

TITOLO EVENTO: CASI CLINICI COMPLESSI: DALLA GENETICA CLINICA ALLE SCIENZE OMICHE E DEPI SIGNATURE
CITTA': ABBADIA SAN SALVATORE - SIENA

DATA: 18 maggio 2026

SEDE: AULA MAGNA STORICA – PALAZZO RETTORATO UNIVERSITÀ DI SIENA - VIA BANCHI DI SOTTO 55 - SIENA

INDIRIZZO SEGRETERIA ORGANIZZATIVA: BIOMEDIA SRL – VIA LIBERO TEMOLO 4 – 20126 MILANO

PROVIDER: SIGU n. 877

CATEGORIE ACCREDITATE: Biologo; Tecnico Sanitario di Laboratorio; Medico Chirurgo

Discipline: Genetica Medica; Neonatologia; Oncologia; Pediatria; Laboratorio Di Genetica Medica; Pediatria (Pediatri Di Liberascelta)

Obiettivi formativi: n. 18 – Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, specializzazione e attività ultraspecialistica

Orari di inizio e di fine suddivisi per giornata: 10:30 – 16:30

Responsabile scientifico del Corso: Prof.ssa Alessandra Ranieri

Numero dei crediti riconosciuti: 5.0

RAZIONALE

L'incontro congiunto tra i Gruppi di Lavoro (GdL) di Genetica Clinica, Scienze Omiche, Epigenetica, Citogenomica, Genetica Prenatale e della Riproduzione, Malattie Complesse, Oncogenetica e SIGU Sanità si propone di affrontare e approfondire aspetti cruciali per il genetista clinico, con un focus particolare sulle ultime evoluzioni nelle tecniche diagnostiche e terapeutiche. L'incontro si concentrerà su tre principali tematiche, di fondamentale importanza per la genetica clinica e la medicina di precisione.

PROGRAMMA

I Sessione:

10.45 – 11.30 Validazione clinica dell'analisi del genoma long reads: one for all analysis

Discussione Casi Clinici complessi in collaborazione con il GdL Specializzandi

11.30-12.15: Casi clinici selezionati preordinati con doppie malattie genetiche o mis-diagnosi con i sistemi tradizionali

12.15- 12.45: Casi clinici selezionati preordinati risolti solo dopo episignature

II Sessione.

14.00-14.30: Casi clinici selezionati preordinati risolti con la combinazione di varianti rare e PRS

14.30 – 15.00 Casi clinici oncologici selezionati preordinati con doppie malattie genetiche o mis-diagnosi con i sistemi tradizionali

15.00-15.30 Casi clinici selezionati preordinati con doppie malattie genetiche da CNV e SNV

15.30- 16.00 L'ambulatorio multidisciplinare congiunto di nefrogenetica e relativo day-service

16.00- 16.30 Riflessioni sul ruolo della SIGU nella promozione attività professionale in Genetica Medica

16.30-16.45 Riflessioni finali e premiazione della migliore presentazione della Sezione Casi Clinici a cura di uno specializzando o giovane specialista (da non oltre 4 anni)

CV RESPONSABILE SCIENTIFICO – RELATORI – MODERATORI

NOME: Alessandra

COGNOME: Renieri

PROFESSIONE: Professore Ordinario

DISCIPLINA: Genetica Medica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Università degli Studi di Siena – Dipartimento di Biotecnologie Mediche / Facoltà di Medicina e Chirurgia

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA: Professore ordinario di Genetica Medica presso l'Università di Siena; direttrice della Divisione di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese; attività di ricerca, diagnosi molecolare, consulenza genetica, didattica universitaria e coordinamento di percorsi formativi in ambito genetico-medico.

