



Convegno ECM (seconda edizione)

Quando il genoma incontra la cura: dalla medicina reattiva alla medicina stratificata (2.0)

Responsabili Scientifici:

**Dott. Vincenzo COSIMATO, Dott. Arnolfo PETRUZZIELLO
(Consigliere Tesoriere OBCM, Presidente OBCM)**

Coordinamento Scientifico:

Dott.ssa Marina TARSITANO, Dott. Massimiliano CHETTA e Prof. Giovanni NASSA

24 settembre 2026

Sede RENAISSANCE NAPLES HOTEL MEDITERRANEO

Via Ponte di Tappia, 25 Napoli

Razionale

La medicina di precisione: non un'innovazione incrementale, ma una riformulazione strutturale della medicina

Negli ultimi anni, la medicina di precisione ha ridefinito il paradigma diagnostico e terapeutico in oncologia ed in genetica germinale. L'integrazione tra tecnologie di sequenziamento di nuova generazione (NGS), approcci proteomici e strumenti bioinformatici avanzati consente oggi di interpretare dati complessi e di tradurli in strategie terapeutiche personalizzate.

Il settore globale della medicina di precisione ha raggiunto nel 2025 una capitalizzazione stimata in circa 119 miliardi di dollari, con proiezioni che indicano una crescita fino a 463-537 miliardi entro il 2034, corrispondente a un tasso di crescita annuo composto (CAGR) del 16-16,5%. Tale espansione non riflette unicamente dinamiche di mercato, ma testimonia un consolidamento scientifico e clinico ormai incontrovertibile, che si estende dall'oncologia alle malattie rare, dalla farmacogenomica alla diagnostica predittiva.

L'evoluzione delle piattaforme NGS ha determinato una riduzione drastica dei costi di sequenziamento. Se il traguardo simbolico dei 1.000 dollari per genoma è stato raggiunto nel 2014 nel 2024 il costo del sequenziamento dell'intero genoma umano si è attestato intorno ai 200 dollari con le piattaforme NovaSeq X, con prospettive di ulteriore riduzione del costo a 100 dollari in ambito di alta produttività. Tuttavia, è fondamentale sottolineare che il costo complessivo del processo diagnostico, comprensivo di preparazione campionaria, analisi bioinformatica, interpretazione clinica e stoccaggio dati, rimane significativamente superiore alla sola componente dei reagenti di sequenziamento.

Il sequenziamento dell'intero genoma umano genera un volume di dati grezzi compreso tra 80 e 120 gigabyte per paziente, a cui si aggiungono file di allineamento (BAM) e file di varianti (VCF) di circa 1 GB. Tale massa informativa richiede infrastrutture di storage e capacità computazionali

considerevoli, rappresentando una delle sfide logistiche principali nell'implementazione clinica della genomica.

Il vero paradigma non risiede esclusivamente nell'accessibilità economica delle tecnologie, ma nella capacità di integrare dataset multi-omici eterogenei (genomici, trascrittomici, proteomici, metabolomici) per costruire un modello multidimensionale e dinamico dello stato di salute e di

malattia del singolo paziente. Questa integrazione richiede approcci computazionali avanzati, inclusi algoritmi di machine learning e intelligenza artificiale, capaci di estrarre pattern significativi da volumi massivi di dati biologici.

Il programma si articola in due giornate dedicate a esplorare il panorama applicativo dell'NGS in ambito clinico, alternando momenti di approfondimento teorico a sessioni pratiche di elevato valore formativo.

La prima giornata si apre sulle frontiere dell'oncologia di precisione, dove la genomica sta ridefinendo le strategie terapeutiche in tempo reale. Dalle tecnologie emergenti e dalle pipeline bioinformatiche più avanzate, si procederà alla profilazione genomica dei tumori solidi con focus specifico su neoplasie polmonari, mammarie e ovariche e delle malignità ematologiche. Particolare attenzione verrà dedicata all'interpretazione clinica delle varianti somatiche e ai meccanismi di integrazione tra laboratorio e clinica, illustrando come i dati “molecular-omici” si traducono in decisioni terapeutiche concrete attraverso l'analisi di casi studio tratti dall'esperienza quotidiana.

La seconda giornata approfondisce il versante della genetica germinale e delle malattie ereditarie, spaziando dalla diagnostica molecolare delle talassemie e delle emoglobinopatie alle applicazioni farmacogenomiche nella personalizzazione della terapia. Un segmento cruciale sarà dedicato alla gestione critica delle Varianti di Significato Incerto (VUS), quel territorio grigio dove la scienza incontra l'incertezza

clinica, affiancato alla disamina degli aspetti operativi del laboratorio, alle correlazioni genotipo-fenotipo e alle best practice per la redazione del referto genetico.

