



programma

XXVII

SIGU
Società Italiana
di Genetica Umana

**CONGRESSO
NAZIONALE SIGU**



un evento
organizzato da



BIOMEDIA
La condivisione del sapere

PADOVA, 2-4 ottobre 2024

PROGRAMMA

Mercoledì 2 ottobre 2024

08:30 -11.00 APERTURA DNA DAY

11:00-12:30 Sala Mantegna – GdL
Sala Giotto Galleria – GdL
Sala Giotto Balconata – GdL
Sala Petrarca A – GdL
Sala Petrarca B – GdL
Sala Palladio – GdL

12.30-14:00 Sala Mantegna – GdL
Sala Giotto Galleria – GdL
Sala Giotto Balconata – GdL
Sala Petrarca A – GdL
Sala Petrarca B – GdL
Sala Palladio – GdL

14:00-14:30 **Sala Mantegna**
Apertura del congresso
Saluto del presidente e saluti delle Autorità

14:30-15:30 **Sala Mantegna (Sessione Plenaria)**
OPENING LECTURE
Moderatori: Paolo Gasparini (Trieste), Leonardo Salviati (Padova)
New avenues in therapeutic approaches for genetic diseases
Gonçalo Abecasis (Ann Arbor)

15:30-17:00 **Sala Mantegna**
MIGLIORI ABSTRACT SELEZIONATI (C1-C6)
Moderatori: Enza Maria Valente (Pavia), Brunella Franco (Napoli)

C 01 De novo missense variants in EIF3I cause a neurodevelopmental disorder with dysmorphism, short stature, and midline brain defects
M. Scala, A. Royce, J. Roobol, D. Li, J. Johnston, H. Solveig, B. Keren, I. van de Laar, C. Aarts-Tesselaar, L. Wilson, A. Vanderver, K. Muirhead, C. Simons, R. J. Taft, K. G. Monaghan, B. McGivern, J. S. Cohen, D. Wegner, K. Sisco, J. L. Granadillo, F. Zara, V. Capra, Y. Hashem, C. M. Smales

C 02 DNA methylation profiling to solve the unsolved: breakthrough approach to speed up and increase the diagnostic process in rare disease
M. Ferilli, C. Cappelletti, M. Niceta, F. C. Radio, A. Bruselles, G. Zampino, L. Garavelli, M. Priolo, B. Garavaglia, M. Hildonen, Z. Tumer, P. Prontera, M. F. Bedeschi, A. Selicorni, C. Rossi, J. Surralles, G. Merla, M. C. Digilio, A. Ciolfi, M. Tartaglia

C 03 Biallelic loss-of-function variants in endoplasmic reticulum membrane protein JKAMP underlie a novel neurodevelopmental disorder
P. Chacon-Millan, A. Delicato, A. Mahmood, A. Tirozzi, Telethon Undiagnosed Diseases Program, S. Salah, T. Atik, E. Avci, E. Badak, N. A. Almontashiri, B. Tabarki, A. Torella, C. Spampinato, A. Begemann, K. Steindl, A. Rauch, M. Zweier, C. Gonzaga-Jauregui, M. Zollino, R. Venditti, B. Franco, A. De Matteis, V. Nigro, M. Morleo

- C 04** **UBE2I mutations unveil the critical role of the SUMOylation pathway in syndromic autism**
V. Pullano, S. Trajkova, A. Aulino, M. Rossi Sebastiano, E. Sukarova-Angelovska, E. Ortolan, H. L. Sczakiel, N. Ehmke, L. Becker, S. Hiatt, A. C. Hurst, B. Cogne, I. Bertrand, K. Bakshi, A. Pichler, T. Pippucci, P. Dimartino, S. Cardaropoli, R. Piva, E. Ferrero, A. Mussa, S. De Rubeis, J. Buxbaum, G. B. Ferrero, A. Brusco
- C 05** **STAG2 role in brain tumors: in vitro and in vivo models**
S. Castiglioni, A. Lettieri, S. Totaro, E. Di Fede, C. Parodi, P. Grazioli, E. A. Colombo, E. Taci, A. Toscani, S. Rasetti, T. Vaccari, C. Gervasini, V. Massa
- C 06** **Epigenome-wide disorder in Multi-Locus Imprinting Disturbance**
F. Cerrato, L. Pignata, F. Cecere, E. D'Angelo, B. Hay Mele, A. Saadat, S. Saha, A. Sparago, J. A. Tenorio Castano, P. Lapunzina, A. Riccio
- 17:00-18:00 **Sala Giotto Balconata**
Incontro con l'autore "La donna del ferro" Clara Camaschella
 Introduce: Paolo Gasparini (Trieste)
 intervistata da: Sabrina Smerrieri (Ufficio Stampa SIGU)
- 18:00-19:30 **Sala Mantegna (Sessione Plenaria)**
La diagnosi genetica in epoca neonatale
 Moderatori: Matteo Cassina (Padova), Marco Tartaglia (Roma)
- NGS rapido nel neonato "critico": come, quando e perché**
Maria lascone (Bergamo)
- La gestione dei risultati nella diagnosi genetica neonatale**
Francesca Forzano (Londra)
- Lo screening genomico neonatale: prospettive e dilemmi**
Alessandra Ferlini (Ferrara)
- 19.30 **Premio Fondazione Baschirotto**

