



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012
Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

PROGRAMMA

(Aggiornato al 9 novembre 2012)

21 Novembre 2012

- 14.00 - 16.00 *Auditorium*
Riunione Gruppo di Lavoro
GdL CITOGENETICA
Coordinatore: Antonio Novelli (Roma)
- _ *Attività del GdL 2010-2012*
 - _ *Presentazione ISCN 2012*
 - _ *Bozza di Linee Guida SIGU 2013 citogenetica convenzionale, molecolare ed ad alta specializzazione (a-CGH)*
 - _ *Presentazione dati della raccolta mosaici I trimestre*
G. Nocera (Milano)
 - _ *Varie ed eventuali*
- 14.00 - 16.00 *Sala Ulisse*
Riunione Gruppo di Lavoro
GdL GENETICA CLINICA
Coordinatore: Marcella Zollino (Roma)
- 14.00 - 16.00 *Sala Tritone*
Riunione Gruppo di Lavoro
GdL GENETICA ONCOLOGICA
Coordinatore: Maria Grazia Tibiletti (Varese)
- 14.00 - 16.00 *Sala Nettuno 1*
Riunione Gruppo di Lavoro
GdL GENETICA MOLECOLARE
Coordinatore: Alessandra Ferlini (Ferrara)
- 16.00 - 18.00 *Auditorium*
Sessione Speciale
Incontro SIGU Scuole
DNA - day
Moderatori: Domenico Coviello (Genova), Gioacchino Scarano (Benevento)
- 16.00 **Saluti ed Introduzione**
Giovanni Neri (Roma) Presidente SIGU
- 16.20 **La storia familiare ed il ruolo del genetista nella medicina moderna**
Antonio Pizzuti (Roma)



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012

Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

21 Novembre 2012

- 16.45 La Medicina personalizzata nell'era post genomica
Fiorella Gurrieri (Roma)
- 17.10 Risposte a domande degli studenti
- 17.30 Insegnare Genetica nella Scuola Superiore: un esempio di collaborazione tra Scuola ed Università
Beatrice Zanini (Genova)
- 17.50 Conclusioni
- 16.00 - 18.00 *Sala Ulisse*
Riunione Gruppo di Lavoro
GdL SIGU SANITÀ
Coordinatore: *Francesca Torricelli (Firenze)*

- | | |
|---------------|---|
| 18.00 - 20.00 | <i>Auditorium</i>
CERIMONIA D'APERTURA |
| 18.00 | <i>Relazione introduttiva</i>
<i>Giovanni Neri (Roma) Presidente SIGU</i> |
| 18.30 | Premiazione DNA-day
<i>Domenico Coviello (Genova), Gioacchino Scarano (Benevento)</i> |
| | MIGRAZIONE E GENETICA: PER UN GENOMA SEMPRE PIÙ UMANO |
| 18.40 | Consanguineità, migranti e progetto genoma
<i>Giovanni Romeo (Bologna)</i> |
| 19.20 | I termovalorizzatori delle cellule: il ruolo dei lisosomi nella clearance cellulare e nel metabolismo energetico
<i>Andrea Ballabio (Napoli)</i> |
| 20.00 | COCKTAIL DI BENVENUTO |



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012
Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

22 Novembre 2012

08.30 - 10.30

Auditorium

Sessione Plenaria NGS IN DIAGNOSTICA

Moderatori: Paolo Gasparini (Trieste), Giuseppe Novelli (Roma)

08.30

Diagnostic exome sequencing in patients with severe intellectual disability
Lisenka Vissers (Nijmegen, Netherlands)

09.00

Whole exome and genome sequencing: from research to clinical utility
Peter Robinson (Berlin, Germany)

09.30

Exome sequencing e target resequencing in diagnostica e ricerca applicata: pro e contro
Paolo Gasparini (Trieste)

Comunicazioni orali selezionate

10.00

Alport Syndrome: simultaneous mutation analysis of COL4A3, COL4A4 and COL4A5 genes in 81 unrelated patients by a benchtop next generation sequencer
C. Fallerini (Siena)

10.15

Motor HaloPlex, an innovative strategy for the molecular diagnosis of muscular diseases
M. Savarese (Napoli)

