

Federazione Nazionale Degli Ordini Dei Biologi

Corso FAD ECM

CITOGENETICA-CITOGENOMICA - PARTE 2

18 Giugno 2026 – 17 Giugno 2027

Responsabile Scientifico: Prof. Antonio Novelli

RAZIONALE

Il Next-Generation Sequencing rappresenta oggi una tecnologia centrale nella diagnostica genetica e genomica, con applicazioni sempre più estese nella pratica clinica, nella diagnostica prenatale e nella gestione di condizioni che richiedono risposte diagnostiche rapide o prioritarie. L'elevata capacità di analisi delle tecnologie NGS consente di indagare simultaneamente numerose regioni del genoma, ma richiede competenze aggiornate nella selezione delle metodiche, nell'analisi bioinformatica, nell'interpretazione delle varianti e nella corretta integrazione del dato genomico con il quadro clinico.

In questo contesto, assumono particolare rilievo la classificazione delle varianti secondo criteri condivisi, la gestione delle varianti di significato incerto, la validazione dei risultati attraverso approcci in silico e in vitro e la comunicazione appropriata delle informazioni al clinico, al paziente e alla famiglia. La complessità del dato genomico impone un approccio multidisciplinare, capace di coniugare aspetti tecnologici, interpretativi, funzionali e consulenziali.

Il corso si propone di fornire un aggiornamento integrato sull'impiego delle tecnologie NGS, approfondendo gli aspetti teorici e pratici della metodica, i criteri e gli strumenti per la classificazione e l'interpretazione delle varianti, la validazione funzionale dei risultati e le principali applicazioni cliniche. Particolare attenzione sarà dedicata alla diagnostica prenatale non invasiva, alle applicazioni in urgenza e in priorità e alla discussione di casi clinici, al fine di favorire una gestione più consapevole, appropriata e clinicamente orientata dei risultati genomici.

Il percorso formativo intende rafforzare le competenze tecnico-professionali del biologo nei processi diagnostici genomici, promuovendo un uso critico, aggiornato e responsabile delle tecnologie NGS nei diversi ambiti della medicina genomica.

Il Responsabile Scientifico
Prof. Antonio Novelli

PROGRAMMA

Articolazione delle sessioni

1. **Delledonne M.:** Next-Generation Sequencing (NGS): aspetti teorici e sperimentali
2. **D'Asdia C.M. – Guida V. – De Luca A.:** Interpretazione delle varianti: criteri e strumenti per la classificazione, gestione e comunicazione dei risultati; presentazione di casi clinici
3. **Vaccaro L.:** Validazione di varianti e studi funzionali in silico e in vitro; casi clinici
4. **Restaldi F.:** Applicazioni in epoca prenatale: NIPT(Non Invasive Prenatal Test)
5. **Terracciano A. – Lepri F.R.:** Applicazioni in urgenza e in priorità

Responsabile scientifico A. Novelli

Dati del corso

ACCREDITAMENTO FNOB - ID Provider	6179
ID EVENTO	488600
TIPOLOGIA FORMATIVA	FAD
DURATA	14 ore di videoregistrazioni
NUMERO CREDITI ECM	21,0
OBIETTIVO FORMATIVO	18 – Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere
AREA FORMATIVA	Obiettivi formativi tecnico-professionali
RESPONSABILE SCIENTIFICO	Prof. Antonio Novelli
PARTECIPANTI PREVISTI	2000
CORSO COSTO IN EURO	Gratuito
DESTINATARI	Biologi

FACULTY

Citogenetica-Citogenomica - parte 2

NOME COGNOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA	ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA
Antonio Novelli Professore Associato di Genetica Medica	Biologo	Genetica Medica	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – IRCCS; UniCamillus – Saint Camillus International University of Health Sciences	- 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. - Dal 2011: Coordinatore scientifico del Master Interuniversitario di II livello in Citogenetica e Citogenomica, Università di Roma Tor Vergata e Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.
Massimo Delledonne	Professore Ordinario di Genetica	Genetica	Università degli Studi di Verona – Dipartimento di Biotecnologie	- Dal 2012 a oggi: Professore Ordinario di Genetica (Macrosettore 05/I, SSD BIO/18) presso il Dipartimento di Biotecnologie dell'Università degli Studi di Verona. - Dal 2015 a oggi: docente di Human Genome Sequencing and Interpretation nell'ambito del corso di laurea magistrale in Molecular and Medical Biotechnology. - Dal 2021 a oggi: docente di Human Genomics and Epigenomics nell'ambito del corso di laurea magistrale in Medical Bioinformatics. - Dal 2026: delegato nazionale del Working Group 4 “Good Genomic Practice”, 1+ Million Genomes Initiative. - Attività scientifica e didattica focalizzata su genomica, tecnologie di sequenziamento, NGS e applicazioni biomediche.
Maria Cecilia D’Asdia	Biologo	Genetica Medica	IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza – Istituto CSS-Mendel, U.O.S. Laboratorio di Genetica Medica, Roma	- Dal 2013 a oggi: Biologo specialista strutturato presso la U.O.S. Laboratorio di Genetica Medica, con funzioni di vice responsabile. - Attività di laboratorio, analisi dati e refertazione in ambito prenatale e postnatale, con utilizzo di sequenziamento Sanger, NGS, pannelli virtuali in silico ed esoma clinico. - Referente per il monitoraggio del controllo qualità delle fasi pre-analitiche, analitiche e post-analitiche del processo diagnostico secondo UNI EN ISO 9001. 2004-2013: Biologo collaboratore presso il Settore di Genetica Molecolare dell'Istituto CSS-Mendel. 2005-2008: Specializzazione in Genetica Medica; 2009-2012: Dottorato in Genetica Medica.
Valentina Guida	Biologo	Genetica Medica	Istituto CSS-Mendel – Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza, Unità di Diagnosi e Genetica Molecolare, Roma	- Dal 2008 a oggi: Dirigente Biologo presso l'Unità di Diagnosi e Genetica Molecolare dell'Istituto CSS-Mendel. - Responsabile di diagnosi genetiche di malattie rare, analisi NGS di esomi e long reads, diagnosi di talassemie ed emoglobinopatie. 2023-2025: responsabile del Progetto PNRR-MR1-2022-12375730. 2021-settembre 2025: Professore a contratto del corso di Tecnologie Genetiche Avanzate presso l'Università

