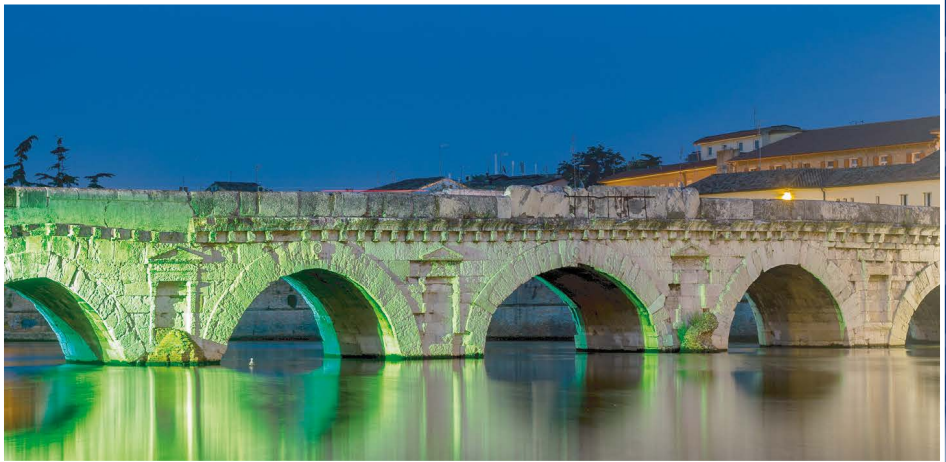


SIGU
Società Italiana
di Genetica Umana

XXIX

CONGRESSO NAZIONALE SIGU



RIMINI
7-9 OTTOBRE 2026

un evento
organizzato da



BioMEDIA
La condivisione del sapere

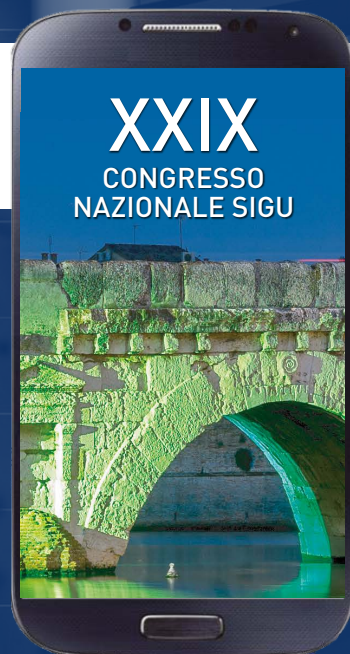
SIGU2026

L'APP UFFICIALE DEL CONGRESSO!

Scarica gratuitamente l'App ufficiale per il XXIX Congresso Nazionale SIGU.

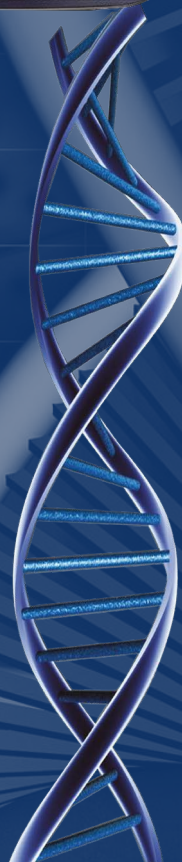
Tramite l'app avrai facile accesso a tutte le informazioni del congresso: programma aggiornato, info sede, info ecm e molto altro ancora!

Puoi cercare sessioni o autori per parole chiave e aggiungere segnalibri alle sessioni di tuo interesse.



 **SIGU**
Società Italiana
di Genetica Umana

Rimani aggiornato con le notifiche sugli eventi sociali e le notizie importanti!



con il Patrocinio di



#Plastic-freeER



Comune di Rimini



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DEPARTMENT
OF MEDICAL
AND SURGICAL SCIENCES



**Università
degli Studi
di Ferrara**

CONSIGLIO DIRETTIVO

PRESIDENTE

Paola Grammatico (Roma)

SEGRETERIO-TESORIERE

Giuseppe Merla (Napoli, San Giovanni Rotondo)

CONSIGLIERI

Domenico Dell'Edera (Matera)

Sabrina Rita Giglio (Milano)

Maria Iascone (Bergamo)

Paola Mandich (Genova)

Giuseppe Merla (Napoli, San Giovanni Rotondo)

Monica Rosa Miozzo (Milano)

PRESIDENTE DEL CONGRESSO

Orsetta Zuffardi

COMITATO SCIENTIFICO DEL CONGRESSO

Giuseppe Novelli (Roma)

Maria Clara Bonaglia (Lecco)

Irene Bottillo (Roma)

Antonio Capalbo (Chieti)

Francesca Faravelli (Genova)

Matteo Floris (Sassari)

Davide Gentilini (Pavia)

Daniele Ghezzi (Milano)

Emiliano Giardina (Roma)

Emanuela Salzano (Palermo)

Clelia Tiziana Storlazzi (Bari)

in rappresentanza del Consiglio Direttivo

Domenico Dell'Edera (Matera)

Monica Rosa Miozzo (Milano)

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

un evento
organizzato da  **BIO MEDIA**
La condizione del sapere

Via Libero Temolo 4 – 20126, Milano

Email: congressosigu@biomedia.net

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA

Segreteria di Presidenza

e-mail: sigu@biomedia.net

Tel. 02.4549828

MESSAGGIO DEL PRESIDENTE

Care Socie, cari Soci, cari amici,

mancano ormai pochi giorni al XXIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, che ci vedrà a Rimini dal 7 al 9 ottobre. Sarà, come sempre, un'occasione di confronto scientifico di alto livello, ma soprattutto mi auspico che sia l'occasione per rinsaldare i legami tra noi e costruire, insieme, nuovi progetti.

Una Società scientifica è forte non soltanto per la qualità dei lavori che vengono presentati al convegno, ma soprattutto per la qualità delle relazioni che riesce a costruire e per la capacità dei suoi componenti di sentirsi parte di un progetto comune.

Ringrazio la Presidente del Congresso, Prof.ssa Orsetta Zuffardi, il Comitato Scientifico coordinato dal Prof. Giuseppe Novelli, il Consiglio Direttivo, la Segreteria, gli Sponsor e tutti coloro che hanno lavorato alla costruzione del programma.

La genetica di oggi non è più soltanto lo studio delle varianti dei geni che analizziamo, ma è la genetica dell'RNA, dell'epigenoma, delle modificazioni strutturali complesse e della multiomica. Ed è, soprattutto, una genetica che sta imparando a trasformare le proprie scoperte in terapie concrete.

Non è un caso, quindi, che il congresso si apra con una lecture di grande prestigio, tenuta dal Prof. Stylianos Antonarakis, dedicata ai "Small nuclear RNA genes and mendelian disorders". L'RNA ci ricorda quanto sia diventata complessa la comprensione della malattia genetica ma anche che, dietro una variante, c'è un meccanismo biologico che dobbiamo imparare a conoscere, interpretare e, quando possibile, correggere.

La rapidissima evoluzione delle tecnologie, la disponibilità di quantità sempre maggiori di dati genomici, l'intelligenza artificiale, la medicina di precisione e le nuove possibilità diagnostiche e terapeutiche stanno modificando profondamente il nostro modo di interpretare la malattia e di prenderci cura delle persone.

Di fronte a questo scenario, il compito della SIGU non può essere soltanto quello di accompagnare il cambiamento ma dobbiamo contribuire a orientarlo. Con la ricchezza delle diverse professioni e competenze che la compongono, la SIGU deve essere il principale punto di riferimento scientifico, culturale e professionale per le Istituzioni, il mondo della ricerca e il Servizio Sanitario Nazionale tenendo al centro ciò che dà senso al nostro lavoro: la persona.

Un'attenzione particolare è stata rivolta alle nuove generazioni. I giovani colleghi non rappresentano soltanto il futuro della SIGU ma sono già parte essenziale del suo presente. La loro curiosità, la loro capacità di utilizzare nuovi strumenti e di guardare alla Genetica Medica da prospettive inedite sono una risorsa preziosa per tutta la nostra comunità. Per questo dobbiamo moltiplicare le occasioni di formazione, confronto, partecipazione e crescita, offrendo ai giovani la possibilità di sentirsi protagonisti della SIGU e di contribuire, da subito, alle sue scelte.

Con questo spirito, augurando buon congresso a tutti noi, vi aspettiamo a Rimini per il XXIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana.