Giovedì 3 ottobre 2024

- 08:30-10:00 **POSTER VIEW CON AUTORI**
poster (numeri pari)
- 10:00-11:30 **Sala Mantegna (Sessione Plenaria)**
Modifier genes in human genetic diseases
 Moderatori: Francesco Cucca (Cagliari), Giuseppe Matullo (Torino)
- Polygenic Risk Scores as modifiers of mendelian neurodegenerative disorders**
Rosanna Asselta (Milano)
- Intermediate repeat expansions: genetic modifiers or digenic inheritance?**
Alexandra Dürr (Parigi)
- Incomplete penetrance and variable expressivity: lessons from population cohorts**
Caroline Wright (Exeter)

11:30-12:30 **Sala Mantegna**
comunicazioni orali 4 talks (C07-C10) APPROCCI TERAPEUTICI
Moderatori: Anna Savoia (Verona), Monica Rosa Miozzo (Milano)

C 07 **Zebrafish Model of Galectin-3 Mediated Arrhythmogenic Cardiomyopathy: Phenotypic Insights and Pharmacological Interventions**
R. Celeghin, G. Risato, M. Cason, M. Bueno Marinas, S. Pinci, N. Facchinello, M. Della Barbera, R. Brañas Casas, S. Rizzo, F. Argenton, G. Thiene, C. Basso, N. Tiso, K. Pilichou

C 08 **Intrinsic synthetic lethality/viability and recalibration of target therapy on combination of germline and clonal analysis**
S. Innamorato, S. Basso, S. Minetto, E. Pasquinelli, G. Casamassima, G. Rollo, F. Ariani, A. M. Pinto, M. Baldassarri, C. Lo Rizzo, R. Tita, S. T. Miano, A. Martignetti, C. Casi, A. Falsetta, F. Marrocolo, R. Di Rocco, M. Bruttini, A. Membrino, S. Conticello, I. Martellucci, A. Renieri, C. Fallerini

C 09 **Pharmacological rescue of the G85E CFTR variant by preclinical and approved modulators**
V. Tomati, V. Capurro, E. Pesce, C. Pastorino, E. Sondo, M. Lena, A. Borrelli, F. Cresta, S. Pantano, F. Collini, P. Ripani, V. Terlizzi, C. Fevola, S. Costa, M. C. Lucanto, F. Zara, T. Bandiera, R. Bocciardi, C. Castellani, L. J. Galiotta, N. Pedemonte

C 10 **A comprehensive genetic, molecular and microbiome characterization in APC-driven colorectal carcinogenesis: possible implications for personalized CRC prevention**
F. J. Di Paola, C. Alquati, G. Conti, G. Calafato, S. Turroni, F. D'Amico, C. Ceccarelli, F. Buttitta, A. Bernardi, D. Cuicchi, G. Poggioli, D. Turchetti, S. Ferrari, R. Cannizzaro, S. Realdon, P. Brigidi, L. Ricciardiello

11:30-12:30 **Sala Giotto Galleria**
comunicazioni orali 4 talks (C11-C14) VARIANTI CRIPTICHE
Moderatori: Marco Seri (Bologna), Sandro Banfi (Napoli)

