

XXVI

CONGRESSO NAZIONALE SIGU

RIMINI, 4-6 ottobre 2023



PROGRAMMA

Mercoledì 4 ottobre 2023

- 11:00-12:00 Sala della Piazza - GdL SCIENZE OMICHE
12:00-13:00 Sala della Piazza - GdL GENETICA CLINICA
13:00-14:00 Sala della Piazza - GdL CITOGENOMICA, GENETICA PRENATALE E RIPRODUTTIVA
- 11:00-12:00 Sala del Tempio - GdL SIGU SANITA'
12:00-13:00 Sala del Tempio - GdL GENETICA FORENSE
13:00-14:00 Sala del Tempio - GdL EPIGENETICA
- 12:00-13:00 Sala della Marina - GdL SPECIALIZZANDI
13:00-14:00 Sala della Marina - GdL GENETICA ONCOLOGICA
- 12:00-13:00 Sala del Faro - GdL MULTIFATTORIALI
13:00-14:00 Sala del Faro - GdL FARMACOGENOMICA
- 14:00-14.30 Sala della Piazza (Sessione Plenaria)
Apertura del congresso
Saluto del presidente e saluti delle Autorità
- L'eredità culturale di V.A. McKusick alla genetica italiana**
Giovanni Romeo (Bologna)
- 14:30-15:30 Sala della Piazza (Sessione Plenaria)
I SESSIONE
Moderatori: Paolo Gasparini (Trieste), Marco Seri (Bologna)
OPENING LECTURE
Evolution of clinical and molecular diagnosis in genetic disorders
Andrea Superti-Furga (Losanna, Switzerland)

15:30-17:00 Sala della Piazza (Sessione Plenaria)

II SESSIONE

MIGLIORI ABSTRACT SELEZIONATI

Moderatori: Achille Iolascon (Napoli), Marco Tartaglia (Roma)

C01 Biallelic variants in INTS11 are associated with a novel complex neurological disorder

M. Niceta, B. Tepe, E. L. Macke, M. Weisz-Hubshman, O. Kanca, L. Schultz-Rogers, Y. A. Zarate, G. B. Schaefer, J. L. Granadillo De Luque, D. J. Wegner, B. Cogne, B. Gilbert-Dussardier, X. Le Guillou, E. J. Wagner, L. S. Pais, J. E. Neil, G. H. Mochida, C. A. Walsh, N. Magal, V. Drasinover, M. Shohat, T. Schwab, C. Schmitz, K. Clark, A. Fine, B. Lanpher, R. Gavrilova, P. Blanc, L. Burglen, A. Afenjar, D. Steel, M. A. Kurian, P. Prabhakar, S. Gößwein, N. Di Donato, E. S. Bertini, M. F. Wangler, S. Yamamoto, M. Tartaglia, E. W. Klee, H. J. Bellen

C02 Impaired nuclear glycogen metabolism affects liver homeostasis in Argininosuccinic aciduria

A. M. D'Alessio, E. Polishchuk, L. De Stefano, S. Gurung, D. P. Perocheau, C. Perna, R. De Cegli, M. Audano, N. Mitro, A. Tarallo, G. Parenti, Y. Lee, J. Baruteau, L. R. Soria, N. Brunetti-Pierri

C03 A cellular model of human podocytes to dissect the heterozygous pathogenic variants of TRIM8 gene in the FSGSNEDS

G. Gemma, E. Di Venere, A. Ammendola, U. Bhaduri, G. M. Squeo, G. Merla

C04 Novel CDC42 missense mutations give rise to opposite functional alterations causing neurodevelopmental conditions with Dandy Walker malformation and Noonan syndrome-like features

S. Coppola, E. Zara, L. Pannone, N. Mosaddeghzadeh, M. Di Rocco, M. R. Ahmadian, F. Spadaro, S. Saracino, M. C. Barone, S. Martinelli, M. Tartaglia

C05 Cryptic or not? Pathogenic intronic variants detected from WES data significantly increase the diagnostic yield in Joubert syndrome

F. D'Abrusco, E. Giorgio, C. M. Taccagni, V. A. Marando, V. Serpieri, E. Boltshauser, V. Leuzzi, C. Caputi, F. Manti, S. Signorini, F. Morelli, R. Battini, D. Petkovic Ramadža, S. Gana, S. D'Arrigo, A. De Laurentiis, E. Bertini, G. Zanni, R. Borgatti, R. Romaniello, J. Lemke, C. Graziano, E. M. Valente

C06 De novo variants in DENND5B perturb intracellular vesicular trafficking and cause neurodevelopmental disorders with epilepsy and white matter abnormalities

M. Scala, V. Tomati, M. Ferla, M. Lena, J. S. Cohen, A. Fatemi, E. Brokamp, J. A. Phillips, M. E. Koziura, M. Nicouleau, M. Rio, N. Boddaert, I. Musante, S. Galli, P. Scudieri, U. Diseases Network, J. A. Rosenfeld, G. Bellus, S. Reed, H. Al Saif, R. Sanchez, M. B. Walsh, V. Cantagrel, M. Napier, E. Torti, V. Salpietro, P. Striano, M. Severino, N. Pedemonte, F. Zara

17:00-18:00 **Sessione visione poster**

18:00-19:30 Sala della Piazza (Sessione Plenaria)

