



SIGU
Società Italiana di Genetica Umana
www.sigu.net

XVI CONGRESSO NAZIONALE

Società Italiana di Genetica Umana

ROMA
25-28 Settembre 2013
Ergife Palace Hotel



XVI CONGRESSO NAZIONALE

Società Italiana di Genetica Umana

Sotto l'Alto Patronato del Presidente della Repubblica

con il patrocinio di:



Ministero della Salute



PROVINCIA DI ROMA

INDICE

Programma

- ▶ Mercoledì 25 Settembre p. 4
- ▶ Giovedì 26 Settembre p. 8
- ▶ Venerdì 27 Settembre p. 16

Corsi Post-Congresso p. 22

Direttori, Coordinatori, Moderatori, Relatori p. 25

Informazioni generali p. 29

Poster p. 37

Sponsor p. 81

25-28 settembre 2013

ROMA
Ergife Palace Hotel

*Il Comitato Scientifico e la Segreteria Organizzativa si riservano il diritto di apportare al programma tutte le variazioni che dovessero ritenere necessarie per ragioni tecniche e/o scientifiche.
Programma Scientifico aggiornato al 17/09/2013

XVI CONGRESSO NAZIONALE

Società Italiana di Genetica Umana

PRESIDENTE

Giovanni Neri - Roma

SEGRETARIO E TESORIERE

Daniela Giardino

CONSIGLIERI

Antonio Amoroso

Luciana Chessa

Domenico Coviello

Gioacchino Scarano

Marco Seri

COMITATO SCIENTIFICO

Rosario Casalone

Maria Cristina Digilio

Brunella Franco

Paolo Gasparini

Emiliano Giardina

Lidia Larizza

Barbara Pasini

Antonio Pizzuti

Marco Tartaglia

Per il Consiglio Direttivo

Giovanni Neri

Marco Seri

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Biomedica srl

Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano

tel.: 02/45498282 - fax: 02/45498199

e-mail: congressosigu@biomedica.net

www.congresso.sigu.net

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA

Segreteria di Presidenza

e-mail: sigu@biomedica.net

Tel. 02.45498282



Cari Soci,

A nome del Consiglio Direttivo e mio personale desidero rivolgere a tutti Voi un cordiale saluto e il più caloroso benvenuto al XVI Congresso della nostra Società. E' per me motivo di particolare soddisfazione che, per la prima volta, sia stata scelta Roma come sede congressuale.

Questa città bellissima farà da degna cornice ai nostri lavori, basati su un programma che spero tutti troveranno stimolante e di loro gradimento. Il Comitato Scientifico del Congresso, al quale va il mio più vivo ringraziamento, si è fortemente impegnato per confezionare una agenda che tenesse conto dei suggerimenti pervenuti da diversi soci, della qualità scientifica degli abstracts e della attualità di particolari tematiche. Sembra che la genetica non si stanchi di crescere a ritmi sempre più incalzanti, mettendo tutti di fronte alla necessità di continui aggiornamenti e spesso anche di scelte difficili, quando i risultati di test sempre più sofisticati superano la nostra capacità di interpretarli in maniera univoca. Sui temi più scottanti ci confronteremo fra noi e con gli ospiti internazionali, presenti come da tradizione. Purtroppo continua anche la stretta economica, che ci attanaglia ormai da troppo tempo, e per questo mi sento di riservare un particolare ringraziamento a coloro che sono qui anche a costo di non piccoli sacrifici personali. E' soprattutto per loro, per la maggior parte giovani ricercatori precari, che dobbiamo impegnarci per fare del nostro Congresso annuale un evento scientificamente valido, del quale poter dire che valeva la pena parteciparvi e dal quale tornare a casa con nuove idee e nuovi stimoli.

Oltre all'impegno scientifico, avremo quest'anno anche quello dell'elezione del nuovo Presidente e del parziale rinnovo del Consiglio Direttivo, nonché quello di votare sulla proposta di un nuovo Statuto della Società che, nell'intento del Consiglio Direttivo, non vuole stravolgere lo Statuto esistente, largamente conservato, ma solo renderlo più funzionale. Vi invito dunque a partecipare numerosi all'Assemblea societaria.

Di nuovo, buon Congresso e buona permanenza a Roma!



Giovanni Neri
Presidente SIGU

25-28 settembre 2013

ROMA
Ergife Palace Hotel

- 10.00-13.00 **Sessione Speciale**
Auditorium **INCONTRO SIGU-SCUOLE**
DNA-day
Moderatori: Domenico Coviello (Genova), Roberto Ravazzolo (Genova)
- 10.00 Saluti
- 10.15 Relazioni
- La storia familiare ed il ruolo del genetista nella medicina moderna
Antonio Pizzuti (Roma)
- La medicina personalizzata nell'era postgenomica
Fiorella Gurrieri (Roma)
- 11.15 Insegnare Genetica in Italia.
Esperienze ponte tra il mondo della scuola e quello della ricerca
- Bioform Roma
Ettore D'Ambrosio
- CusMiBio Milano
Giovanna Viale
- CusTAG Genova
Beatrice Zanini
- 12.45 **Premiazione studenti DNA Day 2013**
- 13.00 Chiusura sessione
- 11.00-13.00 **Riunione Gruppo di Lavoro**
Sala Orange 1 **GdL CITOGENETICA**
Coordinatore: Antonio Novelli (Roma)
- Presentazione, discussione ed approvazione delle
Linee Guida in Citogenetica SIGU 2013
- 11.00-13.00 **Riunione Gruppo di Lavoro**
Sala Orange 2 **GdL FARMACOGENOMICA**
Coordinatore: Massimo Gennarelli (Brescia)
- Relazione del coordinatore sulle attività del gruppo di lavoro per l'anno
2012-2013



- Interventi sulla farmacogenetica di Tamoxifen, Interferone, Warfarin
- Programmazione collegiale delle attività del gruppo di lavoro per l'anno
2013-2014
- 11.00-13.00 **Riunione Gruppo di Lavoro**
Sala Tarragona **GdL GENETICA ONCOLOGICA**
Coordinatore: Maurizio Genuardi (Firenze)
- Relazione del Coordinatore sulle attività del gruppo nel 2013
- Proposte e stato di avanzamento di progetti collaborativi
- Discussione collegiale programmazione attività 2014
- Varie ed eventuali
- 13.00-15.00 **Riunione Gruppo di Lavoro**
Sala Orange 1 **GdL GENETICA CLINICA**
Coordinatore: Marcella Zollino (Roma)
- Stato dei lavori già programmati
- Documento sull'applicazione delle tecniche di CMA nella diagnosi postnatale
 - Casistica Italiana "Sindrome Smith-Magenis"
 - Risultati delle call for patients avanzate negli incontri precedenti
- Programmazione collegiale delle attività del GdL per l'anno 2013-2014
- 13.00-15.00 **Riunione Gruppo di Lavoro**
Sala Tarragona **GdL GENETICA FORENSE**
Coordinatore: Emiliano Giardina (Roma)
- 13.00-15.00 **Riunione Gruppo di Lavoro**
Auditorium **GdL GENETICA MOLECOLARE**
Coordinatore: Alessandra Ferlini (Ferrara)
- Relazione Coordinatore attività 2013
- Modalità adesioni GdL nuovi membri 2013
- Attività GdL 2013: obiettivi specifici**
- Documenti pubblicati sul sito SIGU overview
 - Partecipazione a eventi scientifici da parte del GdL
 - Elezione Coordinatore GdL del triennio 2014-2016

Paper casistica Italiana FRAXA
 Documenti: referto molecolare
 Documenti linee guida FRAXA (per Eurogentest)
 Contributi GdL: linee guida talassemie (per Eurogentest)
 Progetto GdL analisi del varioma
 Sottogruppo Next Generation Sequencing: report
 Programmazione eventi scientifici con ECM
 Riunioni telematiche GdL: illustrazione modalità cloud
 Obiettivi del prossimo triennio

13.00-15.00
 Sala Orange 2

**Riunione Gruppo di Lavoro
 GdL SIGU SANITÀ**

Coordinatore: Francesca Torricelli (Firenze)

- L'introduzione del sequenziamento massivo in parallelo nella pratica clinica

Linee guida internazionali

Problematiche giuridiche

Problematiche etiche

Informativa, consenso informato

Il referto

- Il teleconsulto

Presentazione del documento nazionale sul teleconsulto

13.30-15.00
 Sala Cesarea

**Attività Societaria
 RIUNIONE ORGANIZZATIVA DEL COSTITUENDO
 "CONSORZIO GENOMA ITALIA"**

Coordinatore: Daniela Toniolo (Milano)

15.00-16.00
 Auditorium

**Sessione Plenaria
 RISULTATI CENSIMENTI SIGU**

Moderatore: Mario De Marchi (Orbassano)

15.00

Censimento SIGU
Bruno Dallapiccola (Roma)

15.30 Quality Assessment of Genetic Counselling
Livia Garavelli (Reggio Emilia)

15.45 Human Variome Project
Domenico Coviello (Genova)

16.15-18.00 **Sessione Plenaria in inglese**
 Auditorium **GENETICS, EVOLUTION AND HISTORY**
Moderatori: Antonio Pizzuti (Roma), Marco Tartaglia (Roma)

16.15 Ancient DNA and the origin of modern humans
Olga Rickards (Roma)

16.50 Middle East history unravelled by the genomes of its modern populations
Pierre Zalloua (Beirut /Boston)

17.25 Words of genetics. Material and methods of heredity in history
Mauro Capocci (Roma)

18.15-18.45
 Auditorium

CERIMONIA INAUGURALE

Relazione annuale del Presidente SIGU
 Interventi delle personalità invitate

18.45-19.45

LETTURA INAUGURALE

Moderatori: Giovanni Neri (Roma), Giuseppe Novelli (Roma)

RNA non tradotti nello sviluppo e differenziazione cellulare
Irene Bozzoni (Roma)



- 09.00-11.00 **Sessione Parallela**
Auditorium
IL CROMOSOMA DELL'ANNO: CROMOSOMA 16
Moderatori: Leda Dalprà (Monza), Maria Cristina Digilio (Roma)
- 09.00 Introduzione
Leda Dalprà (Monza)
- 09.10 L'architettura del Cromosoma 16 guardando l'evoluzione e la predisposizione ai disordini genomici
Mario Ventura (Bari)
- 09.35 Phenotypes and genes associated with gene dosage at the 16p11.2 locus
Jacques Beckmann (Losanna)
- Comunicazioni Orali selezionate**
- 10.00 Cardiopatie congenite e sindromi cromosomiche coinvolgenti il Cromosoma 16
**Anwar Baban (Roma)*
- 10.15 Delezioni in 16p13.3 coinvolgenti totalmente o parzialmente il gene CREBBP in pazienti con sindrome di Rubinstein-Taybi
**Cristina Gervasini (Milano)*
- 10.30 Spettro fenotipico associato a delezione o duplicazione 16p11.2
**Emanuela Ponzi (Roma)*
- 10.45 Delezioni 16q24.1q24.2 e displasia alveolo-capillare
Elisabetta Lapi (Firenze)
- 09.00-11.00 **Sessione Parallela**
Sala Orange 1
GENI AL BIVIO TRA ANOMALIE DI SVILUPPO E CANCRO
Moderatori: Barbara Pasini (Torino), Daniela Turchetti (Bologna)
- 09.00 Genetic disruption of epigenetic enzymes in human disorders: impact on clinical management
Maria Berdasco (Barcellona)
- 09.30 Difetti del pathway SWI/SNF nei tumori e nella disabilità intellettiva
Laura Papi (Firenze)
- 10.00 PI3K-Akt-PTEN-opatie
Nicoletta Resta (Bari)

- Comunicazioni Orali selezionate**
- 10.30 High frequency of SWI/SNF-related intellectual disability syndromes
**Francesca Mari (Siena)*
- 10.45 Fas/FasL pathway is impaired in chordoma and is involved in zebrafish notochord formation
**Luca Ferrari (Milano)*
- 09.00-11.00 **Sessione Parallela in inglese**
Sala Orange 2
REPEAT EXPANSION DISORDERS: INSTABILITY MECHANISMS, CHROMATIN STRUCTURE AND THERAPEUTIC PERSPECTIVES
Moderatori: Pietro Chiurazzi (Roma), Maria Giuseppina Miano (Napoli)
- 09.00 Polyalanine expansions of PHOX2B in congenital central hypoventilation syndrome: ascertained facts and open questions
Isabella Ceccherini (Genova)
- 09.30 Chromatin structure, transcription and somatic CAG instability in Huntington disease
Karine Merienne (Strasburgo)
- 10.00 Repeat instability, mechanisms and a target for therapy
Christopher Pearson (Toronto)
- Comunicazioni Orali selezionate**
- 10.30 Treatment of fragile X cell lines with the reactivating drug 5-aza-2-deoxycytidine does not cause non-specific demethylation of genomic DNA
**Giorgia Mancano (Roma)*
- 10.45 ARX-KDM5C regulatory path in malignant epilepsy: how to correct KDM5C-dependent alterations?
**Loredana Poeta (Napoli)*
- 09.00-11.00 **Sessione Parallela in inglese**
Sala Tarragona
BACK TO THE FUTURE: THE ROLE OF SODIUM-POTASSIUM (NA⁺/K⁺) ATPASE IN HUMAN PATHOLOGY
Moderatori: Fiorella Gurrieri (Roma), Francesco Danilo Tiziano (Roma)
- 09.00 Introduction
Fiorella Gurrieri (Roma)

- 09.10 The discovery of ATP1A3 gene as a cause of Alternating Hemiplegia of Childhood
David Goldstein (Durham)
- 09.40 The role of Na⁺/K⁺ ATPase in familial hemiplegic migraine and epilepsy
Carla Marini (Firenze)
- 10.10 Insights to disease mechanism from structural studies of Na⁺/K⁺ ATPase
Poul Nissen (Aarhus)
- 10.35 The pharmacological modulation of Na⁺/K⁺ ATPase and gene variants for treatment response
Lorena Citterio (Milano)

11.00-12.00
Sala Cesarea

Attività Societaria
CONSULENZE SUL CAMPO

Coordinatori: Pietro Cavalli (Cremona), Faustina Lalatta (Milano)

Aspetti Medico-Legali della consulenza genetica
con la partecipazione del Prof. Riccardo Zoja
Ordinario di Medicina Legale, Università di Milano

11.00-13.00

Sessioni Poster
Visione Poster con gli Autori (numeri dispari)

12.00-13.00

Sessioni Parallele
Workshop Aziendali - Non rientranti nell'attività formativa ECM

Auditorium

Workshop AGILENT TECHNOLOGIES
AGILENT, DRIVING GENOMIC TOWARDS THE FUTURE.
COMPLETE SOLUTIONS FOR GENOMIC ANALYSIS: CGH AND NGS
FROM DNA TO ANALYZED DATA

Moderatore: Valentina Maran (Milano)

Array-CGH, array-CGH+SNP and SureFISH in prenatal and postnatal clinical research

Haloplex panels for Noonan syndrome, ICCG, Connective disorders, Cardiomyopathy and arrhythmia

Sala Orange 1

Workshop NOEMALIFE
L'INTEGRAZIONE STRUMENTALE IN GENETICA MEDICA:
POTENZIALITÀ, VANTAGGI E PROSPETTIVE APERTE

LIS e strumentazione a colloquio: lo stato dell'arte
Fiorenzo Calasso (Bologna)

L'esperienza del Laboratorio di Citogenetica dell'Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini
Lorenzo Parenti (Bologna)

We do it digital! Benefici nell'interazione LIS / Strumentazione
Lorenzo Parenti (Bologna)

Prospettive future
Fiorenzo Calasso (Bologna)

Sala Orange 2

Workshop MYRIAD GENETICS
LE SINDROMI NEOPLASTICHE EREDITARIE:
IL GENETISTA, IL CLINICO, IL LABORATORIO
Moderatore: Bernardo Bonanni (Milano)

Gestione clinica dei tumori ereditari della mammella e dell'ovaio
Laura Cortesi (Modena)

Evidenze sui geni associati alle sindromi neoplastiche ereditarie
Daniela Barana (Montecchio Maggiore)

Variant classification and gene panels
Karen Copeland (Zurigo)

Sala Tarragona

Workshop LIFE TECHNOLOGIES
ION TORRENT AMPLISEQ EXOME SEQUENCING 1-2-3: 1 CHIP, 2 GIORNI, 3 ESOMI

Le novità ion Torrent per il sequenziamento di pannelli di geni umani
Raimo Tanzi (Monza)

AmpliSeq community panels per CFTR, BRCA1-2, Cardiomiopatie
Rosella Petraroli (Monza)

Exome Sequencing rapido con piattaforma Ion Proton
Giorgio Valle (Padova)



- 13.00-14.00 **Quick Lunch**
- 13.00-14.00 **Attività Societaria**
Sala Cesarea **RIUNIONE COLLEGIO MED/03**
- 14.00-16.00 **Sessione Plenaria**
Auditorium **DISORDINI NEURODEGENERATIVI EMERGENTI**
Moderatori: Alfredo Brusco (Torino), Lidia Larizza (Milano)
- 14.00 Spastic paraparesis: an example of genetic heterogeneity
Giovanni Stevanin (Parigi)
- 14.30 Caratteristiche cliniche e genetiche delle leucodistrofie ereditarie
Enrico Bertini (Roma)
- 15.00 Novità nella ricerca sulla sclerosi laterale amiotrofica
Adriano Chiò (Torino)
- Comunicazioni Orali selezionate**
- 15.30 A novel gene for spinocerebellar ataxia (SCA) linked to chromosome 6 and involved in fatty acid metabolism
**Eleonora Di Gregorio (Torino)*
- 15.45 Mutations In Mitochondrial Aminoacyl Trna Synthetases Identified By Exome-Sequencing
**Daria Diodato (Milano)*
- 16.30-18.30 **Sessione Parallela**
Auditorium **GENETICA CLINICA E MOLECOLARE**
Moderatori: Matteo Della Monica (Benevento), Corrado Romano (Troina)
- Comunicazioni Orali selezionate**
- 16.30 A frameshift mutation of TBC1D7, a subunit of the TSC1-TSC2 complex upstream of mTORC1, causes a new distinct clinical phenotype with intellectual disabilities
**Lucia Micale (San Giovanni Rotondo)*
- 16.45 RFX6: nuovo gene associato a diabete ad esordio precoce
**Rosangela Artuso (Firenze)*
- 17.00 Una mutazione nonsense in omozigosi nel gene NOTCH3 causa una grave arteriopatia ad insorgenza infantile con conseguente leucoencefalopatia cavitante
**Pamela Magini (Bologna)*

- 17.15 Early onset encephalopathy, lactic acidosis and severe reduction of mitochondrial complex III activity due to a homozygous mutation in LYRM7/MZM1L
Federica Invernizzi (Milano)
- 17.30 Delezioni 4p16.3 atipiche definiscono una nuova regione associata a convulsioni nella sindrome di Wolf-Hirschhorn e suggeriscono una ridefinizione clinica e molecolare della condizione
Marcella Zollino (Roma)
- 17.45 Mutazioni di ACTN1 in pazienti italiani affetti da piastrinopenia AD
**Caterina Marconi (Bologna)*
- 18.00 Basi genetiche e correlazioni genotipo-fenotipo nelle ipoplasie pontocerebellari: indicazioni per un algoritmo diagnostico
**Giovanna Elisa Calabrò (San Giovanni Rotondo)*
- 18.15 Ruolo del gene gba nella malattia di Parkinson
**Valentina Monti (Milano)*
- 16.30-18.30 **Sessione Parallela**
Sala Orange 1 **MECCANISMI PATOGENETICI**
Moderatori: Paola Mandich (Genova), Maria Cristina Mazzilli (Roma)
- Comunicazioni Orali selezionate**
- 16.30 FBXL4 is a mitochondrial protein that is mutated in early-onset mitochondrial encephalomyopathy
**Daniele Ghezzi (Milano)*
- 16.45 Ruolo della proteina CTCF nella regolazione trascrizionale del gene FMR1
**Stella Lanni (Roma)*
- 17.00 Cornelia de Lange syndrome: NIPBL haploinsufficiency downregulates canonical WNT pathway in zebrafish embryos and patients fibroblasts
**Anna Pistocchi (Milano)*
- 17.15 L'analisi RNAseq in muscoli di pazienti con miopatia da collagene vi ha identificato una deregolazione dei geni del ritmo circadiano come biomarcatori di severità fenotipica
**Chiara Scotton (Ferrara)*
- 17.30 Regolazione trascrizionale del gene ACVR1: un bersaglio per la cura della Fibrodisplasia Ossificante Progressiva
**Serena Cappato (Genova)*



- 17.45 N-Terminal leucine-rich repeats and keke motifs are required for SHOC2s2g plasma membrane targeting and its association with lipid rafts
**Marialetizia Motta (Roma)*
- 18.00 Role of autophagy in the limb-girdle muscular dystrophy 2h
**Martina Di Rienzo (Roma)*
- 18.15 An evolutionary view of antigen processing and presentation across different timescales
Manuela Sironi (Bosisio Parini)
- 16.30-18.30 **Sessione Parallela**
Sala Orange 2
NGS MALATTIE MENDELIANE E COMPLESSE
Moderatori: Vincenzo Nigro (Napoli), Pier Franco Pignatti (Verona)
- Comunicazioni Orali selezionate**
- 16.30 "NEXT GENERATION SEQUENCING" per lo studio di patologie complesse: la sindrome di noonan e le sindromi correlate
**Francesca Romana Lepri (Roma)*
- 16.45 Target resequencing dei geni ciliari per la diagnosi molecolare della sindrome di Joubert e delle altre ciliopatie
**Marta Romani (San Giovanni Rotondo)*
- 17.00 NGS e malattie renali: aspetti clinici e molecolari delle acidosi tubulari renali
**Viviana Palazzo (Firenze)*
- 17.15 Risultati preliminari ottenuti mediante NGS su una popolazione italiana affetta da distrofie retiniche ereditarie
**Simona Palchetti (Firenze)*
- 17.30 Differenti aspetti genetici nella cardiomiopatia ipertrofica a insorgenza precoce e ad insorgenza tardiva: analisi di una casistica italiana mediante next-generation sequencing
**Cristina Bozzao (Roma)*
- 17.45 Identificazione di biomarcatori farmacogenetici di risposta al trattamento con corticosteroidi in pazienti con distrofia muscolare di duchenne tramite analisi "profilomica"
**Chiara Passarelli (Roma)*
- 18.00 Identification, prediction, and prioritization of non-coding variants of uncertain significance in heritable breast cancer
Peter K. Rogan (London - Milano)



- 18.15 H3M2: an algorithm for the detection of biologically meaningful rohs from ngs data
**Tommaso Pippucci (Bologna)*
- 16.30-18.30 **Sessione Parallela**
Sala Tarragona
GENETICA DEL CANCRO
Moderatori: Liborio Stuppia (Chieti), Liliana Varesco (Genova)
- Comunicazioni Orali selezionate**
- 16.30 RB1 next generation sequencing reveals that a consistent fraction of sporadic unilateral retinoblastoma cases have mutation in somatic mosaic state
**Sara Amitrano (Siena)*
- 16.45 Functional analysis of CDKN2A 5'UTR variants associated with melanoma predisposition: an internal ribosomal entry site provides a novel mechanism for the regulation of P16 translation
**Paola Ghiorzo (Genova)*
- 17.00 Mutazioni germinali di BAP1 nel mesotelioma sporadico e familiare
**Marta Betti (Novara)*
- 17.15 Profili epigenetici ed esposizione all'asbesto nel Mesotelioma Pleurico Maligno
**Elisabetta Casalone (Torino)*
- 17.30 Differenze molecolari tra adenomi e carcinomi follicolari tiroidei umani identificate attraverso lo studio di un modello murino
**Elisa Lavarone (Udine)*
- 17.45 Physiological role of the ret proto-oncogene in the innate immune response and implications for human cancer
Paola Griseri (Genova)
- 18.00 Silencing of the collagen prolyl hydroxylases is associated with metastatic breast cancer and metastatic melanoma
Cristiana Lo Nigro (Cuneo)
- 18.15 MicroRNA-139-5P regulates human TIM expression in colon cancer cell lines
**Anna Panza (San Giovanni Rotondo)*
- 18.30-20.30 **ASSEMBLEA SOCI SIGU**
Auditorium

- 09.00-11.00 **Sessione Parallela in inglese**
Auditorium **NONINVASIVE PRENATAL DIAGNOSIS**
Moderatori: Paola Grammatico (Roma), Antonio Novelli (Roma)
- 09.00 Introduction
Orsetta Zuffardi (Pavia)
- 09.10 Recent advances in the prenatal interrogation of the human fetal genome
Diana W. Bianchi (Boston)
- 09.40 Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy based on massively parallel sequencing of circulating free fetal DNA (cfDNA) in maternal plasma: an overview
Brigitte Faas (Nijmegen)
- 10.05 Noninvasive prenatal diagnosis: a bioethical consideration
Maria Luisa Di Pietro (Roma)
- Comunicazioni Orali selezionate**
- 10.30 Studio degli aplotipi familiari nella diagnosi prenatale non invasiva mediante long-range PCR e tecnologie next generation sequencing
Luisella Saba (Cagliari)
- 10.45 Diagnosi prenatale non invasiva di aneuploidie cromosomiche mediante sequenziamento massivo in parallelo del DNA libero circolante
**Chiara Pescucci (Firenze)*
- 09.00-11.00 **Sessione Parallela in inglese**
Sala Orange 1 **ROCK AROUND THE COCHLEA: CLINICAL AND GENETIC ASPECTS OF HEARING LOSS**
Moderatori: Rosario Casalone (Varese), Gaetano Paludetti (Roma)
- 09.00 Animal models for hearing loss
Steve Brown (Oxford)
- 09.25 NGS: from gene identification to new diagnostic protocols
Hannie Kremer (Nijmegen)
- 09.50 Age-related hearing loss: from GWAS to functional studies
Giorgia Girotto (Trieste)
- 10.15 From lab to bed: the management of hearing impaired people
Gaetano Paludetti (Roma)

- Comunicazioni Orali selezionate**
- 10.40 Next Generation Sequencing (NGS) approaches to identify Hereditary Hearing Loss (HHL) Genes, to Improve Diagnosis and Prevention of Deaf Patients
**Diego Vozzi (Trieste)*
- 10.50 Indagini molecolari in una casistica di 1011 pz affetti da forme di ipocusia non sindromica/ sindromica
**Marzia Pollazzon (Varese)*
- 09.00-11.00 **Sessione Parallela**
Sala Orange 2 **DATABASE E INTERPRETAZIONE DI VARIANTI GENETICHE: IL MODELLO DEI TUMORI EREDITARI**
Sessione congiunta SIGU-AIFEG
Moderatori: Lucio Bertario (Milano), Maurizio Genuardi (Firenze)
- 09.00 In vivo and ex vivo assessment of splicing defects in mismatch repair genes
Thierry Frebourg (Rouen)
- 09.30 Analisi dell'espressione allele-specifica per l'interpretazione di varianti di significato incerto in geni di predisposizione a tumori intestinali
Alessandro Cama (Chieti)
- 09.50 Ruolo di saggi funzionali in vitro dei sistemi BER e MMR
Margherita Bignami (Roma)
- 10.20 Il Consorzio Internazionale ENIGMA: un modello per l'approccio all'interpretazione delle varianti del DNA
Paolo Radice (Milano)
- 10.40 Il problema delle varianti di significato incerto nella consulenza genetica
Daniela Turchetti (Bologna)
- 09.00-11.00 **Sessione Parallela**
Sala Tarragona **GENOMICA E FARMACOGENOMICA DELLE PSICOSI**
Moderatori: Nicoletta Resta (Bari), Emiliano Giardina (Roma)
- 09.00 Farmacogenetica della depressione resistente ai trattamenti
Massimo Gennarelli (Brescia)

- 09.30 Dalla genetica alla farmacogenetica dell'imaging nel disturbo bipolare: gli effetti del litio e della variazione di GSK3beta sulla integrità della sostanza bianca
Francesco Benedetti (Milano)
- 10.00 Farmacogenetica dell'efficacia e degli effetti collaterali degli antipsicotici nello studio CATIE e in un campione italiano
Stefano Porcelli (Bologna)
- 10.30 Interazione tra genetica, ambiente e metilazione del DNA sul rischio di disfunzione cerebrale e di schizofrenia
Antonio Rampino (Bari)
- 11.00-12.00 **Sessione Parallela**
Sala Cesarea **CITOGENETICA IN CAMPO**
Coordinatori: Leda Dalprà (Monza), Antonio Novelli (Roma)
- 11.00 Ruolo potenziale dei mosaicismi confinati alla placenta nel falso positivo e negativo degli screening prenatali non invasivi (NIPS) per Trisomie 21, 18 e 13: valutazione da una esperienza di 52.673 diagnosi prenatali citogenetiche su villo coriale
Francesca Romana Grati (Busto Arsizio)
- 11.10 Fissione centrica e Isodisomia uniparentale del Cromosoma 10 in diagnosi prenatale
Viola Alesi (Roma)
- 11.20 Paziente con "UPD maternal-like syndrome" da microdelezione 14q32.2: conferma di ricorrenza di una delezione con punti di rottura fiancheggiati da sequenze ripetute (TGG)_n
Barbara Buldrini (Ferrara)
- 11.30 CNV a mosaico e disomie uniparentali: analisi di una casistica di pazienti con metodica SNP array
Flavio Faletra (Trieste)
- 11.40 Chromothripsis of Chromosome 17q in the breast cancer identified in a case of fish equivocal HER2 status
Gabriella Cirmena (Genova)
- 11.50 Conventional and molecular cytogenetic techniques in comparison WITH mRNA AND DNA BASED quantitative real-time PCR to monitor minimal residual disease in chronic Myeloid Leukemia
Ilaria Stefania Pagani (Roma)



- 11.00-13.00 **Sessioni Poster**
Visione Poster con gli Autori (numeri pari)
- 12.00-13.00 **Sessioni Parallele**
Workshop Aziendale - Non rientrante nell'attività formativa ECM
- Auditorium **Workshop ILLUMINA**
RICERCA E DIAGNOSTICA: RECENTI E FUTURI SVILUPPI DELLA NEXT GENERATION SEQUENCING
- NGS, ricerca e diagnostica: un legame mai così forte
Aldo Cervi (Milano)
- NGS in diagnostica: why not!
Maria Iascone (Bergamo)
- 13.00-14.00 **Quick Lunch**
- 13.00-14.00 **Riunione Direttori Scuole di Specializzazione in Genetica Medica**
Sala Cesarea
- 14.00-16.00 **Sessione Plenaria in inglese**
Auditorium **DIGENIC INHERITANCE AND GENETIC MODIFIERS**
Moderatori: Brunella Franco (Napoli), Alessandra Renieri (Siena)
- 14.00 Molecular mechanisms determining penetrance and expressivity of PRPF31 mutations
Carlo Rivolta (Losanna)
- 14.30 Rescue of Rett syndrome phenotypes by a strong genetic modifier in mice
Monica Justice (Houston)
- 15.00 Digenic inheritance in FSHD/: SMCHD1 as somatic suppressor of DUX4
Silvere Van der Maarel (Leiden)
- Comunicazioni Orali selezionate**
- 15.30 Rett Syndrome: potential sources of phenotypic variability inferred from exome sequencing
**Laura Bianciardi (Siena)*
- 15.45 Search for genes responsible for neural tube defects by exome sequencing
Fiorella Gurrieri (Roma)

- 16.30-18.30 **Sessione Parallela**
Auditorium **DYSMORPHOLOGY CLUB**
Moderatori: Maria Francesca Bedeschi (Milano), Marcella Zollino (Roma)
- Discussione Casi Clinici selezionati
- 16.30-18.30 **Sessione Parallela Giovani Ricercatori**
Sala Orange 1 **DISORDINI DELL'IMPRINTING E MALATTIE COMPLESSE CORRELATE ALL'ETÀ: IL RUOLO DELL'EPIGENETICA**
Moderatore: Fabio Coppedè (Pisa)
- 16.30 Epigenetica e malattie congenite da crescita aberrante
Flavia Cerrato (Napoli)
- 17.10 MicroRNA circolanti nella diagnosi di tumori e malattie autoimmuni
Manuela Ferracin (Ferrara)
- 17.50 Epigenetica e malattie neurodegenerative
Fabio Coppedè (Pisa)
- 16.30-18.30 **Sessione Parallela**
Sala Orange 2 **LA GENETICA DELLE MALATTIE MULTIFATTORIALI: OLTRE I GWAS**
Moderatori: Francesco Cucca (Cagliari), Federica Sangiuolo (Roma)
- 16.30 Analisi combinata di tratti quantitativi e qualitativi come strumento per la dissezione dei meccanismi eziopatogenetici di malattie multifattoriali
Francesco Cucca (Cagliari)
- 17.00 La genetica delle malattie autoimmuni dopo i GWAS
Sandra D'Alfonso (Novara)
- 17.30 Epigenomica delle malattie cardiovascolari
Giuseppe Matullo (Torino)
- Comunicazioni Orali selezionate**
- 18.00 The combined effect of multiple sclerosis susceptibility variants in continental Italy and Sardinia
**Nadia Barizzone (Novara)*

- 18.15 The Italian network of genetic isolates: a resource to establish a personalized medicine framework in Italy
**Nicola Pirastu (Trieste)*
- 16.30-18.30 **Sessione Parallela Giovani Ricercatori**
Sala Tarragona **IL RUOLO DEI GENI SENSORI DELLA NUTRIZIONE NELLA PATOLOGIA E NELL'INVECCHIAMENTO**
Moderatore: Antonio Moschetta (Bari)
- 16.30 Un nuovo complesso intramitochondriale FOXO3A-SIRT3 AMPK-dipendente in grado di rilevare i livelli di glucosio
Cristiano Simone (Bari)
- 17.10 Recettori nucleari: nutrienti e trascrizione
Antonio Moschetta (Bari)
- 17.50 Disponibilità di nutrienti e tumori morfogenico-dipendenti
Gianluca Canettieri (Roma)
- 18.30-19.00 **Cerimonia di Chiusura Congresso e Assegnazione Premi**
Auditorium
- ▶ Premio SIGU alla memoria di Claudio Castellan per la miglior comunicazione orale in Genetica Clinica
 - ▶ Premio SIGU per il miglior poster
 - ▶ Premio A.Ma.R.T.I. Onlus (Associazione Malattie Renali Toscana per l'Infanzia) per il miglior contributo scientifico sulle malattie renali
 - ▶ Premio G. Pilia per la miglior comunicazione orale sulle malattie complesse
 - ▶ Premio RO.MA per la migliore comunicazione orale in genetica oncologica
 - ▶ Premio Istituto Auxologico Italiano alla memoria di Lucia Ballarati per il miglior contributo nel campo della Citogenetica
- *I premi saranno assegnati ai migliori contributi scientifici (poster o comunicazioni orali) presentati da giovani ricercatori di età inferiore ai 40 anni al 31 dicembre 2013 regolarmente iscritti al congresso.*

LEGENDA:

*Contributi Scientifici candidati ai Premi

- 09.00-15.30 **Corso post congressuale**
Sala Orange 1 **ETEROGENEITÀ GENETICA NEI TUMORI EREDITARI:
QUALI TEST PROPORRE NELLA PRATICA CLINICA**
Direttori: Barbara Pasini (Torino), Maurizio Genuardi (Firenze)
- 09.00 Introduzione al corso
Maurizio Genuardi (Firenze)
- 09.20 Un passo oltre i geni BRCA1 e 2: il futuro dei test genetici di suscettibilità allo sviluppo dei tumori della mammella e dell'ovaio
Paolo Radice (Milano)
- 10.00 Non solo mismatch repair: geni di suscettibilità allo sviluppo dei tumori del colon
Emanuela Lucci Cordisco (Roma)
- 10.30 Percorso diagnostico delle poliposi adenomatose e amartomatose
Liliana Varesco (Genova)
- 11.10 Geni di suscettibilità allo sviluppo del melanoma
Paola Ghiorzo (Genova)
- 11.40 Geni di suscettibilità allo sviluppo dei paragangliomi e feocromocitomi
Barbara Pasini (Torino)
- 12.10 **Quick Lunch**
- 13.10 Neurofibromatosi e schwannomatosi
Laura Papi (Firenze)
- 13.50 Geni di suscettibilità allo sviluppo delle neoplasie renali
Isabella Mammi (Dolo)
- 14.20 L'eterogeneità genetica nella consulenza genetica (esempi di casi clinici complessi)
Daniela Turchetti (Bologna), Liliana Varesco (Genova)
- 15.30 Discussione e conclusioni

- 09.00-15.30 **Corso post congressuale**
Sala Orange 2 **MALFORMAZIONI CARDIACHE PRIMA E DOPO LA NASCITA:
SINERGIA TRA CLINICA E DIAGNOSI GENETICA VERSO UN
COUNSELLING EFFICACE**
Direttori: Mattia Gentile (Bari), M. Cristina Digilio (Roma)
- 09.00 Introduzione - Cardiopatie congenite prenatali
Mattia Gentile (Bari)
- 09.05 Dal sospetto alla diagnosi: l'importanza di un Centro di III Livello
Paolo Volpe (Bari)
- 09.25 Cosa può dirci il Laboratorio?
Antonio Novelli (Roma)
- 09.45 Il Counselling: quando la cardiopatia può nascondere altro
Gioacchino Scarano (Benevento)
- 10.05 Ma nella realtà ci sediamo allo stesso tavolo?
Faustina Lalatta (Milano)
- 10.25 Discussione comune: limiti e difficoltà nel definire un percorso multidisciplinare
- 11.00 Break
- 11.15 Introduzione - Cardiopatie congenite postnatali sindromiche e non-sindromiche
Maria Cristina Digilio (Roma)
- 11.20 Il cardiologo e le correlazioni cardiogenotipo
Bruno Marino (Roma), Paolo Versacci (Roma)
- 11.50 Il genetista clinico e le cardiopatie cromosomiche
Anwar Baban (Roma)
- 12.20 Il genetista citogenetico-molecolare e le cardiopatie cromosomiche
Laura Bernardini (Roma)
- 12.50 **Quick Lunch**
- 14.00 Il genetista clinico e le cardiopatie monogeniche
Maria Lisa Dentici (Roma)
- 14.30 Il genetista molecolare e le cardiopatie monogeniche
Francesca Lepri (Roma)
- 15.00 Discussione comune e conclusioni

09.00-15.30
Sala Tarragona

Corso post congressuale

**SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA E DEMENZA
FRONTO-TEMPORALE**

Direttori: Marcella Zollino (Roma), Mario Sabatelli (Roma)

- 09.00 Introduzione
Marcella Zollino (Roma)
- 09.10 Sclerosi laterale amiotrofica (SLA): fenotipi clinici e criteri diagnostici
Mario Sabatelli (Roma)
- 10.00 Basi genetiche della SLA familiare e sporadica
Serena Lattante (Parigi)
- 10.50 Demenza fronto-temporale: aspetti clinici
Davide Quaranta (Roma)
- 11.40 Basi genetiche della demenza fronto-temporale
Amalia Bruni (Catanzaro)
- 12.10 **Quick Lunch**
- 13.10 Test genetici diagnostici e consulenza genetica
Marcella Zollino (Roma)
- 14.00 SLA: meccanismi patogenetici e prospettive terapeutiche
Edor Kabashi (Parigi)
- 14.45 Discussione e conclusioni

ELENCO
Direttori
Coordinatori
Moderatori
Relatori

BABAN ANWAR, *Roma*
BARANA DANIELA, *Montecchio Maggiore*
BECKMANN JACQUES, *Losanna*
BEDESCHI MARIA FRANCESCA, *Milano*
BENEDETTI FRANCESCO, *Milano*
BERDASCO MARÍA, *Barcellona*
BERNARDINI LAURA, *Roma*
BERTARIO LUCIO, *Milano*
BERTINI ENRICO, *Roma*
BIANCHI DIANA W., *Boston*
BIGNAMI MARGHERITA, *Roma*
BONANNI BERNARDO, *Milano*
BOZZONI IRENE, *Roma*
BROWN STEVE, *Oxford*
BRUNI AMALIA, *Catanzaro*
BRUSCO ALFREDO, *Torino*
CALASSO FIORENZO, *Bologna*
CAMA ALESSANDRO, *Chieti*
CANETTIERI GIANLUCA, *Roma*
CAPOCCI MAURO, *Roma*
CASALONE ROSARIO, *Varese*
CAVALLI PIETRO, *Cremona*
CECCHERINI ISABELLA, *Genova*
CERRATO FLAVIA, *Napoli*
CERVI ALDO, *Milano*
CHIÒ ADRIANO, *Torino*
CHIURAZZI PIETRO, *Roma*
CITTERIO LORENA, *Milano*
COPELAND KAREN, *Zurigo*
COPPEDÈ FABIO, *Pisa*
CORTESI LAURA, *Modena*

COVIELLO DOMENICO, *Genova*
CUCCA FRANCESCO, *Cagliari*
D'ALFONSO SANDRA, *Novara*
DALLAPICCOLA BRUNO, *Roma*
DALPRÀ LEDA, *Monza*
D'AMBROSIO ETTORE, *Roma*
DE MARCHI MARIO, *Orbassano*
DELLA MONICA MATTEO, *Benevento*
DENTICI MARIA LISA, *Roma*
DI PIETRO MARIA LUISA, *Roma*
DIGILIO MARIA CRISTINA, *Roma*
FAAS BRIGITTE, *Nijmegen*
FERLINI ALESSANDRA, *Ferrara*
FERRACIN MANUELA, *Ferrara*
FRANCO BRUNELLA, *Napoli*
FREBOURG THIERRY, *Rouen*
GARAVELLI LIVIA, *Reggio Emilia*
GENNARELLI MASSIMO, *Brescia*
GENTILE MATTIA, *Bari*
GENUARDI MAURIZIO, *Firenze*
GHIORZO PAOLA, *Genova*
GIARDINA EMILIANO, *Roma*
GIROTTI GIORGIA, *Trieste*
GOLDSTEIN DAVID, *Durham*
GRAMMATICO PAOLA, *Roma*
GURRIERI FIORELLA, *Roma*
IASCONE MARIA, *Bergamo*
JUSTICE MONICA, *Houston*
KABASHI EDOR, *Parigi*
KREMER HANNIE, *Nijmegen*
LALATTA FAUSTINA, *Milano*

DIRETTORI, COORDINATORI
 MODERATORI, RELATORI



LARIZZA LIDIA, *Milano*
LATTANTE SERENA, *Parigi*
LEPRI FRANCESCA ROMANA, *Roma*
LUCCI CORDISCO EMANUELA, *Roma*
MAMMI ISABELLA, *Dolo*
MANDICH PAOLA, *Genova*
MARINI CARLA, *Firenze*
MARINO BRUNO, *Roma*
MATULLO GIUSEPPE, *Torino*
MAZZILLI MARIA CRISTINA, *Roma*
MERLENNE KARINE, *Strasburgo*
MIANO MARIA GIUSEPPINA, *Napoli*
MOSCHETTA ANTONIO, *Bari*
NERI GIOVANNI, *Roma*
NIGRO VINCENZO, *Napoli*
NISSEN POUL, *Aarhus*
NOVELLI ANTONIO, *Roma*
NOVELLI, GIUSEPPE, *Roma*
PALUDETTI GAETANO, *Roma*
PAPI LAURA, *Firenze*
PARENTI LORENZO, *Bologna*
PASINI BARBARA, *Torino*
PEARSON CHRISTOPHER, *Toronto*
PETRAROLI ROSELLA, *Monza*
PIGNATTI PIER FRANCO, *Verona*
PIZZUTI ANTONIO, *Roma*
PORCELLI STEFANO, *Bologna*
QUARANTA DAVIDE, *Roma*
RADICE PAOLO, *Milano*
RAMPINO ANTONIO, *Bari*

RAVAZZOLO ROBERTO, *Genova*
RENIERI ALESSANDRA, *Siena*
RESTA NICOLETTA, *Bari*
RICKARDS OLGA, *Roma*
RIVOLTA CARLO, *Losanna*
ROMANO CORRADO, *Troina*
SABATELLI MARIO, *Roma*
SANGIUOLO FEDERICA, *Roma*
SCARANO GIOACCHINO, *Benevento*
SIMONE CRISTIANO, *Bari*
STEVANIN GIOVANNI, *Parigi*
STUPPIA LIBORIO, *Chieti*
TANZI RAIMO, *Monza*
TARTAGLIA MARCO, *Roma*
TIZIANO FRANCESCO DANILO, *Roma*
TONIOLO DANIELA, *Milano*
TORRICELLI FRANCESCA, *Firenze*
TURCHETTI DANIELA, *Bologna*
VALLE GIORGIO, *Padova*
VAN DER MAAREL SILVERE, *Leiden*
VARESCO LILIANA, *Genova*
VARAN VALENTINA, *Milano*
VENTURA MARIO, *Bari*
VERSACCI PAOLO, *Roma*
VIALE GIOVANNA, *Milano*
VOLPE PAOLO, *Bari*
ZALLOUA PIERRE, *Beirut / Boston*
ZANINI BEATRICE, *Genova*
ZOLLINO MARCELLA, *Roma*
ZUFFARDI ORSETTA, *Pavia*

DIRETTORI, COORDINATORI
 MODERATORI, RELATORI



INFORMAZIONI GENERALI

Segreteria Organizzativa

Sede Congressuale

Quote di Iscrizione

Modalità di Iscrizione

Contributi Scientifici

Accreditamento ECM

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA**Biomedica srl**

Via L. Temolo 4 – 20126 Milano
 Tel. 02/45498282 - Fax 02/45498199
 e-mail: congressosigu@biomedica.net - www.biomedica.net

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

Referenti Biomedica:

<i>Referente Commerciale Aziende</i>	Ermes Turolla e-mail: ermes.turolla@biomedica.net	int. 211
<i>Referente Organizzativo</i>	Rita Secchi e-mail: rita.secchi@biomedica.net	int. 207
<i>Iscrizioni al Congresso</i>	Francesca Papini e-mail: iscrizioni@biomedica.net	int. 218
<i>Gestione Relatori</i>	Elisa Motta e-mail: ospiticongressosigu@biomedica.net	int. 221
<i>Presentazione Abstract e Poster</i>	Elisa Motta e-mail: elisa.motta@biomedica.net	int. 221
<i>Accreditamento ECM</i>	Paola Milani e-mail: paola.milani@biomedica.net	int. 219
<i>Responsabile Amministrazione</i>	Anna Marchesini e-mail: anna.marchesini@biomedica.net	int. 303
<i>Ufficio Contabile</i>	Daniela Marchese e-mail: daniela.marchese@biomedica.net	int. 203

Da mercoledì 25 settembre sino al termine del Congresso, la Segreteria sarà operativa presso la sede congressuale.

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 25 settembre	09.00 - 20.00
Giovedì 26 settembre	09.00 - 18.00
Venerdì 27 settembre	09.00 - 18.00

SEDE DEL CONGRESSO

Ergife Palace Hotel
 Via Aurelia, 619 – 00165 Roma
 Tel.: 0039 06 66441
 www.ergifepalacehotel.com

Come raggiungere la sede congressuale:**In auto**

Dalle autostrade A1, A12 oppure A24 immettersi sul Grande Raccordo Anulare fino all'uscita n. 1 Aurelia direzione Roma Centro-Vaticano. Seguire poi la Via Aurelia fino al civico 619.

In treno

Dalla stazione ferroviaria di Roma Termini, prendere la linea A della metropolitana in direzione Battistini fino alla fermata Cornelia. Quindi prendere l'autobus n. 246 e scendere alla terza fermata, proprio di fronte all'hotel.

In aereo

Dall'aeroporto internazionale di Fiumicino-Leonardo da Vinci, prendere il treno Leonardo Express fino alla stazione Termini e seguire le indicazioni di cui sopra. Dall'aeroporto internazionale di Ciampino, prendere un autobus fino alla fermata Anagnina, quindi prendere la linea A della metropolitana fino a Cornelia. Prendere infine l'autobus n. 246 e scendere alla terza fermata, proprio di fronte all'hotel.

Da Piazza di Spagna

Bus 246 fino a Piazza Irnerio (2 fermate) + Metropolitana fino a Piazza di Spagna da Vaticano e San Pietro

Bus 246 fino da Piazza Irnerio (2 fermate) + Metropolitana fino a Ottaviano

Dal Colosseo, Piazza Venezia E Fontana di Trevi

Bus 246 fino a Piazza Irnerio (2 fermate) + Bus 46 fino a Piazza Venezia (bus Terminal)

SISTEMAZIONE ALBERGHIERA

La gestione della sistemazione alberghiera è curata da:

INTERCONTINENTAL TRAVEL COMPANY (ITC)**Sig.ra Maria Pia Dejori**

Via Salaria, 1378
 00138 Settebagni, Rome – ITALY
 Phone: +39-06-399-711
 e-mail: itcroma@intercontravel.com

QUOTE DI ISCRIZIONE AL CONGRESSO

Socio SIGU *	€ 300,00 + IVA = € 363,00
Non Socio	€ 400,00 + IVA = € 484,00
Socio SIGU * (35 anni entro il 31/12/2013)	€ 150,00 + IVA = € 181,50
Non Socio SIGU * (35 anni entro il 31/12/2013)	€ 200,00 + IVA = € 242,00
Iscrizione giornaliera** SIGU*	€ 120,00 + IVA = € 145,20
Iscrizione giornaliera** Non Socio	€ 150,00 + IVA = € 181,50
Iscrizione autore poster / presentatore comunicazione non socio SIGU*	€ 330,00 + IVA = € 399,30
Iscrizione autore poster / presentatore comunicazione non socio SIGU* (35 anni entro il 31/12/2013)	€ 180,00 + IVA = € 217,80
Iscrizione autore poster / presentatore comunicazione socio SIGU*	€ 250,00 + IVA = € 302,50
Iscrizione autore poster / presentatore comunicazione socio SIGU* (35 anni entro il 31/12/2013)	€ 120,00 + IVA = € 145,20
Iscrizione giornaliera AIFEG***	€ 120,00 + IVA = € 145,20

* in regola con il pagamento della quota associativa 2013

**solo un giorno non rinnovabile. La quota non dà diritto ai crediti ECM

***valida solo per il giorno 27/09 non rinnovabile. La quota non dà diritto ai crediti ECM

QUOTE DI ISCRIZIONE CORSI POST CONGRESSUALI**Quote per chi è già iscritto al Congresso**

Socio SIGU* e AIFEG*	€ 80,00 + IVA = € 96,80
Non Socio	€ 120,00 + IVA = € 145,20

Quote per i NON iscritti al Congresso:

Socio SIGU*	€ 120,00 + IVA = € 145,20
Non Socio	€ 150,00 + IVA = € 181,50

* in regola con il pagamento della quota associativa 2013

Le quote comprendono:

- ▶ Atti del Congresso
- ▶ Borsa Congressuale
- ▶ Partecipazione alle Sessioni Scientifiche
- ▶ Attestato di Partecipazione
- ▶ Cocktail di benvenuto (per gli iscritti al congresso)
- ▶ Packet Lunch

Ricordiamo che le registrazioni sono aperte dalle ore 9.00 di mercoledì 25 settembre 2013 presso il Banco Registrazioni della Segreteria Organizzativa

ISCRIZIONI DA PARTE DI ASL

I partecipanti iscritti dalle Aziende ASL sono pregati di effettuare l'iscrizione online, specificando i dati fiscali relativi all'azienda di appartenenza per la fatturazione.

Dopo aver effettuato l'iscrizione, i partecipanti sono pregati di inviare via fax (02/45498199) la richiesta della ASL, nella quale dovrà essere specificato che:

- ▶ il richiedente è un proprio dipendente
- ▶ si tratta di un'iscrizione esente IVA ai sensi dell'Art. 14, comma 10 legge 537/93

Non saranno accettate iscrizioni prive dei requisiti richiesti.

Il partecipante dovrà anticipare la quota, qualora l'ASL non riesca ad effettuare il versamento all'atto dell'iscrizione.

Ad avvenuto pagamento, sarà rilasciata fattura quietanzata intestata alla ASL. Una volta emesse le fatture non potranno essere modificate.

ISCRIZIONI DA PARTE DI AZIENDE

Sul sito del congresso www.congresso.sigu.net è disponibile una piattaforma dedicata alle aziende che desiderano iscrivere i propri ospiti.

MODALITÀ DI PAGAMENTO

I pagamenti potranno essere effettuati tramite:

- ▶ Assegno Bancario non trasferibile intestato a Biomedica srl
- ▶ Carta di Credito
- ▶ Contanti

CANCELLAZIONI E RIMBORSI

Per le rinunce che perverranno alla Segreteria Organizzativa entro il 21 settembre 2013 sarà trattenuto il 20% della quota d'iscrizione a titolo di spese di segreteria. Dopo tale data non è previsto alcun tipo di 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. I rimborsi verranno effettuati dopo la conclusione dell'evento.

I contributi scientifici sono stati presentati come:

- ▶ Comunicazioni orali
- ▶ Poster (poster in formato cartaceo)

COMUNICAZIONI ORALI

Gli autori dei contributi selezionati come comunicazioni orali avranno a disposizione 8 minuti per la presentazione del lavoro, seguiti da 2 minuti per la discussione.

POSTER

I poster sono esposti per tutta la durata dei lavori.

L'affissione deve avvenire il giorno mercoledì 25 settembre ore 12.00-18.00.

Dimensioni poster: 70 cm (larghezza) x 100 cm (altezza).

Le comunicazioni scientifiche presentate sotto forma di poster concorrono all'assegnazione dei premi poster previsti dal congresso.

ATTI

Gli atti del Congresso (in formato elettronico) contengono gli abstract dei poster e delle comunicazioni orali.

CONGRESSO: CREDITI ECM

Il congresso è incluso nel Piano Formativo di SIGU Provider presso il Programma Nazionale di Educazione Continua in Medicina del Ministero della Salute ed è stato accreditato per le seguenti categorie professionali:

- ▶ Medico
- ▶ Biologo
- ▶ Chimico
- ▶ Farmacista

Discipline principali: Genetica Medica, Laboratorio di Genetica Medica, Ginecologia e Ostetricia, Oncologia, Neurologia, Neuropsichiatria infantile, Pediatria e Patologia Clinica

- ▶ Tecnico Sanitario di laboratorio biomedico

Crediti assegnati: 10.

CORSI: CREDITI ECM

I corsi sono inclusi nel Piano Formativo di SIGU Provider presso il Programma Nazionale di Educazione Continua in Medicina del Ministero della Salute e sono stati accreditati per le seguenti categorie professionali:

- ▶ Medico
- ▶ Biologo
- ▶ Chimico
- ▶ Farmacista

Discipline principali: Genetica Medica, Laboratorio di Genetica Medica, Ginecologia e Ostetricia, Oncologia, Neurologia, Neuropsichiatria infantile, Pediatria e Patologia Clinica

- ▶ Tecnico Sanitario di laboratorio biomedico

Crediti assegnati: 7 per ciascun corso

ISCRIZIONI SPONSORIZZATE

Si rammenta al partecipante che il limite massimo dei crediti formativi ricondotti al triennio di riferimento 2011-2013 acquisibili mediante invito da sponsor è di 1/3. In caso in cui l'iscrizione sia offerta da una Società sponsorizzatrice, le ricordiamo che in sede congressuale dovrà consegnare al desk registrazioni copia dell'invito ricevuto dalla medesima od, in alternativa, compilare e sottoscrivere con firma autografa una dichiarazione attestante l'invito, che può essere richiesta al desk di registrazione.

Per avere diritto ai crediti ECM è necessario frequentare il 100% delle ore di Formazione e compilare la scheda di valutazione collegandosi dal giorno 16 ottobre 2013 al 16 dicembre 2013 al sito www.providerecm.it.

L'accesso al questionario è semplice, occorre solo inserire il proprio codice fiscale e rispondere ai quesiti delle sessioni frequentate. Una volta superato il test sarà possibile stampare direttamente dal sito il proprio attestato ECM.

Il questionario sarà disponibile fino al 16 dicembre 2013. Dopo tale data non sarà più possibile in alcun modo compilare il questionario e scaricare l'attestato ECM.

ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE

I partecipanti regolarmente iscritti avranno diritto all'attestato di partecipazione, che verrà consegnato al termine del Congresso o della singola giornata presso la Segreteria congressuale.



ELENCO POSTER



- P001** DESCRIZIONE DI UN CASO DI SINDROME MIELODISPLASTICA TRILINEARE SECONDARIA, ASSOCIATA A CARIOTIPO MIDOLLARE COMPLESSO
N. Iacobelli, R. Lecce, B. Raso, M. Di Natale, R. Romano, A. Civolani, D. Galante, E. Pacieri, B. Giampetruzzi, G. Budello, A. Fronduti, M.C. Muzi, A. Andriani, G.F. Gelli
UOSD di Genetica Medica, Centro per la Tutela della Salute della Donna Sant'Anna, ASL RMA
- P002** DESCRIZIONE DI UN CASO DI DIAGNOSI PRENATALE CON CARIOTIPO FETALE: 46,X,REC(X)DUP(XQ)INV(X)(P21.1Q26.3)MAT.ISH REC(X)(WCPX+, TEL XQ ++, TEL XP -)
M.C. Muzi, R. Lecce, M. Di Natale, V. Alesi, B. Raso, N. Iacobelli, A. Civolani, D. Galante, E. Pacieri, B. Giampetruzzi, G. Budello, G. Barrano, R. Romano, A. Fronduti, G.F. Gelli
UOSD di Genetica Medica - Centro per la Tutela della Salute della Donna Sant'Anna - ASLRMA
- P003** UN RISULTATO EMBLEMATICO IN QF-PCR: DESCRIZIONE DI UN CASO DI MOSAICISMO DEI CROMOSOMI SESSUALI 45,X/46,X,I(X)(Q10).
M. Di Natale, A. Fronduti, N. Iacobelli, R. Lecce, B. Raso, A. Civolani, R. Romano, D. Galante, E. Pacieri, B. Giampetruzzi, G. Budello, M.C. Muzi, G.F. Gelli
Centro per la Tutela della Salute della Donna Sant'Anna - ASLRMA
- P004** HBA2 BORDERLINE E MUTAZIONI DEI GENI ALFA, BETA E DELTA GLOBINICI
D. Dell'Edera, M. Leo, C. Santacesaria, A. Allegretti, M. Benedetto, E. Vitullo, A.A. Epifania
UOD Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare, P.O. Madonna delle Grazie, Matera
- P005** COMPLEX VARIANT PHILADELPHIA TRANSLOCATION INVOLVING CHROMOSOME 12Q13 IN CHRONIC MYELOID LEUKAEMIA
F. Malvestiti, C. Agrati, S. Chinetti, A.M. Di Meco, S. Cirrincione, B. Grimi, F. Maggi, F.R. Grati, G. Simoni
Research and Development, Cytogenetics and Molecular Biology, TOMAAAdvanced Biomedical Assays, Busto Arsizio, Varese
- P006** DIAGNOSI PRENATALE DI UN CASO CON RIARRANGIAMENTO CROMOSOMICO STRUTTURALE SBILANCIATO DE NOVO A MOSAICO
E. Gaetani, F. Malvestiti, C. Agrati, D. Baldo, G. Bracalente, V. Zanatta, B. Grimi, F. Maggi, F.R. Grati, G. Simoni
Research and Development, Cytogenetics and Molecular Biology, TOMAAAdvanced Biomedical Assays, Busto Arsizio, Varese
- P007** PLCB1 DELETIONS IN MOOD DISORDERS
V.R. Lo Vasco, P. Patrizia
Dept. Sense Organs, Sapienza University of Rome
- P008** EXPRESSION OF VEGF-A AND P53 FAMILY MEMBERS GENES IN NORMAL RETINA AND IN RETINA AFFECTED BY PROLIFERATIVE VITREORETINOPATHY
C. Pirrone, I.S. Pagani, D. Pigni, D. Borroni, F. Pasquali, F. Lo Curto, S. Donati, M.A. Oum, C. Azzolini, G. Porta
Dip. di Medicina Clinica e Sperimentale, Università dell'Insubria, Varese
- P009** OVARIAN CANCER AND LYNCH SYNDROME: CLINICAL EXPERIENCE AT THE EUROPEAN INSTITUTE
I. Feroce, D. Serrano, V. Pensotti, L. Bernard, R. Mancari, D. Franchi, M. Barile, B. Bonanni
Divisione di Prevenzione e Genetica Oncologica, Istituto Europeo di Oncologia, Milano
- P010** CARATTERIZZAZIONE DI UNA TRASLOCAZIONE COMPLESSA
S. Caruso, A. Pico, C. Perrone, R. Dell'Anna, A. Pession
U.O. Lab. di Genetica Medica, Osp. Vito Fazzi, Lecce

- P011** CGH ARRAY FOR THE IDENTIFICATION OF A COMPOUND HETEROZYGOUS MUTATION IN CYP1B1 GENE IN A PATIENT WITH A SUSPECT PRIMARY CONGENITAL GLAUCOMA
B. Lombardo, C. Ceglia, M. Tarsitano, C. Fabbriatore, A. Vitale, L. Pastore
Dip. di Medicina Molecolare e Biotechnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli "Federico II", Napoli
- P012** LOSS OF FUNCTION OF THE E3 UBIQUITIN-PROTEIN LIGASE UBE3B CAUSES KAUFMAN OCULOCEREBROFACIAL SYNDROME
E. Flex, A. Ciolfi, V. Caputo, V. Fodale, C. Leoni, D. Melis, M.F. Bedeschi, L. Mazzanti, A. Pizzuti, G. Zampino, M. Tartaglia
Dip. di Ematologia, Oncologia e Medicina Molecolare, Istituto Superiore di Sanità, Rome
- P013** RICERCA DI MUTAZIONI NEL GENE CFTR MEDIANTE UTILIZZO DELLA PIATTAFORMA NGS ION TORRENT
S. Lenarduzzi, D. Vozzi, A. D'Eustacchio, P. Gasparini, M. Morgutti
IRCCS Burlo Garofolo - Trieste
- P014** VDR GENE POLYMORPHISMS AND BREAST CANCER RISK: A NEW STUDY AMONG SUBJECTS UNDERGOING BRCA GENETIC TESTING
B. Bonanni, D. Macis, H. Johansson, A. Guerrieri-Gonzaga, S. Gandini, I. Feroce, M. Barile, L. Bernard, A. Puccio, D. Serrano
Div. di Prevenzione e Genetica Oncologica, Ist. Europeo di Oncologia, Milano
- P015** RUOLO DEL GENE NEUREGULIN 1 (NRG1) NELLA SCLEROSI MULTIPLA
E.V. De Marco, V. Andreoli, F. Trecroci, G. Di Palma, R. Cittadella
Istituto di Scienze Neurologiche, Consiglio Nazionale delle Ricerche, Cosenza
- P016** DIAGNOSI PRENATALE PER TRISOMIA 5P DA POSSIBILE TRASLOCAZIONE SBILANCIATA FRA IL BRACCIO CORTO DI UN CROMOSOMA 5 E IL BRACCIO CORTO DI UN CROMOSOMA 22 IN UN FETO ALLA 16 SETTIMANA DI GESTAZIONE.
I. Gabrielli, D. Bizzoco, C. Tamburrino, F. Libotte, G. Hernandez, L.S. Carpineto, M.P. D'Aleo, G. Di Giacomo, A. Cima, A. Mesoraca, G. Barrano, V. Alesi, F. Padula, C. Giorlandino
Servizio di Genetica Medica, Artemisia Medical Center, Roma
- P017** EMOCROMATOSI HFE CORRELATA IN PROVINCIA DI MATERA
D. Dell'Edera, M. Benedetto, M. Leo, A. Allegretti, C. Santacesaria, E. Vitullo, A.A. Epifania
UOD Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare, P.O. Madonna delle Grazie, Matera
- P018** CARCINOMA ANNESSIALE: FOLLOW-UP E SOPRAVVIVENZA IN COORTE MONOISTITUZIONALE DI DONNE CON TEST MOLECOLARE BRCA1 E BRCA2
M. Barile, A. Guerrieri-Gonzaga, S. Gandini, P. Radice, V. Pensotti, L. Bernard, I. Feroce, V. Aristarco, M. Moroni, B. Bonanni
Div. Prevenzione e Genetica Oncologica, Istituto Europeo di Oncologia, Milano
- P019** BRCA1-BRCA2 MUTATIONS IN FAMILIAL BREAST AND OVARIAN CANCER DETECTED IN GENETIC COUNSELING ONCOLOGY (CGO) OF MANTOVA. RECURRENT AND NEW MUTATIONS VERSUS FAMILY PHENOTYPES
F. Carbonardi, E. Panizza, C. Iridile, M.G. Cavazzini, M.B. Pisanelli, R. Cengarle, C. Rabbi, F. Adami
Azienda Ospedaliera "Carlo Poma", Mantova

- P020** RIARRANGIAMENTI GENOMICI RICORRENTI IN 16P13.11
C. Pinato, C. Rigon, A. Bruson, M. Forzan, L. Salviati, M. Clementi
Genetica Clinica, Dipartimento Salute della Donna e del Bambino, Università di Padova
- P021** TRIPLE NEGATIVE BREAST CANCER (TNBC): GENETIC AND EPIGENETIC IMPAIRMENTS IN DNA REPAIR MECHANISMS
C. Fumagalli, G. Pruneri, M. Barile, M. Barberis
Unità Diagnostica Istopatologica e Molecolare, Div. di Anatomia Patologica e MDL, Istituto Europeo di Oncologia, Milano
- P022** VALUTAZIONE DELLA PERFORMANCE DELLA PIATTAFORMA PGM ION TORRENT NELLA RICERCA DI MUTAZIONI CAUSALI LA SINDROME DI USHER
M. Morgutti, S. Lenarduzzi, D. Vozzi, A. D'Eustacchio, A. Fabretto, P. Gasparini
IRCCS Burlo Garofolo - Trieste
- P023** POLIMORFISMI DEL GENE TRAF3IP2 E LUPUS ERITEMATOSO SISTEMICO: ASSOCIAZIONE CON LA MALATTIA E CON LO SVILUPPO DI PERICARDITE
C. Ciccacci, D. Di Fusco, C. Perricone, F. Ceccarelli, E. Cipriano, G. Valesini, F. Conti, G. Novelli, P. Borgiani
Dip. Biomedicina e Prevenzione, Genetica Medica, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
- P024** CLINICAL AND MOLECULAR CHARACTERIZATION OF A FAMILY WITH LDS TYPE IV: IDENTIFICATION OF THE FIRST TGFB2 SPLICE MUTATION
C. Dordoni, M. Ritelli, S. Quinzani, N. Chiarelli, L. Pezzani, M. Venturini, P. Calzavara-Pinton, M. Colombi
Division of Biology and Genetics, Department of Molecular and Translational Medicine, Medical Faculty, University of Brescia
- P025** GENOTYPE-PHENOTYPE CORRELATION IN A COHORT OF 51 NOONAN SYNDROME PATIENTS AND FUNCTIONAL ANALYSIS OF A NEW SOS1 C.755T/C MUTATION SHOWING THE MUTATED ALLELE OVEREXPRESSION
S. Moncini, M. Ilaria, M.T. Bonati, M. Cisternino, R. Brambilla, P. Riva
Dip. Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale, Università degli Studi di Milano
- P026** DIAGNOSI PRENATALE DI TETRASOMIA (18P) IN UN FETO ALLA 16 SETTIMANA DI GESTAZIONE CON RITARDO DI CRESCITA E TRIGONOCEFALIA
D. Bizzoco, I. Gabrielli, C. Tamburrino, F. Libotte, G. Hernandez, L. Carpineto, M.P. D'Aleo, G. Di Giacomo, A. Cima, A. Mesoraca, G. Barrano, V. Alesi, P. Cignini, C. Giorlandino
Servizio di Genetica Medica, Artemisia Medical Center, Roma
- P027** CHARACTERIZATION OF TWO FAMILIES WITH ARTERIAL TORTUOSITY SYNDROME WITH HOMOZYGOSITY FOR A NOVEL AND A RECURRENT MISSENSE MUTATION IN THE SLC2A10 GENE
C. Dordoni, M. Ritelli, N. Chiarelli, S. Quinzani, L. Pezzani, M. Venturini, P. Calzavara-Pinton, E. Reffo, O. Milanese, M. Colombi
Division of Biology and Genetics, Department of Molecular and Translational Medicine, Medical Faculty, University of Brescia, Brescia
- P028** EXOME SEQUENCING ALLOWS FOR THE RAPID IDENTIFICATION OF TWO NOVEL ATP6V0A2 MUTATIONS IN AN INFANT WITH CUTIS LAXA
M. Ritelli, C. Dordoni, S. Quinzani, M. Venturini, N. Chiarelli, L. Pezzani, P. Calzavara-Pinton, M. Colombi
Division of Biology and Genetics, Department of Molecular and Translational Medicine, Medical Faculty, University of Brescia, Brescia

- P029** DELEZIONE INTERSTIZIALE SUL BRACCIO LUNGO DEL CROMOSOMA 1: ESAME ECOGRAFICO DEL FETO, ANALISI CITOGENETICA E CARATTERIZZAZIONE MOLECOLARE.
F. Libotte, D. Bizzoco, I. Gabrielli, C. Tamburrino, G. Hernandez, L. Carpineto, M.P. D'Aleo, G. Di Giacomo, A. Cima, A. Mesoraca, P. Cignini, C. Giorlandino
Servizio di Genetica Medica, Artemisia Medical Center, Roma
- P030** CHARACTERIZATION OF A 24-YEAR-OLD WOMAN WITH OSTEOGENESIS IMPERFECTA/EHLERS-DANLOS SYNDROME OVERLAPPING PHENOTYPE DUE TO THE NOVEL C.3469_3470DEL MUTATION IN THE COL1A1 GENE
M. Ritelli, M. Castori, N. Chiarelli, P. Grammatico, M. Colombi
Division of Biology and Genetics, Department of Molecular and Translational Medicine, Medical Faculty, University of Brescia, Brescia
- P031** IN SEARCH OF THE SLC2A10 GENE ROLE IN THE ETIOPATHOGENESIS OF ARTERIAL TORTUOSITY SYNDROME BY GENE EXPRESSION ANALYSIS
N. Chiarelli, N. Zoppi, M. Ritelli, M. Colombi
Division of Biology and Genetics, Department of Molecular and Translational Medicine, Medical Faculty, University of Brescia, Brescia
- P032** ANALISI MOLECOLARE RETROSPETTIVA DI PAZIENTI AFFETTI DA FIBROSI CISTICA/PANCREATITE MEDIANTE SEQUENZIAMENTO NGS (NEXT GENERATION SEQUENCING)
A. Luchetti, M.R. D'apice, V. Lucidi, G. Novelli, F. Sangiuolo
Dip. Biomedicina e Prevenzione, Sez. Genetica Medica, Università degli Studi di Roma Tor Vergata, Roma
- P033** EXOME SEQUENCING IN A FAMILY WITH EARLY ONSET COMPLEX SPASTIC PARAPLEGIA DETECTS A NOVEL MUTATION IN EXOSC3
G. Zanni, S. Barresi, C. Scotton, C. Passarelli, F. Mingyan, B. Dallapiccola, W. Bin, F. Gualandi, A. Ferlini, J. Zhang, E. Bertini
Dip. Neuroscienze, Lab Medicina Molecolare, Osp. Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- P034** PMM2-CDG NATURAL HISTORY AND GENOTYPE-PHENOTYPE CORRELATION IN A LARGE ITALIAN FAMILY
G.M. Severini, B. Bortot, D. Cosentini, F. Faletta, S. Biffi, E. De Martino, M. Carozzi
Laboratories of Immunopathology, Institute for Maternal and Child Health "Burlo Garofolo", Trieste, Italy;
- P035** FGF17 AND EBF2, TWO GENES INVOLVED IN CEREBELLAR DEVELOPMENT, ARE DYSREGULATED IN A PATIENT WITH DANDY WALKER MALFORMATION CARRYING A DE NOVO 8P21.3 DELETION
S. Barresi, C. Compagnucci, L. Travaglini, G. Borghese, S. Cianfarani, G. Consalez, G. Zanni
Dept of Neurosciences, Unit of Molecular Medicine, B.Gesù Children's Hospital IRCCS
- P036** ESPRESSIONE DEL GENE PARP-1 IN UN PAZIENTE AFFETTO DA SINDROME DI KLINFELTER
N. Salemi, S. La Vignera, R.E. Condorelli, V. Bullara, F. Occhipinti, P. Bosco, A.E. Calogero
Sezione di Endocrinologia, Andrologia e Medicina Interna, Dip. di Scienze Biomediche, Università di Catania, Italia
- P037** DEFFICIT DI PROLIDASI: DALLA DIAGNOSI CLINICO-MOLECOLARE ALLO SVILUPPO DI STRATEGIE TERAPEUTICHE
N. Bukvic, D. Varvara, M. Patruno, R. Lovaglio, R. Bagnulo, A. Manghisi, D.C. Loconte, P. Lastella, C. Simone, A. Stella, F. Susca, N. Resta
Azienda Ospedaliero Universitaria, Policlinico di Bari, UOC Laboratorio di Genetica Medica. Piazza G. Cesare, 11, 70124 Bari

- P038** IDENTICAL TEST, IDENTICAL DE NOVO RESULTS BUT DIFFERENT PHENOTYPES IN TWO FEMALE PATIENTS WITH 3Q29 MICRODELETION
N. Bukvic, C. Cesarano, C. Ceccarini, A. D'Aprile, M. Bruno, M.G. Gallicchio, M.A. Carboni, G. Cotoia, R. Antonetti
 University Hospital "Policlinico di Bari", Medical Genetics Section, P.zza G. Cesare, 11, Bari Italy
- P039** FOLLOW-UP CITOGENETICO DEI MOSAICISMI CROMOSOMICI RILEVATI NELLA DIAGNOSI PRENATALE DEL I TRIMESTRE
P. Battaia, A. Baroncini, I. Baccolini, A. Capucci, E. Pompili, F. Serenari, F. Spada, M.C. Pittalis
 UOC di Genetica Medica, AUSL di IMola
- P040** ANALISI DEL GENE MTM1 MEDIANTE SEQUENZIAMENTO DIRETTO IN PAZIENTI AFFETTI DA MIOPATIA MIOTUBULARE X-LINKED
G. Longo, M.R. D'Apice, G. Novelli, F.C. Sangiuolo
 Dip. di Medicina e Prevenzione, Lab. di Genetica Medica, Università degli Studi di Tor Vergata, Roma
- P041** THE GIMAF PROJECT, A MULTICENTRE NATIONAL NETWORK FOR ANDERSON-FABRY DISEASE: CORRELATION BETWEEN GENOTYPE AND PHENOTYPE
P. Cassini, M. Agozzino, M. Concardi, C. Caspani, E. Ghirotto, C. Giordano, A. Smirnova, M. Grasso, E. Disabella, M. Tagliani, A. Pilotto, M. Diegoli, C. Canclini, D. Molinaro, E. Arbustini
 Centre for Heritable Cardiovascular, Found. IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
- P042** LOSS OF FUNCTION OF C9ORF72 CAUSES MOTOR DEFICITS IN A ZEBRAFISH MODEL OF ALS
S. Ciura, S. Lattante, E. Kabashi
 1Centre de recherche de l'Institut du Cerveau et de la Moelle épinière – CRICM, INSERM UMR_S975 - CNRS UMR 7225, Université Pierre et Marie Curie, Hôpital de la Salpêtrière, 47, Boulevard de l'Hôpital, 75651 Paris cedex 13, France
- P043** STRATIFICAZIONE DI RISCHIO PER MALATTIA CELIACA IN PAZIENTI TESTATI CON SISTEMA EUROARRAY
E. Repetti, S. Diani, V. Prina, R. Fiorillo, V. Grazioli
 Lab. Biologia Molecolare e Genetica, Centro Diagnostico Italiano S.p.A., Milano
- P044** ANTIOSSIDANTI E DNA SPERMATICO: EFFETTO ANTIGENOTOSSICO DI A-TOCOFEROLO E ANTOCIANINA
L. Rocco, D. Costagliola, M. Ferrara, F. Mottola, A. Napolitano, M. Santonastaso, T. Suero, V. Stingo
 Dip. Scienze e Tecnologie Ambientali, Biologiche e Farmaceutiche, Seconda Università di Napoli
- P045** UNA NUOVA MUTAZIONE DI STOP NEL GENE PALB2 IN UNA PAZIENTE BRCA2
M.T. Vietri, M.L. De Paola, G. Caliendo, A.L. Gambardella, G. D'Elia, M. Cioffi
 Patologia clinica e molecolare, Dipartimento di Biochimica, Biofisica e Patologia generale Scuola di Medicina della Seconda Università degli studi di Napoli
- P046** MITOCHONDRIAL FOXO3A: A TROJAN HORSE TO REVERSE CANCER-SPECIFIC METABOLISM
T. Tezil, V. Celestini, V. Grossi, A. Peserico, C. Simone
 Laboratory of Signal-dependent Transcription, Department of Translational Pharmacology (DTP), Consorzio Mario Negri Sud, Santa Maria Imbaro (Ch) 66030, Italy
- P047** A VARIANT OF THE FOXO3A GENE PREDICTS LONGEVITY AND AGING-RELATED DISEASES
G. Forte, V. Grossi, D. Varvara, M. Patruno, R. Bagnulo, D. Loconte, F. Pellegrini, N. Resta, C. Simone
 Cancer Genetics Laboratory, IRCCS 'De Bellis', Castellana Grotte (BA)

- P048** THE FOXO3A/SIRT3 MITOCHONDRIAL COMPLEX REGULATES ENERGY BALANCE IN CRC CELLS
V. Celestini, T. Tezil, V. Grossi, A. Peserico, C. Simone
 Laboratory of Signal-dependent Transcription, Dep. of Translational Pharmacology (DTP), Consorzio Mario Negri Sud, Santa Maria Imbaro (Ch) 66030, Italy
- P049** MALATTIA POLICISTICA RENALE: DESCRIZIONE DI UNA FAMIGLIA MULTI-GENERAZIONALE PRIVA DI MUTAZIONI NEI GENI PKD1 E PKD2
C. Tarfarini, F. Gianfrancesco, T. Esposito, E. Manfredini, P. Primignani, G.P. Gesu, E. Boccardi, S. Penco
 SS Genetica Medica, Dip. Medicina di Laboratorio, Ospedale Niguarda Ca' Granda, Milano
- P050** CONTROLLO ESTERNO DI QUALITÀ IN CITOGENETICA CONVENZIONALE DEL CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE-ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ: STATO DELL'ARTE E PRESENTAZIONE RISULTATI VIII TURNO (2012)
G. Floridia, F. Censi, M. Marra, F. Tosto, M. Salvatore, B. Crescenzi, D. Giardino, E. Lenzini, M. Mancini, A. Novelli, G. Piombo, S. Stiuai, D. Taruscio
 Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
- P051** CARATTERIZZAZIONE MOLECOLARE DEL GENE LMNA IN SOGGETTI CON CARDIOMIOPATIA DILATATIVA
M.S. Cigoli, S. De Benedetti, G.P. Gesu, F.M. Turazza, E. Manfredini, P. Primignani, S. Penco, M. Frigerio
 S.S. Genetica Medica, Dip. di Medicina di Laboratorio, A.O. Ospedale Niguarda Ca' Granda, Milano
- P052** SMYD3 REGULATES THE S/G2 TRANSITION IN COLORECTAL CANCER (CRC) CELLS
A. Peserico, P. Sanese, A. Germani, V. Di Virgilio, V. Celestini, N. Martelli, T. Tezil, C. Simone
 Lab. of Signal-dependent transcription, Dep. of translational Pharmacology (DTP), Consorzio Mario Negri Sud, Santa Maria Imbaro (CH)
- P053** SMYD3: A NOVEL CLASS OF ANTICANCER DRUGS
A. Germani, V. Di Virgilio, A. Peserico, P. Sanese, A.J.M. Barbosa, A. Del Rio, C. Simone
 Lab. of Signal-dependent Transcription, Dep. of Translational Pharmacology (DTP), Consorzio Mario Negri Sud, Santa Maria Imbaro (CH)
- P054** PHOSPHOINOSITIDE-SPECIFIC PHOSPHOLIPASES C PLAY MIGHT PLAY A ROLE IN COGNITIVE DISORDERS
V.R. Lo Vasco, L. Longo, D. Dante
 Dept. Sense Organs, Sapienza University of Rome
- P055** ANALISI MOLECOLARE DEI GENI CYP1B1 E MYOC IN PAZIENTI CON GLAUCOMA PRIMARIO CONGENITO
L. Mauri, M. Mazza, A. Del Longo, M. Scarcello, S. Sala, S. Penco, E. Manfredini, E. Piozzi, G.P. Gesu, M.C. Patrosso, P. Primignani
 S.S. Genetica Medica, Dipartimento di Medicina di Laboratorio, A.O. Ospedale Niguarda Ca' Granda, Milano
- P056** L'ESPRESSIONE DEL COREPRESSORE RIP140 INFLUENZA L'ATTIVITÀ MITOCONDRIALE NELLA SINDROME DI DOWN
A. Izzo, R. Manco, T. De Cristoforo, F. Bonfiglio, R. Scrima, G. Cali, R. Cicatiello, A. Conti, N. Capitanio, L. Nitsch
 Dip. di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università Federico II, Napoli

- P057** SLOWLY PROGRESSIVE SKELETAL MYOPATHY IN A NLSDM PATIENT WITH PNPLA2 MISSENSE MUTATIONS
S. Missaglia, E.M. Pennisi, S. DiMauro, H.O. Akman, D. Tavian
 CRIBENS, Catholic University of the Sacred Heart, Milan, Italy
- P058** SPG11 AND SPG15 ARE THE MOST FREQUENT GENOTYPES CAUSING SPASTIC PARAPLEGIA WITH THIN CORPUS CALLOSUM, WITH MATTER CHANGES AND MENTAL RETARDATION IN ITALIAN PATIENTS
B. Castellotti, V. Pensato, E. Sarto, D. Di Bella, L. Nanetti, D. Pareyson, E. Salsano, M. Eoli, C. Ciano, F. Taroni, C. Mariotti, C. Gellera
 Unit of Genetics of Neurodegenerative and Metabolic Diseases IRCCS - Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta, Milan, Italy
- P059** IL CONTROLLO ESTERNO DI QUALITÀ DEI TEST GENETICI IN GENETICA MOLECOLARE DEL CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE DELL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ: RISULTATI DELL'VIII TURNO
F. Censi, F. Tosto, G. Floridia, M. Marra, M. Salvatore, A.M. Baffico, M. Grasso, M.A. Melis, E. Pelo, P. Radice, A. Ravani, N. Resta, C. Rosatelli, S. Russo, M. Seia, L. Varesco, D. Taruscio
 Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
- P060** L'ANALISI DEL GENE PTPN11 NELLA SINDROME DI NOONAN E NELLA SINDROME LEOPARD: LA NOSTRA ESPERIENZA
M. Gnazzo, F.R. Lepri, M.C. Digilio, M.L. Dentici, M.C. Roberti, S. Petrocchi, L. Ciocca, G. D'Elia, A. Angioni, B. Dallapiccola
 Citogenetica, Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma.
- P061** PREVALENCE OF MUTATIONS IN PLAKOPHILIN-2 AND DESMOPLAKIN GENES IN CAUCASIANS AND IN BLACK AFRICAN PATIENTS WITH DILATED CARDIOMYOPATHY
R. Insolia, E. Zuccolo, S. Ghio, M. Mbele, M. Fish, G. Shaboodien, K. Sliwa, M. Kotta, M. Torchio, L. Scelsi, C. Raineri, S. Lucibello, L. Crotti, B.M. Mayosi, P.J. Schwartz
 Dep. of Molecular Medicine, University of Pavia, Italy
- P062** "PROLINE-RICH TRANSMEMBRANE PROTEIN 2" (PRRT2) GENE MUTATIONS IN PAROXYSMAL KINESIGENIC DYSKINESIA (PKD) PATIENTS
F. Invernizzi, C. Lamperti, R. Solazzi, C. Fusco, F. Zibordi, G. Zorzi, N. Nardocci, B. Garavaglia
 U.O. Neurogenetica Molecolare, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" Milano
- P063** UN CASO DI RING DEL CROMOSOMA X A MOSAICO
G. Di Giacomo, A. Cima, A. Viola, M. Sarti, M.A. Barone, D. Bizzoco, A. Mesoraca, P. Cignini, C. Giorlandino
 Servizio di Genetica Medica, Artemisia Medical Center, Roma
- P064** MALIGNANT SALIVARY GLAND TUMORS IN TWO MALE BRCA GENE MUTATION CARRIERS: A CASE REPORT
C.B. Ripamonti, S. Manoukian, P. Bossi, M. Colombo, B. Peissel, D. Zaffaroni, L. Locati, L. Licitra, M.L. Carcangiu, P. Radice
 SC Basi molecolari del rischio genetico e test genetici, Dip. Medicina Predittiva e per la Prevenzione, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori (INT), Milano
- P065** NUOVA SINDROME DA MICRODELEZIONE 17P13.3 SENZA COINVOLGIMENTO DEL GENE LIS1 IN UNA FAMIGLIA ITALIANA
C. Ceccarini, C. Cesarano, N. Bukvic, A. D'Aprile, M. Bruno, M.G. Gallicchio, M.A. Carboni, G. Cotoia, R. Antonetti
 Sez. di Citogenetica- Il Lab.- Dip. di Patologia Clinica, Azienda Ospedaliero-Universitaria OO. RR. Foggia