Con questo spirito vi aspetto a Rimini: buon congresso a tutti noi.

Paola Grammatico



SIGU
Società Italiana
di Genetica Umana



MODERATORI & RELATORI



MODERATORI E RELATORI

Denise Albani
Milano

Rando L. Allikmets
New York (USA)

Stylianos Antonarakis
Ginevra (Svizzera)

Maurizio Balistreri
Viterbo

Renato Biondo
Roma

Emilia K. Bijlsma
Leiden (Paesi Bassi)

Norbert Bittner
Monaco

Graeme Black
Manchester

Maria Clara Bonaglia
Lecco

Annalisa Botta
Roma

Irene Bottillo
Roma

William Bruno
Genova

Antonio Capalbo
Chieti

Mario Capasso
Napoli

Daniela Caputo
Milano

Laura Cardarelli
Padova

Valerio Carelli
Bologna

Piero Carninci
Milano

Giovanni Cazzaniga
Milano

Erika Cecchin
Aviano

Fabio Coppedè
Pisa

Domenico Dell'Edera
Matera

Francesco Dotta
Pisa

Nicolas Encina
Boston

Franca Fagioli
Torino

Francesca Faravelli
Genova

Paolo Fattorini
Trieste

Alessandra Ferlini
Ferrara

Romina Ficarella
Bari

Matteo Floris
Sassari

Livia Garavelli
Reggio Emilia

Massimo Gennarelli
Brescia

Davide Gentilini
Pavia

Daniele Ghezzi
Milano

Giuliana Giannuzzi
Milano

Emiliano Giardina
Roma

MODERATORI E RELATORI

Sabrina Rita Giglio
Milano

Paola Grammatico
Roma

Claudio Graziano
Bologna

Maria Iascone
Bergamo

Michael Inouye
Cambridge (UK)

Bart Leroy
Gent (Belgio)

Adrian LLerena
Badajoz (Spagna)

Franco Locatelli
Roma

Cecilia Lugato
Roma

Paola Mandich
Genova

Alberto Marino
Parma

Giuseppe Matullo
Torino

Giuseppe Merla
Napoli, San Giovanni Rotondo

Monica Rosa Miozzo
Milano

Mikko Niemi
Helsinki (Finlandia)

Antonio Novelli
Roma

Giuseppe Novelli
Roma

Christian Simon Ottolini
Roma

Alistair Pagnamenta
Exter (UK)

Francesca Peluso
Reggio Emilia

Angela Peron
Firenze

Federica Perino
Trieste

Gianluca Petris
Udine

Nicola Pirastu
Milano

Birgitte Regenberg
Copenhagen

Alessandra Renieri
Siena

Emanuela Salzano
Palermo

Marco Sazzini
Bologna

Annalisa Scopinaro
Roma

Marco Seri
Bologna

Mariasavina Severino
Genova

Clelia Tiziana Storlazzi
Bari

Marco Tartaglia
Roma

Joris Vermeesch
Leuven (Bruxelles)

Maria Teresa Voso
Roma



SIGU
Società Italiana
di Genetica Umana



PROGRAMMA SCIENTIFICO



PROGRAMMA 7 OTTOBRE 2026

11:00-12:30 <i>Anfiteatro</i>	GDL GENETICA CLINICA
<i>Sala della piazza</i>	GDL SCIENZE OMICHE
<i>Sala del tempio</i>	GDL CITOGENOMICA E GENETICA PRENATALE E RIPRODUTTIVA
<i>Sala della marina</i>	GDL FARMACOGENOMICA
<i>Sala del faro</i>	GDL MULTIFATTORIALI
12:30-14:00 <i>Anfiteatro</i>	GDL GENETICA ONCOLOGICA
<i>Sala della piazza</i>	GDL SIGU SANITÀ
<i>Sala del tempio</i>	GDL EPIGENETICA
<i>Sala della marina</i>	GDL SIGU GIOVANI
<i>Sala del faro</i>	GDL GENETICA FORENSE
14:00-15:00 <i>Anfiteatro</i>	APERTURA DEL CONGRESSO Saluto del Presidente e saluti delle Autorità
14:15-15:00 <i>Anfiteatro</i>	<i>Introduce: Giuseppe Novelli</i> OPENING LECTURE "Small nuclear RNA genes and Mendelian disorders" <i>Stylianos Antonarakis</i>
15:00-17:00 <i>Anfiteatro</i>	SESSIONE PLENARIA RNA E MALATTIE: "L'RNA nelle Malattie Mendeliane: Splicing, Nonsense-Mediated Decay e Terapie RNA-Based" <i>Moderatori: Giuseppe Merla, Giuseppe Novelli</i> Long non-coding RNAs regulate genome activity <i>Piero Carninci</i> Myotonic Dystrophy as a Model of RNA-Mediated Disease <i>Annalisa Botta</i> Non coding RNAs as biomarkers for diabetes diagnosis and staging <i>Francesco Dotta</i>

17:00-17:30 **Intervallo**

17:30-19:00 **SESSIONE PLENARIA**

Anfiteatro

Migliori abstract selezionati (C1-C6)

Moderatori: Paola Grammatico, Marco Tartaglia

- C 01** **Dissecting the role of TRIM8 in the Focal Segmental Glomerulosclerosis and Neurodevelopmental syndrome**
G. Gemma, E. Di Venere, U. Bhaduri, G. M. Squeo, P. Salerno, A. Antonio, A. Cainazzo, M. Pazienza, L. Staiano, M. L. Testa, F. Cozzolino, M. Monti, A. Petrova, E. Giunta, G. Hayot, C. Golzio, G. Merla
- C 02** **Modulation of CaV2.2 isoforms as a therapeutic strategy for CACNA1A-related disorders**
I. Musante, F. Jaudon, S. Riccardi, F. Zara, L. A. Cingolani, P. Scudieri
- C 03** **GNB5 pathogenic variants impair maturation and excitability in human iPSC-derived pacemaker-like cardiomyocytes model of Lodder-Merla syndrome**
P. Benzoni, R. Zaccaria, A. Ammendola, E. Di Venere, M. Baruscotti, M. Rollino, P. Salerno, G. Merla
- C 04** **Multi-omics and enhanced bioinformatics for improving diagnostic yield and therapeutic actionability in rare diseases: the PARADIGM project**
E. Iovino, F. Isidori, G. Corona, T. Gaspari, C. De Masi, E. Luppi, L. Monti, M. Karali, M. Zanolio, F. P. Palmieri, P. Di Letto, P. Magini, D. Turchetti, M. Seri, S. Banfi, A. Auricchio, I. Trapani, E. Giorgio, G. Piluso, T. Pippucci
- C 05** **Hi-C enables genome-wide detection and characterization of complex SVs**
A. Basile, I. Battistella, M. Zadorozhna, M. Fratelli, L. Formentini, E. Pesce, T. Pippucci, A. Cortese, I. Cani, P. Cortelli, S. Ratti, M. Spielmann, L. Conti, E. Giorgio
- C 06** **Targeting Cryptic Splicing Variants in SDCCAG8, CEP290, and ABCA4: A Translational Workflow from Diagnosis to ASO-Based Therapy**
M. Zadorozhna, S. Rossi, E. Tenderini, I. Brentari, A. Basile, G. Pezzin, R. Venturini, F. Isidori, E. Luppi, E. Panza, E. Rossi, M. Zanolio, M. Karali, T. Pippucci, G. Piluso, M. A. Denti, M. Seri, S. Banfi, I. Trapani, E. Giorgio

19:00-19.15 **Premio Giovanna Camerino**

19:15-19:30 **Premio alla Carriera**

08:30-10:00 **POSTER VIEW CON AUTORI**
poster (numeri pari)

10:00-11:30 **SESSIONE PARALLELA**
Anfiteatro **non accreditata ECM**

SCREENING NEONATALE GENOMICO

Moderatori: Francesca Faravelli, Maria Iascone, Annalisa Scopinaro

Global Advancements in Genomic Newborn Screening

Nicolas Encina

Esperienze regionali a confronto:

