

CONVEGNO

GRANDANGOLO IN GENETICA MEDICA 2025

Responsabili Scientifici

Paola Grammatico

Orsetta Zuffardi

Liborio Stuppia

Sabrina Giglio



Roma, **12-13 giugno** 2025

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, Ematologia, Oncologia, Patologia clinica. Tecnici di laboratorio biomedico.

Altre discipline: Medici specialisti in Pediatria, Immunologia, Farmacologia, Dermatologia, Ginecologia e ostetricia, Oftalmologia e 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, "in press" o accolta dall'editore (allegando lettera ufficiale dello stesso) alla data del 31 dicembre 2024.

Per partecipare, è necessario inviare – **entro il 18 maggio 2025** 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 2025"

APERITIVO INSIEME A VILLA TORLONIA

Il giorno 12/06/2025 è previsto un aperitivo presso La Limonaia – Villa Torlonia (Via Lazzaro Spallanzani, 1A | dentro Villa Torlonia).

È possibile partecipare prenotando entro il **3 giugno** versando una **quota di €25,00** (IVA compresa) tramite il seguente link: <https://form.jotform.com/250822410924349>

Con il patrocinio di:



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA



UNICA

UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI CAGLIARI



PROGRAMMA

Giovedì 12 giugno 2025

- 10.00 **Registrazione partecipanti**
- 10.30 **Saluti delle Istituzioni e apertura del convegno**
Antonella Polimeni, Domenico Alvaro, Massimo Gennarelli
- 10.45 **Lettura magistrale**
Impatto delle disfunzioni ciliari in genetica umana: dalle malattie rare alle malattie comuni
Brunella Franco

I SESSIONE

Rimodulazione genomica a mosaico di anomalie cromosomiche costituzionali: impatto fenotipico

Moderatore: Sabrina Giglio

- 11.20 **Eliminazione spontanea di varianti strutturali mediante ricombinazione somatica: relazioni genotipo-fenotipo**
Alfredo Brusco
- 11.40 **L'impatto fenotipico del mosaicismo dinamico nella "Ring chromosome syndrome"**
Orsetta Zuffardi
- 12.00 **Mosaicismo dinamico e cromosomi 22 ad anello**
Maria Clara Bonaglia
- 12.20 **Discussione**

II SESSIONE

Applicazioni della genomica nella diagnostica delle malattie rare

Moderatore: Liborio Stuppia

- 12.30 **Dall'esoma al genoma nella diagnostica delle malattie rare**
Maria Iascone
- 12.50 **Dal Laboratorio di genetica alla genetica clinica e viceversa: un percorso osmotico imprescindibile per appropriatezza, efficienza diagnostica e sostenibilità economica**
Irene Bottillo e Antonio Pizzuti
- 13.10 **Discussione**
- 13.30 *Pausa pranzo*



III SESSIONE

La genetica incontra la dermatologia oncologica

Moderatore: Paola Grammatico

- 14.30 **Inquadramento clinico del melanoma familiare/multiplo**
Giovanni Pellacani
- 14.50 **Basi genetiche delle sindromi di predisposizione al melanoma 30 anni dopo CDKN2A**
Paola Ghorzo
- 15.10 **Suscettibilità genetica al melanoma: nuovi passi e prospettive future**
Maria Teresa Landi
- 15.30 **Discussione**

IV SESSIONE

Il DNA libero circolante e le sue applicazioni

Moderatore: Irene Bottillo

- 15.50 **Diagnosi prenatale non invasiva, dalle aneuploidie alle patologie mendeliane: opportunità e limiti**
Luigi Laino
- 16.10 **La biopsia liquida in oncologia**
Paola Gazzaniga
- 16.30 **Monitoraggio dei trapianti d'organo**
Mariano Feccia
- 16.50 **Discussione**
- 17.00 *Coffee Break*

V SESSIONE

Giovani Ricercatori

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

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

LETTURA NON ACCREDITATA AI FINI ECM

- 18.20 **JuliaOmix: la soluzione smart che digitalizza il processo decisionale clinico-diagnostico**
Simone Gardini

