

XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIGU RIMINI, 4-6 ottobre 2023



un evento
organizzato da



BIOMEDIA
La collaborazione del sapere

PROGRAMMA



COMITATI

CONSIGLIO DIRETTIVO

Presidente

Paolo Gasparini (Trieste)

Segretario-Tesoriere

Fiorella Gurrieri (Roma)

Consiglieri

*Brunella Franco (Napoli), Claudio Graziano (Pievesestina di Cesena, FC)
Giuseppe Matullo (Torino), Marco Tartaglia (Roma)
Daniela Zuccarello (Padova)*

PRESIDENTE DEL CONGRESSO

Marco Seri (Bologna)

COMITATO SCIENTIFICO DEL CONGRESSO

Presidente

Vincenzo Nigro (Napoli)

*Laura Bernardini (Roma), Livia Garavelli (Reggio Emilia), Elisa Giorgio (Pavia)
Emanuela Lucci Cordisco (Roma), Maria Giuseppina Miano (Napoli)
Tommaso Pippucci (Bologna), Leonardo Salviati (Padova)*

in rappresentanza del Consiglio Direttivo

Brunella Franco (Napoli), Giuseppe Matullo (Torino)

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Biomedica srl

Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
e-mail: congressosigu@biomedica.net

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA

Segreteria di Presidenza
e-mail: sigu@biomedica.net
Tel. 02.45498282





Messaggio del Presidente

Care Colleghe, Cari Colleghi, Cari Amici,

Il Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana è arrivato alla 26° edizione e torna al Palacongressi di Rimini, una struttura che è abituata ad accogliere gli eventi di molte società scientifiche e che offre tutte le caratteristiche di spazi, funzionalità, efficienza e tecnologie necessarie ad un evento rilevante come il nostro.

Il programma comprende letture, comunicazioni orali e poster su temi di ricerca di base, clinica e traslazionale caratteristici della nostra disciplina, aspetti innovativi ed in qualche caso di frontiera, insieme a momenti di formazione e di discussione di politica sanitaria con una tavola rotonda sulle malattie rare cui parteciperà anche il Ministro della Salute, Prof. Orazio Schillaci. Quest'anno abbiamo ampliato il numero di sessioni delle comunicazioni orali che consentiranno 60 presentazioni in aggiunta alla discussione poster.

Il Congresso sarà anche il luogo migliore per premiare gli studenti vincitori del DNA-Day, Il vincitore del Premio Baschirotto 2023 per la ricerca scientifica, le migliori comunicazioni di giovani genetisti, le migliori presentazioni e poster, poiché a Rimini sarà raggruppata l'intera comunità scientifica di riferimento.

Il programma riflette l'esperienza e la passione del Consiglio Direttivo e del Comitato Scientifico, cui va il mio più sentito ringraziamento per il grande lavoro svolto in questo anno.

Affinchè il Congresso diventi un momento proficuo per la nostra crescita professionale, c'è bisogno della partecipazione attiva di tutti, amici vecchi e nuovi della famiglia SIGU. Una comunità che ha superato i 1500 soci e rappresenta un gruppo sempre più omogeneo, dinamico e affiatato.

