

PROGRAMMA

Mercoledì 13 NOVEMBRE 2019

- 09.00-13.00 *Sessione non accreditata ECM*
SIGU SCUOLE – DNA Day
- 09.00-10.00 *Sessione non accreditata ECM*
RIUNIONI GdL
Citogenetica, Epigenetica, Farmacogenomica
- SIFC** - Presentazione del documento Consensus 2019
per l'analisi genetica in fibrosi cistica
A cura di: Marco Lucarelli e Angela Ragusa
- 10.00-11.00 *Sessione non accreditata ECM*
RIUNIONI GdL – 4 sedute parallele
Genetica Clinica, Genetica Forense, Genetica Molecolare, Genetica Oncologica
- 11.00-12.00 **RIUNIONE GdL SIGU SANITA'**
- 12.00-13.00 **SESSIONE CONGIUNTA** – coordinatori di tutti i GdL
Moderatore: Maurizio Genuardi
- 13.30-14.30 **APERTURA CONGRESSO**
Saluto del presidente e delle autorità
Premiazione DNA day
- 14.30-16.00 **I SESSIONE PLENARIA**
OPENING LECTURE
Moderatori: Maurizio Genuardi, Marco Tartaglia
- Precision Genetics: the intimate connection required between diagnosis and research**
Lisenka Vissers
- C001** **Progetto RARE (Rapid Analysis for Rapid carE): valutazione dell'utilità clinica dell'analisi dell'esoma (WES) in urgenza in Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica. Risultati preliminari.**
L. Pezzani, A. Cereda, L. Pezzoli, M. Pingue, A. Scatigno, D. Marchetti, A. R. Linesso, L. Perego, S. Maitz, M. F. Bedeschi, A. Selicorni, L. Spaccini, F. M. Castoldi, L. Colombo, P. Bini, C. Fossati, G. Mangili, E. Bonanomi, M. Iascone
- C002** **Undiagnosed syndromic cases solved by whole-genome sequencing: clinical and diagnostic implications**
F. Sirchia, D. Carli, E. Giorgio, L. Sorasio, F. Faletra, A. Fabretto, F. Guidolin, V. Antona, J. W. Belmont, R. J. Taft, J. Ortega, A. Scocchia, G. B. Ferrero, P. Gasparini, A. Brusco
- C003** **A novel disorder involving dyshematopoiesis, inflammation and HLH due to aberrant CDC42 function**

S. Coppola, M. T. Lam, O. H. Krumbach, G. Prencipe, A. Insalaco, C. Cifaldi, I. Brigida, E. Zara, S. Scala, S. Martinelli, M. DiRocco, A. Pascarella, M. Niceta, F. Pantaleoni, A. Ciolfi, A. F. Carisey, M. Akbarzadeh, L. Farina, L. Pannone, A. C. Horne, A. Finocchi, F. Locatelli, C. Cancrini, A. Aiuti, M. R. Ahmadian, J. S. Orange, F. De Benedetti, M. Tartaglia

16.00-17.30

II SESSIONE PLENARIA

Moderatori: Achille Iolascon, Giovanni Neri

C004

The human-specific BOLA2 duplication modifies iron homeostasis and anemia predisposition in chromosome 16p11.2 autism patients

G. Giannuzzi, P. Schmidt, E. Porcu, G. Willemin, K. Munson, X. Nuttle, R. Earl, J. Chrast, K. Hoekzema, D. Risso, K. Mannik, P. De Nittis, E. Baratz, 16p11.2 Consortium, Y. Herault, X. Gao, C. Philpott, R. Bernier, Z. Kutalik, M. Fleming, E. Eichler, A. Reymond

C005

miR-181a/b Downregulation Protects From Mitochondria-associated Neurodegeneration by enhancing mitochondrial biogenesis and mitophagy

A. Indrieri, S. Carrella, A. Spaziano, A. Romano, E. Marrocco, E. Fernandez-Vizarra, S. Barbato, M. Pizzo, Y. Ezhova, F. Golia, L. Ciampi, R. Tammaro, N. Giordano, A. Carboncino, R. Flavell, M. Zeviani, E. De Leonibus, E. M. Surace, S. Banfi, B. Franco

C006

Loss of ER and nuclear envelope-associated neutral sphingomyelinase SMPD4 causes microcephaly, congenital arthrogryposis and severe neurodevelopmental disorder