- P066** EMOCROMATOSI TIPO 1: STUDIO DI 100 SOGGETTI
P. Olivieri, C. Mastellone, M. Calabrese, G. Pacifico, R. Tortora, A. Tafuri, M. Ingenito
 Lab. di Genetica Molecolare e Citogenetica, Osp. A. Tortora, Pagani
- P067** TWO ABCB4 POINT MUTATIONS OF STRATEGIC NBD-MOTIFS DO NOT PREVENT PROTEIN TARGETING TO THE PLASMA MEMBRANE BUT PROMOTE MDR3 DYSFUNCTION
D. Degiorgio, P.A. Corsetto, A.M. Rizzo, C. Colombo, M. Seia, L. Costantino, G. Montorfano, R. Tomaiuolo, D. Bordo, S. Sansanelli, L. Min, M.P. Rastaldi, D.A. Coviello
 Laboratorio di Genetica Medica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano.
- P068** GENETIC SCREENING OF PARK7 GENE IN ALS ITALIAN PATIENTS
M. Bianchi, G. Crepaldi, P. Milani, M. Dell'Orco, S. Gagliardi, M. Ceroni, C. Cereda
 Lab. of Experimental Neurobiology, C. Mondino National Institute of Neurology Foundation, IRCCS, Pavia, Italy
- P069** NOVEL FRAMESHIFT MUTATION IN AN ITALIAN FAMILY AFFECTED BY LEGIUS SYNDROME
M. Bianchi, V. Saletti, S. Esposito, G.S. Grieco, S. Gagliardi, S. Orcesi, C. Cereda
 Lab. of Experimental Neurobiology, "C. Mondino" National Institute of Neurology Foundation, IRCCS, Pavia, Italy
- P070** PAZIENTE CON "UPD MATERNAL-LIKE SYNDROME" DA MICRODELEZIONE 14Q32.2: CONFERMA D RICORRENZA DI UNA DELEZIONE CON PUNTI DI ROTTURA FIANCHEGGATI DA SEQUENZE RIPETUTE (TGG)N.
B. Buldrini, S. Bigoni, E. Italyankina, C. Host, R. Gruppioni, A. Bonfatti, V. Aiello, B. Dolcini, A. Ravani, S. Fini, A. Ferlini
 U.O. Genetica Medica, Azienda Ospedaliero-Universitaria "Sant'Anna" Ferrara
- P071** DISPLASIA CLEIDO CRANICA IN UNA FAMIGLIA CON RICORRENZA DI MUTAZIONE DEL GENE RUNX2
A. Orrico, M. Rossi, M. Mazzi, A. Cortesi, R. Musone, E. Colosi, M.R. Maria Rosaria Piemontese, L. Zelante
 Medicina Molecolare, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese- Siena; Genetica medica. USL9, Ospedale Misericordia - Grosseto
- P072** FMO5 SINGLE NUCLEOTIDE POLYMORPHISM IS LINKED TO FEMALE GENDER IN SPORADIC AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS (SALS) ITALIAN PATIENTS
S. Gagliardi, A. Gallo, M. Bianchi, L. Diamanti, G. Crepaldi, M. Ceroni, C. Cereda
 Laboratory of Experimental Neurobiology, "C. Mondino" National Institute of Neurology Foundation, IRCCS, Pavia, Italy
- P073** CARATTERIZZAZIONE MOLECOLARE DEL GENE CYP21A2 IN DUE INDIVIDUI CON IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (CAH)
A. Leccese, R. Santacroce, V. Longo, C. Dimatteo, G. De Girolamo, R. Trunzo, G. D'Andrea, M. Margaglione
 Laboratorio di Genetica Medica, Azienda Ospedaliero-Universitaria OO.RR, Foggia
- P074** VALUTAZIONE DELL'OMEOSTASI DEL FERRO IN SOGGETTI CON SCLEROSI MULTIPLA: RISULTATI PRELIMINARI
E. Ferro, A. Di Pietro, G. Visalli, A.P. Capra, P. Romeo, M.P. Bertuccio, M. Aguenouz, M. Russo, C. Salpietro, G. Vita, M.A. La Rosa
 Dip. di Scienze Pediatriche Ginecologiche Microbiologiche e Biomediche, Policlinico Universitario di Messina
- P075** ESPRESSIONE DEL GENE PDE4B IN SOGGETTI CON SINDROME DI DOWN E CRIPTORCHIDISMO
M. Salemi, L.O. Vicari, R. Castiglione, A.E. Calogero, E. Vicari
 Associazione Oasi Maria SS. (IRCCS) Troina (EN)

- P076** VALUTAZIONE DI UN NUOVO METODO AD ELEVATA DETECTION RATE PER LA RILEVAZIONE DELLE 64 MUTAZIONI PIÙ FREQUENTI NELLA POPOLAZIONE ITALIANA DEL GENE CFTR
C. Centrone, S. Falconi, A. Mariottini, B. Minuti, M. Trafeli, B. Boschi, F. Torricelli
SOD Diagnostica Genetica, A.O.U. Careggi, Firenze
- P077** FURTHER EVIDENCE THAT DDHD2 GENE MUTATIONS CAUSE AUTOSOMAL RECESSIVE HEREDITARY SPASTIC PARAPLEGIA WITH THIN CORPUS CALLOSUM
M. Muglia, L. Citrigno, V. Sofia, A. Patitucci, F.L. Conforti, R. Mazzei, I. Pappalardo, C. Ungaro, S. Zuchner, M. Zappia, A. Magariello
Istituto di Scienze Neurologiche, CNR, Mangone (CS), Italy
- P078** VARIANTE NEL GENE CFTR RESPONSABILE DI UNA DIMINUZIONE DI INTENSITÀ DEL SEGNALE RELATIVO ALLA SONDA F508DEL IN MLPA
S. Falconi, A. Mariottini, C. Centrone, B. Minuti, C. Romolini, M. Armenio, F. Torricelli
SOD Diagnostica Genetica, A.O.U. Careggi, Firenze
- P079** DUE NUOVI CASI DI MARCATORI SOVRANUMERARI DERIVATIVI DEL CROMOSOMA 19
M.P. Recalcati, R. Caselli, M.T. Bonati, I. Catusi, M. Garzo, A. Verri, C. Valtorta, L. Larizza, D. Giardino, L. Ballarati
Laboratorio di Citogenetica Medica e Genetica Molecolare, IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano
- P080** NUOVA MUTAZIONE DEL GENE FBN1 IN UN PAZIENTE CON SINDROME DI MARFAN
V. Procopio, P.S. Buonomo, M. Amorini, C. Liuzzo, L. Rigoli, A. Bartuli, C. Salpietro
U.O.C. di Genetica e Immunologia Pediatrica, A.O.U. Policlinico "G. Martino", Messina
- P081** NUOVE MUTAZIONI PUNTIFORMI E DELEZIONI ESONICHE DEL GENE EP300 IN PAZIENTI CON SINDROME DI RUBINSTEIN-TAYBI
G. Negri, P. Colapietro, F. Forzano, D. Rusconi, D. Milani, L. Consonni, L.G. Caffi, M. Piccione, F. Faravelli, P. Finelli, A. Selicorni, S. Spena, L. Larizza, C. Gervasini
Genetica Medica, Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano, Milano
- P082** ANALYSIS OF PHOSPHOINOSITIDE-SPECIFIC PHOSPHOLIPASE C ENZYMES GENE EXPRESSION IN HUMAN OSTEOSARCOMA
V.R. Lo Vasco, M. Leopizzi, C. Della Rocca
Dept. Sense Organs, Sapienza University of Rome
- P083** DIFFERENTE PERDITA DI MATERIALE NELLE DELEZIONI INTERSTIZIALI DEL CROMOSOMA 20 NELLE DISPLASIE/NEOPLASIE MIELOIDI E NELLA SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND
R. Valli, B. Pressato, C. Marletta, L. Mare, G. Montalbano, F. Lo Curto, F. Pasquali, E. Maserati
Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università dell'Insubria, Varese
- P084** MONITORAGGIO CITOGENETICO E MEDIANTE A-CGH DELLA SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND
B. Pressato, R. Valli, C. Marletta, L. Mare, G. Montalbano, F. Lo Curto, F. Pasquali, E. Maserati
Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università dell'Insubria, Varese
- P085** TOWARD THE GENETIC BASIS OF OESOPHAGEAL ATRESIA: CLINICAL AND MOLECULAR STUDY BY NEXT GENERATION SEQUENCING
E. Andreucci, S. Romano, A. Provenzano, V. Palazzo, B. Mazzinghi, M. Pantaleo, L. Giunti, E. Lapi, O. Zuffardi, S. Giglio
Medical Genetics Unit, Meyer Children's Hospital, Florence

- P086** STUDIO DEI MECCANISMI GENETICI ALLA BASE DELLO SVILUPPO DELL'ANOMALIA DI POLAND
C. Vaccari, I. Musante, G. Gimelli, E. Tassano, M. Lerone, M.T. Divizia, M. Torre, M.V. Romanini, M.F. Bedeschi, N. Catena, F.M. Senes, M.G. Calevo, M. Valle, M. Acquaviva, A. Baban, A. Barla, M. Squillario, R. Ravazzolo, A. Puliti
U.O.C. Genetica Medica, Istituto Gaslini, Genova, Italia; DiNOGMI Dip. di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili, Università di Genova, Genova, Italia
- P087** ACQUIRED COPY NUMBER NEUTRAL LOSS OF HETEROZYGOSITY (CN-LOH) OF CHROMOSOME 7 IS NOT A COMMON MECHANISM IN PATIENTS WITH SHWACHMAN-DIAMOND SYNDROME
L. Nacci, C. Danesino, L. Sainati, D. Longoni, F. Poli, M. Cipolli, S. Perobelli, E. Nicolis, Z. Cannioto, F. Pasquali, J. Morini, A. Minelli
Genetica Medica, Dip. di Medicina Molecolare, Univ. di Pavia e Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia, Italia
- P088** IL SEQUENZIAMENTO DELL'ESOMA IN UNA FAMIGLIA CON ATASSIA RECESSIVA RIVELA LA PRESENZA DI PIÙ MALATTIE NEURODEGENERATIVE
C. Mancini, L. Orsi, S. Cavaliere, E. Pozzi, A. Calcia, E. Di Gregorio, E. Giorgio, D. Lacerenza, T. Langer, Q.S. Padiath, A. Brusco
Dip. Scienze Mediche, Università di Torino, Italia
- P089** UN NUOVO CASO DI LEUCEMIA ACUTA PROMIELOCITICA CON TRASLOCAZIONE VARIANTE T(5;17)(Q35;Q21)
C. Giudici, D. Ferrario, P. Modena, S. Macchi, D. Amenante, E. Ravelli, R. Cairoli
U.O. Sempl. di Genetica, Az. Osp. Sant'Anna, Como
- P090** NOVEL HOMOZYGOUS MUTATION IN EXON 5 OF WFS1 GENE IN AN ITALIAN FAMILY WITH MILD PHENOTYPIC EXPRESSION OF WOLFRAM SYNDROME
E. Agolini, E. Piccinno, F. Ortolani, M. Vendemiale, M. Natale, A. Tummolo, M. Masciopinto, C. Aloï, A. Salina, F. Papadia, R. Fischetto, A. De Luca
Mendel Laboratory, Casa Sollievo della Sofferenza Hospital, IRCCS, San Giovanni Rotondo, Italy
- P091** STUDIO DI ANOMALIE CROMOSOMICHE SU 111 CAMPIONI DI MATERIALE ABORTIVO
R. Tortora, G. Pacifico, P. Olivieri, C. Mastellone, M. Calabrese, A. Tafuri, M. Ingenito
Laboratorio di Genetica Molecolare e Citogenetica P.O. "A. Tortora" di Pagani - ASL Salerno
- P092** DELEZIONE DEL GENE FMR1 IN UN PAZIENTE CON SINDROME DELL'X FRAGILE
A.T. Morella, S. Briuglia, A. Capalbo, V. Guida, M.R. Pizzino, D. Pompili, E. Moschella, I. Loddo, A. Novelli, V. Salpietro, A. De Luca
Laboratorio Mendel, Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, IRCCS, San Giovanni Rotondo, Italia
- P093** IDENTIFICATION OF THE GENE RESPONSIBLE FOR AN AUTOSOMAL DOMINANT FORM OF COMMON VARIABLE IMMUNODEFICIENCY
V. Di Pietro, R. Zuntini, A. Schaffer, P. Lyons, I. Quinti, B. Grimbacher, K. Smith, S. Ferrari
Laboratory of Medical Genetics, S.Orsola-Malpighi-University Hospital, Bologna, Italy
- P094** A NOVEL KIF5A MUTATION IN AN APULIAN FAMILY MARKED BY SPASTIC PARAPARESIS AND CONGENITAL DEAFNESS.
M. Muglia, L. Citrigno, E. D'Errico, A. Patitucci, E. Di Stasio, F.L. Conforti, A.A. Gasparro, R. Mazzei, A. Scarafino, C. Ungaro, R. Tortelli, I.L. Simone, A. Magariello
Institute of Neurological Sciences, CNR, Mangone, Cosenza, Italy

- P095** A NOVEL NONSENSE TET2 MUTATION IN A PATIENT WITH PRIMARY MYELOFIBROSIS
G. D'Andrea, C. Dimatteo, G. De Girolamo, V. Longo, A. Leccese, R. Trunzo, R. Santacroce, M. Margaglione
Lab. di Genetica Medica, Dip. Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli studi di Foggia
- P096** ANALISI GENETICA DI 104 COPPIE DESTINATE A PROCREAZIONE MEDICALMENTE ASSISTITA
G. Pacifico, R. Tortora, P. Olivieri, M. Calabrese, C. Mastellone, A. Tafuri, G. Pellegrino, M. Ingenito
Laboratorio di Genetica Molecolare e Citogenetica P.O. "A. Tortora" di Pagani - ASL Salerno
- P097** SYNAPSE-ASSOCIATED PROTEIN 97 IS A NOVEL MODULATOR PROTEIN ASSOCIATED WITH BRUGADA SYNDROME THROUGH ITO GAIN-OF-FUNCTION
T. Margherita, C.A. Marcou, D. Ye, D.J. Tester, S. Castelletti, F. Dagradi, P.J. Schwartz, M.J. Ackerman, L. Crotti
Molecular Cardiology Lab., Fondazione IRCCS Policlinico S. Matteo, Pavia, Italy
- P098** L'INTERAZIONE GENETICA TRA LE MUTAZIONI GRM1 CRV4 E SOD1 G93A PROTEGGE DA NEURODEGENERAZIONE, PROLUNGA LA SOPRAVVIVENZA E MIGLIORA LA PROGRESSIONE DELLA MALATTIA NEL MODELLO MURINO DI SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA SOD1G93A
I. Musante, M. Milanese, T. Bonifacino, F. Giribaldi, P.I.A. Rossi, F. Conti, M. Melone, L. Vergani, A. Voci, G. Bonanno, A. Puliti
U.O.C. Genetica Medica, Istituto Gaslini, Genova; Dip. di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili (DiNOGM), Università di Genova, Genova, Italia
- P099** JAG1 MUTATION IN A PATIENT WITH DELETION 22Q11.2 SYNDROME AND TETRALOGY OF FALLOT
V. Guida, M. Digilio, A. De Luca, F. Lepri, R. Ferese, M.L. Dentici, A. Angioni, B. Marino, B. Dallapiccola
Mendel Laboratory, Casa Sollievo della Sofferenza Hospital, IRCCS, San Giovanni Rotondo, Italy
- P100** GENETIC VARIANTS AND HAPLOTYPES IN GABBR1 GENE ARE ASSOCIATED WITH TEMPORAL LOBE EPILEPSY: A CANDIDATE-GENE ASSOCIATION STUDY
I. Manna, P. Forabosco, A. Labate, U. Aguglia, A. Quattrone, A. Gambardella
Institute of Neurological Sciences, National Research Council, 87050 Piano Lago di Mangone, Cosenza, Italy
- P101** NO EVIDENCE FOR A CONTRIBUTION OF CHRNA7 RARE VARIANTS IN AUTISM SUSCEPTIBILITY
C. Cameli, E. Bacchelli, S. Lomartire, R. Tancredi, A. Battaglia, E. Maestrini
Dept. of Pharmacy and Biotechnology, University of Bologna, Italy
- P102** RARE DE NOVO AND TRANSMITTED COPY NUMBER VARIATIONS IN ASDS: IMPLICATIONS FOR FUNCTIONAL NETWORKS OF GENES INVOLVED IN NEUROGENESIS, NEURONAL METABOLISM, SYNAPTIC FUNCTION, NEUROIMMUNITY, INTRACELLULAR SIGNALING AND CHROMATIN REMODELING
C. Castronovo, D. Rusconi, M.P. Recalcati, M. Crippa, L. Ballarati, C. Picinelli, I. Bestetti, R. Caselli, D. Giardino, M. Della Monica, L. Larizza, M.T. Bonati, P. Finelli
Lab. di Citogenetica Medica e Genetica Molecolare, IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano
- P103** NUOVA MICRODELEZIONE IN OMOZIGOSI DELLA REGIONE 8Q22.2, COINVOLGENTE IL GENE VPS13B, RICONTRATA IN UNA DONNA CON SINDROME DI COHEN
A. Capalbo, F. Inzana, L. Sinibaldi, F. Benedicenti, L. Bernardini, F. Stanzial, A. Novelli
Istituto Mendel, Roma e Fondazione "Casa Sollievo della Sofferenza", San Giovanni Rotondo (FG)

- P104** GENOTOSSICITÀ E DANNO OSSIDATIVO NELLA TALASSEMIA MAJOR: EFFETTI DELLE COMPLICANZE CLINICHE
E. Ferro, G. Visalli, M.A. La Rosa, R. Civa, G. Randazzo Papa, A.P. Capra, B. Piraino, C. Salpietro, A. Di Pietro
Dip. di Scienze Pediatriche Ginecologiche Microbiologiche e Biomediche, Policlinico Universitario di Messina
- P105** INTRA-ERYTHROCYTE INFUSION OF DEXAMETHASONE REDUCES NEUROLOGICAL SYMPTOMS IN ATAXIA TELEANGIECTASIA PATIENTS: RESULTS OF A PHASE 2 TRIAL
L. Chessa, V. Leuzzi, A. Plebani, A. Soresina, R. Micheli, I. Quinti, F. Libi, C. Savio, M. Piane, M. Magnani
Dep. of Clinical and Molecular Medicine, Sapienza University, Roma, Italy
- P106** A NEXT GENERATION WORKFLOW FOR RESEARCH ON NEUROMUSCULAR DISORDERS
M. Savarese, G. Di Fruscio, M. Mutarelli, M. Guaraccino, M.B. Ferraro, S.M. Veer, A. Torella, T. Giugliano, M. Iacomino, M. Dionisi, F. Del Vecchio Blanco, G. Piluso, L. Politanò, M. Mora, L. Morandi, O. Musumeci, A. Toscano, C. Fiorillo, M. Fanin, F.M. Santorelli, G. Siciliano, G. Tasca, E. Ricci, E. Pegoraro, T. Mongini, C. Minetti, L. Santoro, E. Bertini, G.P. Corni, C. Angelini, C. Bruno, V. Nigro
Telethon Institute of Genetics and Medicine, Napoli
- P107** SINDROME DI STICKLER TIPO 1: È SEMPRE GIUSTO RICERCARE LA GRAVE MIOPIA?
S. Bargiacchi, S. Romano, S. Lazzeri, G. Bacci, S.R. Giglio, E. Andreucci
SOD Genetica Medica, AOU Meyer, Dip. di Scienze Biomediche, Sperimentali e cliniche, Università di Firenze, Firenze
- P108** SINDROME DEL CROMOSOMA 17 AD ANELLO: CASO CLINICO
M.C. Di Giacomo, E. Ferri, F.N. Riviello, L. Cloroformio, M.A. Antonucci, G. Citro, O. Palumbo, M. Carella
U.O.C. Anatomia Patologica AOR Ospedale "San Carlo" Potenza (PZ)
- P109** A CASE OF A RECESSIVE MUTATION IN TSPAN12
G. Di Fruscio, E. Spinelli, F. Gandolfo, V. Lemma, M. Savarese, R. Padoan, F. Morescalchi, M. D'Agostino, F. Savoldi, F. Semeraro, V. Nigro, S. Bonatti
Telethon Institute of Genetics and Medicine, Napoli
- P110** LACK OF SOS1 GENE MUTATIONS IN PATIENTS WITH EPILEPSY AND PHENYTOIN-INDUCED GINGIVAL OVERGROWTH
K. Margiotti, G. Pascolini, F. Consoli, C. Di Bonaventura, A.T. Giallonardo, A. De Luca, A. Pizzuti
Laboratory of Molecular Medicine and Biotechnology, CIR, Campus Bio-Medico University of Rome, Italy
- P111** STUDIO DELLE MUTAZIONI DEI GENI BRCA1 E BRCA2 NEI TUMORI FAMILIARI DELLA MAMMELLA
M. Ventruoto, L. Ferbo, A. Velotti, L. Cuomo, A. Pedicini, M.A. Police
u.o.c. Lab. di Genetica, A.O.R.N.S.G. Moscati, Avellino
- P112** NUOVO CASO DI DELEZIONE DE NOVO DI 2.5MB IN 19P13.3 STUDIATO CON SNPS ARRAY, COINVOLGENTE IL GENE MEK2
E. Rubinato, A. De Cunto, L. Travan, V. Pecile, P. Gasparini, A. Fabretto
S.C. Genetica Medica, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste
- P113** RIARRANGIAMENTO CROMOSOMICO MULTIPLO BILANCIATO CON EFFETTO FENOTIPICO IN UN PAZIENTE NATO DA ICSI
C. Mulargia, S. Majore, F.C. Radio, L. Laino, C. Martina, C. Auriti, F. Campi, M. Luciani, S. Cappellacci, P. Grammatico
U.O.C Lab. di Genetica Medica, Dip. di Medicina Molecolare, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo Forlanini Roma

- P114** DIAGNOSI PRENATALE IN UN FETO AFFETTO DA SINDROME TAR E REVISIONE DELLA LETTERATURA: VALUTAZIONE ECOGRAFICA, ANATOMO-PATOLOGICA, RADIOGRAFICA E MOLECOLARE
I. Bottillo, M. Castori, C. De Bernardo, R. Fabbri, B. Grammatico, N. Preziosi, D. D'Angelantonio, G. Scassellati Sforzolini, E. Silvestri, A. Spagnuolo, L. Laino, P. Grammatico
Genetica Medica, Dip. di Medicina Molecolare, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo-Forlanini, Roma, Italia
- P115** PREGNANCY-INDUCED HYPERTENSION: MATERNAL AND FETAL TRANSCRIPTOME ANALYSIS SUGGESTS A POTENTIAL ROLE FOR APELIN HORMONE
A. Ghidoni, D. Gentilini, F. Beneventi, B. Dal Bello, R. Insolia, C. Spazzolini, M. Simonetta, E. Locatelli, C. Cavagnoli, M. Ferrari, M. Finizio, S. Cesari, P.J. Schwartz, A. Zanchetti, A.M. Di Blasio, L. Crotti
Department of Molecular Medicine, University of Pavia, Italy
- P116** ADULT-ONSET ALEXANDER DISEASE DUE TO GFAP-E MUTATION AND MODULATED BY A NON-NEUTRAL HDAC6 VARIANT
L. Melchionda, V. Fugnanesi, M. Morbin, L. Farina, M. Savoiaro, C. Lamperti, I. Ceccherini, A. Costa, S. Ravaglia, M. Zeviani, D. Ghezzi
Unit of Molecular Neurogenetics of Fondazione IRCCS Istituto Neurologico 'C. Besta', Milan
- P117** EXOME SEQUENCING IDENTIFIES MUTATIONS IN COASY CAUSING NEURODEGENERATION WITH BRAIN IRON ACCUMULATION
S. Dusi, L. Valletta, P. Venco, T. Haack, H. Prokisch, P. Goffrini, M. Tigano, B. Garavaglia, N. Nardocci, G. Zorzi, V. Tiranti
IRCCS Foundation Neurological Institute Carlo Besta, Milan, Italy
- P118** ANALISI MOLECOLARE DI STR AUTOSOMICI IN SOGGETTI APPARTENENTI ALLA POPOLAZIONE QASHQAI
F. Salis, A. Ebrahimi, F. Binni, A. D'Ambrosio, C. Barzi, M. Catalano, P. Grammatico
U.O.C. Lab. di Genetica Medica, Dip. di Medicina Molecolare, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo Forlanini Roma
- P119** ANALISI ARRAY-CGH IN 103 SOGGETTI AFFETTI DA DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO
M. Malacarne, G. Corsello, S. Cavani, V. Antona, M. Pierluigi, M. Massimo, R. Ferrari, G. Zerega, D. Coviello, M. Piccione
E.O. Ospedali Galliera - S.C. Laboratorio Genetica Umana - Genova
- P120** NUOVA MUTAZIONE FRAMESHIFT IN UN PAZIENTE CON EMOCROMATOSI EREDITARIA DI TIPO 1
S. Maggiore, F.C. Radio, S. Trasarti, M. Valiante, C. De Bernardo, P. Grammatico
U.O.C. Lab. di Genetica Medica, Dip. di Medicina Molecolare, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo Forlanini Roma
- P121** SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA: CORRELAZIONE GENOTIPO/FENOTIPO
S. Maggiore, F.C. Radio, I. Cosentino, G. Biolcati, C. Aurizi, F. Brancati, A. Dragani, F. Spina, M. Castori, R. Rinaldi, C. De Bernardo, P. Grammatico
U.O.C. Lab. di Genetica Medica, Dip. di Medicina Molecolare, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo Forlanini Roma
- P122** IL NUMERO DI COPIE DEL CLUSTER DELLE B DEFENSINE NON È ASSOCIATO ALLA PREDISPOSIZIONE AD INFEZIONI DA CANDIDA ALBICANS IN PAZIENTI APECED SARDI
F. Incani, A. Meloni, V. Faà, C. Cossu, F. Dettori, M.L. Serra, D. Corda, M.C. Rosatelli
Dipartimento di Sanità pubblica, Medicina clinica e molecolare Sez. di Scienze Biomediche e Biotecnologie, Università degli Studi di Cagliari, Cagliari

- P123** ARRAY-CGH NELLA LEUCEMIA LINFATICA CRONICA
B. Mancini, A. Calò, P. Celli, A. Di Bona, N. Guercini, N. Marcato, S. Zanchetti, D. Zaranonello, A. Zilio, C. Visco, A. Montaldi, F. Rodeghiero, A. Alghisi
U.O.C. di Immunoematologia Trasfusione e Genetica Umana - U.O.S. di Genetica e Biologia molecolare - ULSS N.6 "VICENZA"
- P124** ARRAY-CGH GENOMICO NELLA DIAGNOSTICA ONCOEMATOLOGICA DELLE LAM
A. Zilio, A. Calò, P. Celli, N. Guercini, B. Mancini, N. Marcato, S. Zanchetti, D. Zaranonello, E. Di Bona, A. Montaldi, F. Rodeghiero, A. Alghisi
U.O.C. di Immunoematologia Trasfusione e Genetica Umana - U.O.S. di Genetica e Biologia molecolare, ULSS N.6 "VICENZA"
- P125** UN PAZIENTE, PIÙ CNV
A. Scatigno, G. Melloni, A. Cereda, S. Maitz, S. Redaelli, F. Adamo, F. Crosti, E. Sala, N. Villa, A. Selicorni, L. Dalprà
UOS Genetica Clinica Pediatrica, Fondazione MBBM S. Gerardo, Monza
- P126** NO EVIDENCE FOR A ROLE OF NOL3 GENE IN ITALIAN FAMILIES WITH FAMILIAL ADULT MYOCLONIC EPILEPSY OR ESSENTIAL TREMOR
P. Tarantino, G. Annesi, M. Gagliardi, A. Labate, E. Ferlazzo, U. Aguglia, A. Quattrone, A. Gambardella
Institute of Neurological Sciences, National Research Council, Cosenza, Italy
- P127** IDENTIFICAZIONE DI DUE NUOVI PARTNERS PROTEICI DELLA PROTEINA AIRE: CBX4 E HNRNP-K
M.L. Serra, A. Meloni, D. Corda, F. Incani, M.C. Rosatelli
Dip. di Sanità Pubblica, Medicina Clinica e Molecolare, Università degli studi di Cagliari
- P128** UN NUOVO CASO DI DUPLICAZIONE 17Q12
A. Valetto, V. Bertini, A. Bonuccelli, P. Simi
U.O. Lab. di Genetica Medica, A.O.U. Pisana, Pisa
- P129** PROGETTO PER LA CREAZIONE DI UN REGISTRO NAZIONALE DELLE MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CERVELLETTO E DEL TRONCO-ENCEFALO
G.E. Calabrò, F. Mancini, M. Romani, A. Micalizzi, O.C. Grillo, E. Bertini, E.M. Valente
Unità di Neurogenetica, Laboratori CSS-Mendel, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo, Italia e Dip. di Scienze Biomediche e delle Immagini Morfologiche e Funzionali, Scuola di Specializzazione in Igiene e Medicina Preventiva, Università di Messina, Messina, Italia
- P130** ANALISI MOLECOLARE: STRUMENTO FONDAMENTALE IN UN CASO DUBBIO DI PATOLOGIA CISTICA RENALE
V. Corradi, F. Gastaldon, G.M. Virzi, M. Clementi, C. Ronco
Dip. di Nefrologia, dialisi e trapianto renale - International Renal Research Institute (IRRI), Ospedale San Bortolo, Vicenza
- P131** SCREENING NEGATIVO DEI GENI CASR, GNA11 E AP2S1 IN UNA COORTE DI PAZIENTI AFFETTI DA IPERCALCEMIA IPOCALCIURICA FAMILIARE (FHH): C'È POSTO PER UN ALTRO GENE?
V. Guarnieri, T. Palladino, M.P. Leone, F. Baorda, C. Battista, A.S. Salcuni, L. D'Agurama, D.E. Cole, G.N. Hendy, A. Scillitani
Genetica Medica, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG)
- P132** RITARDO MENTALE IN MASCHI PORTATORI DI PREMUTAZIONE NEL GENE FMR1
F. Cogliati, V. Giorgini, M.T. Bonati, C. Motta, M.L. Missaglia, R. Giorda, L. Larizza, S. Russo
Lab. di Citogenetica e Genetica Medica, Istituto Auxologico Italiano, Milano

- P133** ANALISI MUTAZIONALE DEI GENI APOA1 E LPL NELLA DISLIPIDEMIA ATEROGENA IN ETA' PEDIATRICA
G. Truglio, M. Lucarelli, A. Montali, M. Arca, R. Strom
Dip. di Biotecnologie Cellulari ed Ematologia, Sapienza Università di Roma
- P134** FISSIONE CENTRICA E ISODISOMIA UNIPARENTALE DEL CROMOSOMA10 IN DIAGNOSI PRENATALE
V. Alesi, M. Bertoli, G. Barrano, S. Morara, D. Darelli, C. Palmieri, F. Ariemma, K. Petrilli, A. Orchi, C. Sinibaldi, A. D'Anna, A. De Luca, M. Digregorio, A. Novelli
UOSD Genetica Medica - Ospedale San Pietro FBF - Roma
- P135** ACGH E ACCIDENTAL FINDINGS IN DIAGNOSI PRENATALE: DUPLICAZIONE DI CIRCA 6 MB DEL CROMOSOMA 21 A SEGREGAZIONE MATERNA
V. Alesi, M. Bertoli, S. Morara, G. Barrano, D. Darelli, C. Palmieri, K. Petrilli, A. Orchi, I. Zito, N. Montalto, M. Canestrelli, R. Carotti, A. Novelli
UOSD Genetica Medica - Ospedale San Pietro FBF - Roma
- P136** EXOME SEQUENCING AND STATISTICAL PRIORITIZATION CONFIRMS CACNA2D2 AS A GENE MUTATED IN EPILEPSY AND CEREBELLAR ATROPHY
F. Palombo, A. Parmeggiani, A. Maresca, A. Angius, L. Crisponi, F. Cucca, R. Liguori, M.L. Valentino, V. Carelli, M. Seri, T. Pippucci
U.O. Genetica Medica, Dip. di Scienze Mediche e Chirurgiche, Osp. Sant'Orsola-Malpighi, Bologna
- P137** EVIDENCE OF MITOCHONDRIAL DYSFUNCTION IN PAROXYSMAL NONKINESIGENIC DISKINESIAS (PNKD)
B. Garavaglia, D. Ghezzi, C. Canavese, G. Kovacevic, D. Zamurovic, C. Barzaghi, C. Giorgi, G. Zorzi, M. Zeviani, P. Pinton, N. Nardocci
UO Neurogenetica Molecolare, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milan, Italy
- P138** ETEROZIGOSI COMPOSTA DA SOSTITUZIONE NUCLEOTIDICA C.1064C>T E DELEZIONE DELL'ESONE 5 DEL GENE TYR IN UN CASO DI ALBINISMO OCULO-CUTANEO
C. Barone, L. Indaco, O. Correnti, P. Primigiani, A. Cataliotti del Grano, L. Mauri, C. Ettore, E. Manfredini, C. Barone, S. Penco, B. Barrano, M.C. Petrosso, S. Bianca
Genetica Medica Dipartimento Materno Infantile, ARNAS Garibaldi Nesima, Catania, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Università degli Studi Messina - Catania
- P139** MICRODELEZIONE 1P36.33, MICRODUPLICAZIONE 1P36.33→P36.32 E MICRODUPLICAZIONE 8P22 IN UN PAZIENTE CON DEFICIT COGNITIVO, ASSENZA DI LINGUAGGIO, DISMORFIE E SCOLIOSI
C. Barone, L. Indaco, M.G. Giuffrida, A. Cataliotti del Grano, C. Ettore, C. Barone, D. Pompili, B. Barrano, A. Novelli, S. Bianca
Genetica Medica Dipartimento Materno Infantile, ARNAS Garibaldi Nesima, Catania, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Università degli Studi Messina - Catania
- P140** DELEZIONE XQ22.2 DI ORIGINEMATERNA IN UN CASO DI MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER
C. Barone, A. Cataliotti del Grano, O. Galesi, L. Indaco, C. Ettore, S. Amata, C. Barone, D. Luciano, B. Barrano, M. Fichera, S. Bianca
Genetica Medica Dipartimento Materno Infantile, ARNAS Garibaldi Nesima, Catania, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Università degli Studi Messina - Catania

- P141** SINDROME DI PHELAN-MCDERMID: DESCRIZIONE DI UN NUOVO CASO E REVIEW DELLA LETTERATURA
I. Caliendo, C. Fabbricatore, M. Ergoli, G. Franzese, V. Franzese, C. Di Stefano
U.O.D. Diagnostica Ematologica, P.O. "Umberto I", Nocera Inferiore, Italia
- P142** DELEZIONE 7Q11.22 IN UN CASO DI DEFICIT COGNITIVO, IPERATTIVITA' ED AUTISMO
C. Barone, A. Cataliotti del Grano, M. Bianca, L. Indaco, L. Castiglia, C. Ettore, A. Spalletta, C. Barone, D. Di Benedetto, B. Barrano, M. Fichera, S. Bianca
Genetica Medica Dipartimento Materno Infantile, ARNAS Garibaldi Nesima, Catania, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Università degli Studi Messina - Catania
- P143** UN NUOVO CASO DI HB TORINO ASSOCIATO AD ALFA TALASSEMIA IN UNA FAMIGLIA VENETA
D. Leone, G. Barberio, F. Moruzzi, A. Citana, D. Coviello, G. Ivaldi
Laboratorio di Genetica Umana, E.O. Ospedali Galliera, Genova
- P144** DIAGNOSI MOLECOLARE NELLA CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA
E. Canepa, M. Cecconi, S. Davi, E. Maioli, C. Baldo, V. Viotti, F. Formisano, P. Spirito, E. Biagini, C. Rapezzi, B. Musumeci, C. Autore, D. Coviello, M.I. Parodi
Laboratorio di Genetica Umana, E.O. Ospedali Galliera, Genova
- P145** ANOMALIE A CARICO DEI CROMOSOMI 19 E 22: UN CASO DI CROMOTRIPSIA COSTITUZIONALE?
V. Pecile, L. Cleva, D. Gambel Benussi, M. Monticcolo, P. Gasparini
S.C. Genetica Medica, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste
- P146** UN CASO DI DELEZIONE 4P16.3P15.31 IN DIAGNOSI PRENATALE
A. Mesoraca, G. Di Giacomo, A. Cima, M.A. Barone, M. Sarti, A. Viola, C. Dello Russo, I. Gabrielli, F. Libotte, P. Cignini, C. Giorlandino
Servizio di Genetica Medica, Artemisia Main Center, Roma
- P147** UTILITÀ DELLA TECNOLOGIA NGS NELLA RILEVAZIONE DI DELEZIONI ESONICHE NEL GENE USH2A
L. Bertì, A. Mariottini, I. Passerini, S. Palchetti, M. Benelli, E. Contini, C. Pescucci, G. Marseglia, A. Sodi, F. Gerundino, V. Formica, V. Murro, U. Menchini, F. Torricelli
SOD Diagnostica Genetica, AOU Careggi, Firenze
- P148** CARIOTIPO FETALE TURNER CON RING DEL CROMOSOMA X A MOSACO
G. Di Giacomo, A. Mesoraca, A. Cima, A. Viola, M. Sarti, D. Bizzoco, M.A. Barone, C. Dello Russo, L. Carpineto, P. Cignini, C. Giorlandino
Servizio di Genetica Medica, Artemisia Main Center, Roma
- P149** INDIVIDUAZIONE DI UNA MICRODELEZIONE XP22.33 E DI UNA MICRODUPLICAZIONE 21Q22.2Q22.3 MEDIANTE ARRAY-CGH, IN UN FETO CON RITARDO DI CRESCITA DEGLI ARTI SUPERIORI ED INFERIORI
G. Di Giacomo, A. Mesoraca, A. Cima, M. Sarti, A. Viola, M.A. Barone, C. Dello Russo, P. Cignini, L. Mobili, C. Giorlandino
Servizio di Genetica Medica, Artemisia Main Center, Roma

- P150** LA BIOBANCA DELLE CRANIOSINOSTOSI: UNA PIATTAFORMA PER PERFEZIONARE LA DIAGNOSI, PERSONALIZZARE LA TERAPIA ED IMPLEMENTARE LA RICERCA
W. Lattanzi, N. Bukvic, G. Tamburrini, L. Massimi, C. Bernardini, M. Barba, M. Caldarelli, F. Michetti, C. Di Rocco
Ist. Anatomia Umana e Biologia Cellulare, UCSC, Roma
- P151** MIOPATIA IN DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA: SI ASSOCIA A PARTICOLARI MUTAZIONI OPPURE È PARTE DELLA VARIABILITÀ CLINICA? PRIMO CASO CON MUTAZIONE NEI T3 REPEATS DEL GENE COMP
M. Gnoli, A. Pini, E. Pedrini, L. Sangiorgi
SSD Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna
- P152** PREDESTINATION, A PROSPECTIVE STUDY ON VENTRICULAR FIBRILLATION DURING A FIRST MYOCARDIAL INFARCTION: GENETIC BASIS
M. Pedrazzini, G.M. De Ferrari, R. Insolia, M.C. Kotta, V. De Regibus, V. Gionti, D. Gentilini, L. Cacciavillani, N. Gasparetto, P. Noussan, A. Di Blasio, L. Crotti, P.J. Schwartz
Molecular Cardiology Lab., Fondazione IRCCS Policlinico S. Matteo, Pavia, Italy
- P153** ADAMTS13 MUTATIONS AND POLYMORPHISMS IN CONGENITAL THROMBOTIC THROMBOCYTOPENIC PURPURA
G. D'Andrea, C. Dimatteo, G.S. Netti, G. Stallone, B. Infante, G. De Girolamo, V. Longo, A. Leccese, R. Trunzo, R. Santacroce, G. Grandaliano, M. Margaglione
Lab. of Medical Genetics, Dep. of Clinical and Experimental Medicine, University of Foggia, Foggia, Italy
- P154** SINDROME DA IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA: UN CASO CLINICO
A.P. Capra, E. Ferro, M.A. La Rosa, S. Briuglia, C. Salpietro, G. Candela, F. De Luca, G. Zirilli
Dip. di Scienze Pediatriche Ginecologiche Microbiologiche e Biomediche, Policlinico Universitario di Messina
- P155** MUTAZIONI NEL GENE CDKN2A E VARIANTI NEL GENE MC1R IN 50 PAZIENTI ITALIANI: IL LORO CONTRIBUTO NEL RISCHIO DI INSORGENZA DEL MELANOMA CUTANEO
L. Pedace, P. De Simone, R. Tommasino, I. Sperduti, I. Bottillo, R. Pescosolido, V. Silipo, A. Carbone, C. De Bernardo, P. Grammatico
U.O.C. Lab. Genetica Medica, Dip. Medicina Molecolare, Sapienza -Università di Roma, A.O. San Camillo-Forlanini, Roma
- P157** ANALISI DELLA MATURAZIONE DEGLI RRNA E SVILUPPO DI UN TEST MOLECOLARE PER LA DIAGNOSI DELL'ANEMIA DI DIAMOND-BLACKFAN
A. Aspesi, E. Pavesi, S. Parrella, M. Serena, E. Garelli, A. Carando, P. Quarello, U. Ramenghi, S.R. Ellis, I. Dianzani
Dipartimento di Scienze della Salute, Università del Piemonte Orientale, Novara
- P158** INV DUP DEL(9Q): GENOMICA E CLINICA DEL PRIMO CASO RIPIORTATO
I. Catusi, L. Ballarati, R. Caselli, M.P. Recalcati, A. Vignoli, L. De Grada, M.P. Manca, L. Larizza, D. Giardino
Lab. Citogenetica e Genetica Molecolare, IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano
- P159** GENETICA DELLA DIPENDENZA DA ALCOL: STUDIO DEI POLIMORFISMI 5HTTLPR E RS25531 DEL GENE CODIFICANTE PER IL TRASPORTATORE DELLA SEROTONINA (5-HTT)
G. Ferraguti, E. Pascale, C. Codazzo, R. Strom, M. Ceccanti, M. Lucarelli
Dipartimento di Biotecnologie Cellulari ed Ematologia, Sapienza Università di Roma

- P160** SINDROME DA 18Q-: DESCRIZIONE DI UN CASO CON DELEZIONE TERMINALE
F. Cambosu, G. Soro, V. Pes, V. Di Giusto, P.M. Campus, S. Festa, R. Sanna, L. Ulgheri, S. Sotgiu, A. Montella
U.O. di Genetica Clinica, AOU Sassari
- P161** ANALISI DELL'ESPRESSIONE GENICA IN MODELLI CELLULARI DELL'ANEMIA DI DIAMOND-BLACKFAN
E. Pavesi, A. Aspesi, E. Robotti, R. Crescitelli, I. Boria, F. Avondo, H. Moniz, L. Da Costa, N. Mohandas, P. Roncaglia, U. Ramenghi, A. Ronchi, F. Loreni, S. Gustincich, E. Tolosano, D. Chiabrando, S. Merlin, E. Marengo, S.R. Ellis, A. Follenzi, C. Santoro, I. Dianzani
Dipartimento di Scienze della Salute, Università del Piemonte Orientale, Novara
- P162** ASSOCIAZIONE DEL GENE KIF3A NELLA PSORIASI ARTROPATICA
R. Cascella, M. Ragazzo, S. Zampatti, F. Diano, E. Galli, F. Sangiuolo, G. Novelli, E. Giardina
Dip. di Biomedicina e Prevenzione, Università di Roma "Tor Vergata", Italia
- P163** IL DIFETTO DELL'ISOFORMA LUNGA DI GATA-1 CAUSA UN FENOTIPO SIMILE ALL'ANEMIA DI DIAMOND-BLACKFAN
S. Parrella, A. Aspesi, P. Quarello, E. Pavesi, E. Garelli, A. Carando, M. Nardi, U. Ramenghi, I. Dianzani
Dipartimento di Scienze della Salute, Università del Piemonte Orientale "Amedeo Avogadro", Novara
- P164** TRE CASI DI MOSAICISMO PER TRASLOCAZIONE RECIPROCA BILANCIATA
M. Garzo, L. Ballarati, M.P. Recalcati, R. Caselli, N. Camporeale, O. Rodeschini, D. Colombo, L. Larizza, D. Giardino
Lab. Citogenetica e Genetica Molecolare, IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano
- P165** TRASFORMAZIONE MALIGNA IN ESOSTOSI MULTIPLE: QUALE RISCHIO IN ETÀ GIOVANE ADULTA? REPORT DI 9 CASI DI ETÀ INFERIORE A 30 ANNI
M. Gnoli, E. Pedrini, L. Campanacci, M. Gambarotti, M. Tremosini, L. Sangiorgi
SSD Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna
- P166** MUTATIONS IN THE 3' UNTRANSLATED REGION OF FUS CAUSING FUS OVEREXPRESSION IN PRIMARY FIBROBLAST CULTURES ARE ASSOCIATED WITH AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS
A. Moncada, A. Conte, S. Lattante, G. Marangi, M. Lucchini, M. Luigetti, M. Mirabella, M. Sabatelli, M. Zollino
Istituto di Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- P167** IDENTIFICAZIONE DI UN NUOVO GENE DI SUSCETTIBILITÀ ALLA DEGENERAZIONE MACULARE LEGATA ALL'ETÀ
R. Cascella, M. Ragazzo, S. Zampatti, F. Ricci, G. Staturengi, F. Mlssiroli, P. Borgiani, F. Viola, C.M. Eandi, A. Cusumano, F. Sangiuolo, G. Novelli, E. Giardina
Dip. di Biomedicina e Prevenzione, Università di Roma "Tor Vergata", Italia
- P168** LA SINDROME DI KABUKI E LA DIAGNOSI CLINICA NEL CORSO DEL PRIMO ANNO DI VITA
M.L. Dentici, F.R. Lepri, A. Di Pede, M. Gnazzo, M.H. Lombardi, A. Braguglia, C. Auriti, A. Dotta, A. Angioni, M.C. Digilio, B. Dallapiccola
IRCCS, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

- P169** DETERMINAZIONE DEL CROMOSOMA Y FETALE NEL PLASMA MATERNO: DALLO STUDIO DI FATTIBILITA' ALL'ATTIVITA' DIAGNOSTICA
M. Seia, L. Costantino, A. Biffignandi, L. Porcaro, P. Capasso, B. Gentilin, F. Lalatta, C. Cesaretti, F. Natacci, E. Torresani, V. Paracchini
 Laboratorio di Genetica Medica, Settore di Genetica Molecolare -Fondazione IRCCS Ca' Granda -Osp. Maggiore Policlinico - Milano
- P170** IL COUNSELING PRENATALE: PERCORSI DIAGNOSTICI E FOLLOW-UP
R. Murru, M. Angiolucci, A. Azzena, F. Leanza Mantegna, L. Martorana, V.M. Licheri, I. Bellini, S. Orrù, C. Carcassi
 Laboratorio di Citogenetica, Struttura Complessa di Genetica Medica, Presidio Ospedaliero Binaghi, ASL8 Cagliari
- P171** INDAGINE SU VARIANTI GENICHE CHE ALTERANO I MICRORNA-TARGET COINVOLTI NELL'AUMENTO DI SUSCETTIBILITÀ AL MELANOMA CUTANEO: IL RUOLO DI MIR34A
A.M. Cozzolino, L. Pedace, P. De Simone, I. Sperduti, T. Colombo, L. Barboni, P. Buccini, A. Ferrari, C. De Bernardo, P. Grammatico
 U.O.C. Lab. Genetica Medica, Dip. Medicina Molecolare, Sapienza -Università di Roma, A.O.San Camillo-Fortanini, Roma
- P172** IDENTIFICATION OF NOVEL MUTATIONS IN L1CAM GENE BY DHPLC-BASED ASSAY
M. Falco, L. Castiglia, A. Spalletta, M. Sturnio, D. Luciano, L. Grillo, D. Di Benedetto, O. Galesi, S. Amata, E. Salvo, R. Salluzzo, M. Piccione, V. Antona, A. Vitello, M. Vinci, M. Fichera
 Lab. di Genetica Medica SO.TE.RI.A., Siracusa
- P173** IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE DI RIARRANGIAMENTI ASINTOMATICI O PAUCISINTOMATICI NEL GENE DISTROFINA
A. Armaroli, M. Neri, B. Buldrini, P. Tonin, M. Scarpelli, G. Vattemi, F. Gualandi, A. Ferlini
 UO e Sezione di Genetica Medica, Azienda Ospedaliero Universitaria di Ferrara
- P174** HBA2 ELEVATA FAMILIARE DA DELEZIONE DEL GENE GGAMMA GLOBINICO CON INTEGRITA' DEI GENI DELTA E BETA GLOBINICI
G. Parmeggiani, A. Ravani, P. Rimessi, M. Taddei Masieri, M.P. Cappabianca, S. Bigoni, F. Gualandi, A. Ferlini
 U.O. Sezione di Genetica Medica, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara
- P175** NUOVO CASO DI SINDROME DI CURRARIONO FAMILIARE
S. Dipresa, V. Capra, L. Travan, P. Gasparini, A. Fabretto
 S.C. Genetica Medica, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste
- P176** TRISOMIA 16 NEL PRIMO E NEL SECONDO TRIMESTRE DI GRAVIDANZA: ESPERIENZA DEL NOSTRO CENTRO E REVISIONE DELLA LETTERATURA
F.P. Amico, D. Bianchi, A. M. Oneda, E. Ciulla, S. Di Maggio, O. Rodeschini, G. Nocera
 Struttura Semplice di Citogenetica, P.O.M. Melloni, A.O. Fatebenefratelli e Oftalmico, Clinica Ostetrica e Ginecologica, Univ. degli Studi, Milano
- P177** DEFICIT UDITIVO IN PAZIENTI CON R127H E M34T IN ASSOCIAZIONE A MUTAZIONI SEVERE DEL GENE GJB2
E. Benzoni, P. Castorina, U. Ambrosetti, A. Cesarani, A. Biasi, M. Frigerio, R. Rubini, A. Biffignandi, M. Seia, C. Curcio
 Laboratorio di Genetica Medica, settore Genetica Molecolare - Fondazione IRCCS Ca' Granda Osp. Maggiore Policlinico - Milano

- P178** ANCIENT AND RECENT SELECTIVE PRESSURES SHAPED GENETIC DIVERSITY AT AIM2-LIKE NUCLEIC ACID SENSORS
R. Cagliani, D. Forni, M. Biasin, F.R. Guerini, S. Riva, U. Pozzoli, N. Bresolin, M. Clerici, M. Sironi
 Scientific Institute IRCCS E. Medea, Bosisio Parini (LC)
- P179** DELEZIONE INTRAGENICA DE NOVO DEL GENE NBEA IN UN CASO DI ID MODERATO, DISTURBO OSSESSIVO COMPULSIVO, DISMORFISMI E RITARDO DELLO SVILUPPO PSICOMOTORIO
M. Vinci, L. Grillo, C. Barone, L. Castiglia, O. Galesi, A. Spalletta, M. Sturnio, D. Di Benedetto, S. Amata, C. Romano, D. Luciano, M. Fichera
 Associazione IRCCS Oasi M. SS. Troina (EN)
- P180** HB MAO, UNA NUOVA VARIANTE GLOBINICA IN ALFA1 31 (ARG>THR) IN SOGGETTO ITALIANO
C. Curcio, G. Ivaldi, D. Leone, A. Biasi, R. Rubini, A. Biffignandi, E. Benzoni, M. Seia, E. Torresani, M. Frigerio
 Laboratorio di Genetica Medica - Settore Gen. Molecolare -Fondazione IRCCS Ca' Granda Osp. Maggiore Policlinico - Milano
- P181** QF-PCR E MLPA: UN EFFICIENTE APPROCCIO MOLECOLARE PER LO STUDIO DELLE ANEUPLOIDIE NEGLI ABORTI SPONTANEI
C. Spapperi, C. Ardisia, I. Isidori, C. Gradassi, P. Prontera, A. Mencarelli, E. Donti
 Centro di Riferimento Regionale di Genetica Medica, Azienda Ospedaliera ed Università di Perugia, Perugia
- P182** DYSFERLIN EXPRESSION IN MONOCYTES: A RAPID AND NOT INVASIVE METHOD TO DISTINGUISH COMPOUND HETEROZYGOUS FROM SIMPLE HETEROZYGOUS STATE OF THE DISEASE
L. Manente, E. Picillo, A. Torella, O. Paciello, V. Nigro, L. Politano
 Cardiomiologia e Genetica Medica, Dipartimento di Medicina Sperimentale, Seconda Università degli Studi di Napoli, Napoli
- P183** QF-PCR NELLA DIAGNOSI PRENATALE DI ANEUPLOIDIE CROMOSOMICHE: CONTRIBUTO DEL DATO MOLECOLARE ALLA DEFINIZIONE CITOGENETICA IN CASO DI TETRASOMIA 18P
C. Curcio, E. Benzoni, A. Biasi, R. Rubini, A. Biffignandi, M. Seia, S. Guemerri, M. Baccarin, E. Torresani, M. Frigerio
 Laboratorio Genetica Medica - Settore Molecolare - Fondazione IRCCS Ca' Granda, Osp. Maggiore Policlinico - Milano
- P184** CW7 ALLELE FREQUENCY IN PATIENTS WITH PSORIASIS AND PSORIATIC ARTHRITIS
A. Carità, F. Palumbo, G. Matarrelli, L. Frisullo, L. Morciano, V. Brescia
 Azienda Ospedaliera Cardinale G. Panico, Tricase
- P185** FUNCTIONAL EVALUATION OF UNCLASSIFIED VARIANTS (UVS) IDENTIFIED IN THE BREAST CANCER SUSCEPTIBILITY GENE BRCA1 USING THE GFP-REASSEMBLY IN VITRO ASSAY
L. Caleca, C.B. Ripamonti, B. Peissel, S. Manoukian, L. Bernard, M. Barile, B. Bonanni, P. Radice
 Unit of Molecular Bases of Genetic Risk and Genetic Testing, Department of Preventive and Predictive Medicine, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano, Italy
- P186** UN CASO DI SINDROME DI EHLERS-DANLOS VASCOLARE CON MOSAICISMO SOMATICO MATERNO
C. Barone, F. Guarnaccia, R. Pitta, E. Mazzola, G. Giliberto, G. Trimarchi, V. Nicotra, A. Costa, M. Rapisarda, M. Ritelli, S. Quinzani, R. Fontana, P. Tinè, M. Colombi, M. Fichera, T. Mattina
 Genetica Medica, Università di Catania - Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione Diagnosi e Cura delle Malattie Genetiche Rare, A.O.U. Policlinico-Vittorio Emanuele di Catania
- P187** RISCONTRO INASPETTATO DI MICRODELEZIONE DEL CROMOSOMA 22 IN ENTRAMBI I FETI DI UNA GRAVIDANZA GEMELLARE BICORIALE BIAMNIOTICA
V. Giannone, L. Ronzoni, M. Baccarin, D. Morotti, R. Fogliani, S. Salmona, F. Lalatta, S. Guemerri
 Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Lab. di Genetica Medica, Milano

- P188** DISPLASIA TANATOFORA TIPO 1 E "LETHAL PLATYSPONDYLIC DYSPLASIA VARIANTE SAN DIEGO": ETEROGENEITA' CLINICA O EVOLUZIONE DEL FENOTIPO?
S. Morlino, M. Castori, F.C. Radio, A. Villa, C. De Bernardo, P. Grammatico
U.O.C. Lab. di Genetica Medica, Dip. di Medicina Molecolare, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo-Forlanini, Roma
- P189** SINDROME DI ZIMMERMANN-LABAND: NUOVE OSSERVAZIONI E REVISIONE DELLA LETTERATURA
M. Valiante, M. Castori, G. Pascolini, V. Leuzzi, A. Pizzuti, P. Grammatico
U.O.C. Lab. di Genetica Medica, Dip. di Medicina Molecolare, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo-Forlanini, Roma
- P190** UNA NUOVA MUTAZIONE NEL GENE MITOCONDRIALE ND2 E' CAUSA DI INTOLLERANZA ALL'ESERCIZIO
E. Lamantea, A. Potic, F. Carrara, D. Diodato, F. Blasevic, S. Marchet, M. Mora, L. Morandi, M. Zeviani, C. Lamperti
UO Neurogenetica Molecolare - Fond. IRCCS Istituto Neurologico "C.Besta", Milano
- P191** RICERCA DI UNA POSSIBILE SIGNATURE GENETICA CORRELATA CON LA RISPOSTA ALLA TERAPIA NEOADIUVANTE IN TUMORI DELLA MAMMELLA TRIPLI NEGATIVI
L. Spugnese, M. Gabriele, E. Falaschi, P. Aretini, I. Bertolini, I. Ferrarini, A. Fontana, M. Tancredi, M.A. Caligo
Dipartimento di Ricerca Trasazionale e delle Nuove Tecnologie in Medicina e Chirurgia, Università di Pisa
- P192** DIAGNOSIS OF PH-POSITIVE P190 CML IN A PATIENT WITH A BLOOD ABSOLUTE MONOCYTOSIS RESEMBLING CHRONIC MYELOMONOCYTIC LEUKEMIA (CMML)
R. Silipigni, S. Gueneri, M. Baccarin, V. Giannone, B. Palmisciano, E. Tagliaferri, G. Saporiti, M. Garatti, M. Pomati, M. Zappa, A. Neri, U. Gianelli, L. Cro, F. Onida, D. Morotti
Lab. di Genetica Medica, Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- P193** ANALISI MEDIANTE QF-PCR DELLE ANEUPLOIDIE CROMOSOMICHE IN CAMPIONI DI MATERIALE ABORTIVO
B. Minuti, C. Centrone, A. Mariottini, E. Lisi, V. Formica, S. Falconi, B. Boschi, F. Torricelli
SOD Diagnostica Genetica, AOU Careggi Firenze
- P194** INDUCED PLURIPOTENT STEM CELL FACILITY: PRODUZIONE DI CELLULE STAMINALI ADULTE PER STUDI FUNZIONALI PER LA RICERCA DI NUOVI PRINCIPI TERAPEUTICI
M. Castagnetta, M. Mogni, V. Viotti, C. Baldo, F. Ungaro, R. Quarto, F. Fruscione, S. Viaggi, F. Zara, D. Coviello
Laboratorio di Genetica Umana, E.O. Ospedali Galliera, Genova
- P195** UN CASO DI MOSAICISMO 45,X/46,X,DELY
G. Trimarchi, R. Pitta, E. Mazzola, G. Gilberto, C. Barone, F. Guarnaccia, A. Costa, M. Rapisarda, V. Nicotra, T. Maniscalchi, V. Barra, A. Ragusa, T. Corallo, M. Caruso, M. Fichera, T. Mattina
Genetica Medica, Università di Catania Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione Diagnosi e Cura delle Malattie Genetiche Rare, A.O.U. Policlinico-Vittorio Emanuele di Catania
- P196** THREE NOVEL MUTATIONS IDENTIFIED IN FIVE NEW CASES OF NONKETOTIC HYPERGLYCEMIA, INCLUDING A LARGE DELETION OF GLDC GENE
C. Cozzolino, R. Romanelli, E. Scolamiero, C. Ceglia, M. Tarsitano, B. Lombardo, E. Iaccarino, A.M. Fiorino, C. Izzi, G. Parenti, M. Ruoppolo, G. Frisso, F. Salvatore
CEINGE-Biotecnologie Avanzate scari, Napoli, Italy

