

XXIX CONGRESSO NAZIONALE SIGU 2026

Città: Rimini

Data: 7 ottobre 2026

Sede: Palacongressi di Rimini - Via Monte Titano 152 47923 Rimini (RN)

Provider: SIGU - nr 877

Ore formative: 5

Obiettivo Formativo: 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.

Categorie e discipline: Medico Chirurgo, Biologo, Tecnico sanitario di Laboratorio Biomedico

Discipline accreditate: Audiologia e Foniatria; Biochimica Clinica; Epidemiologia; Genetica Medica; Ginecologia e Ostetricia; Laboratorio di genetica medica; Malattie Metaboliche e Diabetologia; Medicina Generale (medici di famiglia), Neonatologia; Neurologia; Neuropsichiatria Infantile; Oncologia; Patologia clinica (laboratorio analisi chimico-cliniche e microbiologia); Pediatria; Pediatria (pediatri di libera scelta); Psichiatria.

Responsabile Scientifico: Paola Grammatico

PROGRAMMA

14:00-15:00 *Introduce: Giuseppe Novelli*

LECTURE "Small nuclear RNA genes and Mendelian disorders"

Stylianos Antonarakis

15:00-17:00 **SESSIONE PLENARIA - Auditorium**

RNA E MALATTIE: "L'RNA nelle Malattie Mendeliane: Splicing, Nonsense-Mediated Decay e Terapie RNA-Based

Moderatori: Giuseppe Merla, Giuseppe Novelli

Long non-coding RNAs regulate genome activity

Piero Carninci

Myotonic Dystrophy as a Model of RNA-Mediated Disease

Annalisa Botta

Non coding RNAs as biomarkers for diabetes diagnosis and staging

Francesco Dotta

17:20-19:00 **SESSIONE PLENARIA – Auditorium**

Migliori abstract selezionati (C1-C6)

CV RESPONSABILE SCIENTIFICO E RELATORI

NOME COGNOME: Paola Grammatico

PROFESSIONE: Scienze Biologiche

DISCIPLINA: Genetica medica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Università La Sapienza di Roma

DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATI

Corso di Alta formazione	2017	Sapienza Università di Roma	Economia e Management in Sanità (Annuale)
Master	2013	Università Tor Vergata	Master II livello in Genetica Forense (Biennale)
Dottorato di Ricerca	1989	Sapienza Università di Roma	Genetica Medica
Scuola di Specializzazione	1985	Sapienza Università di Roma	Genetica Medica
Laurea	1982	Sapienza Università di Roma	Scienze Biologiche

7/1/2014	7/1/2020	MIUR	Abilitazione Nazionale a Professore di I Fascia in Genetica Medica (06/A1)
22/1/2014	22/1/2020	MIUR	Abilitazione nazionale a Professore di I fascia in Biologia applicata (05/F1)
2012-2013	Oggi	Sapienza Università di Roma	Presidente Corso di Laurea Tecniche di Laboratorio Sanitario Biomedico
2012-2013	2013-2014	Sapienza Università di Roma	Direttore Master di II Livello in Diagnosi Prenatale e Patologia fetale
2012-2013	2013-2014	Sapienza Università di Roma	Coordinatore del curriculum di Genetica medica nel Dottorato di Ricerca in Biologia Umana e Genetica Medica
2010-2011	oggi	Sapienza Università di Roma	Componente collegio Dottorato di Ricerca in Biologia Umana e Genetica Medica
2010-2011	2011-2012	Sapienza Università di Roma	Coordinatore del Dottorato di Ricerca in Genetica Medica
2005	oggi	Sapienza Università di Roma	Delegato per i rapporti con l'A.O. San Camillo-Forlanini
2000	Oggi	Sapienza Università di Roma	Professore Associato Genetica Medica Med-03
2000	2008	Sapienza Università di Roma	Componente collegio Docenti della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica
2009	oggi	Università di Tor Vergata federata con Università La Sapienza	Componente collegio Docenti della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica
1994	1998	Sapienza Università di Roma	Responsabile Sezione di Citogenetica e Molecolare del Servizio di Diagnosi Prevenzione e Cura dei Tumori della I Clinica Chirurgica
1988	2000	Sapienza Università di Roma/ Ospedale Lazzaro Spallanzani di Roma	Responsabile Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare della UOC di Genetica Medica

