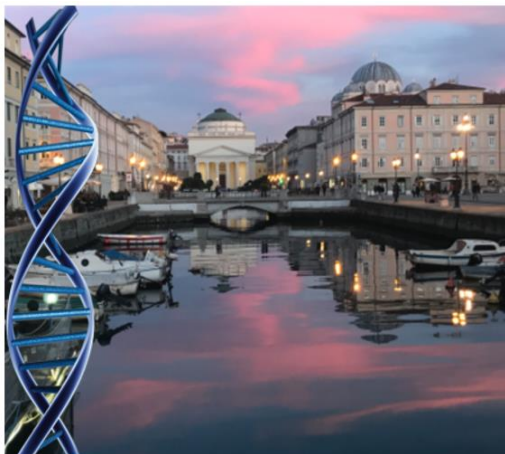




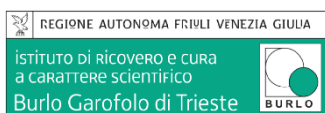
XXV

CONGRESSO
NAZIONALE
SIGU



TRIESTE 7-9 settembre 2022
Trieste Convention Centre

Con il Patrocinio di:



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI TRIESTE



comune di trieste

Mercoledì 7 settembre 2022

13.00-13.30
(Auditorium)

APERTURA CONGRESSO
Saluto del presidente e delle autorità

13.30-15.00
(Auditorium)

I SESSIONE (PLENARIA)
OPENING LECTURE
Moderatori: Paolo Gasparini (Trieste), Marco Seri (Bologna)

From Mendel's peas to complex traits
Nicholas Katsanis (USA)

La rivoluzione genomica in Italia tra ricerca ed assistenza
Orsetta Zuffardi (Pavia)

I 25 anni della SIGU: un cammino ricco di successi
Lidia Larizza (Milano)

15.00-16.30
(Auditorium)

II SESSIONE (PLENARIA)
MIGLIORI ABSTRACT SELEZIONATI
Moderatori: Matteo Della Monica (Napoli), Maria Teresa Petti (Napoli)

C01 Dominant mutations in the new disease-causing gene ARF3 have disruptive consequences on Golgi integrity and brain development
A. Lauri, G. Fasano, V. Muto, F. C. Radio, M. Venditti, N. Mosaddeghzadeh, S. Coppola, G. Paradisi, E. Zara, F. Bazgir, A. Ziegler, G. Chillemi, L. Bertuccini, A. Tinari, A. Vetro, F. Pantaleoni, S. Pizzi, L. A. Conti, S. Petrini, A. Bruselles, I. Guarnetti Prandi, C. Mancini, B. Chandramouli, M. Barth, C. Bris, D. Milani, A. Selicorni, M. Macchiaiolo, M. V. Gonfiantini, B. Andrea, R. Mariani, C. J. Curry, R. Guerrini, A. Slavotinek, M. Iascone, B. Dallapiccola, R. M. Ahmadian, M. Tartaglia

C02 Therapeutic efficacy of miR-181a/b down regulation in Leigh syndrome

M. G. Volpe, R. Tammam, S. Barbato, A. Spaziano, M. Pizzo, M. De Risi, S. Carrella, E. De Leonibus, S. Banfi, A. Indrieri, B. Franco

C03 Ras signalling pathway is an essential downstream mediator of iron overload in PIEZO1 mutated hepatic cells.

B. E. Rosato, V. D'Onofrio, R. Marra, V. A. Lasorsa, A. Nostro, F. M. Esposito, F. Del Giudice, M. Capasso, A. Iolascon, R. Russo, I. Andolfo

C04 Recurrent de novo missense variants in phosphatidylinositol kinase PIP5K1 γ underlie a novel neurodevelopmental syndrome

M. Morleo, L. Briere, R. Venditti, M. Rosello, E. Theodorou, R. Tammam, N. Al-Badri, A. Tirozzi, A. Torella, C. Spampinato, M. Iascone, R. Tenconi, F. High, M. Walker, L. Rodan, J. van der Smagt, H. Kroes, M. Umair, M. Bilal, P. Agrawal, M. Zollino, F. Del Bene, D. Sweetser, B. Franco, V. Nigro

C05 Utility of DNA methylation epigenatures in neurodevelopmental disorders (NDD)- from variant classification to new diagnosis and novel epigenature discovery

S. Trajkova, G. Battista Ferrero, A. Mussa, D. Carli, B. Pasini, E. Di Gregorio, R. Marinoni, E. Sukarova-Angelovska, L. Pavinato, S. Carestiatto, C. Giovenino, V. Pullano, S. Cardaropoli, T. Pippucci, P. Dimartino, S. De Rubeis, J. Buxbaum, S. Haghsheenas, H. McConkey, J. Kerkhof, B. Sadikovic, A. Brusco

C06 Phenotypic and genetic spectrum of ATP6V1A encephalopathy: a disorder of lysosomal homeostasis

D. Mei, V. Conti, K. Kerti-Szigeti, S. Pepe, G. Von Allmen, L. Rodan, R. Nabbout, J. A. Rosenfeld, C. Mignot, L. H. Power, C. J. Harris, R. S. Møller, R. Keski Filppula, S. Sacharow, L. Maragliano, F. Benfenati, A. Benneche, J. de Sainte Agathe, B. Hallinan, V. Narayanan, N. Matsumoto, A. Boncristiano, C. Bianchini, G. La Marca, K. Anderson, C. Barba, E. Parrini, D. Garozzo, L. Masuelli, G. Novarino, A. Fassio, R. Guerrini

16.30-17.30

Sessione visione Poster

17.30-19.00
(Auditorium)

III SESSIONE (PLENARIA)

SESSIONE CONGIUNTA CON SLOVENIAN ASSOCIATION OF MEDICAL GENETICS

Moderatori: Paolo Gasparini (Trieste), Luca Lovrečić (Ljubljana)

Genome screening: is it time for implementation?