- P197** CARATTERIZZAZIONE CLINICO-MOLECOLARE DI UNA FAMIGLIA CON UNA FORMA GRAVE DI SINDROME DI LOEYS-DIETZ TIPO III CAUSATA DA UNA NUOVA MUTAZIONE IN SMAD3
L. Gigante, F. Brancati, M. Ritelli, F.C. Sangiuolo, G. Novelli, N. Chiarelli, M. Colombi
Unità di Genetica Medica, Policlinico Universitario Tor Vergata, Roma
- P198** CORRELAZIONE TRA MUTAZIONE MTFHR C677T E DOSAGGIO DEI LIVELLI DI OMOCISTEINA: SIGNIFICATIVITÀ DEL TEST GENETICO NELLE INDAGINI LABORATORISTICHE PER TROMBOFILIA EREDITARIA
V. Longo, G. D'Andrea, R. Santacroce, A.M. Celozzi, M. Margaglione
Servizio di Genetica medica - Dip. di Medicina Clinica e Sperimentale - Univ. Studi di Foggia
- P199** NUOVA MUTAZIONE DEL GENE CLCN1 IN UNA FAMIGLIA CON MIOTONIA DI THOMSEN
P. Prontera, M. Cassone, G. Longo, F. Sangiuolo, I. Isidori, C. Spapperi, A. Mencarelli, G. Novelli, E. Donti
Centro di Riferimento Regionale di Genetica Medica - Azienda Ospedaliera-Universitaria di Perugia
- P200** UNA FAMIGLIA CON SINDROME BLEFAROFIMOSI-PTOSI-EPICANTO INVERSO (BPES) DI TIPO I ASSOCIATA A MUTAZIONE NEL GENE FOXL2
S. Nuovo, M. Passeri, E. Di Benedetto, I. Meldolesi, M.R. Piemontese, L. Zelante, G. Novelli, A. Fabbri, F. Brancati
Unità di Genetica Medica, Policlinico Universitario Tor Vergata, Roma
- P201** STUDIO DEL LOCUS BAP1 IN 40 PAZIENTI ITALIANI AFFETTI DA MELANOMA UVEALE
L. Pedace, A. Martina, M. Castori, C. Mordenti, A. Villa, F. Binni, B. Grammatico, C. De Bernardo, M.A. Blasi, P. Grammatico
U.O.C. Lab. Genetica Medica, Dip. Medicina Molecolare, Sapienza -Università di Roma, A.O.San Camillo-Forlanini, Roma
- P202** ANALYSIS OF HNRNPA1, A2/B1 AND A3 GENES IN PATIENTS WITH AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS
L. Corrado, D. Calini, R. Del Bo, S. Gagliardi, V. Pensato, F. Verde, S. Corti, A. Bagarotti, L. Mazzini, P. Milani, B. Castellotti, C. Bertolin, G. Sorarù, C. Cereda, G.P. Comi, S. D'Alfonso, C. Gellera, N. Ticozzi, J.E. Landers, A. Ratti, V. Silani, C. SLAGEM
Department of Health Sciences, Interdisciplinary Research Center of Autoimmune Diseases, 'A. Avogadro' University, Novara
- P203** FURTHER CHARACTERIZATION OF PATIENTS WITH NF1 MICRODELETION SYNDROME
T. Giugliano, C. Santoro, C. Pisano, F. Del Vecchio Blanco, M. Amico, S. Perrotta, V. Nigro, G. Piliuso
Dip. di Biochimica, Biofisica e Patologia Generale, Seconda Università degli Studi di Napoli, Napoli
- P204** PREVALENZA DI HPV-HR IN DONNE SOTTOPOSTE AD UN PROGRAMMA DI PREVENZIONE PER IL CARCINOMA DELLA CERVICE UTERINA
M. Saliero, A.L. Gambardella, M. Calafati, L. Caputo, A. Rosolia
Laboratorio "Analisi Cliniche Mater Dei". Pagani (SA)
- P205** 9Q33.2 CHROMOSOME DUPLICATION IN A BOY WITH MICROCEPHALY, SPEECH DELAY AND BEHAVIORAL PROBLEMS
F. Guarnaccia, V. Barra, T. Maniscalchi, C. Barone, G. Gilberto, A. Costa, R. Pitta, E. Mazzola, V. Nicotra, M. Rapisarda, G. Trimarchi, M. Fichera, T. Mattina
Genetica Medica, Università di Catania Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione Diagnosi e Cura delle Malattie Genetiche Rare, A.O.U. Policlinico-Vittorio Emanuele di Catania

- P207** NOVEL ADDITIONAL CHROMOSOMAL ABNORMALITIES IN PATIENTS WITH ACUTE PROMYELOCYTIC LEUKAEMIA
D. Morotti, G. Reda, M. Baccarin, R. Silipigni, V. Giannone, B. Palmisciano, F. Grifoni, D. Vincenti, N. Fracchiolla, B. Fattizzo, S. Guarco, E. Santambrogio, A. Gregorini, S. Gueneri
 Lab. of Medical Genetics, Foundation IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy
- P208** MITOCHONDRIAL MUTATIONAL EVENT IN AN ADULT PATIENT WITH RENAL FAILURE AND CARDIOMYOPATHY
C. Mazzaccara, G. Frisso, G. Limongelli, R. Calabrò, F. Salvatore
 CEINGE-Biotecnologie Avanzate, Naples, Italy and Department of Molecular Medicine and Medical Biotechnology, University of Naples Federico II, Naples, Italy
- P209** CHARACTERIZATION OF A NEW SYNONYMOUS MUTATION LEADING TO A SPLICING VARIANT IN THE MPZ GENE
A. Bagarotti, L. Corrado, M. Carecchio, C. Varrasi, F. Garavaglia, R. Cantello, S. D'Alfonso
 Department of Health Sciences, Interdisciplinary Research Center of Autoimmune Diseases, 'A. Avogadro' University, Novara
- P210** ACCORCIAMENTO DEI TELOMERI ED EFFETTO DI POSIZIONE NELLA SINDROME DEL RING 17
M.C. Roberti, C. Surace, F. Berardinelli, A. Masotti, L. Da Sacco, G. D'Elia, P. Sirlito, M.C. Digilio, R. Cusmai, S. Grotta, S. Petrocchi, M.C. El Hachem, E. Pisaneschi, L. Ciocca, S. Russo, F.R. Lepri, A. Sgura, A. Angioni
 S. S. di Citogenetica e Genetica Molecolare, Osp. Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma
- P211** CARATTERISTICHE FENOTIPICHE DELLA SINDROME DA DUPLICAZIONE DEL GENE KDM6A: LA PRIMA DESCRIZIONE DI UN CASO
S. Russo, M. Digilio, F.R. Lepri, S. Genovese, L. Ciocca, C. Surace, P. Sirlito, M. Gnazzo, A. Lombardo, A. Angioni
 S. S. di Citogenetica e Genetica molecolare, Osp. Pediatrico del Bambino Gesù, IRCCS, Roma
- P212** IDENTIFICAZIONE DI UNO DEI GENI RESPONSABILE DELLA NEFROPATIA A IGA IN UNA FAMIGLIA ITALIANA
A. Milillo, M. Martini, S. Costanzi, V. D'Urbano, G. Neri, F. Gurrieri, E. Sangiorgi
 Ist. di Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- P213** L'AMBULATORIO DI PATOLOGIA DELLA RIPRODUZIONE: ESPERIENZA PIEMONTESE
F. Sirchia, G. Gai, C. Arduino, P. Bibbò, V.G. Naretto, S. Ungari, A. Zonta, E. Biroli, G. D'Alessandro, M.C. Paradiso, B. Pirola, E. Savin, T. Scopacasa, G. Benetton, P. Salmin, N. Migone, E. Grosso
 SCU Genetica Medica, Az Osp Città della Salute e della Scienza di Torino
- P214** INTERAZIONE GENOTIPO DIPENDENTE DELLA VARIAZIONE DI METILAZIONE IPOSSIA-SENSIBILE ED EREDITABILE DELL'ALLELE G DELLO SNP RS6265 IN BDNF E CORRELAZIONE CON FATTORI DI RISCHIO PER LA SCHIZOFRENIA
L. Sinibaldi, G. Ursini, T. Cavalleri, L. Fazio, T. Angrisano, L. Iacovelli, M. Mancini, B. Gelao, A. Porcelli, R. Romano, R. Masellis, F. Calabrese, A. Rampino, P. Taurisano, A. Di Giorgio, S. Keller, L. Tarantini, G. Maddalena, T. Quarto, T. Popolizio, G. Caforio, G. Blasi, M.A. Riva, A. De Blasi, L. Chiariotti, V. Bollati, A. Bertolino
 Ist. CSS-Mendel, Roma (RM), IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza', 71013 San Giovanni Rotondo (FG)

- P215** STUDIO DEI MECCANISMI PATOGENETICI DELLA SINDROME DI ANGELMAN E DUP15 ATTRAVERSO LA CREAZIONE DI UN MODELLO IN VITRO
F. La Carpià, M. Gentile, C. Schwartz, G. Neri, F. Gurrieri, E. Sangiorgi
 Ist. Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore "A. Gemelli", Roma
- P216** MICRODELEZIONE 14Q11.2: SINDROME RICORRENTE CON SUPT16H E CHD8 QUALI GENI CANDIDATI
V. Ottaviani, D. Rogaia, C. Ardisia, M. Schippa, C. Gradassi, G. Stangoni, P. Prontera, E. Donti
 Centro di Riferimento Regionale di Genetica Medica - Azienda Ospedaliera-Universitaria di Perugia
- P217** IPERGLICEMIE E ALTERAZIONI RENALI: QUALE MODY SOSPETTARE?
C. Aloj, A. Salina, S. Bolloli, F. Lugani, M. Marchi, R. Lorini, G. d'Annunzio
 Lab. di Diabetologia-Labsiem, Clinica Pediatrica, Istituto Giannina Gaslini, Genova
- P218** AMPLIAMENTO DELLO SPETTRO ALLELICO DEL GENE CLCN1 IN UNA COORTE DI OLTRE 100 PAZIENTI AFFETTI DA MIOTONIA CONGENITA
M. Cassone, S. Nuovo, F. Brancati, M.R. D'Apice, C.F. Sangiuolo, G. Novelli
 Unità di Genetica Medica, Policlinico Universitario Tor Vergata, Roma
- P219** MUTATION SCREENING IN PATIENTS WITH CMT2/DHMN BY A NOVEL METHODOLOGICAL APPROACH BASED ON NEXT GENERATION SEQUENCING TECHNOLOGIES
F. Boaretto, A. Spalletta, G. Bergamin, A. Martinuzzi, L. Provinciali, G. Sorarù, G. Vazza, M.L. Mostacciolo
 Lab. Di Genetica Umana, Dip. di Biologia, Università degli Studi di Padova
- P220** DOES FAMILY HISTORY FOR DIABETES MELLITUS STILL REPRESENT A STRICT DIAGNOSTIC CRITERION FOR MODY GENETIC ANALYSIS?
A. Salina, C. Aloj, S. Bolloli, N. Minuto, M. Marchi, A. Accogli, F. Lugani, R. Lorini, G. d'Annunzio
 Lab di Diabetologia Labsiem, Istituto Giannina Gaslini, Genova
- P221** APPLICAZIONE DELLA TECNOLOGIA ION TORRENT PER LO SVILUPPO DI UN PROTOCOLLO DI DIAGNOSI PRENATALE NON INVASIVA DI BETA-TALASSEMIA SU DNA FETALE LIBERO ESTRATTO DAL PLASMA MATERNO
A. Picciau, L. Saba, M. Masala, V. Capponi, M. Massidda, M.C. Rosatelli
 Dip. di Sanità Pubblica, Medicina Clinica e Molecolare, Università degli studi di Cagliari
- P222** LE NUOVE FRONTIERE DELLA DIAGNOSI PRENATALE: SIAMO ATTREZZATI PER LA CONSULENZA GENETICA?
B. Gentilin, V. Bianchi, C. Cesaretti, L. Ronzoni, N. Persico, R. Fogliani, L. Fedele, F. Lalatta
 Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Area della salute della donna del bambino e del neonato, UOD Genetica Medica, Milano
- P223** FENOTIPO PRADER-WILLI IN UN CASO PRENATALE CARATTERIZZATO DALLA MICRODELEZIONE DI SNORD116 C/D BOX
F. Maggi, S. De Toffol, D. Baldo, E. Frate, L. Turolla, G. Bracalente, L. Marcato, L. Garavaglia, M. Bendini, F. Canal, V. Zanatta, E. Gaetani, B. Grimi, F. Dulcetti, B. Malvestiti, G. Simoni, F.R. Grati
 Ricerca & Sviluppo, Citogenetica e Biologia Molecolare, TOMA Advanced Biomedical Assays SpA, Busto Arsizio, Varese

- P224** TRISOMIA 20 A MOSAICO E IPOMELANOSI DI ITO: REPORT DI UN CASO PAUCISINTOMATICO
G. Gai, A. Zonta, M. Amione, A. Carbone, E. Colombo, F. Fiocchi, V.G. Naretto, F. Sirchia, N. Migone, E. Grosso
SCDU Genetica Medica, Az Osp Città della Salute e della Scienza di Torino
- P225** COPY NUMBER VARIATIONS IN 16P11.2 E 16P13.11, IDENTIFICATE MEDIANTE ARRAY-CGH, IN PAZIENTI CON ID/MCA
P. Granata, A. Genoni, R. Righi, E. Meroni, M. Pollazzon, A. Bussini, L. Elli, F. Pallotti, R. Fusar Imperatore, C. De Bortoli, L. Rinaldi, M. Lo Curzio, F. Zambonin, M. Deiana, M. Agosti, V. Pecile, F. Grati, M. Seri, R. Casalone
SSD Lab. Analisi - SMEL specializzato in Citogenetica e Genetica Medica, Dip. Materno Infantile, AO Ospe. di Circolo e Fondazione Macchi, Polo Universitario, Varese
- P226** SCREENING OF C9ORF72, SOD1, TARDBP AND FUS GENES IN FAMILIAL AND SPORADIC ALS/FTD ITALIAN PATIENTS
C. Bertolin, G. Querin, F. Boaretto, G. Vazza, C. Salvoro, A. Cagnin, E. Pegoraro, G. Sorarù, M.L. Mostacciuolo
Department of Neurosciences, University of Padova, Italy
- P227** DELEZIONE 2Q33.1-2Q34 CON ANOMALIE CEREBRALI STRUTTURALI E MALFORMAZIONE ANO-RETTALE
L. Ronzoni, A. Peron, A. Morandi, G. Brisighelli, A.C. Capalbo, F. Triulzi, E. Leva, M.F. Bedeschi
UOD Genetica Medica, Dip Area della salute della donna del bambino e del neonato, Fondazione IRCCS Cà Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- P228** NUOVA MUTAZIONE MISSENSO IN UN PAZIENTE CON SINDROME DI SOTOS E AMARTOMA CUTANEO COMPLESSO: REVISIONE DELLA LETTERATURA SULLA CORRELAZIONE GENOTIPO-FENOTIPO NELLE MUTAZIONI MISSENSO VS NON-SENSO
P. Prontera, M. Ceccconi, G. Stangoni, M. Schippa, D. Rogaia, A. Mencarelli, C. Ardisia, M. Grasso, E. Donti
Centro di Riferimento Regionale di Genetica Medica - Azienda Ospedaliera-Universitaria di Perugia
- P229** UN CASO DI TRICOEPITELIOMI MULTIPLI ASSOCIATO A UNA NUOVA MUTAZIONE GERMINALE DEL GENE CYLD
F. Benedicenti, S. Nasti, J. Deluca, F. Stanzial, F. Inzana, G. Bianchi Scarrà
Serv. di Consulenza Genetica dell'Alto Adige, Dip. di Pediatria, Osp. "S. Maurizio", Bolzano
- P230** EXTREME CLINICAL VARIABILITY ASSOCIATED WITH 19P13.2 MICRODUPLICATION
E. Micaglio, M. Cassina, M. Scarpa, C. Rigon, L. Salviati, M. Clementi
Dip. Salute Donna e Bambino, U.O. Genetica Clinica ed Epidemiologica, Az. Osp. Padova
- P231** RETE DELLE BIOBANCHE GENETICHE TELETHON (TNGB)
M. Filocamo, C. Baldo, S. Goldwurm, A. Renieri, C. Angelini, M. Moggio, M. Mora, G. Merla, L. Politano, B. Garavaglia
UOSD Centro di Diagnostica Genetica e Biochimica delle Malattie Metaboliche, Istituto G. Gaslini, Genova
- P232** DIAGNOSI PRENATALE NON INVASIVA DI ANEUPLOIDIE FETALI A PARTIRE DALL'ANALISI DEL DNA LIBERO-FETALE PRESENTE NEL SANGUE MATERNO
G. Coata, E. Picchiassi, M. Centra, F. Tarquini, L. Pennacchi, G.C. Di Renzo
Laboratorio di Biochimica e Biologia Molecolare Prenatale, Clinica Ostetrica e Ginecologica, Università di Perugia

- P233** RITARDO DI CRESCITA STATURO-PONDERALE E DISMORFISMI CRANIO-FACCIALI: MUTAZIONE DE NOVO DEL GENE B-RAF IN UNA BAMBINA CON SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA
M.F. Mastrototaro, M.G. Pomponi, S. Pesce, F. Papadia, G. Neri, R. Fischetto
Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Bari
- P234** SCELTE RIPRODUTTIVE DELLE COPPIE A RISCHIO DI B-TALASSEMIA IN SARDEGNA NEGLI ANNI 2000-2010
F. Meloni, R. Puddu, T. Tuveri, M.C. Rosatelli, A. Ideo, F. Sessini, M. Manca, P. Moi
2^a Clinica pediatrica, Ospedale Regionale per le Microcitemie, Cagliari
- P235** VALIDATION OF PREDICTED EXON DEFINITION FOR BRCA1 AND BRCA2 MRNA SPLICING MUTATIONS
M. Colombo, E.J. Mucaki, S.N. Dorman, B. Shirley, P. Radice, P.K. Rogan
SC Basi molecolari del rischio genetico e test genetici, Dipartimento di Medicina Predittiva e per la Prevenzione Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano
- P236** ANALISI DEI PROFILI DI METILAZIONE DI LINEE STAMINALI TUMORALI DI GLIOBLASTOMA MULTIFORME TRATTATE CON ACIDO VALPROICO E PACLITAXEL
A. Bentivegna, G. Riva, V. Butta, S. Redaelli, L. Dalprà
Lab. di Genetica Medica, Dip.to di Chirurgia e Medicina Interdisciplinare, Univ. Milano Bicocca
- P237** STUDIO DEL PROFILO GENOMICO DI CARCINOMI A CELLULE DI TRANSIZIONE (TCC) DELLA VESCICA: CONFRONTO TRA BIOPSIE E CANCER STEM CELLS
A. Bentivegna, D. Conconi, E. Panzeri, S. Redaelli, L. Dalprà
Lab. di Genetica Medica, Dip.to di Chirurgia e Medicina Interdisciplinare, Univ. Milano Bicocca
- P238** VARIABLE EXPRESSIVITY OF 2P16.3 DELETION INVOLVING NRXN1
M. Bertoli, V. Alesi, G. Scarano, M. Della Monica, A. Rizzo, V. Girgenti, F. Sciacca, B. Molteni, M. Estienne, E. Alfei, F. Zibordi, S. Esposito, G. Zorzi, C. Pantaleoni, D. Riva, C. Ceccarini, C. Cerninara, A. Novelli, L. Bernardini, S. Loddo, D. Postorivo, A.M. Nardone, M.G. D'Avanzo, C. Piscopo, S. Bigone, B. Buldrini, P. Prontera, E. Donti, A. Battaglia, V. Doccini, T. Filippi
UOSD di Genetica Medica - Ospedale San Pietro FBF - Roma
- P239** UN RARO CASO DI TETRASOMIA Y(P) NON IN MOSAICO IN DIAGNOSI PRENATALE
S.A. Lauricella, H.C. Cuttaia, V. Consiglio, M. Pierluigi, C.P. Manzella, F. Picciotto, M. Piccione
U.O.S. Laboratorio di Citogenetica Medica AOR Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello Palermo
- P240** IDENTIFICAZIONE DI UNA DELEZIONE COMPLETA DEL GENE FBN1 IN UNA FAMIGLIA ITALIANA CON CARATTERISTICHE CLINICHE DELLA SINDROME DI MARFAN
L. Gigante, F. Brancati, L. Baghermajad Salehi, D. Postorivo, A.M. Nardone, L. Chiariello, S. Grego, G. Novelli, F.C. Sangiuolo
Unità di Genetica Medica, Policlinico Universitario Tor Vergata, Roma
- P241** PENTASOMIA 21Q PER DUPLICAZIONE DI UN IDIC(21)(P11.2), IN UN CASO DI LEUCEMIA MIELOIDE ACUTA
R. Calzone, S. Iaccarino, V. Altieri, A. Lionello, A. Abbadessa, A. Zatterale
U.O.C. di Genetica, ASL Napoli 1 Centro, Napoli

- P242** VITAMIN B12 DEFICIENCY DETECTED BY NEWBORN SCREENING PROGRAMME
E. Scolamiero, C. Di Stefano, L. Amoroso, E. Carotenuto, R. Pecce, L. Ingenito, F. Salvatore, M. Ruoppolo
CEINGE Biotecnologie Avanzate scari, Napoli
- P243** ASSOCIAZIONE TRA POLIMORFISMI DEL GENE RANK E LA NEUROARTROPATIA DI CHARCOT: UNO STUDIO CASO-CONTROLLO
G. Zelano, D. Pitocco, G. Ghirtanda
Ist. Anatomia Umana e Biologia cellulare, Univ. Cattolica, Roma
- P244** IDENTIFICATION OF ELUSIVE MUTATIONS IN DMD USING BOTH DNA AND MRNA ANALYSES
A. Torella, A.M. Garofalo, M. Savarese, F. Del Vecchio Blanco, R. Erpice, G. Piluso, C. Minetti, L. Politano, V. Nigro
Laboratorio di Genetica Medica Dip. di Biochimica Biofisica e Patologia Generale, Seconda Università degli Studi di Napoli, Napoli, Italy
- P245** LA SUSCETTIBILITA' GENETICA ALLA PSORIASI NELLA POPOLAZIONE SARDA
S. Orru, M.A. Montesu, N. Orru, E. Giuressi, A. Cauli, A. Floris, I. Bellini, G. Onnis, F. Cottoni, A. Mathieu, C. Carcassi
Genetica Medica Dipartimento di Scienze Mediche Università di Cagliari
- P246** PROTEOMIC ANALYSIS OF PTCH1 +/- FIBROBLAST LYSATE AND CONDITIONED CULTURE MEDIA ISOLATED FROM THE SKIN OF HEALTHY SUBJECTS AND NEVOID BASAL CELL CARCINOMA SYNDROME (NBCCS) PATIENTS
L. Pastorino, G. Bertazzoni, E. Monari, A. Cuoghi, S. Bergamini, E. Bellei, C. Ruini, P. Ghorzo, G. Bianchi-Scarrà, G. Pellacani, P. Loschi, A. Pollio, A. Tomasi, F. Fametani, G. Ponti
Genetica dei Tumori Ereditari Rari, DiMI Università degli Studi di Genova, IRCCS AOU San Martino-IST
- P247** SPHENOID ASYMMETRY ASSOCIATED TO OTHER SKELETAL ANOMALIES IN A CLEAR CUT CASE OF PTCH1 POSITIVE GORLIN-GOLTZ SYNDROME: A NOVEL FINDING?
C. Ruini, L. Pastorino, M. Malagoli, W. Bruno, P. Ghorzo, G. Bianchi-Scarrà, P. Loschi, G. Pellacani, A. Tomasi, F. Fametani, V. Mandel, G. Ponti
Dip.Dermatologia, Università di Modena e Reggio Emilia
- P248** UN CASO PARADIGMATICO DI SINDROME DI MARFAN CON UNA NUOVA MUTAZIONE NEL GENE FBN1
F. Guarnaccia, C. Barone, R. Pitta, G. Gilberto, A. Costa, E. Mazzola, G. Trimarchi, V. Nicotra, M. Rapisarda, M. Ritelli, N. Chiarelli, M. Colombi, M. Fichera, T. Mattina
Genetica Medica, Università di Catania Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione Diagnosi e Cura delle Malattie Genetiche Rare, A.O.U. Policlinico-Vittorio Emanuele di Catania
- P249** UN CASO DI DIAGNOSI PRENATALE DI TRISOMIA 7 A MOSAICO RICONTRATA SU COMPONENTE MESENCHIMALE DEI VILLI CORIALI E CONFERMATA SU LIQUIDO AMNIOTICO
A. Civolani, B. Raso, A. De Luca, N. Iacobelli, R. Lecce, M. Di Natale, R. Romano, D. Galante, E. Pacieri, B. Giampetruzzi, G. Budello, A. Fronduti, M.C. Muzi, G.F. Gelli
Centro per la Tutela della Salute della Donna Sant'Anna - ASLRMA
- P250** SYNERGISTIC FUNCTIONS OF P53 AND TAP73A IN REGULATING OTX1 EXPRESSION DURING BREAST CANCER STEM CELLS DIFFERENTIATION
I.S. Pagani, A. Terrinoni, F. Bernassola, A.G. Sannarico, V. Serra, C. Pirrone, D. Pigni, F. Pasquali, F. Lo Curto, E. Candi, G. Melino, G. Porta
Lab. di Biochimica, Dip. di Medicina Sperimentale e Chirurgia, Università di Roma Tor Vergata

- P251** CONVENTIONAL AND MOLECULAR CYTOGENETIC TECHNIQUES IN COMPARISON WITH MRNA AND DNA BASED QUANTITATIVE REAL-TIME PCR TO MONITOR MINIMAL RESIDUAL DISEASE IN CHRONIC MYELOID LEUKEMIA
I.S. Pagani, C. P. D. Pigni, O. Spinelli, C. Boroni, T. Intermesoli, U. Giussani, F. Pasquali, F. Lo Curto, A. Lanfranchi, F. Porta, A. Rambaldi, G. Porta
Lab. di Biochimica, Dip. di Medicina Sperimentale e Chirurgia, Università di Roma Tor Vergata
- P252** UTILITA' DELL'APPLICAZIONE DEI PRENATAL BOBSTM NELLE GRAVIDANZE A BASSO RISCHIO: RISULTATI DELLO STUDIO MULTICENTRICO MONDIALE SU 6.125 DIAGNOSI PRENATALI
F. R. Grati, G. Simoni, C. Dupont, J. A. Martinez-Conejero, K. Piotrowski, R. Genesis, V. Alesi, N. Horelli-Kuitunen, G. Queipo, K. W. Choy, A. Gonzales, F. Bru, L. Marcato, B. Benzacken, S. Garcia-Herrero, S. Zajaczek, L. Nitsch, A. Novelli, E. Blondeel, S. De Toffol, A. C. Tabet, D. Molina Gomes, F. Vialard
TOMA Advanced Biomedical Assays S.p.A., 21052 Busto Arsizio (VA), Italia
- P253** IDENTIFICATION OF COPY NUMBER VARIANTS FROM CANDIDATE GENE TARGETED RESEQUENCING DATA
E. Contini, I. Passerini, A. Mariottini, S. Palchetti, L. Berti, S. Bardi, G. Marseglia, C. Pescucci, F. Girolami, A. Valencia Martinez, S. Bernabini, C. Giuliani, I. Giotti, S. Frusconi, L. Papi, M. Genuardi, F. Torricelli, M. Benelli
SOD Diagnostica Genetica, AOU Careggi, Firenze
- P254** EPIDEMIOLOGICAL STUDY ABOUT EMERGING ALLELIC GROUPS IN THE MOLECULAR DIGNOSIS OF CELIAC DISEASE IN THE WEST AREA OF LIGURIA
A. Tabbò, G. Lavagna, F. Guerra, C. Fata, C. Valle
S.S.D Biologia Molecolare, Osp. Santa Corona, Pietra Ligure (SV)
- P255** VACTERL ASSOCIATION: DISEASE SPECTRUM IN 25 PATIENTS ASCERTAINED FOR THEIR UPPER LIMB INVOLVEMENT
D. Carli, L. Garagnani, M. Lando, T. Fairplay, S. Sartini, A. Elmakky, S. Bernasconi, P. Ferrari, A. Landi, A. Percesepe
Medical Genetics, Department of Medical and Surgical Sciences, University Hospital of Modena, Italy
- P256** CARATTERIZZAZIONE E VALUTAZIONI CLINICHE PER UN MARCATORE CROMOSOMICO SOPRANNUMERARIO (SSMC) RILEVATO IN DIAGNOSI PRENATALE
M.C. Muzi, V. Alesi, A.M. Nardone, A. Novelli, R. Lecce, M. Di Natale, B. Raso, N. Iacobelli, A. Civolani, R. Romano, E. Pacieri, B. Giampetruzzi, G. Budello, D. Galante, A. Fronduti, G.F. Gelli
UOSD di Genetica Medica - Centro per la Tutela della Salute della Donna Sant'Anna - ASLRMA
- P257** PTEN-LINKED SINDROMES: PRELIMINAR RESULTS OF AN ITALIAN MULTICENTER STUDY
G. M. Lenato, D. Varvara, M. Patruno, R. Bagnulo, R. Lovaglio, F.C. Susca, D. Loconte, P. Lastella, C. Sabbà, L. Giunti, A. Petracca, S. Giglio, M. Genuardi, N. Resta
Centro Sovraziendale di Assistenza e Ricerca per le Malattie Rare - AOU Consorziiale Policlinico di Bari
- P258** ETEROGENEITÀ CLINICA IN PAZIENTI CON MUTAZIONI NEL GENE ATP1A3
C. Panteghini, T. Granata, F. Ragona, F. Vigevano, N. Nardocci, B. Garavaglia
U.O. Neurogenetica Molecolare - I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "C. Besta" - Milano

