



Con il patrocinio di UniCamillus-Saint Camillus International University of Health Sciences



PerCORSO FORMATIVO

La Genomica e le nuove frontiere della medicina

Coordinatore: Prof. Antonio Novelli

Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù

Professore Associato di Genetica Medica, Facoltà Dipartimentale di Medicina

UniCamillus —International Medical University in Rome

I corsi si terranno il venerdì pomeriggio ed il sabato mattina a partire dal 22-23 novembre 2024 rispettivamente con orari 14-18 e 09-13 fino al 23-24 maggio 2025

Il corso si svolgerà in presenza con lezioni frontali presso la sala congressi e laboratori dell'Istituto di Genetica CSS-Mendel a Roma, in Viale Regina Margherita 261 (Piazza Galeno 5).

Programma

I modulo

22 novembre 2024 - ore 15

Saluti Istituzionali e benvenuto

Dr.ssa S. Massafra; Sen. Vincenzo D'Anna

Introduzione al corso "La Genomica oggi"

Giuseppe Novelli

23 novembre 2024 - ore 09-13

Citogenetica-Citogenomica

- ✓ *Citogenetica pre e postnatale (Antonio Novelli)*
- ✓ *Citogenetica pre e postnatale sul campo (Antonio Novelli)*

29 novembre 2024 - ore 14-18

- ✓ *Tecnologia CMA (Chromosomal Microarray Analysis) CGH/SNP array (Licia Iaccarino; Barbara Torres)*
- ✓ *Classificazione e interpretazione di varianti genomiche (Laura Bernardini)*

30 novembre 2024 - ore 09-13

- ✓ *Citogenomica sul campo (Laura Bernardini)*
- ✓ *Alterazioni della struttura 3D del genoma e dei TAD nelle malattie mendeliane (Marina Goldoni)*

II Modulo

13 dicembre 2024 - ore 14-18

Next-Generation Sequencing (NGS)

- ✓ *Aspetti teorici e sperimentali (Massimo Delledonne)*
- ✓ *Strumenti bioinformatici per l'analisi dei dati (Licia Iaccarino; Duarte Oliveira)*

14 dicembre 2024 - ore 09-13

- ✓ *Interpretazioni di varianti: criteri e strumenti per la classificazione, gestione e comunicazione dei risultati e presentazione casi clinici* (Cecilia Maria D'Asdia - Valentina Guida - Alessandro De Luca)
- ✓ *Validazione di varianti e studi funzionali in silico e in vitro e casi clinici* (Lorenzo Vaccaro; Marcella Cesana)

20 dicembre 2024 - ore 14-18

- ✓ *Applicazioni in epoca prenatale: NIPT* (Licia Iaccarino - Fabrizia Restaldi)
- ✓ *Applicazioni in urgenza/priorità* (Alessandra Terracciano – Francesca Romana Lepri)

21 dicembre 2024 - ore 09-13

- ✓ *Consulenza genetica dei moduli I e II* (Bruno Dallapiccola; Lorenzo Sinibaldi)

III Modulo

La questione del Genoma di riferimento

10 gennaio 2025 - ore 14-18

- ✓ *Aspetti teorici* (Viviana Caputo)

11 gennaio 2025 - ore 09-13

- ✓ *Aspetti computazionali - Aspetti pratici* (Tommaso Mazza)

IV Modulo

Genetica Oncologica, Farmacogenomica e Terapia Genica

24 gennaio 2025 - ore 14-18

- ✓ *Sindromi da predisposizione al cancro* (Alessia Micalizzi; Marta Matraxia)
- ✓ *Caratterizzazione Molecolare delle neoplasie* (Emanuele Agolini)

25 gennaio 2025 - ore 09-13

- ✓ *Biopsia liquida: applicazioni in ambito oncologico* (Davide Cacchiarelli)
- ✓ *CAR-T nei tumori* (Concetta Quintarelli)

07 febbraio 2025 - ore 14-18

- ✓ *Farmacogenomica Costituzionale* (Dario Cocciadiferro)
- ✓ *Farmacogenomica Oncologica* (Emanuele Agolini)

08 febbraio 2025 - ore 09-13

- ✓ *Terapia Genica: approcci a DNA ed RNA* (Alessandra Ferlini)