Borut Peterlin (Ljubljana)

Whole Genome Sequencing versus Whole Exome Sequencing: into the diagnostic workflow of rare diseases

Isabella Ceccherini (Genova)

Networking to solve the unsolved rare diseases: NIG and beyond

Vincenzo Nigro (Napoli)

Genomic screening in oncogenetics: the Slovene study

Luca Lovrečić (Ljubljana),

Discussione

08.30-10.15
(Auditorium)

IV SESSIONE (PLENARIA)
GENETICA E COVID

Moderatori: Massimo Gennarelli (Brescia), Alessandra Renieri (Siena)

The COVID-19 host genetics initiative

Andrea Ganna (Helsinki, Finland)

HLA & SARS-CoV-2 Infection

Antonio Amoroso (Torino)

X-linked recessive TLR7 deficiency in COVID-19

Mario Umberto Mondelli (Pavia)

New genetic model for explaining COVID-19 severity

Simone Furini (Siena)

C07 Two Different Therapeutic Approaches for SARS-CoV-2 in hiPSCs-Derived Lung Organoids

P. Spitalieri, F. Centofanti, M. Murdocca, M. G. Scioli, A. Latini, S. Di Cesare, G. Citro, A. Rossi, A. Orlandi, S. Miersch, S. S. Sidhu, P. P. Pandolfi, A. Botta, F. Sangiuolo, G. Novelli

10.15-11.00

Pausa e visione poster

11.00-12.30
Sessione parallela
(Auditorium)

V SESSIONE (PARALLELA) - *Sessione non accreditata ECM*

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

LO SPETTRO DELL'EREDITARIETÀ COMPLESSA: DALLE MALATTIE MENDELIANE ALLE MALATTIE MULTIFATTORIALI

Moderatori: Giorgia Girotto (Trieste), Giuseppe Matullo (Torino)

C08 Genetic complexity of inherited retinal diseases in a large Italian cohort

M. Karali, F. Testa, V. Di Iorio, A. Torella, R. Zeuli, M. Scarpato, F. Romano, M. E. Onore, M. Pizzo, P. Melillo, R. Brunetti-Pierri, I. Passerini, E. Pelo, F. Cremers, G. Esposito, V. Nigro, F. Simonelli, S. Banfi

C09 A multi-trait association analysis of platelet traits and brain disorders identifies novel susceptibility loci for major depression, Alzheimer and Parkinson disease

A. Tirozzi, M. S. Quiccion, C. Cerletti, M. B. Donati, G. de Gaetano, L. Iacoviello, A. Gialluisi

C10 Normal Hearing Function (NHF) and Age-Related Hearing Loss (ARHL): new candidate genes identification from Genome-Wide Association Studies (GWAS) in Moli-sani cohort

A. Santin, S. Lenarduzzi, G. G. Nardone, B. Spedicati, A. Morgan, M. Persichillo, A. De Curtis, S. Costanzo, A. Gialluisi, L. Iacoviello, P. Gasparini, M. P. Concas, G. Girotto

C11 Nosological reclassification of vascular malformations through liquid biopsy

V. B. Serio, M. Palmieri, L. Loberti, S. Granata, C. Fallerini, M. Vaghi, A. Renieri, A. M. Pinto

C12 Extracellular vesicles miRNome profiling reveals a close liaison between circulating miRNAs and lipid metabolism derangements in patients with NAFLD

E. Casalone, G. P. Caviglia, C. Rosso, S. Aneli, A. Allione, M. Gaggini, C. Grange, F. Carli, A. Armandi, C. Catalano, G. Birolo, D. G. Ribaldone, A. Gastaldelli, E. Bugianesi, G. Matullo

C13 Multiple Sclerosis heritability estimation on Sardinian and French ascertained families using Bayesian liability threshold model

A. Nova, T. Fazio, G. N. Baldrighi, A. Beecham, J. L. McCauley, V. Saddi, M. Piras, S. Bourguiba-Hachemi, N. Vince, J. Gourraud, L. Bernardinelli

11.00-12.30
Sessione parallela
(Sala A)

VI SESSIONE (PARALLELA) - Sessione non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

COMPRENDERE LE BASI PATOGENETICHE DELLE MALATTIE GENETICHE PER CURARLE

Moderatori: Brunella Franco (Napoli), Antonio Novelli (Roma)

C14 Single-cell transcriptomic analysis of neocortex in Arx mouse model of developmental and epileptic encephalopathy caused by polyalanine elongations