Piemonte: *Franca Fagioli*

Emilia Romagna: *Alessandra Ferlini*

Puglia: *Romina Ficarella*

10.00-11:30 **SESSIONE PARALLELA**
Sala della Piazza **non accreditata ECM**

GENETICA ONCOLOGICA

Moderatori: William Bruno, Clelia Tiziana Storlazzi

Extrachromosomal DNA (ecDNA): Cancers Dynamic Circular Genome

Birgitte Regenber

Predisposizione genetica ai tumori ematologici

Giovanni Cazzaniga

Traiettorie clonali nelle neoplasie mieloidi: ruolo della predisposizione germinale e della CHIP

Maria Teresa Voso

11:30-11:40 **Intervallo**

11:40-12:40

Anfiteatro

SESSIONE PARALLELA
non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI 4 TALKS (C7-C10)

CARDIOGENETICA

Moderatori: Maria Iascone, Paola Mandich

- C 07** **A hierarchical multi-omics integration framework for the identification of molecular drivers in diabetic cardiomyopathy**
R. Filomena, C. Di Primio, K. Sana Hafeez, E. Casalone, E. Jalis Herman, A. Russo, M. Rosselli, A. Allione, E. Audreau, F. Sam, G. Derumeaux, C. Cardiateam, G. Matullo
- C 08** **Circulating microRNA signatures track clinical transition in a genetically homogeneous cohort of MYH7-mutated families**
R. R. De Simone, F. Uomo, M. Caiazza, C. De Falco, D. Dottore Stagna, F. Granata, C. Nardelli, E. Monda, G. Limongelli, G. Frisso
- C 09** **Mitochondrial DNA analysis in elusive familial cardiomyopathy**
L. Donati, G. Parmeggiani, E. Gardini, M. Iascone, V. Carelli, G. Ancora, G. Vergine, L. Caporali, M. Capelli, S. Carigi, P. Testa, C. Graziano
- C 10** **Recurrent LMNA c.949G>A variant associated with shared cardiomyopathic and arrhythmic features in a series of unrelated affected patients from the same geographic area**
V. Caputo, E. Marchionni, G. D'Ortenzi, A. L. Del Popolo, E. Ziantoni, Y. A. Minafò, I. Bagni, S. De Petris, F. Romeo, C. Crescenzi, S. Caroselli, M. Fabiani, C. Micolonghi, S. Petrucci, L. Calò, R. Mango, M. Piane, G. Novelli, F. Sangiuolo

11:40-12:40

Sala della Piazza

SESSIONE PARALLELA
non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI 4 TALKS (C11-C14)

MALATTIE RENALI

Moderatori: Sabrina Rita Giglio, Federica Perino

- C 11** **Transcriptomic signatures reveals stage-dependent podocyte maladaptive remodeling in Alport Syndrome**
A.M. Pinto, S. Daga, L. Massella, A. Renieri
- C 12** **Genotype-phenotype correlation in Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease (ADPKD): real-world data from a large Italian multicenter cohort of PKD1 and PKD2 patients**
C. Izzi, V. Cinquina, R. Cortinovis, C. Mazza, D. Toso, L. Econimo, C. Dordoni, A. Pani, A. Angioi, G. Castellano, R. Cerutti, G. Loreto, G. Piscopo, G. La Manna, I. Capelli, F. Aucella, S. Melchionda, B. Maresca, V. Corradi, C. Marcantoni, M. Zacchia, S. Giovannella, M. Guarneri, G. Savoldi, F. Alberici, F. Scolari
- C 13** **Tuberous sclerosis complex: phenotype and genotype in childhood**
G. Delcaro, L. Lucchetti, F. Tripodi, F. Scaramuzzino, R. Moavero, G. Sforza, A. Voci, M. Mucciolo, F. Emma, L. Massella
- C 14** **Integrated WES-Based Workflow for Comprehensive Genetic Diagnosis of Autosomal Dominant Tubulointerstitial Kidney Disease (ADTKD)**
V. Cinquina, C. Mazza, D. Toso, C. Dordoni, L. Econimo, R. Cortinovis, L. Zeni, V. Bertini, A. Carrer, M. Giacchè, G. Carini, N. Chiarelli, V. Corradi, M. Rigato, C. Marcantoni, F. Mangione, F. Alberici, F. Scolari, G. Savoldi, M. Ritelli, C. Izzi

11:40-12:40

Sala del Tempio

SESSIONE PARALLELA
non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI 4 TALKS (C15-C18)

NEUROGENETICA

Moderatori: Giuseppe Merla, Emanuela Salzano

C 15

De novo MACROH2A1 missense variants underlie a novel Mendelian histonopathy

A. Mahmood, T. Brunet, L. Duffy, A. Delicato, M. Paladino, P. Chacon-Millan, R. De Cegli, U. Kotzaeridou, F. Kaintoch, M. Wagner, U. D. P. Telethon, A. Torella, C. Spampinato, E. Polishchuk, M. Paolini, J. Rudolph, A. Coppola, M. Scala, C. Ciaccio, S. D'Arrigo, R. Venditti, B. Franco, M. Caiazza, B. Sadikovic, V. Nigro, M. Morleo

C 16

La disfunzione dello spliceosoma come nuova frontiera nella comprensione di ID/ASD: una nuova sindrome causata da varianti de novo di SF3B3

F. Faletta, P. Janos, G. Pianigiani, S. Cappelli, C. Alves, E. M. Schwaibold, M. Wagner, G. Costain, R. H. van Jaarsveld, A. Brusco, L. Pavinato, E. Biamino, A. Spano, C. C. Hildebrandt, Y. Chan, M. Berkenstadt, D. Koboldt, L. E. Vissers, Q. Hao, E. Goldmuntz, E. C. Bedoukian, D. Vecchio, E. Salzano, M. Piccione, C. Mio, E. E. Eichler, T. Wang, K. M. Butler, B. Cogné, I. M. Wentzensen, A. Magistrato, L. Musante

C 17

UBE2I mutations unveil the critical role of SUMOylation in neurodevelopmental disorders

V. Pullano, A. Aulino, S. Trajkova, E. Sukarova-Angelovska, N. Elgouhari, H. Sczakiel, S. Hiatt, A. C. Hurst, B. Cogne, B. Isidor, M. Palomares-Bralo, E. Rikeros Orozco, V. Seidel, F. J. Climent, K. Julich, S. M. Sisodiya, M. Dasouki, K. King, M. Costa-Roger, M. del Campo-Casanellas, N. Martínez-Gil, L. Costa-Comellas, A. Pichler, S. Goffinont, M. J. Suskiewicz, B. Bolognesi, T. Pippucci, P. Dimartino, S. Cardaropoli, S. De Rubeis, J. Buxbaum, G. B. Ferrero, A. Brusco

C 18

Functional characterization of CLTC variants reveals genotype-phenotype correlations and supports VUS interpretation

A. Ruggeri, L. Pannone, V. Muto, M. Tondo, A. de Brouwer, F. C. Radio, M. Tartaglia, V. Leuzzi, D. Koolen, F. Nardecchia, S. Martinelli

11:40-12:40

Sala della Marina

SESSIONE PARALLELA
non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI 4 TALKS (C19-C22)

GENETICA PREDITTIVA: CARATTERI E MALATTIE COMPLESSE

Moderatori: Matteo Floris, Massimo Gennarelli

C 19

Lysosomal Pathway-based Polygenic Risk Score Analysis and Parkinson's Disease

P. Dimartino, A. Tenghe, S. Khodae, A. Ashok Kumar Sreelatha, L. González Ricardo, E. M. Valente, M. Sharma

C 20

The Network for Italian Genomes (NIG) as a National Reference Infrastructure for Genomic Medicine

E. Casalone, S. Devito, K. S. Hafeez, A. Ciolfi, E. Rossi, S. Gioiosa, D. Pedini, P. Dimartino, F. Landuzzi, G. B. Nardone, A. Mattiaccio, A. Torella, S. Furini, M. P. Concas, G. B. Pipitone, F. Ragno, A. Brusco, R. Asselta, T. Pippucci, M. Vecchi, S. Gustincich, P. Gasparini, E. M. Valente, F. Amati, G. Novelli, S. R. Giglio, M. Seri, G. Casari, M. Tartaglia, A. Renieri, V. Nigro, G. Matullo

C 21

From the discovery of BAFF as a genomics-based drug target in autoimmune diseases, to the identification of a new class of BAFF inhibitors with therapeutic potential

M. L. Idda, S. Olla, F. Cucca

C 22

Predictive utility of childhood polygenic scores for adult disease risk and inform early-life prevention

