

# **CITO-GENETICA COSTITUZIONALE E ACQUISITA**

Corso avanzato

## **GRANDANGOLO IN GENETICA MEDICA**

Novità 2019

**Roma**

19-20 settembre 2019

Responsabili scientifici

**Paola Grammatico**

**Orsetta Zuffardi**

**14** CREDITI ECM

## PRESENTAZIONE

Da questa decima edizione del nostro incontro annuale proponiamo e attiviamo il Grandangolo in Genetica medica. Perché “Grandangolo”? Termine ispirato alla fotografia, perché come la fotografia vuole dare una panoramica delle cose più importanti che la nostra disciplina – la genetica – ha prodotto nell’arco del 2019. È stato fatto dai relatori e moderatori una attenta revisione di quanto pubblicato sulle più importanti riviste scientifiche ed esposto nei congressi internazionali. Noi crediamo in questo format di AccMed che in altre discipline ha e continua a raccogliere entusiastici apprezzamenti, un format che attraversando tutta la disciplina non potrà sempre approfondire i temi trattati, ma l’obiettivo è quello di aggiornare creando il bisogno di “conoscere” per “saperne di più”. Sarà distribuito un questionario che vi preghiamo di compilare, ci aiuterà a capire se abbiamo fatto “goal”!

*Orsetta & Paola*

## RIVOLTO A

Biologi e Tecnici sanitari di laboratorio biomedico. Medici specialisti in Genetica Medica, Laboratorio di Genetica Medica, Ematologia, Oncologia e Patologia Clinica.  
Non sarà possibile erogare crediti per professioni/discipline non previste.

Con il patrocinio di:



**SAPIENZA**  
UNIVERSITÀ DI ROMA



**UNIVERSITÀ  
DI PAVIA**

## PROGRAMMA

Giovedì, 19 settembre

- 08.30 Registrazione partecipanti
- 09.00 **Presentazione del Corso**  
Paola Grammatico, Orsetta Zuffardi
- 09.15 **La genetica della statura: dal nanismo primordiale al gigantismo**  
Orsetta Zuffardi

### I SESSIONE

#### **New entries nella diagnosi genetica delle malattie mendeliane: il sequenziamento dell'RNA**

Moderatore: Achille Iolascon

- 10.00 **"RNA Framework" un nuovo strumento per l'analisi della struttura dell'RNA e le modificazioni post-trascrizionali**  
Salvatore Oliviero
- 10.30 **Il sequenziamento del trascrittoma nelle mitocondriopatie**  
Daniele Ghezzi
- 11.00 **La firma trascrittomica dei tumori del colo-retto per l'identificazione dei geni-chiave**  
Daniele Condorelli
- 11.30 *Pausa caffè*
- 12.00 **Gli RNA non codificanti nello sviluppo e nella funzionalità della retina**  
Sandro Banfi
- 12.30 **Human knockouts**  
Paolo Gasparini
- 13.00 *Discussione*
- 13.30 *Pausa pranzo*

### II SESSIONE

#### **Varianti strutturali in regioni non esoniche, ed altro ancora. Interpretazione interattiva di casi emblematici**

Moderatore: Marco Castori

- 14.30 **Casi clinici**  
Sabrina Giglio, Aldesia Provenzano, Berardo Rinaldi
- 16.30 *Discussione*

### III SESSIONE

#### **Nuovi approcci all'analisi di varianti strutturali**

Moderatore: Orsetta Zuffardi

- 17.00 **UPD in casi con evidenza di rischio per trisomie nella NIPT**  
Laura Bernardini
- 17.30 **Copy number materne in NIPT**  
Baran Bayindir
- 18.00 *Discussione*
- 18.30 *Chiusura dei lavori*



## PROGRAMMA

Venerdì, 20 settembre

### IV SESSIONE

#### L'editing del genoma

Moderatore: Paola Grammatico

- 9.00 **Genome editing nello studio delle varianti non codificanti: impatto nella carcinogenesi**  
Mario Capasso
- 09.30 **Editing genetico nelle leucemie**  
Vincenzo Giambra
- 10.00 **Long read sequencing nel mappaggio e nel phasing delle varianti strutturali**  
Daniela Giachino
- 10.30 *Pausa caffè*
- 11.00 **Approccio clinico molecolare (NGS) nel melanoma multiplo/familiare**  
Irene Bottillo
- 11.30 **Leucemie familiari e mutazioni germinali**  
Cristina Mecucci
- 12.00 **Sindrome del Telomero e Fenotipi Ematologici**  
Valeria Nofrini
- 12.30 *Discussione*
- 13.00 *Pausa pranzo*

### V SESSIONE

#### Difetti del metabolismo del ferro

Moderatore: Silvia Majore

- 14.00 **Il sovraccarico di ferro geneticamente determinato - non solo emocromatosi**  
Alberto Piperno