L. Verrillo, E. Mangano, D. Drongitis, F. Romano, A. Barra, I. Merelli, R. Di Palma, G. Piccoli, G. Flore, C. Consolandi, R. Bordoni, M. G. Miano

C15 Exploring functional impairment and deregulated pathways in congenital dyserythropoietic anemia due to CDIN1 mutations

R. Marra, F. M. Esposito, A. Nostro, B. E. Rosato, G. D'Alterio, V. D'Onofrio, F. Del Giudice, M. Capasso, A. Iolascon, I. Andolfo, R. Russo

C16 Retinoic acid-induced 1 gene haploinsufficiency alters lipid metabolism and causes autophagy defects in Smith-Magenis syndrome

E. M. Turco, A. M. G. Giovenale, L. Sireno, G. Laura, A. Di Veroli, D. D'Andrea, B. Torres, L. Bernardini, C. Marchioretto, M. Della Monica, D. Pastorivo, A. M. Nardone, G. Zampino, R. Onesimo, C. Leoni, F. Caicci, D. Raimondo, D. Ferrari, G. Mazzocchi, M. Pennuto, A. L. Vescovi, J. Rosati

C17 Whole exome sequencing unravels regulatory and alternative transcript variants in candidate disease-causing genes

F. Isidori, F. Montanari, T. Giangregorio, E. Luppi, G. Severi, A. Vaisfeld, G. Lanzoni, C. Graziano, E. Panza, C. Rossi, M. Seri, T. Pippucci

C18 Noncoding regulatory mutations as driving event for the oncogenic core regulatory circuitries of neuroblastoma

V. Aieola, V. A. Lasorsa, A. Montella, F. Bonfiglio, M. Tirelli, A. Iolascon, M. Capasso

C19 SPART biallelic variants impair mitochondrial metabolism and protein import

C. Diquigiovanni, N. Rizzardi, A. Kampmeier, F. Bianco, B. De Nicolo, E. Cataldi-Stagetti, G. Severi, M. Bertrand, T. Haack, A. Della Marina, F. Braun, R. Fato, A. Kuechler, C. Bergamini, E. Bonora

11.00-12.30
Sessione parallela
(Sala B)

XV SESSIONE (PARALLELA) - Sessione non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

CITOGENETICA E CITOGENOMICA

Moderatori: Laura Bernardini (Roma), Barbara Pivetta (Pordenone)

C20 Il cubo di Rubik del genetista: le condizioni da microduplicazione e microdelezione della regione 15q11.2 sono patogenetiche?

C. Meossi, C. Ciaccio, A. Carrer, F. Alberti, S. Cannova, L. Pezzoli, L. Pezzani, R. M. Silipigni, F. L. Sciacca, R. Tenconi, P. G. Marchisio, S. Esposito, S. D'arrigo, C. Pantaleoni, D. Milani, M. Iascone

C21 Studio di correlazione genotipo-fenotipo in feti con ritardo di crescita intrauterino e microduplicazione ricorrente 16p11.2

E. Ponzi, P. Orsini, R. Ficarella, M. F. Antonucci, R. Bucci, M. Gentile

C22 2p15p16.1 microdeletion syndrome: Genetic and phenotypic dissection suggests a complex pattern of interacting genes

M. Miceli, L. Saccuzzo, O. Galesi, C. Romano, F. Pinella, C. Bonaglia, M. Fichera

C23 7q31 duplication in monozygotic twins with intellectual disability, behaviour problems and Tourette syndrome

A. De Falco, S. Martone, F. F. Passaretti, M. Falco, A. Barone, F. Iasevoli, R. Genesio, G. Vitiello, A. Iolascon

C24 Chromosomal Microarray Analysis in fetuses detected with isolated cardiovascular malformation: a multicentre study, systematic review of the literature and meta-analysis

G. Mastromoro, N. Khaleghi Hashemian, D. Guadagnolo, M. G. Giuffrida, B. Torres, L. Bernardini, F. Ventriglia, G. Piacentini, A. Pizzuti

C25 NIPT e monosomia del cromosoma X: un raro caso di discrepanza che coinvolge il riarrangiamento strutturale di un cromosoma X

E. De Paoli, M. C. Aquilano, U. A. Cavallari, M. Garzo, E. Bonoldi, L. Romitti

12.30-14.30

Workshop/Simposi - non accreditati ECM *
Sessioni parallele

14.30-16.00

Sessione parallela
(Auditorium)

VII SESSIONE (PARALLELA) - Sessione non accreditata ECM
TERAPIE INNOVATIVE

Moderatori: Monica Miozzo (Milano), Giuseppe Novelli (Roma)

Clinical translation and regulatory aspects of advanced therapy medicinal products

Martina Schuessler-Lenz (Langen, Germany)

Novel potential therapeutic approach for Angelman syndrome and other neurodevelopmental disorders

Cristina Alberini (New York, USA)

Terapia genica alle malattie cardiovascolari, in particolare attraverso vettori basati sui virus adeno-associati

Serena Zacchigna (Trieste)

14.30-16.00

Sessione parallela
(Sala A)

