



PROGRAMMA

Mercoledì 24 Ottobre 2018

14.30-18.30

Simposio satellite - **Riunione congiunta GdL** Genetica Clinica/Molecolare

Impatto delle tecniche NGS sulla attività del genetista clinico

14.30-14.45 **Introduzione e saluti ai partecipanti**

Corrado Romano (Troina, EN), Enrico Tagliafico (Modena)

Moderatori: Antonio Percesepe (Parma), Marcella Zollino (Roma)

14.45-15.10 **Cosa chiede il Laboratorio alla Clinica?**

Maria Iacone (Bergamo)

15.10-15.35 **Cosa chiede la Clinica al Laboratorio?**

Romano Tenconi (Padova)

15.35-15.50 **Discussione**

15.50-16.15 **L'esperienza integrata dell'UOC di Genetica Medica del Policlinico di Bologna**

Marco Seri (Bologna)

16.15-16.40 **L'esperienza integrata dell'UOC di Genetica Medica del Policlinico di Siena**

Alessandra Renieri (Siena)

16.40-16.55 **Discussione**

16.55-17.10 **Break**

Moderatori: Alessandra Ferlini (Ferrara), Sabrina Giglio (Firenze)

17.10-17.35 **Dalla ricerca alla diagnostica clinica**

Marco Tartaglia (Roma)

17.35-18.00 **L'esperienza del TIGEM con gli undiagnosed**

Vincenzo Nigro (Napoli)

18.00-18.15 **Discussione**

18.15-18.30 **Conclusioni** Corrado Romano (Troina, EN), Enrico Tagliafico (Modena)

15.30-18.30

Simposio satellite - **Riunione GdL** Epigenetica

Disordini della cromatina: nuovi protagonisti e meccanismi patogenetici

- 15.30-15.40 **Introduzione**
Andrea Riccio (Napoli)
- 15.40-16.05 **Storia e novità delle cromatinopatie: Histones, writers, remodelers, readers and erasers**
Giuseppe Merla (S. Giovanni Rotondo, FG)
- 16.05-16.30 **La sindrome di Rubinstein-Taybi: modello di cromatinopatia e non solo...**
Cristina Gervasini (Milano)
- 16.30-16.55 **Mutazioni dominanti del gene H1ST1H1E associate a disabilità intellettiva, invecchiamento precoce ed accelerata senescenza cellulare**
Elisabetta Flex (Roma)
- 16.55-17.10 Break
- 17.10-17.35 **Mutazioni dell'istone H3F3 sono responsabili di disturbi multipli dello sviluppo somatico e neurologico**
Giovanni Battista Ferrero (Torino)
- 17.35-18.00 **Le modifiche istoniche come target per la terapia dei tumori e non solo...**
Cristiana Lo Nigro (Cuneo)
- 18.00-18.30 **Nuove prospettive nei disordini della cromatina**
Lidia Larizza (Milano)

Giovedì 25 Ottobre 2018

8.30-9.30

RIUNIONI GdL: Citogenetica e Citogenomica/Genetica Clinica/Forense/Epigenetica

9.30-10.30

RIUNIONI GdL: Genetica Oncologica/SIGU-Sanità/Farmacogenomica/Genetica Molecolare

10.30-12.00

SESSIONE PARALLELA A

Il cromosoma dell'anno: Cromosoma 21 | Chromosome of the year: Chromosome 21

Moderatori: Antonio Novelli (Roma), Piccione Maria (Palermo)

Fatti e personaggi nella storia della sindrome di Down

Giovanni Neri (Roma)

Dalla trisomia all'aploinsufficienza: meccanismi ed effetti

Corrado Romano (Troina, EN)

Età biologica vs età cronologica: la sindrome di Down come paradigma

Claudio Franceschi (Bologna)

Down syndrome therapy

Ilario De Toma (Barcellona, Spain)

SESSIONE PARALLELA B: comunicazioni orali scelte 1

Moderatori: Nicoletta Resta (Bari), Isabella Torrente (Roma)

SESSIONE PARALLELA C: comunicazioni orali scelte 2

Moderatori: Sebastiano Bianca (Catania), Liliana Varesco (Genova)

12.00 – 13.00 WORKSHOP AZIENDALI

12.00 – 13.30 ATTIVITÀ SOCIETARIA – Riunione Collegio Docenti Prima Fascia MED/03

13.30-14.30

Inaugurazione Congresso - Presidente

14.30-16.00

I SESSIONE PLENARIA

***Genome Editing: la nuova frontiera per lo studio e la terapia delle malattie genetiche |
Genome Editing: the new frontier for the study and therapy of genetic diseases***