F. Rosamilia, G. Fiorito, P. Vartiainen, G. Tantari, S. Rubinacci, P. Uva, I. Ceccherini

12:40-12:50

Intervallo

13:00-14:00

WORKSHOP/SIMPOSI
Sessioni non accreditate ECM

14:00-14:10

Intervallo

14:10-15:10 **WORKSHOP/SIMPOSI**
Sessioni non accreditate ECM

15:10-15:20 **Intervallo**

15:20-16:50 **SESSIONE PARALLELA**
Anfiteatro non accreditata ECM

GENETICA FORENSE

Moderatori: Emiliano Giardina, Paola Grammatico

Interverranno:

Polizia Scientifica

Denise Albani (Gabinetto Regionale Polizia Scientifica di Milano)

Carabinieri RIS

Alberto Marino (Reparto Investigazioni Scientifiche RIS di Parma)

Polizia di Stato

*Renato Biondo (Dirigente Superiore Tecnico della Polizia di Stato
Responsabile delle Banche Dati Interforze)*

Laboratorio Centrale della Banca Dati Nazionale del DNA

Daniela Caputo

Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita (CNBBSV)

Giuseppe Novelli

Garante per la Protezione dei Dati Personali (GPDP)

Cecilia Lugato

Associazione Italiana Genetisti Forensi (GeFI)

Paolo Fattorini

CGF 01 **Individual Epigenetics and Genetics as Predictors of Genotoxicity
induced by Novel Psychoactive Substances (NPSS)**
*E. D'Aversa, M. Grisafi, B. Antonica, F. Salvatori, M. Marti, S. Bilel,
A. Nucciarone, S. Pernagallo, D. Gemmati, V. Tisato*

CGF 02 **Oltre l'identità del DNA: reti bayesiane e activity level evaluation per
rispondere al quesito "cosa è successo?" in un caso
di presunta violenza sessuale**
F. Alessandrini, L. Salvaderi

15:20-16:50

Sala della Piazza

SESSIONE PARALLELA
non accreditata ECM

DIAGNOSI GENOMICA PREIMPIANTO

Moderatori: Antonio Capalbo, Domenico Dell'Edera

Opportunità cliniche del WGS in PGT

Christian Simon Ottolini

PGS e tratti complessi: basi scientifiche, applicazioni e criticità

Joris Vermeesch

Genomica embrionaria: confini etici tra clinica, tecnologia e società

Maurizio Balistreri

15:20-16:50

Sala del Tempio

SESSIONE PARALLELA
non accreditata ECM

FARMACOGENETICA E POLITERAPIA

Moderatori: Matteo Floris, Monica Rosa Miozzo

**Pharmacogenetics universal implementation in real world:
experience in Spanish Health System**

Adrian Llerena

**State of the art and future directions of PGx and Personalized
Medicine in Europe**

Mikko Niemi

**The long and winding road towards pharmacogenomic
implementation in the Italian National Healthcare System**

Erika Cecchin

16:50-17:00

Intervallo

17:00-17:30

INCONTRO CON L'AUTORE

"Leggere i geni - viaggio nelle meraviglie del DNA"

Giuseppe Novelli

17:30-19:30

Anfiteatro

ASSEMBLEA DEI SOCI

08:30-10:00 **POSTER VIEW CON AUTORI**
poster (numeri dispari)

10:00-11:00 **SESSIONE PARALLELA**
Anfiteatro **non accreditata ECM**

GENETICA PREDITTIVA: CARATTERI E MALATTIE COMPLESSE
Moderatori: Mario Capasso, Massimo Gennarelli

**Multimomics and Polygenic Risk Scores:
From Prediction to Clinical Applications**
Michael Inouye

**Clinical Applications of Polygenic and DNA Methylation
Risk Scores in Cardiology**
Giuseppe Matullo

10:00-11:00 **SESSIONE PARALLELA**
Sala della Piazza **non accreditata ECM**

GENETICA CLINICA
Moderatori: Paola Mandich, Angela Peron

The evolution of phenotypes of genetic syndromes with age
Emilia K. Bijlsma

**Il Valore Diagnostico dei Pattern Neuroradiologici
nelle Condizioni Genetiche**
Mariasavina Severino

10:00-11:00 **SESSIONE PARALLELA**
Sala del Tempio **non accreditata ECM**

CITOGENOMICA
Moderatori: Maria Clara Bonaglia, Antonio Novelli

**Impact of triplications, inversions and non-tandem
duplications in human disease**
Alistair Pagnamenta

Complex Genomic Architecture in Human Evolution and Disease
Giuliana Giannuzzi

10:00-11:00

Sala della Marina

SESSIONE PARALLELA

non accreditata ECM

MOLECULAR THERAPIES TO TREAT GENETIC DISORDERS

Moderatori: Daniele Ghezzi, Sabrina Rita Giglio

Human chromosome transfer and elimination

Gianluca Petris

Gene editing / gene therapy per emoglobinopaties

Franco Locatelli

11:00-11:10

Intervallo

11:10-12:40

Anfiteatro

SESSIONE PARALLELA

non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI 6 TALKS (C23-C28)

METODOLOGIA GENOMICA

Moderatori: Irene Bottillo, Laura Cardarelli

C 23

Accurate characterization of the Homoplasmic mtDNA Variant Spectrum by Masking NUMT-Derived False Heteroplasmies and Identifying Novel NUMT Insertions through ONT Methylation Profiling

S. N. Cox, A. S. Varvara, G. Visci, S. Buonanno, C. Gissi, G. Pesole

C 24

Whole-Genome Sequencing in Routine Diagnostics: Still Too Hot to Handle? A Three-Year Experience

L. Goisis, M. F. Bedeschi, M. Bellini, F. Cappuccini, A. Carrer, E. Cattaneo, U. Cavallari, A. Cereda, M. R. Cutri, C. Daolio, S. Gasperini, C. Lucca, S. Maietta, D. Marchetti, M. Mariani, D. Milani, C. Mongodi, F. Natacci, L. Pezzani, L. Pezzoli, A. Pilotta, E. Rosina, A. Scatigno, A. Selicorni, L. Spaccini, D. Tonduti, M. Iascone

- C 25** **Unraveling Primary Mitochondrial Myopathies through Genomic and Transcriptomic Integration**
R. Izzo, A. Nasca, A. Legati, E. Moresco, M. Barresi, F. Conti, S. Marchet, D. Sala, E. Lamantea, F. Salerno, L. Maggi, C. Fiorini, S. Servidei, M. Mancuso, L. Caporali, C. Lamperti, D. Ghezzi
- C 26** **Single-nucleus RNA seq analysis reveals emergence of NFkB-associated TAMs driving SPP1-CD44 signaling after chemotherapy in neuroblastoma**
M. Minopoli, F. Bonfiglio, T. Maiorino, M. Tirelli, M. Morini, K. Mazzocco, G. V. Vellone, A. Iolascon, M. Capasso
- C 27** **Unlocking the non-coding genome: NonCodator, a functionally driven pipeline for annotation and prioritization of non-coding variants**
L. Chiriatti, A. Bruxelles, C. Mancini, M. Tartaglia
- C 28** **Assessing the impact of variants of uncertain significance on RNA splicing to improve diagnostic yield in patients with Growth and Neurodevelopmental Disorders**
G. Borgonovi, S. Mellone, G. Papagni, J. Micheletti, T. Scagliotti, A. Ugonotti, F. Fortuna, M. Sculco, S. Ronzani, A. Crisci, M. Sciancalepore, E. Corsetti, D. Vurchio, A. Spano, M. Viri, A. Papa, L. Corrado, G. Mandrile, S. Bellone, I. Rabbone, S. Vannelli, G. B. Ferrero, U. Dianzani, M. Giordano
- 11:10-12:40 **SESSIONE PARALLELA**
Sala della piazza **non accreditata ECM**
- COMUNICAZIONI ORALI 6 TALKS (C29-C34)**
- GENETICA CLINICA**
Moderatori: Francesca Faravelli, Marco Seri
- C 29** **A RNA-based laboratory workflow to complement DNA-based next generation sequencing in clinical interpretation of actionable variants of uncertain significance in a diagnostic environment**
E. Di Muro, F. Russo, G. Nardella, C. Buondioli, R. Pracella, S. Morlino, C. Castori, L. Micale

