PROGRAMMA

XXI

Società Italiana di Genetica Umana

CONGRESSO NAZIONALE SIGU

CATANIA 2018

un evento organizzato da BioMedia La condivisione del sapere

25-27 OTTOBRE

24 OTTOBRE - Simposi Satellite

www.congresso.sigu.net

con il patrocinio di:

Ministero della Salute

REGIONE SICILIA

COMUNE DI CATANIA

UNIVERSITÀ degli STUDI di CATANIA

FISMELAB
FEDERAZIONE DELLE SOCIETÀ SCIENTIFICHE ITALIANE NEL SETTORE DELLA MEDICINA DI LABORATORIO

XXI CONGRESSO NAZIONALE SIGU

CATANIA 2018

25-27 OTTOBRE
24 OTTOBRE - Simposi Satellite

INDICE

Presidente, Comitato Scientifico, Segreteria Organizzativa — *pag.* ***2***

Direttori, Coordinatori, Moderatori, Relatori — *pag.* ***5***

Simposi Satellite
- **Mercoledì 24 ottobre** — *pag.* ***9***

Programma Scientifico
- **Giovedì 25 ottobre** — *pag.* ***14***
- **Venerdì 26 ottobre** — *pag.* ***20***

Corso Post Congressuale
- **Sabato 27 ottobre** — *pag.* ***27***

Informazioni generali — *pag.* ***29***

Simposi - non accreditati ECM — *pag.* ***37***

PRESIDENTE DEL CONGRESSO
Maurizio Genuardi
Istituto Medicina Genomica
Università Cattolica del Sacro Cuore
Largo F. Vito 1
00168 Roma

SEGRETARIO E TESORIERE
Daniela Giardino (Milano)

CONSIGLIERI
Domenico Coviello (Genova)
Mattia Gentile (Bari)
Paola Ghiorzo (Genova)
Antonio Novelli (Roma)
Angela Ragusa (Catania)
Gioacchino Scarano (Benevento)

COMITATO SCIENTIFICO
Paolo Gasparini (Presidente)
Massimo Gennarelli (Segretario)
Marco Fichera
Michele Pinelli
Nicoletta Resta
Federica Sangiuolo
Francesco Danilo Tiziano

Per il Consiglio Direttivo
Mattia Gentile (Bari)
Angela Ragusa (Catania)

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

BioMedia
La condivisione del sapere

Biomedia srl
Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
tel.: 02/45498282
fax: 02/45498199
e-mail: congressosigu@biomedia.net
www.congresso.sigu.net

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
Segreteria di Presidenza
e-mail: sigu@biomedia.net
Tel. 02.45498282

Cari Soci,

è con grande piacere che, a nome del Consiglio Direttivo della SIGU e del Comitato Scientifico del Congresso, vi invito a partecipare al XXI Congresso Nazionale della nostra Società, che si svolgerà a Catania-Aci Castello presso l'Hotel Four Points Sheraton dal 25 al 26 Ottobre 2018.
Quest'anno il Congresso è concentrato in un arco di tempo più breve rispetto al consueto, a causa dello svolgimento del Congresso della European Society of Human Genetics a Milano nello scorso mese di giugno, cui hanno partecipato molti di noi e molti colleghi non soci interessati alla Genetica Umana. Anche per questo motivo, il Consiglio Direttivo ha deciso di focalizzare le attività del Congresso sul tema "Medicina Genomica: dall'interpretazione dei dati allo sviluppo di terapie personalizzate". Questi argomenti da un lato rappresentano l'ultima frontiera della Genetica in Medicina, e dall'altro sono sufficientemente ampi da coprire molte tematiche di interesse per le attività di ricerca e assistenziali dei soci SIGU.
Il Congresso sarà come sempre articolato in sessioni plenarie e sessioni parallele, alle quali si accompagneranno altre attività societarie, incluse le riunioni dei gruppi di lavoro. Proprio ad attività proposte dai gruppi di lavoro è dedicata la giornata pre-congressuale del 24 ottobre, nel corso della quale si svolgeranno importanti eventi satellite sull'impiego delle tecniche NGS nella clinica e sui disordini della cromatina.
Ai lavori ufficiali del Congresso farà seguito un corso post-congressuale, che rappresenta la terza edizione di un corso teorico-pratico, e quindi limitato ad un numero ridotto di partecipanti, sulle applicazioni della bioinformatica alla clinica. Le due precedenti edizioni, svoltesi a Roma e Genova, hanno raggiunto il numero massimo di partecipanti.
Il Consiglio Direttivo è particolarmente lieto che il Congresso si svolga per la prima volta in Sicilia. Catania è pronta ad accoglierci con il suo calore e le sue bellezze artistiche e naturali. La sede dell'albergo è situata poco fuori città in una zona molto attraente, affacciata sul mare, e il centro città è raggiungibile in 20 minuti.
Ci aspettiamo quindi che saremo in molti a partecipare al ventunesimo Congresso Scientifico SIGU, dove potremo ascoltare importanti novità scientifiche, incontrare colleghi e amici, e godere i piaceri che offrono Catania e la Sicilia orientale!