Premiazione DNA DAY

TAVOLA ROTONDA

III SESSIONE

MEDICINA GENOMICA E MALATTIE RARE IN ITALIA: PRESENTE E FUTURO

Lecture

Bruno Dallapiccola (Roma)

Conducono: Ilaria Ciancaleoni (Roma), Vincenzo Nigro (Napoli)

Intervengono:

On. Orazio Schillaci - Ministro della Salute

Paolo Gasparini - Presidente SIGU

Vincenzo Nigro - Presidente Comitato Scientifico

Simona Bellagambi - Rappresentante EURORDIS

Francesca Pasinelli - Direttore Generale FONDAZIONE TELETHON

Premio "Mauro Baschirotto" 2023 per la Ricerca Scientifica

Giovedì 5 ottobre 2023

08:30-10:00 Sala della Piazza - (Sessione Plenaria)

IV SESSIONE

EPIGENETICS

(Session in english)

Moderatori: Giuseppe Merla (Napoli), Maria Giuseppina Miano (Napoli)

DNA Methylation Episignatures: Redefining the Diagnostic Pathways and Functional Insights in Rare Disorders

Bekim Sadikovic (London, Canada)

LINE1 are epigenetic regulators of human T-cell function in health and disease

Beatrice Bodega (Milano)

Epimutation in inherited metabolic disorders

Jean-Louis Guéant (Vandoeuvre les Nancy, France)

10:00-11:00 Pausa e poster view

11:00-12:30 Sala della Piazza – (Sessione Parallela)

non accreditata ECM

V SESSIONE

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

NGS NELLA PRATICA CLINICA

Moderatori: Massimo Delledonne (Verona), Paola Mandich (Genova)

C07 A novel neurodevelopment syndrome caused by recessive variants in the FSD1L gene

V. Serpieri, A. Orsi, S. Cavan, C. Mazzotta, L. Celli, R. De Mori, T. Biagini,

M. Romani, A. Garbelli, N. Smal, T. Mazza, S. Sabbioneda, S. Bione, C. Condoluci,

S. Weckhuysen, E. M. Valente

C08 Reanalysis of exome-phenome data in the Telethon Undiagnosed Disease

Program: resolving rare genetic disorders and novel disease gene discovery

M. Morleo, A. Torella, C. Spampanato, A. Tirozzi, Telethon Undiagnosed Diseases Program Study Group, V. Nigro

C09 Use of whole genome sequencing to dissect missing heritability in Inherited retinal disease patients.

R. Zeuli, M. Karali, M. Scarpato, D. Capasso, F. Simonelli, F. Testa, F. P. M. Cremers, S. E. De Bruijn, S. Roosing, S. Banfi

C10 Empowering the application of the molecular autopsy in Sudden Cardiac Deaths (SCD): the experience of the Friuli-Venezia Giulia (FVG) Regional Register

B. Spedicati, S. Lenarduzzi, M. Dal Ferro, A. Paldino, D. Mazzà, M. Zecchin, S. D'Errico, G. Sinagra, P. Gasparini, G. Giroto

C11 Clinical and molecular characterization of patients with YWHAG-related epilepsy

V. Cetica, C. Mandorlini, T. Pisano, D. Mei, E. Cellini, C. Bianchini, D. Pucatti, D. De Vita, D. Rutigliano, F. Fineschi, M. Cavallin, L. Gaetan, F. Bisulli, L. Licchetta, T. Granata, A. Accogli, J. Lupski, B. Chung, J. Jacobs, M. Alotaibi, T. Foadelli, A. Bayat, I. Bertrand, D. Marafi, A. Guimier, N. den Hollander, T. Hammer, D. Lowenstein, M. Balasubramanian, E. Parrini, R. Guerrini

C12 The utility of RNA sequencing in the genetic diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy

C. Lucca, L. Pezzoli, D. Marchetti, N. Della Malva, L. Perego, R. Rubini, M. Bellini, A. Scatigno, P. Ferrazzi, M. Iascone

11:00-12:30

Sala del Tempio (Sessione Parallela)

non accreditata ECM

VI SESSIONE

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

EPIGENETICA E CONTROLLO DELL'ESPRESSIONE GENICA

Moderatori: Giuseppe Merla (Napoli), Rino Stuppia (Chieti)

C13 Hi-C unravels unexpected scenarios on ADLD

P. Dimartino, V. Yumiceba, I. Cani, U. S. Melo, J. Henck, M. Zadorozhna, A. Brusco, T. Pippucci, G. Ramazzotti, L. Manzoli, S. Ratti, G. Vaula, P. Cortelli, M. Bugiani, M. Spielmann, E. Giorgio

C14 Identification and definition of the methylation “episignature” of Mowat-Wilson syndrome

S. G. Caraffi, L. van der Laan, K. Rooney, S. Trajkova, R. Zuntini, R. Relator, M. Levy, C. Baldo, G. Mandrile, C. Lauzon, D. M. Cordelli, I. Ivanovski, E. Sukarova-Angelovska, A. Brusco, M. Zollino, H. McConkey, G. B. Ferrero, M. Tartaglia, B. Sadikovic, L. Garavelli