*Buon Congresso
Paolo Gasparini*





Moderatori, Relatori





Maria Francesca Bedeschi

Milano

Simona Bellagambi

Roma

Laura Bernardini

Roma

Alessandra Biffi

Padova

Beatrice Bodega

Milano

Alfredo Brusco

Torino

Olga Calabrese

Modena

Antonio Capalbo

Roma

Mario Capasso

Napoli

Ilaria Ciancaleoni

Roma

Bruno Dallapiccola

Roma

Matteo Della Monica

Napoli

Massimo Delledonne

Verona

Christel Depienne

Essen, Germany

Ilaria Donati

Rimini

Giovanni Battista Ferrero

Torino

Brunella Franco

Napoli

Luis Juan Vicente Galieta

Napoli

Antonella Gambale

Napoli

Livia Garavelli

Reggio Emilia

Paolo Gasparini

Trieste

Massimo Gennarelli

Brescia

Daniele Ghezzi

Milano

Sabrina Giglio

Cagliari

Elisa Giorgio

Pavia

Claudio Graziano

Bologna

Jean-Louis Gueant

Vandoeuvre les Nancy, France

Fiorella Gurrieri

Roma

Alexander Hoischen

Nijmegen, The Netherlands

Achille Iolascon

Napoli

Emanuela Lucci Cordisco

Roma

Paola Mandich

Genova





MODERATORI, RELATORI

Giuseppe Matullo

Torino

Cristina Mecucci

Perugia

Giuseppe Merla

Napoli

Maria Giuseppina Miano

Napoli

Monica Miozzo

Milano

Vincenzo Nigro

Napoli

Nicola Normanno

Napoli

Giuseppe Novelli

Roma

Christian Ottolini

London, United Kingdom

Francesca Pasinelli

Roma

Paolo Peterlongo

Milano

Tommaso Pippucci

Bologna

Paolo Prontera

Perugia

Samuli Ripatti

Helsinki, Finland

Giovanni Romeo

Bologna

Leonardo Salviati

Padova

Bekim Sadikovic

London, Canada

Serena Sanna

Cagliari

Orazio Schillaci

Roma

Marco Seri

Bologna

Dmitrii Smirnov

Munich, Germany

Nicole Soranzo

Milano

Gosia Srebniak

Erasmus, The Netherlands

Rino Stuppia

Chieti

Andrea Superti Furga

Losanna, Switzerland

Marco Tartaglia

Roma

Tjakko Van Ham

Rotterdam, The Netherlands

Lisenka Vissers

Nijmegen, The Netherlands

Daniela Zuccarello

Padova





Programma Scientifico





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

GdL SIGU SANITA'

12:00-13:00
Sala del Tempio

GdL GENETICA FORENSE

13:00-14:00
Sala del Tempio

GdL EPIGENETICA

12:00-13:00
Sala della Marina

GdL SPECIALIZZANDI

13:00-14:00
Sala della Marina

GdL GENETICA ONCOLOGICA

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

APERTURA 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

I SESSIONE (PLENARIA)**OPENING LECTURE***Moderatori: Paolo Gasparini (Trieste), Marco Seri (Bologna)***Evolution of clinical and molecular diagnosis in genetic disorders***Andrea Superti-Furga (Losanna, Switzerland)*

15:30-17:00

Sala della Piazza

II SESSIONE (PLENARIA)**MIGLIORI ABSTRACT SELEZIONATI***Moderatori: Achille Iolascon (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 **Premiazione DNA DAY (PLENARIA)**
 Sala della Piazza **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

Premio "Mauro Baschirotto" 2023 per la Ricerca Scientifica





08:30-10:00

Sala della Piazza

V SESSIONE (PLENARIA)**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

V SESSIONE (PARALLELA)*non accreditata ECM***COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE****NGS NELLA PRATICA CLINICA***Moderatori: Massimo Delledonne (Verona), Paola Mandich (Genova)*

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. Spampinato, 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. Iascone

11:00-12:30
 Sala del Tempio

VI SESSIONE (PARALLELA)
 non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

EPIGENETICA E CONTROLLO DELL'ESPRESSIONE GENICA

Moderatori: Giuseppe Merla (Napoli), Rino Stuppia (Chieti)

- 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 "episignature" 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 **VII SESSIONE (PARALLELA)**
Sala della Marina *non accreditata ECM*
- COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE**
- DISMORFOLOGIA E GENETICA CLINICA**
Moderatori: Ilaria Donati (Rimini), Giovanni Battista Ferrero (Torino)
- 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

12:30-14:30 **SIMPOSI/WORKSHOP AZIENDALI (PARALLELE)**
sessioni non accreditate ECM