### VI SESSIONE

#### Casi selezionati tra quelli inviati dai partecipanti

Moderatore: Achille Iolascon

- 14.30 **Discussione interattiva di casi complessi tra quelli inviati dai partecipanti**
- 16.30 **Premio Franca Dagna Bricarelli. V edizione\***
- 17.00 *Consegna del questionario di valutazione dell'apprendimento*
- 17.30 *Chiusura dei lavori*

\* Il Premio sarà conferito a un giovane genetista (entro i 40 anni) che verrà selezionato tra gli autori dei casi presentati

## RESPONSABILI SCIENTIFICI

### **Paola Grammatico**

*Professore Ordinario di Genetica Medica  
"Sapienza" Università di Roma  
UOC Laboratorio di Genetica Medica  
Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini  
Roma*

### **Orsetta Zuffardi**

*Professore emerito di genetica medica  
Dipartimento di medicina molecolare  
Università degli Studi  
Pavia*

## RELATORI E MODERATORI

**Sandro Banfi**, *Napoli*

**Baran Bayindir**, *KU Leuven (B)*

**Laura Bernardini**, *Roma*

**Irene Bottillo**, *Roma*

**Mario Capasso**, *Napoli*

**Marco Castori**, *San Giovanni Rotondo (FG)*

**Daniele Condorelli**, *Catania*

**Paolo Gasparini**, *Trieste*

**Daniele Ghezzi**, *Milano*

**Daniela Giachino**, *Torino*

**Vincenzo Giambra**, *San Giovanni Rotondo (FG)*

**Sabrina Giglio**, *Firenze*

**Achille Iolascon**, *Napoli*

**Silvia Majore**, *Roma*

**Cristina Mecucci**, *Perugia*

**Valeria Nofrini**, *Perugia*

**Salvatore Oliviero**, *Torino*

**Alberto Piperno**, *Monza*

**Aldesia Provenzano**, *Firenze*

**Berardo Rinaldi**, *Pavia*



## ECM

Sulla base del regolamento applicativo approvato dalla CNFC, Accademia Nazionale di Medicina (provider n. 31), assegna alla presente attività ECM (31-266549): **14 crediti formativi**.

Obiettivo formativo: contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica. Malattie rare

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;
- superamento della prova di apprendimento (questionario, almeno 75% risposte esatte).

Si rammenta al partecipante che il limite massimo dei crediti formativi ricondotti al triennio di riferimento 2017-2019 acquisibili mediante invito da sponsor è di 1/3.

## MODALITÀ DI ISCRIZIONE

Il Corso è riservato a un numero limitato di partecipanti.

Quote di iscrizione: € 220,00 per medici, biologi e tecnici di laboratorio;

€ 180,00 per soci SIGU; € 100,00 per specializzandi. 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.

Per iscriversi è necessario inviare a ANM – Via Martin Piaggio, 17/6 – 16122 Genova o al numero di fax 01083794260, **entro il 5 settembre 2019**:

- scheda di iscrizione, debitamente compilata anche nel caso in cui l'iscrizione sia offerta da sponsor
- attestazione del pagamento effettuato

In alternativa è possibile iscriversi on-line all'indirizzo [www.accmed.org](http://www.accmed.org)

Il pagamento della quota potrà essere effettuato mediante: bonifico bancario

intestato a Accademia Nazionale di Medicina, Banco Popolare - IBAN:

IT11M0503401405000000000966 - SWIFT(BIC) CODE: BAPPIT22 (specificando

nella causale "Iscrizione del Dott./Dott.ssa... al Corso 19\_RE\_2804"); carta di credito,

indicando nella scheda di iscrizione in modo leggibile l'indirizzo mail a cui inviare

pro-forma di pagamento via PayPal (N.B. non occorre essere titolari di conto PayPal).

Non saranno considerate valide le domande pervenute senza attestazione del pagamento o/o con scheda incompleta. L'iscrizione sarà confermata dalla Segreteria a mezzo mail.

## 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](mailto: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.

## PRESENTAZIONE DI CASI CLINICI

I partecipanti sono invitati a presentare i propri casi clinici nella sessione dedicata.

I casi dovranno pervenire alla Segreteria Organizzativa **entro il 29 agosto 2019**, attraverso il modulo allegato, per consentire una valutazione e selezione.



## SEDE

Istituto C.S.S. Mendel  
Viale Regina Margherita n. 261  
Roma

## PROMOSSO DA

Accademia Nazionale Di Medicina  
Direttore Generale Stefania Ledda



## INFORMAZIONI E ISCRIZIONI

[www.accmed.org](http://www.accmed.org)  
[segreteriacorsi@accmed.org](mailto:segreteriacorsi@accmed.org)  
Tel 010 83794238  
Fax 010 83794260

## SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Forum Service  
Via Martin Piaggio 17/6  
16122 Genova

## PRENOTAZIONI ALBERGHIERE

Possibilità di quotazioni agevolate  
in hotel convenzionati  
Tel 010 83794245  
Fax 010 83794261  
[booking@forumservice.net](mailto:booking@forumservice.net)

## CON LA SPONSORIZZAZIONE NON CONDIZIONANTE DI:

