

Programma Preliminare

XVIII Congresso Nazionale SIGU



un evento
organizzato da



BIOMEDIA
Un centro di ricerca per la genetica

RIMINI
21-24 Ottobre 2015
Palacongressi di Rimini




XVIII Congresso Nazionale SIGU

RIMINI
21-24 Ottobre 2015

21 Ottobre 2015

09.15 - 13.00

Sessione Speciale

Incontro SIGU-Scuole DNA-day

Moderatori: Roberto Ravazzolo (Genova), Beatrice Zanini (Genova)

09.15 Saluti di benvenuto, Introduzione

Roberto Ravazzolo (Genova)

Gli studenti saranno divisi in quattro gruppi e ad ogni breakout cambieranno sala

09.30 1° Breakout

- Bioinformatica. Interrogando il genoma: dal gene alla proteina in 3D

Sara Baldassarri (Bologna), Caterina Marconi (Bologna), Flavia Palombo (Bologna),

Tommaso Pippucci (Bologna)

- Zebrafish. Un modello di studio per la Genetica

Raffaello Casadei (Rimini), Pamela Magini (Bologna), Elisa Mariani (Rimini), Valeria Marini (Genova)

- La storia familiare negli alberi genealogici

Claudia Graziano (Bologna), Giulia Lanzoni (Bologna), Maria Romagnoli (Bologna), Giulia Severi (Bologna),

Antonia Tranchina (Bologna)

- Polimorfismi di geni: l'esempio dei recettori dell'amaro

Maria Chiara Puscineri (Bologna), Raffaella Spagnuolo (Bologna)

10.15 2° Breakout

11.00 3° Breakout

11.45 4° Breakout

12.20 Lettura Plenaria

La diversità genetica umana. Perché non possiamo non dirci africani

Guido Barbujani (Ferrara)

12.50 Chiusura dei lavori

Interviene il Presidente SIGU

Antonio Amoroso (Torino)

2



XVIII Congresso Nazionale SIGU

RIMINI
21-24 Ottobre 2015

21 Ottobre 2015

Commissione SIGU-Scuole

Fiarella Gurrieri (Roma), Elisabetta Lenzini (Padova), Roberto Ravazzolo (Genova), Beatrice Zanini (Genova)

10.00 - 11.30

Sessione Parallela

Genetica clinica: quando gli infermieri fanno la differenza

Moderatori: Barbara Mangiacavalli (Pavia), Daniela Turchetti (Bologna)

10.00 Il Genetic Nurse: formazione e ruolo assistenziale nei Paesi Angloassoni

Lea Codina (Bologna)

10.15 Quale formazione per aspiranti "genetic nurse" in Italia

Loredana Sasso (Genova)

Esperienze di infermieri inseriti in attività di Genetica Medica:

10.30 Il counseling multidisciplinare: l'esperienza dello IEO

Irene Feroce (Milano)

10.40 Il ruolo dell'infermiere nel percorso di consulenza genetica oncologica: l'esperienza

del CTE di Genova

Carlo Bruzzone (Genova)

10.50 Genitori e genetic nurse a confronto...una grande opportunità

Maria Claudia Menozzi (Reggio Emilia)

11.00 Gestione infermieristica di ambulatori su presidi multipli in un'area vasta

Marta Mazzotti (Cesena)

11.10 Tavola rotonda: c'è futuro per la genetica infermieristica in Italia?

Alberto Sensi, Direttore U.O. Genetica Medica, Area Vasta Romagna (Cesena)

Elisabetta Caramelli, Presidente Corso di Laurea in Infermieristica - Campus di Rimini, Università degli Studi di Bologna (Bologna)

Maurizio Genuardi, Professore Ordinario di Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore (Roma)

Barbara Mangiacavalli, Presidente IPASVI (Pavia)

3



XVIII Congresso Nazionale SIGU

RIMINI
21-24 Ottobre 2015

21 Ottobre 2015

11.30 - 13.00

Sessione Parallela

Tavola Rotonda: Networks for Italian Genomes

Moderatori: Giuseppe Matullo (Torino), Alessandra Renieri (Siena)

Partecipanti:

Giorgio Corari (Milano), Francesco Cucca (Cagliari), Giuseppe Matullo (Torino), Lucia Monaco (Milano), Alessandra Renieri (Siena), Marco Seri (Bologna), Marco Tartaglia (Roma), Daniela Toniolo (Milano), CINECA.