Maurizio Genuardi

Coordinatori, Moderatori, Relatori

Agolini Emanuele
Roma

Aiuti Alessandro
Milano

Amoroso Antonio
Torino

Bacalini Maria Giulia
Bologna

Bianca Sebastiano
Catania

Bruselles Alessandro
Roma

Cabrini Giulio
Verona

Capoluongo Ettore
Roma

Carli Diana
Torino

Carella Massimo
San Giovanni Rotondo, FG

Casalone Rosario
Varese

Cocciadiferro Dario
Roma

Concolino Paola
Roma

Coviello Domenico
Genova

De Maria Ruggero
Roma

De Rosa Laura
Modena

De Toma Ilario
Barcelona, Spain

Delledonne Massimo
Verona

Di Maria Emilio
Genova

Ferlini Alessandra
Ferrara

Ferrero Giovanni Battista
Torino

Fichera Marco
Catania

Flex Elisabetta
Roma

Florio Carla
Napoli

Gasparini Paolo
Trieste

Gennarelli Massimo
Brescia

Genovese Pietro
Milano

Genovese Silvia
Roma

Gentile Mattia
Bari

Genuardi Maurizio
Roma

Gervasini Cristina
Milano

Ghiorzo Paola
Genova

Giardino Daniela
Milano

Giglio Sabrina
Firenze

Grati Francesca Romana
Busto Arsizio, VA

Guerrini Renzo
Firenze

Hallast Pille
Tartu, Estonia

Hampel Heather
Columbus, Ohio, USA

Iascone Maria
Bergamo

Iolascon Achille
Napoli

Kaspar Brian
Columbus, Ohio, USA

Larizza Lidia
Milano

Lauro Daniela
Milano

Lenzini Elisabetta
Padova

Lo Nigro Cristiana
Cuneo

Locatelli Franco
Roma

Madini Alberto
Monza

Malgrange Brigitte
Liegi, Belgium

Marangi Giuseppe
Roma

Mattina Teresa
Catania

Mercuri Eugenio
Roma

Merla Giuseppe
San Giovanni Rotondo, FG

Messina Sonia
Messina

Minucci Angelo
Roma

Minuti Barbara
Firenze

Neri Giovanni
Roma

Nicodemi Mario
Napoli

Nigro Vincenzo
Napoli

Novelli Antonio
Roma

Novelli Giuseppe
Roma

Novelli Valeria
Roma

Pelo Elisabetta
Firenze

Percesepe Antonio
Parma

Piazza Alberto
Torino

Piccione Maria
Palermo

Pignatti Pier Franco
Verona

Pinelli Michele
Napoli

Pippucci Tommaso
Bologna

Ragusa Angela
Catania

Ranzani Guglielmina Nadia
Pavia

Renieri Alessandra
Siena

Resta Nicoletta
Bari

Riccio Andrea
Napoli

Romano Corrado
Troina, EN

Sangiuolo Federica
Roma

Scarano Gioacchino
Benevento

Seri Marco
Bologna

Soranzo Nicole
Cambridge, UK

Spielmann Malte
Seattle, WA, USA

Steri Maristella
Cagliari

Stokowski Renee
San Jose, CA, USA

Tagliafico Enrico
Modena

Tartaglia Marco
Roma

Tenconi Romano
Padova

Terriente Javier
Barcellona, Spagna

Tiziano Francesco Danilo
Roma

Torrente Isabella
Roma

Uva Paolo
Cagliari

Van Ravenswaaij-Arts Conny
Groningen, NL

Varesco Liliana
Genova

Vezzi Francesco
Stockholm, Sweden

Zollino Marcella
Roma

Simposi Satellite

14.30-18.30 **SIMPOSIO SATELLITE**
Sala Pegaso 2 **RIUNIONE CONGIUNTA GDL GENETICA CLINICA/MOLECOLARE**
Impatto delle tecniche NGS sulla attività del genetista clinico

14.30-14.45 **Introduzione e saluti ai partecipanti**
Corrado Romano (Troina, EN), Enrico Tagliafico (Modena)

Moderatori: Antonio Percesepe (Parma), Marcella Zollino (Roma)

14.45-15.10 Cosa chiede il Laboratorio alla Clinica?
Maria Iascone (Bergamo)

15.10-15.35 Cosa chiede la Clinica al Laboratorio?
Romano Tenconi (Padova)

15.35-15.50 Discussione

15.50-16.15 L'esperienza integrata dell'UOC di Genetica Medica del Policlinico di Bologna
Marco Seri (Bologna)

16.15-16.40 L'esperienza integrata dell'UOC di Genetica Medica del Policlinico di Siena
Alessandra Renieri (Siena)

16.40-16.55 Discussione

16.55-17.10 Break

Moderatori: Alessandra Ferlini (Ferrara), Sabrina Giglio (Firenze)

17.10-17.35 Dalla ricerca alla diagnostica clinica
Marco Tartaglia (Roma)

17.35-18.00 L'esperienza del TIGEM con gli undiagnosed
Vincenzo Nigro (Napoli)

18.00-18.15 Discussione

18.15-18.30 **Conclusioni**
Corrado Romano (Troina, EN), Enrico Tagliafico (Modena)

15.30-18.30 **SIMPOSIO SATELLITE - RIUNIONE GDL EPIGENETICA**
Sala Pegaso 3 **Disordini della cromatina: nuovi protagonisti e meccanismi patogenetici**

15.30-15.40 Introduzione
Andrea Riccio (Napoli)

15.40-16.05 Storia e novità delle cromatinopatie:
Histones, writers, remodelers, readers and erasers
Giuseppe Merla (San Giovanni Rotondo, FG)

16.05-16.30 La sindrome di Rubinstein-Taybi:
modello di cromatinopatia e non solo...
Cristina Gervasini (Milano)

16.30-16.55 Mutazioni dominanti del gene H1ST1H1E associate a disabilità intellettiva, invecchiamento precoce ed accelerata senescenza cellulare
Elisabetta Flex (Roma)

16.55-17.10 Break

17.10-17.35 Mutazioni dell'istone H3F3 sono responsabili di disturbi multipli dello sviluppo somatico e neurologico
Giovanni Battista Ferrero (Torino), Diana Carli (Torino)

17.35-18.00 Le modifiche istoniche come target per la terapia dei tumori e non solo…
Cristiana Lo Nigro (Cuneo)

18.00-18.30 Nuove prospettive nei disordini della cromatina
Lidia Larizza (Milano)

18.30-19.30 **ATTIVITÀ SOCIETARIA**
Sala Pegaso 2 **RIUNIONE COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO SIGU**

Programma Scientifico

08.30-09.30 **RIUNIONI GDL**
Sala Pegaso 2 **Citogenetica e Citogenomica**

09.30-10.30 **RIUNIONI GDL**
Sala Pegaso 2 **Genetica Oncologica**

08.30-09.30 **RIUNIONI GDL**
Sala Pegaso 3 **Genetica Clinica**

09.30-10.30 **RIUNIONI GDL**
Sala Pegaso 3 **SIGU-Sanità**

08.30-09.30 **RIUNIONI GDL**
Sala Cassiopea 1 **Epigenetica**

09.30-10.30 **RIUNIONI GDL**
Sala Cassiopea 1 **Genetica Molecolare**

08.30-09.30 **RIUNIONI GDL**
Sala Cassiopea 2 **Genetica Forense**

09.30-10.30 **RIUNIONI GDL**
Sala Cassiopea 2 **Farmacogenomica**

10.30-12.30
Sala Pegaso 2

SESSIONE PARALLELA A

Il cromosoma dell'anno: Cromosoma 21
Chromosome of the year: Chromosome 21
Moderatori: Antonio Novelli (Roma), Maria Piccione (Palermo)

Fatti e personaggi nella storia della sindrome di Down
Giovanni Neri (Roma)

Dalla trisomia all'aploinsufficienza: meccanismi ed effetti
Corrado Romano (Troina, EN)

