



**SIGU**

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

**PRESIDENTE**

Achille Iolascon (Napoli)  
achille.iolascon@unina.it

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere  
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)  
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)  
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)  
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stiouli (Milano)  
sabine.stiouli@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)  
stuppia@unich.it

**CORSO PROPOSTO DAL GDL DI GENETICA MOLECOLARE**

**RILEVANZA DELLA DIAGNOSI MOLECOLARE E DELLA SUA QUALITÀ PER  
CONSULENZA GENETICA, FOLLOW-UP E TERAPIA DEL PAZIENTE.**

**29 giugno 2021 – 14 settembre 2021 – 21 settembre 2021**

**WEBINAR *live***

**Coordinatore Gruppo di Lavoro: Prof.ssa Silvia Russo (Ist. Auxologico Italiano, Milano)**

**Obiettivi e finalità del corso:**

La diagnosi molecolare è diventata in questi ultimi anni sempre più determinante non solo per definire o confermare la malattia che affligge un paziente e delinearne l'espressività clinica, ma anche per indirizzare le scelte di follow-up e le opzioni terapeutiche. L'evoluzione delle tecnologie, sia per quanto riguarda lo studio delle patologie da espansione di triplette, sia l'identificazione di varianti patogeniche (classe 4 e 5) in geni candidati permette di raggiungere una diagnosi definitiva in una percentuale in progressiva espansione di pazienti. Tale scenario offre ai pazienti importanti possibilità quali ad es la diagnosi prenatale preimpianto per una donna che sa di essere portatrice di una premutazione X fragile, piuttosto che approcci farmacologici mirati in presenza di mutazioni specifiche nel gene CFTR. Tuttavia, a fronte dei progressi nelle conoscenze teoriche e tecnologiche, si riscontra nella pratica quotidiana e nell'esperienza dei genetisti preposti ai controlli di qualità nazionali/internazionali, la presenza di laboratori in cui il test viene finalizzato ad esigenze di profitto, a discapito della qualità. Le ricadute sono purtroppo negative, talvolta irreparabili, per il paziente e la famiglia e per la Società scientifica cardine nel settore.

Il nostro obiettivo è rimettere al centro la diagnosi molecolare, come strumento al servizio del paziente, strumento che ha la possibilità ed il dovere di "fare la differenza"



**SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA**  
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: [sigu@biomedia.net](mailto:sigu@biomedia.net) - [www.sigu.net](http://www.sigu.net)



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.



**SIGU**

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

**PRESIDENTE**

Achille Iolascon (Napoli)  
achille.iolascon@unina.it

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere  
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)  
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)  
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)  
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stiouli (Milano)  
sabine.stiouli@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)  
stuppia@unich.it

**I GIORNATA 29 GIUGNO 2021**  
**14.30-18.00**

**Programma**

**14.30- 16.30**

**FIBROSI CISTICA**

CFTR diagnosi molecolare, dati consolidati e sviluppi futuri

Manuela Seia (IRCCS Fondazione Policlinico- Milano)

Come sta cambiando la fibrosi cistica e come cambierà

Carlo Castellani (IRCCS Giannina Gaslini-Genova)

Strategie terapeutiche personalizzate in fibrosi cistica

Nicoletta Pedemonte (IRCCS Giannina Gaslini-Genova)

**16.30-17.30**

**LA SINDROME DI GORLIN, DIAGNOSTICA MOLECOLARE E GESTIONE CLINICA**

Diagnostica molecolare

Lorenza Pastorino (Università di Genova IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova)

Gestione clinica

William Bruno (Università di Genova IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova)

**17.30 – 18.00**

Discussione e Conclusioni

**[CLICCA QUI PER PARTECIPARE](#)**



**SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA**  
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: [sigu@biomedia.net](mailto:sigu@biomedia.net) - [www.sigu.net](http://www.sigu.net)



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.



**SIGU**

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

**PRESIDENTE**

Achille Iolascon (Napoli)  
achille.iolascon@unina.it

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere  
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)  
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)  
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)  
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stiouli (Milano)  
sabine.stiouli@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)  
stuppia@unich.it

**II GIORNATA 14 SETTEMBRE 2021**  
**14.30-18.00**

**Programma**

**14.30- 16.30**

**DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE**

Aspetti clinici della Distrofia Muscolare di Duchenne

Angela Berardinelli (IRCCS Fondazione Istituto Neurologico C. Mondino, Pavia)

Dal fenotipo al genotipo, e ritorno: la diagnosi genetica della DMD e sue implicazioni in terapia

Alessandra Ferlini (Università degli Studi di Ferrara)

Terapie innovative

Elena Pegoraro (Università degli Studi di Padova)

**16.30-17.30**

**DISTROFIA MIOTONICA**

Distrofie Miotoniche: una diagnosi molecolare semplice?

Annalisa Botta (Università Tor Vergata - Roma)

Diagnosi clinica e follow-up nei pazienti con Distrofie Miotoniche

Prof. Roberto Massa (Università Tor Vergata - Roma)

Innovative therapeutic approaches for Myotonic Dystrophies

Prof. Ruben Artero (University of Valencia)

**17.30 – 18.00**

Discussione e Conclusioni

**[CLICCA QUI PER PARTECIPARE](#)**



**SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA**  
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: [sigu@biomedia.net](mailto:sigu@biomedia.net) - [www.sigu.net](http://www.sigu.net)



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.



**SIGU**

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

**PRESIDENTE**

Achille Iolascon (Napoli)  
achille.iolascon@unina.it

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere  
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)  
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)  
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)  
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stiouli (Milano)  
sabine.stiouli@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)  
stuppia@unich.it

**III GIORNATA 21 SETTEMBRE 2021  
14.30-18.30**

**Programma**

**14.30- 16.30**

**COREA DI HUNTINGTON**

Malattia di Huntington: La diagnosi molecolare  
Alessandro De Luca (Istituto CSS-Mendel - Roma)

Malattia di Huntington: la clinica e il counseling  
Sabrina Maffi (Istituto CSS-Mendel - Roma)

Malattia di Huntington: dalla ricerca genetica alla terapia  
Ferdinando Squitieri (Istituto CSS-Mendel - Roma)

**16.30-18.00**

**PATOLOGIE DEL GENE FMR1**

Sindrome X Fragile e patologie associate a premutazione: strategia per una accurata diagnosi molecolare

Marina Grasso (IRCCS Istituto Giannina Gaslini- Genova)

Diagnosi clinica e follow up delle patologie X fragile alla luce una diagnostica molecolare accurata

Alessandra Murgia (Università di Padova)

PGT per FRAXA: una diagnosi indiretta

Daniela Zuccarello (Università di Padova)

**18.00 -18.30**

Discussione e Conclusioni

**[CLICCA QUI PER PARTECIPARE](#)**



**SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA**  
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: [sigu@biomedia.net](mailto:sigu@biomedia.net) - [www.sigu.net](http://www.sigu.net)



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Achille Iolascon (Napoli)  
achille.iolascon@unina.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere  
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)  
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)  
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)  
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stiouli (Milano)  
sabine.stiouli@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)  
stuppia@unich.it

Con il contributo non condizionante di



**SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA**  
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: [sigu@biomedia.net](mailto:sigu@biomedia.net) - [www.sigu.net](http://www.sigu.net)



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.



**SIGU**

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

**PRESIDENTE**

Achille Iolascon (Napoli)  
achille.iolascon@unina.it

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere  
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)  
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)  
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)  
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stioui (Milano)  
sabine.stioui@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)  
stuppia@unich.it

## INFORMAZIONI GENERALI

### MODALITÀ DI ISCRIZIONE

Il Corso è riservato a tutti i Soci SIGU iscritti al Gruppo di Lavoro di Genetica Molecolare e/o Genetica Clinica e/o Specializzandi in regola con la quota associativa 2021.

I webinar non sono accreditati ECM e sono a titolo gratuito.

È necessario effettuare un'iscrizione per ogni giornata

### CORSO FAD ECM

Gli iscritti al Webinar potranno partecipare gratuitamente ad un'iniziativa FAD ECM con approfondimenti sulle tematiche connesse all'argomento di questi Webinar, che sarà disponibile al termine degli incontri.

Maggiori informazioni saranno trasmesse ai partecipanti e saranno disponibili sul sito [www.sigu.net](http://www.sigu.net) e sul sito [www.biomedica.net](http://www.biomedica.net)



**SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA**  
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: [sigu@biomedica.net](mailto:sigu@biomedica.net) - [www.sigu.net](http://www.sigu.net)



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.