11.30 Introduzione

11.40 Una mappa di riferimento della popolazione Italiana

Giuseppe Matullo (Torino)

11.50 Isolati genetici Italiani

Daniela Toniolo (Milano)

12.00 Gli isolati genetici della Sardegna

Francesco Cucca (Cagliari)

12.10 Network for Italian Genomes

Alessandra Renieri (Siena)

12.20 Discussione

12.40 Conclusioni e prospettive

10.00 - 12.00

Riunione Gruppo di Lavoro

GdL Citogenetica e

Coordinatore: Antonio Novelli (Roma)

GdL Genetica Molecolare

Coordinatore: Alessandra Ferlini (Ferrara)

Programma a cura del due GdL

10.00 - 11.00

Riunione Gruppo di Lavoro

GdL Farmacogenomica

Coordinatore: Massimo Gennarelli (Brescia)

Programma a cura del GdL

4



11.00 - 12.00

Riunione Gruppo di Lavoro

GdL Genetica Forense

Coordinatore: Emiliano Giordano (Rovato)

Programma a cura del GdL

12.00 - 14.00

Riunione Gruppo di Lavoro

GdL Genetica Oncologica e

Coordinatore: Maurizio Genuardi (Roma)

GdL Epigenetica

Coordinatore: Lucia Migliore (Pisa)

12.00 Relazioni dei coordinatori sull'attività annuale

Maurizio Genuardi (Roma), Lucia Migliore (Pisa)

12.20 Alterazioni epigenetiche nella cancerogenesi colorettale

Fiorella Gurrieri (Roma)

12.40 Reti neurali artificiali e interazione tra fattori genetici, epigenetici ed ambientali nel tumore

colorettale

Fabio Coppede (Pisa)

13.00 L'analisi del profilo di metilazione nel melanoma e nel tumore mammario permette di identificare

nuovi geni soppressori tumorali

Cristiano Lo Nigro (Cuneo)

13.20 Modificazioni epigenetiche, esposizione ad asbesto e rischio di mesotelioma

Giuseppe Matullo (Torino)

13.40 Discussione Generale

13.50 Elezione del coordinatore del GdL Genetica Oncologica per il triennio 2015-2017

(riservata ai soli membri del GdL Genetica Oncologica)

5



14.00 - 15.00

Riunione Gruppo di Lavoro

GdL Genetica Clinica

Coordinatore: Alessandra Renieri (Siena)

14.00 Tavola rotonda sul "next generation clinical geneticist"

Matteo Della Monica (Benevento), Sabrina Giglio (Firenze), Claudio Graziano (Bologna), Achille Iolascon (Napoli), Francesco Mari (Siena), Luisa Politano (Napoli), Marcello Zollino (Roma)

14.30 Intervento del presidente della sezione di Genetica Clinica dell'UEMS

"La sezione di Genetica Clinica dell'Unione Europea delle Specialità Mediche"

Béla Melegh (Pécs, Hungary)

14.50 Report sul censimento degli specialisti italiani

Alessandra Renieri (Siena)

14.55 The free tool Face2gene

Nicole Fleisher

14.00 - 15.30

Riunione Gruppo di Lavoro

GdL SIGU Sanità

Coordinatore: Francesca Torricelli (Firenze)

Programma a cura del GdL SIGU Sanità

15.30 - 17.00

Sessione Plenaria in inglese

Autism "meets" Synaptopathies

Moderatori: Pietro Chiurozzi (Roma), Corrado Romano (Treviso)

15.30 Exome analyses reveal novel ASD genes impacted by genetic variation at all scales

Silvia De Rubéis (Roma / New York, USA)