V Modulo

Tecnologie di sequenziamento di terza generazione e sue applicazioni

21 febbraio 2025 - ore 14-18

- ✓ *Optical genome mapping in citogenetica* (Viola Alesi)
- ✓ *Introduzione alla tecnologia Long-reads* (Chiara Passarelli)

22 febbraio 2025 - ore 09-13

- ✓ *Applicazioni del sequenziamento di terza generazione per analisi genomiche* (Barbara Ottolini)
- ✓ *Long-reads per RNA sequencing e analisi di metilazione* (Simone Di Giacomo; Pierluigi Tenca)

VI Modulo

Il genoma mitocondriale

07 marzo 2025 - ore 14-18

- ✓ *Analisi del DNA mitocondriale* (Alessandra Torracò)
- ✓ *Variabilità clinica nelle malattie mitocondriale* (Daria Diodato)

08 marzo 2025 - ore 09-13

- ✓ *Studi funzionali per varianti mitocondriali* (Rosalba Carrozzo)
- ✓ *Metodi di intelligenza artificiale per la classificazione di varianti Mitocondriali* (Ivan Limongelli)

VII Modulo

Malattie multifattoriali

21 marzo 2025 - ore 14-18

Approcci per lo studio: aspetti teorici, sperimentali e pratici

- ✓ *Autismo* (Dario Cocciadiferro)
- ✓ *Diabete* (Sabrina Prudente)
- ✓ *Fatty Liver Disease* (Anna Alisi)

VIII Modulo

Genomica Forense

22 marzo 2025 - ore 09-13

- ✓ *Aspetti teorici e tecnici in genomica forense* (da definire)
- ✓ *DNA mitocondriale e genetica forense* (Emiliano Giardina)

Lezioni pratiche sul campo presso i laboratori di Genetica dell'Istituto Mendel-Roma

4 gruppi (A-B-C-D)

28-29 marzo 2025

4-5 aprile 2025

11-12 aprile 2025

9-10 maggio 2025

16-17 maggio 2025

Speakers

- **Dr. Emanuele Agolini** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Dr. Viola Alesi** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Dr. Anna Alisi** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Dr. Laura Bernardini** - IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
- **Prof. Davide Cacchiarelli** – Università degli studi *Federico II*, Napoli
- **Prof. Viviana Caputo** – Università *La Sapienza*, Roma
- **Dr. Rosalba Carrozzo** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Prof. Marcella Cesana** - Università degli studi *Federico II*, Napoli
- **Dr. Dario Cocciadiferro** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Dr. Cecilia Maria D’Asdia** - IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
- **Prof. Bruno Dallapiccola** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Dr. Alessandro De Luca** - IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
- **Prof. Massimo Delledonne** – Università degli Studi, Verona
- **Dr. Simone Di Giacomo** - PacBio
- **Dr. Daria Diodato** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Prof. Alessandra Ferlini** - Università degli Studi, Ferrara
- **Prof. Emiliano Giardina** - Università degli Studi Tor Vergata
- **Dr. Marina Goldoni** - IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
- **Dr. Valentina Guida** - IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
- **Dr. Licia Iaccarino** – Illumina
- **Dr. Francesca Romana Lepri** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Dr. Ivan Limongelli** - enGenome
- **Dr. Marta Matraxia** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Dr. Tommaso Mazza** - IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
- **Dr. Alessia Micalizzi** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Prof. Antonio Novelli** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Prof. Giuseppe Novelli** - Università degli Studi Tor Vergata
- **Dr. Duarte Mendes Oliveira** - Illumina
- **Dr. Barbara Ottolini** - Oxford Nanopore Technologies
- **Dr. Chiara Passarelli** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Prof. Sabrina Prudente** –Università *La Sapienza* di Roma
- **Prof. Concetta Quintarelli** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Dr. Fabrizia Restaldi** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Dr. Lorenzo Sinibaldi** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Dr. Pierluigi Tenca** - PacBio
- **Dr. Alessandra Terracciano** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Dr. Alessandra Torraco** - IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Dr. Barbara Torres** - IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
- **Dr. Lorenzo Vaccaro** – Tigem