10.30 - 11.00

Visione Poster numeri pari 2-216

11.00 - 13.00

Auditorium

Sessione Parallela GENOMICA E NUOVI GENI MALATTIA

Moderatori: Achille Iolascon (Napoli), Luisa Politano (Napoli)

Comunicazioni orali selezionate

11.00

Mutazioni missenso nel trasportatore ABCB6 causano la Pseudoiperkalemia familiare
I. Andolfo (Napoli)

11.15

Exome sequencing identifies NXF5 gene as a cause of X-linked Familial Focal Segmental Glomerulosclerosis with First-Degree Heart Block
S. Magliocca (Napoli)

11.30

The chromosome 17q21.31 deletion syndrome is a monogenic disorder caused by haploinsufficiency of KANSL1: genotype-phenotype correlations in patients with chromosome deletion and KANSL1 mutation
G. Marangi (Roma)

11.45

Il deficit della Ubiquitina ligasi UBE3B è associato ad una sindrome con blefarofimosi-ritardo mentale a trasmissione autosomica recessiva
M.L. Dentici (Roma)



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012
Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

22 Novembre 2012

- 12.00 GATA6 mutations cause a broad phenotypic spectrum of diabetes from pancreatic agenesis to adult-onset diabetes without exocrine insufficiency
E. De Franco (Exeter, United Kingdom)
- 12.15 A restricted spectrum of mutations in the SMAD4 tumor-suppressor gene underlies MYHRE Syndrome
V. Caputo (Roma)
- 12.30 Linkage studies and Whole Exome Sequencing: a useful combined strategy to identify new deafness genes
G. Girotto (Trieste)
- 12.45 A novel molecular and functional mechanism predisposing to ototoxicity
E. Pohl (Cologne, Germany)
- 11.00 - 13.00 *Sala Ulisse*
Sessione Parallela
GENETICA CLINICA
Moderatori: Valerio Ventruto (Napoli), Giovanni Battista Ferrero (Torino)
- Comunicazioni orali selezionate
- 11.00 Epidemiologia molecolare ed identificazione di nuove varianti causative della Anemia Diseritropoietica Congenita di tipo II (CDA II)
R. Russo (Napoli)
- 11.15 Patologie ereditarie del tessuto connettivo: l'esperienza dell'A.O. San Camillo-Forlanini nell'ambito di un percorso diagnostico-assistenziale e di studio integrato
M. Castori (Roma)
- 11.30 Classificazione eziopatogenetica delle malformazioni congenite dell'arto superiore: dati su 455 pazienti afferenti all'ambulatorio multidisciplinare ad esse dedicato
D. Carli (Modena)
- 11.45 Mutazioni di CDKN1C in pazienti con sindrome di Beckwith-Wiedemann e in pazienti con severo IUGR
L. Calzari (Milano)
- 12.00 Interstitial 22q13 deletions not involving SHANK3 gene: a new gene contiguous syndrome?
V. Disciglio (Siena)
- 12.15 Cornelia de Lange X-linked: nuove alterazioni di SMC1A, spettro mutazionale ed espressione allele-specifica per la comprensione dell'espressività clinica
I. Parenti (Milano)
- 12.30 Analisi inter-popolazionistica delle differenze farmacogenomiche nella risposta ai farmaci antipertensivi
R. Polimanti (Roma)
- 12.45 Differential gene expression and metformin efficacy in patients with type 2 diabetes
D. Bailetti (Roma)



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012

Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

22 Novembre 2012

11.00 - 13.00

Sala Tritone

Sessione Parallela

GENETICA ONCOLOGICA

Moderatori: Adriana Zatterale (Napoli), Liliana Varesco (Genova)

Comunicazioni orali selezionate

11.00

The role of TRIM8 in glioblastomas

L. Micale (San Giovanni Rotondo, FG)

11.15

Cytologic, cytogenetic and genomic study of tumor stem cell lines from glioblastoma multiforme and evaluation of antineoplastic drugs effects

V. Butta (Monza)

11.30

Survey of KRAS, BRAF AND PIK3CA genes mutational status in 209 consecutive cases of Italian Colorectal cancer patients

C. Bozzao (Bari)

11.45

MC1R variation and melanoma risk in relation to host/clinical and environmental factors in CDKN2A positive and negative melanoma patients