- 18.40 **Chiusura dei lavori**
- 19.30 *Aperitivo insieme a Villa Torlonia*

Venerdì 13 giugno 2025

VI SESSIONE

Screening neonatali

Moderatore: Antonio Pizzuti

- 09.00 **Screening neonatale genomico: il progetto Screen4Care**
Alessandra Ferlini
- 09.20 **Aggiornamenti e prospettive nello Screening Neonatale Esteso**
Teresa Giovanniello
- 09.40 **Discussione**

VII SESSIONE

La genetica incontra la immunologia

Moderatore: Fiorella Gurrieri

- 10.00 **La genetica nell'artrite idiopatica giovanile (AIG)**
Nicolino Ruperto
- 10.20 **Cause genetiche di infezioni virali gravi e loro fenocopie autoimmuni**
Alessandro Borghesi
- 10.40 **Diagnostica e correzione genomica nelle Immunodeficienze Primitive**
Maria Pia Cicalese
- 11.00 **Discussione**
- 11.20 *Coffee Break*

VIII SESSIONE

La genetica incontra la pediatria

Moderatore: Francesca Clementina Radio

- 11.40 **Pediatria e genetica: l'evoluzione di una relazione non sempre facile**
Andrea Superti Furga
- 12.00 **Basse stature sindromiche e possibilità terapeutiche**
Emanuela Scarano
- 12.20 **I percorsi di transizione tra l'età pediatrica e l'età adulta nel paziente fragile**
Giuseppe Zampino
- 12.40 **Discussione**
- 13.00 *Pausa pranzo*



IX SESSIONE

Il ruolo dell'RNA non codificante nella patologia umana

Moderatore: Giuseppe Merla

- 13.40 **Il ruolo degli RNA non codificanti nelle malattie del neurosviluppo**
Francesca Clementina Radio
- 14.00 **Sindrome ReNU: un nuovo paradigma di malattia**
Alessandro Bruselles
- 14.20 **Ruolo dei circular RNA nei processi neoplastici**
Irene Bozzoni
- 14.40 **Discussione**

X SESSIONE

La rivoluzione della farmacogenomica nella pratica clinica

Moderatore: Monica Miozzo

- 15.00 **La medicina personalizzata: dai precetti pitagorici alla farmacogenetica germinale.**
Matteo Floris
- 15.20 **Farmacogenomica dei disturbi dell'umore**
Massimo Gennarelli
- 15.40 **Farmacogenomica in cardiologia**
Giuseppe Novelli
- 16.00 **Farmacogenomica nei Sistemi Sanitari: dallo specialista al medico di base**
Sabrina Giglio
- 16.20 **Discussione**

XI SESSIONE

L'intelligenza artificiale: opportunità e rischi di una probabile rivoluzione

Moderatore: Viviana Caputo

- 16.40 **IA in Medicina: Stato dell'arte e prospettive**
Jacopo Gottlieb
- 17.00 **L'uso della IA nella pratica clinica e nella ricerca scientifica**
Alberto Eugenio Tozzi
- 17.20 **Applicazione dell'IA nella pratica clinica e di laboratorio in Genetica medica**
Manuela Priolo
- 17.40 **Discussione**
- 18.00 **Chiusura dei lavori**

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Paola Grammatico

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

Orsetta Zuffardi

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

Liborio Stuppia

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

Sabrina Rita Giglio

*Dipartimento di Dipartimento di Scienze
Mediche e Sanità Pubblica
Università degli Studi di Cagliari
S. C. di Genetica Medica
ASL Cagliari*

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

Maria Clara Bonaglia

*Laboratorio Ultraspecialistico di Genetica
Medica con sezioni di Citogenetica e
Genetica Molecolare
Istituto Scientifico, IRCCS Eugenio Medea
Bosisio Parini (Lecco)*

Alessandro Borghesi

*SC Neonatologia e Terapia Intensiva
Neonatale
Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo
Pavia*

Irene Bottillo

*Dipartimento di Medicina Sperimentale
"Sapienza" Università di Roma
U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini
Roma*

