

CONVEGNO

# GRANDANGOLO IN GENETICA MEDICA 2026

Responsabili Scientifici

Paola Grammatico

Orsetta Zuffardi

Liborio Stuppia

Sabrina Giglio



Roma, **28-29 maggio** 2026

**9,1** CREDITI ECM

[www.accmed.org](http://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, Patologia clinica. Tecnici di laboratorio biomedico.

Altre discipline: Endocrinologia, Oncologia, Pediatria, Urologia, Ematologia, Ginecologia e Ostetrica, 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 2024/5 "in press" o accolta dall'editore (allegando lettera ufficiale dello stesso) alla data del 31 dicembre 2025.

Per partecipare, è necessario inviare – **entro il 18 maggio 2026** la candidatura unitamente a CV e copia del lavoro all'indirizzo [segreteriacorsi@accmed.org](mailto:segreteriacorsi@accmed.org) specificando come oggetto "Premio Franca Dagna Bricarelli – Grandangolo in Genetica Medica 2026"

Con il patrocinio di:



SAPIENZA  
UNIVERSITÀ DI ROMA



INGENIUM  
European University



UniSR  
Università Vita-Salute  
San Raffaele



UNICA  
UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DI CAGLIARI



FNOMCeO  
Federazione Nazionale degli Ordini  
dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri

SIGU  
Società Italiana  
di Genetica Umana

## PROGRAMMA

Giovedì 28 maggio 2026

10.00 Registrazione partecipanti

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

Antonella Polimeni, Vito Cantisani, Andrea Isidori, Massimo Gennarelli

11.00 **Letture magistrale:**

**I percorsi di transizione tra l'età pediatrica e l'età adulta nel paziente fragile**

Giuseppe Zampino

### **I SESSIONE**

**Nuove tecnologie di sequenziamento**

Moderatori: Irene Bottillo, Giuseppe Merla

11.45 **Analisi comparativa di tecnologie di sequenziamento di seconda e terza generazione per la caratterizzazione genomica di un trio con probando non diagnosticato**

Graziano Pesole

12.10 **Caratterizzazione molecolare e funzionale di varianti strutturali mediante tecnologia Hi-C**

Elisa Giorgio

12.30 **Discussione**

13.00 *Lunch*

### **II SESSIONE**

**La genetica incontra la Endocrinologia**

Moderatori: Andrea Isidori, Francesca Clementina Radio

14.00 **Obesità monogeniche**

Giovanni Ceccarini

14.20 **Obesità sindromiche: aspetti clinici e genetici**

Livia Garavelli

14.40 **Aspetti clinici delle sindromi adrenogenitali**

Alessandra Gambineri

15.00 **Spettro fenotipico e approcci genetici nell'inquadramento delle sindromi adrenogenitali**

Niccolò Di Giosaffatte

15.20 **Discussione**



### **III SESSIONE**

#### **La genetica incontra l'Oncologia urologica**

Moderatori: Fabio Calabrò, Sabrina Giglio

- 15.40 **Carcinoma prostatico con mutazioni di BRCA o di HRR. Una malattia da curare diversamente dall'inizio?**  
Vincenza Conteduca
- 16.00 **Istotipi rari di carcinoma renale. Cosa ci perdiamo se non li cerchiamo**  
Fabio Calabrò
- 16.20 **Carcinoma uroteliale dell'alta via escrettrice associato a sindrome di Lynch. Una rarità che nasconde nuove opzioni terapeutiche?**  
Brigida Maiorano
- 16.40 **Sindromi da suscettibilità neoplastica in oncologia urologica**  
Michele Valiante
- 17.00 **Discussione**
- 17.15 *Coffee break*

### **IV SESSIONE**

#### **Giovani ricercatori**

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

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

### **LETTURA NON ACCREDITATA AI FINI ECM**

- 18.20 **Intelligenza Artificiale e Genomica: verso nuove frontiere cliniche**  
Luisa Cucugliato

- 18.40 **Chiusura dei lavori**

Venerdì 29 maggio 2026

- 9.00 **Malattie rare e disabilità: nuove prospettive per una presa in carico centrata sulla persona**  
Maria Luisa Scattoni
- 9.30 **Network for Italian Genomes: integrare dati, competenze e visione per una genomica nazionale**  
Giuseppe Matullo
- 10.00 **Tecnologie di sequenziamento di terza generazione nella diagnosi molecolare delle distrofie miotoniche**  
Annalisa Botta
- 10.20 **Profilazione epigenetica e trascrittomica nei piloti ad alte prestazioni: correlazioni con l'esposizione occupazionale**  
Monica Miozzo
- 10.40 **Discussione**
- 11.00 *Coffee break*