NOME COGNOME: Fabio Coppedé

PROFESSIONE: Ricercatore Universitario in Genetica Medica

DISCIPLINA: Genetica Medica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Università di Pisa (Facoltà di Medicina e Chirurgia)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA:

Fabio Coppedé ha completato la laurea in Scienze Biologiche presso l'Università di Pisa nel 2000, seguito da un dottorato in Microbiologia e Genetica. Ha partecipato a numerosi corsi internazionali in Genetica e ha sviluppato la sua carriera come ricercatore in Genetica Medica, con particolare focus sulla genetica delle malattie complesse, come tumori e malattie neurodegenerative. Ha anche lavorato come Visiting Researcher in varie istituzioni internazionali. Il suo lavoro include l'analisi di biomarcatori genetici e ambientali, con applicazioni in malattie neurodegenerative e in campo oncologico.

NOME: Livia

COGNOME: Garavelli

PROFESSIONE: Medico pediatra genetista clinico

DISCIPLINA: Genetica Medica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Clinica, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA:

Livia Garavelli è un medico pediatra con specializzazione in genetica clinica. È responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Clinica presso l'Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia, dove gestisce attività diagnostiche, assistenziali e di follow-up in regime ambulatoriale e Day-Hospital per bambini con malattie genetiche rare e complesse. Ha ricoperto anche ruoli di coordinamento e di responsabilità in ambito sanitario e professionale, partecipando a vari corsi di aggiornamento e programmi didattici.

NOME: Mario

COGNOME: Capasso

PROFESSIONE: Professore Associato in Genetica Medica

DISCIPLINA: Genetica Medica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Università di Napoli Federico II (Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche - DMMMB)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA:

- Professore di Genetica Medica presso la Scuola di Medicina e la Facoltà di Biotecnologie dell'Università di Napoli Federico II.
- Leader del Servizio di Bioinformatica per NGS presso CEINGE Biotecnologie Avanzate, Napoli.
- Esperto in ricerca e consulenze biostatistiche.
- Ha ricoperto ruoli di ricerca e insegnamento in Genetica Umana, con una carriera internazionale che include esperienze presso il Children's Hospital of Philadelphia e l'Università di Napoli Federico II.
-

NOME: Antonio

COGNOME: Novelli

PROFESSIONE: Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica

DISCIPLINA: Genetica Medica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù, IRCCS

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA:

- Direttore dell'UOC Laboratorio di Genetica Medica, Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù (dal 2 marzo 2015).
- Incarico di insegnamento in Genetica Medica presso la Scuola di Specializzazione in Chirurgia Pediatrica.

NOME: Marco

COGNOME: Tartaglia

PROFESSIONE: Professore / Responsabile di Struttura di Ricerca

DISCIPLINA: Genetica medica / Genetica molecolare e genomica funzionale

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – IRCCS, Roma

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA: Responsabile della Divisione di Genetica Molecolare e Genomica Funzionale e del laboratorio zebrafish presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – IRCCS. L'attività professionale e scientifica è focalizzata sullo studio delle basi molecolari delle malattie dello sviluppo, delle RASopatie, delle malattie rare e delle condizioni non diagnosticate, mediante approcci di genetica molecolare, genomica e genomica funzionale.

NOME: Fabio

COGNOME: Coppedè

PROFESSIONE: Professore Ordinario di Genetica Medica

DISCIPLINA: Genetica Medica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Università di Pisa – Dipartimento di Ricerca Traslationale e delle Nuove Tecnologie in Medicina e Chirurgia

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA: Professore Ordinario di Genetica Medica presso l'Università di Pisa. Svolge attività di ricerca nell'ambito della genetica medica, con particolare riferimento allo studio dei fattori genetici, ambientali ed epigenetici nelle malattie complesse, nelle malattie neurodegenerative, nei tumori e nella Sindrome di Down.

NOME: Livia

COGNOME: Garavelli

PROFESSIONE: Medico genetista / Pediatra

DISCIPLINA: Genetica Medica e Pediatria

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: AUSL-IRCCS di Reggio Emilia – Unità di Genetica Medica, Dipartimento Materno-Infantile

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA: Medico genetista con esperienza nell'ambito della genetica clinica, della diagnosi postnatale di sindromi genetiche, del follow-up di bambini con malformazioni congenite multiple e disabilità intellettiva, della consulenza genetica, delle ipoacusie ereditarie, della sindrome di Mowat-Wilson e delle displasie scheletriche. Attualmente svolge attività di tutoraggio per giovani genetisti nell'ambito delle malattie genetiche rare ed è membro rappresentante del Board della rete ERN ITHACA.