VIII SESSIONE (PARALLELA) - Sessione non accreditata ECM
3D GENOME ARCHITECTURE IN DEVELOPMENT AND DISEASES

Moderatori: Giuseppe Damante (Udine), Elisa Giorgio (Pavia)

Role of chromosome topology in extreme long-range gene regulation at a human disease locus

Hannah Long (Edinburgh, UK)

TAD versus compartment domains: chromatin plasticity in cancer

Giovanni Ciriello (Losanna, CH)

3D chromatin architecture in development and evolution

Juan J Tena (Siviglia, ES)

16.00-17.30

Sessione parallela
(Auditorium)

IX SESSIONE (PARALLELA) - Sessione non accreditata ECM
COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE
I MILLE MONDI DELLA REGOLAZIONE GENICA

Moderatori: Giuseppe Merla (Napoli | San Giovanni Rotondo - FG), Andrea Riccio (Napoli)

Sketching Open and Closed Chromatin, One Cell at a Time

Giovanni Tonon (Milano)

C26 Altered neuroinflammatory and autophagy pathways in mouse model for Angelman syndrome: new insights for the identification of peripheral biomarkers

L. Fontana, A. Morotti, O. Rondinone, S. D'Arrigo, C. Ciaccio, E. Cruz, K. Pandey, F. Aria, M. C. Alberini, M. Miozzo

C27 Extreme and rapidly progressive Heterotopic Ossification due to mesenchymal enhancer adoption at the ARHGAP36 locus: ending a 10-year diagnostic odyssey

U. S. Melo, J. Jatzlau, C. Prada-Medina, E. Flex, S. Hartmann, S. Ali, R. Schöpflin, L. Bernardini, A. Ciolfi, H. Moeinzadeh, A. Altay, P. Vallecillo-Garcia, G. Carpentieri, M. Delledonne, M. Ort, M. Schwestka, G. B. Ferrero, M. Tartaglia, A. Brusco, M. Gossen, S. Geißler, S. Mundlos, S. Stricker, P. Knaus, M. Spielmann, E. Giorgio

C28 Evidence of position effect in Neurofibromatosis type I microdeletion syndrome by 4C-seq analysis

V. Tritto, E. Mangano, P. Bettinaglio, R. Bordoni, M. Berni, M. Volontè, C. Cesaretti, G. Cagnoli, C. Battaglia, V. Saletti, D. Bianchessi, F. Marasca, V. Ranzani, B. Bodega, F. Natacci, M. Eoli, P. Riva

C29 Due diversi meccanismi causa di ipometilazione di ICR1 ed ICR2 della regione 11p15.5 associati alla Sindrome di Silver-Russell.

F. Passaretti, G. Vitiello, A. Iolascon, V. Alesi, G. D'Elia, A. Novelli, F. Acquaviva, D. De Brasi, L. Pignata, F. Cecere, A. Riccio, F. Cerrato

C30 Microtubule organization and splicing switches are altered in Arx animal models for neurodevelopmental disorders

D. Drongitis, M. Caterino, L. Verrillo, P. Santonicola, M. Costanzo, L. Poeta, B. Attianese, A. Barra, G. Terrone, M. B. Lioi, S. Paladino, E. Di Schiavi, V. Costa, M. Ruoppolo, M. G. Miano

16.00-17.30
Sessione parallela
(Sala A)

X SESSIONE (PARALLELA) - *Sessione non accreditata ECM*

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

VERSO NUOVI TRAGUARDI TERAPEUTICI

Moderatori: Silvia Russo (Milano), Flavio Faletra (Trieste)

C31 A European effort for therapeutic gene editing in Rett syndrome: from organoids to mouse models

S. Croci, G. Beligni, A. Rossetti, Á. E. Salvador, T. Sorg, M. Manara, C. Lo Rizzo, M. A. Mencarelli, R. Canitano, M. Sica, K. Capitani, S. G. Conticello, F. Molinaro, M. Chiariello, M. Chillón, J. Ladewig, Y. Herault, A. Renieri, I. Meloni

C32 NK pathway deregulation and the potential therapeutic role of the D-JNKI1 peptide in Angelman syndrome investigated in patient-specific iPSC-derived cortical neurons.

V. Alari, S. Perego, A. Vimercati, M. Garzo, I. Catusi, C. Cambria, F. Antonucci, T. Borsello, L. Larizza, S. Russo

C33 Adenosine receptors as potential therapeutic targets in movement disorders/epilepsy caused by GNAO1 de novo mutations

M. Di Rocco, E. Lanza, F. Tosato, F. C. Follo, J. Friedman, D. Caprini, A. Martire, G. Bocchinfuso, V. Folli, E. Di Schiavi, S. Galosi, V. Leuzzi, S. Martinelli

C34 High-throughput screening: identification of molecules able to promote the transcription of SLC7A8

P. Tesolin, A. Morgan, G. Pianigiani, A. Santin, P. Bartoccioni, V. Nunes Martinez, M. Palacin, G. Girotto

C35 Systematic identification of “therapeutic” microRNAs (miRNAs) for Inherited Retinal Diseases (IRDs): generation of Adeno-Associated Viral-based libraries for efficient in vivo screening

