

# XXVI

# CONGRESSO NAZIONALE SIGU RIMINI, 4-6 ottobre 2023



## PROGRAMMA

### Mercoledì 4 ottobre 2023

09:00 -09.30 APERTURA DNA DAY

11:00-12:00 Sala della Piazza - GdL SCIENZE OMICHE

12:00-13:00 Sala della Piazza - GdL GENETICA CLINICA

13:00-14:00 Sala della Piazza - GdL CITOGENOMICA, GENETICA PRENATALE E RIPRODUTTIVA

11:00-12:00 Sala del Tempio 1 - GdL SIGU SANITA'

12:00-13:00 Sala del Tempio 1 - GdL GENETICA FORENSE

13:00-14:00 Sala del Tempio 1 - GdL EPIGENETICA

11:00-12:00 Sala della Marina – DNA DAY

12:00-13:00 Sala della Marina - GdL SPECIALIZZANDI

13:00-14:00 Sala della Marina - GdL GENETICA ONCOLOGICA

11:00-12:00 Sala del Faro - DNA DAY

12:00-13:00 Sala del Faro - GdL MULTIFATTORIALI

13:00-14:00 Sala del Faro - GdL FARMACOGENOMICA

14:00-14.30 Sala della Piazza (Sessione Plenaria)

**Apertura del congresso**

**Saluto del presidente e saluti delle Autorità**

**L'eredità culturale di V.A. McKusick alla genetica italiana**

Giovanni Romeo (Bologna)

14:30-15:30 Sala della Piazza (Sessione Plenaria)

**I SESSIONE**

Moderatori: Paolo Gasparini (Trieste), Marco Seri (Bologna)

**OPENING LECTURE**

**Evolution of clinical and molecular diagnosis in genetic disorders**

Andrea Superti-Furga (Losanna, Switzerland)

15:30-17:00 Sala della Piazza (Sessione Plenaria)

**II SESSIONE**

**MIGLIORI ABSTRACT SELEZIONATI**

Moderatori: Brunella Franco (Napoli), Marco Tartaglia (Roma)

**C01 Biallelic variants in INTS11 are associated with a novel complex neurological disorder**

M. Niceta, B. Tepe, E. L. Macke, M. Weisz-Hubshman, O. Kanca, L. Schultz-Rogers, Y. A. Zarate, G. B. Schaefer, J. L. Granadillo De Luque, D. J. Wegner, B. Cogne, B. Gilbert-Dussardier, X. Le Guillou, E. J. Wagner, L. S. Pais, J. E. Neil, G. H. Mochida, C. A. Walsh, N. Magal, V. Drasinover, M. Shohat, T. Schwab, C. Schmitz, K. Clark, A. Fine, B. Lanpher, R. Gavrilova, P. Blanc, L. Burglen, A. Afenjar, D. Steel, M. A. Kurian, P. Prabhakar, S. Gößwein, N. Di Donato, E. S. Bertini, M. F. Wangler, S. Yamamoto, M. Tartaglia, E. W. Klee, H. J. Bellen

**C02 Impaired nuclear glycogen metabolism affects liver homeostasis in Argininosuccinic aciduria**

A. M. D'Alessio, E. Polishchuk, L. De Stefano, S. Gurung, D. P. Perocheau, C. Perna, R. De Cegli, M. Audano, N. Mitro, A. Tarallo, G. Parenti, Y. Lee, J. Baruteau, L. R. Soria, N. Brunetti-Pierri

**C03 A cellular model of human podocytes to dissect the heterozygous pathogenic variants of TRIM8 gene in the FSGSNEDS**

G. Gemma, E. Di Venere, A. Ammendola, U. Bhaduri, G. M. Squeo, G. Merla

**C04 Novel CDC42 missense mutations give rise to opposite functional alterations causing neurodevelopmental conditions with Dandy Walker malformation and Noonan syndrome-like features**

S. Coppola, E. Zara, L. Pannone, N. Mosaddeghzadeh, M. Di Rocco, M. R. Ahmadian, F. Spadaro, S. Saracino, M. C. Barone, S. Martinelli, M. Tartaglia

**C05 Cryptic or not? Pathogenic intronic variants detected from WES data significantly increase the diagnostic yield in Joubert syndrome**

F. D'Abrusco, E. Giorgio, C. M. Taccagni, V. A. Marando, V. Serpieri, E. Boltshauser, V. Leuzzi, C. Caputi, F. Manti, S. Signorini, F. Morelli, R. Battini, D. Petkovic Ramadža, S. Gana, S. D'Arrigo, A. De Laurentiis, E. Bertini, G. Zanni, R. Borgatti, R. Romaniello, J. Lemke, C. Graziano, E. M. Valente

