



Meccanismi genetici e genomici e terapie innovative nelle malattie rare

III Congresso sulle malattie rare

14 marzo 2026

Torre Biologica Ferdinando Latteri" dell'Università di Catania - Via Santa Sofia, 7 - 95123 Catania (CT)

ID 2007- 478667 Ed.1

Destinatari dell'attività formativa: BIOLOGO, MEDICO CHIRURGO (Tutte le discipline mediche)

Obiettivi formativi e Area formativa Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici riabilitativi, profili di assistenza – profili di cura. (3)

Data inizio/fine: 14/03/2026

Numero partecipanti minimo: 100

Ore formative: 5

Numero dei crediti assegnati: 5

Iscrizioni: è possibile iscriversi, inviando una e-mail a: segreteria@ordinebiologisicilia.it

PROGRAMMA

08:30 Registrazione partecipanti

09:00 Saluti Istituzionali

Marco Fichera: Professore Ordinario di Genetica Medica UniCt

Alessandro Pitruzzella: Presidente Ordine dei Biologi della Sicilia

Maria Piccione: Associate Professor of Medical Genetics Unipa

Francesco Cappello: Presidente Società Italiana di Biologia Sperimentale SIBS

Giovanni Polizzi: Consigliere Ordine Regionale dei Biologi

Enrico Foti: Magnifico Rettore Unict

Moderatori: Teresa Mattina, Marco Fichera

09:30/10:30 **Orsetta Zuffardi:** architettura genomica e varianti strutturali

Moderatori: Annalisa Vetro, Franco Calì

10:30/11:30 **Clara Bonaglia:** optical genome mapping: il pensiero riduzionista non tiene conto della realtà complessa

11:30/12:00 Coffee break

Moderatori: Corrado Romano, Silvana Briuglia

12:00/13:30 **Martino Ruggeri:** Sindromi neurocutanee: laboratorio clinico per la medicina delle malattie rare

Moderatori: Maria Piccione, Sebastiano Bianca

13:30/14:30 **Maria Giuseppina Miano:** Disturbi del neurosviluppo legati alla disfunzione dell'asse trascrizionale ARX–KDM5C e strategie terapeutiche innovative

Light Lunch 14:30

15:00 16:00 Tavola rotonda “Stato dell’arte e prospettive future”

Maria Piccione, Marco Fichera, Alessandro Pitruzzella, Francesco Cappello, Martino Ruggeri, Maria Giuseppina Miano, Annalisa Vetro, Orsetta Zuffardi, Clara Bonaglia, Teresa Mattina, Silvana Briuglia, Franco Calì, Sebastiano Bianca

16:00 Conclusione e chiusura lavori

Marco Fichera, Maria Piccione, Alessandro Pitruzzella

Test di apprendimento (da svolgere entro max 3 giorni dalla fine dell’evento)

OBIETTIVI

Le malattie rare rappresentano una sfida prioritaria per la medicina contemporanea, non solo per la loro bassa prevalenza individuale ma per l’elevato impatto complessivo in termini clinici, sociali e sanitari. Si stima infatti che oltre l’80% di esse abbia un’origine genetica o genomica, spesso legata a varianti patogenetiche complesse — incluse mutazioni puntiformi, varianti strutturali, alterazioni epigenetiche e disfunzioni dei network regolatori. In questo contesto, i rapidi progressi delle tecnologie di sequenziamento di nuova generazione, della genomica funzionale e della biologia molecolare stanno rivoluzionando la capacità di diagnosi, stratificazione e trattamento di queste patologie.

L’evento “Meccanismi genetici e genomici e terapie innovative nelle malattie rare”, che si terrà a Catania, nasce con l’obiettivo di fornire una visione integrata e aggiornata dei processi biologici alla base delle malattie rare e delle più recenti strategie terapeutiche emergenti. In particolare, verranno approfonditi i meccanismi patogenetici che coinvolgono alterazioni dell’architettura genomica, difetti dei pathway cellulari e disfunzioni dei sistemi di regolazione genica, elementi cruciali per comprendere l’eterogeneità clinica e la variabilità fenotipica di queste condizioni.