Età biologica vs età cronologica: la sindrome di Down come paradigma
Maria Giulia Bacalini (Bologna)

Down syndrome therapy
Ilario De Toma (Barcellona, Spain)

10.30-12.30
Sala Pegaso 3

SESSIONE PARALLELA B: *comunicazioni orali scelte*

Moderatori: Nicoletta Resta (Bari), Isabella Torrente (Roma)

C01 Lesson from exome analysis of 150 trios with ASD
F. Mari, A. Currò, C. Fallerini, D. Lopergolo, M. Baldassarri, V. Lamacchia, M. G. Cannone, S. Croce, S. Daga, G. Doddato, E. Gelli, A. Giliberti, E. Lazzarini, F. Lorenzetti, M. Palmieri, S. Amitrano, M. Bruttini, F. T. Papa, R. Tita, C. Lorizzo, M. A. Mencarelli, A. M. Pinto, S. Buoni, L. Radice, S. Grosso, R. Canitano, F. Ariani, S. De Rubeis, A. Renieri

C02 SINEUP, a modular long non-coding RNA technology as possible new therapeutic tool for haploinsufficiency: CHD8 and CHD2 loss of function mutations in Autism Spectrum Disorders (ASD) and Epilepsy as Proof-of-Principle
F. Di Leva, M. Arnoldi, A. Barbieri, G. Alvari, A. Messina, M. E. Castellini, S. Casarosa, G. L. Carvill, S. Zucchelli, S. Gustincich, M. Biagioli

C03 CHD8 suppression in neuronal progenitors correlates with alterations in chromatin landscape especially affecting transcriptional initiation and elongation
E. Kerschbamer, T. Tripathi, S. Erdin, E. Sebestyen, F. Di Leva, M. Benelli, S. Piazza, J. F. Gusella, F. Ferrari, F. Demichelis, M. E. Talkowski, M. Biagioli

C04 Gating-affecting mutations in KCNK4 cause a recognizable neurodevelopmental syndrome
F. C. Radio, P. Calligari, V. Caputo, M. L. Dentici, N. Falah, F. High, F. Pantaleoni, S. Barresi, A. Ciolfi, S. Pizzi, A. Bruselles, R. Person, S. Richards, M. T. Cho, D. J. Claps Sepulveda, S. Pro, R. Battini, G. Zampino, M. C. Digilio, G. Bocchinfuso, B. Dallapiccola, L. Stella, C. K. Bauer, M. Tartaglia

C05 A new functional assay to assess the pathogenicity of vus in diamond blackfan anemia
A. Aspesi, M. Betti, M. Sculco, C. Actis, C. Olgasi, M. W. Wlodarski, A. Vlachos, J. M. Lipton, U. Ramenghi, S. K. Kia, H. Tamary, C. Santoro, A. Follenzi, S. R. Ellis, I. Dianzani

C06 Clinical, molecular and functional characterization of pathogenetic variants in EXT1 and EXT2 genes in a cohort of 114 Italian families with Hereditary Multiple Exostoses
C. Fusco, G. Nardella, F. Annunziata, M. Copetti, V. Guarnieri, A. Petracca, L. Micale, T. Biagini, R. Fischetto, C. Caldarini, S. Morlino, L. D'Agruma, A. De Luca, M. Castori

C07 Alone together: analysis of whole genome sequence data from Italian isolated cohorts in the context of the Italian genetic pool
M. Mezzavilla, M. Cocca, C. Barbieri, M. P. Concas, I. Gandin, M. Brumat, A. Robino, L. Rampoldi, M. Trudu, C. Sala, D. Vuckovic, G. Matullo, O. Polasek, G. Girotto, N. Soranzo, D. Toniolo, P. Gasparini

C08 2127 genetic diagnoses of dystrophinopathies within the DMD Italian Network: report and reflections impacting on care and therapies
M. Neri, A. Mauro, F. Gualandi, R. Selvatici, M. S. Falzarano, R. Rossi, C. Trabanelli, P. Rimessi, M. Fabris, F. Fortunato, S. Messina, V. A. Sansone, S. Tedeschi, E. Pegoraro, L. Politano, E. Bertini, G. P. Comi, V. Nigro, E. Mercuri, A. Ferlini

10.30-12.30 **SESSIONE PARALLELA C:** ***comunicazioni orali scelte***
Sala Cassiopea 1 ***Moderatori: Sebastiano Bianca (Catania), Liliana Varesco (Genova)***

C09 The longevity SNP rs2802292 uncovered: HSF1 activates stress-dependent expression of FOXO3 through an intronic enhancer
V. Grossi, G. Forte, P. Sanese, A. Peserico, T. Tezil, M. Lepore Signorile, C. Fasano, V. Celestini, A. R. Minafra, V. Disciglio, F. Cariola, A. Di Carlo, A. Manghisi, F. Guglielmi, Rosaura Lovaglio, R. Bagnulo, D. C. Loconte, F. C. Susca, N. Resta, C. Simone

C10 Genomics and functional studies to dissect the molecular bases of complex traits: the example of Age Related Hearing Loss (ARHL)
G. Girotto, M. Brumat, M. Di Stazio, E. Campana, M. Cocca, M. La Bianca, U. Ambrosetti, A. Morgan, P. Gasparini

C11 The genetic interaction between Tbx1 and Vegfr3 in lymphangiogenesis in mice
S. Martucciello, M. G. Turturo, S. Cioffi, A. Baldini, E. Illingworth

C12 Genotype -phenotype correlations in primary Coenzyme Q10 deficiency and interdependency beteween Coenzyme Q10 biosynthesis and respiratory chain organization
E. Trevisson, M. A. Desbats, V. Morbidoni, L. Morbiato, L. Vazquez-Fonseca, G. Brea-Calvo, S. Cogliati, J. A. Enriquez, L. Scorrano, F. Pierrel, P. Navas, L. Salviati

C13 Definizione del fenotipo dopo WES: genetica avanzata e reverse phenotyping in pazienti con diagnosi di sindrome nefrosica
S. Landini, A. Provenzano, V. Palazzo, E. Bosi, R. Artuso, A. La Barbera, P. Reho, A. Pagliazzi, F. Peluso, L. Dosa, G. Traficante, S. Bargiacchi, L. Giunti, F. Becherucci, B. Mazzinghi, R. Roperto, G. Sansavini, M. Allinovi, P. Romagnani, S. Giglio

C14 Trio whole exome sequencing (WES) e disturbi del sistema immunitario: scoperta di due nuovi geni malattia ed espansione del fenotipo immunologico nella sindrome di Nasu-Hakola
E. Errichiello, A. Licari, P. Merli, R. Carsetti, S. Volpi, T. Mattina, O. Zuffardi