16.00 Transcriptome analysis of 16p11.2 in autism patients

Alexandre Reymond (Losanna, CH)

16.30 RAB39B mutations in the aetiology of ID and autism spectrum disorder

Patrizia D'Adamo (Milano)

6



17.00 - 17.45

Cerimonia Inaugurale

Cerimonia di apertura

17.00 Saluti e relazione annuale del Presidente SIGU

Interventi delle personalità invitate:

Ivano Dionigi (Magnifico Rettore Università di Bologna)

Beatrice Lorenzin (Ministro della Salute)

Sergio Venturi (Assessore sanità ER)

Pierangelo Clerici (Presidente FISMELAQ)

Premiazione SIGU degli studenti vincitori del DNA Day 2015 (SIGU-Scuole)

17.25 Interviene Ivano Dionigi (Magnifico Rettore Università di Bologna)

17.45 - 19.15

Sessione Plenaria

Lo sviluppo della Genetica nel SSN

Moderatori: Antonio Amoroso (Torino), Francesca Torricelli (Firenze)

Tavola rotonda

Interventi preordinati di:

Beatrice Lorenzin (ministro della Salute) (in attesa di conferma)

Sergio Venturi (assessore sanità ER)

Walker Ricciardi (ISS, Genomica in Sanità)

Bruno Dallapiccola (Dir. Scientifico Ospedale Bambin Gesù)

Giuseppe Novelli (Rettore Tor Vergata)

Temi proposti da sviluppare:

Pubblico vs privato (il caso NIPT)

Medicina Molecolare e sostenibilità economica

Nuovo nomenclatore

Malattie rare e LEA

Ricerca, sviluppo ed assistenza

Accreditamento servizi di genetica

19.15 - 20.00

Cerimonia Inaugurale

Letture Inaugurali

Moderatori: Giorgio Casari (Milano), Marco Seri (Bologna)

Eight things to remember about human genome diversity

Guido Barbujani (Ferrara)

7



08.30 - 10.30

Sessione Parallela Educational

Patologie ereditarie dell'eritropoiesi

Moderatori: Achille Iolascon (Napoli), Giacomina Scarano (Benevento)

08.30 Meccanismi fondamentali della eritropoiesi

Lucia De Franceschi (Verona)

09.00 Anemie disritropoietiche

Achille Iolascon (Napoli)

09.30 Anemie da ribosomopatie

Irma Dianzani (Novara)

10.00 Anemie da patologie dell'RNA editing

Luca Makovati (Pavia)

08.30 - 10.30

Sessione Parallela

Il cromosoma dell'anno: cromosoma 18

Sessione dedicata alla memoria di Franca Dagna Bricarelli

Moderatori: Daniela Giordano (Milano), Vanna Pecile (Trieste)

08.30 Introduzione

Rosario Casalone (Varese)

08.40 L'evoluzione del cromosoma 18

Mariano Rocchi (Bari)

09.10 Il cromosoma 18 in epoca prenatale

Orsetto Zuffardi (Pavia)

09.40 Il cromosoma 18 in epoca postnatale

Bruno Dallapiccola (Roma)

10.10 Il cromosoma 18 e il cancro

Maurizio Genuardi (Roma)

8



22 Ottobre 2015

08.30 - 10.30

Sessione Parallela

Neurodegenerazione a orologio mitocondriale

Moderatori: Alfredo Brusca (Torino), Enza Maria Valente (Salerno)

08.30 Nuovi geni, meccanismi patogenetici e strategie terapeutiche sperimentali per patologie mitocondriali

Massimo Zeviani (Milano/Oxford, UK)

09.00 Antibiotici per l'atassia spinocerebellare? Dal meccanismo molecolare alla terapia preclinica

Giorgio Casari (Milano)

09.30 Mantenere i mitocondri in forma: una questione di vita o di morte

Luca Scorrano (Padova)

10.00 Il ruolo centrale di PINK1 nella regolazione dell'omeostasi mitocondriale: implicazioni per la malattia di Parkinson

