

PROGRAMMA



XXIII CONGRESSO NAZIONALE SIGU



VIRTUAL EDITION

11-13 Novembre 2020

un evento
organizzato da



BIOMEDIA
La condivisione del sapere

SIGU

Società Italiana di Genetica Umana

Programma **VIRTUAL EDITION**

Sessioni ON DEMAND – disponibili dal 4 novembre 2020

Sessioni LIVE – 11-13 novembre 2020

CONTENUTI DISPONIBILI FINO ALLA DATA DEL PROSSIMO CONGRESSO NAZIONALE SIGU 2021

SESSIONI “ON DEMAND”

Disponibili dal 4 novembre 2020

SESSIONE I

TERAPIE INNOVATIVE

Treating neuropathy and cardiomyopathy in Transthyretin-Mediated Amyloidosis

Laura Obici (Pavia)

Treatment of familial hypercholesterolemia: from statins to monoclonal antibodies

Kees Hovingh (Amsterdam, The Netherlands)

Targeted Therapy in Patients With PIK3CA-related Overgrowth Syndrome

(PROS/CLOVES syndrome)

Guillaume Canaud (Paris, France)

SESSIONE II

LE MIGLIORI COMUNICAZIONI ORALI GIOVANI RICERCATORI

C01 Biallelic mutations in the TOGARAM1 gene cause a novel primary ciliopathy

V. Morbidoni, E. Agolini, K. C. Slep, L. Pannone, D. Zuccarello, M. Cassina, E. Grosso, G. Gai, L. Salviati, B. Dallapiccola, A. Novelli, S. Martinelli, E. Trevisson

C02 Genome editing for therapy of Stargardt disease

I. Trapani, E. Pagni, M. Lupo, A. Auricchio

C03 Chiari 1 malformation and exome sequencing in 51 trios: the emerging role of rare missense variants in chromatin remodeling genes

A. La Barbera, A. Provenzano, M. Scagnet, A. Pagliuzzi, G. Traficante, M. Pantaleo, L. Tiberi, D. Vergani, N. Kurtas, S. Guarducci, S. Bargiacchi, G. Forzano, R. Artuso, V. Palazzo, F. Giordano, D. Di Feo, M. Mortilla, C. De Filippi, G. Mattei, L. Garavelli, B. Giusti, L. Genitori, O. Zuffardi, S. Giglio

C04 Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) and Whole Exome Sequencing (WES) revealed new alleles/genes in a subset of 214 Italian families affected by Non-Syndromic Hearing Loss (NSHL).

A. Morgan, F. Faletra, S. Lenarduzzi, M. La Bianca, G. Pelliccione, B. Spedicati, A. Feresin, D. Mazzà, A. Sensi, C. Graziano, M. Seri, U. Ambrosetti, P. Gasparini, G. Giroto

C05 Rare variants in Titin gene: a challenge in medical genetics

M. Savarese, A. Vihola, M. Johari, P. H. Jonson, J. Sarparanta, H. Luque, S. Välipakka, S. Koivunen, M. Arumilli, P. Hackman, B. Udd

C06 Gain-of-function mutations in PIEZO1 directly impair hepatic iron metabolism via the inhibition of the BMP/SMADs pathway

I. Andolfo, B. E. Rosato, R. Marra, A. Gambale, R. Russo, A. Iolascon

SESSIONE III

PREIMPLANTATION GENETIC DIAGNOSIS (PGD) AND NONINVASIVE PRENATAL SCREENING

Preimplantation genetic diagnosis

Joris Vermeesch (Leuven , Belgium)

Noninvasive Prenatal Diagnosis of Single-Gene Diseases: The Next Frontier

Rhiannon Mellis (London, United Kingdom)

La consulenza nelle diagnosi e negli screening preimpianto e non invasivi

Federica Natacci (Milano)

SESSIONE IV

GENI E ELEMENTI REGOLATORI DI PREDISPOSIZIONE AI TUMORI E APPROCCI FUNZIONALI

Neuroblastoma e varianti regolatorie

Mario Capasso (Napoli)

Tumorigenesi e NF1: correlazioni genotipo fenotipo

Eva Trevisson (Padova)

