

LE TECNICHE OMICHE E LE NUOVE FRONTIERE DELLA MEDICINA



13 Giugno 2024

Auditorium V. Nobili
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Viale F. Baldelli, 38 - 00146 Roma



European
Reference
Networks



Bambino Gesù
OSPEDALE PEDIATRICO

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Antonio Novelli

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

RELATORI E MODERATORI

Agolini Emanuele

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

Alesi Viola

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

Bartuli Andrea

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

Bertini Enrico Silvio

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

Biagini Tommaso

Istituto Mendel Roma

Brancati Francesco

Università L'Aquila, L'Aquila

Cacchiarelli Davide

Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM)

Castori Marco

*IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza San Giovanni
Rotondo (FG)*

Cesana Marcella

Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM)

Ciancaleoni Ilaria

OMAR

Dallapiccola Bruno

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

Dentici Maria Lisa

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

Digilio Maria Cristina

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

Ferlini Alessandra

Università di Ferrara

Grati Francesca Romana

Menarini Biomarkers Singapore, Castel Maggiore

Martinelli Diego

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

Mazza Tommaso

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

Nigro Lorenzo

*Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli"
Napoli*

Novelli Antonio

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

Rizzo Cristiano

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

Terracciano Alessandra

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

Orlando Valerio

*University of Science and Technology Thuwal
Kingdom of Saudi Arabia*

Vaccaro Lorenzo

Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM)

PROGRAMMA SCIENTIFICO

- 8.00 **Registrazioni partecipanti**
8.45 **Saluti Istituzionali OPBG:**
 Direttore Sanitario, Direttore Scientifico
9.00 **Introduzione**
 Bruno Dallapiccola

I sessione: Applicazioni cliniche

- Moderatori:** *Cristiano Rizzo, Vincenzo Nigro*
09.20-09.40 **Tecniche-omiche nella diagnosi prenatale**
 Antonio Novelli, Francesca Romana Grati
09.40-10.00 **Screening genomico neonatale.**
 Alessandra Ferlini
10.00-10.20 **Dalla genomica alla metabolomica**
 Diego Martinelli
10.20-10.40 **Biopsia liquida. applicazioni in ambito prenatale e oncologico**
 Davide Cacchiarelli
10.40-11.00 **Discussione**
11.00-11.30 **Coffee Break.**

II sessione: Alcuni aspetti operativi

- 11.00-11.30 **Lecture. Meccanismi epigenetici dell'invecchiamento**
 Valerio Orlando
Moderatori: *Enrico Bertini, Maria Cristina Digilio*
11.40-12.00 **Il workflow clinico dei pazienti con malattia genetica rara**
 Maria Lisa Dentici
12.00-12.20 **Il processamento clinico degli esomi/genomi**
 Alessandra Terracciano
12.20-12.40 **Come interpretare le varianti genetiche**
 Marco Castori
12.40-13.00 **Iniziative pubbliche per le malattie rare ed utilità delle banche dati**
 Ilaria Ciancaleoni
13.00 **Discussione**
13.15-14.00 **Pausa pranzo**

III sessione: Nuovi approcci alla Genomica Clinica

- Moderatori:** *Francesco Brancati, Andrea Bartuli*
14.00-14.20 **Long reads sequencing**
 Emanuele Agolini
14.20-14.40 **Optical Genome Mapping**
 Viola Alesi
14.40 -15.00 **Diagnostic RNAseq**
 Marcella Cesana
15.00-15.20 **Machine learning per l'interpretazione dell'impatto delle varianti genomiche**
 Tommaso Mazza
15.20-15.40 **Tecniche di simulazione della dinamica molecolare delle macromolecole**
 Tommaso Biagini
15.40-16.00 **Test funzionali in-vitro**
 Lorenzo Vaccaro
16.00 **Discussione e conclusione**

NOTE

Il corso presenta le frontiere tecnologiche a partire dalla Genomica Clinica, passando per lo screening neo/pre-natale, alle nuove tecnologie diagnostiche, fino all'intelligenza artificiale.

INFORMAZIONI GENERALI

ISCRIZIONI

Per partecipare è necessario effettuare l'iscrizione on-line su:

<http://formazione.ospedalebambinogesu.it/>

L'evento è gratuito. Saranno accettate le prime **100 iscrizioni**.

EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA (ECM)

Al corso sono stati assegnati **6 crediti formativi per le figure professionali di: Biologo, medico chirurgo, tecnico sanitario di laboratorio biomedico**. Il rilascio dei crediti è subordinato all'effettiva presenza del partecipante all'intero evento formativo, verificata attraverso la registrazione manuale (firma entrata/uscita), alla compilazione del questionario di valutazione dell'evento e al superamento della prova di apprendimento. Al termine dell'attività formativa verrà rilasciato on line l'attestato di partecipazione, mentre il certificato ECM sarà scaricabile on line se il test avrà esito positivo.

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Eventi Formativi ECM, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Piazza S. Onofrio, 4 - 00165 Roma

Tel: 06/6859-2290-4864-2411-4758

congressi@opbg.net - www.formazione.ospedalebambinogesu.it

OBIETTIVO FORMATIVO

NR. 29 -

CON LA SPONSORIZZAZIONE NON CONDIZIONANTE DI:



**OPBG IRCCS
Provider 784
N. EVENTO
416053**