**C06 De novo variants in DENND5B perturb intracellular vesicular trafficking and cause neurodevelopmental disorders with epilepsy and white matter abnormalities**

M. Scala, V. Tomati, M. Ferla, M. Lena, J. S. Cohen, A. Fatemi, E. Brokamp, J. A. Phillips, M. E. Koziura, M. Nicouleau, M. Rio, N. Boddaert, I. Musante, S. Galli, P. Scudieri, U. Diseases Network, J. A. Rosenfeld, G. Bellus, S. Reed, H. Al Saif, R. Sanchez, M. B. Walsh, V. Cantagrel, M. Napier, E. Torti, V. Salpietro, P. Striano, M. Severino, N. Pedemonte, F. Zara

17:00-18:00 **Sessione visione poster**

18:00-19:30 Sala della Piazza (Sessione Plenaria)  
**TAVOLA ROTONDA**  
**III SESSIONE**  
**MEDICINA GENOMICA E MALATTIE RARE IN ITALIA: PRESENTE E FUTURO**  
**Lecture**  
Bruno Dallapiccola (Roma)

Conducono: Ilaria Ciancaleoni (Roma), Vincenzo Nigro (Napoli)

Intervengono:

On. Orazio Schillaci - Ministro della Salute

Paolo Gasparini - Presidente SIGU

Vincenzo Nigro - Presidente Comitato Scientifico

Simona Bellagambi - Rappresentante EURORDIS

Francesca Pasinelli - Direttore Generale FONDAZIONE TELETHON

## Giovedì 5 ottobre 2023

08:30-10:00 Sala della Piazza - (Sessione Plenaria)  
**V SESSIONE**  
**EPIGENETICS**  
*(Session in english)*  
Moderatori: Giuseppe Merla (Napoli), Maria Giuseppina Miano (Napoli)

**DNA Methylation Episignatures: Redefining the Diagnostic Pathways and Functional Insights in Rare Disorders**

Bekim Sadikovic (London, Canada)

**LINE1 are epigenetic regulators of human T-cell function in health and disease**

Beatrice Bodega (Milano)

**Epimutation in inherited metabolic disorders**

Jean-Louis Guéant (Vandoeuvre les Nancy, France)

10:00-11:00 Pausa e poster view

11:00-12:30 Sala della Piazza – (Sessione Parallela)  
*non accreditata ECM*  
**V SESSIONE**  
**COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE**  
**NGS NELLA PRATICA CLINICA**  
Moderatori: TBD  
**C07 A novel neurodevelopment syndrome caused by recessive variants in the FSD1L gene**  
V. Serpieri, A. Orsi, S. Cavan, C. Mazzotta, L. Celli, R. De Mori, T. Biagini, M. Romani, A. Garbelli, N. Smal, T. Mazza, S. Sabbioneda, S. Bione, C. Condoluci, S. Weckhuysen, E. M. Valente

**C08 Reanalysis of exome-phenome data in the Telethon Undiagnosed Disease Program: resolving rare genetic disorders and novel disease gene discovery**

M. Morleo, A. Torella, C. Spampanato, A. Tirozzi, Telethon Undiagnosed Diseases Program Study Group, V. Nigro

**C09 Use of whole genome sequencing to dissect missing heritability in Inherited retinal disease patients.**

R. Zeuli, M. Karali, M. Scarpato, D. Capasso, F. Simonelli, F. Testa, F. P. M. Cremers, S. E. De Bruijn, S. Roosing, S. Banfi

**C10 Empowering the application of the molecular autopsy in Sudden Cardiac Deaths (SCD): the experience of the Friuli-Venezia Giulia (FVG) Regional Register**

B. Spedicati, S. Lenarduzzi, M. Dal Ferro, A. Paldino, D. Mazzà, M. Zecchin, S. D'Errico, G. Sinagra, P. Gasparini, G. Giroto

**C11 Clinical and molecular characterization of patients with YWHAG-related epilepsy**

V. Cetica, C. Mandorlini, T. Pisano, D. Mei, E. Cellini, C. Bianchini, D. Pucatti, D. De Vita, D. Rutigliano, F. Fineschi, M. Cavallin, L. Gaetan, F. Bisulli, L. Licchetta, T. Granata, A. Accogli, J. Lupski, B. Chung, J. Jacobs, M. Alotaibi, T. Foadelli, A. Bayat, I. Bertrand, D. Marafi, A. Guimier, N. den Hollander, T. Hammer, D. Lowenstein, M. Balasubramanian, E. Parrini, R. Guerrini