- C 30** **Exploring the role of the LARP1B protein in a novel developmental disorder**
N. Haghighpanah, V. Morbidoni, E. Tacchetto, R. Brañas Casas, N. Facchinello, L. Pannone, S. Martinelli, L. Salviati, N. Tiso, M. Cassina, E. Trevisson
- C 31** **Advanced patient-derived nasal and retinal models for precision therapy in choroideremia**
M. R. Sciuto, P. Verachi, S. Lo Cicero, G. Castelli, G. Sette, A. M. Cerio, A. Ceci, P. Melillo, R. Boccia, S. Vallone, V. Maiolo, T. Fioretti, F. Simonelli, G. Esposito, F. Testa, A. Eramo
- C 32** **Functional stratification of YWHAZ variants explains distinct neurodevelopmental disorders**
M. Motta, I. Popov, I. Guarnetti Prandi, J. Tao, M. Priolo, M. Ferilli, YWHAZ working group, A. Bruselles, G. Chillemi, A. Ciolfi, V. Cordeddu, A. Crunk, P. Daniele, A. De Luca, E. Flex, C. Leoni, C. Mancini, M. Marica, R. Onesimo, F. C. Radio, K. N. Weaver, G. Zampino, C. Chang, M. Tartaglia
- C 33** **Molecular Diagnostic Yield and Testing Strategies in Isolated Lateralized Overgrowth: A Multicenter Italian Retrospective Study**
M. Calvo, G. Reynolds, D. Carli, M. Luca, S. Massuras, I. Carelli, S. Cardaropoli, G. Fiumana, G. Sperti, D. Milani, G. Gori, G. Traficante, I. Bellani, A. Carollo, R. Cordiali, L. Santoro, M. Macchiaolo, A. Peron, S. Stagi, G. Cocchi, R. Pajno, M. Conte, C. Leoni, A. Mussa
- C 34** **Investigation of de novo variants in the SCN2A and SCN8A genes associated with epileptic encephalopathy: connection between ion channel dysfunction, neuronal excitability, and personalized pharmacological approaches**
C. I. Giordano, N. Prugnoli, A. Ludovico, L. Morinelli, A. Riva, L. Muzzi, P. Striano, C. Picco, J. Scholz-Starke, A. Corradi, F. Zara, L. Ferrera, A. Boccaccio

11:10-12:40

Sala del Tempio

SESSIONE PARALLELA
non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI 6 TALKS (C35-C40)

EPIGENETICA

Moderatori: Fabio Coppedè, Davide Gentilini

C 35

Multi-tissue analysis to enhance the detection of low-grade mosaicism in Beckwith-Wiedemann Syndrome and Silver-Russell Syndrome

A. Vimercati, S. Guzzetti, E. Mainini, L. Calzari, E. Manfredini, D. Gentilini, E. Galazzi, D. Milani, M. F. Bedeschi, C. Lo Rizzo, A. Maiorana, M. R. Cutri, A. Pilotta, C. Daolio, A. Cereda, E. Cattaneo, L. Spaccini, C. Rossi, G. Gori, G. Mancano, G. Traficante, M. Mariani, A. Selicorni, P. Tannorella, S. Russo

C 36

DNA Methylation Analysis to Resolve Inconclusive Genetic Findings in Diamond-Blackfan Anemia

S. Rizzo, P. Quarello, E. Garelli, S. Trajkova, F. Marangoni, A. Carando, J. Kerkhof, J. Rzasa, H. McConkey, G. B. Ferrero, B. Sadikovic, A. Brusco

C 37

Genome-wide DNA methylation profiling in Fanconi anemia: a robust episinature for diagnosing reverted patients, reclassifying variants of uncertain significance, and resolving unsolved cases

M. Ferilli, C. Cappelletti, C. Oliveira, M. Bogliolo, B. Porto, J. Surrallès, A. Ciolfi, M. Tartagli

C 38

Biallelic METTL5 variants cause a syndromic neurodevelopmental disorder through loss of 18S rRNA m6A methylation

D. Pasquetti, R. Maroofian, L. Li En Tay, L. Wacheul, M. Zamani, D. Mei, L. Stange, I. Hayes, N. Chamanrou, G. Alhajaj, J. M. Van Hagen, M. Niceta, F. Kok, S. Maqbool, A. Avicé-Denizet, G. Zifarelli, W. Eyaid, N. Damsa, M. L. Dentici, J. De Sainte Agathe, P. G. Wheeler, M. Tartaglia, F. S. Alkuraya, R. Guerrini, M. Suri, M. S. Severino, H. Houlden, D. Touboul, D. L. Lafontaine, M. Graille

- C 39** **DNA methylation profiling refines molecular diagnosis and variant interpretation in inherited red blood cell disorders**
B. E. Rosato, R. Marra, M. Manno, C. Maria, M. Cuomo, R. Della Monica, V. D'Onofrio, F. M. Esposito, A. Iscaro, A. Nostro, A. Perrotta, F. Russo, L. Chiariotti, A. Iolascon, I. Andolfo, R. Russo

- C 40** **Dissecting Tumor DNA Methylation Heterogeneity via Epigenetic States Decomposition of Sequencing Data**
A. Pezone, A. Feola, A. Romano, M. V. Napoli, V. Morgera, P. Riccio, A. Gabrielli, G. Matarese, A. Porcellini, V. E. Avvedimento

11:10-12:40
Sala della Marina

SESSIONE PARALLELA
non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI 6 TALKS (C41-C46)

ONCOGENETICA

Moderatori: William Bruno, Monica Rosa Miozzo

- C 41** **The Italian Network for Breast Cancer (INBC): Frequency and Clinical Impact of Germline Variants in Breast Cancer**
C. Debernardi, A. Russo, I. Antonucci, M. Capasso, I. Carnevali, V. D'Argenio, E. De Matteis, F. Dulcetti, S. Gambardella, E. Giardina, S. Giglio, G. Inella, E. Lucci Cordisco, D. Mazzà, V. Nigro, G. Novelli, B. Pasini, G. Pessina, A. Petracca, M. Piane, F. C. Radio, F. Ragno, A. Renieri, N. Resta, R. Tarallo, V. Uliana, G. Matullo

- C 42** **Below the threshold: are we overlooking pathogenic constitutional mosaicism in hereditary cancer testing?**
E. Tenedini, L. Bonamici, A. Toss, V. P. Fabbri, L. Artuso, M. Marino, M. Grippa, E. Barbieri, E. Zattarin, C. Piombino, M. Venturelli, I. Marchi, M. Forcato, L. Cortesi, A. Eccher, M. Dominici, E. Tagliafico

- C 43** **Spatial transcriptomics as a proof-of-concept framework to investigate malignant transformation in peripheral nerve sheath tumors in neurofibromatosis type 1**
A. Luberto, S. Terzoli, R. Bosotti, S. Busciglio, I. R. Cannizzaro, A. Taiani, E. Ambrosini, G. Vitetta, C. Azzoni, L. Bottarelli, P. Ferrari, G. Sabbatinelli, M. De Cesare, L. Rotta, D. Corradi, A. Riva, A. Percesepe, V. Uliana, V. Barili

- C 44** **Uncovering the Synergistic Role of the RLF::MYCL Chimera with MYCL in SCLC**
V. Fiume, D. Tolomeo, S. Venuto, G. Tamma, R. A. Cardone, M. Ardone, T. Mazza, N. Liorni, A. Napoli, L. A. Muscarella, M. D'agostino, S. Miglietta, A. Castegna, C. T. Storlazzi
- C 45** **Germline exome sequencing in 846 pediatric B-ALL patients identifies enrichment of CHEK2 variants and cell cycle-related pathways**
F. Bonfiglio, G. Pirozzi, L. P. Bruno, G. Fazio, M. Tirelli, V. Aievola, L. Bettini, D. Silvestri, M. G. Valsecchi, A. Iolascon, G. Cazzaniga, M. Capasso
- C 46** **Spatially resolved mapping of early high-grade serous ovarian cancer initiation reveals novel epithelial states and microenvironmental drivers**
L. Paracchini, R. Zadro, C. Laura, G. Basso, E. Bonavita, A. Piermattei, G. Zannoni, C. Marchetti, A. Fagotti, S. Marchini
- 12:40-12:50 **Intervallo**
- 12:50-13:50 **WORKSHOP/SIMPOSI**
Sessioni non accreditate ECM
- 13:50-14:00 **Intervallo**
- 14:00-15:30 **SESSIONE PARALLELA**
Anfiteatro **non accreditata ECM**
- GENETICA DELLE POPOLAZIONI NEL MONDO REALE:
DIVERSITÀ, STORIA EVOLUTIVA E IMPLICAZIONI PER LA
MEDICINA DI PRECISIONE**
Moderatori: Giuseppe Matullo, Alessandra Renieri
- Reconstructing the evolution of complex adaptive traits informs on
their legacy in populations' health and disease biology**
Marco Sazzini

