

Federazione Nazionale Degli Ordini Dei Biologi

Corso FAD ECM

CITOGENETICA-CITOGENOMICA

30 Aprile 2026 – 30 Aprile 2027

Responsabile Scientifico: Prof. Antonio Novelli

RAZIONALE:

*La genomica rappresenta oggi una infrastruttura per la prevenzione, la diagnosi, le terapie e la gestione delle patologie, grazie all'evoluzione delle tecniche di analisi cromosomica e molecolare, dalla citogenetica convenzionale alle **tecnologie CMA** (Chromosomal Microarray Analysis) e all'interpretazione delle varianti genomiche. L'integrazione di queste metodiche con lo studio dell'organizzazione tridimensionale del genoma e con la consulenza genetica consente un approccio sempre più preciso e clinicamente orientato. In questo contesto, **la medicina di genere assume un ruolo centrale** e non più accessorio nella pratica genomica. Crescenti evidenze scientifiche documentano differenze biologiche sesso-specifiche nella penetranza, nell'espressività fenotipica e nella manifestazione clinica delle alterazioni genomiche: differenze che impattano direttamente sulla soglia diagnostica, sull'interpretazione delle varianti di significato incerto e sulla personalizzazione del percorso di consulenza genetica. A titolo esemplificativo, numerose condizioni a trasmissione autosomica o legata all'*X* mostrano quadri clinici significativamente diversi tra soggetti di sesso maschile e femminile, con implicazioni rilevanti per la diagnosi differenziale e per la comunicazione del rischio riproduttivo. Analogamente, in ambito farmacogenomico, **le differenze di sesso nel metabolismo enzimatico** e nella risposta ai trattamenti rendono indispensabile una lettura del dato genomico che tenga conto della variabile sesso/genere. Il corso si propone pertanto di fornire strumenti aggiornati per una lettura critica e integrata del dato genomico, in coerenza con gli obiettivi del Piano Nazionale per l'applicazione e la diffusione della **Medicina di Genere** promuovendo l'adozione sistematica della dimensione sesso/genere nel percorso diagnostico, terapeutico e consulenziale del biologo e del professionista sanitario.*

Il Responsabile Scientifico

Prof. Antonio Novelli

PROGRAMMA

Articolazioni delle sessioni

1. **Novelli G.: Introduzione al corso “La Genomica oggi”**
2. **Novelli A.: Citogenetica pre e postnatale**
3. **Novelli A.: Citogenetica pre e postnatale sul campo**
4. **Torres B.: Tecnologia CMA (Chromosomal Microarray Analysis) CGH/SNP**
5. **Bernardini L.: Classificazione e interpretazione di varianti genomiche**
6. **Bernardini L.: Citogenomica sul campo**
7. **Goldoni M.: Alterazioni della struttura 3D del genoma e dei TAD nelle malattie mendelian**
8. **Dalla Piccola B.: La consulenza genetica: dall'era premolecolare alla rivoluzione genomica**

ACCREDITAMENTO FNOB - ID Provider: 6179

ID EVENTO: 483794

NUMERO CREDITI ECM: 18,0

OBIETTIVO FORMATIVO: 20 – tematica speciale Medicina di Genere

RESPONSABILI SCIENTIFICI: Prof. Antonio Novelli

PARTECIPANTI PREVISTI: 2000

CORSO COSTO IN EURO: Gratuito

DESTINATARI: Biologi

FACULTY

Antonio Novelli

Nome	Antonio
Cognome	Novelli
Professione	Biologo
Specializzazione	Genetica Medica
Ente di appartenenza	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – IRCCS; UniCamillus – Saint Camillus International University of Health Sciences
Esperienza professionale rilevante	• Da gennaio 2026: Esperto in Genetica Medica e Genomica presso il Consiglio Superiore di Sanità (Ministero della Salute) • Da agosto 2024: Associate Professor of Medical Genetics (MED/03), UniCamillus • Da marzo 2015: Chief, Medical Genetics Laboratory, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – IRCCS

Laura Bernardini

Nome	Laura
Cognome	Bernardini
Professione	Biologo
Specializzazione	Genetica Medica
Ente di appartenenza	Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza – Istituto Mendel, Roma
Esperienza professionale rilevante	• Dal 2015: Head of Cytogenetics Unit, Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza – Istituto Mendel, Roma • 2008–2014: Biologo dirigente e vice-responsabile del Laboratorio di Citogenetica Molecolare • 2001–2005: Attività di consulenza genetica e diagnostica presso il Laboratorio di Citogenetica dell'Istituto Mendel

Barbara Torres

Nome	Barbara
Cognome	Torres
Professione	Biologo
Specializzazione	Genetica Medica
Ente di appartenenza	Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza IRCCS – Istituto CSS-Mendel, Unità di Citogenetica, Roma
Esperienza professionale rilevante	• Dal 01/10/2015 a oggi: Biologo Specialista a tempo pieno e indeterminato • 01/09/2013 – 30/09/2015: Biologo Specialista • 25/01/2008 – 31/08/2013: Collaborazione Co.Co.Co.; attività di analisi del cariotipo, QF-PCR e ricerca

Marina Goldoni

Campo	Dati
Nome	Marina
Cognome	Goldoni
Professione	Biologo
Specializzazione	Patologia Clinica
Ente di appartenenza	Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza – U.O.C. Ricerca Clinica, Istituto CSS-Mendel, Roma
Esperienza professionale rilevante	• Dal 2026: Biologo Specialista; attività di diagnosi citogenetica • 2016–2025: Biologo Collaboratore; attività di diagnosi citogenomica • 2009–2010: Assegnista di ricerca, Università di Roma Sapienza

Bruno Dallapiccola

Nome	Bruno
Cognome	Dallapiccola
Professione	Medico chirurgo
Specializzazioni	Ematologia; Endocrinologia e Malattie del Ricambio; Patologia Clinica; Genetica Medica
Esperienza professionale rilevante	• 2010–2022: Direttore Scientifico, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – IRCCS • 2004–2009: Direttore U.O.C. di Genetica Medica, Policlinico Umberto I, Roma • 1999–2009: Professore di Genetica Medica e Direttore Scuola di Specializzazione e Dottorato, Università La Sapienza di Roma

Giuseppe Novelli

Nome	Giuseppe
Cognome	Novelli
Professione	Biologo
Specializzazione	Genetica Medica
Ente di appartenenza	Università degli Studi di Roma Tor Vergata; Policlinico Tor Vergata, Roma
Esperienza professionale rilevante	• Dal 1999: Professore Ordinario di Genetica Medica, Università di Roma Tor Vergata • Dal 2001: Direttore U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica, Policlinico Tor Vergata • Dal 2025: Membro dello Scientific Committee UBRI e dell'Executive Board OPEN