

TITOLO: NOMENCLATURA ISCN E HGVS

DATE: 24 novembre 2026

SEDE: Webinar – Piattaforma conforme norme Agenas: <https://elearning.biomedica.net/>

PROVIDER: SIGU NR. 877

ORE FORMATIVE: 7

Categorie: Biologo; Medico Chirurgo; Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico

Discipline: Genetica medica

Obiettivi formativi: Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultra specialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere (18)

RESPONSABILE SCIENTIFICO: Laura Cardarelli, Marco Tartaglia

RAZIONALE

Il corso, di interesse comune per i GdL di Citogenomica, Genetica Prenatale e della Riproduzione e GdL di Scienze Omiche, nasce con l'intento di favorire la diffusione e il corretto utilizzo della nomenclatura ISCN e HGVS nella refertazione, con garanzia di una maggiore completezza e omogeneità nel descrivere le alterazioni/varianti genetiche in modo standardizzato e condiviso a livello internazionale. L'evento ha, inoltre, l'intento di permettere la condivisione di casi particolari/complessi, con relativa applicazione della corretta nomenclatura.

PROGRAMMA

10:00	APERTURA LAVORI, <i>Laura Cardarelli (Padova), Marco Tartaglia (Roma)</i>
10.05-10.55	ISCN (INTERNATIONAL SYSTEM FOR HUMAN CYTOGENOMIC NOMENCLATURE)
10.05-10.25	Principi fondamentali della nomenclatura e aggiornamenti ISCN 2024, Focus su Aberrazioni numeriche, strutturali e FISH <i>Fortunato Lonardo (Benevento)</i>
10.25-10.45	Nomenclatura CMA e RSA Nomenclatura basata sul sequenziamento?, <i>Michela Malacarne (Genova)</i>
10.45-10.55.1	Nomenclatura OGM, <i>Lucia Zanatta (Treviso)</i>
10.55-11:45	HGVS (<i>HGVS SEQUENCE VARIATION NOMENCLATURE</i>)
10.55-11.20	Guida Pratica alla Nomenclatura HGVS: Principi fondamentali, RefSeq e prefissi di sequenza, <i>Marco Fichera (Catania)</i>
11.20-11.45	Guida Pratica alla Nomenclatura HGVS: Tipologie di varianti e annotazione del genotipo, <i>Alessandro De Luca (Roma)</i>
11.45-13.00	CRITICITÀ/ERRORI COMUNI IN CITOGENETICA E CITOGENOMICA

Casi di citogenetica

11.45-12.05	Alessandro Civolani (Roma)
12.05-12.25	Rosamaria Silipigni (Milano)

Casi di Citogenomica

12.25-12.45 Laura Bernardini (Roma)

12.45-13.00 Discussione

13.00-14.00 PAUSA

14.00-15.15 CRITICITÀ/ERRORI COMUNI IN GENETICA MOLECOLARE E GENOMICA

Casi di genetica molecolare e di genomica

14.00-14.20 Irene Bottillo (Roma)

14.20-14.40 Alfredo Brusco (Torino)

14.40-15.00 Daniele Ghezzi (Milano)

15.00-15.15 Discussione

15.15-17.30 CASI PRATICI INTERATTIVI/QUIZ

Casi pratici Citogenomica (circa 10 casi)

Casi pratici Scienze Omiche (circa 10 casi)

17.30-18.00 CONCLUSIONI E TAKE-HOME MESSAGES, *Laura Cardarelli (Padova), Marco Tartaglia (Roma)*

Punti chiave ISCN

Punti chiave HGVS

CV RELATORI, MODERATORI, RESP SCIENTIFICO

NOME COGNOME: Laura Cardarelli

PROFESSIONE: BIOLOGO

DISCIPLINA: Genetica medica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Cerba HealthCare

DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA

Esperienza



Specialista aziendale

Cerba HealthCare Italia · A tempo pieno

ott 2016 - Presente · 10 anni

Limena (PD), Italy



Responsabile Genetica Medica e Biol Molecolare, Lab.RDI-Lab.Citotest - Lifebrain, Cerba HealthCare

Lifebrain · A tempo pieno

feb 2016 - Presente · 10 anni 8 mesi

Padova



Direttore Sezione di Genetica Medica Citotest

LABORATORIO DI ANALISI CITOTEST S.R.L.