Parallelamente, il convegno intende esplorare il panorama delle terapie innovative, che stanno progressivamente trasformando l’approccio da una medicina sintomatica a una medicina di precisione. Tra queste, assumono un ruolo centrale le terapie geniche e cellulari, le tecnologie di editing genomico (come CRISPR/Cas), gli oligonucleotidi antisenso, le RNA-terapie e i farmaci mirati su specifiche alterazioni molecolari. L’identificazione precoce delle basi genetiche consente infatti interventi sempre più personalizzati, con potenziali benefici significativi sulla prognosi e sulla qualità di vita dei pazienti.

Un ulteriore obiettivo dell’incontro è promuovere il dialogo multidisciplinare tra clinici, genetisti, biologi, ricercatori traslazionali e decisori sanitari, favorendo il trasferimento delle conoscenze dalla ricerca di base alla pratica clinica. In questo senso, il contesto accademico e sanitario del territorio, rappresentato anche dalla Università degli Studi di Catania e dalle strutture assistenziali locali, costituisce un ambiente ideale per stimolare collaborazioni, percorsi diagnostici condivisi e modelli assistenziali innovativi dedicati alle malattie rare.

Alla luce dell’elevata complessità biologica e delle importanti implicazioni etiche, sociali ed economiche, l’evento si propone quindi come un momento di aggiornamento scientifico e di confronto strategico, volto a migliorare la comprensione dei meccanismi genetici e genomici delle malattie rare e a favorire l’adozione di terapie avanzate, contribuendo allo sviluppo di una medicina sempre più personalizzata, equa e sostenibile

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Maria Piccione
Marco Fichera
Corrado Romano

COMPILAZIONE MODULISTICA ECM

Per ottimizzare i processi di erogazione dei corsi residenziali, la modulistica ECM sarà compilata online attraverso la piattaforma www.qlearning.it.

Il partecipante e il corpo docente dovranno creare (se non ce l'hanno già) un account sulla piattaforma qlearning.it. I dati richiesti sono quelli necessari per accedere ai crediti ECM. Con utenza e password, al termine del corso dovranno accedere nella sezione "Residenziale" e cliccare sulla locandina dell'evento. Qui troveranno, la domanda su reclutamento, il test della qualità percepita, l'attestato con i crediti ECM, eventuali altri attestati di partecipazione e/o certificazione e il test di apprendimento se la modalità è con domande a risposta multipla.

Se la verifica dell'apprendimento avverrà tramite un test con domande a risposta multipla, il numero di domande sarà pari a n. 3 domande per ogni credito formativo; ogni domanda con 4 risposte di cui soltanto 1 corretta). La verifica va svolta entro i tre giorni successivi alla data di conclusione dell'attività formativa. Il tentativo a disposizione è soltanto uno. L'esito della prova (superato / non superato) sarà visualizzato immediatamente a fine compilazione.

Il livello minimo di risposte esatte richiesto è pari ad almeno il 75% dei quesiti complessivamente proposti.

Per poter scaricare l'attestato con i crediti ECM, bisognerà aver superato il test di apprendimento e rispondere alle domande della scheda di valutazione sugli aspetti dell'evento formativo. La compilazione è anonima e obbligatoria (anche per i partecipanti che non prendono i crediti ECM).

Dove non diversamente specificato, gli unici documenti cartacei che bisognerà compilare in sede saranno il foglio presenze ed eventuali altri documenti legati ad altre tipologie di verifica di apprendimento differenti dal questionario a risposta multipla.