14:30-16:00 **VIII SESSIONE (PARALLELA)**
Sala della Piazza non accreditata ECM

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 **IX SESSIONE (PARALLELA)**
Sala del Tempio *non accreditata ECM*

ONCOGENETICA

Moderatori: Fiorella Gurrieri (Roma), Emanuela Lucci Cordisco (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 **X SESSIONE (PARALLELA)**
Sala della Marina *non accreditata ECM*

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

Dmitrii Smirnov (Munche, Germany)





16:00-17.30 **XI SESSIONE (PARALLELA)**
 Sala della Piazza *non accreditata ECM*

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

MALATTIE DEL NEUROSVILUPPO E NEURODEGENERATIVE

Moderatori: Alfredo Brusco (Torino), Paolo Prontera (Perugia)

- 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. Tonduti, 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. Cavaliere, 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

XII SESSIONE (PARALLELA)
non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

ONCOGENETICA / ONCOGENOMICA

Moderatori: Antonella Gambale (Napoli), Sabrina Giglio (Cagliari)

- 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. Lorrari, 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 **XIII SESSIONE (PARALLELA)**
Sala della Marina non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

MALATTIE NEUROMUSCOLARI E METABOLICHE

Moderatori: Maria Francesca Bedeschi (Milano), Giuseppe Novelli (Roma)

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. Iacone, 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**



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)





08:30-10:30
Sala della Piazza

XIV SESSIONE (PLENARIA)

EMERGING TECHNOLOGIES: THE FUTURE OF GENOMICS MEDICINE

session in english

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

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

XV SESSIONE (PARALLELA)

non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

CARATTERI COMPLESSI E MEDICINA DI PRECISIONE

Moderatori: Massimo Gennarelli (Brescia), Monica Miozzo (Milano)

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. Bartoccioni, 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 **XVI SESSIONE (PARALLELA)**
Sala del Tempio **non accreditata ECM**
- COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE**
- GENOMICA E CITOGENOMICA SUL CAMPO**
Moderatori: Laura Bernardini (Roma), Olga Calabrese (Modena)
- 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. Giuressi, 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. Tonducci, 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. Carestiatto, S. De Rubeis, J. Buxbaum, P. Dimartino, R. D'Aurizio, T. Pippucci, A. Brusco

11.00-12:30 **XVII SESSIONE (PARALLELA)**
Sala della Marina non accreditata ECM

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

DAI MECCANISMI ALLA TERAPIA

Moderatori: Daniele Ghezzi (Milano), Marco Seri (Bologna)

- 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
- 12:30-14:30 **SIMPOSI/WORKSHOP AZIENDALI (PARALLELE)**
sessioni non accreditate ECM
- 14.30-16:00 **XVIII SESSIONE (PARALLELA)**
Sala della Piazza non accreditata ECM
- COMPLEX DISEASES**
session in english
Moderatori: Mario Capasso (Napoli), Giuseppe Matullo (Torino)
- 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 **XIX SESSIONE (PARALLELA)**
Sala del Tempio non accreditata ECM

NUOVI APPROCCI IN GENETICA CLINICA

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

Reverse Phenotyping

Matteo Della Monica (Napoli)

La nuova Genomica Clinica

Giovanni Battista Ferrero (Torino)

Multimomics in clinical genetics

Lisenka Vissers (Nijmegen, The Netherlands)

14.30-16:00 **XX SESSIONE (PARALLELA)**
Sala della Marina non accreditata ECM

DIAGNOSI PRENATALE E GENETICA DELLA RIPRODUZIONE

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

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

Gosia 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 CONSEGNA PREMI
PREMI SIGU**





Workshop/Simposi *non accreditati ECM





12:30-13:30
Sala del Tempio

WORKSHOP/SIMPOSIO

con il contributo non condizionante di ROCHE

WS NUOVI APPROCCI NELL'AMBITO DELL'ANALISI NGS NEL LABORATORIO DI GENETICA**NGS and dPCR integrated approach for the detection of low grade mosaicism in patients with different genetic conditions**

