

PROGRAMMA

Mercoledì 13 NOVEMBRE 2019

- 09.00-13.00 SIGU SCUOLE – DNA Day
- 09.00-10.00 **RIUNIONI GdL**
Citogenetica, Epigenetica, Farmacogenomica
- SIFC** - Presentazione del documento Consensus 2019
per l'analisi genetica in fibrosi cistica
A cura di: Marco Lucarelli e Angela Ragusa
- 10.00-11.00 **RIUNIONI GdL – 4 sedute parallele**
Genetica Clinica, Genetica Forense, Genetica Molecolare, Genetica Oncologica
- 11.00-12.00 **RIUNIONE GdL SIGU SANITA'**
- 12.00-13.00 **SESSIONE CONGIUNTA** – coordinatori di tutti i GdL
Moderatore: Maurizio Genuardi
- 13.30-14.30 **APERTURA CONGRESSO**
Saluto del presidente e delle autorità
Premiazione DNA day
- 14.30-16.00 **I SESSIONE**
OPENING LECTURE
Moderatori: Maurizio Genuardi, Marco Tartaglia
- Precision Genetics: the intimate connection required between diagnosis and research**
Lisenka Vissers
- Tre comunicazioni selezionate sul tema della sessione
- 16.00-17.30 **II SESSIONE PLENARIA**
6 Comunicazioni orali selezionate
- 17.30-18.15 Sessione visione Poster *Pari*
- 18.15-19.00 Sessione visione Poster *Dispari*
- 19.00-20.30 **III SESSIONE**
CROMOSOMA DELL'ANNO - Cromosoma 22
Moderatori: Giuseppe Novelli, Corrado Romano
- La storia del cromosoma 22**
Bruno Dallapiccola
- La sindrome di Phelan-McDermid**
Maria Clara Bonaglia

Giovedì 14 NOVEMBRE 2019

08.45-10.15

IV SESSIONE PARALLELA

DISORDINI DELLO SVILUPPO SESSUALE

Moderatori: Paola Grammatico, Achille Iolascon

Alterazioni di geni e elementi regolatori nei disordini dello sviluppo sessuale

Orsetta Zuffardi

Disordini e genetica dello sviluppo sessuale nei mammiferi di interesse zoo-economico

Pietro Parma

Diagnosi e gestione dei pazienti con disordini del differenziamento sessuale

Silvia Einaudi

V SESSIONE PARALLELA

MUTATION AND EPIMUTATION LOAD IN NORMAL TISSUE

Moderatori: Giuseppe Matullo, Pier Franco Pignatti

Genetics and epigenetics of healthy ageing

Paolo Garagnani

Population dynamics of normal human blood inferred from somatic mutations

Henry Lee-Six

Fetal environment and stochastic epigenetic mutations at birth: role of epigenetic early events in chronic diseases

Davide Gentilini

VI SESSIONE PARALLELA

INTEGRATED GERMLINE AND SOMATIC VARIANT ANALYSIS IN CANCER GENOMICS

Moderatori: Paola Ghiorzo, Emanuela Lucci Cordisco

Tracking tumor evolution in time and space

Annalisa Lorenzato

Incidental germline pathogenic variants in cancer patients undergoing cell-free circulating tumor DNA Sequencing

Jeffrey N. Weitzel

Germline vs. somatic testing upfront in clinical practice

Maria Grazia Tibiletti

10.15-11.00

Pausa e visione poster

11.00-12.30

**VII SESSIONE PARALLELA
ONCOGENESIS AND DEVELOPMENTAL DISORDERS**

Moderatori: Giovanni Battista Ferrero, Marco Tartaglia

The selfish testis: a story of old men, new mutations and human disease

Anne Goriely

RAS signalling and its dysregulation in human disease

Pablo Rodriguez-Viciano

The PI3K/Akt/mTOR signaling pathway in human disease

Nicoletta Resta

**VIII SESSIONE PARALLELA
NUCLEAR LAMINA, CHROMATIN REMODELING AND GENE EXPRESSION CONTROL**

Moderatori: Maria Clara Bonaglia, Andrea Riccio

**The nuclear lamina as a guardian of cellular responses and genome integrity:
the paradigm of laminopathies**

Giovanna Lattanzi

Structural variation in the 3D genomic era: implications for disease and evolution

