

CONVEGNO

GRANDANGOLO IN GENETICA MEDICA 2022

Responsabili scientifici

Paola Grammatico

Orsetta Zuffardi

ROMA e ONLINE

24 marzo 2022 h. 11.00-16.40

25 marzo 2022 h. 09.15-16.00

5,6 CREDITI ECM



PRESENTAZIONE

Il corso si pone l'obiettivo di fornire una panoramica sugli aggiornamenti più rilevanti emersi durante l'anno nella disciplina sia dai convegni webinar internazionali sia dalla letteratura scientifica. Esperti di riferimento coordineranno le sessioni tematiche durante le quali i relatori presenteranno lo stato dell'arte su temi di attualità, sia in ambito diagnostico sia di ricerca.

RIVOLTO A

Biologi; medici specialisti in Genetica Medica, Laboratorio di genetica medica, Ematologia, Oncologia, Neonatologia, Ginecologia, Pediatria, Cardiologia, Oculistica, Neurologia, Patologia clinica, tecnici di laboratorio biomedico; infermieri. Non sarà possibile erogare crediti per professioni/discipline non previste.

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 2021, "in press" o accolta dall'editore (allegando lettera ufficiale dello stesso) alla data del 31 dicembre 2021.

Per partecipare, è necessario inviare – **entro il 10 marzo 2022** – 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 2022"



Con il patrocinio di:



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA



UNIVERSITÀ
DI PAVIA

PROGRAMMA

Giovedì 24 marzo 2022

- 11.00 *Registrazione partecipanti*
11.30 **Apertura del Convegno**
Paola Grammatico, Orsetta Zuffardi
11.45 **Lecture: Il mosaicismo come carattere poligenico**
Giulio Genovese

I SESSIONE

Dalla diagnostica molecolare all'analisi funzionale delle varianti genomiche: nuovi approcci terapeutici
Moderatore: Orsetta Zuffardi

- 12.15 **Varianti di dubbio significato e analisi funzionali**
Eva Trevisson
12.35 **Epigenetica nelle patologie del neurosviluppo: applicazioni, potenzialità e prospettive**
Marco Tartaglia
12.55 **Discussione**
13.10 *Pausa pranzo*
14.10 **Approccio diagnostico-preventivo nelle coppie consanguinee nell'era dell'NGS**
Sabine Stiou
14.30 **L'analisi dell'esoma è il minimo da richiedere in pazienti nati da coppie consanguinee**
Francesca Peluso
14.50 **Cancer genes e patologie congenite: approcci diagnostici e implicazioni terapeutiche**
Nicoletta Resta
15.10 **Sindromi da overgrowth generalizzato e aumentato rischio oncologico nell'era del sequenziamento massivo parallelo: una review clinico molecolare**
Manuela Priolo
15.30 **Discussione**

II SESSIONE

La Genetica incontra la Cardiologia
Moderatore: Fiorella Gurrieri

- 15.45 **Miocardite e cardiomiopatie. Aspetti clinici**
Federica Re
16.05 **Miocardite e cardiomiopatie. Il ruolo della genetica**
Irene Bottillo
16.25 **Discussione**
16.40 **Chiusura dei lavori ECM**

INTERVENTO NON ACCREDITATO AI FINI ECM

- 16.50 **DIVAS: oltre l'ereditarietà mendeliana**
Susanna Zucca
17.10 **Chiusura dei lavori**



Venerdì 25 marzo 2022

III SESSIONE

Dalla malattia alla guarigione: correlazioni non ovvie fra salute e varianti del DNA

Moderatore: Paola Grammatico

- 09.15 **Ruolo delle varianti ipomorfe nelle patologie genetiche monogeniche e multifattoriali**
Francesca Clementina Radio
- 09.35 **L'esoma applicato alla diagnostica prenatale oggi: una nuova sfida**
Katharina Steindl
- 09.55 **Diagnostica preimpianto nella procreazione medicalmente assistita: passato, presente e futuro**
Beatrice Oneda
- 10.15 **Una terapia genica naturale: i mosaicismi revertanti**
Alfredo Brusco
- 10.35 **Discussione**
- 10.50 *Coffee break*

IV SESSIONE

La Genetica incontra la Neurologia

Moderatore: Antonio Pizzuti

- 11.20 **La sclerosi multipla: patologia cronica ad alta complessità**
Claudio Gasperini
- 11.40 **Il ruolo della Genetica per analizzare la complessità della sclerosi multipla**
Sandra D'Alfonso
- 12.00 **Discussione**
- 12.15 *Pausa pranzo*