Translational genomics of complex disease

Norbert Bittner

From molecules to complex traits: How populations can help us understand biology and disease

Nicola Pirastu

14:00-15:30

Sala della Piazza

SESSIONE PARALLELA

non accreditata ECM

THE EYE PLANET: DISEASES, GENETICS AND THERAPY

Moderatori: Claudio Graziano, Marco Seri

Maculopathies: from Stargardt disease to Age-related Macular Degeneration

Rando L. Allikmets

Generalised Inherited Retinal Diseases

Bart Leroy

Anterior Segment Dysgenesis & Cataract

Graeme Black

Inherited optic neuropathies: genetic landscape and new therapeutical approaches

Valerio Carelli

14:00-15:30

Sala del Tempio

SESSIONE PARALLELA
non accreditata ECM

CLINICAL GENETICS CLUB

Moderatori: Emilia K. Bijlsma, Livia Garavelli

**Unexpected extreme variability in monogenic syndromes
complicating variant interpretation and counselling**

Emilia K. Bijlsma

**Clinical and mutational spectrum of SEC23A-related dominant
cranio-lenticulo-sutural dysplasia**

Francesca Peluso

**Examples of gain of function variants and loss of function variants
in the same gene (and other instructive cases)**

Emilia K. Bijlsma

Discussion

Emilia K. Bijlsma, Livia Garavelli

Genetic Quizzes

Emilia K. Bijlsma

15:30-16:20

Chiusura congresso e premi



SIGU
Società Italiana
di Genetica Umana



Workshop/Simposi non accreditati ECM



13:00-14:00

WORKSHOP - Sala della piazza

Con il contributo non condizionante di ILLUMINA

PIÙ VALORE DA OGNI GENOMA: INNOVAZIONI PER UNA GENOMICA AVANZATA

Moderatore: Daniela Piazzolla (Illumina)

TruPath Genoma: più semplicità e una visione più completa del genoma

Andrea Finocchio (Illumina)

Il nostro percorso nella genomica: dall'esperienza attuale alle innovazioni per risolvere i casi complessi

Antonio Novelli (Roma)

Genomics in Action: Where We Are

Laura Pezzoli (Bergamo)

13:00-14:00

WORKSHOP - Sala del Tempio

Con il contributo non condizionante di LIMBUS MEDICAL TECHNOLOGIES

LONG READ AND PROSPER: SEQUENZIAMENTO A LETTURA LUNGA, AI E LA NUOVA FRONTIERA DELLA GENOMICA CLINICA

Moderatore: Bruno Pescara (Limbus Medical Technologies)

Espansioni non codificanti pentanucleotidiche in STARD7 come causa di epilessia mioclonica familiare (FAME2)

Chiara De Luca (L'Aquila)

Innovazione nell'interpretazione delle varianti: l'esperienza di Tor Vergata con AION

Valentina Ferradini (Roma)

13:00-14:00

WORKSHOP - Sala della Marina

Con il contributo non condizionante di 4BASES ITALIA

LA RIVOLUZIONE DELLA CITOGENOMICA: DAL CARIOTIPO ALLE TECNOLOGIE DI SEQUENZIAMENTO LONG-READ

La citogenetica 2.0: dall'integrazione di CNV, SV e ROH ad una nuova interpretazione del genoma

Alberto Magi (Firenze)

Il sequenziamento di nuova generazione nella citogenomica prenatale

Elisabetta Pelo (Firenze)

Approccio genome-wide nella diagnosi genomica postnatale e oncoematologica

Daniela Zuccarello (Vicenza)

Reagenti liofilati, dalla variabilità alla standardizzazione: il nuovo presente della library prep in clinica

Emanuele Tosi (Meridian Life Science) Valentina Favalli (4bases Italia srl)

14:10-15:10

WORKSHOP - Sala della Piazza

Con il contributo non condizionante di TOMALAB AND MEDICOVER GENETICS

TOMALAB AND MEDICOVER GENETICS: BRIDGING CLINICIANS AND CLINICAL DECISION SUPPORT

Moderatore: Alessandro Pizzigoni (Medicover Genetics)

Introduction to Medicover Genetics

Stefan C. Mehrle (Medicover Genetics)

Implementation of VERACITY NIPT on the AVITI Platform in a Molecular Genetics Laboratory

Oliver Wachter (Medicover Genetics Germany)

Moderatore: Annamaria Galiotta (TomaLab)

Implementing Advanced NIPT Technologies: Effects on Laboratory Workflow and Clinical Support

Francesca Dulcetti (TomaLab)

Integrated Genetic Diagnostics: The TomaLab Approach from Prenatal Testing to Clinical Exome Sequencing

Lorenza Martinoni (Tomalab)

14:10-15:10

WORKSHOP - Sala del Tempio

Con il contributo non condizionante di BIO-RAD LABORATORIES

PRECISION REDEFINED WITH DROPLET DIGITAL™ PCR

Moderatore: Eugenia Pisano (Bio-Rad Laboratories)

Droplet Digital PCR: A Highly Sensitive Approach for Detecting Driver Variants in myeloproliferative neoplasm Ph- (MPN-Ph-)

Giovanni Iaquina (Roma)

FGFR2-driven cancer of unknown primary: from extrachromosomal DNA transfer to targeted therapeutic vulnerability

Manuela Ferracin (Bologna)

14:10-15:10

WORKSHOP - Sala della Marina

Con il contributo non condizionante di ROCHE DIAGNOSTICS

Nuova piattaforma di sequenziamento Axelios: prime esperienze italiane

Moderatrice: Prof.ssa Sabrina Rita Giglio

Whole Genome Sequencing Resolves the Diagnostic Gap in Pediatric Mendelian Disorders

Alessandra Terracciano (Roma)

Genomica della risposta mancata: primi dati AXELIOS nelle malattie metaboliche con resistenza alla terapia anoressizzante

Giovanni Battista Pipitone (Milano)

12:50-13:50

WORKSHOP - Sala della Piazza

Con il contributo non condizionante di MERCK SERONO SPA

**APPROCCI INNOVATIVI ALLA GESTIONE DI NEUROFIBROMI
PLESSIFORMI ASSOCIATI A NF1 IN PAZIENTI PEDIATRICI E ADULTI**

Moderatore: Pasquale Striano (Genova)

**Diagnosi e gestione della NF1: il ruolo del genetista
nel team multidisciplinare**

Eva Trevisson (Padova)

Management clinico di neurofibromi plessiformi associati a NF1

Antonio Percesepe (Parma)

**Nuovi approcci nella gestione dei neurofibromi plessiformi
associati a NF1 in pazienti pediatrici e adulti**

Marina Macchiaiolo (Roma)

12:50-13:50

WORKSHOP - Sala del Tempio

Con il contributo non condizionante di OXFORD NANOPORE TECHNOLOGIES

CHIAREZZA SENZA DUBBI CON OXFORD NANOPORE TECHNOLOGIES

Introduction: Cristina Gamba (Oxford Nanopore Technologies)

Moderatore: Antonio Novelli (Roma)

Sequenziamento genomico mediante Oxford Nanopore Technologies (ONT) e malattie rare: prospettive e applicazioni per la diagnostica clinica

Chiara Perrone (Roma)

Definizione di alterazioni strutturali in regioni genomiche complesse

Tommaso Pippucci (Bologna)

Applicazioni del sequenziamento Oxford Nanopore Technologies nelle malattie neurologiche

Luca Morandi (Bologna)

Roundtable and Q&A

12:50-13:50

WORKSHOP - Sala della Marina

Con il contributo non condizionate di ENGENOME

INTELLIGENZA ARTIFICIALE E INTERPRETAZIONE DELLE VARIANTI: DALLE PRIME APPLICAZIONI ALLA PRATICA CLINICA

Moderatore e relatore: Ivan Limongelli (enGenome)

Relatrice: Laura Fontana (Milano)

PREMI

I migliori contributi scientifici (poster o comunicazioni orali) parteciperanno all'assegnazione di uno dei premi previsti per il congresso 2026.