C15 de novo unbalanced translocations have a complex history/aetiology
M. C. Bonaglia, N. E. Kurtas, E. Edoardo, B. Sara, S. Beri, M. M. Mehrjouy, A. Provenzano, D. Vergani, V. Pecile, F. Novara, P. Reho, M. C. Di Giacomo, G. Discepoli, R. Giorda, D. N. Abuelo, S. Giglio, I. Ricca, F. Franchi, P. Patsalis, C. Sismani, M. A. Mori, J. Nevado, N. Tommerup, O. Zuffardi

C16 Low-level mosaicism in focal malformations of cortical development: implementing the diagnostic workflow in the next-generation sequencing era
V. Cetica, D. Mei, V. Ariu, E. Parrini, E. Cellini, C. Barba, M. Montomoli, C. Bianchini, V. Conti, R. Guerrini

12.00-13.30 **ATTIVITÀ SOCIETARIA**
Sala Cassiopea 2 **Riunione Collegio Docenti Prima Fascia MED/03**

13.30-14.30
Sala Pegaso

INAUGURAZIONE CONGRESSO

Saluto delle Autorità

Saluto del Presidente SIGU
Maurizio Genuardi (Roma)

Commemorazione
Luca Cavalli-Sforza: la sua eredità culturale
Alberto Piazza (Torino)

14.30-16.00
Sala Pegaso

I SESSIONE PLENARIA

Genome Editing: la nuova frontiera per lo studio e la terapia delle malattie genetiche | Genome Editing: the new frontier for the study and therapy of genetic diseases
Moderatori: Paolo Gasparini (Trieste), Maurizio Genuardi (Roma)

ZECARDIO: A zebrafish screening platform for validating genetic association in the cardiovascular field
Javier Terriente (Barcellona, Spain)

Human iPS cells and deafness: prospects for new models and novel therapies
Brigitte Malgrange (Liegi, Belgium)

Hematopoietic Stem Cell Gene Editing for the Treatment of Inherited Diseases
Pietro Genovese (Milano)

16.00-17.30
Sala Pegaso

II SESSIONE PLENARIA

Le migliori 6 comunicazioni orali scelte tra i giovani ricercatori | Six selected speeches from young researchers

Moderatori: Giuseppe Novelli (Roma), Pier Franco Pignatti (Verona)

C17 Discovering shared genetic variants between two neural crest cells-derived tumors: neuroblastoma and malignant cutaneous melanoma
M. Avitabile, M. Succoio, A. Cardinale, D. Formicola, S. Cantalupo, M. Esposito, F. Cimmino, P. Ghiorzo, F. Romano, S. Staibano, E. Scalvenzi, J. Maris, S. Diskin, A. Testori, M. Law, M. Iles, N. Zambrano, A. Iolascon, M. Capasso

C18 Malate Dehydrogenase 2 (MDH2) as a new diabetogene causing hyperglycemia in families with multigenerational diabetes
S. Pezzilli, P. Jungtrakoon, A. Marucci, L. Pannone, E. Flex, T. Biagini, P. Burana-supkajorn, O. Ludovico, L. Mercuri, T. Hastings, R. Di Paola, F. Alberico, C. Mendonca, J. Ceròn, M. Porta-de-la-Riva, Z. Abubakar, M. Carella, L. Marselli, T. Mazza, S. Martinelli, V. Trischitta, A. Doria, S. Prudente

C19 Study of the pathogenetic role of POLD1 gene in Mandibular hypoplasia, Deafness, Progeroid features and Lipodystrophy (MDPL) Syndrome in cellular models
R. V. Talarico, P. Spitalieri, M. Murdocca, M. Sanchez, C. De Masi, G. Longo, G. Novelli, M. R. D'Apice, F. Sangiuolo

C20 iPSC-derived neurons carrying FMR1 unmethylated full mutations require large CGG repeat expansions for methylation and silencing of the gene and show signs of neurodegeneration
V. Nobile, E. Tabolacci, G. Neri

C21 Hereditary Hearing Loss (HHL): the usefulness of multiple integrated methodologies for the molecular diagnosis of 166 Italian cases
A. Morgan, S. Lenarduzzi, S. Cappellani, V. Pecile, M. Morgutti, U. Ambrosetti, M. La Bianca, F. Faletra, E. Grosso, F. Sirchia, A. Sensi, C. Graziano, M. Seri, P. Gasparini, G. Girotto

C22 Genomic approaches for digging into arrhythmogenic cardiomyopathy genetic complexity
R. Celeghin, M. Cason, M. Bueno Marinas, G. Beffagna, A. Giuliodori, E. Lazzarini, K. Ludwig, S. Rizzo, C. R. Bezzina, C. A. Remme, B. Bauce, N. Tiso, G. Thiene, C. Basso, K. Pilichou

17.30-19.00
Sala Pegaso

ASSEMBLEA DEI SOCI

09.00-10.30
Sala Pegaso 2

SESSIONE PARALLELA A

Tecnologie e big data: cosa rimane oggi dopo un decennio di ricerca | Technologies and big data: ten years of research
Moderatori: Marco Fichera (Catania), Federica Sangiuolo (Roma)

Population-scale genome sequencing for precision medicine
Nicole Soranzo (Cambridge, UK)

From medical genetics to medical genomics
Massimo Delledonne (Verona)

Dagli studi di associazione di tutto il genoma (GWAS) alla comprensione dei meccanismi funzionali
Maristella Steri (Cagliari)

09.00-10.30
Sala Pegaso 3

SESSIONE PARALLELA B

Copy number variants: una nuova visione sui loro meccanismi patogenetici | Copy number variants: new insights into their mechanisms of pathogenicity
Moderatori: Teresa Mattina (Catania), Michele Pinelli (Napoli)

Structural variation in the 3D genome and disease
Malte Spielmann (Seattle, WA USA)

Mapping chromatin in 4D and implications to human diseases
Mario Nicodemi (Napoli)

Y matters: exploring the structural variability
Pille Hallast (Tartu, Estonia)

10.30-12.00
Sala Pegaso 2

SESSIONE PARALLELA C

L'atrofia muscolare spinale al giro di boa: come il trattamento sta cambiando il fenotipo e la consulenza genetica | Spinal Muscolar Atrophy: how treatment is impacting on phenotype and genetic counseling

Moderatori: Massimo Gennarelli (Brescia), Francesco Danilo Tiziano (Roma)