## **V SESSIONE**

### **Casi clinici complessi**

Moderatori: Paola Grammatico, Massimo Gennarelli

- 11.15 **Discussione interattiva di casi clinici complessi**  
Sabrina Giglio, Orsetta Zuffardi
- 13.00 *Lunch*



## **VI SESSIONE**

### **Dalla Citogenetica Classica all'Optical Genome Mapping**

Moderatori: Sabine Stioui, Orsetta Zuffardi

- 14.00 **La Citogenetica: *The Never Ending Story***  
Sabine Stioui
- 14:10 **Applicazione dell'Optical Genome Mapping nel percorso diagnostico delle malattie rare**  
Viola Alesi
- 14.30 **Optical Genome Mapping: integrazione nei workflow di citogenetica e genomica per le neoplasie ematologiche**  
Lucia Zanatta
- 14.50 **Valutazione strutturale del genoma in oncoematologia: contributo Optical Genome Mapping, presentazione casi clinici**  
Alessandra Pansa
- 15.10 **Discussione**

## **VII SESSIONE**

### **Medicina della riproduzione e screening neonatale**

Moderatori: Liborio Stuppia, Cristina Cereda

- 15.30 **Genetica della infertilità maschile**  
Csilla Krausz
- 15.50 **Diagnosi genetica preimpianto: quali evoluzioni**  
Antonio Capalbo
- 16.10 **La consulenza genetica nelle coppie candidate alla diagnosi preimpianto**  
Francesca Clementina Radio
- 16.30 **L'evoluzione del paradigma diagnostico e terapeutico nell'Adrenoleucodistrofia X-linked: dallo screening neonatale ai nuovi orizzonti terapeutici**  
Davide Tonduti
- 16.50 **Discussione**
- 17.10 **Conclusioni**
- 17.30 **Chiusura dei lavori**

## RESPONSABILI SCIENTIFICI

### **Paola Grammatico**

*U.O.C. Laboratorio di genetica medica  
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini  
Dipartimento di Medicina Sperimentale  
Sapienza, Università di 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  
Dipartimento di Medicina Molecolare  
Università degli Studi  
Pavia*

### **Sabrina Giglio**

*U.O.C. Genetica Medica  
IRCCS Ospedale San Raffaele  
Università Vita-Salute San Raffaele  
Milano*

## SEGRETERIA SCIENTIFICA

### **Irene Bottillo**

*U.O.C. Laboratorio di genetica medica  
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini  
Dipartimento di Medicina Sperimentale  
Sapienza, Università di Roma*

### **Francesca Clementina Radio**

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

## RELATORI E MODERATORI

### **Viola Alesi**

*UOS Genomica e Citogenomica  
UOC Laboratorio di Genetica Medica  
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù  
Roma*

### **Annalisa Botta**

*Laboratorio di Genetica Medica  
Università degli studi di Roma Tor Vergata  
Roma*

### **Irene Bottillo**

*U.O.C. Laboratorio di genetica medica  
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini  
Dipartimento di Medicina Sperimentale  
Sapienza, Università di Roma*

### **Fabio Calabrò**

*U.O.C. Oncologia Medica 1  
IRCCS IFO-Regina Elena  
Roma*

### **Antonio Capalbo**

*Genetica Medica  
Università degli Studi "G. d'Annunzio"  
Chieti – Pescara  
Juno Genetics  
Roma*

### **Giovanni Ceccarini**

*Centro Obesità e Lipodistrofie  
U.O. Endocrinologia I  
Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana  
Pisa*



**Cristina Cereda**

Unità di Screening Neonatale Genomico  
Funzionale e Malattie Rare  
ASST Fatebenefratelli - Sacco, Milano  
Dipartimento di Scienze Biomediche e  
Cliniche  
Università degli Studi di Milano  
Milano

**Vincenza Conteduca**

U.O. Oncologia Medica e Terapia  
Biomolecolare  
Università degli Studi  
Foggia

**Niccolò Di Giosaffatte**

U.O.C. Laboratorio di genetica medica  
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini  
Dipartimento di Medicina Sperimentale  
Sapienza, Università di Roma

