



XXIV CONGRESSO NAZIONALE SIGU 2021 17-19 novembre 2021

Programma Preliminare

VIRTUAL EDITION

Sessioni ON DEMAND – disponibili dal 3 novembre 2021

Sessioni LIVE – 17-19 novembre 2021

SESSIONI “ON DEMAND”

I SESSIONE: Il Cromosoma dell'anno: Il cromosoma mitocondriale

Overview storica

Massimo Zeviani (Padova)

Nuovi approcci NGS per l'analisi del DNA mitocondriale

Daniele Ghezzi (Milano)

II SESSIONE: MIGLIORI COMUNICAZIONI ORALI GIOVANI RICERCATORI

- C01 The carrier screening may be inefficient to prevent rare and severe genetic diseases**
A. Torella, M. Pinelli, M. Morleo, R. Castello, G. Blasio, R. Zeuli, A. Varavallo, G. Piluso, Telethon Undiagnosed Disease Program Study Group, V. Nigro
- C02 Founder effect in Joubert syndrome: identification of four shared haplotypes enriched in distinct European geographical regions**
V. Serpierj, G. Mortarini, T. Biagini, I. Palmieri, F. D'Abrusco, C. Mazzotta, R. Battini, E. Bertini, E. Boltshauser, R. Borgatti, S. D'Arrigo, N. Nardocci, R. Fischetto, A. Romano, F. Stanzial, P. Strisciuglio, T. Mazza, E. M. Valente
- C03 CAPRIN1 haploinsufficiency causes a novel neurodevelopmental disorder associated with morphological and functional impairment in hiPSCs-derived cortical neurons**
L. Pavinato, A. Delle Vedove, D. Carli, M. Ferrero, S. Carestiato, J. L. Howe, E. Agolini, D. A. Coviello, I. Van de Laar, P. Billie Au, E. Di Gregorio, A. Fabbiani, S. Croci, M. A. Mencarelli, L. P. Bruno, A. Renieri, R. van Jaarsveld, A. Childers, R. C. Rogers, A. Novelli, G. B. Ferrero, S. W. Scherer, B. Wirth, A. Brusco
- C04 A sinoatrial nodal cellular model to dissect the cardiac phenotype of IDDCA syndrome**
E. Di Venere, A. Cospito, P. Benzoni, F. Giannetti, R. Prevostini, M. Baruscotti, A. Bucchi, N. Malerba, A. Barbuti, G. Merla
- C05 A focus on DMD deep intronic variants prioritization: integrative splicing predictor pipeline**
M. Zanobio, R. Zeuli, M. E. Onore, A. Torella, E. Picillo, F. Del Vecchio Blanco, G. Piluso, V. Nigro

- C06 Clinical application of Whole Exome Sequencing (WES): identification of dual molecular diagnoses in patients affected by Hearing Loss (HL)**
A. Morgan, F. Faletra, M. La Bianca, G. Severi, C. Graziano, P. Gasparini, G. Giroto

III SESSIONE: Meccanobiologia e patologie umane

Come le proprietà meccaniche dei tessuti controllano le funzioni cellulari

Sirio Dupont (Padova)

Meccanobiologia nella Sindrome di Kabuki

Alessio Zippo (Trento)

Meccanobiologia e Stomatocitosi

Immacolata Andolfo (Napoli)

IV SESSIONE: Farmacogenomica e medicina personalizzata

Advances in pharmacogenomics, from promises to reality

Markus Paulmichl (Vienna, Austria)

Farmacogenetica e farmacogenomica: inquadramento del panorama Italiano

Emilio Di Maria (Genova)

V SESSIONE Comunicazioni orali selezionate

- C07 Genetics of Cloninger's Temperament and Character Inventory (TCI): results from an Italian isolate**

M. P. Concas, A. Minelli, S. Aere, A. Morgan, P. Tesolin, M. Cocca, M. Gennarelli, P. Gasparini, G. Giroto

- C08 Varianti codificanti comuni, low-frequency, rare e ultrarare contribuiscono alla variabilità clinica di COVID-19**