**C12 The utility of RNA sequencing in the genetic diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy**

C. Lucca, L. Pezzoli, D. Marchetti, N. Della Malva, L. Perego, R. Rubini, M. Bellini, A. Scatigno, P. Ferrazzi, M. Iacone

11:00-12:30 Sala del Tempio 1 (Sessione Parallela)  
*non accreditata ECM*

**VI SESSIONE**

**COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE**

**EPIGENETICA E CONTROLLO DELL'ESPRESSIONE GENICA**

Moderatori: TBD

**C13 Hi-C unravels unexpected scenarios on ADLD**

P. Dimartino, V. Yumiceba, I. Cani, U. S. Melo, J. Henck, M. Zadorozhna, A. Brusco, T. Pippucci, G. Ramazzotti, L. Manzoli, S. Ratti, G. Vaula, P. Cortelli, M. Bugiani, M. Spielmann, E. Giorgio

**C14 Identification and definition of the methylation "epsignature" of Mowat-Wilson syndrome**

S. G. Caraffi, L. van der Laan, K. Rooney, S. Trajkova, R. Zuntini, R. Relator, M. Levy, C. Baldo, G. Mandrile, C. Lauzon, D. M. Cordelli, I. Ivanovski, E. Sukarova-Angelovska, A. Brusco, M. Zollino, H. McConkey, G. B. Ferrero, M. Tartaglia, B. Sadikovic, L. Garavelli

**C15 Identification of a robust DNA methylation signature for Fanconi Anemia**

A. Ciolfi, D. Pagliara, L. Pedace, S. Haghshenas, M. Ferilli, M. Levy, E. Miele, C. Nardini, C. Cappelletti, R. Relator, A. Pitisci, R. De Vito, S. Pizzi, J. Kerkhof, H. McConkey, F. Nazio, M. Di Donato, E. Agolini, M. Matraxia, B. Pasini, A. Pelle, T. Galluccio, A. Novelli, M. Andreani, F. Rossi, C. Mecucci, A. Savoia, B. Sadikovic, F. Locatelli, M. Tartaglia

**C16 Optimizing Cis Regulatory grammar for retinal gene therapy**

R. Maritato, E. D'Andretta, A. Medugno, E. M. Surace

**C17 Varianti di HDAC9 possono essere responsabili di fenotipi clinici distinti, da disordini del neurosviluppo ad anomalie di sviluppo cranio-faciale, in relazione al meccanismo molecolare implicato**

G. Severi, C. Graziano, F. Isidori, I. Pettenuzzo, A. Vancini, T. Messana, C. Diquigiovanni, D. M. Cordelli, V. Carelli, F. Palombo, C. Garone, E. Bonora

**C18 Episignature and phenotype overlap between Blepharophimosis with Intellectual Disability (BIS) and Helsmoortel-Van Der Aa Syndrome (HVDAS)**

C. Sarli, L. van der Laan, J. Reily, S. Trajkova, D. Carli, A. Brusco, M. Tedder, M. Alders, C. Ciaccio, S. D'Arrigo, A. Vitobello, B. Sadikovic, N. Brunetti-Pierri

11:00-12:30 Sala della Marina (Sessione Parallela)  
*non accreditata ECM*

**VII SESSIONE**

**COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE  
DISMORFOLOGIA E GENETICA CLINICA**

Moderatori: TBD

**C19 CDK13-related disorder phenotypic spectrum: 21 novel patients and review of the literature**

G. Contrò, M. C. Baroni, S. G. Caraffi, R. Zuntini, M. Napoli, R. Artuso, S. Bargiacchi, G. Mancano, G. Traficante, M. Mucciolo, F. C. Radio, M. T. Bonati, C. Becker, D. Carli, M. I. Atallah Gonzalez, M. Isabelle, S. Moortgat, C. Kumps, A. Peker, N. Rostomashvili, J. Lévy, M. Scala, F. Zara, M. Piccione, C. van Eyk, B. Isidor, B. Cogne, S. Srivastava, A. Quinlan, M. Tartaglia, A. Novelli, L. Garavelli

**C20 Pathogenic variants in SOX11 mimicking Pitt-Hopkins syndrome phenotype**

D. Pasquetti, F. F. L'Erario, G. Marangi, A. Panfili, P. Chiurazzi, E. Sonnini, D. Orteschi, P. Alfieri, S. G. TUDP, M. Morleo, V. Nigro, M. Zollino

**C21 LZTR1 variants in patients with café-au-lait macules: a differential diagnosis other than NF1 and SPRED1**

E. Luppi, A. Minicucci, I. Ambrosetti, E. Coccia, I. Cecconi, C. Rossi, G. Severi, F. Montanari, G. Gasparre, M. Seri, D. Turchetti