P. Magini, D. J. Smits, L. Vandervore, R. Schot, M. Columbaro, M. van der Ent, F. Palombo, M. H. Lequin, M. Dremmen, M. C. Y. de Wit, M. Severino, M. T. Divizia, P. Striano, N. Ordonez-Herrera, A. Alhashem, M. Al Ghamdi, J. Demmers, P. J. van der Spek, M. Seri, R. W. Stottmann, R. B. Hufnagel, D. Aljeaid, W. Wiszniewski, M. Laure-Kamionowska, F. S. Alkuraya, H. Akleh, V. Stanley, M. S. Zaki, G. M. Mirzaa, T. Pippucci, M. Fornerod, G. M. S. Mancini

C007

Evaluation of the efficacy of gene therapy in a novel large animal model of Stargardt disease

I. Trapani, E. Pagni, M. Lupo, C. Iodice, C. Gesualdo, S. Rossi, F. Simonelli, M. L. Bacci, C. Galli, A. Auricchio

C008

An innovative dual-reporter cell line to identify protein level modulators in drug-repositioning for rare genetic diseases: a proof-of-principle in Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD)

E. Giorgio, E. Pesce, E. Pozzi, E. Sondo, M. Ferrero, G. Borrelli, E. Della Sala, N. Pedemonte, A. Brusco

C009

PLS1, encoding plastin-1, causes autosomal dominant (AD) non-syndromic hearing loss in three families of European ancestry

G. Giroto, A. Morgan, D. C. Koboldt, E. S. Barrie, E. R. Crist, G. García García, M. Mezzavilla, F. Faletra, T. Mihalic Mosher, R. K. Wilson, C. Blanchet, K. Manickam, A. Roux, D. Dell'Orco, P. Gasparini

17.30-18.15

Sessione visione Poster *Pari*

18.15-19.00

Sessione visione Poster *Dispari*

19.00-20.30

III SESSIONE PLENARIA

CROMOSOMA DELL'ANNO - Cromosoma 22

Moderatori: Giuseppe Novelli, Corrado Romano

La storia del cromosoma 22

Bruno Dallapiccola

La sindrome di Phelan-McDermid

Maria Clara Bonaglia

Traslocazioni reciproche. Cromosoma Philadelphia e altro

Cristina Mecucci

Giovedì 14 NOVEMBRE 2019

- 08.45-10.15 *Sessione non accreditata ECM*
IV SESSIONE PARALLELA
DISORDINI DELLO SVILUPPO SESSUALE
Moderatori: Paola Grammatico, Achille Iolascon
- Alterazioni di geni e elementi regolatori nei disordini dello sviluppo sessuale**
Orsetta Zuffardi
- Disordini e genetica dello sviluppo sessuale nei mammiferi di interesse zoo-economico**
Pietro Parma
- Diagnosi e gestione dei pazienti con disordini del differenziamento sessuale**
Silvia Einaudi
- 08.45-10.15 *Sessione non accreditata ECM*
V SESSIONE PARALLELA
MUTATION AND EPIMUTATION LOAD IN NORMAL TISSUE
Moderatori: Giuseppe Matullo, Pier Franco Pignatti
- Genetics and epigenetics of healthy ageing**
Paolo Garagnani
- Population dynamics of normal human blood inferred from somatic mutations**
Henry Lee-Six
- Fetal environment and stochastic epigenetic mutations at birth: role of epigenetic early events in chronic diseases**
Davide Gentilini
- 08.45-10.15 *Sessione non accreditata ECM*
VI SESSIONE PARALLELA
INTEGRATED GERMLINE AND SOMATIC VARIANT ANALYSIS IN CANCER GENOMICS
Moderatori: Paola Ghiorzo, Emanuela Lucci Cordisco
- Tracking tumor evolution in time and space**
Annalisa Lorenzato
- Incidental germline pathogenic variants in cancer patients undergoing cell-free circulating tumor DNA Sequencing**
Jeffrey N. Weitzel
- Germline vs. somatic testing upfront in clinical practice**
Maria Grazia Tibiletti
- 10.15-11.00 Pausa e visione poster
- Sessione non accreditata ECM*

