

NGS E OLTRE: FALL SCHOOL IN GENETICA MEDICA

“NUOVE TECNOLOGIE, ANALISI DEI DATI E REFERTAIONE CLINICA AVANZATA”

Udine, 24-27 novembre 2026

La Fall School mira a fornire una formazione completa e all'avanguardia sull'analisi end-to-end del dato genetico. L'obiettivo primario è rendere i partecipanti capaci di padroneggiare le più recenti metodologie di sequenziamento, dall'approccio NGS alle emergenti tecnologie di sequenziamento, valutandone pro e contro nell'ambito diagnostico. Si approfondirà l'importanza dell'analisi della metilazione come strumento diagnostico e la gestione dello screening genetico su larga scala. Un focus essenziale sarà dedicato all'affinamento delle competenze di analisi bioinformatica e alla standardizzazione della refertazione clinica avanzata.

Infine, il corso intende illustrare chiaramente il quadro normativo e gli aspetti regolatori che disciplinano l'utilizzo e la validazione dei test genetici in ambito clinico, garantendo una pratica diagnostica etica, legale e di elevato standard qualitativo.

PROGRAMMA SCIENTIFICO PRELIMINARE

MARTEDÌ 24 NOVEMBRE 2026

MODULO 1:

**SCREENING NELL'ERA GENOMICA
(13.30-18.30)**

- 1. Lo screening neonatale esteso in Italia. Normative attuali e prospettive future**
(Dottor Andrea Bordugo 13.30 30'+10' discussione)
- 2. Non Invasive Prenatal Test: generazione e validazione del dato genetico per l'analisi prenatale**
(Dr. Massimiliano Brugnoli 14.10 30'+10' discussione)
- 3. Screening neonatale della SMA: dalla teoria all'implementazione pratica. L'esperienza dell'Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale.**
(Dr.ssa Andrea Dardis 14.50 30'+10' discussione)
- 4. Screening neonatale delle Talassemie: standardizzazione e implementazione nella pratica clinica.**
(Dott.ssa Elisabetta Fontanini 15.30 30'+10' discussione)

COFFE BREAK 16.10-16.30

5. **Lo screening neonatale delle immunodeficienze: dal genotipo al fenotipo.**
(Prof. Alberto Tommasini 16.30 30'+10' discussione)

6. **Lo screening genomico: l'esperienza della regione Puglia**
(Prof. Mattia Gentile 17.10 30'+10' discussione)

Tavola rotonda: "Il futuro degli screening neonatali"

dalle 17.50 alle 18:30

MERCOLEDÌ 25 NOVEMBRE 2026

MODULO 2:

***PIATTAFORME 4.0: NGS, LONG READS E MAPPED READ TECHNOLOGIES DALLA
TEORIA ALLA PRATICA
(8.30-13.00)***

1. **Nuovi approcci NGS: analisi delle metodologie basate su Avidity Sequencing**
(TBD 8.30 30'+10' discussione)
2. **Nuovi approcci NGS: sistemi avanzati di mappatura spaziale delle letture per l'assemblaggio genomico**
(Dr. Massimiliano Brugnoli 9.10 30'+10' discussione)
3. **Cardiomiopatie Ereditarie: interpretazione clinica e confronto con linee italiane ed internazionali.**
(Dr.ssa Dora Fabbro 9.50 30'+10' discussione)

COFFEE BREAK 10.30 - 10.50

4. **Oltre la diagnosi: varianti germinali e somatiche in oncologia**
(Prof.ssa Daniela Cesselli 10.50 30'+10' discussione)
5. **Whole Exome Sequencing in diagnosi prenatale: dati, controversie e complessità di refertazione.**
(Prof. Flavio Faletta 11.30 30'+10' discussione)
6. **Disturbi dello spettro autistico: la genomica ci ha detto tutto?**
(Prof. Alfredo Brusco 12.10 30'+10' discussione)

***PIATTAFORME 4.0: NGS, LONG READS E MAPPED READ TECHNOLOGIES DALLA
TEORIA ALLA PRATICA
(14.00-18.00)***

1. **Nuovi approcci NGS: analisi e performance delle piattaforme di sequenziamento di ultima generazione**
(Dott. Matteo Spagnoletti 14.00 30'+10' discussione)
2. **Long-reads, informazioni epigenetiche e varianti genomiche nascoste.**
(Dott.ssa Valentina Grosso 14.40 30'+10' discussione)

3. **Semplificare la diagnosi: protocolli integrati per l'analisi contemporanea di mutazioni ed espansioni ripetute**

(Dott.ssa Elena Betto 15.20 30'+10' discussione)

COFFE BREAK 16.00-16.20

4. **Quando la molecola sostituisce l'enzima: il percorso diagnostico integrato per la Sindrome di Hunter.**