Dario Lupianez

Lamin defects and rare diseases: a proteomic overview

Laura Bianchi

**IX SESSIONE PARALLELA
HEREDITARY MULTITUMOR SYNDROMES**

Moderatori: Guglielmina Nadia Ranzani, Lidia Larizza

Multiple endocrine neoplasia syndromes: lessons learned from animal models

Natalia S. Pellegata

Phenotypic and molecular aspects of the novel NTHL1 multi-tumor syndrome

Nicoline Hoogerbrugge

From Li-Fraumeni syndrome to TP53-related inherited tumours

Thierry Frebourg

12.30-13.30

Pausa + poster view

13.30-14.30

Workshop aziendali

14.30-16.00

**X SESSIONE PLENARIA
EVOLUTION, GENOMES AND MEDICINE**

Moderatori: Alfredo Brusco, Antonio Amoroso

Darwinian (Evolutionary) Medicine

Enza Ferrero

Microbial archeogenomics

Alexander Herbig

Molecular pathways in human evolution

Irina Morozova

- 16.00-16.30 Pausa
- 16.30-18.00 **XI SESSIONE PARALLELA**
TOPIC 1: Comunicazioni Orali selezionate
Moderatori: Angela Ragusa, Federica Sangiuolo
- XII SESSIONE PARALLELA**
TOPIC 2: Comunicazioni Orali selezionate
Moderatori: Sabine Stiou, Daniela Giardino
- XIII SESSIONE PARALLELA**
URGENZE IN GENETICA
Moderatori: Francesca Romana Grati, Daniela Zuccarello, Antonio Novelli, Giacchino Scarano
- Esperienza di urgenze di diagnosi prenatale**
Giuseppe Rizzo
- Esperienza di urgenze in patologie metaboliche neonatali**
Carlo Dionisi Vici
- Presentazione di casi selezionati**
Carlo Dionisi Vici, Mattia Gentile, Giuseppe Rizzo
- 18.30-19.30 Assemblea Soci

Venerdì 15 NOVEMBRE 2019

- 09.00-10.30 **XIV SESSIONE PLENARIA**
CASI CLINICI RISOLTI E NON, GENOMICA (E CITOGENOMICA) SUL CAMPO
Moderatori: Mattia Gentile, Giovanni Neri
- 10.30-11.00 Pausa
- 11.00-12.30 **XV SESSIONE PARALLELA**
TERAPIE BASATE SULL'EDITING GENOMICO DELLA LINEA GERMINALE – SIAMO PRONTI?
Moderatori: Liborio Stuppia, Antonio Pizzuti
- Il DNA incontra Facebook: l'editing al tempo della consumer genomics**
Sergio Pisto
- Precision genome editing with CRISPR: advances and opportunities in gene therapy**
Anna Cereseto
- Aspetti etici del *gene editing* della linea germinale**
Carlo Petrini

**XVI SESSIONE PARALLELA
GENETIC MODELS**

Moderatori: Brunella Franco, Simone Martinelli

Cerebral organoids as a model for human brain development and neurodevelopmental disorders

Christina Kyrousi

Neuronal circuits development in zebrafish

Filippo Del Bene

Modelling physiological and pathological synapses in *Caenorhabditis elegans*

Jean-louis Bessereau

**XVII SESSIONE PARALLELA CONGIUNTA SIGU - SIMGePeD
TERAPIE INNOVATIVE**

Moderatori: Andrea Bartuli, Paolo Gasparini

Terapie innovative nelle malattie neuromuscolari

Enrico Bertini

Terapia genica in vivo per malattie ereditarie

Alberto Auricchio

Riposizionamento di farmaci

Giuseppe Zampino

12.30-13.30 Pausa + poster view

13.30-14.30 Workshop aziendali

14.30-16.00 **XVIII SESSIONE PLENARIA
BEYOND THE EXOME: DISSECTING THE "MISSING PATHOGENESIS" OF
MENDELIAN DISEASES**

Moderatori: Sandro Banfi, Vincenzo Nigro

Genomic and transcriptomic variant landscape of ABCA4 - associated Stargardt disease

Frans Cremers

Deciphering cis-regulatory landscapes to understand missing heritability in Mendelian diseases: eye diseases as an example

Elfride De Baere

A frequent variant in the Japanese population determines quasi-Mendelian inheritance of a rare retinal ciliopathy

Carlo Rivolta

16.00-17.00 Chiusura congresso e premiazioni

CORSO POST 1
CORSO DI COMUNICAZIONE IN CONSULENZA GENETICA

09.00-9.15 Introduzione al Corso
Corrado Romano, Daniela Turchetti

Sessione 1: Fondamenti teorici e applicazioni in Genetica Clinica

09.15-9.45 **Medicina centrata sul paziente, ascolto empatico**
Elisabetta Razzaboni