D. Capasso, P. Brandi, F. Capolongo, S. Negueruela, M. Pizzo, E. Marrocco, S. Notaro, A. Auricchio, S. Banfi

C36 Fanconi mosaic patients: natural candidates for in vivo gene therapy

I. Persico, G. Fontana, M. Faleschini, E. Cappelli, T. Lanza, F. Corsolini, C. Mosa, A. Guarina, P. Farruggia, A. Savoia, C. Dufour, R. Bottega

16.00-17.30

Sessione parallela
(Sala B)

XVI SESSIONE (PARALLELA) - Sessione non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

DISMORFOLOGIA

Moderatori: Mattia Gentile (Bari), Fiorella Gurrieri (Roma)

C37 The largest cohort of KBGS patients: refining diagnostic features with ageing

L. Loberti, L. P. Bruno, S. Granata, G. Doddato, S. Resciniti, F. Fava, M. Carullo, C. G. ERN, S. Buoni, R. Canitano, V. Scandurra, A. Rossetti, S. Grosso, M. Baldassarri, M. A. Mencarelli, C. Lo Rizzo, M. Bruttini, F. Mari, F. Ariani, A. Renieri, A. M. Pinto

C38 Neuroimaging and Skeletal Findings in Kbg Syndrome: a Study of 52 Patients

L. Garavelli, F. Peluso, G. Contrò, L. Valeri, S. G. Caraffi, M. Napoli, G. Carboni, A. Seth, R. Zuntini, I. Ricca, A. Bisgaard, S. Maitz, E. Brischoux-Boucher, M. Carter, K. Devriendt, M. C. Digilio, M. Bellini, C. Ferreira, M. Gnazzo, H. Goel, T. B. Hammer, T. Kleefstra, A. Novelli, C. Ockeloen, T. Pippucci, S. Robertson, C. Stumpel, A. Renieri, M. F. Bedeschi, R. Battini, S. Schrier Vergano, A. Bayat

C39 Cardiac involvement and TBCK-related neurodevelopmental disorder: is it a new feature of this condition?

G. Mastromoro, D. Guadagnolo, N. Khaleghi Hashemian, L. Bernardini, A. Giancotti, A. Novelli, V. Caputo, C. Di Gioia, G. Piacentini, A. Pizzuti

C40 1p36 Deletion Syndrome and the Aorta: A Report of Three New Patients and a Literature Review

G. Parlapiano, V. Alesi, V. Lodato, V. Orlando, S. Di Tommaso, M. Bengala, E. Agnolucci, M. Cicenía, F. Calì, M. C. Digilio, F. Drago, A. Novelli, A. Baban

C41 The sense of the genetic diversity: a comparison between medicine and arts

B. Alessandrini, B. Spedicati, A. Luglio, M. Della Monica, G. Zampino, G. Scarano, P. Gasparini, G. Girotto, L. Memo

C42 Sindrome da microduplicazione 1q21.1 evidenziata mediante array-CGH in bambino nato con malformazione anorettale

M. Minelli, M. Alfonsi, S. Capanna, C. Palka, T. Giordano, G. Di Pasqua, E. Morizio

17.30-18.30

Assemblea Soci

Venerdì 9 settembre 2022

08.30-10.30

(Auditorium)

XI SESSIONE (PLENARIA)

LE SFIDE DEI BIG DATA IN GENOMICA

Moderatori: Massimo Carella (San Giovanni Rotondo, FG), Mario Capasso (Napoli)

L'iniziativa europea 1+Million Genomes e il progetto Beyond 1 Million Genomes

Marco Tartaglia (Roma)

**La risposta dell'Italia alla sfida Europea di "1+Million Genome":
coordinamento nazionale (NMG) e interazione con le altre realtà italiane**
Domenico Coviello (Genova)

**Health Big Data: l'infrastruttura italiana per la condivisione dei dati per prevenzione,
cura e ricerca**
Pier Giuseppe Pelicci (Milano)

ELIXIR, l'Infrastruttura Europea per la Bioinformatica e la Genomica
Graziano Pesole (Bari)

10.30-11.00 Pausa e visione poster

11.00-12.30
Sessione parallela
(Auditorium)

XII SESSIONE (PARALLELA) - *Sessione non accreditata ECM*
COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE
PROFILI DI RISCHIO PERSONALIZZATI IN GENETICA ONCOLOGICA
Moderatori: Paola Ghiorzo (Genova), Emanuela Lucci Cordisco (Roma)

**Stime di rischio personalizzate nei portatori di varianti patogenetiche in geni di
predisposizione al cancro**
Paolo Radice (Milano)

**C43 Inherited rare variants in homologous recombination and neurodevelopmental genes
are associated to increased risk of neuroblastoma**
F. Bonfiglio, V. A. Lasorsa, S. Cantalupo, G. D'Alterio, V. Aievola, M. Esposito, M. Morini,
A. Martina, S. Furini, A. Renieri, A. Eva, A. Iolascon, M. Capasso

C44 Male breast and prostate cancer risk prediction by polygenic risk scores
V. Silvestri, D. R. Barnes, CIMBA Consortium, N. Orr, A. C. Antoniou, L. Ottini