- P259** PERFECTIONISM, OBSESSIVE-COMPULSIVE DISORDER AND DOPAMINE D4 RECEPTOR
F. Di Nocera, S. Colazingari, M. Borzi, A. Bevilacqua
Dipartimento di Psicologia, Università Sapienza, Roma
- P260** APPLICATION OF ARTIFICIAL NEURAL NETWORKS TO INVESTIGATE ONE-CARBON METABOLISM IN ALZHEIMER'S DISEASE
F. Coppedè, E. Grossi, M. Buscema, L. Migliore
Dept. of Translational Research and New Technologies in Medicine and Surgery, Lab. of Medical Genetics, University of Pisa
- P261** EXCAVATOR: DETECTING COPY NUMBER VARIANTS FROM WHOLE-EXOME SEQUENCING DATA
A. Magi, L. Tattini, I. Cifola, R. D'Aurizio, M. Benelli, C. Battaglia, E. Mangano, M. Serì, P. Magini, P. Magini, B. Giusti, G. Romeo, T. Pippucci, G. De Bellis, R. Abbate, G.F. Gensini
Department of Clinical and Experimental Medicine, University of Florence, Florence, Italy
- P262** INFLUENZA DEL PATTERN MUTAZIONALE DEL GENE CFTR SUL TEST GENETICO E SULLA RELAZIONE GENOTIPO FENOTIPO, IN DIVERSE FORME DI FIBROSI CISTICA
M. Lucarelli, S.M. Bruno, L. Narzi, S. Pierandrei, S. Quattrucci, R. Strom
Dipartimento di Biotecnologie Cellulari ed Ematologia, Sapienza Università di Roma
- P263** PRECOCIOUS PUBERTY IN A FAMILIAR TYPE 1 NEUROFIBROMATOSIS CASE, CAUSED BY A MICRODELETION ON CHROMOSOME 17Q11.2
M. Masciopinto, F. Ortolani, F. Di Cuonzo, F. Papadia, S. Melchionda, M. Carella, R. Fischetto
UO Malattie Metaboliche e Genetica Clinica, Sez Diabetologia, Osp. Ped. Giovanni XXIII, Bari
- P264** FENOTIPO COMPORTAMENTALE IN UN SOGGETTO CON MICRODELEZIONE DEL CROMOSOMA 17Q21.31
M. Vendemiale, D. Cornacchia, A. Rossiello, A. Labbate, L. Palumbo, M. Masciopinto, M. Gentile, F. Papadia, R. Fischetto
Osp. Pediatrico "Giovanni XXIII" A.O.U. Policlinico, Bari
- P265** MICRODELEZIONE CROMOSOMA 2P21 A CARATTERE FAMILIARE IN BAMBINA CON GRAVE IPERNATRIEMIA ED OLOPROSENCEFALIA
R. Fischetto, A. Tummolo, M. Giordano, M. Vendemiale, F. Papadia, F. Carella, O. Palumbo, M. Carella
UO Malattie Metaboliche e Genetica Clinica, Osp. Ped. Giovanni XXIII, Bari
- P266** TRASLOCAZIONE BILANCIATA T(4;8)(P15.2;P23.2) CHE SEGREGA IN UNA FAMIGLIA CON EMICRANIA CON AURA: IDENTIFICAZIONE DEI GENI CSMD1 E STIM2 QUALI CANDIDATI RESPONSABILI DEL FENOTIPO NEUROLOGICO
P. Malatesta, P. Finelli, D. Nocera, E. Colao, E. Luciano, R. Iuliano, L. Mumoli, A. Labate, A. Gambardella, M. Crippa, M.T. Bonati, F. Trapasso, L. Larizza, N. Perrotti
U.O. Patologia Genetica, A.O.U. "Mater Domini" Catanzaro
- P267** ISCHEMIA CEREBRALE IN PAZIENTE CON SINDROME DI PROTEUS
E. Moschella, A. Costa, V. Ferraiù, S. Meduri, C. Pidone, C. Grosso, F. Sancetta, M. Crapanzano, V. Salpietro, M. Ruggeri, D.C. Salpietro
Dip Scienze Pediatriche Università Messina

- P268** STUDIO DELLA FREQUENZA DI RIPETIZIONI ATIPICHE ALL' INTERNO DELL'ESPANSIONE CTG IN PAZIENTI CON DISTROFIA MIOTONICA DI TIPO 1 (DM1)
G. Rossi, A. Morgante, L. Fontana, M.R. D'Apice, F.C. Sanguuolo, F. Brancati, C. Catali, G. Silvestri, M. Santoro, R. Massa, G. Novelli, A. Botta
Dip. di Biomedicina e Prevenzione, Università degli studi Tor Vergata, Roma
- P269** APOE GENOTYPES ARE CORRELATED WITH LEVELS OF TRIGLYCERIDE AND CHOLESTEROL IN PATIENTS WITH GLYCOGEN STORAGE DISEASES TYPES 1A AND 1B
C. Giacobbe, D. Melis, M.D. Di Taranto, M.N. D'Agostino, R. Di Fiore, G. Parenti, G. Minopoli, G. Andria, G. Fortunato
CEINGE S.C.a r.l. Biotecnologie Avanzate, Napoli, Italia; and Dip. di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II, Napoli, Italia
- P270** LE ISOFORME MBNL142 E MBNL143, OVERESPRESSE NEI MUSCOLI DI PAZIENTI CON DISTROFIA MIOTONICA DI TIPO 1, CODIFICANO PER PROTEINE NUCLEARI CHE INTERAGISCONO CON LA FAMIGLIA DELLE PROTEIN CHINASI SRC (SFKS)
A. Botta, A. Malena, E. Tibaldi, L. Rocchi, E. Loro, E. Pena, L. Cenci, E. Ambrosi, M.C. Bellocchi, M.A. Pagano, G. Novelli, G. Rossi, H.L. Monaco, E. Gianazza, B. Pantic, V. Romeo, O. Marin, A.M. Brunati, L. Vergani
Dip. di Biomedicina e Prevenzione, Università degli studi Tor Vergata, Roma
- P271** TBR1 IS THE CANDIDATE GENE FOR INTELLECTUAL DISABILITIES IN THE 2Q24.2 INTERSTITIAL DELETION PATIENTS
O. Palumbo, M. Fichera, P. Palumbo, R. Rizzo, E. Mazzolla, D.M. Cocuzza, M. Carella, T. Mattina
Medical Genetics Unit, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza Hospital, San Giovanni Rotondo
- P272** METODI DI PREDIZIONE DELLA PATOGENICITÀ DELLE VARIANTI NON SINONIME: STATO DELL'ARTE E PROSPETTIVE
S. Castellana, T. Mazza
IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG)
- P273** IDENTIFICATION OF NAÏVE HCV-1 PATIENTS WITH CHRONIC HEPATITIS WHO MAY BENEFIT FROM DUAL THERAPY WITH PEG-INTERFERON AND RIBAVIRIN
O. Palmieri, G. D'andrea, G. De Girolamo, V. Di Marco, M. Margaglione, A.M. Ippolito, G. Fattovich, A. Smedile, M.R. Valvano, V. Calvaruso, D. Gioffreda, M. Milella, F. Morisco, M. Felder, G. Brancaccio, M. Fasano, P. Gatti, P. Tundo, M. Barone, R. Cozzolongo, M. Angelico, M.L. Abate, G. Mazzella, G.B. Gaeta, A. Craxi, T. Santantonio, A. Andriulli
Division of Gastroenterology, Casa Sollievo Sofferenza Hospital, IRCCS, San Giovanni Rotondo
- P274** THE ROLE OF ALLELIC VARIANTS OF FK506-BINDING PROTEIN 51 (FKBP5) GENE IN THE DEVELOPMENT OF ANXIETY DISORDERS
A. Minelli, E. Maffioletti, C. R. Cloninger, C. Magri, R. Sartori, M. Bortolomasi, C. Congiu, S. Bignotti, M. Segala, M. Giacomuzzi, M. Gennarelli
Department of Molecular and Translational Medicine, University of Brescia, Brescia, Italy
- P275** L'ETEROGENEITÀ DEI MICROARRAY PER LO STUDIO DELL'ESPRESSIONE GENICA A LIVELLO GLOBALE
G. Malerba, D. Noel, L. Xumerle, V. Mijatovic, A. Ferrarini, P.F. Pignatti, M. Delledonne
Sez di Biologia e Genetica, DSVR, Università di Verona

- P276** CLINICAL AND MOLECULAR DESCRIPTION OF A PATIENT WITH A DE NOVO 6Q16.1Q16.2 MICRODELETION: THREE CANDIDATE GENES FOR THE OBSERVED PHENOTYPE
P. Palumbo, O. Palumbo, T. Palladino, R. Stallone, L. Zelante, M. Carella
Medical Genetics Unit, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza Hospital, San Giovanni Rotondo
- P277** ASSOCIAZIONE DI SNP DEL GENE ORMDL3 CON L'ASMA OCCUPAZIONALE NEI PANIFICATORI
F. Belpinati, G. Malerba, A.R. Lo Presti, L. Xumerle, C.A. Biscardo, C. Bombieri, M. Olivieri, P.F. Pignatti
Sezione di Biologia e Genetica, DSVR, Università di Verona
- P278** VALUTAZIONE LONGITUDINALE AUXOLOGICA ED ENDOCRINOLOGICA DI PAZIENTI CON TRISOMIA PARZIALE DI 9P: FOCUS SULL'ASSE GH – IGF-I
A. Petracca, S. Stagi, E. Lapi, S. Guarducci, M. Pantaleo, S. Seminara, M. De Martino, G. Traficante, S. Romano, S. Giglio
SOD Genetica Medica, Azienda Ospedaliero-Universitaria Anna Meyer, Firenze
- P279** RARO CASO DI SINCRONA INSORGENZA DI CARCINOMA DELLE PARATIROIDI E DELLE VIE BILIARI EXTRAEPATICHE (COLEDOCO): ANALISI DI CNV RIVELA NUOVI POSSIBILI GENI COINVOLTI NELLA TUMORIGENESI DELLE DUE DIVERSE PATOLOGIE
O. Palumbo, A.S. Salcuni, C. Clemente, N. Caruso, C. Battista, L. Di Candia, M. Bisceglia, E. Maiello, A. Scillitani, V. Guarnieri
Genetica Medica, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG)
- P280** MICRODELETION OF CHROMOSOME 12Q24.31 IN A GIRL WITH INTELLECTUAL DISABILITIES, OVERGROWTH AND FACIAL DYSMORPHISMS
O. Palumbo, P. Palumbo, M. Delvecchio, T. Palladino, R. Stallone, L. Zelante, M. Carella
Medical Genetics Unit, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza Hospital, San Giovanni Rotondo
- P281** DUPLICAZIONE DI SOX3 E DEFICIT DI GH: DESCRIZIONE DI UN CASO CON VALUTAZIONE LONGITUDINALE
G. Traficante, S. Stagi, E. Lapi, S. Bargiacchi, M. Pantaleo, C. Mannini, I. Sani, M. De Martino, S. Giglio
SOD Genetica Medica, Azienda Ospedaliero-Universitaria Anna Meyer, Firenze
- P282** DISSECTING NEUROFIBROMATOSIS-NOONAN SYNDROME (NFNS): NO EVIDENCE OF AN INCREASED RATE OF MISSENSE/IN-FRAME MUTATIONS IN INDIVIDUALS WITH NF1-RELATED PULMONARY STENOSIS
C. Santoro, T. Giugliano, C. Pisano, M. Amico, S. Perrotta, V. Nigro, G. Piluso
Centro di Riferimento Regionale Campano per la Neurofibromatosi in età pediatrica, Dip. della Donna, del Bambino e di Chirurgia Generale e Specialistica, Seconda Università degli Studi di Napoli, Napoli
- P283** DELEZIONE 1P36: DIABETE TIPO II, RIDOTTA TOLLERANZA AL GLUCOSIO PER GRAVE IPERINSULINISMO ED INSULINO-RESISTENZA
S. Romano, S. Stagi, E. Lapi, M. Pantaleo, S. Guarducci, A. Petracca, M. De Martino, S. Giglio
SOD Genetica Medica, Azienda Ospedaliero-Universitaria Anna Meyer, Firenze
- P284** DESCRIZIONE DEL FENOTIPO ELETTROCLINICO DI CINQUE PAZIENTI PEDRIATICI CON SINDROME DA DELEZIONE 16P11.2 ED EPILESSIA
A. Rizzo, R. Francesca, V. Girgenti, E. Freri, I. De Giorgi, F. Zibordi, S. Casellato, S. Binelli, T. Granata, F. L. Sciacca
Lab di Patologia Clinica e Genetica Medica, Fondaz. IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

- P285** MUTAZIONI NEL GENE CYLD IN SOGGETTI AFFETTI DA SINDROME DI BROOKE-SPIEGLER: UNA CASISTICA ITALIANA
S. Nasti, C. Martinuzzi, P. Origone, L. Pastorino, W. Bruno, G. Bianchi Scarrà
Genetica dei Tumori Ereditari Rari-DIMI, Università di Genova, IRCCS AOU San Martino-IST, Genova
- P286** ANALISI DI COPY NUMBER VARIATIONS (CNV) GENOMICHE IN MENINGIOMI: STUDIO GENOME-WIDE MEDIANTE IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA (ARRAY-CGH)
V. Girgenti, A. Rizzo, E. Ciusani, B. Pollo, F.L. Sciacca
Lab. di Patologia Clinica e Genetica Medica, Fondaz. IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
- P287** NEW STRATEGIES IN DIAGNOSIS OF PEDIATRIC CARDIOMYOPATHIES
M. Iascone, M.E. Sana, L. Pezzoli, C. Lodrini, D. Varvara, M. Patruno, C. Simone, C. Forleo, R. Valecce, S. Sorrentino, N. Laforgia, N. Resta
UOC Lab. di Genetica Medica – Dipartimento di Scienze Biomediche ed Oncologia Umana - Università degli Studi di Bari "A Moro"
- P288** MICRODELEZIONE 16P12.2: CARATTERIZZAZIONE CLINICA E MOLECOLARE IN 6 SOGGETTI IN ETÀ PEDIATRICA
S. Bargiacchi, S. Stagi, E. Lapi, M. Pantaleo, C. Mannini, I. Sani, E. Andreucci, G. Traficante, A. Petracca, S. Romano, C. Teodori, S. Giglio
SOD Genetica Medica, Azienda Ospedaliero-Universitaria Anna Meyer, Firenze
- P289** NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) ANALYSIS IS CHANGING THE APPROACH TO ANALYSIS, INTERPRETATION AND REPORTING OF BRCA1 AND BRCA2 TEST
A. Minucci, G. Canu, C. Santonocito, M. Scapatucci, P. Concolino, E. Lucci Cordisco, C. Zuppi, B. Giardina, E. Capoluongo
Lab. of Clinical Molecular Diagnostics, Institute of Biochemistry and Clinical Biochemistry, Catholic University of Rome, Italy
- P290** TRISOMIA 16 IN DIAGNOSI PRENATALE: DESCRIZIONE DI 3 CASI CON CPM E UPD MATERNA
L. Cardarelli, I. Mammi, L. Turolla, S. Gomirato, E. Nalesso, K. Marchioro, L. Michelotto, M. Duca, G. Abatangelo
Lab. Analisi Citotest, Sezione di Genetica – Consorzio GENIMED, Sarmeda di Rubano (PD)
- P291** DISTURBI DEL LINGUAGGIO E DI APPRENDIMENTO DELLA LETTURA: DESCRIZIONE DI UNA FAMIGLIA
S. Briuglia, C. Impallomeni, L. Bernardini, M. Briguglio, G. Di Rosa, S. Meduri, M. Crapanzano, C. Pidone, G. Burrascano, A. Guarnera, V. Ferrà, A. Capalbo, A. Novelli, G. Tortorella
Dip Scienze Pediatriche, Università Messina
- P292** FENOTIPO DOWN E DUPLICAZIONE DELLA ZONA 21Q22.11
C. Piscopo, I. De Maggio, A. Novelli, V. Alesi, M. Petrillo, D. Tarantino, A. Barbaruolo, A.R. Colucci, G. Cerbone, M.G. D'Avanzo
UOC Genetica Medica, AORN S.G. Moscati, Avellino
- P293** DUPLICAZIONE PARZIALE 16Q:DESCRIZIONE DI UN TERZO CASO CON LA PIU'PICCOLA DUPLICAZIONE PROSSIMALE-INTERMEDIA E REVIEW DELLA LETTERATURA
C. Di Stefano, I. Franzese, I. Callendo, R. Genesio, A. Mormile, M. Carella, L. Nitsch
U.O.Terapia Intensiva Neonatale, Osp. Umberto 1, Nocera Inferiore

- P294** CASO APERTO DI PAZIENTE SINDROMICA CON DISABILITÀ INTELLETTIVA, OBESITÀ E NOTE DISMORFICHE
P. Fontana, M. Falco, F. Vitiello, A. Gambale, A. Iolascon
Unità di Genetica Medica, A.O.U. Federico II, Napoli
- P295** ELEVATA INCIDENZA DI MUTAZIONI NEL GENE SHOX1 IN PAZIENTI CON BASSA STATURA CON FENOTIPO LIEVE
I. Fusco, S. Mellone, D. Babu, R. Muniswamy, F. Prodam, S. Bellone, A. Petri, G. Bona, M. Giordano
Università del Piemonte Orientale, Dip. di Scienze della Salute, Lab. Genetica Medica, Novara
- P296** INTRODUZIONE DELLA TECNOLOGIA NEXT GENERATION SEQUENCING NELLO SCREENING MUTAZIONALE DEI GENI BRCA1/BRCA2: EFFETTI DELL'IMPROVAMENTO TECNOLOGICO SULL'ATTIVITÀ CLINICA
M.A. Mencarelli, C. Fallerini, A. Marozza, L. Dosa, C. Lo Rizzo, C. Di Marco, S. Crispino, A. Falzetta, C. Liberatore, A. Grasso, S. Marsili, M. Crociani, A. Stella, A. Tripodi, F. Fantozzi, A. Giusti, L. Mantovani, A. Fausto, A. Neri, A. Bernini, L. Grimaldi, T. Megha, A. Disanto, A. Basile, S. Rossi, G. Carignani, M. Baldassari, M.G. Loli, M. Bruttini, F. Mari, F. Ariani, A. Renieri
U.O.C. Genetica Medica, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, Siena, Italy - Medical Genetics, University of Siena, Siena, Italy
- P297** NUOVO GENE SUL 16Q22.2 CANDIDATO PER SINDROME DI OPITZ G/BBB?
I. De Maggio, C. Piscopo, A. Barbaruolo, M. Petrillo, A. Novelli, D. Tarantino, V. Alesi, A.R. Colucci, G. Cerbone, C. Rosania, M.G. D'Avanzo
UOC Genetica Medica, AORN San G.Moscati, Avellino
- P298** SINDROME DI POTOCKI-SHAFFER: SEGNI CLINICI PER LA DIAGNOSI PRECOCE
C. Lo Rizzo, E. Ndoni, M. Cioni, C. Di Marco, M. Mucciolo, A. Marozza, M.A. Mencarelli, M. Bruttini, F. Mari, A. Renieri
Medical Genetics, University of Siena, Siena, Italy-Genetica Medica, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, Siena, Italy
- P299** RICERCA MEDIANTE WHOLE EXOME SEQUENCING (WES) DI UN NUOVO GENE RESPONSABILE DEL DEFICIT ISOLATO DI ORMONE DELLA CRESCITA (IGHD) IN UNA FAMIGLIA DI ORIGINE TURCA CON GENITORI CONSANGUINEI
A. Vetro, S. Mellone, I. Fusco, B. Fre, D. Babu, G. Bona, O. Zuffardi, M. Giordano
Dip. di Medicina Molecolare, Università degli Studi di Pavia
- P300** MICRODUPLICAZIONE XP22.31: DESCRIZIONE DI UNA FAMIGLIA
I. Loddò, E. Cusumano, L. Bernardini, E. Germanò, V. Ferraiù, E. Moschella, M.R. Pizzino, A. Gagliano, R. Siracusano, M. Lamberti, A. Costa, M. Briguglio, F. Ariemma, A. Novelli, D.C. Salpietro
Dipartimento Scienze Pediatriche, Università Messina
- P301** NUOVO GENE SUL CROMOSOMA 16 RESPONSABILE DELLA SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA?
I. De Maggio, C. Piscopo, A. Barbaruolo, M. Petrillo, D. Tarantino, V. Alesi, A. Novelli, A.R. Colucci, G. Cerbone, C. Rosania, M.G. D'Avanzo
UOC Genetica Medica, AORN S.G. Moscati, Avellino

- P302** DELEZIONE 16P11.2: DIFFICOLTÀ DIAGNOSTICHE IN UNA PAZIENTE CON RITARDO PSICOMOTORIO E ANOMALIE MINORI DEL VOLTO
L. Ronzoni, A. Peron, M. Baccharin, S. Guernerì, S. Gangi, O. Picciolini, P. Ajmone, M.F. Bedeschi
UOD Genetica Medica, Dip. Area della salute della donna del bambino e del neonato, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- P303** MICRODELEZIONE 16P13.11 CON FENOTIPO GONADICO TURNER MAI DESCRITTO
I. De Maggio, C. Piscopo, G. Cerbone, L. Maione, M. Petrillo, A. Barbaruolo, D. Tarantino, V. Alesi, A. Novelli, A.R. Colucci, C. Rosania, M.G. D'Avanzo
U.O.C. Genetica Medica, A.O.R.N. San G.Moscati, Avellino
- P304** DEFICIT COGNITIVO E QUADRO SINDROMICO COMPLESSO IN PAZIENTE CON ANEMIA DI BLACKFAN DIAMOND
M. Falco, R. Russo, A. Gambale, C. Langella, P. Fontana, F. Vitiello, A. Iolascon
Area Funzionale di Genetica Medica, Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II, Napoli
- P305** COMPARISON OF X-CHROMOSOME INACTIVATION IN DUCHENNE MUSCLE/MYOCARDIUM-MANIFESTING CARRIERS, NON-MANIFESTING CARRIERS AND RELATED DAUGHTERS
E. Viggiano, E. Picillo, A. Cirillo, L. Politano
Cardiomiologia e Genetica Medica. Dipartimento di Medicina Sperimentale. Seconda Università di Napoli
- P306** SINDROME DA APOLOINSUFFICIENZA DEL GENE MEF2C IN TRE PAZIENTI ITALIANI CON GRAVE DISABILITÀ INTELLETTIVA, EPILESSIA, DISTURBI VISIVI E DIFETTI CEREBRALI
M.G. Giuffrida, A. Ferraris, A. Celato, D. Pompili, A. Percesepe, L. Bernardini, V. Leuzzi, A. Novelli
Istituto Mendel; Ospedale "Casa Sollievo della Sofferenza", IRCCS, Roma, Italia
- P307** NEW SYNDROME?
C. Piscopo, I. De Maggio, A. Musio, A.R. Colucci, M. Petrillo, D. Tarantino, A. Barbaruolo, G. Cerbone, C. Rosania, M.G. D'Avanzo
UOC Genetica Medica, AORN S.G. Moscati, Avellino
- P308** FENILCHETONURIA MATERNA: DIAGNOSI ANCORA ATTUALE
I. Caliendo, C. Fabbricatore, E. Scolamiero, I. Franzese, G. Franzese, C. Di Stefano
U.O.D. Diagnostica Ematologica, P.O. "Umberto I", Nocera Inferiore, Italia
- P309** WHOLE EXOME SEQUENCING APPROACH TO REVEAL THE GENETIC ASPECTS OF EXTREME PHENOTYPIC VARIABILITY OF INCONTINENTIA PIGMENTI
M.I. Conte, M. Paciolla, A. Pescatore, E. Esposito, I. Agliata, M.B. Lioi, M.G. Miano, M.V. Ursini, F. Fusco
Institute of Genetic and Biophysics "A.B. Traverso" CNR, Naples, Italy
- P310** BMD PATIENTS WITH ISOLATED DELETION OF EXON 48 ESCAPE CARDIOMYOPATHY
A. Taglia, P. D'Ambrosio, L. Passamano, A. Palladino, L. Politano
Cardiomiologia e Genetica Medica. Dipartimento di Medicina Sperimentale. Seconda Università di Napoli

- P311** "SALTO" DELLE MUTAZIONI A CARICO DEL GENE SHOX COME CAUSA FREQUENTE DI SINDROME DI LERI WEIL
C. Piscopo, I. De Maggio, A. Novelli, V. Alesi, M. Petrillo, A. Barbaruolo, D. Tarantino, A.R. Colucci, G. Cerbone, C. Rosania, M.G. D'Avanzo
 U.O.C. Genetica Medica, A.O.R.N. San G. Moscati, Avellino
- P312** NEXT GENERATION SEQUENCING IN DIAGNOSTICA CLINICA: DATI PRELIMINARI SUL CARCINOMA DEL COLON RETTO METASTATICO
E. Carminati, A. Garuti, I. Rocco, C. Palermo, G. Cirmena, F. Grillo, L. Mastracci, S. Scabini, G. Zoppoli, F. Patrone, A. Ballestrero
 Clinica di Medicina Interna ad Indirizzo Oncologico, Università di Genova e IRCCS AOU San Martino IST, Genova
- P313** ARRAY-CGH IN UN OSPEDALE PEDIATRICO: DATI EMERGENTI
R. Fischetto, F. Papadia, P. Palumbo, F. Carella, S. Simonetti, M. Vendemiale, M. Sesta, P. Rossiello, U. Vairo, C. Sborgia, G. Paradies, G. Polimena, I. D'Addetta, A. Tummolo, M. Liuzzi, O. Palumbo, L. Zelante, M. Carella
 U.O.C. Malattie Metaboliche Genetica Medica; P.O. Giovanni XXIII; A.O.U. Policlinico Consorziale, Bari
- P314** VALUTAZIONE DELLO STATO DI HER2 NEL CARCINOMA DELLA MAMMELLA IN CASI EQUIVOCI ALLA FISH: UNO STUDIO PILOTA SU POSSIBILI METODICHE ALTERNATIVE
A. Garuti, G. Cirmena, E. Carminati, I. Rocco, C. Palermo, P. Baccini, M. Curto, D. Friedman, F. Murelli, G. Zoppoli, F. Patrone, A. Ballestrero
 Clinica di Medicina Interna ad Indirizzo Oncologico, Università di Genova e IRCCS AOU San Martino IST, Genova
- P315** CHROMOTHRIPSIS OF CHROMOSOME 17Q IN THE BREAST CANCER IDENTIFIED IN A CASE OF FISH EQUIVOCAL HER2 STATUS
G. Cirmena, A. Garuti, M. Curto, M. Malacame, E. Carminati, G. Zoppoli, I. Rocco, C. Palermo, P. Baccini, D. Coviello, R. Fiocca, F. Murelli, D. Friedman, A. Ballestrero
 Department of Internal Medicine, Genoa University and IRCCS AOU San Martino IST, Genoa
- P316** THE MISSING FACTORS INFLUENCING SPINAL AND BULBAR MUSCULAR ATROPHY PHENOTYPE: EVALUATION OF GENETIC POLYMORPHISMS
C. Bertolin, G. Querin, E. Peterle, F. Zoccarato, C. Angelini, E. Pegoraro, G. Sorarù
 Department of Neurosciences, University of Padova
- P317** EPILESSIA, DISABILITÀ INTELLETTIVA GRAVE ED ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE: IL CASO DI ALESSIO
E. Lapi
 SOD Genetica Medica, Azienda Ospedaliera Anna Meyer, Firenze
- P318** EXPANDING THE CLINICAL PHENOTYPE ASSOCIATED WITH MUTATION IN THE DOPA DECARBOXYLASE (DDC) GENE
A. Wischmeijer, E. Bonora, T. Pippucci, C. Diqigiovanni, M. Giambartolomei, A. Kurg, C. Fusco, C. Graziano, G. Romeo, L. Garavelli, M. Seri
 Department of Medical Genetics, Policlinico S.Orsola-Malpighi, University of Bologna, Bologna, Italy
- P319** CONFRONTO TRA DUE METODI PER LO SCREENING DEL PORTATORE DELLA FIBROSI CISTICA
L. Bartoloni, S. Egiziano, A. Ramuscello, M. Spaccavento, M. Favarato
 Dip. Patologia Clinica, ULSS12 Veneziana, Venezia