C 11 **Targeted reanalysis of WGS data detects pathogenic variants in snRNA coding genes as a frequent cause of DD/ID in undiagnosed patients**
A. Bruselles, M. Niceta, V. Cordeddu, A. Cioffi, C. Mancini, F. C. Radio, M. Ferilli, L. Chiriatti, M. Carvetta, C. Cappelletti, E. Bertini, N. Specchio, G. Zambruno, P. Palma, C. Cancrini, A. D'Amico, A. Bartuli, M. C. Digilio, G. Limongelli, A. Mussa, C. Romano, N. Resta, S. D'Arrigo, V. Carelli, E. M. Valente, D. Melis, F. Santorelli, M. F. Bedeschi, L. Garavelli, M. Priolo, G. Zampino, M. Tartaglia

C 12 **Biallelic variants in RNU4ATAC are responsible for different types of primordial dwarfism**
G. Severi, I. Donati, L. Chiriatti, C. Mancini, M. Capelli, A. Bruselles, V. Cordeddu, A. Cioffi, A. Novelli, C. Cesario, M. Iascone, D. Melis, G. Zampino, M. Tartaglia, C. Graziano, M. Niceta

C 13 **Beyond the coding DNA: deep-intronic splicing variants are a frequent cause of missing heritability in Joubert syndrome**
F. D'Abrusco, M. Boggioni, L. Cattaneo, C. Di Fini, S. M. Maierna, P. Dimartino, V. Serpieri, R. Scalise, R. Battini, J. Garau, M. Santorsola, F. Lescai, E. Giorgio, E. M. Valente

C 14 **Investigating Missing Heritability in Neurodegenerative Diseases: application of "MaPSy" to uncover the impact of Variants of Uncertain Significance on splicing mechanism**
G. Papaqni, B. Piola, F. Caushi, P. Khoshgoftar, N. Pomella, F. Favero, D. Corà, L. Magistrelli, A. Brusco, F. De Marchi, L. Mazzini, L. Corrado, S. D'alfonso

11:30-12:30 **Sala Giotto Balconata**
comunicazioni orali 4 talks (C15-C18) EPIGENETICA
Moderatori: Andrea Riccio (Caserta), Fabio Coppedè (Pisa)

- C 15** **Identification of the hsa_circ_0018905 as new potential biomarker for Multiple Sclerosis**
M. L. Idda, V. Lodde, R. Zarbo, M. Gorospe, M. Floris, F. Cucca
- C 16** **Omics analyses to molecularly characterise a large cohort of Silver-Russell Syndrome**
E. D'Angelo, L. Pignata, F. Cecere, B. Hay Mele, A. Saadat, S. Saha, A. Sparago, F. Cerrato, A. Riccio
- C 17** **Distinguishing genetic alterations versus (epi)mutations in Silver-Russell syndrome and focus on the role of IGF1R gene**
A. Vimercati, P. Tannorella, S. Guzzetti, L. Calzari, D. Gentilini, E. Manfredini, G. Patti, F. Napoli, M. Mohamad, G. Gori, R. Gaudino, V. Antona, M. Piccione, C. Daolio, R. Auricchio, F. Sirchia, A. Minelli, E. Rossi, M. Bellini, G. Biasucci, A. Russo Raucchi, G. Pozzobon, L. Larizza, S. Russo
- C 18** **DNA methylation signature of ZNF142-associated neurodevelopmental disorder suggests multilocus methylation disturbance as the underlying mechanism of disease**
A. Ciolfi, M. Hildonen, M. Ferilli, C. Cappelletti, R. Abou Jamra, C. Al Alam, D. Amor, T. S. Barakat, O. S. Birk, B. Callewaert, M. De Wachter, M. Doco-Fenzy, T. B. Hammer, B. Keren, D. Lederer, R. Maroofian, N. Matsumoto, A. Morgan, B. Pletcher, K. Szakszon, K. Van Schil, E. Verdura, J. Vogt, M. Zamani, E. Wassmer, Z. Tümer, M. Tartaglia

11:30-12:30 **Sala Carraresi**
comunicazioni orali 4 talks (C19-C22) MALATTIE COMPLESSE
Moderatori: Matteo Floris (Sassari), Giuseppe Novelli (Roma)