C15 Identification of a robust DNA methylation signature for Fanconi Anemia

A. Ciolfi, D. Pagliara, L. Pedace, S. Haghshenas, M. Ferilli, M. Levy, E. Miele, C. Nardini, C. Cappelletti, R. Relator, A. Pitisci, R. De Vito, S. Pizzi, J. Kerkhof, H. McConkey, F. Nazio, M. Di Donato, E. Agolini, M. Matraxia, B. Pasini, A. Pelle, T. Galluccio, A. Novelli, M. Andreani, F. Rossi, C. Mecucci, A. Savoia, B. Sadikovic, F. Locatelli, M. Tartaglia

C16 Optimizing Cis Regulatory grammar for retinal gene therapy

R. Maritato, E. D'Andretta, A. Medugno, E. M. Surace

C17 Varianti di HDAC9 possono essere responsabili di fenotipi clinici distinti, da disordini del neurosviluppo ad anomalie di sviluppo cranio-faciale, in relazione al meccanismo molecolare implicato

G. Severi, C. Graziano, F. Isidori, I. Pettenuzzo, A. Vancini, T. Messina, C. Diquigiovanni, D. M. Cordelli, V. Carelli, F. Palombo, C. Garone, E. Bonora

C18 Episignature and phenotype overlap between Blepharophimosis with Intellectual Disability (BIS) and Helsmoortel-Van Der Aa Syndrome (HVDAS)

C. Sarli, L. van der Laan, J. Reily, S. Trajkova, D. Carli, A. Brusco, M. Tedder, M. Alders, C. Ciaccio, S. D'Arrigo, A. Vitobello, B. Sadikovic, N. Brunetti-Pierri

11:00-12:30 Sala della Marina (Sessione Parallela)
non accreditata ECM

VII SESSIONE

**COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE
DISMORFOLOGIA E GENETICA CLINICA**

Moderatori: Ilaria Donati (Rimini), Giovanni Battista Ferrero (Torino)

C19 CDK13-related disorder phenotypic spectrum: 21 novel patients and review of the literature

G. Contrò, M. C. Baroni, S. G. Caraffi, R. Zuntini, M. Napoli, R. Artuso, S. Bargiacchi, G. Mancano, G. Traficante, M. Mucciolo, F. C. Radio, M. T. Bonati, C. Becker, D. Carli, M. I. Atallah Gonzalez, M. Isabelle, S. Moortgat, C. Kumps, A. Peker, N. Rostomashvili, J. Lévy, M. Scala, F. Zara, M. Piccione, C. van Eyk, B. Isidor, B. Cogne, S. Srivastava, A. Quinlan, M. Tartaglia, A. Novelli, L. Garavelli

C20 Pathogenic variants in SOX11 mimicking Pitt-Hopkins syndrome phenotype

D. Pasquetti, F. F. L'Erario, G. Marangi, A. Panfili, P. Chiurazzi, E. Sonnini, D. Orteschi, P. Alfieri, S. G. TUDP, M. Morleo, V. Nigro, M. Zollino

C21 LZTR1 variants in patients with café-au-lait macules: a differential diagnosis other than NF1 and SPRED1

E. Luppi, A. Minicucci, I. Ambrosetti, E. Coccia, I. Cecconi, C. Rossi, G. Severi, F. Montanari, G. Gasparre, M. Seri, D. Turchetti

C22 Dual-Energy X-ray Absorptiometry (DXA) in clinical assessment of Lateralized Overgrowth: Characterization and Quantification in different Genetic Conditions

A. Gazzin, D. Rossi, D. Allegro, S. Cardaropoli, M. Piglionica, N. Resta, A. Mussa

C23 The new era of arts and genetics: a microscopic study of macroscopic representations

P. Tesolin, B. Spedicati, A. Feresin, M. Della Monica, G. Zampino, G. Scarano, P. Gasparini, L. Memo, G. Giroto

C24 MED13L-related intellectual disability: report of six novel variants and literature review

C. Minotti, L. Sinibaldi, M. L. Dentici, R. Capolino, M. Gnazzo, E. Pisaneschi, F. R. Lepri, G. Novelli, A. Novelli, M. C. Digilio

12:30-14:30 SIMPOSI/WORKSHOP AZIENDALI – sessioni *non accreditate ECM*
(Sessioni Parallele)

14:30-16:00 Sala della Piazza - (Sessione Parallela)
non accreditata ECM

VIII SESSIONE

TERAPIE INNOVATIVE PER MALATTIE GENETICHE RARE

Moderatori: Brunella Franco (Napoli), Paolo Gasparini (Trieste)

New therapeutic strategies for children with achondroplasia

Maria Francesca Bedeschi (Milano)

Pharmacological approaches to correct the basic functional defect in cystic fibrosis – CFTR vs. alternative targets

Juan Luis Vicente Galiotta (Napoli)

HSC-based treatments for leukodystrophies and neurometabolic disorders

Alessandra Biffi (Padova)

14:30-16:00 Sala del Tempio - (Sessione Parallela)
non accreditata ECM

IX SESSIONE

ONCOGENETICA

Moderatori: Fiorella Gurrieri (Roma), Emanuela Lucci Cordisco (Roma)

Geni a rischio moderato nel carcinoma mammario

Paolo Peterlongo (Milano)

Varianti germinali in profilazione genomica

Nicola Normanno (Napoli)

Varianti germinali nei pazienti con neoplasie ematologiche.

