

[Convegno]

Grandangolo in Genetica Medica

Roma 25-26 maggio 2023

Responsabili scientifici:

Paola Grammatico, Liborio Stuppia, Orsetta Zuffardi

Segreteria scientifica:

Irene Bottillo, Francesca Clementina Radio

7 CREDITI ECM

*Richiesto il patrocinio a:
SIGU
Università la "Sapienza"
Università degli Studi "G. D'Annunzio" Chieti - Pescara*

[**Programma preliminare**]

Giovedì, 25 maggio

11.00 Registrazione 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

Venerdì, 26 maggio

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 Torracco

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/ Anna Maria De Negri

15.30 Discussione

15.50 **Premio Franca Dagna Bricarelli VIII edizione**

16.30 Chiusura dei lavori

[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".

[Responsabili scientifici]**Paola Grammatico**

U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica

"Sapienza" Università di Roma

A.O. San Camillo Forlanini

Roma

Liborio Stuppia

Dip. Scienze psicologiche, della salute e dell'ambiente

Genetica Medica

Università "G. D'Annunzio"

Chieti

Orsetta Zuffardi

Cattedra di Genetica Medica

Università degli Studi

Pavia

[[Segreteria Scientifica](#)]

Irene Bottillo

Dipartimento di Medicina sperimentale
"Sapienza" Università di Roma
U.O.C. Laboratorio di genetica medica
A.O. San Camillo Forlanini

Francesca Clementina Radio

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

[[Relatori e moderatori](#)]

Francesco Albano

Dipartimento di Medicina di Precisione e Rigenerativa e Area Jonica - (DiMePRE-J)
Sez. di Ematologia con Trapianto
Università degli Studi "Aldo Moro" di Bari

Enrico Silvio Bertini

Dipartimento Neuroscienze
U.O.C. Malattie Muscolari e Neurodegenerative
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Roma

Maria Clara Bonaglia

Laboratorio di citogenetica
Istituto Scientifico E. Medea
Bosisio Parini (LC)

Irene Bottillo

Dipartimento di Medicina sperimentale
"Sapienza" Università di Roma
U.O.C. Laboratorio di genetica medica
A.O. San Camillo Forlanini

Massimo Breccia

Dipartimento di Biotecnologie Cellulari ed Ematologia
"Sapienza" Università
Roma

Antonio Capalbo

CSO
Juno Genetics
Roma

Viviana Caputo

Dipartimento di Medicina Sperimentale
"Sapienza" Università di Roma

Valerio Carelli

Dipartimento di scienze biomediche e neuromotorie (DIBINEM) – Università di Bologna
IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche (ISNB), Ospedale Bellaria
Bologna

Rosalba Carrozzo

Biologia Cellulare e Diagnostica Malattie Mitocondriali
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Roma

Anna Maria De Negri

U.O.C. Oculistica
A.O. San Camillo Forlanini
Roma

Michela Di Nottia

Biologia Cellulare e Diagnostica Malattie Mitocondriali
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Roma

Carlo Dionisi Vici

U.O.C. Malattie Metaboliche
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Roma

Giovanni Battista Ferrero

Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche
Scuola di Medicina
Università di Torino

Maurizio Genuardi

Dipartimento di Scienze della Vita e Sanità Pubblica, Università Cattolica del Sacro Cuore
U.O.C. Genetica Medica
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS
Roma

Emiliano Giardina

Laboratorio di Medicina Genomica - UILDM
Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
Fondazione Santa Lucia – IRCCS
Roma

Sabrina Giglio

Dipartimento di Scienze mediche e sanità pubblica - Università di Cagliari
S.C. Genetica Medica
ASL Cagliari – P-O. Binaghi

Elisa Giorgio

Dipartimento di Medicina Molecolare - Genetica Medica
Università degli Studi di Pavia
IRCCS Fondazione Mondino
Pavia

Paola Guglielmelli

Centro Ricerca e Innovazione delle Malattie Mieloproliferative
AOU Careggi
Università degli Studi
Firenze

Francesca Lanza

U.O.C. Radiologia
A.O. San Camillo Forlanini
Roma

Marco Lucarelli

Dip. di Medicina Sperimentale
"Sapienza" Università di Roma

Manuela Mancini

Istituto di Ematologia e Oncologia Medica
"L. e A. Seragnoli"
Università degli Studi - A.O. di Bologna
Policlinico S. Orsola-Malpighi
Bologna

Roberto Luca Meniconi

U.O.C. Chirurgia Generale e Trapianti d'Organo
A.O. San Camillo Forlanini
Roma

Monica Miozzo

Dipartimento di Scienze della Salute – Università degli Studi di Milano
SSD Genetica Medica
Asst Santi Polo e Carlo
Milano

Valeria Novelli

Programma di Cardiogenetica
Centro Cardiologico Monzino IRCCS
Milano

Tommaso Pippucci

U.O. Genetica Medica
IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
Policlinico di Sant'Orsola
Bologna

Francesca Clementina Radio

UOC Laboratorio di genetica medica
A.O. San Camillo Forlanini
Roma

Serena Ricciardi

UOC Pneumologia ad indirizzo oncologico
A.O. San Camillo Forlanini
Roma

Mariano Rocchi

Dipartimento Bioscienze, Biotecnologie ed Ambiente
Università degli Studi di Bari "Aldo Moro"

Maria Giovanna Salerno

U.O.C. Ostetricia e Ginecologia
A.O. San Camillo Forlanini
Roma

Alfredo Sebastiani

U.O.S.D. e Day Hospital Pneumologico, Interstiziopatie Polmonari e Fisiopatologia Respiratoria
A.O. San Camillo Forlanini
Roma

Alessandra Torraco

Biologia Cellulare e Diagnostica Malattie Mitocondriali
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Roma

[[Sede](#)]

Dipartimento di Scienze Odontostomatologiche e Maxillo Facciali

"Sapienza" Università di Roma

Aula A1 e A2
Via Caserta 6, 00161 Roma

[[Promosso da](#)]

ACCADEMIA NAZIONALE DI MEDICINA

Direttore Generale Stefania Ledda
Via Martin Piaggio 17/6, Genova

[[Informazioni e iscrizioni](#)]

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

[Servizi logistici e tecnologici]

Forum Service
Via Martin Piaggio 17/6
16122 Genova