L. Pastorino (Genova)

12.00

Synergistic functions of p53 and TAp73 α in regulating Otx1 expression during breast cancer stem cell differentiation

I.S. Pagani (Roma)

12.15

Refinement of genetic diagnosis of pediatric T-cell acute lymphoblastic leukemia

R. La Starza (Perugia)

12.30

Activating mutations in JAK3 are a common event in adult T-cell lineage acute lymphoblastic leukemia and concur with JAK1 mutations to confer poor prognosis

E. Flex (Roma)

12.45

Novel insights into the impact of germline and somatic CBL mutations in development and leukemogenesis

S. Martinelli (Roma)

11.00 - 13.00

Sala Nettuno 1

Sessione Parallela

PATOGENETICA

Moderatori: Fiorella Gurrieri (Roma), Brunella Franco (Napoli)

Comunicazioni orali selezionate

11.00

Validation of microarray data in human lymphoblasts shows a role of the Ubiquitin-proteasome system and NF- κ B in the pathogenesis of Down Syndrome

B. Granese (Napoli)

11.15

La trisomia del cromosoma 21 altera la funzione mitocondriale in fibroblasti da feti con la Sindrome di Down

A. Izzo (Napoli)



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012
Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

22 Novembre 2012

- 11.30 Studio dei meccanismi patogenetici dell'Atassia Spinocerebellare tipo 28
C. Mancini (Torino)
- 11.45 ARX-dependent KDM5C defects are associated to X-Linked Intellectual Disability and Epilepsy
L. Poeta (Napoli)
- 12.00 OFD1 regulates broad paracrine signaling by context-specific proteasomal degradation of signaling mediators
M. Morleo (Napoli)
- 12.15 Reduced Cathepsins B and D cause impaired autophagic degradation that can be almost completely restored by overexpression of these two proteases in Sap C-deficient fibroblasts
M. Motta (Roma)
- 12.30 GluD1 is down-regulated in both MECP2-mutated and CDKL5-mutated iPSC cells
G. Livide (Siena)
- 12.45 The E3-ubiquitin ligase TRIM50 modulates the aggresome formation by altering its acetylation level
C. Fusco (San Giovanni Rotondo, FG)
- 13.00 - 14.00 *Sala Ulisse*
Workshop
Con il contributo non condizionato di: MEDI DIAGNOSTICI
Moderatore: *Francesca Torricelli (Firenze)*
- 13.00 Introduzione
- 13.05 Screening per la fibrosi cistica eseguito con un nuovo kit basato su PCR allele specifica
Claudia Centrone (Firenze)
- 13.25 Discussione
- 13.35 Analisi retrospettiva, confronto cariotipo vs. QF-PCR
Barbara Minuti (Firenze)
- 13.50 Discussione
- 13.00 - 14.00 *Sala Tritone*
Workshop
LA GENETICA DELLA CARDIOPATIA ISCHEMICA: ESPERIENZE DI RICERCA CLINICA NEL VERONA HEART STUDY
Con il contributo non condizionato di: NUCLEAR LASER MEDICINE
- Dagli studi sui geni-candidati agli studi di genome-wide association, dalle analisi sulle singole varianti genetiche ai modelli poligenici: i recenti progressi nella conoscenza del genoma per la cardiopatia ischemica dal punto di vista di un gruppo di ricerca clinico
Nicola Martinelli (Verona)



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012

Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

13.00 - 14.00

Sala Nettuno 1

Workshop

Con il contributo non condizionato di: NOEMALIFE

Programma presto disponibile

13.00 - 14.00

Sala Nettuno 2

CITOGENETICA IN CAMPO

Coordinatori: Leda Dalprà (Monza), Antonio Novelli (Roma)

Comunicazioni orali selezionate

13.00

Il cariotipo molecolare in diagnosi prenatale: l'esperienza della SOD Diagnostica Genetica

C. Pescucci (Firenze)

13.10

Rischio residuo di patologia cromosomica dopo test prenatale non invasivo (NIPT) per le aneuploidie fetali su plasma materno: valutazione da un'esperienza di 170.000 diagnosi prenatali del primo e del secondo trimestre

F.R. Grati (Busto Arsizio, VA)

13.20

Diagnosi prenatale su CVS e contaminazione materna. Confronto tra dati citogenetici e molecolari

