

# 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 Vincenzo

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

Novelli Antonio

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma*

Orlando Valerio

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

Rizzo Cristiano

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma*

Terracciano Alessandra

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma*

Vaccaro Lorenzo

*Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM)*

# PROGRAMMA SCIENTIFICO

- 8.00                    **Registrazioni partecipanti**  
8.45                    **Saluti Istituzionali OPBG:**  
                             *Tiziano Onesti (Presidente)*  
                             *Massimiliano Raponi (Direttore Sanitario)*  
                             *Andrea Onetti Muda (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

**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, 90 giorni dalla data di fine evento.

### 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](http://www.formazione.ospedalebambinogesu.it)

### OBIETTIVO FORMATIVO

NR. 29 -

### CON LA SPONSORIZZAZIONE NON CONDIZIONANTE DI:



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