Enza Maria Valente (Roma)

10.30 - 12.30

Sessione Poster

Visione Poster numeri dispari

10.30 - 11.30

Sessione Educativa

Variabilità clinica ed eterogeneità genetica del glioblastoma multiforme

Moderatori: Giovanni Neri (Roma), Francesco Danilo Tiziano (Roma)

10.30 Overview clinica

Roberto Pallini (Roma)

11.00 Meccanismi mutazionali ed epimutazionali

Lucia Ricci Vitiani (Roma)

10.30 - 11.30

Attività Socinaria

Consulenze sul campo: nuovi casi e vecchi dilemmi

Coordinatori: Pietro Cavalli (Cremona), Faustina Lalatta (Milano)

9



22 Ottobre 2015

11.30 - 12.30

Workshop

Workshop Aziendali 1-4

12.30 - 13.30

Quick Lunch

12.30 - 13.30

Attività Socinaria

Riunione Collegio MED/03

13.30 - 15.30

Sessione Plenaria

Sessione congiunta SIGU/SIN

Genetica Malattie Renni

Moderatori: Antonio Amoroso (Torino), Antonio Santoro (Bologna)

13.30 Biologia dell'ADPKD

Alessandra Boletta (Milano)

14.00 Le sindromi nefrosiche

Gian Marco Ghiggeri (Genova)

14.30 Le uromodulinopatie

Luca Rampoldi (Milano)

15.00 Le malformazioni renali su base ereditaria

Tbd

15.30 - 16.00

Coffee Break

16.00 - 18.00

Sessione Parallela

Comunicazioni selezionate

Moderatori: Francesco Forzano (Genova), Maria Cristina Rosatelli (Cagliari)

16.00 Comunicazione selezionata

16.15 Comunicazione selezionata

10



22 Ottobre 2015

16.30 Comunicazione selezionata

16.45 Comunicazione selezionata

17.00 Comunicazione selezionata

17.15 Comunicazione selezionata

17.30 Comunicazione selezionata

17.45 Comunicazione selezionata

18.00 - 18.00

Sessione Parallela

Comunicazioni selezionate

Moderatori: Rosario Catalone (Varese), Federico Sangiuliano (Roma)

16.00 Comunicazione selezionata

16.15 Comunicazione selezionata

16.30 Comunicazione selezionata

16.45 Comunicazione selezionata

17.00 Comunicazione selezionata

17.15 Comunicazione selezionata

17.30 Comunicazione selezionata

17.45 Comunicazione selezionata

16.00 - 18.00

Sessione Parallela

Comunicazioni selezionate

Moderatore: Giovanni Molerbo (Verona)

16.00 Comunicazione selezionata

16.15 Comunicazione selezionata



22 Ottobre 2015

16.30 Comunicazione selezionata

16.45 Comunicazione selezionata

17.00 Comunicazione selezionata

17.15 Comunicazione selezionata

17.30 Comunicazione selezionata

17.45 Comunicazione selezionata

16.00 - 18.00

Sessione Parallela

Comunicazioni selezionate

Moderatore: Silvia Russo (Milano)

16.00 Comunicazione selezionata

16.15 Comunicazione selezionata

16.30 Comunicazione selezionata

16.45 Comunicazione selezionata

17.00 Comunicazione selezionata

17.15 Comunicazione selezionata

17.30 Comunicazione selezionata

17.45 Comunicazione selezionata

12



- 18.00 - 20.30**
Attività Societaria
Assemblea Soci SIGU
18.00 Commemorazioni
Ricordo di Franco Dagna Bricorelli
Ricordo di Michele D'Urso
- 18.30** Presentazione candidati per elezione presidente eletto e elezione 4 membri comitato direttivo
- 19.00** *Antonio Amoroso: relazione annuale*
- 19.15** *Daniela Giordano: relazione tesoriere - segreteria*
- 19.45** *Approvazione modifiche regolamento*
- 20.00** *Discussione assembleare*