1994 – set 2016

Sarmeola, Padova, Italia



Ricercatore biologo borsista

Università degli Studi di Padova

nov 1990 - mar 1996 · 5 anni 5 mesi

Padova

Istituto di Istologia ed Embriologia

Formazione



Università di Padova

Laurea in Scienze Biologiche



Università degli Studi di Verona

Specializzazione in Genetica Medica

NOME COGNOME: Marco Tartaglia

PROFESSIONE: BIOLOGO

DISCIPLINA: Genetica medica

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

DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA

CURRENT POSITION

Head, *Molecular Genetics and Functional Genomics*, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Rome, Italy

Head, *zebrafish laboratory*, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Rome, Italy

EDUCATION/TRAINING

INSTITUTION	DEGREE	COMPLETION DATE	FIELD OF STUDY
Università di Roma "Tor Vergata", Rome, Italy	B.Sc.	03/1990	Biological Sciences
University of the Basque Country, Bilbao, Spain; Università di Firenze, Florence, Italy	European Master	04/1995	Anthropology and Human Biology
Università di Roma "Tor Vergata", Rome, Italy	Ph.D.	09/1994	Auxology, Population Genetics
Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy	Postdoctoral training	12/1998	Human Molecular Genetics
Mount Sinai School of Medicine, New York, NY	Postdoctoral training	12/2002	Human Genetics, Medical Genetics

NOME COGNOME: Laura Bernardini
PROFESSIONE: Biologo
DISCIPLINA: genetica medica
ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Istituto CSS-Mendel
DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA

NOME COGNOME: Irene Bottillo
PROFESSIONE: BIOLOGO
DISCIPLINA: Biologia
ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Ospedale San Camillo Forlanini di Roma
DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA

Febbraio 2005

Abilitazione alla professione di Biologo

28 luglio 2011

Iscrizione all'Ordine Nazionale dei Biologi – sezione A, n. iscrizione 065244

02 luglio 2020

Conseguimento Abilitazione Scientifica Nazionale (ASN)- Settore Concorsuale 06/A1 (Genetica Medica)- II Fascia

PARTE III

ESPERIENZA LAVORATIVA- PROFESSIONALE

- | | |
|-----------------------------|---|
| • Date | Dal 1 Novembre 2025 |
| • Nome del datore di lavoro | A.O. San Camillo-Forlanini (Roma) |
| • Tipo di impiego | Responsabile UOS Genomica presso la UOC Laboratorio di Genetica Medica |
| • Date | Dal 10 Ottobre 2025 |

Pagina 2 di 25

-
- | | |
|-----------------------------|--|
| • Nome del datore di lavoro | Sapienza Università di Roma, Facoltà di MEDICINA E ODONTOIATRIA, Dipartimento di Medicina Sperimentale, in convenzione con UOC Laboratorio di Genetica Medica – A.O. San Camillo-Forlanini (Roma) |
| • Tipo di impiego | Professore Associato , con regime di impegno a tempo pieno, per il settore scientifico disciplinare GSD 06/MEDS-01, SSD MEDS-01/A (ex MED/03), in convenzione Dirigente Biologo |
| • Date | Dal 10 Ottobre 2022 al 0 Ottobre 2025 |
| • Nome del datore di lavoro | Sapienza Università di Roma, Facoltà di MEDICINA E ODONTOIATRIA, Dipartimento di Medicina Sperimentale, in convenzione con UOC Laboratorio di Genetica Medica – A.O. San Camillo-Forlanini (Roma) |
| • Tipo di impiego | RTDB, con regime di impegno a tempo pieno, per il settore scientifico disciplinare GSD 06/MEDS-01, SSD MEDS-01/A (ex MED/03), in convenzione Dirigente Biologo |
| • Date | Dal 3 Maggio 2021, al 9 Ottobre 2022 |
| • Nome del datore di lavoro | Sapienza Università di Roma, Dipartimento di medicina Molecolare, in convenzione con UOC Laboratorio di Genetica Medica – A.O. San Camillo-Forlanini (Roma) |
| • Tipo di impiego | RTDA, con regime di impegno a tempo pieno, per il settore scientifico disciplinare MED/03 |
| • Date | Dal 8 aprile 2021 al 2 Maggio 2021 |
| • Nome del datore di lavoro | A.O. San Camillo-Forlanini - Roma |
| • Tipo di impiego | Dirigente Biologo, PhD, specialista in Genetica Medica |
| • Tipologia di contratto | Tempo Indeterminato |
| • Ruolo attualmente svolto | Dirigente Biologo presso la UOC Laboratorio di Genetica Medica – A.O. San Camillo Forlanini (Roma), convenzionato con la Sapienza Università di Roma, per lo svolgimento delle seguenti attività:
- Test genetici sia in ambito prenatale, che in ambito postnatale
- sviluppo e coordinamento dei test genetici effettuati mediante Next Generation Sequencing, real time PCR, sequenziamento Sanger, MLPA
- partecipazione alla gestione dell'addestramento all'utilizzo delle apparecchiature ad alta specializzazione |