NOME COGNOME: Stylianos Antonarakis

PROFESSIONE: Medico Chirurgo

DISCIPLINA: Genetica medica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: University of Geneva - Medical School

DESCRIZIONE ATTIVITA'PROFESSIONALE/FORMATI

Prof. Stylianos Antonarakis, MD DSc

President, Human Genome Organization

University of Geneva

Switzerland

Stylianos E. Antonarakis is Professor and Chairman of Genetic Medicine at the University of Geneva Medical School and director of the iGE3 institute of Genetics and Genomics of Geneva. He is a physician-scientist, human geneticist, who extensively studied the relationship between genomic variation and phenotypic variation. He was educated in the University of Athens (MD and DSc) and the Johns Hopkins University School of Medicine (Human Genetics). He received his MD (1975) and DSc (1982) from the University of Athens Medical School, and after a specialization in Pediatrics in the University Hospital, Athens Greece, he moved to Baltimore, Maryland to the program of Medical Genetics at the Johns Hopkins University School of Medicine with Haig H. Kazazian and Victor McKusick (1980-1983). His academic contributions include the understanding of the molecular bases of monogenic disorders and complex genetic disorders and the functional variability of the human genome. He has published more than 620 papers, is co-editor of the current edition of the classic textbook Genetics in Medicine, and he is listed as one of the highly cited scientists by the ISI institute (h-index 94). He was the President of the European Society of Human Genetics and was recently elected as President of Human Genome Organization (HUGO). Dr. Antonarakis was awarded the Society of Pediatric Research Young Investigator Award (1984), International Jerome Lejeune Prize (2004), the European Society of Human Genetics Award (2005), and was elected to the Society of Scholars of the Johns Hopkins University (2006), and the American Academy of Physicians (2010). He was awarded the Commander of the Order of Phoenix medal from the Hellenic Democracy (2007). His current interests and research projects are the functional analysis of the genome, effect of human genetic variation to phenotypic variation, diagnostics and prevention of genetic disorders, and the societal implications of genetics and genome research, among others.

NOME COGNOME: Giuseppe Merla

PROFESSIONE: Biologo

DISCIPLINA: Genetica medica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: IRCCS OSPEDALE CASA SOLLIEVO DELLA SOFFERENZA, San Giovanni Rotondo (FG)

DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATI:

Attuale attività professionale	Ricerca e molecolare nel settore della genetica molecolare umana, malattie ereditarie e cancro
Qualifica	Biologo Specialista in Genetica Medica
Posizione attuale	Professore Ordinario di Biologia Molecolare, Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II Direttore della Facility di Genomica e Trascrittomica DMMBM Genomics Facility, Università degli Studi di Napoli Federico II Responsabile Laboratorio di Genomica Funzionale e Regolativa e Direttore della Biobanca GGDB per le malattie genetiche rare, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo, Italia

Attività di ricerca - sintesi

Nel 1996 ho conseguito la laurea in Scienze Biologiche, indirizzo Biomolecolare presso l'Università degli Studi di Bari. Dopo un anno di permanenza nel laboratorio di Oncologia Molecolare dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo, mi sono trasferito all'Istituto TIGEM (Fondazione Telethon), diretto dal **Prof. Andrea Ballabio**, prima a Milano e in seguito a Napoli, dove sono rimasto fino al 2001.

In seguito nel 2002, in qualità di Ricercatore Assistente, mi sono trasferito presso la Divisione di Genetica Medica, dell'Università di Ginevra, in Svizzera, diretta dal **Prof. Stylianos E. Antonarakis**, sotto la guida del **Prof. Alexandre Reymond**. Nel 2004 mi sono trasferito in qualità di team leader di ricerca presso la Divisione di Genetica Medica, IRCCS Casa della Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo. Nel 2009 ho conseguito la Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università "La Sapienza" di Roma, con la direzione del **Prof. Bruno Dallapiccola**. Infine, nel 2014 ho conseguito il Dottorato di Ricerca in Genetica Molecolare all'Università di Trieste, con la supervisione del **Prof. Paolo Gasparini**.