ASSISTENZA TECNICA AGLI UTENTI

Per qualsiasi problematica, di tipo tecnico, legata alla piattaforma qlearning.it, potete utilizzare il servizio chat live di qlearning.it in orario d'ufficio dal lunedì al venerdì. La chat offline con risposta entro 24-48 ore, invece, è sempre attiva. È disponibile, inoltre, il numero telefonico 099-9908003 dal lunedì al venerdì dalle 11.00 alle ore 13.00

QUALIFICHE PROFESSIONALI E SCIENTIFICHE DEI RELATORI/MODERATORI/RESP. SCIENTIFICI

La sottoscritta Enza De Carolis, in qualità di rappresentante legale della Qibli srl, dichiara che i curricula sono custoditi presso la propria sede legale per cinque anni e si impegna renderli disponibili in occasione dei controlli che la C.N.F.C., conformemente a quanto previsto dal Regolamento.

Dichiara, inoltre:

- di aver fornito agli interessati l'informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 del Regolamento europeo 2016/679);
- di aver fornito l'informativa relativa agli 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 Accreditamento per l'Erogazione di Eventi ECM);
- di aver informato gli interessati 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;

COGNOME	NOME	LAUREA	SPECIALIZZAZIONE CONSEGUITA	AFFILIAZIONE E CITTÀ
BIANCA	SEBASTIANO	MEDICINA E CHIRURGIA	GENETICA MEDICA	DIR MEDICO GENETICA MEDICA, ARNAS GARIBALDI, CATANIA
BONAGLIA	CLARA	BIOLOGIA	GENETICA MEDICA	RESPONSABILE UNITÀ DIAGNOSTICA DEL SERVIZIO DI CITOGENETICA PRESSO L' IRCCS E. MEDEA- ASSOCIAZIONE LA NOSTRA FAMIGLIA, BOSISIO PARINI (LC).

BRIUGLIA	SILVANA	MEDICINA E CHIRURGIA	GENETICA MEDICA, PEDIATRIA	RICERCATORE, DIRIGENTE MEDICO GENETISTA AOUP G. MARTINO DI MESSINA
CALI'	FRANCESCO	BIOLOGIA	GENETICA MEDICA	DIRETTORE UOC DI GENETICA MEDICA DELL'ASSOCIAZIONE OASI MSS ONLUS ,TROINA
CAPPELLO	FRANCESCO	MEDICINA E CHIRURGIA	ANATOMIA PATOLOGICA	PROFESSORE ORDINARIO ISTOLOGIA UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO
FICHERA	MARCO	BIOLOGIA	GENETICA MEDICA	PROFESSORE DI GENETICA MEDICA UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI CATANIA
MATTINA	TERESA	MEDICINA E CHIRURGIA	GENETICA MEDICA, PEDIATRIA	PROF. ASSOCIATO GENETICAMEDICA UNJUVERSITA' DI CATANIA
MIANO	MARIA GIUSEPPINA	BIOLOGIA	GENETICA MEDICA	RICERCATORE CNR ISTITUTO INTERNAZIONALE DI GENETICA E BIOFISICA NAPOLI
PICCIONE	MARIA	MEDICINA E CHIRURGIA	GENETICA MEDICA	DIRETTORE U.O.C GENETICA MEDICA P.O VILLA SOFIA CERVELLO - PALERMO
PITRUZZELLA	ALESSANDRO	BIOLOGIA	MICROBIOLOGIA E VIROLOGIA	PROFESSORE ANATOMIA UMANA UNIVERSITÀ DI PALERMO.
ROMANO	CORRADO	MEDICINA E CHIRURGIA	GENETICA MEDICA	PROFESSORE ASSOCIATO DI GENETICA MEDICA UNIVERSITÀ DI CATANIA
RUGGERI	MARTINO	MEDICINA E CHIRURGIA	PEDIATRIA	PROFESSORE ORDINARIO DI PEDIATRIA UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI CATANIA
VETRO	ANNALISA	BIOLOGIA	GENETICA MEDICA	RESPONSABILE UOS LABORATORIO DI GENETICA UOC GENETICA MEDICA AO OSPEDALI RIUNITI VILLA SOFIA CERVELLO
ZUFFARDI	ORSETTA	BIOLOGIA	GENETICA MEDICA	PROFESSORE ORDINARIO DI GENETICA MEDICA ALL'UNIVERSITÀ DI PAVIA