NOME COGNOME: Alfredo Brusco
PROFESSIONE: BIOLOGO
DISCIPLINA: Genetica medica
ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI TORINO
DESCRIZIONE ATTIVITA'PROFESSIONALE/FORMATIVA

POSITION TITLE: Full Professor in Medical Genetics, University of Torino, Italy

EDUCATION/TRAINING			
INSTITUTION AND LOCATION	DEGREE (if applicable)	Completion Date MM/YYYY	FIELD OF STUDY
University of Turin, Italy	B.Sc.	11/1991	Biological Sciences
University of Turin, Italy	Ph.D.	07/1997	Human Genetics

A. Personal Statement
As a Full Professor of Medical Genetics at the University of Turin, leading a laboratory in this field since 1992, I bring extensive experience and a proven track record of success to this project focused on neurodevelopmental disorders and therapeutic interventions. My foundational training, including a PhD in Human Genetics from the University of Turin and postdoctoral experiences at Guy’s Hospital in London and the Basel Institute for Immunogenetics, provided a strong basis for my career. My dual role as a Biologist at the Medical Genetics Unit of the “City of Health and Science” at the University Hospital of Turin has further honed my diagnostic expertise, particularly in array-CGH, triplet expansion disorders, and exome analysis for neurodevelopmental conditions, which are directly relevant to the proposed research.

Since 2015, my research has concentrated on the analysis of next-generation sequencing data and the application of these methods to identify genetic variants in patients with neurodevelopmental disorders. I have developed and implemented an integrated approach for functional studies of identified variants, examining their effects on gene expression and protein levels in patient-derived cells. This expertise is crucial for understanding the pathogenic mechanisms underlying neurodevelopmental disorders and for evaluating the efficacy of potential therapies. My work on uncovering rare targetable splicing defects in ATM and MLC1 (pseudoexons) and cis-ruptions in THOC2 demonstrates my ability to identify and characterize complex mutational mechanisms relevant to these conditions. My work on Topological Associated Domains in ADLD (Human Molecular Genetics, 2015) was a groundbreaking finding that demonstrated the importance of genome structure in disease.

NOME COGNOME: Alessandro Civolani
PROFESSIONE:
DISCIPLINA:
ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: ASL ROMA 1
DESCRIZIONE ATTIVITA'PROFESSIONALE/FORMATIVA

NOME COGNOME: Alessandro De Luca
PROFESSIONE: BIOLOGO
DISCIPLINA: Biologia
ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: ISTITUTO CSS-MENDEL, Roma
DESCRIZIONE ATTIVITA'PROFESSIONALE/FORMATIVA

NOME COGNOME: Marco Fichera

PROFESSIONE: BIOLOGO

DISCIPLINA: Microbiologia e Virologia

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Università degli Studi di Catania