**C22 Dual-Energy X-ray Absorptiometry (DXA) in clinical assessment of Lateralized Overgrowth: Characterization and Quantification in different Genetic Conditions**

A. Gazzin, D. Rossi, D. Allegro, S. Cardaropoli, M. Piglionica, N. Resta, A. Mussa

**C23 The new era of arts and genetics: a microscopic study of macroscopic representations**

P. Tesolin, B. Spedicati, A. Feresin, M. Della Monica, G. Zampino, G. Scarano, P. Gasparini, L. Memo, G. Girotto

**C24 MED13L-related intellectual disability: report of six novel variants and literature review**

C. Minotti, L. Sinibaldi, M. L. Dentici, R. Capolino, M. Gnazzo, E. Pisaneschi, F. R. Lepri, G. Novelli, A. Novelli, M. C. Digilio

12:30-13:30 SIMPOSI/WORKSHOP AZIENDALI *non accreditati ECM*

13:30-14:30 SIMPOSI/WORKSHOP AZIENDALI *non accreditati ECM*

14:30-16:00 Sala della Piazza - (Sessione Parallela)  
*non accreditata ECM*

**VIII SESSIONE**

**TERAPIE INNOVATIVE PER MALATTIE GENETICHE RARE**

Moderatori: Brunella Franco (Napoli), Paolo Gasparini (Trieste)

**New therapeutic strategies for children with achondroplasia**

Maria Francesca Bedeschi (Milano)

**Pharmacological approaches to correct the basic functional defect in cystic fibrosis – CFTR vs. alternative targets**

Juan Luis Vicente Galiotta (Napoli)

**HSC-based treatments for leukodystrophies and neurometabolic disorders**

Alessandra Biffi (Padova)

14:30-16:00 Sala del Tempio 1 - (Sessione Parallela)

*non accreditata ECM*

**IX SESSIONE**

**ONCOGENETICA**

Moderatori: Emanuela Lucci Cordisco (Roma), Fiorella Gurrieri (Roma)

**Geni a rischio moderato nel carcinoma mammario**

Paolo Peterlongo (Milano)

**Varianti germinali in profilazione genomica**

Nicola Normanno (Napoli)

**Varianti germinali nei pazienti con neoplasie ematologiche.**

**Nuove acquisizioni e nuove domande**

Cristina Mecucci (Perugia)

14:30-16:00 Sala della Marina - (Sessione Parallela)

*non accreditata ECM*

**X SESSIONE**

**NEUROGENETICS**

*(session in english)*

Moderatori: Elisa Giorgio (Pavia), Leonardo Salviati (Padova)

**Investigating the Genetics of Autism Spectrum Disorders**

Alfredo Brusco (Torino)

**Repeat expansions in rare neurological disorders: the good, the bad, and the hidden**

Christel Depienne (Essen, Germany)

**Multi omics integration in molecular diagnostics of rare neurological disorders**

Holger Prokisch (Munche, Germany)

16:00-17.30 Sala della Piazza - (Sessione Parallela)

*non accreditata ECM*

**XI SESSIONE**

**COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE**

**MALATTIE DEL NEUROSVILUPPO E NEURODEGENERATIVE**

Moderatori: TBD

**C25 The recurrent pathogenic Pro890Leu substitution in CLTC causes a generalized defect in synaptic transmission in *Caenorhabditis elegans***

L. Pannone, V. Muto, F. Nardecchia, M. Di Rocco, E. Marchei, F. Tosato, S. Petrini, G. Onorato, E. Lanza, L. Bertuccini, F. Manti, V. Folli, S. Galosi, E. Di Schiavi, V. Leuzzi, M. Tartaglia, S. Martinelli

**C26 Caratterizzazione genetica di pazienti con encefalopatia dello sviluppo ed epilettica (DEE): identificazione e studi funzionali di varianti patogenetiche in geni codificanti per proteine dei canali del potassio. Benefici per una medicina di precision**  
B. Castellotti, G. Messina, S. Magri, C. Gellera, R. Solazzi, F. Ragona, E. Freri, L. Canafoglia, I. Filareto, F. Taroni, V. Soldovieri, P. Ambrosino, J. Di Francesco, M. Tagliatela, T. Granata

**C27 AUTS2 syndrome: a recognizable clinical entity**  
L. Loberti, L. Adamo, E. Antolini, G. Casamassima, E. C. G., R. Canitano, S. Grosso, R. Tita, M. Bruttini, I. Longo, M. Baldassarri, M. A. Mencarelli, A. Renieri, A. M. Pinto