Aldesia Provenzano - Direttore del Laboratorio di Genetica Medica Croce Rossa Italiana presidio Anna Torrigiani - Firenze

KAPA HyperExome V2 Probes – the latest whole-exome sequencing solution shows high performance in the real-world setting

Antonio Fadda - Ricercatore post Doc - Dipartimento di Biotecnologie - Università degli Studi di Verona

12:30-13:30
Sala della Marina

WORKSHOP/SIMPOSIO

con il contributo non condizionante di BIOTECHNE

**L'ESPANSIONE C9ORF72 NELLA DIAGNOSI DI FTD E ALS
UTILITÀ DEL TEST AMPLIDEX® C9ORF72 PER STANDARDIZZARE LA PRATICA DI LABORATORIO**

Moderator: Efterpi Papouli

Senior Product Manager-Asuragen, a Bio-Techne Brand

Speaker: Emiliano Giardina

*Head of Laboratory of Genomic Medicine, University of Rome "Tor Vergata"
- Fondazione Santa Lucia - IRCCS*





13:30-14:30

Sala della Piazza

WORKSHOP/SIMPOSIO*con il contributo non condizionante di VODEN MEDICAL***COME LE VARIANTI STRUTTURALI IDENTIFICATE DALLA MAPPATURA OTTICA DEL GENOMA BIONANO POSSONO RISOLVERE CASI CON GENOMI COMPLESSI***Moderatore: Aurora Lucchi (Voden Medical Instruments – Meda, MB)***La mappatura ottica del genoma (OGM) può individuare sia varianti strutturali (SV) sia variazioni di numero di copie (CNV) in un singolo test***Alessio Venier (Udine)***Optical Genome Mapping and hidden structural variants underlying complex neurodevelopmental disorders***Maria Clara Bonaglia (Bosisio Parini LC)***Cold case: Applicazione della tecnologia Optical Genome Mapping nella risoluzione di casi senza diagnosi e studio di nuovi meccanismi patogenetici***Viola Alesi (Roma)*

13:30-14:30

Sala del Tempio

WORKSHOP/SIMPOSIO*con il contributo non condizionante di Genomeup***JULIAOMIX™: ECOSISTEMA DIGITALE INNOVATIVO AL SERVIZIO DELLA GENETICA****Efficienza, sicurezza e scalabilità***Moderatori: Sabrina Giglio (Cagliari), Mattia Gentile (Ospedale Di Venere, Bari)***Introduzione***Simone Gardini (CEO & Co-Founder GenomeUp)***Julia Genome Viewer - A new way to analyze your samples***Baran Bayindir (Università degli Studi di Cagliari)***Ottimizzazione della gestione dei test genetici mediante una piattaforma digitale integrata***Emanuele Agolini (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma)*



13:30-14:30 **WORKSHOP/SIMPOSIO**
Sala della Marina con il contributo non condizionante di **ILLUMINA**

WHOLE-GENOME SEQUENCING (WGS) BREAKING FRONTIERS ON PATIENT CARE IN ITALY | IL SEQUENZIAMENTO DEL GENOMA (WGS): NUOVE FRONTIERE NELL'ASSISTENZA AL PAZIENTE IN ITALIA

Unlocking the power of the genome with Illumina innovations / Le più recenti innovazioni Illumina al servizio della genomica

Alessandro Martino, Executive Sales Specialist, Illumina

Whole-genome sequencing in pediatric patients: last or first-tier?