11.00-12.30

**VII SESSIONE PARALLELA
ONCOGENESIS AND DEVELOPMENTAL DISORDERS**

Moderatori: Giovanni Battista Ferrero, Fiorella Gurrieri

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

Anne Goriely

RAS signalling and its dysregulation in human disease

Pablo Rodriguez-Viciano

The PI3K/Akt/mTOR signaling pathway in human disease

Nicoletta Resta

Sessione non accreditata ECM

11.00-12.30

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

Moderatori: Maria Clara Bonaglia, Andrea Riccio

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

Giovanna Lattanzi

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

Dario Lupianez

Lamin defects and rare diseases: a proteomic overview

Laura Bianchi

Sessione non accreditata ECM

11.00-12.30

**IX SESSIONE PARALLELA
HEREDITARY MULTITUMOR SYNDROMES**

Moderatori: Guglielmina Nadia Ranzani, Lidia Larizza

Multiple endocrine neoplasia syndromes: lessons learned from animal models

Natalia S. Pellegata

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

Nicoline Hoogerbrugge

From Li-Fraumeni syndrome to TP53-related inherited tumours

Thierry Frebourg

12.30-13.30

Pausa + poster view

13.30-14.30

Workshop - *non accreditati ECM*

14.30-16.00

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

Moderatori: Alfredo Brusco, Antonio Amoroso

Darwinian (Evolutionary) Medicine

Enza Ferrero

Microbial archeogenomics

Alexander Herbig

Molecular pathways in human evolution

Irina Morozova

16.00-16.30

Pausa

Sessione non accreditata ECM

16.30-18.00

XI SESSIONE PARALLELA

Moderatori: Angela Ragusa, Federica Sangiuolo

C010

Activating Mutations of RRAS2 Are a Rare Cause of Noonan Syndrome

F. Pantaleoni, Y. Capri, E. Flex, O. Krumbach, G. Carpentieri, S. Cecchetti, C. Lißewski, S. Rezaei Adariani, D. Schanze, J. Brinkmann, J. Piard, F. R. Lepri, E. S. Goh, K. Chong, E. Stieglitz, J. Meyer, A. Kuechler, N. Bramswig, S. Sacharow, M. Strullu, Y. Vial, C. Vignal, G. Kensah, G. Cuturilo, N. Kazemineh, R. Dvorsky, K. Monaghan, H. Cave, A. Verloes, M. R. Ahmadian, M. Tartaglia, M. Zenker

C011

The ciliary protein ofd1 is a novel player of the selective autophagy: implications for renal cystic disease

M. Morleo, S. Brillante, U. Formisano, L. Ferrante, D. Iaconis, A. S. Maione, E. Damiano, E. V. Polishchuk, R. Tammara, C. Settembre, B. Franco

C012

Zimmermann-Laband syndrome is caused by defective lysosomal activity due to altered ATP6 function

G. Carpentieri, R. Onesimo, V. Morbidoni, S. Paolacci, A. Ciolfi, S. Pizzi, C. Leoni, V. Caputo, K. Kutsche, G. Bocchinfuso, L. Stella, L. Salviati, G. Zampino, E. Flex, M. Tartaglia

C013

Dominant Noonan syndrome-causing LZTR1 mutations specifically affect the Kelch domain substrate-recognition surface and enhance RAS-MAPK signaling

M. Motta, M. Fidan, E. Bellacchio, F. Pantaleoni, C. Mancini, K. Schneider-Heieck, S. Coppola, E. Zara, G. Borck, L. Salviati, M. Zenker, I. C. Cirstea, M. Tartaglia

C014

Mutazioni de novo di SOX4 causano disabilità intellettiva e caratteristici dismorfismi

C. Graziano, V. Lefebvre, J. Smith, A. McNeill, T. Pippucci

C015

Cell modelling to study the severe bradycardia caused by GNB5 in IDDCA syndrome

N. Malerba, P. Benzoni, G. M. Squeo, F. Giannetti, B. Augello, A. Barbuti, G. Merla

Sessione non accreditata ECM

16.30-18.00

XII SESSIONE PARALLELA

TOPIC 2: Comunicazioni Orali selezionate

Moderatori: Sabine Stioui, Daniela Giardino

C016

Family-based whole exome sequencing allows a 27% diagnostic yield in patients with autism spectrum disorder

D. Carli, E. Giorgio, L. Pavinato, E. Riberi, P. Di Martino, A. Bruselles, S. Cardaropoli, A. Mussa, A. Pelle, G. Mandrile, V. Antona, L. Sorasio, E. Biamino, E. F. Belligni, S. Volpe, F. Sirchia, I. Bagnasco, C. Arduino, G. Zacchetti, V. G. Naretto, G. Gai, A. Zonta, E. Grosso, C. Davico, R. Keller, T. Pippucci, M. Tartaglia, S. De Rubeis, A. Brusco, G. B. Ferrero

C017

Mutations of the subcortical maternal complex and imprinting disorders: an expanding range of mechanisms and phenotypes

A. Sparago, A. Verma, L. Pignata, Z. Anvar, S. Russo, L. Calzari, M. G. Patricelli, D. Mackay, G. Kelsey, F. Cerrato, M. V. Cubellis, A. Riccio