L. Sbaiz (Torino)

13.30

Structural chromosomal abnormalities detected during CVS analysis and their role in the prenatal ascertainment of cryptic subtelomeric rearrangements

M. C. Pittalis (Bologna)

13.40

Falso positivo in DP su CVS mediante array-CGH dovuto ad anomalia strutturale confinata al trofoblasto

L. Cardarelli (Sarmeola di Rubano, PD)

13.50

Microduplicazione 11q13.3 de novo, comprendente i geni FGF3 e FGF4, in un paziente con disabilità intellettiva, plagiocefalia e microcefalia

L. Grillo (Troina, EN)

13.00 - 14.00

Sala Capri

CONSULENZE GENETICHE SUL CAMPO

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

Diagnosi prenatale e nuove tecnologie diagnostiche: siamo attrezzati per la Consulenza Genetica

Discussant:

Ugo Cavallari (Cremona)

Federica Natacci (Milano)

Marco Castori (Roma)

13.00 - 14.00

Sala Amalfi

Riunione MED03

13.00 - 14.00

Quick Lunch



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012

Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

22 Novembre 2012

14.00 - 16.00

Auditorium

Sessione Plenaria

TERAPIA E PRESA IN CARICO

con il contributo di SIMGEPED (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite)

Dedicata al Prof. A. Cao

Moderatori: Generoso Andria (Napoli), Mario De Marchi (Orbassano, TO)

14.00

Il paziente con emoglobinopatie nella nostra società multi-etnica

Antonio Piga (Orbassano, TO)

14.30

Terapia enzimatica sostitutiva nelle malattie lisosomiali

Giancarlo Parenti (Napoli)

15.00

Aneuploidie in pazienti con disgenesie gonadiche

Laura Mazzanti (Bologna)

15.30

La presa in carico di pazienti con disabilità

Angelo Selicorni (Milano)

16.00 - 16.30

Visione Poster numeri dispari 1-215

16.30 - 18.30

Auditorium

Sessione Parallela

NUOVE TERAPIE PER MALATTIE GENETICHE

Moderatori: Alberto Auricchio (Napoli), Alessandra Biffi (Milano)

16.30

Terapia Genica dell' Amaurosi di Leber

Alberto Auricchio (Napoli)

17.00

Trial clinico di gene therapy per leucodistrofia metacromatica

Alessandra Biffi (Milano)

17.30

Terapia genica diretta al fegato per le malattie ereditarie del metabolismo

Nicola Brunetti-Pierri (Napoli)

Comunicazioni orali selezionate

18.00

Disordine della glicosilazione associato a difetti nella fosfomannomutasi 2: fenotipizzazione biochimica per un nuovo approccio terapeutico

G. Andreotti (Napoli)

18.15

Treating Kabuki Syndrome by MLL2 nonsense mutations read-through strategy

L. Micale (San Giovanni Rotondo, Foggia)

16.30 - 18.30

Sala Ulisse

Sessione Parallela

PROSPETTIVE NELLO SCREENING DI MALATTIE GENETICHE

Moderatori: Roberto Cerone (Genova), Pietro Strisciuglio (Napoli)

16.30

Lo Screening Neonatale Metabolico Esteso

Giancarlo La Marca (Firenze)



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012
Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