NOME COGNOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA	ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA
				degli Studi di Teramo. • 2007-2011: Specializzazione in Genetica Medica; 2000-2004: Dottorato in Genetica Medica.
Alessandro De Luca	Biologo	Genetica Medica	Istituto CSS-Mendel – Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza, U.O.S. Laboratorio di Genetica Medica, Roma	• Da novembre 2011 a oggi: Responsabile della U.O.S. Laboratorio di Genetica Medica, Istituto CSS-Mendel – Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza, IRCCS. • 2008-2011: Ricercatore presso l’Unità di Ricerca in Genetica delle Cardiopatie Congenite, Istituto Mendel – Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza. • 2005-2008: Research Associate presso la British Columbia Cancer Agency, Vancouver. • Dal 2026 al 2029: Vice Referente del Gruppo di Lavoro in “Scienze Omiche” della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU). • 2002: Specializzazione in Genetica Medica; 2007: Dottorato in Genetica Medica.
Lorenzo Vaccaro	Biologo	Genetica Medica / Genomica funzionale	Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM) / Università degli Studi di Napoli “Federico II”	• Dal 2025 a oggi: Post-doctoral AIRC Fellow presso TIGEM / Università degli Studi di Napoli “Federico II”, su approcci di genomica funzionale high-throughput legati a BRCA1. • 2023-2024: Post-doctoral Fellow presso TIGEM / Università degli Studi di Napoli “Federico II”, con attività sulle varianti di significato incerto (VUS) e patogenicità. • Dal 2023 a oggi: specializzando in Genetica Medica presso l’Università degli Studi di Napoli “Federico II”. • 2018-2022: Ph.D. in System Medicine, curriculum Human Genetics, presso la Scuola Europea di Medicina Molecolare (SEMM). • Laurea magistrale in Biology, curriculum bio-molecolare, Università degli Studi di Napoli “Federico II”.
Fabrizia Restaldi	Biologo	Genetica Medica	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica	• Dirigente Biologo presso l’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica. • Attività presso il Laboratorio di Citogenetica e Citogenomica e Laboratorio NIPT (Test Prenatale Non Invasivo). • Precedente esperienza come contrattista di ricerca e collaboratrice libero professionista presso l’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica. • Esperienza presso Istituto CSS-Mendel – Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza, U.O.S. di Citogenetica. • Specializzazione in Genetica Medica presso l’Università degli Studi di Roma “Tor Vergata”.
Alessandra Terracciano	Biologo	Genetica Medica	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Laboratorio di Genetica Medica, Roma	• Posizione attuale: Senior Clinical Molecular Laboratory Scientist presso il Medical Genetics Laboratory dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma. • 2016-2017: Senior post-doctoral research fellow presso il Dipartimento di Neuroscienze dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, con progetto sulla caratterizzazione molecolare delle sindromi epilettiche ad esordio precoce. • 2011-2015: senior postdoctoral fellowship presso l’Unità di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, con attività sulla caratterizzazione clinica e molecolare dell’epilessia correlata a PCDH19. • 2007-2010: junior postdoctoral fellowship presso l’Unità di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative

NOME COGNOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA	ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA
				dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, con attività sul gene SACS e sulle atassie ereditarie. • Competenze di laboratorio e bioinformatiche in biologia molecolare, citogenetica, analisi di dati NGS, whole exome sequencing, disegno di librerie di arricchimento e interpretazione di varianti genomiche.
Francesca Romana Lepri	Biologo	Genetica Medica	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica, Roma	• Dal 01/01/2016: Dirigente Biologo presso la U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. • Dal 07/06/2011: contratto libero professionale presso il laboratorio di citogenetica e genetica molecolare dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. • Dal 01/01/2011: contratto di ricerca presso il laboratorio di citogenetica e genetica molecolare dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.