Prioritization of cancer therapeutic targets using CRISPR–Cas9 screens

Gabriele Picco (Cambridge, United Kingdom)

SESSIONE V

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

C07 SCUBE3 loss-of-function causes a recognizable developmental disorder due to defective bone morphogenetic protein signaling

M. Niceta, Y. Lin, V. Muto, B. Vona, A. Pagnamenta, R. Maroofian, C. Beetz, H. van Duyvenvoorde, M. L. Dentici, P. Lauffer, S. Vallian, A. Ciolfi, S. Pizzi, P. Bauer, N. M. Grüning, E. Bellacchio, R. Shaheen, B. Podeshakked, H. M. Albayrak, E. Isik, J. M. Wit, M. Dittrich, B. L. Freire, D. R. Bertola, A. A. L. Jorge, O. Barel, A. H. Sabir, A. M. Al Teneiji, S. M. Taji, N. Al-Sannaa, H. Al-Abdulwahed, M. C. Digilio, M. Irving, Y. Anikster, T. Haaf, J. C. Taylor, B. Dallapiccola, F. S. Alkuraya, R. B. Yang, M. Tartaglia

C08 Genetics and epigenetics of multi-locus imprinting disturbances in the Beckwith-Wiedemann syndrome

F. Cerrato, L. Pignata, A. Verma, R. Del Prete, M. Monticelli, L. Calzari, V. Antona, D. Melis, R. Tenconi, S. Russo, M. G. Patricelli, A. Sparago, M. V. Cubellis, A. Riccio

C09 De novo VPS4A mutations cause multisystem disease with abnormal neurodevelopment

E. Flex, C. Rodger, R. J. Allison, A. Sanchis-Juan, M. A. Hasenahuer, S. Cecchetti, C. E. French, J. R. Edgar, G. Carpentieri, A. Ciolfi, F. Pantaleoni, A. Bruselles, Genomics England Research Consortium, R. Onesimo, G. Zampino, F. Marcon, E. Siniscalchi, M. Lees, D. Krishnakumar, E. McCann, D. Yosifova, J. Jarvi, M. C. Kruer, W. Marks, J. Campbell, L. E. Allen, S. Gustincich, F. L. Raymond, E. Reid, M. Tartaglia

C10 BI-ALLELIC mutations in NDUFC2 cause early-onset leigh syndrome and impaired biogenesis of COMPLEX I

A. Nasca, A. Legati, E. Lamantea, M. Spagnolo, A. Ardisson, A. Alahmad, J. Heidler, K. Thompson, M. Oláhová, J. Meisterknecht, L. He, S. Alameer, F. Hakami, A. Almehdar, C. Alston, R. McFarland, I. Wittig, R. Taylor, D. Ghezzi

- C11 Transcriptomic analysis identified altered pathways involved in nervous system function, cardiogenesis and osteoblast differentiation in TAB2 haploinsufficiency syndrome**
L. Micale, S. Castellana, A. Schirizzi, A. Carbone, C. Fusco, B. Callewaert, M. Rohrbach, C. Giunta, G. Mancano, T. Mazza, S. Morlino, M. Castori,
- C12 A homozygous KCNJ16 frameshift variant causes tubular acidosis overlapping the Kir5.1-/- phenotype in animal models**
G. Severi, V. Palazzo, A. Pasini, C. La Scola, E. Luppi, M. Seri, S. Giglio, C. Graziano