22 Novembre 2012

- 17.00 Le malattie metaboliche ereditarie: presa in carico e terapia alla luce dello screening esteso
Carlo Dionisi Vici (Roma)
- 17.30 La Fibrosi Cistica a dieci anni dall'introduzione dello screening neonatale
Carlo Castellani (Verona)
- Comunicazioni orali selezionate
- 18.00 Study of plasma metabolites levels suggests the involvement of Arginase and Carnitine-palmitoyltransferase-l pathways in autism
G. Malerba (Verona)
- 18.15 Diagnosi di MCCD in una donna adulta tramite lo screening neonatale del suo bambino
T. Giovanniello (Roma)
- 16.30 - 18.30 *Sala Tritone*
Sessione Parallela
RNA NON CODIFICANTI: L'ALTRA FACCIA DEL TRASCRITTOMA
Moderatori: Sandro Banfi (Napoli), Alfredo Brusco (Torino)
- 16.30 Gaining insights into the functional role of microRNAs
Sandro Banfi (Napoli)
- 17.00 Chromatin-associated ncRNAs as epigenetic regulators in muscle differentiation and in muscular dystrophy
Davide Gabellini (Milano)
- 17.30 A new functional class of antisense long non-coding RNA activates translation
Stefano Gustincich (Trieste)
- Comunicazioni orali selezionate
- 18.00 Studio del ruolo dei microRNA miR-204/211 nella funzione oculare in condizioni fisiologiche e patologiche
I. Conte (Napoli)
- 18.15 ALE-HSA21: a pilot integrated database for human chromosome 21
M. Scarpato (Napoli)
- 16.30 - 18.30 *Sala Nettuno 1*
Sessione Parallela
MALATTIE NEUROMUSCOLARI
Moderatori: Alessandra Ferlini (Ferrara), Vincenzo Nigro (Napoli)
- 16.30 2 OMePs antisense oligonucleotides in Duchenne Muscular Dystrophy: current clinical trials
Nathalie Goemans (Leuven, Belgium)
- 17.10 Taking AAV-based gene therapy to the clinic for Duchenne Muscular Dystrophy
Thomas Voit (Paris, France)



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012
Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

22 Novembre 2012

Comunicazioni orali selezionate

- 17.45 “Antisense-Exon-Skipping” nel gene COL6A2 determina una degradazione allele-specifica e corregge una mutazione dominante in un paziente con Distrofia Muscolare di Ullrich
F. Gualandi (Ferrara)
- 18.00 Two novel mutations in the ATGL gene cause neutral lipid storage disease with myopathy
S. Missaglia (Milano)
- 18.15 Somatic mosaicism in TPM2-related myopathy with nemaline rods and cap structures
F. Fattori (Roma)
- 18.30 - 20.30 *Auditorium*
ASSEMBLEA SOCI SIGU

23 Novembre 2012

- 08.30 - 10.30 *Auditorium*
Sessione Plenaria
EREDITARIETÀ NON MENDELIANA
Moderatori: Alessandra Renieri (Siena), Matilde Valeria Ursini (Napoli)
- 08.30 Mutational Load, Penetrance and Expressivity in Ciliopathies
Nicholas Katsanis (Durham, NC, USA)
- 09.00 Complex inheritance in TAR syndrome
Willem H. Ouwehand (Cambridge, United Kingdom)
- 09.30 Overgrowth and imprinting and more
Eamonn R. Maher (Birmingham, United Kingdom)
- Comunicazioni orali selezionate
- 10.00 Novel variants and intragenic rearrangements of maternal origin are present in ID/ASD patients in the gene CADPS2
E. Bonora (Bologna)
- 10.15 Una delezione di 660 Kb a monte del gene lamina B1 (LMNB1) ha un effetto analogo alla sua duplicazione genica e causa leucodistrofia autosomica dominante dell'adulto (ADLD)
E. Giorgio (Torino)
- 10.30 - 11.00 **Visione Poster numeri pari 218-432**



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012

Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

23 Novembre 2012

11.00 - 13.00

Auditorium

Sessione Parallela

IL CROMOSOMA DELL'ANNO: IL CROMOSOMA 15

Moderatori: Leda Dalprà (Monza), Rosario Casalone (Varese)

11.00

Introduzione

Leda Dalprà (Monza)

11.10

Intervento preordinato

Rosario Casalone (Varese)

Comunicazioni orali selezionate

11.30

Microdelezioni/microduplicazioni in 15q11.2: 23 nuovi casi e revisione della letteratura

M. P. Recalcati (Milano)

11.45

Un nuovo caso di triplicazione intracromosomica de novo in 15q11q13 dovuta ad un riarrangiamento cromosomico complesso in un paziente con lieve ritardo dello sviluppo psicomotorio

C. Castronovo (Cusano Milanino, MI)

12.00

An emerging phenotype of interstitial 15q25.2 microdeletions: case report and review

O. Palumbo (San Giovanni Rotondo, Foggia)

12.15

Trisomia 15 a mosaico confinata alla placenta in gravidanza con marcatore invdup15 familiare non ereditato

F.P. Amico (Milano)

12.30

Sindrome di Prader-Willi da traslocazione 5;15

P. Olivieri (Pagani, Salerno)

12.45

Sindrome microdelezione/duplicazione 15q13.3: una sindrome da imprinting?