**C28 CAPRIN1-linked neurodevelopmental disorder: understanding the role of CAPRIN1 loss on neuronal differentiation, neurogenesis, and proliferation.**  
L. Pavinato, A. Delle Vedove, E. Campus, E. R. Vecchi, A. Verrillo, A. Angius, V. Rallo, E. Ferrero, G. B. Ferrero, L. Conti, B. Wirth, A. Baggiolini, A. Brusco

**C29 Transcriptional dysregulation and impaired protein synthesis in Pol III-related Leukodystrophies**  
F. Rey, L. Esposito, A. Mauri, C. Berardo, G. Zuccotti, D. Tonducci, J. Rosati, E. Bertini, F. Nicita, S. Carelli, C. Cereda

**C30 A time- and cost-effective protocol for GBA sequencing and its application in a large cohort of Italian Parkinson's disease patients with Deep Brain Stimulation**  
G. Cuconato, I. Palmieri, E. Monfrini, M. Percetti, M. Avenali, M. J. Morelli, E. Zapparoli, R. Zangaglia, A. Albanese, C. A. Artusi, M. Bozzali, F. Cavalieri, R. Cilia, A. Cocco, R. Eleopra, A. Imarisio, G. Imbalzano, C. Ledda, L. Lopiano, M. C. Malaguti, F. Mamaeli, P. Mitrotti, F. Spagnolo, C. Tassorelli, F. Valentino, F. Valzania, C. Pacchetti, A. Di Fonzo, E. M. Valente

16:00-17.30 Sala del Tempio 1 - (Sessione Parallela)  
*non accreditata ECM*

#### **XII SESSIONE**

#### **COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE ONCOGENETICA / ONCOGENOMICA**

Moderatori: TBD

**C31 Clinical use of SNP arrays and low-coverage whole genome sequencing (WGS) for the detection of genome-wide changes in Multiple Myeloma**  
A. Mascia, C. Cocco, F. Cannas, B. Bayindir, L. Serventi, R. Murru, L. Martorana, A. Azzena, V. Licheri, S. Deidda, M. Casula, G. Tosone, M. Lorrai, S. Tranquilli, C. Mereu, S. Mocci, C. Sanna, A. Bucca, L. Ghelfi Zoboli, F. Lai, G. Mancuso, M. Mura, F. Marongiu, M. Plosiou, R. Littera, D. Derudas, A. Perra, S. R. Giglio

**C32 From comprehensive cancer genome profiling to hereditary cancer predisposition syndromes**  
A. Panfili, S. Duranti, C. Nero, M. De Bonis, E. De Paolis, M. E. Onori, C. Ricciardi Tenore, M. Rinelli, A. Perrucci, F. Giacomini, I. Marino, A. Piermattei, L. Giacò, T. Pasciuto, A. Preziosi, L. Salvatore, E. Bria, G. Tortora, G. Scambia, E. Lucci Cordisco, M. Genuardi

**C33 Integrative genomic analyses identify neuroblastoma risk genes involved in neuronal differentiation**  
M. Tirelli, F. Bonfiglio, S. Cantalupo, A. Montella, M. Avitabile, T. Maiorino, A. Iolascon, M. Capasso

**C34 A comprehensive investigation of histotype-specific microRNA and their variants in Stage I epithelial ovarian cancers**

C. Pesenti, A. Velle, T. Grassi, P. Martini, M. Jaconi, O. Rondinone, F. Agostinis, D. Katsaros, F. Borella, R. Fruscio, M. D'Incalci, S. Marchini, C. Romualdi

**C35 Meta-Analyses on 270,662 cases and controls and CRISPR/Cas9-based assay clarify the effect of the FANCM truncating variants as breast cancer risk factors**

G. Figlioli, A. Billaud, BCAC collaborators, J. Na, E. C. Polley, F. J. Couch, P. James, N. Li, B. W. Lim, I. G. Campbell, P. Kleiblova, J. Soukupova, Z. Kleibl, F. Lesueur, N. Andrieu, D. Stoppa-Lyonnet, J. G. Dowty, T. Nguyen-Dumont, M. C. Southey, P. Peterlongo

**C36 Penetrance of different cancer types for Italian founder BRCA1 variant c.5017\_5019del (p.His1673del)**

G. Innella, C. Fortuno, S. Miccoli, B. Feng, C. Carroll, M. T. Parsons, L. Godino, M. Montagna, D. Calistri, L. Cortesi, B. Pasini, S. Manoukian, D. Giachino, L. Matricardi, V. Zampiga, C. Piombino, F. Vignolo Lutati, J. Azzolini, M. C. Foti, R. Danesi, V. Arcangeli, S. M. Caputo, S. Hiraki, S. Ferrari, A. B. Spurdle, D. Turchetti