DESCRIZIONE ATTIVITA'PROFESSIONALE/FORMATIVA

ESPERIENZA LAVORATIVA

Dicembre 2013 a tutt'oggi	<i>Dirigente Biologo Dipartimento di Medicina Diagnostica di Laboratorio Policlinico Catania</i>
Novembre 2011 a Ottobre 2011	<i>Ricercatore universitario Genetica Medica</i>
Novembre 2011 a tutt'oggi	<i>Prof. Associato di Genetica Medica</i>
• Nome e indirizzo del datore di lavoro	<i>Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche, sezione di Biochimica Medica, Università degli Studi di Catania</i>
• Tipo di azienda o settore	<i>Pubblica Istruzione Universitaria</i>
• Tipo di impiego	<i>Tempo indeterminato</i>
Principali mansioni e responsabilità	<i>Docenza e Ricerca</i>
• Marzo 2004 a Ottobre 2011	<i>Responsabile della struttura semplice "Laboratorio di Diagnosi Genetica" e del Laboratorio di Neurobiologia - U.O.C. "Laboratorio di Genetica Medica"</i>
• Nome e indirizzo del datore di lavoro	<i>Associazione Oasi Maria SS: Via Conte Ruggero 73 94018 Troina</i>
• Tipo di azienda o settore	<i>Istituto di Ricovero e Cura a carattere Scientifico (IRCCS)</i>
• Tipo di impiego	<i>Tempo indeterminato</i>
• Principali mansioni e responsabilità	<i>Responsabile</i>
1983 fino al 1985	<i>Sviluppo programmi informatici Assembler, Pascal</i>
• Tipo di azienda o settore	<i>Ditta indipendente</i>
• Tipo di impiego	<i>Indipendente</i>
Principali mansioni e responsabilità	<i>Analista e programmatore</i>

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

• Date da 2001 -2004	<i>Dottore di ricerca in "Scienze Andrologiche e della Riproduzione Umana : Aspetti Endocrini, Genetici, molecolari e Clinici" dell'Università di Catania XV ciclo, titolo conseguito il 04/05/2004 con tesi dal titolo "Insorgenza di mutazione del DNA in pazienti con spermatogenesi alterata."</i>
• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	<i>Dottorato di ricerca "Scienze Andrologiche e della Riproduzione Umana : Aspetti Endocrini, Genetici, molecolari e Clinici" dell'Università di Catania XV ciclo</i>
• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio	<i>Genetica dell'infertilità</i>
• Qualifica conseguita	<i>Dottore di ricerca</i>
• Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)	
• Date da 1993 -1997	<i>Specializzato il 25/10/97 in Microbiologia e Virologia presso l'Università di Catania con voti 70/70 e lode con tesi dal titolo "Diagnosi di laboratorio delle infezioni urinarie con metodi rapidi"</i>
• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	<i>Università di Catania Scuola di Specializzazione in Microbiologia e Virologia</i>
• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio	<i>Studio dei microorganismi patogeni</i>
• Qualifica conseguita	<i>Specializzazione in Microbiologia e Virologia</i>
• Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)	<i>70/70 e lode</i>
• Date da 1986 -1992	<i>Corso di Laurea in Scienze Biologiche dell'Università di Catania. Laurea ottenuta il 12.03.92 con voti 110/110 e lode con tesi di laurea sperimentale dal titolo "Identificazione del dominio strutturale dell'istone H1" che media l'ingresso nel nucleo</i>
• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	<i>Università di Catania Corsi di Laurea in Scienze Biologiche</i>
• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio	<i>Tutte le materie pertinenti al corso di Laurea</i>
• Qualifica conseguita	<i>Laurea Magistrale in Scienze Biologiche</i>
• Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)	<i>110/110 e lode</i>

NOME COGNOME: Daniele Ghezzi

PROFESSIONE: CHIMICO

DISCIPLINA: Medicina Molecolare e Traslazionale

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milano

DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA

Education

2000 MSc Degree in Pharmaceutical Chemistry and Technology (Faculty of Pharmacy, University of Milan, Italy)

2009 PhD in Molecular and Translational Medicine-DIMET (School of Medicine/Faculty of Science, University of Milano-Bicocca, Italy)