Maria Iascone, Director of the Medical Genetics Laboratory, Papa Giovanni XXIII Hospital

Advancing neonatal care: an overview of Genomic Newborn Screening initiatives / Il progresso nell'assistenza neonatale: una panoramica delle iniziative di screening genomico neonatale

Antonio Novelli, Director of the Medical Genetics Laboratory, Bambino Gesù Children's Hospital

Genomics in Medicine: Educational tools to support genomic sequencing in pediatric care Genomics in Medicine: Strumenti educativi per l'implementazione del sequenziamento genomico in pediatria

Daniela Piazzolla, Manager, Medical Affairs, Illumina





12:30-13:30

*Sala del Tempio***WORKSHOP/SIMPOSIO***con il contributo non condizionante di ENGENOME*

eVai SUGGESTED DIAGNOSIS: INTERPRETAZIONE DELLE VARIANTI BASATA SULL'IA E GUIDATA DALLA PATOGENICITÀ, DAI FENOTIPI E DALL'EREDITARIETÀ

Presentazione Aziendale*Ettore Rizzo (Engenome)***eVai: la funzionalità di Suggested Diagnosis***Ivan Limongelli (Engenome)*

Introduzione a DIVAs: l'intelligenza artificiale per l'interpretazione di combinazioni digeniche di varianti

Susanna Zucca (Engenome)

Q&A

12:30-13:30

*Sala della Marina***WORKSHOP/SIMPOSIO***con il contributo non condizionante di OXFORD NANOPORE*

NANOPORE SEQUENCING: A RAPID, ACCURATE AND INFORMATIVE TOOL FOR CLINICAL RESEARCH

*Moderator: Oliver Hartwell, Senior Director of Oxford Nanopore Diagnostics
Angelica Vittori, Senior Nanopore Account Specialist, Oxford Nanopore Technologies*

Exploring the potential of long-read sequencing in diagnostics of human disease

Jernej Kovač

Department of Genomics, Clinical Institute of Special Laboratory Diagnostics, University Children's Hospital, University Medical Centre Ljubljana

Validazione clinica di un kit di sequencing dei geni BRCA1 e BRCA2 su piattaforma Nanopore MinION

Alessia Micalizzi

Dirigente Biologo/Specialista in Genetica Medica, Unità di Ricerca di Citogenomica Traslazionale, IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù

Phased human genomes and epigenomes by long-read sequencing

Graziano Pesole, University of Bari





PREMI

I migliori contributi scientifici (poster o comunicazioni orali) parteciperanno all'assegnazione di uno dei premi previsti per il congresso 2023

Premio SIGU CLAUDIO CASTELLAN

Per il miglior contributo in Genetica Clinica

Premio SIGU FRANCA DAGNA BRICARELLI

Per il miglior contributo in Citogenetica/Citogenomica

Premi MIGLIORI POSTER

Premio A.Ma.R.T.I

Per il miglior contributo sulle malattie renali dell'infanzia

Premio "GIUSEPPE PILIA"

Per il miglior contributo sulle malattie complesse

Premio SIGU NICOLA MIGONE

Premio MIA NERI FOUNDATION

Per il miglior contributo in tema di tumori cerebrali infantili o, in subordine, tumori infantili

All'assegnazione dei premi potranno concorrere i giovani ricercatori di età inferiore ai 40 anni al 31 dicembre 2023 regolarmente iscritti al congresso.





Società Italiana di Genetica Umana



Informazioni Generali





SEDE DEL CONGRESSO

Palacongressi Rimini
Via Monte Titano 152
47923 Rimini (RN)
<https://www.riminipalacongressi.it/>

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Biomedica srl
Via L. Temolo 4 - 20126 Milano - Tel. 02/45498282
E-mail: congressosigu@biomedica.net
www.biomedica.net - <https://sigu.congressonazionale.com>

Orario apertura uffici:
dal lunedì al venerdì ore 9.00 - 13.00 / 14.00 - 18.00

REFERENTI BIOMEDIA

Referente Commerciale Aziende	Ermes Turolla - ermes.turolla@biomedica.net
Referente Organizzativo	Raffaella Galli - congressosigu@biomedica.net
Referente Operativo Aziende	Alice Torrigiani - alice.torrigiani@biomedica.net
Segreteria SIGU	Serena Nicosia - sigu@biomedica.net
Presentazione Abstract e Poster	Raffaella Galli - congressosigu@biomedica.net

La Segreteria sarà operativa presso la Sede Congressuale sino al termine del congresso.