A. Renieri, N. Picchiotti, C. Fallerini, M. Baldassarri, M. Tanfoni, K. Zguro, S. Daga, F. Fava, F. Valentino, G. Doddato, A. Giliberti, E. Benetti, S. Amitrano, M. Bruttini, M. Palmieri, S. Croci, M. Lista, I. Meloni, F. Colombo, M. Fratelli, F. Raimondi, M. Sanarico, M. Gori, C. Gabbi, E. Frullanti, M. S. GEN-COVID, F. Mari, S. Furini

- C09 DIVAs, a phenotype-driven machine-learning model to assess the pathogenicity of digenic variant combinations: a case study on ciliopathies**

F. De Paoli, I. Limongelli, S. Zucca, F. Baccalini, V. Serpieri, F. D'Abrusco, E. M. Valente, P. Magni

- C10 The ZDHHC15 gene, encoding for palmitoyl-transferase 15, is involved in Circadian rhythm regulation**

P. Finelli I. Bestetti, A. Sironi, A. Pezzotta, M. Sciarrillo, R. Villa, E. M. Paraboschi, R. Asselta, M. lascone, E. Cattaneo, L. Larizza, S. Sirchia, L. A. Baselli, C. Colombrita, A. Ratti, L. Spaccini, A. Pistocchi, M. F. Bedeschi,

- C11 Hyperactive HRAS dysregulates energetic metabolism in Costello syndrome via enhanced production of reactive oxidizing species**

E. Flex, G. Carpentieri, C. Leoni, D. Pietraforte, S. Cecchetti, E. Iorio, A. Belardo, D. Pietrucci, M. Di Nottia, D. Pajalunga, F. Megiorni, L. Mercurio, M. Tatti, S. Camero, C. Marchese, T. Rizza, V. Tirelli, R. Onesimo, R. Carrozzo, S. Rinalducci, G. Chillemi, G. Zampino, M. Tartaglia

- C12 Treatment with trametinib in a patient with NRAS-related cutaneous skeletal hypophosphatemia syndrome**

D. Carli, D. Tessaris, E. Parodi, P. Coppo, J. Munarin, R. La Selva, G. Di Rosa, S. Cardaropoli, M. Palumbo, A. Brusco, U. Ramenghi, E. Medico, L. De Sanctis, G. B. Ferrero, A. Mussa

VI SESSIONE Comunicazioni orali selezionate

- C13 Targeting SMYD3 to sensitize homologous recombination-proficient tumors to PARP-mediated synthetic lethality as a new personalized therapy**
C. Simone , P. Sanese, C. Fasano, V. Disciglio, G. Forte, M. Lepore Signorile, K. De Marco, V. Grossi, A. Del Rio, G. Caretti, L. Ottini
- C14 TET1 and TDG suppress inflammatory, interferon and immune response pathways in intestinal tumorigenesis**
R. Tricarico, J. Madzo, G. Scher, S. Maegawa, J. Jelineck, R. Nagarathinam, C. Scher, W. Chang, E. Nicolas, Y. Zhou, M. Slifker, K. Devarajan, K. Q. Cai, P. Nakajima, J. Xu, P. Mancuso, V. Doneddu, L. Bagella, S. Balachandran, S. Grivennikov, I. Peshkova, N. Kurilenko, A. Mazitova, E. Koltsova, Y. Timothy J. , J. Issa, A. Bellacosa
- C15 Meeting unmet needs: therotyping orphan mutations in Italian cystic fibrosis patients**
N. Pedemonte, F. Cresta, V. Tomati, V. Capurro, C. Pastorino, M. T. Lena, T. Bandiera, L. J. Galiotta, C. Castellani, R. Bocciardi, E. Sondo
- C16 Modulation of miR-181a/b as a gene-independent therapeutic approach for inherited retinal diseases (IRDs)**
S. Carrella, M. Di Guida, D. Piccolo, L. Ciampi, M. Pizzo, M. Molinari, S. Brillante, E. Marrocco, I. Guadagnino, G. Petrogiannakis, S. Barbato, Y. Ezhova, B. Franco, E. M. Surace, A. Indrieri, S. Banfi
- C17 Therapeutic AAV-mediated homology-independent targeted integration in the retina**
P. Tornabene, M. Llado-Santaularia, M. Centrulo, E. Marrocco, C. Iodice, S. Rossi, A. Manfredi, L. Di Filippo, A. Iuliano, E. M. Surace, D. Cacchiarelli, A. Auricchio
- C18 Single-cell gene transcriptomics of neuroblastoma to understand the resistance to therapeutic treatments**
M. Avitabile, F. Bonfiglio, S. Cantalupo , T. Maiorino, V. A. Lasorsa, C. Domenicotti, B. Marengo, A. Izzotti, Z. Heger, V. Adam, A. Iolascon , M. Capasso