13



- 08.30 - 10.30**
Sessione Parallela
La prevenzione nei tumori ereditari e sporadici del colon-retto
Sessione congiunta SIGU-AIFEG
Moderatori: *Maurizio Genuardi (Roma)*, *Giovanni Battista Rossi (Napoli)*
- 08.30** Modelli di prevenzione dei tumori colorettali
Paolo Bruzzi (Genova)
- 09.00** La prevenzione del CRC nei soggetti ad alto rischio
Emanuele D.L. Urso (Padova)
- 09.30** I percorsi per l'identificazione di soggetti a rischio aumentato
Liliana Varesco (Genova)
- 10.00** Nuovi approcci per la prevenzione: lo screening del DNA fecale
Daniele Calistri (Forlì)
- 08.30 - 10.30**
Sessione Parallela Educational
Malformazioni fetali del SNC: il rilievo di un approccio multidisciplinare
Moderatori: *Antonio Novelli (Roma)*, *Alberto Sensi (Cesena)*
- 08.30** Malformazioni del SNC: screening e diagnosi
Paolo Volpe (Bari)
- 09.00** Qual è il possibile contributo della RMN: timing e potenziale
Niccolò Sisti (Rimini)
- 09.30** Il possibile contributo della diagnosi genetica
Mattia Gentile (Bari)
- 10.00** Difficoltà del counseling prenatale: quale prognosi?
Renato Borgatti (Basilio Parini, LC)

14



- 08.30 - 10.30**
Sessione Parallela in inglese
Repeat expansion diseases: polyglutamines and beyond
Moderatori: *Isabella Ceccherini (Genova)*, *Maria Giuseppina Miano (Napoli)*
- 08.30** Physiological and pathological roles of polyglutamine and polyalanine repeats
Ferdinando Flumara (Torino)
- 09.00** ARpolyQ toxicity in Spinal and bulbar muscular atrophy (SBMA), an X-linked motoneuron disease due to a CAG triplet-repeat expansion
Angelo Poletti (Milano)
- 09.30** Repeat associated non-aig translation in expansion disorders
Laura P.W. Ranum (Galesville, Florida, USA)
- 10.00** Comunicazione selezionata
- 10.15** Comunicazione selezionata
- 10.30 - 12.30**
Sessione Poster
Visione Poster numeri pari
- 10.30 - 11.30**
Sessione Speciale
Citogenetica in campo
Coordinatori: *Elisabetta Lenzi (Padova)*, *Antonio Novelli (Roma)*
Sessione in fase di definizione
- 11.30 - 12.30**
Workshop
Workshop aziendali S-8
- 12.30 - 13.30**
Quick lunch
- 12.30 - 13.30**
Attività Societaria
Riunione Direttori Scuole di Specializzazione in Genetica Medica

15



- 13.30 - 14.00**
Sessione Plenaria
Late Breaking Session
Moderatori: *Antonio Amoroso (Torino)*, *Giorgio Casari (Milano)*
- 13.30** Comunicazione selezionata
- 13.45** Comunicazione selezionata
- 14.00 - 14.15**
Sessione Plenaria
Assegnazione Premi
- 14.15 - 16.15**
Sessione Plenaria
Approcci in vitro e in vivo per il modeling di malattie genetiche mendeliane e complesse
Moderatori: *Domenico Coviello (Genova)*, *Udo Larizza (Milano)*
- 14.15** Using induced pluripotent stem cells to study chromosome 15q imprinting disorders
Stormy J. Chamberlain (Farmington, CT, USA)
- 14.45** Cognitive impairment in Alzheimer disease mouse model
Tiziana Borsello (Milano)
- 15.15** Zebrafish, a powerful model for unveiling the pathogenesis of human disorders
Franca Cotelli (Milano)
- 15.45** CRISPR Cas9 for gene therapy
Angelo Lombardo (Milano)
- 16.15 - 18.15**
Sessione Parallela in inglese
Domini di regolazione trascrizionale e malattie genetiche umane
Moderatori: *Pier Franco Pignatti (Verona)*, *Roberto Ravazzolo (Genova)*
- 16.15** "Position effect" in Mendelian disorders
Elisa Giorgio (Torino)
- 16.40** Deletions of chromosomal regulatory boundaries are associated with congenital disease
Matte Spielmann (Berlin, Germany)