Nuove acquisizioni e nuove domande

Cristina Mecucci (Perugia)

14:30-16:00 Sala della Marina - (Sessione Parallela)
non accreditata ECM

X SESSIONE

NEUROGENETICS

(session in english)

Moderatori: Elisa Giorgio (Pavia), Leonardo Salviati (Padova)

Investigating the Genetics of Autism Spectrum Disorders

Alfredo Brusco (Torino)

Repeat expansions in rare neurological disorders: the good, the bad, and the hidden

Christel Depienne (Essen, Germany)

Multi omics integration in molecular diagnostics of rare neurological disorders

Dmitrii Smirnov (Munich, Germany)

16:00-17.30 Sala della Piazza - (Sessione Parallela)
non accreditata ECM

XI SESSIONE

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

MALATTIE DEL NEUROSVILUPPO E NEURODEGENERATIVE

Moderatori: Alfredo Brusco (Torino), Paolo Prontera (Perugia)

C25 The recurrent pathogenic Pro890Leu substitution in CLTC causes a generalized defect in synaptic transmission in *Caenorhabditis elegans*

L. Pannone, V. Muto, F. Nardecchia, M. Di Rocco, E. Marchei, F. Tosato, S. Petrini, G. Onorato, E. Lanza, L. Bertuccini, F. Manti, V. Folli, S. Galosi, E. Di Schiavi, V. Leuzzi, M. Tartaglia, S. Martinelli

C26 Caratterizzazione genetica di pazienti con encefalopatia dello sviluppo ed epilettica (DEE): identificazione e studi funzionali di varianti patogenetiche in geni codificanti per proteine dei canali del potassio. Benefici per una medicina di precision

B. Castellotti, G. Messina, S. Magri, C. Gellera, R. Solazzi, F. Ragona, E. Freri, L. Canafoglia, I. Filareto, F. Taroni, V. Soldovieri, P. Ambrosino, J. Di Francesco, M. Tagliatela, T. Granata

C27 AUTS2 syndrome: a recognizable clinical entity

L. Loberti, L. Adamo, E. Antolini, G. Casamassima, E. C. G., R. Canitano, S. Grosso, R. Tita, M. Bruttini, I. Longo, M. Baldassarri, M. A. Mencarelli, A. Renieri, A. M. Pinto

C28 CAPRIN1-linked neurodevelopmental disorder: understanding the role of CAPRIN1 loss on neuronal differentiation, neurogenesis, and proliferation.

L. Pavinato, A. Delle Vedove, E. Campus, E. R. Vecchi, A. Verrillo, A. Angius, V. Rallo, E. Ferrero, G. B. Ferrero, L. Conti, B. Wirth, A. Baggiolini, A. Brusco

C29 Transcriptional dysregulation and impaired protein synthesis in Pol III-related Leukodystrophies

F. Rey, L. Esposito, A. Mauri, C. Berardo, G. Zuccotti, D. Tonduti, J. Rosati, E. Bertini, F. Nicita, S. Carelli, C. Cereda

C30 A time- and cost-effective protocol for GBA sequencing and its application in a large cohort of Italian Parkinson's disease patients with Deep Brain Stimulation

G. Cuconato, I. Palmieri, E. Monfrini, M. Percetti, M. Avenali, M. J. Morelli, E. Zapparoli, R. Zangaglia, A. Albanese, C. A. Artusi, M. Bozzali, F. Cavalieri, R. Cilia, A. Cocco, R. Eleopra, A. Imarisio, G. Imbalzano, C. Ledda, L. Lopiano, M. C. Malaguti, F. Mamaeli, P. Mitrotti, F. Spagnolo, C. Tassorelli, F. Valentino, F. Valzania, C. Pacchetti, A. Di Fonzo, E. M. Valente

16:00-17.30 Sala del Tempio - (Sessione Parallela)

non accreditata ECM

XII SESSIONE

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

ONCOGENETICA / ONCOGENOMICA

Moderatori: Antonella Gambale (Napoli), Sabrina Giglio (Cagliari)

C31 Clinical use of SNP arrays and low-coverage whole genome sequencing (WGS) for the detection of genome-wide changes in Multiple Myeloma

A. Mascia, C. Cocco, F. Cannas, B. Bayindir, L. Serventi, R. Murru, L. Martorana, A. Azzena, V. Licheri, S. Deidda, M. Casula, G. Tosone, M. Lorrain, S. Tranquilli, C. Mereu, S. Mocci, C. Sanna, A. Bucca, L. Ghelfi Zoboli, F. Lai, G. Mancuso, M. Mura, F. Marongiu, M. Plosiou, R. Littera, D. Derudas, A. Perra, S. R. Giglio

C32 From comprehensive cancer genome profiling to hereditary cancer predisposition syndromes

A. Panfili, S. Duranti, C. Nero, M. De Bonis, E. De Paolis, M. E. Onori, C. Ricciardi Tenore, M. Rinelli, A. Perrucci, F. Giacomini, I. Marino, A. Piermattei, L. Giacobbe, T. Pasciuto, A. Preziosi, L. Salvatore, E. Bria, G. Tortora, G. Scambia, E. Lucci Cordisco, M. Genuardi

C33 Integrative genomic analyses identify neuroblastoma risk genes involved in neuronal differentiation

M. Tirelli, F. Bonfiglio, S. Cantalupo, A. Montella, M. Avitabile, T. Maiorino, A. Iolascon,

M. Capasso

C34 A comprehensive investigation of histotype-specific microRNA and their variants in Stage I epithelial ovarian cancers

