The study of ring chromosomes
in the light of novel genomic approaches and personalized medicine
RIMINI 26 SETTEMBRE 2025

Emerging genomic technologies characterize chromosomal rearrangements with unprecedented accuracy and resolution. The same technologies are used in combination to produce a telomere-to-telomere sequence backbone and to incorporate diversity in a pangenome reference. These advancements are opening new avenues for the characterization of long known but still poorly understood cytogenomic diseases, and research in this field may eventually result in diagnostic acquisitions and in identification of targetable mechanisms. Ring chromosomes are an example of revitalized research in this field, with recent developments that may pave the way to novel discoveries. This symposium first overviews the emerging resources approaches and tools and then focuses on advancements in the study of Ring14 syndrome. The closing round table brings the discussion on what has been recently achieved and what should be pursued to proceed further.

Programme

Moderators : Giovanni Neri and Marco Crimi

8:30-9:00 Welcome and registration

9:00-9:15 **Introduction to the symposium**
Giovanni Neri (Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma)

9:15-9:30 **Ring14 Italia association of ring chromosome 14 syndrome patients' families**
Marco Crimi (Ring14 Italia Onlus)

Session I – Novel knowledge and tools for the study of chromosomal aberrations

9:30-10:10 **Novel genomic approaches in the study of "traditional" chromosomal syndromes**
Mike Talkowski (Center for Genomic Medicine, Broad Institute of MIT and Harvard, Boston)

10:10-10:50 **A pangenome view on acrocentric chromosomes**
Andrea Guarracino (University of Tennessee Health Science Center, Memphis)

——— Break 10:50-11:10 ————

Session II – Recent research on mechanisms and therapy in ring chromosome 14 syndrome

11:10-11:50 **Structural genomics and 3D organization of ring chromosome 14**
Tommaso Pippucci (Genomica Computazionale, IRCCS Sant'Orsola, Bologna)

11:50-12:30 **Therapeutic strategies for drug-resistant epilepsy in R14S**
Domenico Garozzo (CNR, Catania)

12:30-13:00 **General discussion, conclusive remarks and future perspectives**
All the moderators and speakers

INFORMAZIONI GENERALI

SEDE

SALA MARVELLI
Palazzo della Provincia, Rimini
Via D. Campana 64

QUOTE ISCRIZIONE

Quota di iscrizione gratuita

INFO ECM

Provider: SIGU - 877
N. ECM: 459323
Categorie: Biologo; Medico Chirurgo; Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico.
Discipline: Genetica medica; Laboratorio di genetica medica; Neurologia; Neuropsichiatria infantile; Pediatria.
Obiettivi formativi e Area formativa: 18 - Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere
Ore di Formazione: 4
Crediti: 4

Per avere diritto ai crediti è necessario:
- aver firmato il foglio firme in entrata e in uscita
- aver frequentato almeno il 90% dell'attività formativa dell'evento
- aver compilato il questionario di apprendimento disponibile al sito https://elearning.sigu.net/ dal 27 al 29 settembre 2025.

CANCELLAZIONI E RIMBORSI

In caso di rinunce non è previsto il rimborso di eventuali spese sostenute per gli aspetti logistici (pernottamento e viaggio).

ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE

Tutti i partecipanti regolarmente iscritti hanno diritto ad un attestato di partecipazione. L'attestato non verrà consegnato in modalità cartacea ma dovrà essere stampato dal partecipante a partire dal giorno successivo all'evento nell'area https://elearning.sigu.net/
Per richiedere le credenziali di accesso, se smarrite, si prega di utilizzare la funzione di "Recupera Password".

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Biomedia srl
Via libero Temolo 4, 20126 Milano
convegni@biomedia.net