NOME: Gianluca

COGNOME: Contrò

PROFESSIONE: Medico genetista

DISCIPLINA: Genetica Medica / Genetica Clinica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova – Unità di Genetica Clinica, Reggio Emilia

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA: Medico genetista presso l'Unità di Genetica Clinica dell'IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia. Svolge attività di consulenza genetica per la diagnosi di pazienti pediatrici e adulti con sospette patologie genetiche, consulenza prenatale in gravidanze con anomalie fetali e consulenza preconcezionale per coppie a rischio di condizioni genetiche. I principali ambiti di interesse comprendono ipoacusia congenita, anomalie renali e delle vie urinarie, anomalie del sistema nervoso centrale, epilessia, anomalie scheletriche e bassa statura, sia isolate sia nell'ambito di condizioni sindromiche.

NOME: Francesco

COGNOME: Broccolo

PROFESSIONE: Professore Associato; Responsabile UOSD Microbiologia e Virologia

DISCIPLINA: Microbiologia e Microbiologia Clinica; Virologia

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: DiMeS – Università del Salento; Ospedale Fazzi – PO Lecce / ASL Lecce

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA: Professore Associato di Microbiologia e Microbiologia Clinica presso l'Università del Salento, Responsabile UOSD Microbiologia e Virologia presso Ospedale Fazzi – PO Lecce, Direttore del Master di II livello in Nutrimicrobiomica Clinica. Svolge attività didattica, clinico-diagnostica e di ricerca in microbiologia, virologia, diagnostica molecolare, infezioni virali, microbioma e medicina di laboratorio.

NOME: Alessia

COGNOME: Giaquinto

PROFESSIONE: Dirigente biologo

DISCIPLINA: Microbiologia e Virologia; Patologia Clinica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: UOC Patologia Clinica – Scorrano

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA: Dirigente biologo presso UOC Patologia Clinica di Scorrano. Specializzata in Microbiologia e Virologia presso il Policlinico “A. Gemelli” di Roma, con esperienza in diagnostica microbiologica, virologica e di laboratorio, inclusi real time PCR, emocolture, antibiogrammi, esami colturali, immunofluorescenza, ELISA e spettrometria di massa MALDI-TOF.

NOME: Laura Isabella

COGNOME: Lupo

PROFESSIONE: Dirigente Biologo

DISCIPLINA: Patologia Clinica e Microbiologia; Microbiologia e Virologia

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: ASL Lecce – Presidio Ospedaliero “Vito Fazzi”, U.O.C. Patologia Clinica e Microbiologia

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA: Dirigente Biologo presso la U.O.C. Patologia Clinica e Microbiologia del Presidio Ospedaliero “Vito Fazzi” di Lecce. Specializzata in Microbiologia e Virologia presso l'Università degli Studi di Bari, con Master di I livello in Data Manager in Oncologia. Esperienza in microbiologia clinica, patologia clinica, oncologia, gestione di studi clinici e coordinamento di attività di data management in ambito oncologico.

NOME: Massimo

COGNOME: Marra

PROFESSIONE: Dirigente Ingegnere

DISCIPLINA: Ingegneria Clinica; Health Technology Assessment

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: ASL Lecce – U.O.S.D. Ingegneria Clinica

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA: Responsabile U.O.S.D. Ingegneria Clinica presso ASL

Lecce. Si occupa di gestione e coordinamento delle apparecchiature elettromedicali, manutenzione e servizi tecnici per gas medicali, supporto alla progettazione e realizzazione di strutture sanitarie, procedure di gara, sicurezza e coordinamento tecnico. Ha formazione in Ingegneria delle Telecomunicazioni, dottorato di ricerca e competenze avanzate in Technology Assessment ed economia sanitaria.