(Dott. Paolo Peruzzo 16.20 30'+10' discussione)

5. **Sequenziamento di terza generazione nella diagnosi di malattie da pseudogeni: la sindrome adrenogenitale**

(Dott.ssa Agnese Luglio 17.20 30'+10' discussione)

GIOVEDÌ 26 NOVEMBRE 2026

MODULO 3:

**DAL BRUCO ALLA FARFALLA:
DALLA GENETICA ALL'EPIGENETICA E RITORNO
(8.30 alle 13.00)**

1. **Epigenetica: la metamorfosi del genoma e della diagnostica molecolare.**

(Prof. Francesco Curcio 8.30 30'+10' discussione)

2. **Oltre il genoma: mappe integrate per districare la complessità delle malattie.**

(Prof. Enrico Avvedimento 9.10 30'+10' discussione)

3. **Oltre la sequenza: array per l'analisi avanzata del profilo di metilazione del DNA.**

(TBD 9.50 20'+5' discussione)

COFFE BREAK 10.15-10.30

4. **Episignature come strumento di caratterizzazione delle VUS.**

(Prof. Catia Mio 10.30 30'+10' discussione)

5. **Biomarcatori epigenetici nel diabete di tipo 1: dalla ricerca ai risvolti clinici.**

(Dott.ssa Eulalia Catamo 11.10 30'+10' discussione)

6. **Software di analisi a confronto**

(dott. Rizzo 11.50-13.00 25' / TBD / dott.ssa Trunzo)

***DAL BRUCO ALLA FARFALLA:
DALLA GENETICA ALL'EPIGENETICA E RITORNO***
(14.00 alle 18.00)

- 1. "Riscrivere la vita: dove ci porterà la genetica di domani"**
(Prof. Giuseppe Damante 14.00 30'+10' discussione)
- 2. Analisi efficace di dati complessi: il ruolo critico del software nell'interpretazione dell'esoma.**
(Dott.ssa Jessica Zucco 14.40 30'+10' discussione)
- 3. Suddivisione in 4 gruppi di lavoro. Percorso guidato dalla valutazione del dato grezzo alla stesura del referto clinico di esoma completo.**
 - a) Analisi con tutor di un caso clinico**
(Tutor: dott.sse Jessica Zucco, Dora Fabbro, Elena Betto, Chiara Gnan)
 - b) Presentazione dei risultati (60').**

MODULO 4:
VENERDÌ 27 NOVEMBRE 2026
ASPETTI REGOLATORI NELLA DIAGNOSI MOLECOLARE
(dalle 9.00 alle 13.00)

- 1. La norma ISO 15189: dalla teoria alla pratica**
(Dott.ssa Marcon 9.00 30'+10' discussione)
- 2. La gestione sicura e la conformità legale dei dati sensibili in laboratorio.**
(Dott. Costantini 9.40 30'+10' discussione)
- 3. La responsabilità medico-legale del biologo nella refertazione diagnostica genetica.**
(Dott. Elio Santangelo 10.20 30'+10' discussione)

COFFE BREAK 11.00-11.15

- 4. Cybersecurity in laboratorio: proteggere strumenti connessi e dati sensibili.**
(Dott. Di Benedetto 11.15 30'+10' discussione)
- 5. Biobanche: il quadro normativo (GDPR e consenso) per la raccolta e l'uso dei campioni biologici.**
(Prof. Antonio Beltrami 11.55 30'+10' discussione)
- 6. Compilazione del test ECM**

Partecipanti:

La Fall School è aperta ad un minimo di 15 fino ad un massimo di 30 partecipanti.

Il corso è stato pensato per biologi/medici con già un'esperienza in ambito diagnostico, clinico o nella ricerca applicata, per questo è indicata una conoscenza di base dei flussi di lavoro NGS. L'obiettivo è ampliare le conoscenze nell'ambito della Genetica Medica / Biologia Molecolare, l'uso di tecnologie emergenti e lo studio dell'epigenetica.

Responsabili Scientifici

- Prof. Flavio Faletra - Istituto di Genetica Medica di ASUFC e Università degli Studi di Udine
- Dott.ssa Stefania Marzinotto - Area Biologia Molecolare CSL-HUB Dipartimento di Medicina di Laboratorio Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale
- Dott.ssa Michela Bulfoni - Istituto di Patologia Clinica dell'Ospedale Universitario di Udine

Segreteria Organizzativa e Provider ECM



NADIREX INTERNATIONAL s.r.l.

Via Riviera, 39 - 27100 PAVIA Tel. 0382 525714 – Fax. 0382 525736

Responsabile Progetto: **Dott.ssa Annalisa Antonino**

Cell.: 347/2322812 - e-mail: annalisa.antonino@nadirex.com