**C45 Copy number alterations in stage I epithelial ovarian cancer highlight three genomic
patterns with potential prognostic value**
C. Pesenti, L. Beltrame, A. Velle, R. Fruscio, M. Jaconi, F. Borella, F. M. Cribiù, E. Calura,
V. L. Venturini, D. Lenoci, F. Agostinis, D. Katsaros, N. Panini, T. Bianchi, F. Landoni,
M. Miozzo, M. D'Incalci, J. Brenton, C. Romualdi, S. Marchini

**C46 Predictors of germline status for hereditary melanoma five years of multi-gene panel
testing within the Italian Melanoma Intergroup and implications for the national
recommendations for genetic testing**
W. Bruno, B. Dalmasso, M. Barile, V. Andreotti, I. Vanni, A. Eleonora, F. Barbero, F. Spagnolo,
E. Tanda, R. Gangemi, M. Croce, P. Ghiorzo, L. Pastorino

**C47 Blood cell DNA methylation biomarkers in preclinical malignant pleural mesothelioma:
the EPIC prospective cohort**
E. Casalone, A. Allione, E. J. Herman, C. Viberti, I. Cotellessa, C. Catalano, G. Cugliari, A. Russo,
S. Guarrera, D. Mirabelli, C. Sacerdote, M. Gentile, E. Weiderpass, A. Agudo, EPIC MPM WG,
P. Vineis, G. Matullo

11.00-12.30
Sessione parallela
(Sala A)

XIII SESSIONE (PARALLELA) - *Sessione non accreditata ECM*
COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE
NUOVI GENI PER NUOVI FENOTIPI
Moderatori: Laura Bernadini (Roma), Paola Borgiani (Roma)

C48 SPRED2 loss-of-function causes a recessive Noonan syndrome-like phenotype
M. Motta, G. Fasano, S. Gredy, J. Brinkmann, A. A. Bonnard, P. O. Simsek-Kiper, E. Y. Gulec,

L. Essaddam, G. E. Utine, I. Guarnetti Prandi, M. Venditti, F. Pantaleoni, F. C. Radio, A. Ciolfi, S. Petrini, F. Consoli, D. Hepbasli, M. Ullrich, E. de Boer, L. Vissers, S. Gritli, C. Rossi, A. De Luca, S. B. Becher, B. Gelb, B. Dallapiccola, A. Lauri, G. Chillemi, K. Schuh, H. Cavé, M. Zenker, M. Tartaglia

C49 Deep phenotyping and high throughput sequencing technologies for the molecular diagnosis of hereditary hearing loss in an Italian cohort of patients.

A. Morgan, S. Lenarduzzi, B. Spedicati, G. G. Nardone, P. Tesolin, A. Santin, E. Rubinato, G. Giroto

C50 Dominantly acting KIF5B variants have pleiotropic cellular consequences and are associated with variable clinical phenotypes

E. Flex, S. Albadri, F. C. Radio, S. Cecchetti, A. Lauri, M. Kissopoulos, G. Carpentieri, E. Messina, G. Fasano, M. Venditti, E. Bellacchio, C. L. Welch, P. Colombo, S. M. Kochav, R. C. Chang, R. Bressi, M. Trivisano, A. Micalizzi, V. Magliocca, C. Mancini, S. Pizzi, F. De Santis, M. Rosello, N. Specchio, C. Compagnucci, W. K. Chung, F. Del Bene, M. Tartaglia

C51 Targeted NGS in Polycystic Kidney Disease and new players genes

A. Conti, C. P. Cristalli, F. Montanari, E. Ambrosini, A. Minicucci, L. Gargano, M. Pariali, A. Mattiaccio, V. Aiello, V. Mantovani, I. Capelli, G. La Manna, M. Seri

C52 ATP5F1B, encoding a subunit of the mitochondrial ATP Synthase, is a new gene associated with dominantly inherited primary dystonia

A. Nasca, F. Invernizzi, A. Legati, C. Frascarelli, M. Carecchio, N. Nardocci, G. Zorzi, I. J. K. Sarmiento, D. Krainc, S. J. Lubbe, N. E. Mencacci, B. Garavaglia, D. Ghezzi

C53 Missense variants in RPH3A cause defects in synaptic function and are associated with a neurodevelopmental disorder characterized by epilepsy

L. Pavinato, J. Stanic, M. Barzasi, I. Eberini, M. Diluca, A. Gurgone, G. Chiantia, A. Marcantoni, E. Biamino, M. Spada, S. M. Hiatt, V. Cipriani, L. Vestito, D. Smedley, Genomics England Research Consortium, A. Bruselles, S. De Rubeis, J. D. Buxbaum, M. Tartaglia, M. Giustetto, F. Gardoni, A. Brusco

11.00-12.30
Sessione parallela
(Sala B)

XVII SESSIONE (PARALLELA) - *Sessione non accreditata ECM*

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

NUOVE FRONTIERE IN GENETICA CLINICA

Moderatori: Giovan Battista Ferrero (Torino), Maria Teresa Bonati (Trieste)

C54 Trio exome/whole exome sequencing in prenatal diagnosis: Experiences from >900 cases shows a high diagnostic yield and a great benefit for pregnancy management and genetic counseling.