C. Pesenti, A. Velle, T. Grassi, P. Martini, M. Jaconi, O. Rondinone, F. Agostinis, D. Katsaros, F. Borella, R. Fruscio, M. D'Incalci, S. Marchini, C. Romualdi

C35 Meta-Analyses on 270,662 cases and controls and CRISPR/Cas9-based assay clarify the effect of the FANCM truncating variants as breast cancer risk factors

G. Figlioli, A. Billaud, BCAC collaborators, J. Na, E. C. Polley, F. J. Couch, P. James, N. Li, B. W. Lim, I. G. Campbell, P. Kleiblova, J. Soukupova, Z. Kleibl, F. Lesueur, N. Andrieu, D. Stoppa-Lyonnet, J. G. Dowty, T. Nguyen-Dumont, M. C. Southey, P. Peterlongo

C36 Penetrance of different cancer types for Italian founder BRCA1 variant c.5017_5019del (p.His1673del)

G. Innella, C. Fortuno, S. Miccoli, B. Feng, C. Carroll, M. T. Parsons, L. Godino, M. Montagna, D. Calistri, L. Cortesi, B. Pasini, S. Manoukian, D. Giachino, L. Matricardi, V. Zampiga, C. Piombino, F. Vignolo Lutati, J. Azzolini, M. C. Foti, R. Danesi, V. Arcangeli, S. M. Caputo, S. Hiraki, S. Ferrari, A. B. Spurdle, D. Turchetti

16:00-17.30 Sala della Marina - (Sessione Parallela)
non accreditata ECM

XIII SESSIONE

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

MALATTIE NEUROMUSCOLARI E METABOLICHE

Moderatori: Maria Francesca Bedeschi (Milano), Giuseppe Novelli (Roma)

C37 Exon usage matters: an in-depth study of isoforms in different developmental stages assists genotype-phenotype correlation and clinical prognosis in complex genetic diseases such as titinopathies

M. F. Di Feo, F. Forzano, A. F. Brady, M. Iascone, P. D'Oria, L. Spaccini, E. Giorgio, G. C. Casalis Cavalchini, A. Brusco, T. Attie-Bitach, S. Nampoothiri, E. Ryan, M. Morrow, S. Gorokhova, B. Chabrol, M. Jokela, B. Udd, M. Savarese

C38 AK3, adenylate kinase isozyme 3, is a new gene associated with mitochondrial myopathy and multiple mtDNA deletions

A. Nasca, A. Legati, T. Ciavattini, C. D'onofrio, N. Zanetti, E. Lamantea, M. A. Maioli, C. Lamperti, H. Prokisch, D. Ghezzi

C39 CCDC78: unveiling the function of a novel gene associated to hereditary myopathy

D. Lopergolo, G. N. Gallus, G. Pieraccini, F. Boscaro, G. Serni, N. Volpi, P. Formichi, S. Bianchi, G. Berti, V. Sorrentino, D. Rossi, N. De Stefano, F. M. Santorelli, A. Malandrini

C40 Phenotypic and molecular features of a large ODDD family: expanding the spectrum of CX43-related disorder and revisiting diagnostic panels for movement disorders

I. Ambrosetti, A. Vaisfeld, F. Palombo, D. Ormanbekova, C. Fiorini, R. Lodi, C. Tonon, R. Liguori, G. Rizzo, V. Carelli

C41 Validation of a Machine Learning tool for identifying FSHD patients: a one-year follow-up study

D. Megalizzi, V. Caputo, R. Cascella, G. Trastulli, C. Fabrizio, L. Colantoni, E. Proietti Piorgo, M. Monforte, C. Caltagirone, E. Ricci, G. Tasca, C. Strafella, E. Giardina

C42 Applicazione della metodica di Next Generation Sequencing a neonati positivi allo Screening Neonatale Esteso: utilità del test genetico per la diagnosi definitiva di malattie metaboliche ereditarie

F. Barretta, F. Uomo, A. Verde, A. Rossi, L. Albano, D. Crisci, F. Vallone, M. Petrone, D. Dottore Stagna, C. De Falco, S. Fecarotta, M. Ruoppolo, C. Mazzaccara, G. Frisso

17.30-18.30 ASSEMBLEA DEI SOCI

Venerdì 6 ottobre 2023

08:30-10:30 Sala della Piazza - (Sessione Plenaria)

XIV SESSIONE

EMERGING TECHNOLOGIES: THE FUTURE OF GENOMICS MEDICINE

(session in english)

Moderatori: Vincenzo Nigro (Napoli), Tommaso Pippucci (Bologna)

Long-read genomic technologies to unravel undiagnosed rare diseases

Alex Hoischen (Nijmegen, The Netherlands)

Sequencing (r)evolution

Massimo Delledonne (Verona)

RNA-sequencing to improve diagnosis of rare genetic disorders

Tjakko Van Ham (Rotterdam, The Netherlands)

10:30-11:00 Pausa e poster view

11.00-12:30 Sala della Piazza - (Sessione Parallela)

non accreditata ECM

XV SESSIONE

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

CARATTERI COMPLESSI E MEDICINA DI PRECISIONE

Moderatori: Massimo Gennarelli (Brescia), Monica Miozzo (Milano)

C43 Genetic regulation of 259 circulating lipid species in a Sardinian cohort

M. Floris, S. Liggi, C. Sidore, M. Steri, M. Zoledziewska, A. Mulas, V. Orrù, M. L. Idda, M. Devoto, L. Atzori, E. Fiorillo, J. Griffin, F. Cucca