Introduzione della sessione. La "golden age" della SMA:
il punto di vista delle famiglie
Daniela Lauro (Milano)

Approcci terapeutici basati sull'uso di piccole molecole che modificano lo splicing alternativo dei geni SMN2
Sonia Messina (Messina)

Nusinersen (Spinraza): effetto clinico della somministrazione di oligonucleotidi antisenso
Eugenio Mercuri (Roma)

Adenoassociated viruses as vectors for the gene therapy of SMA
Brian Kaspar (Columbus, Ohio, USA)

10.30-12.00
Sala Pegaso 3

SESSIONE PARALLELA D

Nuove sfide per i servizi di genetica medica: quando il tempo conta | New challenges for the Medical Genetic Services: when time counts

Moderatori: Domenico Coviello (Genova), Mattia Gentile (Bari)

The importance of a close interaction between clinical and molecular geneticists for a personalized approach to the patient
Conny van Ravenswaaij-Arts (Groningen, NL)

The importance of the molecular results for a personalized approach to the patient - The model of epilepsies
Renzo Guerrini (Firenze)

The role of WES for the identification of a correct and personalized reproductive risk
Emanuele Agolini (Roma)

12.00-13.00 **ATTIVITÀ SOCIETARIA**
Sala Cassiopea 2 **Riunione Responsabili Aziendali UOC e UOSA/UOSD**

13.00-14.00 **ATTIVITÀ SOCIETARIA**
Sala Cassiopea 2 **Riunione Direttori Scuole Specializzazione in Genetica Medica**

14.00-15.00 **ATTIVITÀ SOCIETARIA**
Sala Pegaso **RIUNIONE CONGIUNTA GRUPPI DI LAVORO SIGU**

Relazione dei Coordinatori
Moderatori: Paola Ghiorzo (Genova), Angela Ragusa (Catania), Gioacchino Scarano (Benevento)

Citogenetica e Citogenomica
Coordinatore: Daniela Giardino (Milano)

Epigenetica
Coordinatore: Andrea Riccio (Napoli)

Farmacogenomica
Coordinatore: Emilio Di Maria (Genova)

Genetica Clinica
Coordinatore: Corrado Romano (Troina, EN)

Genetica Forense
Coordinatore: Isabella Torrente (Roma)

Genetica Molecolare
Coordinatore: Enrico Tagliafico (Modena)

Genetica Oncologica
Coordinatore: Liliana Varesco (Genova)

SIGU-Sanità
Coordinatore: Elisabetta Lenzini (Padova)

15.00-16.30
Sala Pegaso

III SESSIONE PLENARIA

Terapie innovative e malattie genetiche: finalmente ci siamo | Innovative therapies and genetic diseases: here we are, at last
Moderatori: Antonio Amoroso (Torino), Achille Iolascon (Napoli)

Terapie innovative della fibrosi cistica: dal laboratorio al letto del paziente
Giulio Cabrini (Verona)

Terapia genica con cellule staminali ematopoietiche per le malattie ereditarie ematologiche
Alessandro Aiuti (Milano)

Rigenerazione dell'intera epidermide umana tramite trapianto autologo di cellule staminali transgeniche
Laura de Rosa (Modena)

16.30-18.00
Sala Pegaso

IV SESSIONE PLENARIA sessione congiunta con AIFEG

Nuove strategie di prevenzione e terapia in oncologia
New strategies for prevention and therapy in oncology
Moderatori: Lidia Larizza (Milano), Guglielmina Nadia Ranzani (Pavia)

CAR-T cells
Franco Locatelli (Roma)

Universal Tumor Screening for Lynch Syndrome: From Population Studies to Practice
Heather Hampel (Columbus, Ohio, USA)

Le cellule staminali tumorali: implicazioni per la prognosi e la terapia
Ruggero De Maria (Roma)

18.00-18.30
Sala Pegaso

PREMIAZIONI E CHIUSURA CONGRESSO

PREMI

I migliori contributi scientifici (poster o comunicazioni orali) parteciperanno all'assegnazione di uno dei premi previsti per il congresso 2018:

Premio SIGU Claudio Castellan
Per la miglior comunicazione in Genetica Clinica

Premio SIGU Franca Dagna Bricarelli
Per la migliore comunicazione in Citogenetica/Citogenomica

Premi Migliori Poster
- 5 Premi SIGU
- 2 Premi Fondazione Guido Berlucchi

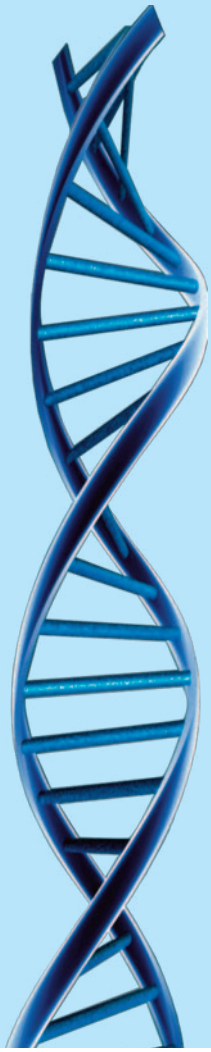
Premio Fondazione Guido Berlucchi
per la migliore comunicazione orale in Genetica Oncologica

Premio A.Ma.R.T.I
Per la migliore comunicazione sulle malattie renali dell'infanzia

Premio "Giuseppe Pilia"
Per la migliore comunicazione sulle malattie complesse

All'assegnazione dei premi potranno concorrere i giovani ricercatori di età inferiore ai 40 anni al 31 dicembre 2018 regolarmente iscritti al congresso.

Durante la Sessione verrà sorteggiato un Tablet tra tutti gli iscritti al Congresso presenti in Sala



SERATA SOCIALE - 25 OTTOBRE 2018
Cena presso RISTORANTE "L'OLEANDRO" - Grand Hotel Baia Verde
Via Angelo Musco 8/10 – Cannizzaro - Catania
(6 minuti a piedi dalla sede congressuale)
www.baiaverde.it/ristorante-oleandro/

L'Oleandro, recentemente ristrutturato, si affaccia in una splendida terrazza di roccia lavica, propone delle specialità che esaltano l'anima del territorio usando prodotti della tradizione tipica siciliana

COME PARTECIPARE
Acquista il servizio tramite login personale sulla piattaforma iscrizioni online del Congresso.

Quota: 30,00 € IVA inclusa

Dopo aver acquitato il servizio, ritira il voucher al desk di segreteria, in sede congressuale
Prenotazione Obbligatoria. Posti limitati, evento a numero chiuso.