C018

Unraveling the genetic background of early-onset type 2 diabetes: a step forward toward precision medicine

S. Pezzilli, M. Tohidirad, T. Biagini, L. Mercuri, F. Alberico, M. G. Scarale, M. Garofolo, G. C. Mannino, O. Lamacchia, T. Filardi, F. Andreozzi, M. G. Baroni, R. Buzzetti, M. G. Cavallo, M. Copetti, E. Cossu, P. D'angelo, S. De Cosmo, L. Di Mauro, F. Leonetti, S. Morano, L. Morviducci, P. Pozzilli, G. Pugliese, G. Sesti, G. Penno, T. Mazza, V. Trischitta, S. Prudente

C019 SINEUP, a modular long non-coding RNA technology to possibly treat haploinsufficiency-induced Autism Spectrum disorders (ASD): first evidences of CHD8 rescue

F. Di Leva, M. Arnoldi, A. Barbieri, G. Alvares, A. Messina, M. E. Castellini, S. Casarosa, G. L. Carvill, S. Zucchelli, S. Gustincich, M. Biagioli

C020 We are all experiments of nature: the fascinating role of Human Knockouts (HKO)

B. Spedicati, R. Palmisano, M. Cocca, C. Barbieri, F. Sirchia, M. Mezzavilla, A. Morgan, F. Faletra, P. Gasparini, G. Giroto

C021 TBCD/TBCE Mutations in Neurons Impair Neuronal Progenitor Proliferation and Differentiation in a hiPSC Model of Tubulinopathies

C. Compagnucci, E. Flex, A. Sferra, V. Magliocca, R. Borghi, F. Benigni, S. Petrini, E. Bertini, M. Tartaglia

16.30-18.00 *Sessione non accreditata ECM*
XIII SESSIONE PARALLELA

URGENZE IN GENETICA

Moderatori: Francesca Romana Grati, Daniela Zuccarello, Antonio Novelli, Gioacchino Scarano

Esperienza di urgenze di diagnosi prenatale

Giuseppe Rizzo

Esperienza di urgenze in patologie metaboliche neonatali

Carlo Dionisi Vici

Presentazione di casi selezionati

Carlo Dionisi Vici, Mattia Gentile, Giuseppe Rizzo

C022 Treatment with MEK inhibitor in a newborn with Noonan syndrome and severe obstructive hypertrophic cardiomyopathy

A. Mussa, D. Carli, E. Giorgio, A. M. Villar, C. Carbonara, P. Galletto, G. Botta, G. Andelfinger, M. Tartaglia, E. Medico, A. Brusco, G. B. Ferrero

C023 Diagnosi genetica in prenatale: a ciascuno il suo

S. Amabile, A. Gambale, M. T. Petti, A. Iolascon

C024 Analisi esomica "in urgenza" a concreto supporto clinico di un bambino fragile con diagnosi complessa e a rischio di vita

F. R. Lepri, A. G. Fiocchi, A. Diamanti, D. Martinelli, C. Dionisi Vici, P. Bagolan, A. Novelli

18.30-19.30 *Sessione non accreditata ECM*
Assemblea Soci

- 09.00-10.30 **XIV SESSIONE PLENARIA**
CASI CLINICI RISOLTI E NON, GENOMICA (E CITOGENOMICA) SUL CAMPO
Moderatori: Mattia Gentile, Marco Tartaglia
- Presentazione di casi clinici selezionati**
- 10.30-11.00 Pausa
- 11.00-12.30 *Sessione non accreditata ECM*
XV SESSIONE PARALLELA
TERAPIE BASATE SULL'EDITING GENOMICO DELLA LINEA GERMINALE – SIAMO PRONTI?
Moderatori: Liborio Stuppia, Antonio Pizzuti
- Il DNA incontra Facebook: l'editing al tempo della consumer genomics**
Sergio Pistoì
- Precision genome editing with CRISPR: advances and opportunities in gene therapy**
Anna Cereseto
- Aspetti etici del *gene editing* della linea germinale**
Carlo Petrini
- 11.00-12.30 *Sessione non accreditata ECM*
XVI SESSIONE PARALLELA
GENETIC MODELS
Moderatori: Brunella Franco, Simone Martinelli
- Cerebral organoids as a model for human brain development and neurodevelopmental disorders**
Christina Kyrousi
- Neuronal circuits development in zebrafish**
Filippo Del Bene
- Modelling physiological and pathological synapses in *Caenorhabditis elegans***
Jean-louis Bessereau
- 11.00-12.30 *Sessione non accreditata ECM*
XVII SESSIONE PARALLELA CONGIUNTA SIGU - SIMGePeD
TERAPIE INNOVATIVE
Moderatori: Andrea Bartuli, Paolo Gasparini
- Terapie innovative nelle malattie neuromuscolari**
Enrico Bertini
- Terapia genica in vivo per malattie ereditarie**
Alberto Auricchio
- Riposizionamento di farmaci**
Giuseppe Zampino
- 12.30-13.30 Pausa + poster view