C44 Highlighting SLC7A8 Transcriptional Regulators for the Treatment of Age-Related Hearing Loss

P. Tesolin, P. Bartocioni, G. Pianigiani, A. Morgan, M. Caballero, G. Rojas Granada, I. Ramos, P. Aloy, P. Gasparini, V. Nunes Martinez, G. Giroto, M. Palacin

C45 Post-GWAS functional analysis of the 11p11.2 risk locus identifies HSD17B12 as a neuroblastoma susceptibility gene involved in lipid metabolism

T. Maiorino, M. Avitabile, V. A. Lasorsa, S. Cantalupo, M. Tirelli, M. Morini, M. Ardito, A. Eva, M. Caterino, M. Ruoppolo, J. M. Maris, S. J. Diskin, A. Iolascon, M. Capasso

C46 Artificial Intelligence and Machine Learning approaches to support clinical management and genotype-phenotype dissection of patients with neurofibromatosis type 1

M. Zanobio, A. Farina, C. Santoro, M. A. B. Melone, S. Perrotta, M. Benedetto, A. Biondi, S. Tagliaferri, A. Torella, V. Nigro, G. Piluso

C47 Integrating structural variant calling, annotation and prioritization into whole genome analysis workflows: a practical application in the molecular diagnosis of neurodevelopmental disorders

E. Iovino, F. Montanari, G. Severi, F. Bisulli, L. Licchetta, R. Minardi, A. Cavalli, F. Viti, J. Guevara, J. Sebat, T. Pippucci, M. Seri

C48 Mitochondrial genome variability in COVID-19 patients

A. Fiorentino, C. Fiorini, D. Ormandekova, A. Mattiaccio, P. Dimartino, E. Spagnolo, Orchestra Genomics group, M. Giannella, P. Viale, Z. R. Palacios-Baena, T. Pippucci, M. Seri, L. Caporali, V. Carelli

11.00-12:30 Sala del Tempio - (Sessione Parallela)

non accreditata ECM

XVI SESSIONE

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

GENOMICA E CITOGENOMICA SUL CAMPO

Moderatori: Laura Bernardini (Roma), Olga Calabrese (Modena)

C49 Low coverage Whole Genome Sequencing enables detection of constitutional and somatic chromosomal rearrangements: a new low-cost test for routinary molecular diagnosis

B. Bayindir, F. Cannas, R. Murru, L. Martorana, S. Mocci, C. Cocco, C. Sanna, F. Lai, G. Mancuso, M. Mura, F. Marongiu, E. Giuressi, R. Littera, P. Ruggerone, A. Perra, O. Zuffardi, S. Giglio

C50 Long read sequencing filled the gap in a molecularly unsolved case of Cornelia de Lange Syndrome

I. Bestetti, M. Crippa, A. Sironi, M. Bellini, F. Tumiatti, F. Ceriotti, L. Memo, M. Iascone, L. Larizza, P. Finelli

C51 The new Troina database of CNVs: faster, more flexible, and with more features than the previous version.

A. Patamia, M. Di Franco, O. Galesi, L. Saccuzzo, L. Grillo, M. C. Giambirtone, S. Amata, A. Spalletta, M. Sturnio, N. Testa, P. Schinocca, P. Failla, D. Greco, C. Romano, M. Fichera

C52 Rapid genetic diagnosis in critically ill children: what is better than genome?

E. Rosina, L. Pezzani, A. Scatigno, L. Pezzoli, D. Marchetti, C. Lucca, M. Bellini, A. R. Lincesso, L. Perego, N. Della Malva, C. Daolio, D. Tonducci, S. Gasperini, L. Spaccini, A. Pilotta, A. Cereda, G. Mangili, E. Bonanomi, M. Iascone

C53 Analisi di una coorte di pazienti affetti o portatori di Fibrosi Cistica sottoposti a cicli di PMA per eseguire la diagnosi genetica preimpianto (PGT)

I. Gabbiano, M. Menegazzo, A. Busciglio, L. Passaglia, D. Calosci, F. Cartisano, C. F. Zambon, D. Zuccarello

C54 Copy number variant (CNV) detection using exome sequencing data in neurodevelopmental disorders (NDDs)

S. Rizzo, S. Trajkova, A. Rinninella, F. Pintus, E. Sukarova-Angelovska, D. Nestorovska, S. Cardaropoli, L. Pavinato, V. Pullano, C. Giovenino, S. Carestiatto, S. De Rubeis, J. Buxbaum, P. Dimartino, R. D'Aurizio, T. Pippucci, A. Brusco

11.00-12:30 Sala della Marina - (sessione Parallela)
non accreditata ECM
XVII SESSIONE PARALLELA
COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE
DAI MECCANISMI ALLA TERAPIA
Moderatori: Daniele Ghezzi (Milano), Marco Seri (Bologna)

C55 Experimental model for studying clinical variability of Thymidine Kinase 2 deficiency with induced pluripotent stem cells

E. Santi, S. Resciniti, G. Tioli, S. Carli, F. Palombo, C. Garone

C56 Utilizzo di Fluoxetina, un inibitore del reuptake della serotonina, per il miglioramento della disabilità intellettiva nella sindrome di Down: risultati di uno studio pilota di fase I in una popolazione pediatrica