VII SESSIONE: Condizioni ereditarie da difetti di riparazione del DNA

DNA repair defects in colorectal cancer and polyposis syndromes

Laura Valle (Barcelona, SPAIN)

Difetti di riparazione del DNA e tumori ereditari: dalla patogenesi alla terapia

Maurizio Genuardi (Roma)

Advances in the knowledge of Constitutional Mismatch Repair Deficiency.

Chrystelle Colas (Paris, FRANCE)

VIII SESSIONE: Comunicazioni orali selezionate

- C19 Multicenter prospective study of SNP-based cfDNA for 22q11.2 deletion in 18,290 pregnancies with genetic confirmation**
B. Jacobsson, P. Dar , M. Egbert, F. Malone, R. Wapner, A. Roman, A. Khalil , R. Faro , R. Madankumar, L. Edwards, N. Strong , S. Haeri, R. Silver, N. Vohra, J. Hyett, K. Martin, R. Clifton, C. Kao, M. Norton

- C20 Solving patients with rare diseases within Telethon Undiagnosed Disease Program through reanalysis of exome-phenome data**
M. Morleo, A. Torella, M. Pinelli, N. Tirozzi, F. Romano, M. E. Onore , Telethon Undiagnosed Disease Program Study Group , V. Nigro
- C21 Whole Genome Sequencing in clinical setting: a validation study**
L. Pezzoli, A. Cereda, D. Marchetti, L. Pezzani, A. Scatigno, M. Bellini, L. Perego, A. R. Lincesso, N. Della Malva, U. Giussani, M. Iascone
- C22 Whole Genome Sequencing application in the diagnosis of Mendelian disorders**
C. Marconi, F. Masclaux, V. Ythier, L. Quiteneh, T. A. Mouhoub, K. Varvagiannis, E. Stathaki, V. Kremer, L. Lemmens, S. Gimelli, E. Hammar, S. Fokstuen, M. Guipponi, F. Sloan-Bena, J. Blouin, M. Abramowicz
- C23 Next-generation diagnosis in patients with suspected mitochondrial neuromuscular diseases through a deep phenotyping and a in silico panel approach**
F. Palombo, C. La Morgia, C. Fiorini , M. Capristo, M. L. Valentino , G. Severi, L. Caporali, G. Cantalupo, L. Maltoni, M. Giannotta, G. Rizzo, V. Donadio, G. Scarpini, B. Piccolo , C. Garone, A. Pini, R. Liguori, M. Seri, V. Carelli
- C24 Phenotypic Spectrum revealed by two hits model mechanism in Neurodevelopmental Disorder patients with Syndromic and Recurrent CNVs**
M. Servetti, L. Pisciotta, E. Tassano, M. Cerminara, L. Nobili, S. Boeri, G. Rosti, M. Lerone, M. T. Divizia, F. Zara, P. Ronchetto, A. Puliti