C. Piscopo (Avellino)

11.00 - 13.00

Sala Ulisse

Sessione Parallela

EPIGENETICA E CELLULE STAMINALI

Moderatori: Roberto Di Lauro (Napoli), Andrea Riccio (Napoli)

11.00

Epigenetic reprogramming of genomic imprinting in pluripotent cells

Robert Feil (Montpellier, France)

11.25

A potential common epigenetic nodal point in adult stem cells

David Sassoon (Paris, France)

11.50

Somatic cell reprogramming as mechanism for tissue regeneration

Maria Pia Cosma (Barcelona, Spain)

12.15

GammaH2AX in pluripotent stem cells: more than a DNA damage response signal

Claudia Giachino (Torino)



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012
Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

23 Novembre 2012

Comunicazioni orali selezionate

- 12.40 Ruolo di epimutazioni costituzionali e somatiche del gene MLH1 in pazienti con sospetta Sindrome di Lynch
F. Crucianelli (Firenze)
- 12.50 Generazione di cellule staminali pluripotenti indotte (iPSCs) mediante vettori adenovirali helper-dipendenti
P. Annunziata (Napoli)
- 11.00 - 13.00 *Sala Tritone*
Sessione Parallela
CARCINOMA GASTRICO EREDITARIO: DALLA DIAGNOSI ALLA TERAPIA
cogestita assieme ad AIFEG
Moderatori: Lucio Bertario (Milano), Nicoletta Resta (Bari)
- 11.00 Epidemiologia ed aspetti morfologici del carcinoma gastrico
Massimo Rugge (Padova)
- 11.25 Genetica del Carcinoma gastrico
Nadia Ranzani (Pavia)
- 11.50 Approccio clinico al trattamento del carcinoma gastrico ereditario
Franco Roviello (Siena)
- 12.15 Quale sorveglianza
Emanuele Meroni (Milano)
- 12.40 Strategie terapeutiche
Maria Di Bartolomeo (Milano)
- 11.00 - 13.00 *Sala Nettuno 1*
Sessione Parallela
MITOCONDRIOPATIE: DALLA PATOGENESI ALLA TERAPIA
Moderatori: Paolo Bonaldo (Padova), Massimo Zeviani (Milano)
- 11.00 Patogenesi e terapia di ETHE1 deficiency
Massimo Zeviani (Milano)
- 11.30 Otticopatie di Leber
Valerio Carelli (Bologna)
- 12.00 L'autofagia recupera i difetti mitocondriali nelle distrofie muscolari legate al collagene VI
Paolo Bonaldo (Padova)

Comunicazioni orali selezionate

- 12.30 Severely impaired respiratory chain causes multisystem apoptosis-driven developmental defects, a new mitochondrial phenotype in vertebrates
A. Indrieri (Napoli)
- 12.45 Approcci farmacologici per tre patologie mitocondriali
M. Doimo (Padova)



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012
Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

23 Novembre 2012

- 13.00 - 16.00 *Sala Nettuno 2*
Riunione Gruppo di Lavoro
GdL FARMACOGENETICA
Coordinatore: Massimo Gennarelli (Brescia)
- 13.00 - 16.00 *Sala Capri*
Riunione Gruppo di Lavoro
GdL GENETICA FORENSE
Coordinatore: Emiliano Giardina (Roma)
- 13.30 - 14.00 **Quick Lunch**
- 14.00 - 16.00 *Auditorium*
Sessione Plenaria
CROMOSOMI E CNV
Moderatore: Giuseppe Calabrese (Chieti), Mariano Rocchi (Bari)
- 14.00 Cromosomi ed evoluzione
Mariano Rocchi (Bari)
- 14.30 Sindromi da microdelezione tra classiche e nuove
Marcella Zollino (Roma)
- 15.00 L'uso di SNP- array in diagnosi prenatale
Vanna Pecile (Trieste)
- Comunicazioni orali selezionate
- 15.30 Raccolta dati di patologie cromosomiche omogenee e a mosaico su prelievi di villi coriali: follow-up citogenetico e della gravidanza
G. Nocera (Milano)
- 15.45 ARRAY-CGH: sindromi note, varianti private e nuove sindromi
E. Belligni (Torino)
- 16.00 - 16.30 **Visione Poster numeri dispari 217-431**
- 16.30 - 17.30 *Auditorium*
Sessione Giovani
WHERE IS WALLY? HOW TO IDENTIFY CANDIDATE VARIANTS FROM EXOME SEQUENCING DATA IN THE STUDY OF MENDELIAN DISORDERS
Coordinatore: Chiara Pescucci (Firenze)
- 16.30 Introduzione
Chiara Pescucci (Firenze)
- 16.35 Il ruolo dell'ereditarietà mendeliana nel processo di filtraggio delle varianti
Tommaso Pippucci (Bologna)