I. Scala, C. Bravaccio, M. Marino, M. P. Riccio, O. Scicolone, E. Clementi, R. Bartesaghi, P. Strisciuglio

C57 Gain-of-function and loss-of-function variants in GRIA3 lead to distinct neurodevelopmental phenotypes

B. Rinaldi, A. Bayat, L. G. Zachariassen, J. Sun, Y. Ge, D. Zhou, K. Bonde, L. H. Jensen, I. A. Ali Awad, A. Sheib, S. M. Shah, S. El-Sayed, S. M. Lyngby, M. G. Pedersen, C. Stenum-Berg, D. Milani, M. F. Bedeschi, C. Di Napoli, F. Grilli, P. Marchisio, A. Micalizzi, M. Trivisano, N. Specchio, GRIA3-study group, R. S. Møller, A. Z. Tümer, M. Musgaard, B. Gerard, J. R. Lemke, Y. S. Shi, A. S. Kristensen

C58 OFD1: one gene, several disorders

N. Pezzella, F. Massaro, L. Ferrante, R. Tammaro, M. Cesana, B. Franco

C59 Dominantly acting ATP6V1B2 and ATP6V1C1 variants resulting in hyperactive vacuolar ATPase pump function causes neurodevelopmental phenotypes associated with defective lysosomal function and impaired autophagolysosome formation

E. Flex, G. Carpentieri, S. Cecchetti, G. Bocchinfuso, F. C. Radio, C. Calderan, P. Calligari, A. Pietrantonio, A. Ciolfi, S. Pizzi, C. Leoni, R. Onesimo, G. Cappuccio, S. Martinelli, E. Messina, V. Caputo, U. Hüffmeier, C. Mignot, S. Auvin, Y. Capri, C. M. Lourenco, B. E. Russel, A. Neustad, B. Keren, A. Reis, N. Brunetti Pierri, P. Campeau, G. Zampino, L. Stella, L. Salviati, M. Tartaglia

C60 Mutations in AGBL5 are responsible for an Usher-like phenotype

M. Karali, G. García-García, F. Testa, M. R. Barillari, M. Scarpato, M. E. Onore, R. Zeuli, F. Simonelli, J. M. Millán, S. Banfi

12:30-14:30 SIMPOSI/WORKSHOP AZIENDALI – sessioni *non accreditate ECM*
(Sessioni Parallele)

14.30-16:00 Sala della Piazza - (Sessione Parallela)
non accreditata ECM
XVIII SESSIONE
COMPLEX DISEASES
(*session in english*)
Moderatori: Mario Capasso (Napoli), Giuseppe Matullo (Torino)

Omics approaches in complex disease studies

Nicole Soranzo (Milano)

Personal risk prediction in complex diseases: the Finnish cohort

Samuli Ripatti (Helsinki, Finland)

Gene-microbiome interactions in human health and complex diseases

Serena Sanna (Cagliari)

14.30-16:00 Sala del Tempio – (Sessione Parallela)

non accreditata ECM

XIX SESSIONE

NUOVI APPROCCI IN GENETICA CLINICA

Moderatori: Livia Garavelli (Reggio Emilia), Claudio Graziano (Cesena)

Reverse Phenotyping

Matteo Della Monica (Napoli)

La nuova Genomica Clinica

Giovanni Battista Ferrero (Torino)

Multimomics in clinical genetics

Lisenka Vissers (Nijmegen, The Netherlands)

14.30-16:00 Sala della Marina – (Sessione Parallela)

non accreditata ECM

XX SESSIONE

DIAGNOSI PRENATALE E GENETICA DELLA RIPRODUZIONE

Moderatori: Laura Bernardini (Roma), Daniela Zuccarello (Padova)

A risk cut off for prenatal screening and diagnosis or testing for all?

G. Srebniak (Erasmus, The Netherlands)

Medicina genomica preconcezionale per migliorare l'outcome riproduttivo

Antonio Capalbo (Roma)

Diagnosi preimpianto NON invasiva versus PGT

Christian Ottolini (London, United Kingdom)

16:00-17:00 **Chiusura congresso e consegna PREMI:**

Premi SIGU

Giovedì 5 ottobre 2023

10:00-11:00 Sala del Faro

Presentazione del libro

"La cura inaspettata: l'HIV da peste del secolo a farmaco di precisione"

(Mondadori, 2023)

Incontro con gli autori

Alessandro Aiuti (vicedirettore SR-TIGET) e Annamaria Zaccheddu (Fondazione Telethon)

*Workshop/Simposi - non accreditati ECM

Giovedì 5 ottobre 2023

SIMPOSI/WORKSHOP AZIENDALI non accreditati ECM

12:30-13:30

Sala del Tempio

WORKSHOP/SIMPOSIO-con il contributo non condizionante di ROCHE

WS Nuovi approcci nell'ambito dell'analisi NGS nel laboratorio di genetica

NGS and dPCR integrated approach for the detection of low grade mosaicism in patients with different genetic conditions

Aldesia Provenzano - Direttore del Laboratorio di Genetica Medica Croce Rossa Italiana
presidio Anna Torrigiani - Firenze

KAPA HyperExome V2 Probes – the latest whole-exome sequencing solution shows high performance in the real-world setting

Antonio Fadda - Ricercatore post Doc - Dipartimento di Biotecnologie - Università degli Studi di Verona