Corso Post Congressuale

ANALISI E INTERPRETAZIONE DATI NELLA GENOMICA CLINICA

Responsabile Scientifico: Tommaso Pippucci (Bologna)

09.00-09.15 **Introduzione**
Tommaso Pippucci (Bologna)
Esposizione delle tematiche del corso e delle risorse informatiche, dei tool bioinformatici e delle tipologie di dati utilizzati

09.15-10.15 **Analisi dei dati con la piattaforma Galaxy e Quality Control**
Paolo Uva (Cagliari)
Strumenti di analisi messi a disposizione da Galaxy, formati di file e tool per il Quality Control delle read e delle varianti

10.30-11.30 **Database genomici, annotazione e visualizzazione**
Alessandro Bruselles (Roma)
Database genomici di maggiore utilizzo e loro integrazione nell'annotazione delle varianti, tool di visualizzazione degli allineamenti e delle varianti

11.30-12.30 **Copy Number Variants e Homozygosity Mapping**
Tommaso Pippucci (Bologna)
Strategie più diffusamente utilizzate per l'identificazione delle CNV/ROH, in particolare in dati di target resequencing ed esoma

13.30-14.30 **Annotazione funzionale e clinica di geni e varianti**
Alessandro Bruselles (Roma)
Tool di annotazione e di analisi on-line strategie per filtrare e prioritizzare varianti candidate

14.30-15.30 **Analisi dei dati secondo i modelli di ereditarietà**
Paolo Uva (Cagliari)
Identificazione di varianti candidate in disegni di studio family-based ed esempi

15.45-18.00 **Applicazione dei concetti appresi nell'analisi di casi reali**
Giuseppe Marangi (Roma), Tommaso Pippucci (Bologna)
Utilizzo degli strumenti introdotti durante le sessioni precedenti e applicazione nell'identificazione del gene coinvolto in alcuni casi reali

Informazioni Generali

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

BIOMEDIA
La condivisione del sapere

BIOMEDIA srl
Via L. Temolo 4 – 20126 Milano
Tel. + 39 02 45498282 - Fax + 39 02 45498199
e-mail: congressosigu@biomedia.net - www.biomedia.net

La Segreteria Organizzativa sarà operativa in sede congressuale con i seguenti orari:

- 24 ottobre 08:30 - 19:00
- 25 ottobre 08.30 - 18.30
- 26 ottobre 08.30 - 17.30
- 27 ottobre 08.30 - 16.00

Referenti Biomedia

Coordinamento Generale	**Raffaella Galli** e-mail: congressosigu@biomedia.net
Referente Commerciale Aziende	**Ermes Turolla** e-mail: ermes.turolla@biomedia.net
Gestione Relatori	**Francesca Papini** e-mail: ospiticongressosip@biomedia.net
Presentazione Abstract e Poster	**Raffaella Galli** e-mail: congressosigu@biomedia.net
Iscrizioni al Congresso	**Laura Colombi** e-mail: iscrizioni@biomedia.net
Accreditamento ECM	**Paola Milani** e-mail: paola.milani@biomedia.net
Realizzazione Grafica	**Lucrezia Monterisi / Andrea Biasin** editoria@biomedia.net
Segreteria SIGU	**Serena Nicosia** sigu@biomedia.net

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:

Giovedì 25 ottobre	08:30 - 20:00
Venerdì 26 ottobre	08:30 - 18:30

SEDE DEL CONGRESSO

Four Points by Sheraton
Catania Hotel & Conference Center
Via Antonello da Messina 45
95021 Aci Castello CT
Tel. +39 0957114759 - Fax. +39 095271380

SISTEMAZIONE ALBERGHIERA

La gestione della sistemazione alberghiera è curata da:
Biomedia Travel
Telefono: 02/45498282 – Fax 02/45498199
e-mail: biomediatravel@biomedia.net

QUOTE DI ISCRIZIONE AL CONGRESSO

Socio SIGU/AIFEG* Intero congresso	**€ 300,00 + IVA = € 366,00**
Giornaliera Socio *(solo un giorno non rinnovabile. La quota non dà diritto ai crediti ECM)*	**€ 150,00 + IVA = € 183,00**
Primo autore e/o Presentatore Comunicazione	**€ 250,00 + IVA = € 305,00**
Non Socio Intero congresso	**€ 400,00 + IVA = € 488,00**
Giornaliera Non Socio *(solo un giorno non rinnovabile. La quota non dà diritto ai crediti ECM)*	**€ 180,00 + IVA = € 219,60**
Primo autore e/o Presentatore Comunicazione	**€ 350,00 + IVA = € 427,00**
Under 35 (35 anni compiuti entro il 31/12/2018) **e/o primo autore poster/presentatore comunicazione under 35 anni e/o studenti / specializzandi / dottorandi** Intero congresso	**€ 120,00 + IVA = € 146,40**

** in regola con il pagamento della quota associativa 2018*

*** 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 2018/2019. 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:

- Partecipazione ai lavori scientifici
- Materiale congressuale;
- Lunch e coffee break se previsti a programma
- Accesso agli atti dell'evento in formato elettronico
- Accesso alla App del Congresso;
- Acquisizione crediti ECM solo attraverso la compilazione del questionario di qualità percepita (obbligo di frequenza del congresso per almeno il 90% delle ore formative e timbratura in entrata e in uscita per ogni giorno)
- Attestato di presenza online. L'attestato sarà scaricabile on line dal partecipante al termine dei lavori (indicativamente dal giorno seguente)

QUOTE DI ISCRIZIONE AI SIMPOSI SATELLITE E AL CORSO POST-CONGRESSUALE

Posti limitati. Iscrizione obbligatoria da effettuare esclusivamente online al sito www.congresso.sigu.it
Eventuali cambi di corso potranno essere effettuati solo se i posti sono disponibili, previa comunicazione alla segreteria e solo a conferma da parte della stessa.

SIMPOSI SATELLITE - 24 ottobre 2018
Iscrizione obbligatoria riservata agli iscritti al Congresso **Gratuita**
Posti limitati

CORSO POST CONGRESSUALE - 27 ottobre 2018

Quota di iscrizione	**€ 120,00 + IVA = € 146,50**
Quota Under 35	**€ 100,00 + IVA = € 122,00**

ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE

Tutti i partecipanti regolarmente iscritti avranno diritto ad un attestato di partecipazione valido per l'inserimento nel curriculum formativo. L'attestato non verrà consegnato in modalità cartacea ma dovrà essere stampato dal partecipante a partire dal giorno di chiusura del congresso nell'area mylogin del sito ww.biomedia.net
Per richiedere le credenziali di accesso si prega di inviare una mail all'indirizzo iscrizioni@biomedia.net

MODALITÀ DI PAGAMENTO

Il pagamento può essere effettuato con carta di credito o bonifico online tramite sistema sicuro BancaSella.
La fattura verrà inviata solo in seguito al pagamento della quota.