Irene Bozzoni

*Dipartimento di Biologia e Biotecnologie
"Charles Darwin"
"Sapienza" Università di Roma*

Alessandro Bruselles

*Oncologia e Medicina Molecolare
Istituto Superiore di Sanità
Roma*

Alfredo Brusco

*Dipartimento di Neuroscienze "Rita Levi
Montalcini"
Università di Torino*

Viviana Caputo

*Dipartimento di Medicina Sperimentale
"Sapienza" Università di Roma*



Maria Pia Cicalese

*Clinical Research Unit
San Raffaele Telethon Institute for Gene
Therapy
IRCCS Ospedale San Raffaele
Milano*

Teresa Giovanniello

*Ambulatorio dello Screening Neonatale per
le Malattie Metaboliche
Policlinico Umberto I
Dipartimento di Medicina Sperimentale
"Sapienza" Università di Roma*

Mariano Feccia

*U.O. Cardiocirurgia - Centro Trapianti Cuore
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini
Roma*

Alessandra Ferlini

*Dipartimento di Scienze Mediche
Università di Ferrara*

Brunella Franco

*Dipartimento di Scienze Mediche
Traslaazionali
Università degli Studi di Napoli Federico II
Napoli*

Matteo Floris

*Dipartimento di Scienza Biomediche
Università degli Studi di Sassari*

Paola Gazzaniga

*Dipartimento Medicina Sperimentale
"Sapienza" Università di Roma*

Massimo Gennarelli

*Dipartimento di Medicina Molecolare e
Traslazionale
Università degli Studi di Brescia*

Paola Ghiorzo

*Dipartimento di medicina interna e
specialità mediche – DIMI
Università degli Studi di Genova
U.O. Genetica Oncologica
IRCCS Ospedale Policlinico San Martino
Genova*

Sabrina Rita Giglio

*Dipartimento di Dipartimento di Scienze
Mediche e Sanità Pubblica
Università degli Studi di Cagliari
S. C. di Genetica Medica
ASL Cagliari*

Jacopo Gottlieb

*Responsabile Tecnologie e Innovazione
Accademia Nazionale di Medicina
Genova*

Paola Grammatico

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

Fiorella Gurrieri

*Servizio Genetica Medica
Policlinico Universitario Campus Biomedico
Roma*

Maria Iascone

*Laboratorio di Genetica Medica
ASST Papa Giovanni XXIII
Bergamo*

Maria Teresa Landi

*Division of Cancer Epidemiology & Genetics
National Cancer Institute
Bethesda, Maryland, USA*

Luigi Laino

*U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini
Roma*

Giuseppe Merla

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

Monica Rosa Miozzo

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

Giuseppe Novelli

UOC Genetica Medica
Università di Tor Vergata

Giovanni Pellacani

UOC Dermatologia
Policlinico Umberto I
Sapienza Università di Roma
Roma

Antonio Pizzuti

Dipartimento di Medicina Sperimentale -
S.S. Genetica Medica
"Sapienza" Università di Roma
Roma

Manuela Priolo

U.O.C. Genetica Medica e di Laboratorio
A.O.R.N. Antonio Cardarelli
Napoli

Francesca Clementina Radio

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

Nicolino Ruperto

Struttura di ricerca in reumatologia
pediatrica
Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori
Monza

Emanuela Scarano

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

Liborio Stuppia

Dipartimento di Neuroscienze, Imaging
e Scienze Cliniche
Università degli Studi "G. d'Annunzio"
Chieti – Pescara

Andrea Superti Furga

Professore Emerito di Genetica Medica
Università di Losanna (CH)

Alberto Eugenio Tozzi

Unità di Ricerca di Medicina Predittiva
e Preventiva
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
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

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- 451960): **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 per Specializzandi, dottorandi e studenti (laureandi) **€ 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=1785> entro il **3 giugno 2025**; 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

Dipartimento di Scienze
Odontostomatologiche e Maxillo Facciali
"Sapienza" Università di Roma
Aula A1 e A2
Via Caserta 6, Roma

PROMOSSO DA

Accademia Nazionale di Medicina
www.accmed.org
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 17/7, Genova