IX SESSIONE - Dal genotipo al fenotipo **Comunicazioni orali selezionate**

- C25 Biallelic variants in LIG3 cause a novel mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy**
E. Bonora, S. Chakravarti, G. Kellaris, M. Tsutsumi, F. Bianco, C. Bergamini, I. Liparulo, C. Diquigiovanni, N. Rizzardi, E. Boschetti, A. Maresca, I. Matera, I. Ceccherini, R. Fato, S. Arrigo, S. Signa, V. Carelli, M. Seri, N. Katsanis, F. Duijkers, M. Taniguchi-Ikeda, R. De Giorgio
- C26 SPEN haploinsufficiency causes a neurodevelopmental disorder overlapping proximal 1p36 deletion syndrome with an epismature of X chromosomes in females**
F. C. Radio, K. Pang, A. Ciolfi, M. A. Levy, L. Pedace, E. de Boer, A. Jackson, E. Stellacci, S. Lo Cicero, M. L. Dentici, K. McWalter, P. A. Sanchez-Lara, K. Lindstrom, S. Madan-Khetarpal, J. J. MacKenzie, B. Monteleone, D. Zhou, S. L. Sawyer, F. Paoli Monteiro, E. L. Macke, M. Iascone, A. Selicorni, R. Tenconi, D. J. Amor, K. Stals, S. Cabet, K. Steindl, K. Weiss, A. M. Castle, L. Kalsner, K. E. Chandler, W. Sheehan, D. N. Shinde, D. Goodloe, K. Bluske, F. Faletra, E. C. Kurtz-Nelson, B. Anderlid, T. S. Barakat, J. M. J. Graham, L. Faivre, S. Banka, T. Wang, M. Priolo, B. Dallapiccola, L. E. Vissers, B. Sadikovic, D. A. Scott, J. L. J. Holder, M. Tartaglia
- C27 Digenic inheritance of STUB1 variants and TBP polyglutamine expansions solves the enigma of SCA17 and SCA48 incomplete penetrance**
S. Magri, L. Nanetti, C. Gellera, E. Sarto, E. Rizzo, A. Mongelli, B. Ricci, R. Fancellu, L. Sambati, P. Cortelli, A. Brusco, M. G. Bruzzone, C. Mariotti, D. Di Bella, F. Taroni
- C28 NeuroWes-Macedonia: genetic diagnoses for complex syndromic cases with neurodevelopmental disorders**
S. Trajkova, E. Sukarova Angelovska , A. Petlichkovski, B. Gagacovska, V. Trajkova, A. Mussa, G. B. Ferrero, S. Cardaropoli , L. Pavinato, V. Pullano, C. Giovenino, S. Carestiato, T. Pippucci, P. Di Martino , S. De Rubeis, J. Buxbaum, A. Brusco

- C29 ATP1A2- and ATP1A3-associated early profound epileptic encephalopathy and polymicrogyria extend ion Na⁺/K⁺ pump dysfunction phenotypes from paroxysmal to developmental brain disorders**
A. Vetro, H. N. Nielsen, R. Holm, R. F. Hevner, E. Parrini, Z. Powis, R. S. Moller, C. Bellan, A. Simonati, G. Lesca, K. L. Helbig, E. E. Palmer, D. Mei, E. Ballardini, A. Van Haeringen, S. Syrbe, V. Leuzzi, G. Cioni, C. J. Curry, G. Costain, M. Santucci, K. Chong, G. M. Mancini, J. Clayton-Smith, ATP1A2/A3-collaborators, S. Bigoni, I. E. Scheffer, W. B. Dobyns, B. Vilsen, R. Guerrini
- C30 Mitochondrial dysfunction in Mandibular hypoplasia, Deafness and Progeroid features with concomitant Lipodystrophy**
M. Murdocca, P. Spitalieri, I. Udroui, J. Marinaccio, F. Colasuonno, A. Cappello, S. Moreno, E. Candi, M. R. D'Apice, A. Sgura, G. Novelli, F. Sangiuolo
- C31 Microcephaly and developmental delay without ocular and intestinal malformations in individuals with CENPF variants resulting in ciliary defect**
N. Brunetti-Pierri G. Cappuccio, M. L. De Bernardi, A. Di Stazio, M. G. Gensini, S. Douzgou, E. K. Bijlsma, T. T. Koopmann, L. Hendon, B. Isidor, C. Cogné, S. Whalen, M. Lefebvre, B. Keren, M. Pinelli, A. Torella, V. Nigro, S. Brillante, R. Tammara, B. Franco
- C32 Heterotaxy syndromes and prenatal diagnosis: the emerging role of exome sequencing**
G. Mastromoro, D. Guadagnolo, E. Marchionni, N. Khaleghi Hashemian, M. Magliozzi, F. Ventriglia, A. Novelli, S. Petrucci, A. Pizzuti

X SESSIONE: Terapia genica clinica per malattie ereditarie

Terapia genica della mucopolisaccaridosi di tipo VI

Nicola Brunetti Pierri (Napoli)