ESENZIONE IVA

Per coloro che avranno bisogno di intestare la fattura alla propria "PUBBLICA AMMINISTRAZIONE", è possibile indicarlo durante la registrazione, verranno richiesti i seguenti dati:

➔ CODICE UNIVOCO UFFICIO - Dato sarà obbligatorio

➔ CIG e CUP - Dati opzionali

Tali codici vi potranno essere forniti solo ed unicamente dal vostro ente/struttura di lavoro.
La fattura verrà inviata alla vostra amministrazione che procederà al pagamento.
A conferma dell'iscrizione l'utente riceverà una mail di conferma dal sistema all'indirizzo di posta elettronica segnalato al momento della registrazione.

CANCELLAZIONI E RIMBORSI

Per le rinunce che perverranno alla Segreteria Organizzativa entro il 5 ottobre 2017 sarà trattenuto il 20% della quota d'iscrizione a titolo di spese di segreteria.
Dopo tale data non è previsto alcun tipo di 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. Ogni eventuale rimborso verrà effettuato in seguito alla conclusione dell'evento.

Attenzione:

1. Le fatture emesse non potranno essere modificate in nessuna loro parte
2. Una volta confermata l'iscrizione non sarà possibile effettuare cambi di quota e/o di corsi post congressuali
3. Ogni eventuale richiesta dovrà prevenire esclusivamente tramite e-mail all'indirizzo iscrizioni@biomedia.net, che verrà evasa entro tre giorni lavorativi

Prerequisiti che devono possedere i discenti per frequentare il congresso con efficacia
Esperienza nella disciplina della Genetica medica e nella Genetica umana, nelle sue applicazioni in medicina, o nel suo sviluppo nella ricerca scientifica.

BADGE

Una settimana prima dell'inizio del congresso verrà inviato tramite email il badge elettronico per la partecipazione al congresso. La stampa del documento le permetterà di registrare velocemente la sua presenza in sede di evento, evitando le code al desk della Segreteria. In caso di mancata ricezione il badge può essere scaricato direttamente nell'area MyLogin del sito www.biomedia.net e sezione Gestione iscrizione. Per richiedere le credenziali di accesso si prega di inviare una mail all'indirizzo iscrizioni@biomedia.net

ACCESSO ALLE SALE

L'accesso alle sessioni scientifiche è consentito solo agli iscritti al Congresso. Il badge nominativo dovrà essere indossato per tutta la durata del Congresso.
L'accesso alle sale Cassiopea 1 e Cassiopea 2, situate al piano – 1, prevede un percorso riservato per i portatori di handicap è pertanto necessario coordinarsi con la segreteria

ATTI

Gli atti del Congresso sono disponibili in formato elettronico sulla APP CONGRESSO SIGU, e contengono gli abstract delle comunicazioni orali e dei Poster.

ISCRIZIONI SPONSORIZZATE

Si rammenta al partecipante che il limite massimo dei crediti formativi ricondotti al triennio di riferimento 2017-2019 acquisibili mediante invito da sponsor è di 1/3. In caso in cui l'iscrizione sia offerta da una Società sponsorizzatrice, le ricordiamo che in sede congressuale dovrà consegnare al desk registrazioni copia dell'invito ricevuto dalla medesima o, in alternativa, compilare e sottoscrivere con firma autografa una dichiarazione attestante l'invito, che può essere richiesta al desk di registrazione.

ACCREDITAMENTO ECM

Il XXI Congresso Nazionale SIGU, i Simposi Satellite del 24 ottobre e il Corso Post Congressuale del 27 ottobre sono inclusi nel Piano Formativo di SIGU Provider 2018 presso il Programma Nazionale di Educazione Continua in Medicina del Ministero della Salute.
Il congresso è accreditato come unico evento dal 25 al 26 ottobre 2018 per le seguenti categorie professionali:

- ➔ Medico Chirurgo
- ➔ Biologo
- ➔ Tecnico Sanitario di Laboratorio Biochimica
- ➔ Infermiere

Discipline:
Genetica Medica; Malattie Metaboliche e Diabetologia; Nefrologia; Neurologia; Neuropsichiatria Infantile; Oncologia; Pediatria; Ginecologia e Ostetricia; Oftalmologia; Laboratorio di Genetica Medica; Neuroradiologia; Patologia Clinica (Laboratorio Di Analisi Chimico-Cliniche E Microbiologia); Igiene, Epidemiologia e Sanità Pubblica; Psicoterapia;

N. Evento ECM: 877-235891
Crediti ECM assegnati al Congresso nazionale: 3.6
Per avere diritto ai crediti ECM è necessario:
• Frequentare il 90% delle ore di formazione previste
• Registrare la presenza con il badge ogni giorno a inizio e fine giornata
• Consegnare in Segreteria l'autocertificazione che sarà presente nella borsa congressuale
• Compilare il questionario di soddisfazione disponibile al sito www.biomedia.net
(area riservata "myLogin) al termine dell'evento

Si rammenta che il limite massimo dei crediti formativi ricondotti al triennio di riferimento 20182019 acquisibili medianteinvito da sponsor e di 1/3

SIMPOSI SATELLITE e CORSO POST CONGRESSUALE

SIMPOSIO SATELLITE - IMPATTO DELLE TECNICHE NGS SULLA ATTIVITÀ DEL GENETISTA CLINICO
Evento ECM: 877-236127 Crediti assegnati: 4.0

SIMPOSIO SATELLITE - DISORDINI DELLA CROMATINA: NUOVI PROTAGONISTI E MECCANISMI PATOGENETICI
Evento ECM: 877-236219 Crediti assegnati: 3.0

CORSO POST CONGRESSUALE - ANALISI E INTERPRETAZIONE DATI NELLA GENOMICA CLINICA
Evento ECM: 877-235856 Crediti assegnati: 8.3

La partecipazione ai Simposi Satellite del **24 ottobre** è gratuita ed è riservata agli iscritti del Congresso. I corsi si svolgono in parallelo pertanto si potrà scegliere di partecipare ad un solo corso in programma. Sono accreditati per le seguenti categorie professionali:

- ➔ Medico Chirurgo
- ➔ Biologo
- ➔ Tecnico Sanitario di Laboratorio Biochimica
- ➔ Infermiere