H. Gabriel, M. Ritthaler, F. Battke, C. von Kaisenberg, H. Lebke, M. Entezami, M. Wüstemann, Andreas Schröer, S. Biskup

C55 Undiagnosed complex cases with neurodevelopmental disorders after exome sequencing- what's next?

S. Trajkova, E. Sukarova-Angelovska, A. Petlichkovski, D. Nestorovska, S. Cardaropoli, C. Giovenino, S. Carestiato, T. Pippucci, P. Dimartino, S. Haghshenas, H. McConkey, J. Kerkhof, B. Sadikovic, G. Spirito, F. Musacchia, S. De Rubeis, J. Buxbaum, A. Brusco

C56 Whole Exome Sequencing imputation: challenges and perspectives for shared common guidelines

M. Treccani, L. Veschetti, E. De Tomi, E. Locatelli, M. Gallinaro, D. Dagnogo, C. Patuzzo, G. Malerba

C57 UNSUPERVISED 1-DIMENSIONAL CLUSTERING (U1dC): a sequence-based mutation clustering algorithm that aids identification of pathogenic variants exploiting large cohorts
F. Mazzarotto, M. Gennarelli

C58 miXer: a Machine-learning method to detect genomic Imbalances exploiting X chromosome Exome Reads

P. Dimartino, E. G. Ceroni, R. Semeraro, T. Giangregorio, L. Niestroj, P. Magini, A. Conti, F. Bisulli, D. Lal, M. Bianchini, A. Magi, M. Seri, R. D'Aurizio, T. Pippucci

C59 Development of a cellular tool based on CRISPR/Cas9 system to study genotype-phenotype correlations for Polycystic Kidney Disease patients

M. Migliorero, V. Bracciamà, F. Arruga, A. Amoroso, T. Vaisitti, S. Deaglio

12.30-14.30 Workshop/Simposi - non accreditati ECM *
Sessioni parallele

14.30-16.00 **XIV SESSIONE – sessione non accreditata ECM**
(Auditorium) **PMA e PGT: nuove opportunità e sfide future**

Moderatori: Paola Mandich (Genova), Daniela Zuccarello (Padova)

Expanded carrier screening in PMA/PGT

Antonio Novelli (Roma)

Riflessioni bioetiche e giuridiche in tema di PMA e PGT

Stefano Canestrari (Bologna)

Esposoma: epigenetica e riproduzione umana

Liborio Stuppia (Chieti)

Dibattito guidato da un giornalista competente

16.00-17.00 **Chiusura congresso e premiazioni**
(Auditorium)

***Workshop/Simposi - non accreditati ECM**

Giovedì 8 settembre 2022

Sessione parallela WORKSHOP/SIMPOSIO – con il contributo non condizionante di ILLUMINA

12.30-13.30 **NO RARE DISEASE WILL GO UNSEEN**

(Auditorium)

Introduction - Whole genome sequencing: where we are in Italy

Maria Iascone Head of Molecular Genetic LAB, Papa Giovanni XXXIII, Bergamo, Italy

Improving pediatric and neonatal care for critically ill patients: A global overview of Illumina supported studies and collaborations

Maria Martinez-Fresno, Medical Affairs, Illumina

NICUSeq, improving care for infants with Whole-Genome Sequencing

Laura Amendola, Genetic Counselor, Medical Genomics Research, Illumina

Sessione parallela 12.30-13.30 (Sala A)	WORKSHOP/SIMPOSIO – con il contributo non condizionante di ROCHE DALLA PREPARAZIONE DEL CAMPIONE ALL'INTERPRETAZIONE DEI DATI IN NGS: LE SOLUZIONI ROCHE PER AFFRONTARE LE NUOVE SFIDE DEL LABORATORIO DI GENETICA Moderatore: Paolo Gasparini (Trieste) Dall'analisi dei mosaicismi diluiti all'esoma clinico nella diagnosi molecolare delle anomalie vascolari Claudia Cesario (Roma) Implementation and use of whole exome sequencing for germline and somatic mutations in cancer research Sabrina Giglio (Cagliari)
Sessione parallela 12.30-13.30 (Sala B)	WORKSHOP/SIMPOSIO – con il contributo non condizionante di EUROCLONE HotMPS: Bring choice to your sequencing Laura Pellegrino (MGI Field Application Specialist) Euroclone NGS: a complete workflow for research and diagnostics Franco Martinez di Montemuros, PhD (Euroclone SpA, Milan)
Sessione parallela 13.30-14.30 (Auditorium)	WORKSHOP/SIMPOSIO – con il contributo non condizionante di VODEN MEDICAL INSTRUMENTS SEE MORE, KNOW MORE: HOW BIONANO OPTICAL GENOME MAPPING PROVIDES ANSWER FOR GENETIC DISEASE Bionano solutions the Detection and Interpretation of Structural Variation in Complex Human Genomes Alessio Venier (Udine) Applicazione della tecnica di Optical Genome Mapping come supporto diagnostico Viola Alesi (Roma)
Sessione parallela 13.30-14.30 (Sala A)	WORKSHOP/SIMPOSIO – con il contributo non condizionante di AGILENT TECHNOLOGIES ITALIA DALLA PREPARAZIONE DELLE LIBRERIE ALL'INTERPRETAZIONE DEI DATI: IL WORKFLOW DI AGILENT SU CASI CLINICI Dalla preparazione delle librerie all'interpretazione del dato di NGS Moderatore: Claudia Scaccabarozzi, Product Specialist Genomics Diagnostics & Genomics Group, Agilent Technologies Italia NGS workflow nella diagnosi di malattie genetiche: l'esperienza del CEINGE-Biotecnologie Avanzate di Napoli Maria Valeria Esposito (Napoli) Pannelli NGS SNVs pan cancer e loro applicazione clinica in genetica oncologica Corrado Mammi (Reggio Calabria)