SESSIONE VI COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

- C13 Onasemnogene Aβeparvovec Gene Therapy in Presymptomatic Spinal Muscular Atrophy: SPR1NT Study Update**
K. A. Strauss, M. A. Farrar, K. J. Swoboda, K. Saito, C. A. Chiriboga, S. T. Iannaccone, J. M. Krueger, J. M. Kwon, H. J. McMillan, L. Servais, J. R. Mendell, J. Parsons, M. Scoto, P. B. Shieh, C. M. Zaidman, M. Schultz, S. P. Reyna, S. Kavanagh, D. Chand, S. Tauscher-Wisniewski, B. E. McGill, F. Muntoni
- C14 Identification of new variants in patients with Neurodegenerative Disorders by whole genome sequencing data**
L. Corrado, R. Croce, N. Barizzone, A. Di Pierro, L. M. L. Genovese, F. Geraci, E. Mangano, R. D'Aurizio, R. Bordini, D. Corà, F. Favero, C. Comi, F. De Marchi, L. Magistrelli, G. Manzini, J. H. Veldink, J. van Vugt, G. De Bellis, A. Brusco, M. Severgnini, M. Pellegrini, L. Mazzini, S. D'Alfonso
- C15 High HDR efficiency in restoring the causative COL4A5 10bp deletion through a CRISPR/Cas9 gene editing approach in a naturally occurring dog model of Alport Syndrome.**
S. Daga, K. Capitani, F. Donati, G. Beligni, S. Croci, F. Valentino, A. Giliberti, C. Fallerini, R. Tita, C. Rivera, S. Clark, M. A. Mencarelli, M. Baldassarri, E. Benetti, S. Furini, E. Frullanti, M. Nabity, A. Auricchio, S. G. Contincello, A. Renieri, A. M. Pinto
- C16 SUFU heterozygous loss of function variants: the first autosomal dominant genetic cause of Joubert Syndrome**
V. Serpieri, F. D'Abrusco, S. Nuovo, E. Bertini, G. Vasco, V. Leuzzi, S. D'Arrigo, G. Zanni, D. Doherty, E. M. Valente
- C17 Aging and sensory decays: the role of genetic and environmental factors in Italian samples**
M. P. Concas, M. Brumat, E. Catamo, G. Giroto, P. Gasparini
- C18 La telemedicina rompe le barriere durante la pandemia mondiale Covid-19. Esperienza multicentrica nelle Unità di Genetica Italiane**
M. T. Petti, A. Gambale, G. Vitiello, A. Peron, G. Bulfamante, D. Zuccarello, L. Salviati, F. Gualandi, A. Ferlini, V. Uliana, A. Percesepe, G. Tortora, S. Maitz, A. Biondi, D. Dell'Edera, D. Melis, C. Vecchione, F. Acquaviva, G. Parenti, T. Mattina, S. Briuglia, A. M. Spinelli, M. Scarpa, F. Lonardo, A. Provenzano, S. Giglio, A. Iolascon

SESSIONE VII CITOGENOMICA

Reciprocal translocations between CNV and coding and non-coding variants: congenital and late-onset disorders
Iben Bache (Copenhagen, Denmark)

Evolutionary genomic inversion and recurrent rearrangements associated with disease
Francesca Antonacci (Bari)

Ring chromosomes and poor predictability of genotype / phenotype correlations

Nehir Kurtas (Firenze)

SESSIONE VIII

SOMATIC MOSAICISM

Somatic mosaic and brain malformations

Ghayda Mirzaa (Seattle, USA)

Mosaic and uniparental disomy

Alfredo Brusco (Torino)

Germinal and mosaic variants leading to gigantism

Giampaolo Trivellin (Milano)

SESSIONE IX

LA DIAGNOSTICA MOLECOLARE DALL'ESOMA IN POI: CASI ESEMPLARI

Sessione di casi particolari e/o problematici emblematici risolti che possano far mostrare all'audience i possibili diversi modi di approcciare e/o interpretare WES e WGS