Discipline: Genetica Medica; Malattie Metaboliche e Diabetologia; Nefrologia; Neurologia; Neuropsichiatria Infantile; Oncologia; Pediatria; Ginecologia e Ostetricia; Oftalmologia; Laboratorio di Genetica Medica; Neuroradiologia; Patologia Clinica (Laboratorio Di Analisi Chimico-Cliniche E Microbiologia); Igiene, Epidemiologia e Sanità Pubblica; Psicoterapia;

Il Corso Post Congressuale del **27 ottobre** è accreditato per le seguenti categorie professionali:

- ➔ Medico Chirurgo
- ➔ Biologo
- ➔ Tecnico Sanitario di Laboratorio Biochimica

Discipline: Genetica Medica; Oncologia; Laboratorio di Genetica Medica; Patologia Clinica (Laboratorio Di Analisi Chimico-Cliniche E Microbiologia);

Per avere diritto ai crediti è necessario:
- Frequentare il 90% delle ore di formazione previste
- Passare il badge a inizio e fine giornata
- Aver compilato il questionario di apprendimento ECM disponibile al sito www.biomedia.net (area riservata "mylogin)
- Superare il test di apprendimento ECM disponibile al sito www.biomedia.net (area riservata "myLogin)

Una volta superato il test sarà possibile scaricare direttamente dal sito il proprio attestato ECM.
Si rammenta che il limite massimo dei crediti formativi ricondotti al triennio di riferimento 20172019 acquisibili medianteinvito da sponsor e di 1/3.

Simposi - *Non Accreditati ECM*

12.00-13.00
Sala Pegaso 2

NUOVI APPROCCI PER TEST PRENATALE NON INVASIVO E INDAGINE DELLE MALATTIE GENETICHE

con il contributo non condizionante di ILLUMINA

Moderatore: Antonio Novelli (Roma)

Il modello della AOU Careggi per l'introduzione del test del cffDNA nel primo trimestre di gravidanza
Elisabetta Pelo (Firenze)

Approccio integrato all'inquadramento di casi senza diagnosi mediante tecniche di SNP-array e sequenziamento
Silvia Genovese (Roma)

12.00-13.00
Sala Pegaso 3

MEDICINA PERSONALIZZATA: TEST NGS IN UN SOLO GIORNO

con il contributo non condizionante di DEVYSER ITALIA

A comprehensive BRCA1/2 NGS pipeline for an immediate molecular diagnosis of breast/ovarian cancer: the experience of a reference center
Ettore Capoluongo (Roma), Paola Concolino (Roma)

An effective Next Generation Sequencing pipeline (FH-Devyser Kit/Amplicon Suite software) is successfully used for molecular diagnosis of familial hypercholesterolaemia
Angelo Minucci (Roma)

Disegno e stabilità dei prodotti NGS Devyser per una analisi bio-informatica più semplice e affidabile
Francesco Vezzi (Stockholm, Sweden)

Characteristics of a novel NGS-based chimerism analysis (Devyser Chimerism) in patients post haematopoetic stem cell transplantation (HSCT)
Barbara Minuti, Elisabetta Pelo (Firenze)

12.00-13.00
Sala Pegaso 2

THERMO FISHER SCIENTIFIC'S SOLUTIONS FOR CLINICAL AND TRANSLATIONAL RESEARCH: TECHNOLOGIES AND APPLICATIONS

con il contributo non condizionante di THERMO FISHER SCIENTIFIC

Welcome and Introduction: latest news on Thermo Fisher Scientific's solutions applied to Human Genetics and Inherited Diseases
Alberto Madini (Monza)

Gene panel testing for inherited cardiac conditions: focus on key target genes
Valeria Novelli (Roma)

Use of RealTime PCR technology for the application of precision medicine protocols into clinical research
Emiliano Giardina (Roma)

High resolution SNP Array analysis of a cohort of samples linked to neurodevelopment
Massimo Carella (San Giovanni Rotondo, FG)

12.00-13.00
Sala Pegaso 3

SOLUZIONI NGS AGILENT PER LA RICERCA E LA DIAGNOSTICA – NOVITÀ E APPLICAZIONI

con il contributo non condizionante di AGILENT TECHNOLOGIES

L'evoluzione del workflow NGS Agilent
Carla Florio (Napoli)

Studio della correlazione genotipo-fenotipo in 100 pazienti affetti da Autismo tramite approccio Whole Exome Sequencing
Dario Cocciadiferro (Roma)

12.00-13.00
Sala Cassiopea 1

L'ESPERIENZA ROCHE NEL TEST PRENATALE NON INVASIVO NIPT

con il contributo non condizionante di ROCHE DIAGNOSTICS
Moderatore: Rosario Casalone (Varese)

Il DNA libero circolante (cfDNA) per la diagnosi di trisomie fetali mediante tecnologia mircoarray: accuratezza, affidabilità ed esperienza nel tech transfer
Francesca Romana Grati (Busto Arsizio, VA)

Non Invasive Prenatal Testing (NIPT) with different cell free DNA testing technologies
Renee Stokowski (San Jose, CA, USA)

L' **APP** ufficiale della **Società Italiana di Genetica Umana**

Il modo più veloce per entrare nel mondo **SIGU**, conoscere le novità e seguire il Congresso

Tramite l'APP potrai visualizzare il programma, conoscere i relatori, visionare abstract, comunicazioni e premi, leggere le novità e conoscere la logistica dell'evento

Disponibile su App Store

Disponibile su Google play

SPONSOR

PLATINUM

Agilent Trusted Answers

DEVYSER RESULTS FOR LIFE

illumina®

Roche

ThermoFisher SCIENTIFIC

GOLD

TECHNO GENETICS KHB GROUP

SILVER

ARROW DIAGNOSTICS

BIO-RAD

DiaMetra care for quality

EuroClone serving science through innovation

Genoma Swiss Biotechnology a company of esperite

Leica BIOSYSTEMS

BRONZE

DASITGROUP CARLO ERBA REAGENTS

CeGaT

ELETTROBIOCHIMICA srl

FUJIREBIO

Personal Genomics

Resnova SOLUZIONI PER LA RICERCA E LA DIAGNOSTICA AVANZATA

RuRo LABORATORY INFORMATION BLISS™

VODEN medical instruments spa

BioMedia La condivisione del sapere

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA - Biomedia srl
Via L. Temolo 4 - 20126 Milano - Tel. 02/45498282 - Fax 02/45498199
e-mail: congressosigu@biomedia.net