Premio GIOVANNA CAMERINO
per la ricerca in Genetica Umana

Premio SIGU CASTELLAN
Per il miglior contributo in Genetica Clinica

Premio SIGU FRANCA DAGNA BRICARELLI
Per il miglior contributo in Citogenetica/Citogenomica

Premio A.Ma.R.T.I
Per il miglior contributo sulle malattie renali dell'infanzia

Premio "GIUSEPPE PILIA"
Per il miglior contributo sulle malattie complesse

Premio SIGU NICOLA MIGONE

Premio RE-nova
Per l'innovazione in genetica, sulle orme di Erica Rosina



INFORMAZIONI GENERALI



INFORMAZIONI GENERALI

SEDE DEL CONGRESSO

PALACONGRESSI DI RIMINI

Via Monte Titano 152 - 47923 Rimini (RN)

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Biomedica Srl

Via L. Temolo 4 - 20126 Milano - Tel. 02/45498282

E-mail: congressosigu@biomedica.net

www.biomedica.net - <https://sigu.congressonazionale.com>

Orario apertura uffici: dal lunedì al venerdì ore 9.00 - 13.00 / 14.00 - 18.00

Referenti Biomedica:

Referente Commerciale Aziende

Ermes Tuolla

ermes.tuolla@biomedica.net

Referente Organizzativo

Sara Annacondia

sara.annacondia@biomedica.net

Referente Operativo Aziende

Laura Billò

laura.billo@biomedica.net

Referente Relatori/ED Grants

Teresa Paciletti

teresa.paciletti@biomedica.net

Segreteria SIGU

Valentina Salvo

sigu@biomedica.net

Presentazione Abstract e Poster

Sara Annacondia

sara.annacondia@biomedica.net

La Segreteria sarà operativa presso la Sede Congressuale sino al termine del congresso.

SEGRETERIA SOCIETÀ SCIENTIFICA

La Segreteria sarà operativa presso la Sede Congressuale per tutta la durata del Congresso. Presso la Segreteria SIGU sarà possibile regolarizzare le quote associative.

AREA ESPOSITIVA

Presso la sede congressuale è previsto uno spazio espositivo riservato alle aziende che hanno contribuito alla realizzazione della manifestazione.

L'area espositiva sarà aperta al pubblico con i seguenti orari:

Mercoledì 7 ottobre dalle ore 11.00 alle ore 19.00

Giovedì 8 ottobre dalle ore 8.30 alle ore 18.30

Venerdì 9 ottobre dalle ore 8.30 alle ore 16.20

INFORMAZIONI GENERALI

QUOTE DI ISCRIZIONE AL CONGRESSO

SOCIO SIGU*	Entro il 21 luglio 2026	Dal 22 luglio 2026	Onsite
Intero congresso	€ 250,00 + IVA = € 305,00	€ 350,00 + IVA = € 427,00	€ 400,00 + IVA = € 488,00
Giornaliera	€ 100,00 + IVA = € 122,00 <i>(solo un giorno non rinnovabile. La quota non dà diritto ai crediti ECM)</i>	€ 120,00 + IVA = € 146,40	€ 150,00 + IVA = € 183,00
Primo autore e/o Presentatore Comunicazione	€ 250,00 + IVA = € 305,00	quota invariata	€ 300,00 + IVA = € 366,00

NON SOCIO	Entro il 21 luglio 2026	Dal 22 luglio 2026	Onsite
Intero congresso	€ 400,00 + IVA = € 488,00	€ 500,00 + IVA = € 610,00	€ 550,00 + IVA = € 671,00
Giornaliera	€ 150,00 + IVA = € 183,00 <i>(solo un giorno non rinnovabile. La quota non dà diritto ai crediti ECM)</i>	€ 170,00 + IVA = € 207,40	€ 200,00 + IVA = € 244,00
Primo autore e/o Presentatore Comunicazione	€ 350,00 + IVA = € 427,00	quota invariata	€ 400,00 + IVA = € 488,00

UNDER 35 (35 anni compiuti entro il 31/12/2026)**
e/o primo autore poster/presentatore comunicazione
e/o studenti / specializzandi / dottorandi

	Entro il 21 luglio 2026	Dal 22 luglio 2026	Onsite
Intero congresso	€ 100,00 + IVA = € 122,00	quota invariata	€ 120,00 + IVA = € 146,40

**in regola con il pagamento della quota associativa 2026*

*** La quota agevolata è riservata ai partecipanti Under 35 e/o Studenti / Specializzandi / Dottorandi in corso e regolarmente iscritti a corsi universitari nell'anno accademico in corso. Sono da considerarsi compresi Studenti iscritti a corsi di Laurea triennale, di Laurea magistrale, di Dottorato e di Specializzazione. Assegnisti, Borsisti e Ricercatori NON rientrano in questa categoria.*

La quota di iscrizione comprende:

-Accesso ai lavori congressuali

-Kit congressuale completo

-Attestato di presenza **Attenzione:** l'attestato di presenza sarà scaricabile on line dal partecipante post congresso

-Lunch e coffe break se previsti a programma

Non sono previste navette per gli spostamenti

CANCELLAZIONI E RIMBORSI

Per le rinunce che perverranno alla Segreteria Organizzativa fino a 40 giorni prima dell'evento non sarà applicata nessuna penale, oltre tale termine e fino a 15 giorni prima dell'inizio dell'evento sarà trattenuto il 50% della quota d'iscrizione a titolo di spese di segreteria. Dopo tale termine, non sarà effettuato nessun rimborso. Inoltre, non saranno rimborsate quote di iscrizioni non usufruite, per le quali non sia pervenuta la relativa rinuncia entro i termini stabiliti. In qualsiasi momento è comunque possibile sostituire il nominativo dell'iscritto inviando una comunicazione all'indirizzo congressosigu@biomedia.net (Nel caso di aziende sponsor si ricorda che la sostituzione del nominativo dovrà essere fatta esclusivamente online tramite apposita piattaforma) Ogni eventuale rimborso verrà effettuato in seguito alla conclusione dell'evento. Qualora l'evento venga cancellato per cause che non dipendano dalla Segreteria Organizzativa, la stessa non rimborserà spese sostenute dal partecipante ad eccezione della quota di iscrizione.

Attenzione:

Le fatture emesse non potranno essere modificate in nessuna loro parte

1. Una volta confermata l'iscrizione non sarà possibile effettuare cambi di quota
2. Ogni eventuale richiesta dovrà prevenire esclusivamente tramite e-mail all'indirizzo

congressosigu@biomedia.net

PRENOTAZIONE ALBERGHIERA

Gruppi/Delegazioni aziendali (no individuali)

I viaggi di Salomone

sigu@iviaggidisalomone.it

ACCESSO ALLE SALE

L'accesso alle sessioni scientifiche è consentito solo ai partecipanti muniti di badge di riconoscimento. Il badge nominativo dovrà essere indossato per tutta la durata del Congresso.

ATTESTATI

Tutti i partecipanti regolarmente iscritti hanno diritto ad un attestato di partecipazione. L'attestato dovrà essere stampato dal partecipante a partire dal giorno di chiusura dell'evento.

BADGE

In prossimità dell'inizio del congresso verrà inviato tramite email il badge elettronico per la partecipazione al congresso.

PREMI

Durante il congresso saranno assegnati i premi per le migliori comunicazioni. La premiazione si svolgerà in seduta plenaria.

SIGU PER IL CONGRESSO ADERISCE A FOOD FOR GOOD – FROM MEETINGS TO SOLIDARITY
PROGETTO NATO NEL 2015 DA FEDERCONGRESSI&EVENTI
IN COLLABORAZIONE CON BANCO ALIMENTARE ED EQUOEVENTO ONLUS

INFORMAZIONI GENERALI

ACCREDITAMENTO ECM

Il XXIX Congresso SIGU è incluso nel piano formativo di SIGU Provider n. 877 ed è accreditato presso il Programma Nazionale di Educazione Continua in Medicina del Ministero della Salute.

Obiettivo Formativo: 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.