**Alessandra Gambineri**

Unità Operativa Complessa di  
Endocrinologia e Prevenzione e Cura del  
Diabete  
Policlinico di Sant'Orsola  
IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di  
Bologna  
Dipartimento di Scienze Mediche e  
Chirurgiche  
Università di Bologna

**Livia Garavelli**

SOC di Genetica Medica  
IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova  
Reggio Emilia

**Massimo Gennarelli**

Dipartimento di Medicina Molecolare e  
Traslaazionale  
Università degli Studi di Brescia

**Sabrina Giglio**

U.O.C. Genetica Medica  
IRCCS Ospedale San Raffaele  
Università Vita-Salute San Raffaele  
Milano

**Elisa Giorgio**

Dipartimento di Medicina Molecolare  
Università di Pavia  
Unità di Neurogenetica  
IRCCS Fondazione Mondino  
Pavia

**Paola Grammatico**

U.O.C. Laboratorio di genetica medica  
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini  
Dipartimento di Medicina Sperimentale  
Sapienza, Università di Roma

**Andrea Isidori**

UOC Endocrinologia  
Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico  
Umberto I  
Dipartimento di Medicina Sperimentale  
Sapienza Università di Roma  
Roma

**Csilla Krausz**

SOD di Andrologia, Endocrinologia femminile  
e incongruenza di genere  
Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi  
Dipartimento di Scienze Biomediche,  
Sperimentali e Cliniche "Mario Serio"  
Università degli Studi di Firenze  
Firenze

**Brigida Maiorano**

U.O. di Oncologia Medica  
IRCCS Ospedale San Raffaele  
Milano

**Giuseppe Matullo**

Dipartimento di Scienze Mediche, Scuola di  
Medicina  
Università di Torino  
Servizio di Genetica Medica  
Ospedale Molinette Città della Salute e della  
Scienza  
Torino

**Giuseppe Merla**

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

**Monica Miozzo**

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

**Alessandra Pansa**

Laboratorio di genetica medica  
ASST Papa Giovanni XXIII  
Bergamo

**Graziano Pesole**

Dipartimento Di Bioscienze, Biotecnologie e  
Ambiente  
Università degli studi di Bari Aldo Moro  
Bari

**Francesca Clementina Radio**

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

**Maria Luisa Scattoni**

Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore di Sanità  
Roma

**Sabine Stioui**

Laboratorio di Genetica Medica  
CDI Centro Diagnostico Italiano  
Milano

**Liborio Stuppia**

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

**Davide Tonduti**

Dipartimento di Scienze Biomediche e  
Cliniche, Università degli Studi di Milano  
UOC Neurologia Pediatrica  
Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi"  
ASST Fatebenefratelli – Sacco  
Milano

**Michele Valiante**

U.O.C. Laboratorio di genetica medica  
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini  
Dipartimento di Medicina Sperimentale  
Sapienza, Università di 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

**Lucia Zanatta**

UOS Citogenetica e Citogenomica  
Azienda ULSS 2 Marca Trevigiana  
Treviso

**Orsetta Zuffardi**

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



## ECM

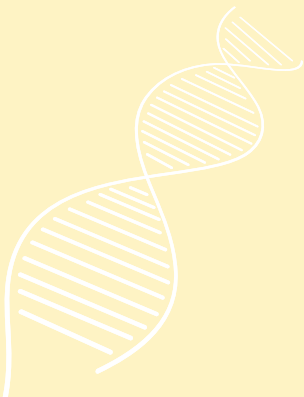
Sulla base del regolamento applicativo approvato dalla CNFC, Accademia Nazionale di Medicina (provider n. 31), assegna alla presente attività ECM (**31-482485**):

### **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 specializzandi **€ 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=2078> entro il **18 maggio 2026**; 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](mailto: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

Hotel The Building  
Via Montebello, 126  
Roma

## PROMOSSO DA

Accademia Nazionale di Medicina  
[www.accmed.org](http://www.accmed.org)  
Direttore Generale Stefania Ledda  
Via Martin Piaggio 17/6, Genova



## INFORMAZIONI E ISCRIZIONI

[fad.accmed.org](http://fad.accmed.org)  
[segreteriacorsi@accmed.org](mailto:segreteriacorsi@accmed.org)  
Tel 010 83794238  
Cell 335 7112443

## SERVIZI LOGISTICI E TECNOLOGICI

Forum Service  
Via Martin Piaggio 17/7  
Genova