Moderatori: Paolo Gasparini (Trieste), Maurizio Genuardi (Roma)

ZECARDIO: A zebrafish screening platform for validating genetic association in the cardiovascular field

Javier Terriente (Barcellona, Spagna)

Human iPS cells and deafness: prospects for new models and novel therapies

Brigitte Malgrange (Liegi, Belgium)

Hematopoietic Stem Cell Gene Editing for the Treatment of Inherited Diseases

Pietro Genovese (Milano)

16.00-17.30

II SESSIONE PLENARIA

***Le migliori 6 comunicazioni orali scelte tra i giovani ricercatori | Six selected speeches
from young researchers***

Moderatori: Giuseppe Novelli (Roma), Pier Francesco Pignatti (Verona)

17.30-19.00

Assemblea dei Soci

21.00 Cena Sociale

Venerdì 26 Ottobre 2018

9.00-10.30

SESSIONE PARALLELA A

***Tecnologie e big data: cosa rimane oggi dopo un decennio di ricerca | Technologies and
big data: ten years of research***

Moderatori: Marco Fichera (Catania), Federica Sangiuolo (Roma)

Population-scale genome sequencing for precision medicine

Nicole Soranzo (Cambridge, UK)

Enhanced targeted resequencing by optimizing enrichment technology and DNA insert lengths

Massimo Delledonne (Verona)

Dagli studi di associazione di tutto il genoma (GWAS) alla comprensione dei meccanismi funzionali

Francesco Cucca (Cagliari)

SESSIONE PARALLELA B

Copy number variants: una nuova visione sui loro meccanismi patogenetici | Copy number variants: new insights into their mechanisms of pathogenicity

Moderatori: Teresa Mattina (Catania), Michele Pinelli (Napoli)

Structural variation in the 3D genome and disease

Malte Spielmann (Seattle, WA USA)

Mapping chromatin in 4D and implications to human diseases

Mario Nicodemi (Napoli)

Y matters: exploring the structural variability

Pille Hallast (Tartu, Estonia)

10.30-12.00

SESSIONE PARALLELA C

L'atrofia muscolare spinale al giro di boa: come il trattamento sta cambiando il fenotipo e la consulenza genetica | Spinal Muscular Atrophy: how treatment is impacting on phenotype and genetic counseling

Moderatori: Massimo Gennarelli (Brescia), Francesco Danilo Tiziano (Roma)

Introduzione della sessione. La "golden age" della SMA: il punto di vista delle famiglie

Daniela Lauro (Milano)

Approcci terapeutici basati sull'uso di piccole molecole che modificano lo splicing alternativo dei geni SMN2

Sonia Messina (Messina)

Adenoassociated viruses as vectors for the gene therapy of SMA

Brian Kaspar (Columbus, OH USA)

Nusinersen (Spinraza): effetto clinico della somministrazione di oligonucleotidi antisenso

Eugenio Mercuri (Roma)

SESSIONE PARALLELA D

Nuove sfide per i servizi di genetica medica: quando il tempo conta | New challenges for the Medical Genetic Services: when time counts

Moderatori: Domenico Coviello (Genova), Mattia Gentile (Bari)

The importance of a close interaction between clinical and molecular geneticists for a personalized approach to the patient

Conny van Ravenswaaij-Arts (Groningen, NL)

The importance of the molecular results for a personalized approach to the patient - The model of epilepsies

Renzo Guerrini (Firenze)

The role of WES for the identification of a correct and personalized reproductive risk

Emanuele Agolini (Roma)

12.00 – 13.00 WORKSHOP AZIENDALI

12.00 – 13.00 ATTIVITÀ SOCIETARIA – Riunione Responsabili Aziendali UOC e UOSA/UOSD

13.00 – 14.00 ATTIVITÀ SOCIETARIA – Riunione Direttori Scuole Specializzazione in Genetica Medica

14.00-15.00

SESSIONE CONGIUNTA GDL

Moderatori: Paola Ghiorzo (Genova), Angela Ragusa (Catania), Gioacchino Scarano (Benevento)

15.00-16.30

III SESSIONE PLENARIA

Terapie innovative e malattie genetiche: finalmente ci siamo | Innovative therapies and genetic diseases: here we are, at last

Moderatori: Antonio Amoroso (Torino), Achille Iolascon (Napoli)

Terapie innovative della fibrosi cistica: dal laboratorio al letto del paziente

Giulio Cabrini (Verona)

Terapia genica con cellule staminali ematopoietiche per le malattie ereditarie ematologiche

Alessandro Aiuti (Milano)

Rigenerazione dell'intera epidermide umana tramite trapianto autologo di cellule staminali transgeniche