Categorie accreditate: Medico Chirurgo, Biologo, Tecnico sanitario di Laboratorio Biomedico

Discipline accreditate: Anatomia Patologica; Biochimica Clinica; Cardiologia; Ematologia; Endocrinologia; Epidemiologia; Farmacologia E Tossicologia Clinica; Genetica Medica; Ginecologia E Ostetricia; Laboratorio Di Genetica Medica; Malattie Metaboliche E Diabetologia; Medicina Generale (Medici Di Famiglia); Microbiologia E Virologia; Neonatologia; Neurofisiopatologia; Neuropsichiatria Infantile; Oncologia; Patologia Clinica (Laboratorio Di Analisi Chimico-Cliniche E Microbiologia); Pediatria; Pediatria (Pediatri Di Libera Scelta); Psichiatria

L'accREDITAMENTO è stato registrato come segue:

7 OTTOBRE 2026

ID 488954 - Ore di Formazione: 5 – Crediti: 1,5

FASCIA ORARIA ACCREDITATA

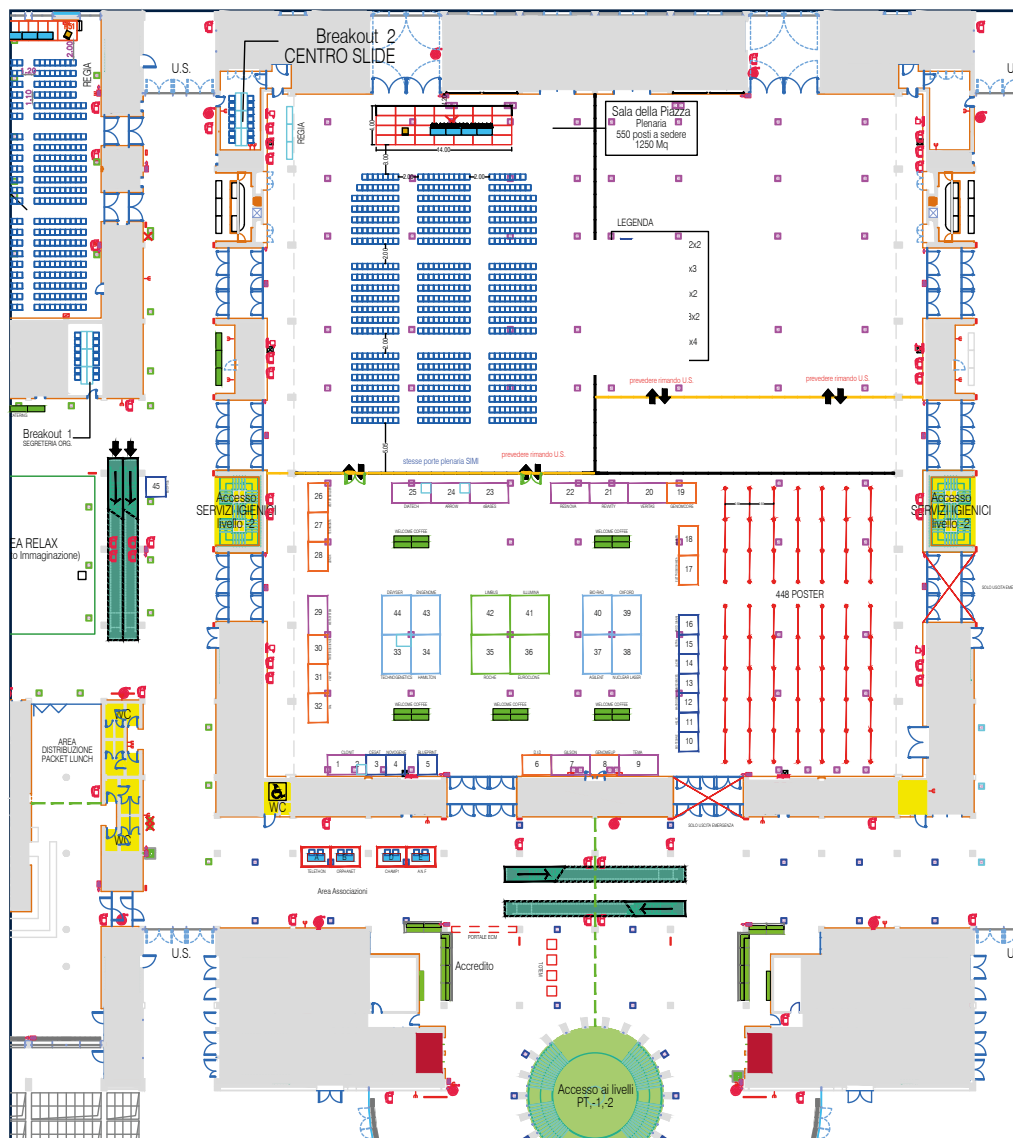
14:00-15:00	OPENING LECTURE "Small nuclear RNA genes and Mendelian disorders"
15:00-17:00	SESSIONE PLENARIA: RNA E MALATTIE: "L'RNA nelle Malattie Mendeliane: Splicing, Nonsense-Mediated Decay e Terapie RNA-Based
17:30-19:00	SESSIONE PLENARIA: Migliori abstract selezionati (C1-C6)

Per avere diritto ai crediti ECM è necessario:

- aver frequentato il 90% dell'attività formativa dell'evento
- aver passato il badge all'inizio e alla fine di ogni sessione accreditata
- aver consegnato in Segreteria l'autocertificazione presente nella borsa congressuale e compilato il questionario di soddisfazione disponibile al sito <https://elearning.sigu.net> dal 10 al 12 ottobre 2026.
- aver consegnato la scheda "partecipante sponsorizzato" SOLO nel caso in cui la propria iscrizione sia stata effettuata da sponsor commerciale (no aziende asl / università etc)
- aver compilato il questionario di soddisfazione e valutazione disponibile online

Una volta compilati i questionari sarà possibile scaricare direttamente dal sito il proprio attestato ECM. Si rammenta al partecipante che il limite massimo dei crediti formativi ricondotti al triennio di riferimento 2026-2028 acquisibili mediante invito da sponsor è di 1/3.

AREA ESPOSITIVA



AZIENDE

stand

4BASES ITALIA	n. 23
AGILENT TECHNOLOGIES ITALIA	n. 37
ARROW DIAGNOSTICS	n. 24
ASTRA FORMEDIC	n. 15
BIO-OPTICA MILANO	n.45
BIO-RAD LABORATORIES	n. 40
BIO-TECHNE	n. 10
BLUEPRINT GENETICS	n. 05
CEGAT	n. 03
CLINISCIENCES	n. 13
CLONIT	n. 01-02
DIAGNOSTIC INTERNATIONAL DISTRIBUTION	n. 06
DEVYSER ITALIA	n. 44
DIATECH PHARMACOGENETICS	n. 25
ELETTROBIOCHIMICA	n. 17
ENGENOME	n. 43
EUROCLONE	n. 36
GENOMCORE	n. 19
GENOMEUP	n. 08
GILSON ITALIA	n. 07
HAMILTON BONADUZ	n. 34
HELYX INDUSTRIES	n. 11
ILLUMINA ITALY	n. 41
LACAR MDX TECHNOLOGIES	n. 14
LIMBUS MEDICAL TECHNOLOGIES	n. 42
LIONDX	n. 28
MACROGEN EUROPE	n. 12
METASYSTEMS	n. 29
NOVOGENE	n. 04
NUCLEAR LASER MEDICINE	n. 38
OXFORD NANOPORE TECHNOLOGIES	n. 39
PRODOTTI GIANNI	n. 16
RESNOVA	n. 22
REVVITY ITALIA	n. 21
ROCHE DIAGNOSTICS	n. 35
S.I.A.L.	n. 32
TECHNIDATA	n. 27
TECHNOGENETICS	n. 33
TEMA RICERCA	n. 09
TWIST BIOSCIENCE CORPORATION	n. 30
VAZME HUNGARY KORLÁTOLT	
FELELŐSSÉGŰ TÁRSASÁG	n. 31
VECTOR BUILDER	n. 26
VERITAS INTERCONTINENTAL	n. 20
WERFEN	n. 18

[illegible]

[illegible]

[illegible]

[illegible]

[illegible]

[illegible]

con il contributo non condizionante di



PLATINUM SPONSOR



GOLD SPONSOR



SILVER SPONSOR



BRONZE SPONSOR



un evento
organizzato da



BioMEDIA
La condivisione del sapere

E-mail: convegni@biomedia.net

Sito: www.biomedia.net