

Provider FNOB

Convegno ECM

II Edizione Quando il genoma incontra la cura: dalla medicina reattiva alla medicina stratificata 2.0

Responsabili Scientifici: Dott. Vincenzo COSIMATO, Dott. Arnolfo PETRUZZIELLO

(Consigliere Tesoriere OBCM - Presidente OBCM)

Coordinamento Scientifico:

Dott.ssa Marina TARSITANO, Dott. Massimiliano CHETTA e Prof. Giovanni NASSA

24 settembre 2026

Sede RENAISSANCE NAPLES HOTEL MEDITERRANEO

Via Ponte di Tappia, 25 - Napoli

Provider ECM	FNOB
ID evento ECM	495992
Tipologia formativa	Residenziale
Professione destinataria	Biologo
Numero massimo partecipanti	100 partecipanti
Obiettivo formativo nazionale	18 - Contenuti tecnico-professionali specifici di ciascuna professione
Durata formativa ECM	6 ore
Crediti ECM	6
Quota di partecipazione	20 euro

Razionale

La medicina di precisione: non un'innovazione incrementale, ma una riformulazione strutturale della medicina

Negli ultimi anni, la medicina di precisione ha ridefinito il paradigma diagnostico e terapeutico, in particolare in oncologia e nella genetica germinale. L'integrazione tra tecnologie di sequenziamento di nuova generazione (NGS), approcci proteomici e strumenti bioinformatici avanzati consente oggi di interpretare dati biologici complessi e di tradurli in strategie diagnostiche e terapeutiche sempre più personalizzate.

Il settore globale della medicina di precisione ha raggiunto nel 2025 una capitalizzazione stimata in circa 119 miliardi di dollari, con proiezioni che indicano una crescita fino a 463-537 miliardi entro il 2034, corrispondente a un tasso di crescita annuo composto (CAGR) stimato tra il 16% e il 16,5%. Tale espansione non riflette unicamente dinamiche di mercato, ma testimonia il progressivo consolidamento scientifico e clinico di un paradigma che si estende dall'oncologia alle malattie rare, dalla farmacogenomica alla diagnostica predittiva.

L'evoluzione delle piattaforme NGS ha inoltre determinato una drastica riduzione dei costi di sequenziamento. Se il traguardo simbolico dei 1.000 dollari per genoma è stato raggiunto nel 2014, nel 2024 il costo del sequenziamento dell'intero genoma umano si è attestato intorno ai 200 dollari con piattaforme ad alta produttività, con prospettive di ulteriore riduzione. È tuttavia fondamentale sottolineare come il costo complessivo del processo diagnostico rimanga significativamente superiore alla sola componente del sequenziamento, includendo preparazione del campione, analisi bioinformatica, interpretazione clinica, validazione, gestione e conservazione dei dati.

Il sequenziamento dell'intero genoma umano genera inoltre un volume considerevole di dati grezzi, stimabile nell'ordine di decine di gigabyte per paziente, cui si aggiungono i file prodotti nelle diverse fasi della pipeline bioinformatica. Tale massa informativa richiede infrastrutture di storage, capacità computazionali e competenze specialistiche sempre più avanzate, rappresentando una delle principali sfide nell'integrazione della genomica nella pratica clinica.

Il vero paradigma della medicina di precisione, pertanto, non risiede esclusivamente nell'accessibilità economica delle tecnologie, ma nella capacità di integrare dataset multi-omici eterogenei - genomici, trascrittomici, proteomici e metabolomici - per costruire un modello multidimensionale e dinamico dello stato di salute e di malattia del singolo paziente.

In questo contesto, il convegno propone una giornata intensiva dedicata alle principali applicazioni cliniche dell'NGS e della medicina di precisione, attraverso un percorso che integra approfondimento teorico, discussione di casi clinici e confronto multidisciplinare.

La giornata si aprirà con un focus sulle frontiere dell'oncologia di precisione, analizzando come la genomica stia modificando le strategie diagnostiche e terapeutiche. Dalle tecnologie emergenti alle pipeline bioinformatiche più avanzate, saranno approfondite le modalità di profilazione genomica dei tumori solidi, con particolare attenzione alle neoplasie polmonari, mammarie e ovariche, nonché alle principali malignità ematologiche.

Il percorso proseguirà affrontando il versante della genetica germinale e delle malattie ereditarie, spaziando dalla diagnostica molecolare delle talassemie e delle emoglobinopatie alle applicazioni della farmacogenomica nella personalizzazione della terapia. Particolare rilievo sarà attribuito alla gestione delle Varianti di Significato Incerto (VUS), territorio nel quale la complessità dell'interpretazione molecolare si confronta direttamente con l'incertezza clinica.