V SESSIONE

Il ruolo della Genetica nel percorso del trapianto di CSE

Moderatore Cristina Mecucci

- 13.30 **Caratteristiche biologiche e genetiche che guidano la scelta del donatore nel trapianto di cellule staminali ematopoietiche**
Loredana Ruggeri
- 13.50 **Il Registro Nazionale Donatori di Midollo**
Nicoletta Sacchi
- 14.10 **Tipizzazione HLA nel donatore volontario di CSE nell'era della NGS**
Manuela Catalano
- 14.30 **Discussione**

VI SESSIONE

Neuropatie ottiche ereditarie

Moderatore: Irene Bottillo

- 14.45 **Neuropatia ottica ereditaria di Leber: genetica e clinica**
Chiara La Morgia, Anna Maria De Negri
- 15.05 **Atrofia ottica dominante: genetica e clinica**
Michele Valiante, Anna Maria De Negri
- 15.25 **Discussione**
- 15.40 **Premio Franca Dagna Bricarelli VII edizione**
- 16.00 **Chiusura dei lavori**

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Paola Grammatico

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

Orsetta Zuffardi

*Cattedra di Genetica Medica
Università degli Studi
Pavia*

RELATORI E MODERATORI

Irene Bottillo, Roma

Alfredo Brusco, Torino

Manuela Catalano, Roma

Anna Maria De Negri, Roma

Sandra D'Alfonso, Novara

Claudio Gasperini, Roma

Giulio Genovese, Boston

Fiorella Gurrieri, Roma

Chiara La Morgia, Bologna

Beatrice Oneda, Zurich (CH)

Cristina Mecucci, Perugia

Francesca Peluso, Reggio Emilia

Antonio Pizzuti, Roma

Manuela Priolo, Reggio Calabria

Francesca Clementina Radio, Roma

Federica Re, Roma

Nicoletta Resta, Bari

Loredana Ruggeri, Perugia

Nicoletta Sacchi, Genova

Katharina Steindl, Zurich (CH)

Sabine Stioui, Milano

Marco Tartaglia, Roma

Eva Trevisson, Padova

Michele Valiante, Roma



MODALITÀ DI PARTECIPAZIONE

L'iscrizione all'attività potrà avvenire esclusivamente tramite procedura online, fino ad esaurimento dei posti disponibili. Non saranno accettati nuovi iscritti presso la sede congressuale. AccMed si riserva di realizzare l'evento esclusivamente in modalità digitale qualora la situazione dell'emergenza sanitaria da Covid-19 lo rendesse necessario. In tal caso, sarà cura di AccMed informare docenti e iscritti della variazione nella modalità di fruizione dell'evento.

Si ricorda che, in virtù delle disposizioni vigenti in materia di contenimento dell'emergenza COVID-19, per poter accedere agli spazi congressuali sarà necessario: (A) esibire (ogni giorno, nel caso di corsi della durata di più giorni) GREEN PASS RAFFORZATO in corso di validità e (B) sottoporsi alla misurazione della temperatura corporea all'arrivo (non superiore ai 37,5 °C) Inoltre, si ricorda l'obbligo di indossare la mascherina ffp2 per l'intera durata dei lavori e il mantenimento della distanza interpersonale minima.

ECM

Sulla base del regolamento applicativo approvato dalla CNFC, Accademia Nazionale di Medicina (provider n. 31), assegna alla presente attività ECM (31-342866) **5,6 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 all'intera durata dei lavori;
- 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 per chi parteciperà in presenza, 5 tentativi per chi seguirà l'evento in modalità digitale.

MODALITÀ DI ISCRIZIONE

Quote di iscrizione evento in presenza

- Quota intera: **220,00 €**
- Quota soci SIGU: **180,00 €**
- Quota Tecnici di laboratorio biomedico e Infermieri: **130,00 €**
- Quota specializzandi: **100,00 €**

Quote di iscrizione evento on-line

- Quota intera: **120,00 €**
- Quota soci SIGU: **100,00 €**
- Quota Tecnici di laboratorio biomedico e Infermieri: **70,00 €**
- Quota specializzandi: **50,00 €**

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=719> **entro l'11 marzo 2022**; il perfezionamento della domanda avverrà solo a seguito del pagamento della quota di iscrizione.

RINUNCE E ANNULLAMENTI

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

A.O. San Camillo - Forlanini
Padiglione Puddu
Aula Magna "Agazio Menniti"
Circonvallazione Gianicolense, 87, Roma

PROMOSSO DA

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



INFORMAZIONI

www.accmed.org
segreteria@accmed.org
Tel 010 83794238 - Fax 010 83794260

SERVIZI LOGISTICI E TECNOLOGICI

Forum Service
Via Martin Piaggio 17
16122 Genova

CON LA SPONSORIZZAZIONE NON CONDIZIONANTE DI:

Gold sponsor



Silver sponsor



Bronze sponsor

