizione tra l'età pediatrica e l'età adulta nel paziente fragile

Giuseppe Zampino

I SESSIONE

Nuove tecnologie di sequenziamento

Moderatori: Irene Bottillo, Giuseppe Merla

11.35 **Analisi comparativa di tecnologie di sequenziamento di seconda e terza generazione per la caratterizzazione genomica di un trio con probando non diagnosticato**

Graziano Pesole

12.00 **Caratterizzazione molecolare e funzionale di varianti strutturali mediante tecnologia Hi-C**

Elisa Giorgio

12.20 **Discussione**

12.50 *Lunch*

II SESSIONE

La genetica incontra la Endocrinologia

Moderatori: Andrea Isidori, Francesca Clementina Radio

13.50 **Obesità monogeniche**

Giovanni Ceccarini

14.10 **Obesità sindromiche: aspetti clinici e genetici**

Livia Garavelli

14.30 **Aspetti clinici delle sindromi adrenogenitali**

Alessandra Gambineri

14.50 **Spettro fenotipico e approcci genetici nell'inquadramento delle sindromi adrenogenitali**

Niccolò Di Giosaffatte

15.10 **Discussione**



III SESSIONE

La genetica incontra l'Oncologia urologica

Moderatori: Fabio Calabrò, Sabrina Giglio

- 15.30 **Carcinoma prostatico con mutazioni di BRCA o di HRR. Una malattia da curare diversamente dall'inizio?**
Vincenza Conteduca
- 15.50 **Istotipi rari di carcinoma renale. Cosa ci perdiamo se non li cerchiamo**
Fabio Calabrò
- 16.10 **Carcinoma uroteliale dell'alta via escrettrice associato a sindrome di Lynch. Una rarità che nasconde nuove opzioni terapeutiche?**
Alessandro Rametta
- 16.30 **Sindromi da suscettibilità neoplastica in oncologia urologica**
Michele Valiante
- 16.50 **Discussione**
- 17.05 *Coffee break*

IV SESSIONE

Giovani ricercatori

Moderatori: Sabrina Giglio, Paola Grammatico, Liborio Stuppia, Orsetta Zuffardi

- 17.25 **Presentazione dei lavori candidati al Premio Franca Dagna Bricarelli**
- 18.00 **XI edizione Premio Franca Dagna Bricarelli**
- 18.15 **Chiusura dei lavori ECM**

LETTURA NON ACCREDITATA AI FINI ECM

- 18.20 **Intelligenza Artificiale e Genomica: verso nuove frontiere cliniche**
Luisa Cucugliato
- 18.40 **Chiusura dei lavori**

Venerdì 29 maggio 2026

- 9.00 **Malattie rare e disabilità: nuove prospettive per una presa in carico centrata sulla persona**
Maria Luisa Scattoni
- 9.30 **Network for Italian Genomes: integrare dati, competenze e visione per una genomica nazionale**
Giuseppe Matullo
- 10.00 **Tecnologie di sequenziamento di terza generazione nella diagnosi molecolare delle distrofie miotoniche**
Annalisa Botta
- 10.20 **Profilazione epigenetica e trascrittomica nei piloti ad alte prestazioni: correlazioni con l'esposizione occupazionale**
Monica Miozzo
- 10.40 **Discussione**
- 11.00 *Coffee break*

V SESSIONE

Casi clinici complessi

Moderatori: Paola Grammatico, Massimo Gennarelli

- 11.20 **Discussione interattiva di casi clinici complessi**
Sabrina Giglio, Orsetta Zuffardi
- 13.00 *Lunch*



VI SESSIONE

Dalla Citogenetica Classica all'Optical Genome Mapping

Moderatori: Sabine Stioui, Orsetta Zuffardi

- 14.00 **La Citogenetica: *The Never Ending Story***
Sabine Stioui
- 14:10 **Applicazione dell'Optical Genome Mapping nel percorso diagnostico delle malattie rare**
Viola Alesi
- 14.30 **Optical Genome Mapping: integrazione nei workflow di citogenetica e genomica per le neoplasie ematologiche**
Lucia Zanatta
- 14.50 **Valutazione strutturale del genoma in oncoematologia: contributo Optical Genome Mapping, presentazione casi clinici**
Alessandra Pansa
- 15.10 **Discussione**

VII SESSIONE

Medicina della riproduzione e screening neonatale

Moderatori: Liborio Stuppia, Cristina Cereda

- 15.30 **Genetica della infertilità maschile**
Csilla Krausz
- 15.50 **Diagnosi genetica preimpianto: quali evoluzioni**
Antonio Capalbo
- 16.10 **La consulenza genetica nelle coppie candidate alla diagnosi preimpianto**
Francesca Clementina Radio
- 16.30 **L'evoluzione del paradigma diagnostico e terapeutico nell'Adrenoleucodistrofia X-linked: dallo screening neonatale ai nuovi orizzonti terapeutici**
Davide Tonduti
- 16.50 **Discussione**
- 17.10 **Conclusioni**
- 17.30 **Chiusura dei lavori**

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Paola Grammatico

*U.O.C. Laboratorio di genetica medica
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini
Dipartimento di Medicina Sperimentale
Sapienza, Università di 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*

Sabrina Giglio

*U.O.C. Genetica Medica
IRCCS Ospedale San Raffaele
Università Vita-Salute San Raffaele
Milano*

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Irene Bottillo

*U.O.C. Laboratorio di genetica medica
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini
Dipartimento di Medicina Sperimentale
Sapienza, Università di Roma*

Francesca Clementina Radio

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

RELATORI E MODERATORI

Viola Alesi

*UOS Genomica e Citogenomica
UOC Laboratorio di Genetica Medica
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Roma*