- C 19** **Multi-omics approaches for coronary artery disease risk prediction**
E. Casalone, C. Debernardi, R. Filomena, M. Rosselli, G. Birolo, C. Di Primio, E. J. Herman, K. Hafeez, P. Vineis, S. Panico, C. Sacerdote, G. Matullo
- C 20** **GENOME-WIDE ANALYSIS REVEALS CORRELATIONS BETWEEN THE POLYGENIC RISK FOR SCHIZOPHRENIA AND THE PATIENTS' PERSONAL RESOURCES**
F. Mazarotto, P. Monteleone, A. Minelli, S. Mattevi, G. Cascino, P. Rocca, A. Rossi, A. Bertolino, E. Aguglia, C. Altamura, M. Amore, A. Bellomo, P. Bucci, E. Collantoni, L. Dell'Osso, F. Di Fabio, A. Fagiolini, L. Giuliani, C. Marchesi, G. Martinotti, C. Montemagni, F. Pinna, M. Pompili, A. Rampino, R. Roncone, A. Siracusano, A. Vita, P. Zeppegno, S. Galderisi, M. Gennarelli, M. Maj, Italian Network for Research on Psychoses
- C 21** **Multi-omics data integration to explore the interaction between genetic and non-genetic risk factors in Pediatric Multiple Sclerosis (PEDIGREE Group)**
M. Tosj, A. Zollo, A. Corona, N. Pomella, N. Barizzone, L. Martignetti, S. Pilotto, F. Clarelli, E. Mascia, M. Sorosina, M. Filippi, F. Esposito, Pedigree Group, M. Trojano, M. P. Amato, E. Cocco, R. Bergamaschi, M. Pugliatti, A. Ghezzi, F. Martinelli Boneschi, S. D'Alfonso
- C 22** **Age-Related Hearing Loss (ARHL) genetics at a corner: a GWAS meta-analysis on Italian cohorts**
A. Santin, S. Lenarduzzi, G. G. Nardone, A. Pecori, B. Spedicati, A. Morgan, M. Persichillo, A. De Curtis, S. Costanzo, A. Gialluisi, L. Iacoviello, P. Gasparini, M. P. Concas, G. Girotto

11:30-12:30 **Sala DONATELLO**
comunicazioni orali 4 talks (C23-C26) CITOGENETICA E CITOGENOMICA
NON Moderatori: Orsetta Zuffardi (Pavia), Laura Bernardini (Roma)

C 23 **Non-invasive prenatal testing (NIPT) for trisomies 13, 18, 21 and sex chromosome aneuploidies: outcomes and clinical experience from 447 consecutive pregnancies**
S. Cappellani, D. Pasquetti, S. Ulivi, A. Morgan, D. Favretto, G. Turchetto, B. Spedicati, A. P. D'Adamo, S. Zampieri, G. Girotto

C 24 **Utility of Optical Genome Mapping in the characterization of structural rearrangements in rare diseases: analysis of a multi-centre series of 66 cases**
V. Alesi, S. Genovese, P. Battaglia, S. Briuglia, V. Bruni, C. Ceccarini, G. Catino, M. G. Di Gregorio, G. Gai, L. Garavelli, G. Girotto, D. Mangiameli, L. Martucci, A. M. Nardone, S. Nuovo, M. Priolo, S. Stiou, M. Zollino, D. Zuccarello, L. Bernardini, A. Novelli

C 25 **The less, the better: two large X chromosome deletions involving MECP2: clinical description, diagnostic pathway and potential role of preferential X chromosome inactivation**
C. Meossi, A. De falco, S. Pagano, R. Trovato, D. Rinaldi, G. B. Marchetti, E. Freri, S. Calderoni, D. Milani, F. M. Santorelli

C 26 **Sindrome di Turner e sindrome BOFS: una doppia diagnosi per una caso di bassa statura**
D. Venturino, A. Gambale, A. Iolascon, S. Martone, I. Andolfo, R. Russo

12:30-13:30 **Sala Carraresi**
WORKSHOP / SIMPOSIO (non accreditato ECM)
Con il contributo non condizionante di JANSEN CILAG - J&J
Il viaggio della medicina di precisione nelle distrofie retiniche ereditarie
Moderatori: Antonio Novelli (Roma); Elisabetta Pelo (Firenze)

Il percorso diagnostico per i pazienti con Distrofie Retiniche Ereditarie
Ilaria Passerini (Firenze)

Il ruolo del test genetico nella Retinite Pigmentosa X linked (XLRP): focus su RPGR
Sandro Banfi (Napoli)