16:00-17.30 Sala della Marina - (Sessione Parallela)

*non accreditata ECM*

**XIII SESSIONE**

**COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE**

**MALATTIE NEUROMUSCOLARI E METABOLICHE**

Moderatori: TBD

**C37 Exon usage matters: an in-depth study of isoforms in different developmental stages assists genotype-phenotype correlation and clinical prognosis in complex genetic diseases such as titinopathies**

M. F. Di Feo, F. Forzano, A. F. Brady, M. Iascone, P. D'Oria, L. Spaccini, E. Giorgio, G. C. Casalis Cavalchini, A. Brusco, T. Attie-Bitach, S. Nampoothiri, E. Ryan, M. Morrow, S. Gorokhova, B. Chabrol, M. Jokela, B. Udd, M. Savarese

**C38 AK3, adenylate kinase isozyme 3, is a new gene associated with mitochondrial myopathy and multiple mtDNA deletions**

A. Nasca, A. Legati, T. Ciavattini, C. D'onofrio, N. Zanetti, E. Lamantea, M. A. Maioli, C. Lamperti, H. Prokisch, D. Ghezzi

**C39 CCDC78: unveiling the function of a novel gene associated to hereditary myopathy**

D. Lopergolo, G. N. Gallus, G. Pieraccini, F. Boscaro, G. Serni, N. Volpi, P. Formichi, S. Bianchi, G. Berti, V. Sorrentino, D. Rossi, N. De Stefano, F. M. Santorelli, A. Malandrini

**C40 Phenotypic and molecular features of a large ODDD family: expanding the spectrum of CX43-related disorder and revisiting diagnostic panels for movement disorders**

I. Ambrosetti, A. Vaisfeld, F. Palombo, D. Ormanbekova, C. Fiorini, R. Lodi, C. Tonon, R. Liguori, G. Rizzo, V. Carelli

**C41 Validation of a Machine Learning tool for identifying FSHD patients: a one-year follow-up study**

D. Megalizzi, V. Caputo, R. Cascella, G. Trastulli, C. Fabrizio, L. Colantoni, E. Proietti Piorgo, M. Monforte, C. Caltagirone, E. Ricci, G. Tasca, C. Strafella, E. Giardina



**C42 Applicazione della metodica di Next Generation Sequencing a neonati positivi allo Screening Neonatale Esteso: utilità del test genetico per la diagnosi definitiva di malattie metaboliche ereditarie**

F. Barretta, F. Uomo, A. Verde, A. Rossi, L. Albano, D. Crisci, F. Vallone, M. Petrone, D. Dottore Stagna, C. De Falco, S. Fecarotta, M. Ruoppolo, C. Mazzaccara, G. Frisso

17.30-18.30 ASSEMBLEA DEI SOCI

## Venerdì 6 ottobre 2023

08:30-10:30 Sala della Piazza - (Sessione Plenaria)

### XIV SESSIONE

#### EMERGING TECHNOLOGIES: THE FUTURE OF GENOMICS MEDICINE

*(session in english)*

Moderatori: Tommaso Pippucci (Bologna), Vincenzo Nigro (Napoli)

#### Long-read genomic technologies to unravel undiagnosed rare diseases

Alex Hoischen (Nijmegen, The Netherlands)

#### Sequencing (r)evolution

Massimo Delledonne (Verona)

#### RNA-sequencing to improve diagnosis of rare genetic disorders

Tjakko Van Ham (Rotterdam, The Netherlands)

10:30-11:00 Pausa e poster view

11.00-12:30 Sala della Piazza - (Sessione Parallela)

*non accreditata ECM*

### XV SESSIONE

#### COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

#### CARATTERI COMPLESSI E MEDICINA DI PRECISIONE

Moderatori: TBD

#### C43 Genetic regulation of 259 circulating lipid species in a Sardinian cohort

M. Floris, S. Liggi, C. Sidore, M. Steri, M. Zoledziewska, A. Mulas, V. Orrù, M. L. Idda, M. Devoto, L. Atzori, E. Fiorillo, J. Griffin, F. Cucca

#### C44 Highlighting SLC7A8 Transcriptional Regulators for the Treatment of Age-Related Hearing Loss

P. Tesolin, P. Bartocconi, G. Pianigiani, A. Morgan, M. Caballero, G. Rojas Granado, I. Ramos, P. Aloy, P. Gasparini, V. Nunes Martinez, G. Giroto, M. Palacin

#### C45 Post-GWAS functional analysis of the 11p11.2 risk locus identifies HSD17B12 as a neuroblastoma susceptibility gene involved in lipid metabolism