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:

Mercoledì 4 ottobre	13.00 - 19.00
Giovedì 5 ottobre	8.30 - 19.00
Venerdì 6 ottobre	8.30 - 17.00





INFORMAZIONI GENERALI

QUOTE DI ISCRIZIONE AL CONGRESSO

Socio SIGU	Entro il 15 luglio 2023	Dal 16 luglio 2023	Onsite
Intero congresso	€ 250,00+IVA=€ 305,00	€ 350,00+IVA = € 427,00	€ 400,00+IVA=€ 488,00
Giornaliera (solo un giorno non rinnovabile. La quota non dà diritto ai crediti ECM)	€ 100,00+IVA=€ 122,00	€ 120,00+IVA = € 146,40	€ 150,00+IVA=€ 183,00
Primo autore e/o Presentatore Comunicazione	€ 250,00+IVA=€ 305,00	quota invariata	€ 300,00+IVA=€ 366,00

*in regola con il pagamento della quota associativa 2022

Non Socio SIGU	Entro il 15 luglio 2023	Dal 16 luglio 2023	Onsite
Intero congresso	€ 350,00+IVA=€ 427,00	€ 450,00+IVA=€ 549,00	€ 500,00+IVA=€ 610,00
Giornaliera (solo un giorno non rinnovabile. La quota non dà diritto ai crediti ECM)	€ 130,00+IVA=€ 158,60	€ 150,00+IVA=€ 183,00	€ 180,00+IVA=€ 219,60
Primo autore e/o Presentatore Comunicazione	€ 300,00+IVA=€ 366,00	quota invariata	€ 350,00+IVA=€ 427,00

Under 35(35 anni compiuti entro il 31/12/2023)**

e/o primo autore poster/presentatore comunicazione under 35 anni
e/o studenti / specializzandi / dottorandi

	Entro il 15 luglio 2023	Dal 16 luglio 2023	Onsite
Intero congresso	€ 100,00+IVA=€ 122,00	quota invariata	€ 120,00+IVA=€ 146,40

** 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 2022/2023. 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:

- Accesso ai lavori congressuali
- Kit congressuale completo
- Attestato di presenza
Attenzione: l'attestato di presenza sarà scaricabile on line dal partecipante post congresso
- Lunch e coffe break se previsti a programma

Non sono previste navette per gli spostamenti



XXV



CONGRESSO NAZIONALE SIGU

36



CANCELLAZIONI E RIMBORSI

Per le rinunce che perverranno alla Segreteria Organizzativa fino a 40 giorni prima dell'evento non sarà applicata nessuna penale, oltre tale termine e fino a 15 giorni prima dell'inizio dell'evento sarà trattenuto il 50% della quota d'iscrizione a titolo di spese di segreteria. Dopo tale termine, non sarà effettuato nessun 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 inviando una comunicazione all'indirizzo congressoisicca@biomedia.net (Nel caso di aziende sponsor si ricorda che la sostituzione del nominativo dovrà essere fatta esclusivamente online tramite apposita piattaforma) Ogni eventuale rimborso verrà effettuato in seguito alla conclusione dell'evento. Qualora l'evento venga cancellato per cause che non dipendano dalla Segreteria Organizzativa, la stessa non rimborserà spese sostenute dal partecipante ad eccezione della quota di iscrizione.

PRENOTAZIONE ALBERGHIERA

Gruppi/Delegazioni aziendali (no individuali)
I viaggi di Salomone
sigu2023@iviaggidisalomone.it

ACCREDITAMENTO ECM

Il Congresso SIGU è incluso nel Piano Formativo di SIGU Provider 2023 presso il Programma Nazionale di Educazione Continua in Medicina del Ministero della Salute.