12:30-13:30

Sala della Marina

WORKSHOP/SIMPOSIO-con il contributo non condizionante di BIOTECHNE

**L'ESPANSIONE C9ORF72 NELLA DIAGNOSI DI FTD E ALS - UTILITÀ DEL TEST AMPLIDEX®
C9ORF72 PER STANDARDIZZARE LA PRATICA DI LABORATORIO**

Moderator: Efterpi Papouli

Senior Product Manager-Asuragen, a Bio-Techne Brand

Speaker: Emiliano Giardina

Head of Laboratory of Genomic Medicine, University of Rome "Tor Vergata" - Fondazione Santa Lucia - IRCCS

13:30-14:30

Sala della Piazza

**WORKSHOP/SIMPOSIO-con il contributo non condizionante di VODEN MEDICAL
COME LE VARIANTI STRUTTURALI IDENTIFICATE DALLA MAPPATURA OTTICA DEL
GENOMA BIONANO POSSONO RISOLVERE CASI CON GENOMI COMPLESSI**

Moderatore: Aurora Lucchi (Voden Medical Instruments – Meda, MB)

**La mappatura ottica del genoma (OGM) può individuare sia varianti strutturali (SV) sia
variazioni di numero di copie (CNV) in un singolo test**

Alessio Venier (Udine)

**Optical Genome Mapping and hidden structural variants underlying complex
neurodevelopmental disorders**

Maria Clara Bonaglia (Bosisio Parini LC)

**Cold case: Applicazione della tecnologia Optical Genome Mapping nella risoluzione di casi
senza diagnosi e studio di nuovi meccanismi patogenetici**

Viola Alesi (Roma)

13:30-14:30 **Sala del Tempio**
WORKSHOP/SIMPOSIO - con il contributo non condizionante di Genomeup
JuliaOmix™: ecosistema digitale innovativo al servizio della genetica.
Efficienza, sicurezza e scalabilità.
Moderatori: Sabrina Giglio (Cagliari), Mattia Gentile (Ospedale Di Venere, Bari)

Introduzione

Simone Gardini (CEO & Co-Founder GenomeUp)

Julia Genome Viewer - A new way to analyze your samples

Baran Bayindir (Università degli Studi di Cagliari)

Ottimizzazione della gestione dei test genetici mediante una piattaforma digitale integrata

Emanuele Agolini (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma)

13:30-14:30 **Sala della Marina**
WORKSHOP/SIMPOSIO - con il contributo non condizionante di ILLUMINA
WHOLE-GENOME SEQUENCING (WGS) BREAKING FRONTIERS ON PATIENT CARE IN ITALY
| IL SEQUENZIAMENTO DEL GENOMA (WGS): NUOVE FRONTIERE NELL'ASSISTENZA AL PAZIENTE IN ITALIA

Unlocking the power of the genome with Illumina innovations / Le più recenti innovazioni Illumina al servizio della genomica

Alessandro Martino, Executive Sales Specialist, Illumina

Whole-genome sequencing in pediatric patients: last or first-tier?.

Maria Iascone, Director of the Medical Genetics Laboratory, Papa Giovanni XXIII Hospital

Advancing neonatal care: an overview of Genomic Newborn Screening initiatives / Il progresso nell'assistenza neonatale: una panoramica delle iniziative di screening genomico neonatale

Antonio Novelli, Director of the Medical Genetics Laboratory, Bambino Gesù Children's Hospital

Genomics in Medicine: Educational tools to support genomic sequencing in pediatric care
Genomics in Medicine: Strumenti educativi per l'implementazione del sequenziamento genomico in pediatria

Daniela Piazzolla, Manager, Medical Affairs, Illumina.

Venerdì 6 ottobre 2023

12:30-13:30 **Sala del Tempio**
WORKSHOP/SIMPOSIO-con il contributo non condizionante di ENGENOME
eVai Suggested Diagnosis: interpretazione delle varianti basata sull'IA e guidata dalla patogenicità, dai fenotipi e dall'ereditarietà

Presentazione Aziendale

Ettore Rizzo (Engenome)

eVai: la funzionalità di Suggested Diagnosis

Ivan Limongelli (Engenome)

Introduzione a DIVAs: l'intelligenza artificiale per l'interpretazione di combinazioni digeniche di varianti

Susanna Zucca (Engenome)

Q&A

12:30-13:30

Sala della Marina

**WORKSHOP/SIMPOSIO-con il contributo non condizionante di OXFORD NANOPORE
NANOPORE SEQUENCING: A RAPID, ACCURATE AND INFORMATIVE TOOL FOR CLINICAL
RESEARCH**

Moderator: Oliver Hartwell, Senior Director of Oxford Nanopore Diagnostics

Angelica Vittori, Senior Nanopore Account Specialist, Oxford Nanopore
Technologies

Exploring the potential of long-read sequencing in diagnostics of human disease

Jernej Kovač

Department of Genomics, Clinical Institute of Special Laboratory Diagnostics, University
Children's Hospital, University Medical Centre Ljubljana

Validazione clinica di un kit di sequencing dei geni BRCA1 e BRCA2 su piattaforma Nanopore
MinION

Alessia Micalizzi

Dirigente Biologo/Specialista in Genetica Medica, Unità di Ricerca di Citogenomica
Traslazionale, IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù'

Phased human genomes and epigenomes by long-read sequencing

Graziano Pesole, University of Bari