16



23 Ottobre 2015

17.15 Genome-wide profiling of mouse RNA secondary structures reveals key features of the mammalian transcriptome
Salvatore Oliviero (Torino)

17.45 Comunicazione selezionata

18.00 Comunicazione selezionata

16.15 - 18.15

Sessione Parallela

Sindromi da immunodeficienza ed epigenetica

Moderatori: *Luciano Chessa (Roma)*, *Giuseppe Merla (San Giovanni Rotondo)*

16.15 Vecchi e nuovi geni nell'etiopatogenesi dell'immunodeficienza comune variabile
Silvana Ferrari (Bologna)

16.45 ALPS, sindrome linfoproliferativa autoimmune
Maria Ritz (Freiburg, Germany)

17.15 Fenomeni epigenetici nella risposta immunitaria mediata da linfociti B
Stefano Casola (Milano)

17.45 Comunicazione selezionata

18.00 Comunicazione selezionata

16.15 - 18.15

Sessione parallela Educativa in inglese

PGD

Moderatori: *Carlo Foresta (Padova)*, *Liborio Stuppia (Chieti)*

16.15 PGD: from polar body to blastocyst
Luca Gianaroli (Bologna)

16.35 Aneuploidy in preimplantation embryos and Implications for PGD/PGS
Francesco Torricelli (Firenze)

17.05 The use of HGS and arrays in PGD/PG
Joris R. Vermeesch (Leuven, Belgium)

17



23 Ottobre 2015

17.35 PGD and monofactorial inheritance
Manuela Scia (Milano)

17.55 Diagnosi preimpianto: il panorama giurisprudenziale italiano
Elena Folletti (Varese)

18.15 - 18.30

Sessione Plenaria

Cerimonia di Chiusura Congresso

18



24 Ottobre 2015

CORSI POST CONGRESSUALI

CORSO 1

Problematiche nell'analisi genomica: dalla teoria alla pratica

08.30 Registrazione

Aspetti generali

Moderatori: *Marco Seri (Bologna)*, *Marco Tartaglia (Roma)*

09.00 Introduzione al corso

Marco Seri (Bologna), *Marco Tartaglia (Roma)*

09.10 WES, WGS, WTS: pro e contro

Graziano Pesole (Bari)

09.40 Workflow nell'analisi SGS: allineamento e chiamata delle varianti

Paolo Uva (Cagliari)

10.10 Workflow nell'analisi SGS: annotazione, filtraggio e prioritizzazione delle varianti sulla base del loro impatto funzionale. Database pubblici e in-house
Davide Cittaro (Milano)

10.40 Workflow nell'analisi SGS: "l'altra informazione" (mtDNA, miR, analisi delle regioni di omozigotà, CNV e varianti sinonime)
Alberto Magi (Firenze)

11.10 Pausa caffè

11.30 Strategie di arricchimento: approcci a confronto
Vincenzo Nigro (Napoli)

12.00 Workflow nell'analisi trascrittomico: ricostruzione dei trascritti ed espressione differenziale
Ernesto Picardi (Bari)

12.30 Quick Lunch

19



24 Ottobre 2015

13.30 Strategie d'analisi per le malattie autosomiche recessive e X-linked
Tommaso Pippucci (Bologna)

14.00 Strategie d'analisi per le malattie autosomiche dominanti
Viviana Capola (Roma)

14.30 Fenotipi complessi e meccanismi di trasmissione non mendeliana: l'esempio dell'autismo
Silvia De Rubéis (Roma / New York, USA)

15.00 Analisi delle modificazioni epigenetiche del DNA e delle proteine istoniche
Salvatore Oliviero (Torino)

15.30 Discussione e Conclusioni

Marco Seri (Bologna), *Marco Tartaglia (Roma)*

20



24 Ottobre 2015

CORSO 2

Approcci diagnostici per l'identificazione di alterazioni epigenetiche costitutive

