

CONVEGNO

GRANDANGOLO IN GENETICA MEDICA 2024

Responsabili scientifici

Paola Grammatico

Liborio Stuppia

Orsetta Zuffardi



Roma, **11-12 luglio** 2024

7,7 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: Cardiologia Ginecologia e ostetricia, Odontoiatria, Oftalmologia e 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 2023, "in press" o accolta dall'editore (allegando lettera ufficiale dello stesso) alla data del 31 dicembre 2023.

Per partecipare, è necessario inviare – **entro il 15 giugno 2024** 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 2024"

CENA SOCIALE

Il giorno 11/07/2024 è prevista una cena sociale rivolta ai partecipanti e ai relatori del Convegno. È possibile aderire all'iniziativa scegliendo una delle quote di iscrizione sopra indicate **comprehensive della cena**.

I posti disponibili per la cena sono limitati, è possibile aderire entro il **10 giugno 2024 fino a esaurimento posti**.

Con il patrocinio di:



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA



FNOMCeO
Federazione Nazionale degli Ordini
dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri

PROGRAMMA

Giovedì 11 luglio 2024

10.15 Registrazione partecipanti

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

11.00 **Lecture:**

Le grandi storie della medicina: la Corea di Huntington

Paola Mandich

I SESSIONE

La Genetica incontra la odontostomatologia

Moderatore: Umberto Romeo

11.40 **Sfide e progressi nella genetica delle malformazioni craniofacciali**

Francesca Clementina Radio

12.00 **NUP98: nuovo gene malattia correlato a quadro sindromico da invecchiamento precoce**

Michele Valiante

12.20 **Approcci integrati tra odontoiatria e genetica: il ruolo dell'ortodonzia nella ricerca traslazionale**

Rosanna Guarnieri

12.40 **La Biopsia liquida nell'inquadramento clinico delle LEPM e del carcinoma orale: attualità e prospettive**

Gaspere Palaia, Gianluca Tenore

13.00 **Discussione**

13.20 *Pausa pranzo*

II SESSIONE

La morte cardiaca improvvisa: dalla clinica alle basi molecolari

Moderatori: Vittorio Fineschi, Domenico Gabrielli

14.30 **Epidemiologia e patogenesi della morte cardiaca improvvisa: il ruolo della Medicina Legale**

Stefano D'Errico

14.50 **Cardiomiopatie geneticamente determinate: il ruolo del patologo**

Giulia D'Amati

15.10 **Cardiomiopatia dilatativa dovuta a una nuova combinazione di varianti nei geni TTN e BAG3: dall'insufficienza cardiaca acuta a fenotipi subclinici**

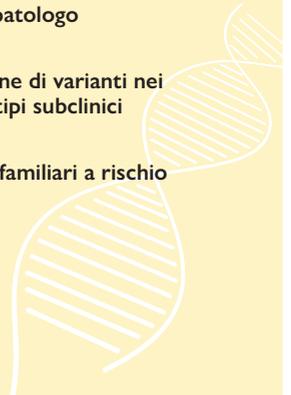
Daniela Formicola

15.30 **Morte improvvisa: screening e follow-up cardiologico nei familiari a rischio**

Carlo Lavallo

15.50 **Discussione**

16.10 *Coffee break*



III SESSIONE

Giovani ricercatori

Moderatori: Paola Grammatico, Liborio Stuppia, Orsetta Zuffardi

- 16.30 **Presentazione dei lavori candidati al Premio Franca Dagna Bricarelli**
- 17.30 **Premio Franca Dagna Bricarelli IX edizione**
- 18.00 **Chiusura dei lavori**
- 20.00 *Cena sociale*

Venerdì 12 luglio 2024

9.00 **Lecture:**

Genome reference: come uscire dal labirinto

Marco Fichera

IV SESSIONE

La Genetica incontra la neurologia

Moderatori: Fiorella Gurrieri, Antonio Pizzuti

- 9.40 **La diagnosi differenziale nelle diverse forme di demenza**
Vincenzo Di Lazzaro
- 10.00 **Una variante del gene FLCN associata a demenza: autofagia come possibile intersezione tra cancro e neurodegenerazione**
Irene Bottillo
- 10.20 **Approcci genomici per la diagnosi delle encefalopatie epilettiche**
Annalisa Vetro
- 10.40 **Nuovi approcci terapeutici alle epilessie su base genetica**
Alessandro Ferretti
- 11.00 **Applicazioni e potenzialità degli organoidi cerebrali per la decodifica dei meccanismi patologici**
Silvia Di Angelantonio
- 11.20 **Discussione**
- 11.40 *Coffee break*
- V SESSIONE**
- Terapia genica**
Moderatore: Orsetta Zuffardi
- 12.00 **Terapie geniche delle patologie retiniche**
Alberto Auricchio
- 12.20 **Tecniche di applicazione dei modelli di terapia genica in oftalmologia**
Rodolfo Mastropasqua