- P320** SINDROME DI RETT CONGENITA: STUDIO DEL RUOLO DEL GENE FOXP1 NEL CERVELLO ADULTO
G. Livide, L. Massimino, S. Amabile, A. Bartolini, E. Frullanti, I. Meloni, F. Ariani, V. Broccoli, A. Renieri
 Medical Genetics, University of Siena, Siena, Italy
- P321** THE TT-G FRAMESHIFT VARIANT OF THE NOVEL IFNL4 GENE NOT IMPROVES HCV1 CLEARANCE PREDICTION
O. Palmieri, G. D'andrea, A.M. Ippolito, G. De Girolamo, M. Margaglione, A. Latiano, M.R. Valvano, D. Gioffreda, M. Fasano, M. Milella, F. Morisco, G. Montalto, P. Gatti, P. Tundo, M. Barone, R. Cozzolongo, T. Santantonio, A. Andriulli
 Division of Gastroenterology, Casa Sollievo Sofferenza Hospital, IRCCS, San Giovanni Rotondo
- P322** DUPLICAZIONI XQ28 IN DUE SOGGETTI DI SESSO FEMMINILE AFFETTI DA DISABILITÀ INTELLETTIVA, MICROCEFALIA E FENOTIPO CARATTERISTICO
V. Parisi, L. Sinibaldi, V. Doccini, S. Loddo, B. Torres, G. Serra, M.L. Cavaliere, T. Filippi, A. Battaglia, L. Bernardini, A. Novelli
 Istituto Mendel; Ospedale "Casa Sollievo della Sofferenza", IRCCS, Roma
- P323** VARIAZIONE FUNZIONALE DELLE REGIONI CODIFICANTI E NON CODIFICANTI DEL GENE TTR E IMPLICAZIONI NELLA CORRELAZIONE GENOTIPO-FENOTIPO DELL'AMLOIDOSI DA TRANSTIRETINA
R. Polimanti, M. Di Girolamo, D. Manfellotto, M. Fuciarelli
 Dip. di Biologia, Univ. degli Studi di Roma "Tor Vergata", Roma
- P324** COESISTENZA DI DUE PATOLOGIE RARE: TROMBOASTENIA DI GLANZMANN E SINDROME DI KARTAGENER
C. Dimatteo, G. D'Andrea, G. De Girolamo, A. Leccese, V. Longo, A. Amoriello, R. Trunzo, R. Santacroce, M. Schiavulli, M. Margaglione
 Lab. Genetica Medica, Dip. Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli studi di Foggia
- P325** ANALYSIS OF ANGIOGENIN GENE IN PATIENTS WITH ALZHEIMER'S DISEASE
G. Stella, A. Davin, P. Bini, E. Sinforiani, L. Polito, G. Grieco, A. Guaia, L. Benussi, R. Ghidoni, C. Cereda
 Laboratory of Experimental Neurobiology, "C. Mondino" National Institute of Neurology Foundation, IRCCS, Pavia, Italy
- P326** A THREE-GENERATION FAMILY WITH TERMINAL MICRODELETION INVOLVING 5P15.33-32 DUE TO A WHOLE-ARM 5;15 CHROMOSOMAL TRANSLOCATION WITH A STEADY PHENOTYPE OF ATYPICAL GRI DU CHAT SYNDROME
A. Elmakky, D. Carli, C. Falcinelli, L. Lugli, P. Torelli, B. Guidi, S. Fini, F. Ferrari, A. Percesepe
 Medical Genetics, Department of Medical and Surgical Sciences, University Hospital of Modena, Italy
- P327** LA PMA (PHORBOL 12-MYRISTATE 13-ACETATE) REGOLA IN VITRO LO SPLICING ALTERNATIVO DEL GENE OLR1, COINVOLTO NEI PROCESSI CELLULARI DI ATEROGENESI E TUMORIGENESI
E. Morini, J.R. Tejedor, B. Rizzacasa, M.C. Bellocchi, F. Ferrè, A. Botta, D. Caporossi, J. Valcárcel, G. Novelli, F. Armati
 Dept. of Movement, Humanities and Health Sciences, Foro Italico University, Rome, Italy
- P328** INTRODUCING A NOVEL MEMBER OF THE DESTRUCTION COMPLEX: MAPK14/P38A
V. Grossi, G. Forte, C. Simone
 Cancer Genetics Laboratory, IRCCS 'De Bellis', Castellana Grotte (BA)

- P329** CARATTERIZZAZIONE MOLECOLARE DEI GENI SOD1, TARDBP, FUS E C9ORF72 IN SOGGETTI CON SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
L. Mosca, F. Avemaria, C. Tarlarini, E. Maestri, M. Melazzini, M. Corbo, V. Sansone, C. Lunetta, S. Penco
 SS Genetica Medica, Dip. Medicina di Laboratorio, Ospedale Niguarda Ca' Granda, Milano
- P330** VARIABILITÀ GENETICA NEL GENE FRUTTOSAMINA 3-CHINASI IN PAZIENTI CON DIABETE MELLITO DI TIPO 2
F. Avemaria, S. De Benedetti, L. Mosca, R. Paleari, A. Lapolla, S. Penco, A. Mosca
 SS Genetica Medica, Dip. Medicina di Laboratorio, Ospedale Niguarda Ca' Granda, Milano
- P331** DOSAGGIO DELL'ALFA-FETOPROTEINA SU DRIED BLOOD SPOT: UNA METODICA INNOVATIVA PER LA SORVEGLIANZA ONCOLOGICA NELLA SINDROME DI BECKWITH-WIEDEMANN
A. Musca, S. Pagliardini, C. Molinatto, G. Baldassarre, M. Cirillo Silengo, G.B. Ferrero
 Dipartimento di Scienze della Sanità Pubblica e Pediatriche, Università di Torino, Torino
- P332** RICERCA DI DELEZIONI/DUPLICAZIONI NEI GENI TYR E OCA2 MEDIANTE MLPA IN UN AMPIO GRUPPO DI PAZIENTI CON ALBINISMO OCULOCUTANEO
L. Mauri, A. Del Longo, M. Scarcello, S. Sala, M. Mazza, S. Penco, E. Manfredini, E. Piozzi, G.P. Gesu, M.C. Patrosso, P. Primignani
 S.S. Genetica Medica, Dipartimento di Medicina di Laboratorio, A.O. Ospedale Niguarda Ca' Granda, Milano
- P333** UNA NUOVA MUTAZIONE DEL GENE TUBB2B ASSOCIATA A QUADRO MALFORMATIVO CEREBRALE COMPLESSO CON PECULIARI DISMORFISMI DEL TRONCO-ENCEFALO E VOMITO CICLICO
R. Romaniello, F. Arrigoni, E. Panzeri, M.T. Bassi, R. Borgatti
 UO Neuropsichiatria e Neuroriabilitazione 1 IRCCS E Medea Bosisio Parini (LC)
- P334** CHILD SYNDROME CLINICAL FINDINGS IN A PATIENT WITH A RARE DUPLICATION OF 10Q22.3Q23.2: CASUAL OR CASUAL COINCIDENCE?
D.C. Loconte, L. Memo, S. Boni, G. Spaziani, C. Chiarelli, R. Bagnulo, O. Palumbo, M. Carella, F.C. Susca, N. Resta
 Dip. di Scienze Biomediche ed Oncologia Umana, U.O.C. Lab. di Genetica Medica, Università degli Studi di Bari "Aldo Moro", Bari
- P335** PTEN DELETION IN GLIAL TUMOURS: CORRELATION WITH NEOPLASIA PHENOTYPE AND OTHER PROGNOSTICALLY RELEVANT GENETIC MARKERS
R. La Starza, T. Pierini, V. Pierini, B. Crescenzi, C. Matteucci, V. Nofrini, S. Romoli, D. Beacci, G. Barba, P. Giovenali, C. Mecucci
 Laboratorio di Citogenetica e Genetica dei Tumori, Istituto di Ematologia e Trapianto di Midollo Osseo, Università degli Studi di Perugia
- P336** DIAGNOSI PRENATALE NON INVASIVA PER LA DETERMINAZIONE PRECOCE DEL SESSO E DEL FATTORE RH FETALE
C. Giachini, F. Gerundino, L. Staderini, F. Marin, F. Sbermini, S. Frusconi, C. Pescucci, G. Marseglia, M. Benelli, E. Contini, E. Periti, L. Rosignoli, E. Pelo, F. Torricelli
 SOD Diagnostica Genetica, AOU Careggi, Firenze
- P337** TP53 CODON 72 AND MDM2SNP309 CONTRIBUTE TO LI FRAUMENI SYNDROME AND RELATED PHENOTYPES
F. Ponti, S. Corsini, M. Gnoli, E. Pedrini, L. Sangiorgi, G. Bond
 Lab. di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna

- P338** SHORTENED TELOMERE LENGTH AND SURVIVAL IN BLADDER CANCER PATIENTS
A. Russo, F. Modica, S. Guarrera, G. Fiorito, A. Allione, B. Pardini, R. Critelli, F. Ricceri, A. Bosio, G. Casetta, G. Cucchiarelli, P. Destefanis, P. Gontero, L. Rolle, A. Zitella, D. Fontana, P. Vineis, C. Sacerdote, G. Matullo
 Human Genetics Foundation, HuGeF, Turin, Italy
- P339** MESSA A PUNTO E AUTOMATIZZAZIONE DI UN PROTOCOLLO DIAGNOSTICO PER PAZIENTI AFFETTI DA EHLERS-DANLOS CLASSICA MEDIANTE HIGH RESOLUTION MELTING E PCR QUANTITATIVA
M. Maioli, F. Ponti, S. Corsini, M. Pandolfi, L. Sangiorgi
 Lab. di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna
- P340** NUOVA PAZIENTE ITALIANA CON SINDROME DI FILIPPI: UNA CONDIZIONE RARA A EZIOLOGIA SCONOSCIUTA
G. Vitello, A. Lo Castro, C. Galasso, P. Curatolo, G. Novelli, F. Brancati
 Unità di Genetica Medica, Policlinico Universitario Tor Vergata, Roma
- P341** FIBROBLASTS TRANSCRIPTIONAL PROFILES IN SCHIZOPHRENIA
N. Cattane, A. Minelli, E. Milanese, S. Bignotti, M. Gennarelli
 Department of Molecular and Translational Medicine, Biology and Genetic Division, University of Brescia, Brescia, Italy
- P342** ETEROGENEITA' FENOTIPICA NELLE IPERFENILANINEMIE ALL'INTERNO DELLO STESSO NUCLEO FAMILIARE
R. Trunzo, R. Santacroce, A. Leccese, C. Dimatteo, G. De Girolamo, V. Longo, G. D'Andrea, V. Lillo, F. Papadia, M. Margaglione
 Laboratorio di Genetica Medica, Azienda Ospedaliero-Universitaria OO.RR, Foggia
- P343** CNV A MOSAICO E DISOMIE UNIPARENTALI: ANALISI DI UNA CASISTICA DI PAZIENTI CON METODICA SNP ARRAY
F. Faletra, V. Pecile, A. Fabretto, M. Perrone, S. Dipresa, E. Rubinato, P. Gasparini
 Genetica medica-IRCCS Burlo Garofolo - Dip. di Diagnostica Avanzata e Sperimentazioni Cliniche
- P344** IDENTIFICATION AND CHARACTERIZATION OF A NEW CANDIDATE GENE FOR STEROID RESISTANT NEPHROTIC SYNDROME
A. Provenzano, B. Mazzinghi, L. Giunti, F. Becherucci, L. Murer, M. Materassi, P. Romagnani, S. Giglio
 Medical Genetics Unit, Department of Biomedical, Experimental and Clinical Sciences, University of Florence, Italy
- P345** CROMOSOMA 16 E CGHARRAYS
S. Redaelli, F. Crosti, N. Villa, E. Sala, F. Adamo, R. Solano, E. Gautiero, F. Saccheri, S. Lissoni, S. Maitz, A. Cereda, M.A. Police, A. Selicorni, L. Spaccini, L. Dalprà
 Dip. Chirurgia e Medicina Interdisciplinare, Univ. Milano-Bicocca
- P346** TRISOMIA 4QTER DA DERIVATIVO DI TRASLOCAZIONE CHE E' UN POLIMORFISMO
N. Villa, M. Rigoldi, E. Sala, F. Crosti, S. Redaelli, F. Furlan, L. Dalprà, R. Parini
 UOS Genetica Medica, Osp S Gerardo, Monza
- P347** ANALISI DI PAZIENTI AFFETTI DA ANIRIDIA TRAMITE CGH-ARRAY
A. Franzoni, P. Dello Russo, F. Baldan, A. Mariutti, G. Damante
 Ist. di Genetica Medica, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine

- P348** ANALISI MEDIANTE WHOLE EXOME SEQUENCING E RNA-SEQ IN UNA FEMMINA CON FENOTIPO DUCHENNE-LIKE: RICERCA DI VARIAZIONI INTRONICHE PROFONDE NEL GENE DYSTROFINA E DI GENI REGOLATORI
M. Neri, S. Brioschi, C. Scotton, S. Gherardi, F. Di Raimo, M. Bovolenta, T. Castrignanò, G. Pesole, E. Bertini, B. Dalla Piccola, E. Kotelnikova, F. Gualandì, A. Ferlini
Section of Medical Genetics, University of Ferrara
- P349** LE MODIFICAZIONI EPIGENETICHE DEI GENI PDGFB E FGFB SONO MARCATORI PROGNOSTICI DELLA MIELOFIBROSI PRIMARIA
R. Falcone, U. Gianelli, N. Fracchiolla, S. Lonati, I. Iurlo, E. Bonaparte, S. Tabano, M. Miozzo, S.M. Sirchia
Lab. Patologia Molecolare, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- P350** MODELLO A DUE "HIT" IN UN CASO CON FENOTIPO RICONDUCEBILE ALLA SINDROME DA MICRODELEZIONE 16P13.11 E DELEZIONE COINVOLGENTE IL SOLO GENE NTAN1 IN 16P13.11
I. Bestetti, C. Picinelli, A. Peron, L. Ballarati, M.C. Spinella, C. Castronovo, M. Crippa, R. Caselli, D. Giardino, L. Larizza, A. Vignoli, P. Finelli
Lab. di Citogenetica Medica e Genetica Molecolare, Istituto Auxologico Italiano, Milano; Dip. di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale, Università degli Studi di Milano, Milano
- P351** ANALISI DEL TRASCRITTOMA MEDIANTE TECNICA DI NGS IN SOGGETTI CON DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO (ASD)
C. Zusi, P. Prandini, G. Malerba, L. Xumerle, R. Galavotti, A. Pasquali, C. Patuzzo, V. Mijatovic, R. Ciccone, M. Fichera, M.C. Bonaglia, E. Trabetti, P.F. Pignatti
Sez. Biologia e Genetica, Dip Scienze della Vita e della Riproduzione, Università degli Studi di Verona, Verona
- P352** BRAIN ANOMALIES AND VERY LONG THUMB IN A NEW PATIENT WITH SAY-BARBER/BIESECKER/YOUNG-SIMPSON SYNDROME AND NOVEL MUTATION OF THE GENE KAT6B
L. Garavelli, S. Rosato, A. Wischmeijer, A. Wischmeijer, C. Gelmini, A. Iori, A. Iori, E. Lusetti, E. Lusetti, M. Fierro, O. Zuffardi, G. Borck
Clinical Genetics Unit, Obstetric and Pediatric Department, Arcispedale S. Maria Nuova, IRCCS, Reggio Emilia, Italy
- P353** "OFTALMOPLÉGIA ESTERNA PROGRESSIVA CON SCOLIOSI PROGRESSIVA (HGPPS)" AD ESORDIO PRECOCE E SINDROME DI WOLFF-PARKINSON-WHITE: DESCRIZIONE DI UN CASO
F. Mancini, R. Romaniello, A. Spalice, A. Micalizzi, M. Castelli, F. Ulgiati, G.E. Calabrò, F. Arrigoni, M.T. Bassi, M. Romani, A. Poretti, E. Boltshauser, R. Borgatti, E.M. Valente
Unità di Neurogenetica, Laboratori CSS- Mendel, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo, Italia
- P354** ARE DOPAMINE GENETIC POLYMORPHISMS ASSOCIATED WITH PSYCHOPATHOLOGICAL SYMPTOMS IN SUBJECTS AT ULTRA HIGH RISK OF SCHIZOPHRENIA? PRELIMINARY RESULTS OF AN ONGOING STUDY
M. Francesconi, A. Minichino, G. Minucci, F. De Siano, V. Zauli, F.M. Frascarelli, M. Parisi, S. Rullo, R. Delle Chiaie, M. Biondi, A. Bevilacqua
Dipartimento di Psicologia, Università Sapienza, Roma
- P355** RUOLO DEL GENE EXOSC3 NELLA IPOPLASIA PONTO-CEREBELLARE CON ATROFIA MUSCOLARE SPINALE
A. Micalizzi, M. Romani, F. Mancini, G.E. Calabrò, M. Ginevrino, S. D'Arrigo, D. Petkovic, R. Biancheri, I. Moroni, N. Nardocci, V. Leuzzi, M. Frontali, G. Uziel, G. Vento, T. Mazza, E.M. Valente
Unità di Neurogenetica, Laboratori CSS- Mendel, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo, Italia e Dipartimento di Scienze Pediatriche Mediche e Chirurgiche, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università di Messina, Messina, Italia

- P356** SEQUENZIAMENTO DEL GENE IGHV E DEL GENE TP53 PER UNA MIGLIORE CARATTERIZZAZIONE DI PAZIENTI AFFETTI DA LEUCEMIA LINFATICA CRONICA
L. Falai, A. Lari, A. Valencia, F. Donati, F. Cutinelli, S. Bonifacio, D. Gargano, G. Iaquinata, A. Bosi, F. Torricelli
Lab. SOD Diagnostica Genetica AOU Careggi, Firenze
- P357** ARRAY CGH IN PATIENTS WITH INTELLECTUAL DISABILITY AND/OR SYNDROMIC FEATURES: A GENOTYPE/PHENOTYPE CORRELATION FOR PATHOGENIC CNVS
D. Carli, E. Caramaschi, T. Giuva, L. Lugli, S. Scullin, C. Bonvicini, A. Guerra, A. Percesepe
Medical Genetics, Department of Medical and Surgical Sciences, University Hospital of Modena, Italy
- P358** QUANTITATIVE DNA METHYLATION ANALYSIS IMPROVES THE PHENOTYPE-EPIGENOTYPE CORRELATIONS IN BECKWITH WIEDEMANN SYNDROME
S. Tabano, M. Calvello, P. Colapietro, S. Maitz, A. Pansa, C. Augello, F. Lalatta, B. Gentilin, F. Sperafico, L. Calzari, D. Perotti, L. Larizza, S. Russo, A. Selicorni, S.M. Sirchia, M. Miozzo
Dep. of Pathophysiology and Transplantation, Università degli Studi di Milano, Milano; Division of Pathology, Fondazione IRCCS Cà Granda Osp. Maggiore Policlinico, Milano
- P359** WHOLE LMNA GENE DELETION AS A CAUSE OF FAMILIAL DILATED CARDIOMYOPATHY: AN EXOME SEQUENCING STUDY
F. Girolami, M. Benelli, S. Bardi, E. Contini, F. Marin, G. Marseglia, C. Pescucci, F. Gerundino, A. Gozzini, B. Tomberli, F. Cecchi, I. Olivetto, F. Torricelli
Genetic Diagnostic Unit, Careggi University Hospital, Florence, Italy
- P360** PRIORITIZING CODING AND NON CODING SPLICING AFFECTING VARIANTS IN WHOLE EXOME SEQUENCING STUDIES
C. Marconi, S. Baldassari, F. Palombo, M. Seri, T. Pippucci
U.O. Genetica Medica, Osp. S. Orsola-Malpighi, Università di Bologna, Bologna
- P361** AMPIO SPETTRO FENOTIPICO CORRELATO A DELEZIONI DI HNF1B: MODY5, NEFROPATIA CISTICA E OLTRE
C. Graziano, A. Aquilano, G. Montini, F. Mencarelli, P. Magini, E. Marasco, R. Minardi, M. Seri, V. Mantovani
U.O. Genetica Medica, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna
- P362** ELEMENTI REGOLATORI NELLA PATOGENESI DELLA MALATTIA CELIACA
P. Tarantino, M. Greco, F. De Raza, S. Chiri, A. Tronci, R. Montinaro, F. Valentino, L. Morciano, A. De Bortoli, F. Schiavon, S. Mauro
Lab. Genetica Medica, Osp. Vito Fazzi, Lecce
- P363** REALIZZAZIONE DI UN PERCORSO PER L'IDENTIFICAZIONE E LA GESTIONE CLINICA DI DONNE A RISCHIO EREDITARIO DI NEOPLASIE GINECOLOGICHE
L. Godino, A.M. Perrone, S. Miccoli, L. Gioachin, L. Ricciardiello, C. Zamagni, P. De Iaco, D. Turchetti
UO Genetica Medica-AOU di Bologna Policlinico S.Orsola-Malpighi
- P364** MUTAZIONI DEL GENE TFR2: FREQUENTE CAUSA DI EMOCROMATOSI EREDITARIA NEL CENTRO-SUD ITALIA
F.C. Radio, S. Majore, F. Binni, M. Valiante, B.M. Ricerca, C. De Bernardo, P. Grammatico
U.O.C Lab. di Genetica Medica, Dip. di Medicina Molecolare, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo Forlanini Roma

- P365** GENOTIPIZZAZIONE DEL PAPILOMA VIRUS UMANO SU LIQUIDO SEMINALE
A.L. Gambardella, S. Marino, F. Martora, M. Salierno, A. Rosolia
Laboratorio Analisi Cliniche Mater Dei, Salerno
- P366** RITARDO DEL LINGUAGGIO E ALTERAZIONI MOTORIE IN UN PAZIENTE CON DELEZIONE DI 120 KB DE NOVO IN 16P13.3
C. Graziano, E. Scarano, G. Severi, P. Magini, F. Tamburrino, M. Serì, L. Mazzanti
U.O. Genetica Medica, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna
- P367** STUDIO DEI MECCANISMI PATOGENETICI CHE REGOLANO L'ESPRESSIONE DEL GENE PHOX2B NEL NEUROBLASTOMA
E. Di Zanni, S. Di Lascio, D. Fornasari, R. Ravazzolo, I. Ceccherini, T. Bachetti
U.O.C. Genetica Medica Istituto Giannina Gaslini, Genova, Italia
- P368** UNDERSTANDING GENETIC VARIATION IN THE CFTR GENE BY NEXT-GENERATION SEQUENCING
L. Straniero, G. Soldà, L. Costantino, D. Rusconi, M. Seia, P. Melotti, C. Colombo, R. Asselta, S. Duga
Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale, Università degli Studi di Milano
- P369** RUOLO POTENZIALE DEI MOSAICISMI CONFINATI ALLA PLACENTA NEL FALSO POSITIVO E NEGATIVO DEGLI SCREENING PRENATALI NON INVASIVI (NIPS) PER TRISOMIE 21, 18 E 13: VALUTAZIONE DA UNA ESPERIENZA DI 52.673 DIAGNOSI PRENATALI CITOGENETICHE SU VILLO CORIALE
F.R. Grati, F. Malvestiti, J.C. Pinto B. Ferreira, B. Grimi, E. Gaetani, C. Agrati, K. Bajaj, S. Milani, F. Dulcetti, S. De Toffol, V. Zanatta, F. Maggi, R. Wapner, S. Gross, G. Simoni
Research & Development, Cytogenetics, Molecular Cytogenetics and Molecular Biology, TOMA Advanced Biomedical Assays, S.p.A., Busto Arsizio (VA)
- P370** AUTOSOMAL DOMINANT PARTIAL EPILEPSY WITH AUDITORY FEATURES: A NOVEL LOCUS MAPS TO CHROMOSOME 19Q13.11-Q13.31
S. Baldassari, F. Bisulli, I. Naldi, P. Magini, L. Licchetta, G. Castegnaro, M. Fabbri, C. Stipa, S. Ferrari, M. Serì, G.E. Gonçalves Silva, P. Tinuper, T. Pippucci
U.O. di Genetica Medica, Dip. Salute della Donna, del Bambino e dell'Adolescente, Università di Bologna, Bologna
- P371** VARIABILITÀ GENETICA E DIMENSIONI PSICOPATOLOGICHE NEGLI ESORDI PSICOTICI: INTERAZIONE CON L'USO DI CANNABIS
V. Uliana, A. Tomassini, C. Bonvicini, M. Gennarelli, C. Congiu, F. Forzano, F. Faravelli, R. Pollice, M. Casacchia, E. Di Maria
Dottorato di Ricerca in Medicina Traslazionale, Dipartimento di Medicina della Salute, Università degli Studi di L'Aquila E SSD Genetica Medica, EO Ospedali Galliera, Genova
- P372** COPY NUMBER VARIANTS ED ETEROGENEITÀ NELL'ESTENSIONE DELLA DELEZIONE COME ELEMENTI MODIFICATORI DI PAZIENTI ANGELMAN CON DELEZIONE
V. Giorgini, E. Mainini, G. Randazzo, P. Bonanni, L. Giordano, M. Viri, A. Vignoli, M. Elia, M.T. Bonati, L. Larizza, S. Russo
Lab. Genetica Molecolare, Istituto Auxologico Italiano, Milano

- P373** SINDROME ORO-FACIO-DIGITALE TIPO 1: DESCRIZIONE DI MADRE E FIGLIA E REVIEW DELLA LETTERATURA
I. Caliendo, C. Fabbriatore, M. Ergoli, A. Sergio, A. Barbarulo, R. Nasca, G. Marchesano, C. Brengola, I. Franzese, G. Franzese, C. Di Stefano
U.O.D. Diagnostica Ematologica, P.O. "Umberto I", Nocera Inferiore, Italia
- P374** MUTAZIONI DI ATP1A3 NELL' EMIPLEGIA ALTERNANTE: QUALE IL VALORE PROGNOSTICO-PREDITTIVO DEL TEST GENETICO?
F.D. Tiziano, S. Fiori, L. Di Pietro, M. Rinelli, E. Abiusi, E.L. Heinzen, M.A. Mikati, D.B. Goldstein, I.B.AHC, G. Neri, F. Gurrieri
Istituto di Genetica Medica, Università Cattolica del S. Cuore, Roma
- P375** PROFILO GENOMICO DEL MELANOMA UVEALE: UTILITÀ NELLA VALUTAZIONE PROGNOSTICA
D. Orteschi, G. Coco, M. Pagliara, E. Lucci-Cordisco, A. Mulè, G. Petrone, G. Rindi, M.A. Blasi, G. Neri, M. Zollino
Istituto di Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- P376** THE REDUCED FOLATE CARRIER (RFC-1) 80A>G POLYMORPHISM AND MATERNAL RISK OF BIRTH OF A CHILD WITH DOWN SYNDROME: A META-ANALYSIS
F. Coppedè, V. Lorenzoni, L. Migliore
Dept. of Translational Research and New Technologies in Medicine and Surgery, Lab. of Medical Genetics, University of Pisa
- P377** RICERCA DI NUOVI MARCATORI PER VALUTARE SUSCETTIBILITÀ, PROGNOSI E POSSIBILITÀ DI TERAPIE MIRATE NELLE NEOPLASIE MIELOIDI "THERAPY-RELATED" E NELLE SINDROMI MIELODISPLASTICHE
A. Asaro, M.T. Voso, E. Fabiani, D. Orteschi, J. Bajer, G. Neri, G. Leone, M. Zollino
Istituto di Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- P378** THE DNMT3B -579G>T POLYMORPHISM INCREASES THE RISK OF THYMOMAS IN PATIENTS WITH MYASTHENIA GRAVIS
F. Coppedè, R. Ricciardi, M. Denaro, A. De Rosa, C. Provenzano, E. Bartoccioni, M. Lucchi, A. Mussi, L. Migliore
Dept. of Translational Research and New Technologies in Medicine and Surgery, Lab. of Medical Genetics, University of Pisa



PLATINUM		
		
		

GOLD		
		

SILVER		
		
		
		
		
		
		

BRONZE		
		
		