- C19 Noninvasive prenatal WES in a cohort of fetuses with different genetic condition: a promise for a new prenatal diagnosis**
A. Provenzano, G. Gori, A. Pagliazzi, V. Palazzo, A. La Barbera, L. Tiberi, E. Dirupo, L. Giunti, L. Giunti, E. Andreucci, D. Vergani, S. Landini, A. Marozza, A. Seidenari, R. Biagiotti, E. Cariati, A. Farina, O. Zuffardi, S. Giglio
- C20 Non-invasive efferent-vein NGS-Liquid biopsy allows a clinical classification of complex vascular malformations for a tailored therapeutic approach.**
M. Palmieri, A. Currò, A. Tommasi, G. Doddato, A. Giliberti, C. Fallerini, L. Di Sarno, M. Vaghi, L. Primo, A. Renieri, E. Frullanti, A. M. Pinto
- C21 Varianti bialleliche in PI4KA identificate tramite WES prenatale in un feto con grave ipoplasia del verme cerebellare alterano il pathway Akt/ERK coinvolto nell'autofagia nelle prime tappe del neurosviluppo**
E. Errichiello, F. Cimmino, A. Arossa, G. Fiandrino, A. Montella, N. E. K. Kurtas, J. R. Vermeesch, A. Iolascon, O. Zuffardi
- C22 Whole Exome Sequencing in non-continuing pregnancies with fetal structural anomalies: opportunities and pitfalls**
A. Scatigno, A. Cereda, L. Pezzoli, F. Lalatta, F. Natacci, L. Spaccini, L. Patanè, M. T. Divizia, L. Pezzani, E. Cattaneo, L. Ronzoni, D. Marchetti, M. Pingue, A. R. Lincesso, L. Perego, M. Iascone
- C23 Screening of Germline TP53 Mutations in Hypodiploid Childhood Acute Lymphoblastic Leukemia (ALL) to identify potential Li Fraumeni syndrome cases.**
L. R. Bettini, C. Saitta, B. Buldini, G. Te Kronnie, S. Rebellato, D. Silvestri, E. Barisone, A. Pession, M. Rabusin, C. Micalizzi, F. Locatelli, C. Rizzari, M. Valsecchi, A. Biondi, G. Fazio, G. Cazzaniga
- C24 High prevalence of gene-dosage-anomalies in patients with Ellis Van Creveld syndrome**
F. Picci-Sparascio, I. Torrente, M. C. D'Asdia, V. Guida, F. Consoli, B. Torres, L. Bernardini, T. Mazza, P. Versacci, M. C. Digilio, B. Marino, A. De Luca
- C25 RECYCLE WES! La rivalutazione dei dati WES negativi aumenta significativamente la resa diagnostica**
L. Pezzoli, A. Cereda, D. Marchetti, A. Scatigno, L. Pezzani, M. Pingue, M. Bellini, A. R. Lincesso, L. Perego, F. Comi, M. Iascone
- C26 Mosaicism of deletion 15q11.2 in a healthy mother of two siblings with Angelman Syndrome**
D. Vergani, N. E. Kurtas, D. Formicola, E. Manolakos, P. Reho, L. Tiberi, F. I. Vanderwert, A. Provenzano, S. R. Giglio, O. Zuffardi

SESSIONE X
SEX CHROMOSOMES, CROMOSOMI DELL'ANNO

Inattivazione del cromosoma X dalla ricerca di base alle implicazioni in genetica medica

Andrea Cerase (London, United Kingdom)

Evoluzione dei cromosomi sessuali

Liborio Stuppia (Chieti)

Genetic predisposition to mosaic Y chromosome loss in blood

Machiela Mitchell (Bethesda, MD - USA)

SESSIONI LIVE

11 novembre 2020 – dalle 14.00 alle 17.00

12 novembre 2020 – dalle 13.00 alle 18.00

13 novembre 2020 – dalle 13.00 alle 17.15

Mercoledì 11 NOVEMBRE 2020

13.00-18.00

SESSIONE LIVE

14.00-14.15

APERTURA CONGRESSO

Saluto del presidente

Achille Iolascon (Napoli)

14.15-15.00

OPENING LECTURE:

Adventures in gene hunting: the evolution of the genome project

Andrea Ballabio (Pozzuoli, NA)

15.00-15.30

SESSIONE I

TERAPIE INNOVATIVE

Moderatori: Paolo Gasparini (Trieste), Sabrina Giglio (Firenze)

Questions & Answers

15.30 -16.10

SESSIONE II

LE MIGLIORI COMUNICAZIONI ORALI GIOVANI RICERCATORI

Moderatori: Brunella Franco (Napoli), Sabine Stioui (Rozzano, MI)

16.10 -17.00

COVID E GENETICA

Tavola rotonda

Conduce: *Giuseppe Novelli (Roma)*

Partecipano: *Paolo Gasparini (Trieste), Alessandra Renieri (Siena), Liborio Stuppia (Chieti)*

13.00-14.00

WORKSHOP ILLUMINA**WHOLE GENOME SEQUENCING: BRING THE FUTURE POSSIBLE TODAY****Welcome**

Roberto Fantozzi Sr Manager Sales, Illumina

Clinical Utility of Whole-Genome Sequencing for Rare Genetic Disorders.

