



DALL'ESOMA PER TUTTI AL GENOMA DI TUTTI

Il sequenziamento dei genomi in Italia: progetti in corso e prospettive future

19 Aprile 2017, Verona, Palazzo della Gran Guardia

PROGRAMMA PRELIMINARE

- 9.00 **Registrazione Partecipanti**
- 10.00-10.15 **Benvenuto**
Massimo Delledonne
Università degli Studi di Verona, Direttore Centro Piattaforme Tecnologiche
- 10.15-11.00 Elena Cattaneo
Università degli Studi di Milano
“Il ruolo dell’etica per l’efficienza ed efficacia della scienza: lezioni dal passato e prospettive per la ricerca in Italia”
- 11.00-11.30 Raffaele Calogero
Università degli Studi di Torino, Dipartimento di Biotecnologie e Scienze della Salute
“Una passeggiata tra le tecnologie di sequenziamento”
Il sequenziamento del primo genoma umano ha richiesto impegnativi investimenti economici e tecnologici. In poco più di tre lustri, l’avvento delle nuove tecnologie di sequenziamento massivo permette oggi di ottenere la sequenza genomica di un paziente in poche ore e a poco più di 1000\$. Questo salto quantico ha aperto le porte alla genomica nella cura e nella prevenzione delle patologie complesse.
- 11.30-12.00 Michele Morgante
Università degli Studi di Udine, Istituto di Genomica Applicata
“Da uno per tutti a tutto per uno: elementi trasponibili e pan-genomi delle piante”
Negli ultimi 20 anni siamo passati dal ritenere che un genoma di riferimento nelle piante sarebbe stato sufficiente per descrivere quello di varie specie affini in virtù dell’elevato livello di similitudine, fino a realizzare che la variabilità strutturale generata principalmente dal movimento degli elementi trasponibili è tale da rendere anche i genomi di individui entro la stessa specie così diversi, da richiedere sequenze genomiche per ciascuno dei genotipi di interesse.
- 12.00-12.30 Francesco Cucca
Istituto di Ricerca Genetica e Biomedica (IRGB) – CNR, Università degli Studi di Sassari
“Il caso Sardegna”
Sarà discusso, con alcuni esempi paradigmatici, il ruolo della Sardegna, e più in generale l’importanza della scelta delle popolazioni da esaminare, in studi genetici ad alta risoluzione basati sul sequenziamento del genoma e del trascrittoma.



- 12.30-14.00 Pranzo a buffet
- 14.00-14.30 Paolo Gasparini
IRCCS Ospedale Infantile Burlo Garofolo, Università degli Studi di Trieste.
“La Prima Mappa Genomica Italiana: vantaggi e criticità”
In questa relazione si presenteranno i dati relativi alla prima mappa genomica italiana ottenuta sequenziando 1000 soggetti e verranno discussi i vantaggi e le criticità dell’uso della stessa a scopi di ricerca e di diagnostica
- 14.30-15.00 Claudio Franceschi
Università degli Studi di Bologna e Personal Genomics Spin-off
“La genetica dei centenari: il sequenziamento di 122 genomi italiani”
Verranno presentati i dati relativi al sequenziamento ad alta copertura di 84 genomi di semi-supercentenari (soggetti oltre i 105 anni) e di 38 controlli giovani analizzati grazie ad una collaborazione tra l’Università di Bologna e di Verona ed il Nestlé Institute of Health Sciences.
- 15.00-15.30 Sabrina Giglio
Università degli Studi di Firenze, Direttore SOC Genetica Medica, AOU Meyer
“Romperci in 1000 pezzi: il nostro sorprendente genoma”
Riarrangiamenti genomici complessi possono generarsi in seguito a fenomeni di cromotrips. Questo processo, i cui meccanismi molecolari sono ancora da chiarire, si verifica quando un cromosoma, o un suo segmento, è frammentato e poi ri-cucito in modo casuale. Fenomeni di cromotrips sono presenti in molti tumori, ma non solo...quanto sono frequenti le cromotrips nelle malformazioni congenite?
- 15.30-16.30 Joanne Mason, Director of Sequencing Genomics England, UK
Tonya McSherry, Market Development Manager, Illumina UK
“Precision Medicine – Different approaches to shared challenges”
An overview of Whole Genome Sequencing Initiatives at a national scale in Europe leading towards precision medicine. Implementing sequencing programs can speed up the integration of genomic information into medicine to improve standard of care by providing patients with personalized treatments. Through the aggregation of individual genome sequences with clinical and other phenotypic information, researchers and clinicians will be empowered to bring forward the potential of precision medicine.
- 16.30-16.45 **Conclusioni della giornata**
Massimo Delledonne
Università degli Studi di Verona, Direttore Centro Piattaforme Tecnologiche

L’iscrizione è gratuita, ma limitata a 200 richiedenti a causa della capienza della sala. L’iscrizione include la partecipazione alle sessioni scientifiche, il materiale congressuale, il pranzo a buffet.

È possibile effettuare l’iscrizione on-line [cliccando qui](#)