Dal 2009 sono **Direttore della Biobanca** di ricerca GGDB, membro della "Telethon Network of Genetics Biobanks"

Formazione - Studi

- 1996** Laurea in Scienze Biologiche, indirizzo Biologia Molecolare, Università di Bari
- 1997** Iscrizione albo **Ordine dei Biologi** di Foggia (n. posizione AA_047226)
- 2009** Scuola di **Specializzazione** in Genetica Medica, Università di Roma La Sapienza
- 2014** **Dottorato** di Ricerca in Genetica Molecolare, Università di Trieste

Incarichi Professionali

- 2008-16** Componente del Comitato in "**Educazione Continua in Medicina**", IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
- 2016-18** **Coordinatore Regione Puglia per SIGU** (Società Italiana Genetica Umana)
- 2016-18** **Consulente Scientifico per Takeda** Pharmaceutical Company
- 2016-21** **Incarico di Alta Professionalità**, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
- 2021-26** **Coordinatore Nazionale Gruppo di Lavoro Epigenetica per SIGU** (Società Italiana Genetica Umana)

NOME COGNOME: Giuseppe Novelli

PROFESSIONE: Scienze biologiche

DISCIPLINA: Genetica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Policlinico Tor Vergata, Roma

DESCRIZIONE ATTIVITA'PROFESSIONALE/FORMATI:

POSIZIONE ATTUALE	Professore Ordinario di Genetica Medica, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
	Direttore Scuola Specializzazione in Genetica Medica, Università Roma Tor Vergata
	Direttore U.O.C. Genetica Medica, Policlinico Tor Vergata, Roma

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

1983 - 1985:	Specializzazione in Genetica Medica, Università di Roma "La Sapienza".
1981 - 1987:	Attività didattica e di ricerca presso la Facoltà di Farmacia dell'Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo".
1977 - 1981:	Laurea in Scienze Biologiche summa cum laude, Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo"
2020 - 2021:	Diploma di Formazione Manageriale per Dirigenti di Aziende Sanitarie, Executive programme, LUISS Business School, Roma

INCARICHI ISTITUZIONALI E MEMBERSHIP

2025-presente	Componente Comitato Scientifico di SKILLAB (Corporate Academy di Vittoria Assicurazioni Spa)
2025-presente	Componente Scientific Committee of the Ultrastructural Biophysics Research Institute (UBRI)
2025-presente	Membro of the Executive Board of Obesity Policy Engagement Network (OPEN)
2022 - presente:	Membro del Consiglio di Amministrazione della Fondazione Francesco Balsano
2021 - presente:	Membro del Comitato scientifico della Fondazione Aldo Torsoli
2021 - presente:	Membro del Comitato scientifico dell'Osservatorio Malattie Rare
2020 - presente:	Esperto per la European Medicines Agency - Malta.
2020 - 2023:	Membro del Board del Qatar Precision Medicine Institute (QPMI)
2019 - presente:	Membro del Consiglio di Amministrazione dell'Alleanza italiana per lo Sviluppo Sostenibile (ASViS)
2019 - presente:	Presidente Fondazione G. Lorenzini, Milano
2019 - presente:	Membro del Comitato scientifico della Federazione Medico Sportiva Italiana (FMSI)
2016 - presente:	Membro del Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita - CNBBSV, e Coordinatore del Sottogruppo di Genetica del CNBBSV, Presidenza del Consiglio dei Ministri.
2012 - 2023:	Consulente per la Genetica del Centro di Ricerca "IRCCS Neuromed", Pozzilli (IS).
2016 - 2019:	Presidente dell'Osservatorio Nazionale per le Professioni Sanitarie, MIUR.
2016 - 2019:	Esperto per la European Medicines Agency - EMA, Londra.
2018 - 2019:	Delegato della Conferenza dei Rettori Italiani - CRUI per i temi attinenti alla sanità universitaria.
2018 - presente:	Componente Collegio Dottorato di Ricerca in Medicina Traslazionale, Unical
2013 - 2018:	Componente del Consiglio Superiore di Sanità, Ministero della Salute.
2016 - 2018:	Presidente della Commissione Genetica Medica 06/A1 per l'Abilitazione Scientifica Nazionale, MIUR.
2009 - 2018:	Presidente del Collegio dei Professori Ordinari di Genetica Medica Med/03
2016 - 2017:	Componente del Genome Project National Committee, Ministero della Salute.
2014 - 2017:	Vicepresidente della Conferenza dei Rettori Italiani - CRUI.
2002 - 2016:	Componente del Comitato etico del Policlinico Tor Vergata - PTV.