L'intera giornata sarà caratterizzata da un approccio interattivo e multidisciplinare, volto a favorire il dialogo tra competenze laboratoristiche, bioinformatiche e cliniche. L'alternanza tra sessioni teoriche, presentazione di casi complessi e discussioni guidate consentirà ai partecipanti di acquisire strumenti concreti per interpretare correttamente i risultati delle analisi NGS, comprenderne le potenzialità e riconoscerne i limiti nei diversi contesti clinici.

Il convegno si configura così come un'occasione di aggiornamento scientifico sulle frontiere della medicina di precisione, in cui l'innovazione tecnologica viene analizzata non come fine a sé stessa, ma come strumento capace di generare un impatto concreto sulla diagnosi, sulla scelta terapeutica e, più in generale, sulla cura personalizzata del paziente.

PROGRAMMA

08:30 - 09:00 Registrazione dei partecipanti

09:00 - 09:30 Saluti Istituzionali

Dott. Arnolfo PETRUZZIELLO - Presidente OBCM

Sen. Dott. Vincenzo D'ANNA - Presidente FNOB

SESSIONE 1: ONCOLOGIA DI PRECISIONE - Dal Codice Genetico alla Cura Personalizzata

Moderatori: Prof. Felice AMATO, Dott.ssa Annamaria SALVATI

Orario	Titolo / attività	Relatore / moderatori
09:30 - 10:00	Dentro il Labirinto del Genoma: Tecnologie genomiche e proteomiche che stanno riscrivendo le regole della medicina	Prof. Giovanni NASSA
10:00 - 10:30	Dall'analisi bioinformatica all'interpretazione clinica delle varianti somatiche	Dott. Massimiliano CHETTA
10:30 - 11:00	Intelligenza artificiale e bioinformatica: criticità, opportunità e innovazioni nell'analisi dei dati omici ad alta complessità	Prof. Gianni D'ANGELO
11:00 - 11:30	Discussione	

11:30 - 12:00 Coffee Break

SESSIONE 2: GUARDIANI DELLA SALUTE - Casi Studio in Oncologia di Precisione

Moderatori: Dott.ssa Marina TARSITANO, Dott. Vincenzo COSIMATO

Orario	Titolo / attività	Relatore / moderatori
12:00 - 12:15	Il Polmone si Racconta. Strategie molecolari personalizzate nel carcinoma polmonare	Dott.ssa Elvira SANNINO
12:15 - 12:30	Quando l'Ovaio e il Seno Svelano i Loro Segreti. Approcci di precisione nei tumori ginecologici e mammari	Dott.ssa Maria Valeria ESPOSITO
12:30 - 12:45	Eterogeneità clonale nel mieloma multiplo: evidenze da NGS	Dott.ssa Maddalena LANGELLA
12:45 - 13:00	Discussione interattiva su casi studio	

13:00 - 14:00 Pausa

SESSIONE 3: RARITÀ E STUPORE - NGS in Genetica Germinale: Nuove Frontiere nella Diagnosi e nella terapia

Moderatori: Dott. Massimiliano CHETTA, Dott. Arnolfo PETRUZZIELLO

Orario	Titolo / attività	Relatore / moderatori
14:00 - 15:00	Il valore clinico della genomica: nuove sfide e opportunità nella genetica germinale	Keynote Speaker: Prof. Antonio NOVELLI
15:00 - 15:30	Quando il Raro si svela. Approcci di precisione nella diagnosi e terapia delle malattie rare	Dott.ssa Claudia CESARIO
15:30 - 16:00	Dal campione biologico al Farmaco. L'NGS al servizio del laboratorio clinico	Dott.ssa Marina TARSITANO
16:00 - 16:30	Verso una medicina su misura: applicazioni della medicina di precisione nella diagnosi e nel trattamento delle malattie rare	Dott. Nanad BUKVIC

SESSIONE 4: CASI STUDIO IN GENETICA GERMINALE - Interpretazione, correlazione genotipo-fenotipo ed implicazioni terapeutiche

Moderatori: Dott.ssa Serena TORRE, Dott. Duilio LAMBERTI

Orario	Titolo / attività	Relatore / moderatori
16:30 - 16:40	L'incertezza ha un Nome: VUS. Come refertare e gestire il paziente quando il genoma tace	Dott.ssa Marcella D'ANTONIO
16:40 - 16:50	L'eredità del cancro. Integrazione tra dati molecolari e quadro clinico	Dott.ssa Cinzia LOMBARDI
16:50 - 17:00	Un Nuovo Paradigma Immunogenetico nella Pervietà del Forame Ovale	Prof. Albino Carrizzo
17:00 - 18:00	Questionario ECM e Chiusura dei Lavori	

Durata formativa ECM: 6 ore. I tempi dedicati a registrazione, pause, saluti istituzionali, questionario ECM e chiusura lavori non sono computati nella durata formativa.