NOME: Ilaria

COGNOME: Serafini

PROFESSIONE: Dirigente Biologo

DISCIPLINA: Microbiologia e Virologia; Patologia Clinica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Azienda Sanitaria Locale Lecce – Laboratorio di Patologia Clinica

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA: Dirigente Biologo presso il Laboratorio di Patologia Clinica della ASL Lecce, settore Microbiologia e Virologia. Specializzata in Microbiologia e Virologia presso l'Università degli Studi di Bari, con laurea magistrale in Scienze Biologiche presso l'Università degli Studi di Lecce. Ha esperienza in laboratorio analisi cliniche, microbiologia, virologia, micologia, parassitologia, PCR, coltura di micobatteri e tecniche di procreazione medicalmente assistita.

NOME: Angela

COGNOME: Spedicato

PROFESSIONE: Dirigente Biologo

DISCIPLINA: Microbiologia e Virologia

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: ASL Lecce

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA: Dirigente Biologo presso ASL Lecce. Specializzata in Microbiologia e Virologia, con Laurea Magistrale in Biologia Umana, Master di II livello in Biomedicina Molecolare e Master di II livello in Management Sanitario. Svolge attività in ambito microbiologico e virologico, con esperienza come tutor aziendale per la disciplina di Microbiologia e Virologia per il corso di laurea in Medicina dell'Università del Salento, tutor per laureandi e tirocinanti, nonché relatrice in congressi ECM.

NOME: Massimiliano

COGNOME: Sticchi

PROFESSIONE: Dirigente Biologo

DISCIPLINA: Microbiologia e Virologia; Patologia Clinica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: ASL Lecce – U.O.C. Patologia Clinica, P.O. Scorrano

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA: Dirigente Biologo di ruolo presso la U.O.C. di Patologia Clinica del P.O. di Scorrano – ASL Lecce. Specializzato in Microbiologia e Virologia, con Master universitario di II livello in Diagnostica Microbiologica Avanzata e ulteriori percorsi formativi in nutrizione, dietologia e biologia della riproduzione/PMA. Ha esperienza in diagnostica di laboratorio, microbiologia clinica, patologia clinica, partecipazione a congressi scientifici e attività di docenza in progetti formativi aziendali.

NOME: Eleonora

COGNOME: Passeri

PROFESSIONE: Ricercatrice / consulente scientifica / divulgatrice scientifica

DISCIPLINA: Neuroscienze; comunicazione scientifica; malattie rare e salute mentale

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Associazione Rare Special Powers

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA:

Ha conseguito il Ph.D. in Neuroscienze presso l'Università Eberhard Karls in Germania. Ha svolto attività post-dottorato presso prestigiose istituzioni statunitensi, tra cui Harvard Medical School e Johns Hopkins Hospital. Si occupa di ricerca, comunicazione scientifica, sensibilizzazione sulle malattie rare e sulle malattie mentali, con particolare attenzione al collegamento tra ricercatori, clinici, pazienti e società. Ha guidato il programma educativo "Mind the Gap", volto a migliorare la comunicazione tra giovani ricercatori e clinici. È valutatrice per la Commissione Europea e consulente scientifica per istituti di ricerca e organizzazioni di pazienti.

Il provider, ai sensi dall' art. 47 del DPR n.445/2000, consapevole delle conseguenze previste dall'art. 76, dichiara:

- di aver fornito all'interessato l'informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 del Regolamento europeo 2016/679; artt. 68, 70, 76, 96 Accordo Stato-Regioni 2017 "La formazione continua nel settore salute"- Rep. Atti 14/CSR del 2.2.2017 - Par. 4.6, lett. j) Manuale Nazionale di Accreditamento per l'Erogazione di Eventi ECM);
- di aver informato l'interessato che il programma dell'evento ECM, di cui le suddette informazioni contribuiscono a formarne il contenuto minimo, verrà inserito nel catalogo degli eventi E.C.M. tenuto dall'ente accreditante