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012

Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

23 Novembre 2012

- 16.47 Sfruttare conoscenze pregresse per assegnare priorità a geni candidati
Viviana Caputo (Roma)
- 16.59 Strumenti bioinformatici per l'annotazione e l'interpretazione delle varianti
Matteo Benelli (Firenze)
- 17.11 Singole famiglie, malattie ultrarare: successi e problematiche inerenti al follow-up delle varianti candidate
Pamela Magini (Bologna)
- 17.25 Discussione finale
- 16.30 - 17.30 *Sala Ulisse*
Sessione Giovani
OLTRE LA TERAPIA GENICA? L'USO DELLE PICCOLE MOLECOLE NEL TRATTAMENTO DELLE MALATTIE RARE
Coordinatore: Francesco Danilo Tiziano (Roma)
- 16.30 Introduzione
- 16.35 L'uso del salbutamolo nell'atrofia muscolare spinale: dagli studi in vitro alla sperimentazione clinica controllata
Francesco Danilo Tiziano (Roma)
- 16.52 Prospettive per una Farmacoterapia in Fibrosi Cistica
Mauro Mazzei (Genova)
- 17.09 Nuove prospettive terapeutiche per la sindrome X fragile
Elisabetta Tabolacci (Roma)
- 17.25 Discussione finale
- 16.30 - 17.30 *Sala Tritone*
Sessione Giovani
MITOCHONDRIAL GENES AS MODIFIERS OF TUMORIGENESIS
Coordinatore: Giuseppe Gasparre (Bologna)
- 16.30 Introduzione
- 16.35 Definizione funzionale di un *oncogiano*: effetto antitumorigenico del gene mitocondriale MTND1 in dipendenza dalla soglia mutazionale
Giuseppe Gasparre (Bologna)
- 16.47 Implicazioni delle mutazioni a carico del DNA mitocondriale nel neuroblastoma
Mario Capasso (Napoli)
- 16.59 Deficit del Complesso I nelle malattie mitocondriali e nel cancro: strade parallele, destinazioni differenti
Luisa Iommarini (Bologna)



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012

Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

23 Novembre 2012

- 17.11 Approcci bioinformatici per lo studio della variabilità del DNA mitocondriale nel cancro
Francesco Maria Calabrese (Bari)
- 17.25 Discussione finale
- 16.30 - 17.30 *Sala Nettuno 1*
Sessione Giovani
CONGENITAL BRAIN MALFORMATIONS: NEW FRONTIERS IN DIAGNOSIS AND RESEARCH
Coordinatore: Enza Maria Valente (Roma)
- 16.30 Introduzione
- 16.35 Inquadramento clinico e genetico delle malformazioni congenite del cervelletto e troncoencefalo
Enza Maria Valente (Roma)
- 16.51 Inquadramento clinico e genetico delle malformazioni congenite sovratentoriali
Elena Parrini (Firenze)
- 17.07 Diagnosi prenatale delle malformazioni cerebrali congenite: indicazioni diagnostiche e limiti della risonanza magnetica fetale
Filippo Arrigoni (Bosisio Parini, LC)
- 17.25 Discussione finale
- 17.30 - 18.00 *Auditorium*
CHIUSURA CONGRESSO E PREMIAZIONI



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012
Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

24 Novembre 2012

09.00 - 15.00

Sala Tritone

Corso post congressuale

**ARRAY E NEXT GENERATION SEQUENCING NELLE PATOLOGIE TUMORALI:
GENOMA E TRASCRIPTOMA**

Direttori: Antonio Novelli (Roma), Maria Grazia Tibiletti (Varese)