John Belmont, Sr Principal Medical Scientist, Illumina

Introducing TruSight Software Suite & questions.

Alessandro Pizzigoni, Executive Sales Specialist, Illumina

14.00-14.30

SESSIONE III**PREIMPLANTATION GENETIC DIAGNOSIS (PGD) AND NONINVASIVE PRENATAL SCREENING***Moderatore: Paola Grammatico (Roma)*

Questions & Answers

14.30-15.00

SESSIONE IV**GENI E ELEMENTI REGOLATORI DI PREDISPOSIZIONE AI TUMORI E APPROCCI FUNZIONALI***Moderatore: Maurizio Genuardi (Roma)*

Questions & Answers

15.00-15.30

SESSIONE V**COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE***Moderatori: Massimo Gennarelli (Brescia), Maria Iascone (Bergamo)*

Questions & Answers

15.30-16.00

SESSIONE VI**COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE***Moderatori: Matteo Della Monica (Napoli), Emilio Di Maria (Genova)*

Questions & Answers

16.00-16.30

SESSIONE VII**CITOGENOMICA***Moderatori: Francesca Romana Grati (Busto Arsizio, VA), Antonio Novelli (Roma)*

Questions & Answers

16.30-17.00

SESSIONE VIII**SOMATIC MOSAICISM***Moderatori: Antonio Amoroso (Torino), Orsetta Zuffardi (Pavia)*

Questions & Answers

17.00-18.00

WORKSHOP ROCHE**ROCHE SEQUENCING SOLUTIONS: INNOVATION IN NGS SAMPLE PREPARATION WORKFLOW****Introducing KAPA Target Enrichment: Better by Design**Markos Mihalatos International Product Manager , Sample Prep Reagents,
Roche Sequencing Solutions**The evolution of the Human WGS workflow**Heather Maasdorp, International Product Manager, Sample Prep Reagents,
Roche Sequencing Solutions

12.00-13.00

WORKSHOP AGILENT**AGILENT GENOMICS: LE PIÙ RECENTI SOLUZIONI PER NUOVE APPLICAZIONI CLINICHE**

Dalla preparazione delle librerie all'interpretazione dei dati: il nuovo Workflow completo di Agilent

Carla Florio - Sales Area Manager South - Genomic Division – Agilent Technologies

Applicazione del WES per la diagnosi di malattie pediatriche rare: l'esperienza di Bergamo

Dr.ssa Laura Pezzoli - USSD Laboratorio Genetica Medica, ASST Papa Giovanni XXIII Bergamo

Q&A

Moderatore: Carla Florio

14.00-15.00

SESSIONE IX**LA DIAGNOSTICA MOLECOLARE DALL'ESOMA IN POI: CASI ESEMPLARI**

Sessione di casi particolari e/o problematici emblematici risolti che possano far mostrare all'audience i possibili diversi modi di approcciare e/o interpretare WES e WGS

Moderatore: Nicola Brunetti Pierri (Pozzuoli, NA), Maria Iacone (Bergamo)

Questions & Answers

15.00-16.00

ASSEMBLEA SOCI SIGU

16.15-16.45

SESSIONE X**SEX CHROMOSOMES, CROMOSOMI DELL'ANNO**

Moderatori: Sandra D'Alfonso (Novara), Marco Seri (Bologna)

Questions & Answers

16.45-17.15

Chiusura congresso e premi

CORSI POST CONGRESSUALI

INFORMAZIONI e PROGRAMMI PRESTO DISPONIBILI**CORSO 1****DISPLASIE SCHELETRICHE****Webinar live****20 novembre 2020****CORSO 2****INTERPRETAZIONE DELLE CNVs: CRITICITÀ E NUOVE OPPORTUNITÀ****Corso FAD***disponibile da dicembre 2020***CORSO 3****ACCREDITAMENTO E CERTIFICAZIONE DELLE STRUTTURE DI GENETICA MEDICA E BIOBANCHE****Corso FAD***disponibile da dicembre 2020*