NOME COGNOME: Piero Carninci

PROFESSIONE: Biologo

DISCIPLINA: Biologia

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Centro di Ricerca Genomica - Genomica Funzionale, Human Technopole, Milano,

DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATI:

Biografia

Responsabile del Centro di Ricerca Genomica - Genomica Funzionale, Human Technopole, Milano, Italia, e Direttore del Team del Laboratorio di Tecnologia del Trascrittoma, Centro RIKEN per le Scienze Mediche Integrative (IMS), Yokohama, Giappone. Coautore di circa 450 articoli originali e recensioni, inventore di 56 brevetti e sviluppatore di diverse tecnologie di sequenziamento del DNA e dell'RNA e di pipeline di analisi. Ruolo di primo piano in iniziative su larga scala quali FANTOM, ENCODE e Human Cell Atlas (HCA). Presidente dell'Organizzazione del Genoma Umano (HUGO) dal 1° aprile 2025.

Principali incarichi dirigenziali

- **Responsabile del Centro di Ricerca Genomica - Genomica Funzionale,** da luglio 2020 ad oggi
Human Technopole, Milano, Italia

Il ruolo comprende lo sviluppo del piano strategico scientifico, la definizione della direzione del centro di ricerca, il reclutamento del personale docente, la creazione delle unità di supporto tecnico e l'assunzione dei responsabili, la gestione e l'allocatione del budget, l'organizzazione dell'amministrazione del centro e il coordinamento tra il centro e l'amministrazione istituzionale. Coordinamento con il direttore dell'istituto e i responsabili dei centri di ricerca (HoRC) per la creazione delle strutture di ricerca, l'assegnazione del budget, la revisione delle politiche e le raccomandazioni, la pianificazione dell'assegnazione dei fondi esterni, l'organizzazione generale delle attività di collaborazione insieme ad altri HoRC, la preparazione dei piani strategici quinquennali e decennali, il contributo al piano di costruzione degli edifici di ricerca e alla disposizione degli spazi.

- **Consulente scientifico** Lug 2019 – Giu 2020
Human Technopole, Milano, Italia

- **Chief Scientist RIKEN e** Apr 2013 – oggi
membro del Consiglio Scientifico del RIKEN (RSC)
RIKEN, Giappone

L'RSC è un comitato scientifico di alto livello presso il RIKEN che fornisce indicazioni strategiche per la ricerca, prende decisioni relative a progetti strategici, conduce revisioni dei PI e del personale scientifico e gestisce un'ampia gamma di compiti scientifici e amministrativi.

Formazione

- **Esame di Stato per l'Abilitazione alla Professione di Biologo** Mag 1990
Università di Ferrara
Ferrara, Italia

- **Dottorato di ricerca in Scienze Biologiche** Mar 1989
Università di Trieste
Tesi: "Caratterizzazione di un gene espresso specificamente durante la fase di riposo (Go) del ciclo cellulare"
Relatore di dottorato: **Claudio Schneider, Ph.D.**
Laboratorio Schneider
Centro Internazionale di Ingegneria Genetica e Biotecnologia (ICGEB)
Trieste, Italia

- **Diplomato al Liceo Scientifico G. Oberdan nel luglio 1984**
Trieste, Italia

NOME COGNOME: Annalisa Botta

PROFESSIONE: Biologo

DISCIPLINA: Genetica medica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Università degli Studi di Roma Tor Vergata

DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATI:

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

2002: Università "La Sapienza", Roma. Specializzazione in Genetica Medica conseguita con la votazione 70/70 con lode.

1998: Università degli Studi dell'Aquila. Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo.

1995: Università degli studi di Roma "Tor Vergata", Laurea in Scienze Biologiche conseguita presso la cattedra di Genetica Medica diretta dal Prof. Bruno Dallapiccola con la votazione 110/110 con lode.