09.00

Introduzione

Maria Grazia Tibiletti (Varese)

09.15

Next Generation sequencing per decifrare la patogenesi molecolare delle neoplasie mieloidi

Luca Malcovati (Pavia)

09.45

Limiti e sensibilità della CGH-array nella diagnostica delle malattie linfoproliferative

Andrea Rinaldi (Bellinzona)

10.15

Arrays di microRNA per l'identificazione di tumori con origine sconosciuta

Manuela Ferracin (Ferrara)

10.45

PAT- ChIP: nuova procedura d'immunoprecipitazione di cromatina da tessuti inclusi in paraffina

Mirco Fanelli (Urbino)

11.15

Semiconductor Sequencing nella diagnostica dei Tumori ereditari

Loris Bernard (Milano)

11.40

Pyrosequencing per la diagnosi di mutazioni di EGFR nel tumore del polmone

Daniela Furlan (Varese)

12.00

Quick Lunch

13.15

La tecnologia Digital-PCR

Vito Lampasona (Milano)

13.45

Sequenom per l'analisi dei tumori

Giovanna Gentile (Roma)

14.15

Discussione finale

14.45

Conclusioni

Antonio Novelli (Roma)

09.00 - 15.00

Sala Nettuno 1

Corso post congressuale

NEXT GENERATION SEQUENCING: ISTRUZIONI PER L' USO

Direttori: Graziano Pesole (Bari), Marco Tartaglia (Roma)

09.00

Introduction: Next Generation Sequencing - a new frontier in Biomedicine

09.50

Genome resequencing e analisi delle varianti strutturali

David S. Horner (Milano)



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012

Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma

24 Novembre 2012

- 10.40 Exome sequencing: uno strumento per la scoperta di geni malattia
Tiziana Castrignanò (Roma)
- 11.30 RNA-Seq: uno strumento rivoluzionario per l'analisi del trascrittoma
Ernesto Picardi (Bari)
- 12.20 *Quick Lunch*
- 13.20 Next Generation Sequencing in Epigenetica: applicazioni e prospettive
Giulio Pavesi (Milano)
- 14.10 Approcci metagenomici per la comprensione del microbioma umano
Monica Santamaria (Bari)
- 09.00 - 15.00 *Sala Nettuno 2*
Corso post congressuale
COME REFERTARE E COMUNICARE VARIANTI GENOMICHE
Direttori: Francesca Faravelli (Genova), Marco Seri (Bologna)
Moderatori: Francesca Faravelli (Genova) Marco Seri (Bologna)
- 09.00 Introduzione
Francesca Faravelli (Genova) , Marco Seri (Bologna)
- 09.20 Lettura introduttiva: Le nuove tecnologie e la loro applicazione diagnostica: vantaggi e limiti
Giuseppina Marseglia (Firenze)
- 10.00 Microdelezioni/microduplicazioni: la refertazione
Pamela Magini (Bologna)
- 10.30 Microdelezioni/microduplicazioni cromosomiche: metodologie per l' interpretazione a fini clinici
Francesca Forzano (Genova)
- 11.00 Discussione
- 11.15 *Pausa*
- 11.30 Come refertare, interpretare e comunicare varianti identificate con NGS: un esempio applicativo
Maria lascone (Bergamo)
- 12.00 Linee guida e interpretazione di varianti di suscettibilità: l'esempio delle trombofilie
Emilio Di Maria (Genova)
- 12.30 Discussione
- 12.45 *Quick Lunch*



XV Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana

SORRENTO 21-24 NOVEMBRE 2012

Hilton Sorrento Palace

Presidente del Congresso
Prof. Giovanni Neri, Roma



24 Novembre 2012

- 13.45 **TAVOLA ROTONDA:**
La consulenza genetica come strumento fondamentale nel trasferimento delle nuove conoscenze alla clinica
Moderatore: Romano Tenconi (Padova)
- Interventi preordinati:
- Faustina Lalatta (Milano)*
Claudio Graziano (Bologna)
Olga Calabrese (Imola)
Gioacchino Scarano (Benevento)
- 15.15 **Discussione e conclusioni**
Francesca Faravelli (Genova), Marco Seri (Bologna)