- 12.40 **Terapia genica di malattie genetiche del sistema immunitario**
Alessandra Mortellaro
- 13.00 **Recupero spontaneo della malattia**
Orsetta Zuffardi
- 13.20 **Discussione**
- 13.40 *Pausa pranzo*
- 14.30 **LEA e Nomenclatore-Tariffario: update, criticità ed opportunità per la genetica**
Francesca Torricelli

VI SESSIONE

Genetica oncologica

Moderatore: Paola Grammatico

- 15.00 **Impatto delle varianti germinali nella predisposizione ai tumori**
Monica Miozzo
- 15.20 **Il valore clinico del test HRD nel carcinoma ovarico**
Sabrina Giglio
- 15.40 **Cromoanagenesi: da evento somatico tumorale a causa di riarrangiamenti genomici complessi costituzionali**
Niccolò Di Giosaffatte
- 16.00 **L'approccio delle CAR-T nei tumori solidi**
Concetta Quintarelli
- 16.20 **Discussione**

VII SESSIONE

Preservazione della fertilità in pazienti con rischio di compromissione prematura della gametogenesi

Moderatore: Liborio Stuppia

- 16.40 **Conservazione oociti nelle pazienti con rischio oncologico o esaurimento precoce della riserva ovarica**
Rocco Rago
- 17.00 **Preservazione gametica nell'uomo e strategie sperimentali di gametogenesi in vitro**
Donatella Paoli
- 17.20 **Link genetico tra infertilità e comorbidità**
Antonio Capalbo
- 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

Liborio Stuppia

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

Orsetta Zuffardi

Professore Emerito di Genetica Medica
Università di Pavia

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

Alberto Auricchio, *Napoli*

Irene Bottillo, *Roma*

Antonio Capalbo, *Roma*

Giulia D'Amati, *Roma*

Stefano D'Errico, *Trieste*

Silvia Di Angelantonio, *Roma*

Niccolò Di Giosaffatte, *Roma*

Vincenzo Di Lazzaro, *Roma*

Alessandro Ferretti, *Roma*

Marco Fichera, *Catania*

Vittorio Fineschi, *Roma*

Daniela Formicola, *Roma*

Domenico Gabrielli, *Roma*

Sabrina Giglio, *Cagliari*

Rosanna Guarnieri, *Roma*

Fiorella Gurrieri, *Roma*

Carlo Lavalle, *Roma*

Paola Mandich, *Genova*

Rodolfo Mastropasqua, *Chieti – Pescara*

Monica Miozzo, *Milano*

Alessandra Mortellaro, *Milano*

Gaspere Palaia, *Roma*

Donatella Paoli, *Roma*

Antonio Pizzuti, *Roma*

Concetta Quintarelli, *Roma - Napoli*

Francesca Clementina Radio, *Roma*

Rocco Rago, *Roma*

Umberto Romeo, *Roma*

Gianluca Tenore, *Roma*

Francesca Torricelli, *Firenze*

Michele Valiante, *Roma*

Annalisa Vetro, *Palermo*

ECM

Sulla base del regolamento applicativo approvato dalla CNFC, Accademia Nazionale di Medicina (provider n. 31), assegna alla presente attività ECM (**31- 418123**): **7,7 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**
- Quota intera comprensiva di cena del 11/07/2024 **€ 275.00**
- Quota soci sigu comprensiva di cena del 11/07/2024 **€ 235.00**
- Quota tecnici lab. biomedico comprensiva di cena del 11/07/2024 **€ 185.00**
- Quota specializzandi comprensiva di cena del 11/07/2024 **€ 155.00**

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=1578> **entro il 28 giugno 2024**; 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, 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