08.30 Registrazione

Aspetti generali

Moderatori: Monica R. Miozzo (Milano), Andrea Riccio (Napoli)

09.00 Introduzione al corso

Lucia Migliore (Pisa), Silvia Russo (Milano)

09.30 Panoramica difetti imprinting

Andrea Riccio (Napoli)

10.00 Diagnosi pre- e post-natale nella sindrome di Beckwith Wiedemann

Silvia Maria Tabano (Milano)

10.30 La problematica del mosaicismo nella diagnosi genetica dei difetti dell'imprinting: esempi da SRS, BWS, AS e PWS

Silvia Russo (Milano)

11.00 Pausa Caffè

11.20 Tavola rotonda: Il percorso clinico molecolare delle patologie con difetti della metilazione con la partecipazione di un genetista clinico

Giovanni Battista Ferrero (Torino), Angelo Seficorni (Monza)

11.50 Diagnosi di X fragile

Pietro Chiurazzi (Roma)

12.30 Quick Lunch

Sessione pomeridiana

Moderatori: Lucia Migliore (Pisa), Silvia Russo (Milano)

13.30 Diagnosi molecolare sindrome di Angelman

Fiorella Gurrieri (Roma)

21



24 Ottobre 2015

14.30 Diagnosi molecolare pseudoparatiroidismo

Giovanna Mantovani (Milano)

15.00 Epigenetica e PMA (titolo in fase di definizione)

Liborio Stuppia (Chieti)

15.30 Conclusioni

Monica R. Miozzo (Milano), Andrea Riccio (Napoli)

22



24 Ottobre 2015

CORSO 3

Dalle sindromi genetiche alla precision medicine in oncologia

08.30 Registrazione

09.00 Introduzione al corso

Maurizio Genuardi (Roma)

Prima Sessione: Il pathway di MTOR nella cancerogenesi e nella terapia

Moderatore: Paolo Ghiorzo (Genova)

09.10 Il pathway PTEN/AKT/PI3K/MTOR

Nicoletta Resta (Bari)

09.40 MTOR e altri pathway molecolari coinvolti nei tumori renali

Maria Fiava Di Renzo (Torino)

10.10 Nuovi approcci terapeutici nella sclerosi tuberosa

Gabriella Bartalini (Siena)

10.40 Discussione

10.50 Pausa Caffè

Seconda sessione: Il pathway di RAS nella cancerogenesi e nella terapia

Moderatore: Mario Grazia Tibiletti (Varese)

11.05 Il pathway delle RAS/MAP-chinasi

Simone Martinelli (Roma)

11.35 Precision medicine nel carcinoma del colon

Mariangela Russo (Torino)

12.05 Target terapeutici nel melanoma cutaneo

Daniela Mossi (Firenze)

12.35 Discussione

12.45 Quick Lunch

23



24 Ottobre 2015

Terza sessione: Il pathway di Sonic Hedgehog nella cancerogenesi e nella terapia

Moderatore: Maurizio Genuardi (Roma)

13.30 Il pathway molecolare di Sonic Hedgehog

Lorenza Pastorino (Genova)

14.00 Gli inibitori di SMO nella terapia dei tumori correlati alla sindrome di Gorlin

Maria Concetta Fagnoli (L'Aquila)

14.30 Discussione

Quarta sessione: Il Double Strand Break Repair nella cancerogenesi e nella terapia

Moderatore: Daniela Turchetti (Bologna)

14.40 Difetti del Double Strand Break Repair nel carcinoma mammario: BRCA1/2 e oltre

Maria Adelaide Caligo (Pisa)

15.10 Terapia con inibitori di PARP nel carcinoma ovarico BRCA-associato

Ida Paris (Roma)

15.40 - Discussione e Conclusioni

Maurizio Genuardi (Roma), Daniela Turchetti (Bologna)

24