Terapia genica dell'emofilia

Federico Mingozzi

Terapia genica delle Talassemie

Guliana Ferrari (Milano)

SESSIONI LIVE

17 novembre 2021

18 novembre 2021

19 novembre 2021

Mercoledì 17 NOVEMBRE 2021

13.00-18.10

SESSIONE LIVE

13.00-14.00 WORKSHOP – con il contributo non condizionante di TWIST BIOSCIENCE
The New Standard - Performance Evaluation of Twist Target Enrichment Solutions
 Moderatore: Chiara Dal Fiume (Twist Bioscience)

Introduction

Chiara Dal Fiume (Twist Bioscience)

No Fragment left behind - Performance Evaluation of the Twist Exome 2.0

Q&A

Massimo Delledonne (Verona)

Twist Custom Panels Performance for Diagnostic Tests for Rare and Heterogeneous Diseases

Q&A

Giulia Guerri (I MAGI Group)

14:00-14:15 **Apertura del congresso - Saluto del presidente**

Achille Iolascon (Napoli)

14:15-15:00 **OPENING LECTURE**

Mutazioni ereditarie e mutazioni somatiche nella genetica umana

Lucio Luzzatto (Firenze)

15.00 -15.30 **I SESSIONE: Il Cromosoma dell'anno: Il cromosoma mitocondriale**

Moderatori: Antonio Amoroso (Torino), Giuseppe Novelli (Roma)

Graphical abstract e discussione

Overview storica

Massimo Zeviani (Padova)

Nuovi approcci NGS per l'analisi del DNA mitocondriale

Daniele Ghezzi (Milano)

15.30 -16-10 **II SESSIONE: MIGLIORI COMUNICAZIONI ORALI GIOVANI RICERCATORI**

N. 6 MIGLIORI COMUNICAZIONI ORALI GIOVANI RICERCATORI

Moderatori: Silvia Russo (Milano), Liborio Stuppia (Chieti)

Graphical abstract e discussione

16.10-17.10 **WORKSHOP – con il contributo non condizionante di enGenome**

eVai e DIVAs: oltre l'ereditarietà mendeliana

Moderatore: Ettore Rizzo (PhD, CEO of enGenome)

eVai e le malattie mendeliane - Interpretazione delle varianti secondo i criteri

ACMG/ClinGen

Ivan Limongelli (PhD, CTO of enGenome)

DIVAs: the digenic variant interpreter

Susanna Zucca (PhD, CSO of enGenome)

17.10-18.10 **WORKSHOP – con il contributo non condizionante di BLUEPRINT GENETICS**

Beyond the Nucleus: Combining Panel-based Testing with mitochondrial DNA analysis

Moderatore: Paola Longati (Regional Director at Blueprint Genetics Inc.)

Beyond the Nucleus: Combining Panel-based Testing with mitochondrial DNA analysis

Jennifer Schleit (Laboratory Director at Blueprint Genetics Inc.)

- 13.00-14.00 WORKSHOP – con il contributo non condizionante di ILLUMINA
Latest Advances in WGS Adoption for the Diagnosis of Rare Diseases
Moderatore: Roberto Fantozzi (Illumina) /Alessandro Pizzigoni (Illumina)

Introduction

Roberto Fantozzi

Latest clinical evidence on the use of WGS for rare disease diagnosis

Maria Martinez- Fresno, (Associate Director – Medical Affairs at Illumina)

Integration of WGS into a healthcare setting

Anna Lindstrand, (Karolinska Institute, Sweden)

Q&A

- 14.00-14.30 **III SESSIONE: Meccanobiologia e patologie umane**
Moderatori: Giuseppe Merla (Napoli), Andrea Riccio (Caserta)
Graphical abstract e discussione

Come le proprietà meccaniche dei tessuti controllano le funzioni cellulari

Sirio Dupont (Padova)

Meccanobiologia nella Sindrome di Kabuki

Alessio Zippo (Trento)

Meccanobiologia e Stomatocitosi

Immacolata Andolfo (Napoli)

- 14.30-15.00 **IV SESSIONE: Farmacogenomica e medicina personalizzata**
Moderatori: Massimo Gennarelli (Brescia), Giorgia Giroto (Trieste)
Graphical abstract e discussione