Laura de Rosa (Modena)

14.00-16.30

SIMPOSIO AIFEG - IN SALA PARALLELA

16.30 - 18.00

IV SESSIONE PLENARIA sessione congiunta con AIFEG

***Nuove strategie di prevenzione e terapia in oncologia
New strategies for prevention and therapy in oncology***

Moderatori: Lidia Larizza (Milano), Guglielmina Ranzani (Pavia)

CAR-T cells

Franco Locatelli (Roma/Pavia)

Universal Tumor Screening for Lynch Syndrome: From Population Studies to Practice

Heather Hampel (Columbus, OH)

Le cellule staminali tumorali: implicazioni per la prognosi e la terapia

Ruggero De Maria (Roma)

18.00-18.30

Premiazioni e Chiusura Congresso

Sabato 27 Ottobre 2018

CORSI POST CONGRESSUALI

CORSO 1

ANALISI E INTERPRETAZIONE DATI NELLA GENOMICA CLINICA

Responsabile Scientifico: Tommaso Pippucci (Bologna)

9.00-12.30

Introduzione

Esposizione delle tematiche del corso e delle risorse informatiche, dei tool bioinformatici e delle tipologie di dati utilizzati

Tommaso Pippucci (Bologna)

Analisi dei dati con la piattaforma Galaxy e Quality Control

Illustrazione degli strumenti di analisi messi a disposizione da Galaxy, spiegazione dei formati di file e utilizzo di tool per il Quality Control delle read e delle varianti

Paolo Uva (Cagliari)

Database genomici e annotazione

Panoramica dei database genomici di maggiore utilizzo e loro integrazione nell'annotazione delle varianti, principali tool di annotazione e di analisi on-line, visualizzazione delle varianti

Alessandro Bruselles (Roma)

13.30-18.00

Identificazione di Copy Number Variants e Homozygosity Mapping

Panoramica delle strategie più diffusamente utilizzate per l'identificazione delle CNV, in particolare in dati di target resequencing ed esoma

Tommaso Pippucci (Bologna)

Principi di filtraggio e prioritizzazione di geni e varianti

Panoramica dei parametri genomici per filtrare e prioritizzare varianti candidate, in particolare per la predizione in silico del potenziale deleterio di varianti codificanti (e non)

Alessandro Bruselles (Roma)

Analisi dei dati secondo i modelli di ereditarietà

Descrizione di tool per l'identificazione di varianti candidate in disegni di studio family-based ed illustrazione di esempi (analisi di trio, di famiglie multiplex...)

Paolo Uva (Cagliari)

Applicazione dei concetti appresi nell'analisi di casi reali

Utilizzo degli strumenti introdotti durante le sessioni precedenti al fine di identificare il gene coinvolto in alcuni casi esemplificativi

Giuseppe Marangi (Roma) - Tommaso Pippucci (Bologna)

CORSO 2

METODI E PROCEDURE PER LA PRODUZIONE DI LINEE GUIDA - ISTRUZIONI PER L'USO

Responsabile Scientifico: Emilio Di Maria (Genova) – Elisabetta Lenzini (Padova)

08:30-09:30

Il Sistema Nazionale Linee Guida: assetto di sistema, obiettivi e ruolo delle società scientifiche

Primiano Iannone (Roma)

09:30-10:30

Sessione interattiva: l'esperto risponde

Focus on: requisiti e standard metodologici per l'elaborazione delle linee guida nazionali

Primiano Iannone (Roma), Pasquale Lorenzo Moja (Milano), Simona Vecchi (Roma)

10:30-11:30

Il percorso di elaborazione delle linee guida: strategie, processi, ruoli

Pasquale Lorenzo Moja (Milano)

11:30-12:30

Sessione interattiva: l'esperto risponde

Focus on: prioritizzazione; gruppo di lavoro; implementazione

Primiano Iannone (Roma), Pasquale Lorenzo Moja (Milano), Simona Vecchi (Roma)

13:30-14:30

Il processo di stesura delle linee guida: formulazione dei quesiti, valutazione delle prove, sintesi delle raccomandazioni

Simona Vecchi (Roma)

14:30-16:30

Sessione interattiva: esercitazione

Focus on: paradigma GRADE

Primiano Iannone (Roma), Pasquale Lorenzo Moja (Milano), Simona Vecchi (Roma)

16:30-17:30

Sessione interattiva: l'esperto risponde

Focus on: adattamento e aggiornamento di linee guida; la checklist AGREE II

Primiano Iannone (Roma), Pasquale Lorenzo Moja (Milano), Simona Vecchi (Roma)