Annalisa Botta

*Laboratorio di Genetica Medica
Università degli studi di Roma Tor Vergata
Roma*

Irene Bottillo

*U.O.C. Laboratorio di genetica medica
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini
Dipartimento di Medicina Sperimentale
Sapienza, Università di Roma*

Fabio Calabrò

*U.O.C. Oncologia Medica 1
IRCCS IFO-Regina Elena
Roma*

Antonio Capalbo

*Genetica Medica
Università degli Studi "G. d'Annunzio"
Chieti – Pescara
Juno Genetics
Roma*

Giovanni Ceccarini

*Centro Obesità e Lipodistrofie
U.O. Endocrinologia I
Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana
Pisa*



Cristina Cereda

Unità di Screening Neonatale Genomico
Funzionale e Malattie Rare
ASST Fatebenefratelli - Sacco, Milano
Dipartimento di Scienze Biomediche e
Cliniche
Università degli Studi di Milano
Milano

Vincenza Conteduca

U.O. Oncologia Medica e Terapia
Biomolecolare
Università degli Studi
Foggia

Niccolò Di Giosaffatte

U.O.C. Laboratorio di genetica medica
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini
Dipartimento di Medicina Sperimentale
Sapienza, Università di Roma

Alessandra Gambineri

Unità Operativa Complessa di
Endocrinologia e Prevenzione e Cura del
Diabete
Policlinico di Sant'Orsola
IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di
Bologna
Dipartimento di Scienze Mediche e
Chirurgiche
Università di Bologna

Livia Garavelli

SOC di Genetica Medica
IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova
Reggio Emilia

Massimo Gennarelli

Dipartimento di Medicina Molecolare e
Traslazionale
Università degli Studi di Brescia

Sabrina Giglio

U.O.C. Genetica Medica
IRCCS Ospedale San Raffaele
Università Vita-Salute San Raffaele
Milano

Elisa Giorgio

Dipartimento di Medicina Molecolare
Università di Pavia
Unità di Neurogenetica
IRCCS Fondazione Mondino
Pavia

Paola Grammatico

U.O.C. Laboratorio di genetica medica
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini
Dipartimento di Medicina Sperimentale
Sapienza, Università di Roma

Andrea Isidori

UOC Endocrinologia
Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico
Umberto I
Dipartimento di Medicina Sperimentale
Sapienza Università di Roma
Roma

Csilla Krausz

SOD di Andrologia, Endocrinologia femminile
e incongruenza di genere
Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi
Dipartimento di Scienze Biomediche,
Sperimentali e Cliniche "Mario Serio"
Università degli Studi di Firenze
Firenze

Giuseppe Matullo

Dipartimento di Scienze Mediche, Scuola di
Medicina
Università di Torino
Servizio di Genetica Medica
Ospedale Molinette Città della Salute e della
Scienza
Torino

Giuseppe Merla

Università di Napoli Federico II
Laboratorio di Genomica Funzionale
IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
San Giovanni Rotondo (FG)

Monica Miozzo

Unità Complessa di Genetica Medica
ASST Santi Paolo e Carlo
Dipartimento Scienze della Salute
Università degli Studi di Milano
Milano

Alessandra Pansa

Laboratorio di genetica medica
ASST Papa Giovanni XXIII
Bergamo

Graziano Pesole

Dipartimento Di Bioscienze, Biotecnologie e
Ambiente
Università degli studi di Bari Aldo Moro
Bari

Francesca Clementina Radio

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

Alessandro Rametta

Oncologia Medica Genitourinaria
Fondazione IRCCS Istituto Nazionale
dei Tumori
Milano

Maria Luisa Scattoni

Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Roma

Sabine Stioui

Laboratorio di Genetica Medica
CDI Centro Diagnostico Italiano
Milano

Liborio Stuppia

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

Davide Tonduti

Dipartimento di Scienze Biomediche e
Cliniche, Università degli Studi di Milano
UOC Neurologia Pediatrica
Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi"
ASST Fatebenefratelli – Sacco
Milano

Michele Valiante

U.O.C. Laboratorio di genetica medica
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini
Dipartimento di Medicina Sperimentale
Sapienza, Università di Roma

Giuseppe Zampino

UOC Pediatria
Dipartimento di Scienze della salute della
donna, del bambino e di sanità pubblica
Fondazione Policlinico Universitario Agostino
Gemelli IRCCS
Roma

Lucia Zanatta

UOS Citogenetica e Citogenomica
Azienda ULSS 2 Marca Trevigiana
Treviso

Orsetta Zuffardi

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



ECM

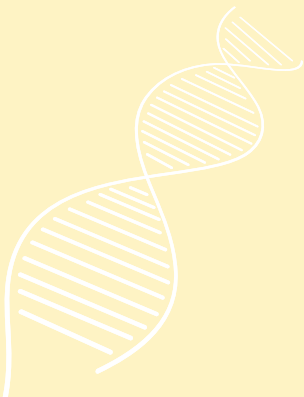
Sulla base del regolamento applicativo approvato dalla CNFC, Accademia Nazionale di Medicina (provider n. 31), assegna alla presente attività ECM (**31-482485**):

9,1 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**
- Quota soci sigu **€ 200.00**
- Quota tecnici di laboratorio biomedico **€ 150.00**
- Quota specializzandi **€ 120.00**

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.accmed.org/course/info.php?id=2078> entro il **18 maggio 2026**; 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@accmed.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

Hotel The Building
Via Montebello, 126
Roma

INFORMAZIONI E ISCRIZIONI

fad.accmed.org
segreteriacorsi@accmed.org
Tel 010 83794238
Cell 335 7112443

PROMOSSO DA

Accademia Nazionale di Medicina
www.accmed.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



Silver sponsor



Sponsor lettura non
accreditata ai fini ECM



Bronze sponsor



Contributors

