

## Razionale Scientifico

La genetica in questi ultimi anni ha avuto un'enorme evoluzione tecnico-scientifica e da qualche decennio sappiamo come lo sviluppo dell'essere umano non dipende solo dai geni che ha ereditato, ma fin dall'inizio il funzionamento di questi è sotto il controllo di "messaggi" che derivano dall'ambiente, che possono influenzare la fertilità, il concepimento, l'impianto della gravidanza e lo stato di salute del feto e del bambino.

La "rivoluzione" genetica ha profondamente cambiato la medicina e in particolare la conoscenza, la prevenzione e la diagnosi delle patologie genetiche.

La conoscenza sempre più vasta del genoma e immaginare questo come quasi come "cartella clinica" individuale è una delle conseguenze più significative prodotte dalla rivoluzione genetica che ha avuto significativa espressione nel progresso tecnologico del sequenziamento del genoma umano.

La straordinaria quantità di informazioni che possono essere oggi acquisite attraverso le analisi genetiche sta avendo sulla medicina un impatto non diverso da quello che hanno avuto le indagini strumentali.

Medici, biologi, biotecnologi dovranno essere sempre di più protagonisti della traslazione e il ruolo del laboratorio può diventare fondamentale supporto per la prevenzione e diagnosi precoce delle patologie congenite.

Ci prefiggiamo di analizzare i temi più avanzati e innovativi nella ricerca e diagnosi delle condizioni genetiche a partire dai **Test Preconcezionali** - che ci consentono di identificare fattori di rischio legati alla salute materna, fattori che favoriscono l'insorgenza di patologie genetiche fetali, portatori sani di malattie geneticamente trasmissibili.

E quindi affrontare la **Diagnostica delle Malattie Genetiche prima dell'impianto** (PGT-A/PGT-M analisi genetica di cellule embrionali, prima che l'embrione venga trasferito in utero, durante le tecniche di procreazione medicalmente assistita), **durante la gravidanza** - sia con metodiche non invasive (NIPT, analisi del cfDNA nel sangue materno) sia con metodiche invasive - guardando sempre al futuro e all'applicazione di nuove tecniche che consentano una diagnosi sempre più precoce e precisa.

Con il Patrocinio di:



Ordine dei  
Biologi

DELLA SICILIA

• **Crediti ECM n.7**

Evento formativo n. 409589

### DESTINATARI DEL CORSO FORMATIVO:

- **BIOLOGO**
- **TECNICO SANITARIO LABORATORIO BIOMEDICO**
- **OSTETRICO/A**
- **MEDICO CHIRURGO** Specialista in:
  - Genetica Medica; Ginecologia ed Ostetricia;
  - Medicina Generale (Medici di Famiglia); Patologia clinica
- **MEDICO SPECIALIZZANDO**

Questo evento è stato realizzato anche grazie al contributo incondizionato di:

illumina®

ThermoFisher  
SCIENTIFIC



Dvysr®



Segreteria Organizzativa  
Provider ECM - Tour Operator  
Viale Africa, 222 - 95129 (CT)  
cityn.it - info@cityn.it



## IL LABORATORIO NELLA PREVENZIONE E DIAGNOSI DELLE PATOLOGIE GENETICHE E CONGENITE DAL CONCEPIMENTO ALLA NASCITA

Responsabili scientifici:  
Dott.ssa Agata Grillo, Dott. Salvatore Longo

# 19 APRILE 2024

Catania

HOTEL NETTUNO  
Lungomare Ruggero di Lauria, 121-123

35<sup>th</sup>  
ANNIVERSARY

SEMPRE AL VOSTRO FIANCO

## ● PROGRAMMA

8.30 Registrazione partecipanti

9.00 Saluti delle autorità

Prof. Francesco Priolo - Magnifico Rettore Università degli Studi di Catania

Prof. Alessandro Pitruzzella - Presidente Ordine Biologi della Sicilia

Dott. Giuseppe Barrano - Coordinatore Regionale SIGU Sicilia

9.10 Presentazione del congresso

*Genetica, Epigenetica: il ruolo nella fertilità, nella gravidanza e sulla salute del feto* - Agata Grillo

---

### I SESSIONE | Prima del concepimento

Moderatori - Giuseppe Barrano, Marco Fichera, Francesco Lanza, Gian Piero Minnella

9.30 I Test Preconcezionali - Sabatino Dinoto

9.50 I Test Genetici: *dal Cariotipo al CGHarray. Citogenetica e Citogenomica* - Nicola Beltrami

10.10 I Test Genetici: *dalla ricerca delle coppie a rischio per patologie ereditarie al CARRIER Test* - Domenico Dell'Edera

10.30 ESOMA CLINICO ED ESOMA: prospettive e limiti - Salvatore Longo

10.50 Discussione

11.00 Coffee break

### II SESSIONE | Il concepimento

Moderatori - Sandrine Chamayou, Ernesto Falcidia Antonio Mangiacasale, Giuseppe Valenti

11.20 Approccio diagnostico al paziente con azoospermia con focus su aspetti genetici - Sandro La Vignera

11.40 Valutazione del liquido seminale: parametri convenzionali e frammentazione del DNA secondo il manuale WHO 2021 - Filippo Giacone

12.00 PMA: Procreazione medicalmente assistita e la Biopsia Embrionale - Alessandra Alteri

12.20 Diagnosi Preimpianto: ricerca di anomalie cromosomiche (PGT-A) e di patologie genetiche (PGT-M) - Davide D'Alise

12.50 Discussione

13.00 Lunch

---

### III SESSIONE | Screening Prenatali e i Test Prenatali non invasivi

Moderatori - Giovanni Cavallo, Maria Chiara Sudano, Salvatore Rizzo

14.00 Morfologia precoce: opportunità preziosa? - Giuseppe Calvo

14.20 Screening prenatale non invasivo basato sul DNA: una panoramica su linee guida, studi ed esperienze internazionali - Massimiliano Brugnoli

14.50 Isoimmunizzazione Rh: Diagnosi e Follow up Linee Guida - Sebastiano Pergolizzi

15.10 Discussione

### IV SESSIONE | La Diagnosi Prenatale Invasiva

Moderatori - Maria Rita Falco Abramo, Giuseppe Lanza, Fabio Guarnaccia

15.20 Come il NIPT ha cambiato la Diagnosi Prenatale invasiva (Villocentesi, Amniocentesi, Funicolocentesi) - Giancarlo Conoscenti

15.40 Celocentesi e liquido celomatico. Gestione delle coppie a rischio per malattie monogeniche - Antonino Giambona

16.00 Le cellule e il liquido celomatico: la diagnosi di cromosomopatie dalle cellule al DNA libero - Salvatore Longo

16.20 Discussione

16.30 Coffee break

---

### V SESSIONE | E se c'è qualche problema...

Moderatori - Giovanni Battaglia, Marco Farina, Paolo Turtulici, Roberto Perricone

16.50 Diagnosi e management delle infezioni in gravidanza - Guido Scalia

17.10 Segni ecografici che evocano sindromi genetiche - Patrizia Curcio

17.30 Poliabortività, Morte Endouterina, Preclampsia - Nicola Chianchiano

17.50 NI-PL Non Invasive Pregnancy Loss e il suo impatto nella poliabortività - Salvatore Longo

18.10 Discussione e Conclusioni