13.30-14.30	Workshop - <i>non accreditati ECM</i>
14.30-16.00	<p>XVIII SESSIONE PLENARIA BEYOND THE EXOME: DISSECTING THE “MISSING PATHOGENESIS” OF MENDELIAN DISEASES <i>Moderatori: Sandro Banfi, Vincenzo Nigro</i></p> <p>Genomic and transcriptomic variant landscape of ABCA4 - associated Stargardt disease Frans Cremers</p> <p>Deciphering cis-regulatory landscapes to understand missing heritability in Mendelian diseases: eye diseases as an example Elfride De Baere</p> <p>A frequent variant in the Japanese population determines quasi-Mendelian inheritance of a rare retinal ciliopathy Carlo Rivolta</p>
16.00-17.00	Chiusura congresso e premiazioni

Sabato 16 NOVEMBRE 2019

CORSO POST 1 **CORSO DI COMUNICAZIONE IN CONSULENZA GENETICA**

09.00-9.15	Introduzione al Corso Corrado Romano, Daniela Turchetti
------------	--

Sessione 1: Fondamenti teorici e applicazioni in Genetica Clinica

09.15-9.45	Medicina centrata sul paziente, ascolto empatico Elisabetta Razzaboni
09.45-10.15	Comunicare il rischio; comunicare le brutte notizie Paola Zinzi
10.15-10.45	Implicazioni etiche della comunicazione in consulenza genetica Linda Battistuzzi
10.45-11.15	Il ruolo del Genetic Nurse Lea Godino
11.15-11.30	Discussione
11.30-12.00	Pausa

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

12.00-12.45	Valutazione e comunicazione del rischio in Genetica Oncologica Liliana Varesco, Elisabetta Razzaboni
12.45-13.30	Percorsi integrati di consulenza genetica e psicologica per i test genetici presintomatici Paola Zinzi

13.30-14.00	Pausa
14.00-14.45	Valutazione e comunicazione del rischio in Genetica Prenatale Matteo Della Monica, Elisabetta Razzaboni
14.45-15.30	Diagnosi, incertezze e risk assessment in Dismorfologia Maria Francesca Bedeschi, Paola Zinzi
15.30-16.00	Pausa

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

16.00-17.00	Tutti i docenti
17.00	Conclusioni Corrado Romano e Daniela Turchetti

Sabato 16 NOVEMBRE 2019

CORSO POST 2

SCREENING GENETICI: DALL'EPOCA PRECONCEZIONALE AL POST-NATALE

EVOLUZIONE DELLE TECNICHE E NUOVE SFIDE DI INTERPRETAZIONE

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

11.05	Discussione e votazione dei Provokers
11.30-12.00	Pausa
12.00-13.15	SCREENING PRENATALE (NIPT) <i>Provokers: Giuseppe Rizzo, Mattia Gentile</i>
12.00	Overview Francesca Romana Grati
12.15	Consulenza genetica e gestione clinica Eva Pompili
12.30	Due casi clinici con management proposto dalle squadre Francesca Romana Grati, Eva Pompili
12.50	Discussione e votazione dei Provokers
13.15-14.15	Pausa
14.15-15.30	SCREENING METABOLICO E GENETICO NEONATALE <i>Provokers: Antonio Novelli, Leonardo Salviati</i>
14.15	Overview: Gestione clinica Screening metabolico Carlo Dionisi Vici
14.30	Overview: Gestione clinica Screening genetico Diego Martinelli
14.45	Due casi clinici con management proposto dalle squadre Carlo Dionisi Vici, Diego Martinelli
15.05	Discussione e votazione dei Provokers
15.30-16.45	SCREENING DI FARMACOGENOMICA E ONCOGENETICA <i>Provokers: Emilio Di Maria, Emanuela Lucci Cordisco</i>
15.30	Overview: Gestione clinica farmacogenomica Giuseppe Novelli
15.45	Overview: Gestione clinica oncogenetica Liborio Stuppia
16.00	Due casi clinici con management proposto dalle squadre Liborio Stuppia, Giuseppe Novelli
16.20	Discussione e votazione dei Provokers
16.40-17.00	Conclusioni