ATTIVITA' SCIENTIFICA

Annalisa Botta è professore Associato di Genetica Medica presso la facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Roma Tor Vergata. Ha contribuito alla messa a punto di protocolli molecolari, progettato studi sperimentali e ottenuto risultati innovativi nell'ambito delle malattie ereditarie. Le ricerche di cui si è occupata all'inizio della sua carriera hanno riguardato le basi genetiche delle malattie mendeliane, in particolare la fibrosi cistica, la malattia Thomsen, le sindromi di Williams e di DiGeorge. Parallelamente alla sua attività di ricerca scientifica, la Prof.ssa Botta ha iniziato un percorso orientato sull'attività clinica e ottenuto un incarico come Genetista presso il laboratorio di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Policlinico Tor Vergata. In tale ambito ha partecipato alla elaborazione di linee nazionali per la diagnosi molecolare delle Distrofie Miotoniche (DM) e delle Atrofie Muscolari Spinali (SMA). Attualmente coordina una unità che si occupa della comprensione dei meccanismi patogenetici e dello sviluppo di strategie terapeutiche nel campo delle malattie neuromuscolari. Negli ultimi anni, le sue ricerche hanno anche riguardato l'identificazione di fattori genetici di suscettibilità e l'identificazione di biomarcatori delle patologie da fragilità ossea. L'attività scientifica della prof.ssa Botta è documentata numerose pubblicazioni scientifiche inerenti aspetti di ricerca di base (comprensione di meccanismi patogenetici e sviluppo di modelli-malattia cellulari) e medicina traslazionale (protocolli diagnostici, studi di correlazione genotipo-fenotipo, identificazione di biomarcatori) (<https://orcid.org/0000-0003-4031-5624>). Annalisa Botta è membro della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) e dell'Associazione Italiana di Miologia (AIM). Ha svolto attività di revisore per numerose riviste scientifiche internazionali e partecipato a progetti di ricerca finanziati da enti nazionali ed internazionali.

ATTIVITÀ DIDATTICA

Dal 2004 la dott.ssa Botta è docente titolare per la disciplina di Genetica Medica nei corsi di laurea e di specializzazione afferenti alla Facoltà di Medicina e Chirurgia presso l'Università degli studi di Roma Tor Vergata sia in lingua italiana che in lingua inglese (International School of Medicine). E' inoltre membro del Collegio dei Docenti del Dottorato di Ricerca in "Dottorato in Biotecnologie Medico Chirurgiche e Medicina Traslazionale".

NOME COGNOME: Francesco Dotta

PROFESSIONE: Medico Chirurgo

DISCIPLINA: Endocrinologia

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Università degli Studi di Siena – AOU Senese

DESCRIZIONE ATTIVITA'PROFESSIONALE/FORMATI:

Esperienza professionale	
2018 -2024	Direttore del Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e Neuroscienze, Università di Siena.
2019 ad oggi	Delegato del Rettore alla Sanità
2021 ad oggi	Coordinatore Dottorato di Ricerca in Medicina Traslazionale e di Precisione, Università di Siena
2023 ad oggi	Componente del Comitato tecnico scientifico dell'Organismo toscano per il governo clinico
2024-	Direttore della Scuola di Specializzazione di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo, Università di Siena.
2004-ad oggi	Dirigente Medico di II Livello; Direttore dell'Unità Operativa Complessa di Diabetologia e Malattie Metaboliche , DAI di Scienze Mediche, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese.
2018-19	Componente Senato Accademico come rappresentante dei Direttori di Dipartimento Area 2 – Scienze Biomediche e Mediche.
2017-ad oggi	Professore Ordinario , Raggruppamento disciplinare MED/13-Endocrinologia, settore concorsuale 06/D2 Endocrinologia, Nefrologia e Scienze dell'Alimentazione e del Benessere, Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e Neuroscienze, Università di Siena.
2015 - 2020	Direttore dell'UOSA di Dietetica Medica , Dipartimento Innovazione, Sperimentazione e Ricerca Clinica e Traslazionale, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese.
2014	Abilitazione Scientifica Nazionale settore concorsuale 06/D2 Endocrinologia, Nefrologia e Scienze dell'Alimentazione e del Benessere – I Fascia
2013	Abilitazione Scientifica Nazionale settore concorsuale 06/B1 Medicina Interna – I Fascia
2013-2018	Direttore della Scuola di Specializzazione di Endocrinologia e Malattie del metabolismo, Università di Siena.
2003-2016	Professore Associato Confermato , Raggruppamento disciplinare MED/13-Endocrinologia, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Dipartimento di Scienze Mediche Chirurgiche e Neuroscienze, Università di Siena.
2018 ad oggi	Direttore del Centro Studi e Ricerche dell'Health City Institute.
Istruzione e formazione	
1989	Specializzazione in Endocrinologia (70/70 e lode) conseguita presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza".
1986	Abilitazione all'esercizio professionale. Dal 1986 iscritto all'Ordine dei Medici-Chirurghi ed Odontoiatri di Roma.
1985	Laurea in Medicina e Chirurgia (110/110 e lode) conseguita presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza" con tesi: "Aspetti immunitari nella gravidanza normale e complicata da diabete".

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.