

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

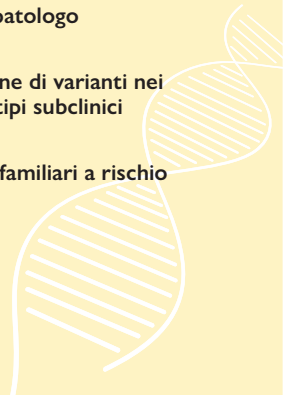
- 11.40 **Sfide e progressi nella genetica delle malformazioni craniofacciali**
Francesca Clementina Radio
- 12.00 **NUP98: nuovo gene malattia correlato a quadro sindromico da invecchiamento precoce**
Michele Valiante
- 12.20 **Approcci integrati tra odontoiatria e genetica: il ruolo dell'ortodonzia 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 ovociti 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