2013 National Academic Qualification as Associate Professor for Medical Genetics and for Molecular Biology

2022 National Academic Qualification as Full Professor for Medical Genetics

Positions and Employment

2001-2003 National Institute of Neurology "Besta", Biochemistry and Genetics Unit, Milan, Italy. Junior research fellow

2003-2009 Foundation Institute of Neurology "Besta", Unit of Molecular Neurogenetics, Milan, Italy. Senior research fellow

2009-2017 Foundation IRCCS Institute of Neurology "Besta", Unit of Molecular Neurogenetics, Milan, Italy. Postdoctoral fellowship as Research Associate

Present positions

Associate Professor of Medical Genetics, University of Milan, Milan, Italy

Head of the "Laboratory of Neurogenetics and Mitochondrial Diseases", University of Milan c/o Unit of Medical Genetics, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta", Milan, Italy.

Academic/Teaching

Teaching activities for courses (Medicine and Surgery; Medical Biotechnology) and specialization schools (Medical Genetics; Neurology; Child Neurology; Psychiatry; Ophthalmology; Statistics) of the Faculty of Medicine.

Member of the Board of the PhD Program in "Translational Medicine" since 2021.

NOME COGNOME: Fortunato Lonardo

PROFESSIONE: MEDICO CHIRURGO

DISCIPLINA: Pediatria; genetica medica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: A.O.R.N. "G. RUMMO", Benevento

DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA



Università degli Studi di Cassino e del Lazio Meridionale
Master Universitario di 2° livello, Diritto, Deontologia e Politiche Sanitarie
dic 2021

Votazione: 110/110 e lode



Sapienza Università di Roma
Specializzazione in Genetica Medica
1987 – 1991



Università degli Studi "Federico II" - Napoli
Specializzazione in Pediatria Preventiva e Puericultura
1983 – 1987



Università degli Studi "Federico II" - Napoli
Laurea in Medicina e Chirurgia
1977 – 1983

Esperienza



Consulente genetista

Autonomo · Autonomo

nov 2024 - Presente · 1 anno 11 mesi



Dirigente Medico Responsabile U.O.S.D. di Genetica Medica

A.O.R.N. "San Pio"

mar 2016 - ott 2024 · 8 anni 8 mesi

Benevento, Italia



Dirigente Medico, Responsabile Citogenetica Medica e Genetica Molecolare

A.O.R.N. "Gaetano Rummo"

set 2001 - feb 2016 · 14 anni 6 mesi

Benevento, Italia

Consulenza genetica. Diagnosi citogenetica, citogenetica molecolare e genetica molecolare in epoca prenatale e postnatale. Screening prenatale per s. di Down e Difetti del tubo neurale. Insegnamento in vari corsi di Laurea.



Dirigente Medico

A.O. "S. Giuseppe Moscati" - Avellino

dic 1991 - set 2001 · 9 anni 10 mesi

Avellino

Avvio dell'attività diagnostica di citogenetica prenatale e postnatale.

Avvio dell'attività di screening prenatale per s. di Down e Difetti del tubo neurale.

Avvio dell'attività di consulenza genetica prenatale.

Diagnosi e terapia delle basse stature.

Insegnamento in vari corsi di Laurea e di formazione professionale.

NOME COGNOME: Michela Malacarne

PROFESSIONE: BIOLOGO

DISCIPLINA: Biologia

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: E.O. Ospedali Galliera, Genova

DESCRIZIONE ATTIVITA'PROFESSIONALE/FORMATIVA

NOME COGNOME: Rosamaria Silipigni

PROFESSIONE: BIOLOGO

DISCIPLINA: Patologia clinica

**ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Fondazione Irccs Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
Milano**

DESCRIZIONE ATTIVITA'PROFESSIONALE/FORMATIVA

NOME COGNOME: Lucia Zanatta

PROFESSIONE: BIOLOGO

DISCIPLINA: Patologia clinica

ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE: Azienda ULSS 2 Marca Trevigiana, Treviso

DESCRIZIONE ATTIVITA'PROFESSIONALE/FORMATIVA

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 Accreditazione 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.