ID EVENTO: **395440**

Crediti: **2,4**

Ore di formazione: **8**

Il congresso è accreditato dal 4 al 6 settembre per le seguenti categorie professionali:

- Medico Chirurgo
- Biologo
- Infermiere
- Tecnico sanitario di Laboratorio Biomedico

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

Obiettivo formativo: Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura





Per avere diritto ai crediti è necessario:

- aver timbrato in entrata e in uscita il badge sulle torrette presenti in sede per ogni giornata congressuale
- aver frequentato almeno il 90% dell'attività formativa dell'evento
- aver consegnato in Segreteria l'autocertificazione presente nella borsa congressuale
- aver consegnato la scheda "partecipante sponsorizzato" SOLO nel caso in cui la propria iscrizione sia stata effettuata da sponsor commerciale (no aziende asl / università etc)
- aver compilato il questionario di soddisfazione e valutazione disponibile online

Una volta compilati i questionari sarà possibile scaricare direttamente dal sito il proprio attestato ECM.

Si rammenta al partecipante che il limite massimo dei crediti formativi ricondotti al triennio di riferimento 2023-2025 acquisibili mediante invito da sponsor è di 1/3.

ACCESSO ALLE SALE

L'accesso alle sessioni scientifiche è consentito solo ai partecipanti muniti di badge di riconoscimento. Il badge nominativo dovrà essere indossato per tutta la durata del Congresso.

ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE

Tutti i partecipanti regolarmente iscritti hanno diritto ad un attestato di partecipazione. Sarà possibile scaricare l'attestato di presenza dalla piattaforma <https://elearning.sigu.net/>

Le credenziali da utilizzare per accedere sono le stesse utilizzate in fase di iscrizione. In caso di credenziali smarrite, utilizzare la funzione di recupera password

BADGE

In prossimità dell'inizio del congresso verrà inviato tramite email il badge elettronico per la partecipazione al congresso.

PREMI

Durante il congresso saranno assegnati i premi per le migliori comunicazioni. La premiazione si svolgerà in seduta plenaria.

ATTI

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



MiTalent

L'APP UFFICIALE del Congresso

Scarica gratuitamente la
APP MiTalent dagli store
per avere tutte le
informazioni sul
Congresso!



Usa il codice
sigu23
per autenticare il tuo accesso



XXVI
CONGRESSO
NAZIONALE SIGU
RIMINI
4-6 ottobre 2023



sigu.congressonazionale.com

un evento
organizzato da



BIOMEDIA
La condivisione del sapere

SPONSOR

PLATINUM

 Asuragen a biotechné brand	 enGenome	 illumina®
 Oxford NANOPORE technologies	 Roche	

GOLD

 Agilent Trusted Answers	 Clonit	 Dvysr®
 EuroClone	 OMZEY	 NM diagnostics
 TECHNO GENETICS KHB	 VODEN	

SILVER

 ARROW DIAGNOSTICS	 diatech labline	 ELETTROBIOCHIMICA
 LaCAR Company One Company. Two Brands.	 MetaSystems	 revvity
 POLO GGB GENOMICS GENETICS INNOVATION	 Resnova ...partnering for results	 Sial
 sysmex Together for a better healthcare journey	 TECHNIDATA MEDICAL SOFTWARE	 TEMA RICERCA 30 ANNI
 ThermoFisher SCIENTIFIC	 TWIST BIOSCIENCE	 Veritas a Landis+Göppel company
 werfen		

BRONZE

 BGI	 Blueprint Genetics	 CENTOGENE THE RARE DISEASE COMPANY
 eppendorf	 Igenomix® PART OF VITROLIFE GROUP	 Labospace
 macrogen EUROPE	 Novogene	 TOMALAB Advanced Biomedical Assays