T. Maiorino, M. Avitabile, V. A. Lasorsa, S. Cantalupo, M. Tirelli, M. Morini, M. Ardito, A. Eva, M. Caterino, M. Ruoppolo, J. M. Maris, S. J. Diskin, A. Iolascon, M. Capasso

#### C46 Artificial Intelligence and Machine Learning approaches to support clinical management and genotype-phenotype dissection of patients with neurofibromatosis type 1

M. Zanobio, A. Farina, C. Santoro, M. A. B. Melone, S. Perrotta, M. Benedetto, A. Biondi, S. Tagliaferri, A. Torella, V. Nigro, G. Piluso

**C47 Integrating structural variant calling, annotation and prioritization into whole genome analysis workflows: a practical application in the molecular diagnosis of neurodevelopmental disorders**

E. Iovino, F. Montanari, G. Severi, F. Bisulli, L. Licchetta, R. Minardi, A. Cavalli, F. Viti, J. Guevara, J. Sebat, T. Pippucci, M. Seri

**C48 Mitochondrial genome variability in COVID-19 patients**

A. Fiorentino, C. Fiorini, D. Ormandekova, A. Mattiaccio, P. Dimartino, E. Spagnolo, Orchestra Genomics group, M. Giannella, P. Viale, Z. R. Palacios-Baena, T. Pippucci, M. Seri, L. Caporali, V. Carelli

11.00-12:30 Sala del Tempio 1 - (Sessione Parallela)

*non accreditata ECM*

**XVI SESSIONE**

**COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE**

**GENOMICA E CITOGENOMICA SUL CAMPO**

Moderatori: TBD

**C49 Low coverage Whole Genome Sequencing enables detection of constitutional and somatic chromosomal rearrangements: a new low-cost test for routinary molecular diagnosis**

B. Bayindir, F. Cannas, R. Murru, L. Martorana, S. Mocci, C. Cocco, C. Sanna, F. Lai, G. Mancuso, M. Mura, F. Marongiu, E. Giuessi, R. Littera, P. Ruggerone, A. Perra, O. Zuffardi, S. Giglio

**C50 Long read sequencing filled the gap in a molecularly unsolved case of Cornelia de Lange Syndrome**

I. Bestetti, M. Crippa, A. Sironi, M. Bellini, F. Tumiatti, F. Ceriotti, L. Memo, M. Iascone, L. Larizza, P. Finelli

**C51 The new Troina database of CNVs: faster, more flexible, and with more features than the previous version.**

A. Patamia, M. Di Franco, O. Galesi, L. Saccuzzo, L. Grillo, M. C. Giambirtone, S. Amata, A. Spalletta, M. Sturnio, N. Testa, P. Schinocca, P. Failla, D. Greco, C. Romano, M. Fichera

**C52 Rapid genetic diagnosis in critically ill children: what is better than genome?**

E. Rosina, L. Pezzani, A. Scatigno, L. Pezzoli, D. Marchetti, C. Lucca, M. Bellini, A. R. Lincesso, L. Perego, N. Della Malva, C. Daolio, D. Tonduti, S. Gasperini, L. Spaccini, A. Pilotta, A. Cereda, G. Mangili, E. Bonanomi, M. Iascone

**C53 Analisi di una coorte di pazienti affetti o portatori di Fibrosi Cistica sottoposti a cicli di PMA per eseguire la diagnosi genetica preimpianto (PGT)**

I. Gabbiato, M. Menegazzo, A. Busciglio, L. Passaglia, D. Calosci, F. Cartisano, C. F. Zambon, D. Zuccarello

**C54 Copy number variant (CNV) detection using exome sequencing data in neurodevelopmental disorders (NDDs)**

S. Rizzo, S. Trajkova, A. Rinninella, F. Pintus, E. Sukarova-Angelovska, D. Nestorovska, S. Cardaropoli, L. Pavinato, V. Pullano, C. Giovenino, S. Carestato, S. De Rubeis, J. Buxbaum, P. Dimartino, R. D'Aurizio, T. Pippucci, A. Brusco

11.00-12:30 Sala della Marina - (sessione Parallela)

*non accreditata ECM*

**XVII SESSIONE PARALLELA**

**COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE**

**DAI MECCANISMI ALLA TERAPIA**

Moderatori: TBD

**C55 Experimental model for studying clinical variability of Thymidine Kinase 2 deficiency with induced pluripotent stem cells**

E. Santi, S. Resciniti, G. Tioli, S. Carli, F. Palombo, C. Garone

**C56 Utilizzo di Fluoxetina, un inibitore del reuptake della serotonina, per il miglioramento della disabilità intellettiva nella sindrome di Down: risultati di uno studio pilota di fase I in una popolazione pediatrica**