09.45-10.15 **Comunicare il rischio; comunicare le brutte notizie**
Paola Zinzi

10.15-10.45 **Implicazioni etiche della comunicazione in consulenza genetica**
Linda Battistuzzi

10.45-11.15 **Il ruolo del Genetic Nurse**
Lea Godino

11.15-11.30 Discussione

11.30-12.00 Pausa

Sessione 2: Peculiarità della comunicazione nelle diverse tipologie di consulenza genetica

12.00-12.45 **Valutazione e comunicazione del rischio in Genetica Oncologica**
Liliana Varesco, Elisabetta Razzaboni

12.45-13.30 **Percorsi integrati di consulenza genetica e psicologica
per i test genetici presintomatici**
Paola Zinzi

13.30-14.00 Pausa

14.00-14.45 **Valutazione e comunicazione del rischio in Genetica Prenatale**
Matteo Della Monica, Elisabetta Razzaboni

14.45-15.30 **Diagnosi, incertezze e risk assessment in Dismorfologia**
Maria Francesca Bedeschi, Paola Zinzi

15.30-16.00 Pausa

Sessione 3: Simulazione di sessioni di consulenza genetica con discussione dei problemi di comunicazione

16.00-17.00 Tutti i docenti

17.00 **Conclusioni**
Corrado Romano e Daniela Turchetti

CORSO POST 2
SCREENING GENETICI: DALL'EPOCA PRECONCEZIONALE AL POST-NATALE
EVOLUZIONE DELLE TECNICHE E NUOVE SFIDE DI INTERPRETAZIONE

| | |
|-------------|--|
| 8.30-8.45 | Registrazione partecipanti |
| 8.45-9.00 | Introduzione al corso e suddivisione in squadre Francesca Romana Grati, Antonio Novelli, Daniela Zuccarello |
| 9.00-10.15 | CARRIER SCREENING PRECONCEZIONALE <i>Provokers: Daniela Zuccarello, Gioacchino Scarano</i> |
| 09.00 | <i>Overview</i> Antonio Capalbo |
| 09.15 | Consulenza genetica e gestione clinica Vera Bianchi |
| 09.30 | Due casi clinici con management proposto dalle squadre Antonio Capalbo, Vera Bianchi |
| 09.50 | Discussione e votazione dei Provokers |
| 10.15-11.30 | SCREENING PREIMPIANTO PER ANEUPLOIDIE (PGT-A) <i>Provokers: Alessandra Renieri, Lucia De Santis</i> |
| 10.15 | <i>Overview</i> Manuela Seia |
| 10.30 | Consulenza genetica e gestione clinica Daniela Zuccarello |
| 10.45 | Due casi clinici con management proposto dalle squadre Daniela Zuccarello, Manuela Seia |
| 11.05 | Discussione e votazione dei Provokers |
| 11.30-12.00 | Pausa |
| 12.00-13.15 | SCREENING PRENATALE (NIPT) <i>Provokers: Giuseppe Rizzo, Mattia Gentile</i> |
| 12.00 | Overview Francesca Romana Grati |
| 12.15 | Consulenza genetica e gestione clinica Eva Pompili |
| 12.30 | Due casi clinici con management proposto dalle squadre Francesca Romana Grati, Eva Pompili |
| 12.50 | Discussione e votazione dei Provokers |
| 13.15-14.15 | Pausa |

- 14.15-15.30 **SCREENING METABOLICO E GENETICO NEONATALE**
Provokers: Antonio Novelli, Leonardo Salviati
- 14.15 **Overview: Gestione clinica Screening metabolico**
Carlo Dionisi Vici
- 14.30 **Overview: Gestione clinica Screening genetico**
Diego Martinelli
- 14.45 **Due casi clinici con management proposto dalle squadre**
Carlo Dionisi Vici, Diego Martinelli
- 15.05 Discussione e votazione dei Provokers
- 15.30-16.45 **SCREENING DI FARMACOGENOMICA E ONCOGENETICA**
Provokers: Emilio Di Maria, Emanuela Lucci Cordisco
- 15.30 **Overview: Gestione clinica farmacogenomica**
Giuseppe Novelli
- 15.45 **Overview: Gestione clinica oncogenetica**
Liborio Stuppia
- 16.00 **Due casi clinici con management proposto dalle squadre**
Liborio Stuppia, Giuseppe Novelli
- 16.20 Discussione e votazione dei Provokers
- 16.40-17.00 Conclusioni