L'intero percorso formativo si sviluppa attraverso un approccio interattivo e multidisciplinare che intreccia sessioni teoriche, presentazioni di casi clinici complessi e discussioni guidate con l'obiettivo di dotare i partecipanti di strumenti concreti per navigare le potenzialità e i limiti delle tecnologie NGS nei diversi contesti clinici.

Il convegno si configura così come un'occasione di aggiornamento scientifico privilegiata sulle frontiere della medicina di precisione, dove l'innovazione tecnologica incontra l'impatto tangibile sulla cura del paziente.

PROGRAMMA DEI LAVORI

08:30 - 09:00 Registrazione dei partecipanti

09:00 - 09:30 Saluti Istituzionali

Dott. Arnolfo PETRUZZIELLO - Presidente OBCM

Sen. Dott. Vincenzo D'ANNA - Presidente FNOB

SESSIONE 1: ONCOLOGIA DI PRECISIONE- Dal Codice Genetico alla Cura Personalizzata

Moderatori: **Prof. Felice AMATO, Dott.ssa Annamaria SALVATI**

09:30 - 10:00 "Dentro il Labirinto del Genoma: Tecnologie genomiche e proteomiche che stanno riscrivendo le regole della medicina"

Prof. Giovanni NASSA

10:00 - 10:30 "Dall'analisi bioinformatica all'interpretazione clinica delle varianti somatiche"

Dott. Massimiliano CHETTA

10:30 - 11:00 "Intelligenza artificiale e bioinformatica: criticità, opportunità e innovazioni nell'analisi dei dati omici ad alta complessità"

Prof. Gianni D'ANGELO

11:00 - 11:30 Discussione

11:30 - 12:00 Coffee Break

SESSIONE 2: GUARDIANI DELLA SALUTE

Casi Studio in Oncologia di Precisione

Moderatori: Dott.ssa Marina TARSITANO, Dott. Vincenzo COSIMATO

12:00 - 12:15 "Il Polmone si Racconta". Strategie molecolari personalizzate nel carcinoma polmonare

Dott.ssa Elvira SANNINO

12:15 - 12:30 "Quando l'Ovaio e il Seno Svelano i Loro Segreti". Approcci di precisione nei tumori ginecologici e mammari

Dott.ssa Maria Valeria ESPOSITO

12:30 - 12:45 "Eterogeneità clonale nel mieloma multiplo: evidenze da NGS"

Dott.ssa Maddalena LANGELLA

12:45 - 13:00 Discussione interattiva su casi studio

13:00 - 14:00 Pausa

SESSIONE 3: RARITÀ E STUPORE

NGS in Genetica Germinale: Nuove Frontiere nella Diagnosi e nella terapia

Moderatori: **Dott. Massimiliano CHETTA, Dott. Arnolfo PETRUZZIELLO**

14:00- 15:00 Keynote Speaker: **Prof. Antonio NOVELLI**

"Il valore clinico della genomica: nuove sfide e opportunità nella genetica germinale"

15:00-15:30 "Quando il Raro si svela". Approcci di precisione nella diagnosi e terapia delle malattie rare

Dott.sa Claudia CESARIO

15:30 - 16:00 "Dal campione biologico al Farmaco". L'NGS al servizio del laboratorio clinico

Dott.ssa Marina TARSITANO

16:00 - 16:30 "Verso una medicina su misura: applicazioni della medicina di precisione nella diagnosi e nel trattamento delle malattie rare"

Dott. Nanad BUKVIC

SESSIONE 4: CASI STUDIO IN GENETICA GERMINALE-

Interpretazione, correlazione genotipo-fenotipo ed implicazioni terapeutiche

Moderatori: **Dott.ssa Serena TORRE, Dott. Duilio LAMBERTI**

16:00 - 16:15 "L'incertezza ha un Nome: VUS". Come refertare e gestire il paziente quando il genoma tace

Dott.ssa Marcella D'ANTONIO

16:15 - 16:30 "L'eredità del cancro". Integrazione tra dati molecolari e quadro clinico

Dott.ssa Cinzia LOMBARDI

16:30 - 16:45 "Array di citochine. Decifrare il linguaggio dell'infiammazione e dell'immunità"

Prof.ssa Alessandra ROSATI

16:45 - 17:15 Discussione interattiva su casi studio

17:15 - 18:00 **Questionario ECM e Chiusura dei Lavori**