Sessione parallela	WORKSHOP/SIMPOSIO – con il contributo non condizionante di ASURAGEN, un brand BIO-TECHNE
13.30-14.30 (Sala B)	SMA, DIAGNOSTICA E CARRIER TESTING: PASSATO E PRESENTE Moderatore: Leonardo Salviati (Padova) Diagnosi molecolare della SMA: esperienza ventennale di un laboratorio di genetica medica Maria Rosaria D'Apice (Roma) Varianti c.*3 + 80T> G e c.*211_*212 del gene associato a duplicazione di SMN1: risultati preliminari di uno studio collaborativo per la valutazione della frequenza nella popolazione italiana Laura Cardarelli (Limena, PD)

Venerdì 9 settembre 2022

Sessione parallela	WORKSHOP/SIMPOSIO – con il contributo non condizionante di TWIST BIOSCIENCE CORPORATION
12.30-13.30 (Auditorium)	WRITING THE FUTURE WITH TWIST END-TO-END SEQUENCING SOLUTIONS Moderator: Chiara Dal Fiume, Twist Bioscience DNA methylation biomarker discovery for complex diseases using Twist Human Methylome Matteo Tosolini, PhD Diagenode a Hologic Company From a specific clinical suspicion to new genotype-phenotype correlations: a complex diagnostic "routine" by Twist Technologies Elisa Pisaneschi, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Sessione parallela	WORKSHOP/SIMPOSIO – con il contributo non condizionante di varvis®
12.30-13.30 (Sala A)	EXOME DIAGNOSTICS AND BEYOND: MAKING THE MOST OF YOUR CLINICAL NGS DATA Moderator: Nadine Näser, Limbus Medical Technologies GmbH Automated quality control: A must-have for accreditation and to accelerate the NGS workflow Veronika Scholz, MGZ Munich How software can help solve whole exomes Marija Vesic, SYNLAB MVZ Humangenetik Mannheim GmbH Cabinet of curiosities: Detecting and interpreting extraordinary variants with varvis® Lena Hausdorf, Limbus Medical Technologies GmbH
Sessione parallela	WORKSHOP/SIMPOSIO – con il contributo non condizionante di TECHNIDATA MEDICAL SOFTWARE
12.30-13.30 (Sala B)	L'INFORMATIZZAZIONE DEL LABORATORIO A SUPPORTO DEL PROCESSO DI CERTIFICAZIONE Moderatore: Valentina Gatta Presentazione del progetto di informatizzazione del Laboratorio di Genetica Medica del CAST di Chieti Rossella Ferrante (Chieti) La gestione integrata e la disponibilità dei dati: elementi chiave del LIS TDGenet in ottica certificazione Serena Ghidorsi (Technidata)

Sessione parallela 13.30-14.30 (Auditorium) **WORKSHOP/SIMPOSIO – con il contributo non condizionante di NOVARTIS GENE THERAPIES**
SMA: LO SCREENING NEONATALE, LO STATO DELL'ARTE E LE SFIDE FUTURE
Moderatore: Francesco Danilo Tiziano - U.O.C. Genetica Medica · Dipartimento di Medicina di Laboratorio · Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS

NBS SMA: lo stato dell'arte

Francesco Danilo Tiziano - U.O.C. Genetica Medica · Dipartimento di Medicina di Laboratorio
Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS

NBS SMA: cosa fare per il prossimo futuro?

Mattia Gentile - Direttore del Laboratorio di Genetica medica, Ospedale Di Venere, ASL BARI

Sessione parallela 13.30-14.30 (Sala A) **WORKSHOP/SIMPOSIO – con il contributo non condizionante di ENGENOME**
LE SOLUZIONI ENGENOME PER ECCELLERE NELL'INTERPRETAZIONE DELLE VARIANTI GENOMICHE
Moderatore: Ettore Rizzo (PhD, CEO of enGenome)

Interpretare le varianti con eVai mediante gli approcci genotype-based e hypothesis-driven

Ivan Limongelli (PhD, CTO of enGenome)

DIVAs: il variant interpreter digenico.

Susanna Zucca (PhD, CSO of enGenome)

Sessione parallela 13.30-14.30 (Sala B) **WORKSHOP/SIMPOSIO – con il contributo non condizionante CeGaT**
HIGHER DIAGNOSTIC YIELD WITH THE CeGaT exome Xtra
Moderator: Enza Maria Valente (Pavia)

Heinz Gabriel, CeGaT GmbH