Advances in pharmacogenomics, from promises to reality

Markus Paulmichl (Vienna, Austria) non ha ancora dato riscontro formale sulla presenza

Farmacogenetica e farmacogenomica: inquadramento del panorama Italiano

Emilio Di Maria (Genova)

- 15.00-15.30 **V SESSIONE Comunicazioni orali selezionate**
Moderatori: Giovanni Battista Ferrero (Torino), Manuela Priolo (Reggio Calabria)
Graphical abstract e discussione

- 15.30-16.00 **VI SESSIONE Comunicazioni orali selezionate**
Moderatori: Matteo Della Monica (Napoli), Marco Seri (Bologna)
Graphical abstract e discussione

- 16.00-16.30 **VII SESSIONE: Condizioni ereditarie da difetti di riparazione del DNA**
Moderatori: Paola Ghiorzo (Genova), Daniela Turchetti (Bologna)
Graphical abstract e discussione

DNA repair defects in colorectal cancer and polyposis syndromes

Laura Valle (Barcelona, SPAIN)

Difetti di riparazione del DNA e tumori ereditari: dalla patogenesi alla terapia

Maurizio Genuardi (Roma)

Advances in the knowledge of Constitutional Mismatch Repair Deficiency.

Chrystelle Colas (Paris, FRANCE)

- 16.30-17.00 **VIII SESSIONE: Comunicazioni orali selezionate**
Moderatori: Mario Capasso (Napoli), Antonio Novelli (Roma)
Graphical abstract e discussione
- 17.00-18.00 WORKSHOP – con il contributo non condizionante di ROCHE DIAGNOSTICS
Roche Sequencing solution
Streamline your NGS experience: the simplest way to get the highest quality
- HyperExome a real-life experience**
Massimo Delle Donne (Verona)
- New innovative technology integrates to Roche's high performing NGS target enrichment portfolio**
Markos Mihalatos (International Product Manager , Sample Prep Reagents, Roche Sequencing Solutions)
- A unique, innovative system to Simplify your NGS sample preparation with high performing KAPA reagents**
Neda Razavi (Senior International Product Manager Nanopore - Roche Sequencing Solutions)

Venerdì 19 NOVEMBRE 2021

12.00-16.00

SESSIONE LIVE

- 12.00-13.00 WORKSHOP – con il contributo non condizionante di AGILENT
Agilent NGS solutions: what's new in 2021
- NGS with Agilent: your complete workflow from Library Prep to Report**
Sara Mattiello (Account Manager Agilent) - Fabrizio Renzi (Product Specialist Agilent)
- Expanded detection of critical variants beyond standard tools**
Vincenzo Nigro (Napoli)
- 13.00-14.00 WORKSHOP – con il contributo non condizionante di PTC THERAPEUTICS
Malattie rare e l'odissea nella diagnosi: Deficit di dopa decarbossilasi (AADC)
Moderatore: La Marca Giancarlo (Firenze)
- Spettro clinico e diagnosi differenziale del deficit di decarbossilasi DOPA (AADC)**
Leuzzi Vincenzo (Roma)
- Aspetti biochimici e genetici del deficit di decarbossilasi DOPA (AADC)**
Alberto Burlina (Padova)
- 14.00-15.00 **IX SESSIONE Dal genotipo al fenotipo**
Comunicazioni orali selezionate
Moderatori: Alessandra Renieri (Siena), Orsetta Zuffardi (Pavia)
N. 8 Casi Clinici esemplari
Graphical abstract e discussione

15.00-15.30 **X SESSIONE: Terapia genica clinica per malattie ereditarie**
Moderatori: Alberto Auricchio (Napoli), Bruno Dallapiccola (Roma)
Graphical abstract e discussione

Terapia genica della mucopolisaccaridosi di tipo VI

Nicola Brunetti Pierri (Napoli)

Terapia genica dell'emofilia

Federico Mingozzi

Terapia genica delle Talassemie

Guliana Ferrari (Milano)

15.30-15.45 ***Screening neonatale esteso***

Carlo Dionisi Vici (Roma)

Chiusura congresso e consegna premi

Achille Iolascon (Napoli)

16.00 ASSEMBLEA SOCI SIGU