I. Scala, C. Bravaccio, M. Marino, M. P. Riccio, O. Scicolone, E. Clementi, R. Bartesaghi, P. Strisciuglio

**C57 Gain-of-function and loss-of-function variants in GRIA3 lead to distinct neurodevelopmental phenotypes**

B. Rinaldi, A. Bayat, L. G. Zachariassen, J. Sun, Y. Ge, D. Zhou, K. Bonde, L. H. Jensen, I. A. Ali Awad, A. Sheib, S. M. Shah, S. El-Sayed, S. M. Lyngby, M. G. Pedersen, C. Stenum-Berg, D. Milani, M. F. Bedeschi, C. Di Napoli, F. Grilli, P. Marchisio, A. Micalizzi, M. Trivisano, N. Specchio, GRIA3-study group, R. S. Møller, A. Z. Tümer, M. Musgaard, B. Gerard, J. R. Lemke, Y. S. Shi, A. S. Kristensen

**C58 OFD1: one gene, several disorders**

N. Pezzella, F. Massaro, L. Ferrante, R. Tammaro, M. Cesana, B. Franco

**C59 Dominantly acting ATP6V1B2 and ATP6V1C1 variants resulting in hyperactive vacuolar ATPase pump function causes neurodevelopmental phenotypes associated with defective lysosomal function and impaired autophagolysosome formation**

E. Flex, G. Carpentieri, S. Cecchetti, G. Bocchinfuso, F. C. Radio, C. Calderan, P. Calligari, A. Pietrantonio, A. Ciolfi, S. Pizzi, C. Leoni, R. Onesimo, G. Cappuccio, S. Martinelli, E. Messina, V. Caputo, U. Hüffmeier, C. Mignot, S. Auvin, Y. Capri, C. M. Lourenco, B. E. Russel, A. Neustad, B. Keren, A. Reis, N. Brunetti Pierri, P. Campeau, G. Zampino, L. Stella, L. Salviati, M. Tartaglia

**C60 Mutations in AGBL5 are responsible for an Usher-like phenotype**

M. Karali, G. García-García, F. Testa, M. R. Barillari, M. Scarpato, M. E. Onore, R. Zeuli, F. Simonelli, J. M. Millán, S. Banfi

12:30-13:30 SIMPOSI/WORKSHOP AZIENDALI *non accreditati ECM*

13:30-14:30 SIMPOSI/WORKSHOP AZIENDALI *non accreditati ECM*

14.30-16:00 Sala della Piazza - (Sessione Parallela)

*non accreditata ECM*

**XVIII SESSIONE**

**COMPLEX DISEASES**

*(session in english)*

Moderatori: Giuseppe Matullo (Torino), TBD

**Omics approaches in complex disease studies**

Nicole Soranzo (Milano)

**Personal risk prediction in complex diseases: the Finnish cohort**

Samuli Ripatti (Helsinki, Finland)

**Gene-microbiome interactions in human health and complex diseases**

Serena Sanna (Cagliari)

14.30-16:00 Sala del Tempio 1 – (Sessione Parallela)

*non accreditata ECM*

**XIX SESSIONE**

**NUOVI APPROCCI IN GENETICA CLINICA**

Moderatori: Claudio Graziano (Cesena), Livia Garavelli (Reggio Emilia)

**Reverse Phenotyping**

Matteo Della Monica (Napoli)

**La nuova Genomica Clinica**

Giovanni Battista Ferrero (Torino)

**Multimics in clinical genetics**

Lisenka Vissers (Nijmegen, The Netherlands)

14.30-16:00 Sala della Marina – (Sessione Parallela)

*non accreditata ECM*

**XX SESSIONE**

**DIAGNOSI PRENATALE E GENETICA DELLA RIPRODUZIONE**

Moderatori: Daniela Zuccarello (Padova), Laura Bernardini (Roma)

**A risk cut off for prenatal screening and diagnosis or testing for all?**

G. Srebniak (Erasmus, The Netherlands)

**Medicina genomica preconcezionale per migliorare l'outcome riproduttivo**

Antonio Capalbo (Roma)

**Diagnosi preimpianto NON invasiva versus PGT**

Christian Ottolini (London, United Kingdom)

16:00-17:00 **Chiusura congresso e premi**

**Giovedì 5 ottobre 2023**

**10:00-11:00 Sala del Faro**

Presentazione del libro

**"La cura inaspettata: l'HIV da peste del secolo a farmaco di precisione"**

(Mondadori, 2023)

Incontro con gli autori

Alessandro Aiuti (vicedirettore SR-TIGET) e Annamaria Zaccheddu (Fondazione Telethon)