Le sfide della diagnosi precoce nella XLRP
Laura Fontana (Milano)

Discussione finale

12:30-13:30 **Sala Giotto Galleria**
WORKSHOP / SIMPOSIO (non accreditato ECM)
Con il contributo non condizionante di EUROCLONE
The Future of Genomics: Exploring New Frontiers in NGS Technology
Moderatore: Armando Chierchia (Milano)

Revolutionizing Clinical Research: Complete NGS Workflows from Targeted Panels to Whole Exomes and Genomes
Franco Martinez (Milano)

12:30-13:30 **Sala Giotto Balconata**
WORKSHOP / SIMPOSIO (non accreditato ECM)
Con il contributo non condizionante di ENGENOME
L'AI enGenome per una migliore efficienza e accuratezza nell'interpretazione genomica
Moderatore: Ettore Rizzo (enGenome)

VarChat: il primo assistente genomico basato su AI generativa
Susanna Zucca (enGenome)

eVai Suggested Diagnosis: lo stato dell'arte nella prioritizzazione di varianti causative
Ivan Limongelli (enGenome)

13:30-14:30 **Sala Carraresi**
WORKSHOP / SIMPOSIO (non accreditato ECM)
Con il contributo non condizionante di AB ANALITICA
Whole Exome Sequencing – Dalla ricerca alla pratica clinica: l'importanza della conformità al nuovo regolamento Regolamento (UE) 2017/ 746 (IVDR)
Moderatore: Antonio Novelli (Roma)

Validazione del nuovo kit GENEQUALITY® Whole Exome Sequencing per il sequenziamento dell'esoma umano
Massimo Delledonne (Verona)

Applicazione del Nuovo Regolamento (UE) 2017/746 (IVDR) alle nuove tecnologie di sequenziamento genico
Silvia Mason (Padova)

Dai pannelli multigenici all'esoma: identificazione di varianti causative nelle malattie rare, con focus sulla Colestasi Intraepatica Progressiva (PFIC)
Adamo Pio D'Adamo (Trieste)

13:30-14:30 **Sala Giotto Galleria**
WORKSHOP / SIMPOSIO (non accreditato ECM)
Con il contributo non condizionante di AGILENT
L'innovazione Agilent nella ricerca e nella clinica
Moderatori: Luca Beretta (Cernusco sul Naviglio, MI)

Agilent: Soluzioni NGS per la ricerca e per la clinica
Carla Florio (Cernusco sul Naviglio, MI)

NGS per la soluzione e approfondimento di casi clinici complessi
Mara Giordano (Novara)

13:30-14:30 **Sala Giotto Balconata**
WORKSHOP / SIMPOSIO (non accreditato ECM)
Con il contributo non condizionante di ROCHE DIAGNOSTICS
Whole Exome Sequencing nel laboratorio di genetica medica

Benchmarking short reads sequencing in clinical genomics
Davide Cacchiarelli (Pozzuoli, NA)

Whole exome sequencing in complex diseases
Elisabetta Casalone (Torino)

- 14:30-16:00 **Sala Mantegna (Sessione Parallela)**
Difetti di splicing: nuovi meccanismi, nuove terapie
Moderatori: Marco Montagna (Padova), Giulio Piluso (Napoli)
- Ruolo dello splicing alternativo nella progressione tumorale**
Claudia Ghigna (Pavia)
- Spliceosomopathies: diseases and mechanisms**
Marion Delous (Lione)
- Approcci terapeutici basati sulla modulazione dello splicing**
Michela Denti (Trento)
- 14:30-16:00 **Sala Giotto Galleria (Sessione Parallela)**
Farmacoepigenetica
Moderatori: Giuseppe Merla (San Giovanni Rotondo, FG; Napoli), Liborio Stuppia (Chieti)
- La metilazione dell'RNA come nuovo target terapeutico**
Alessandro Mai (Roma)
- Farmacoepigenetica del cancro**
Fabio Coppedè (Pisa)
- Metilazione di MGMT e altri biomarcatori nella risposta alle terapie antitumorali**
Rosa Della Monica (Napoli)
- 14:30-16:00 **Sala Giotto Balconata (Sessione Parallela)**
Modelli e strategie innovativi: dal gene al meccanismo
Moderatori: Simone Martinelli (Roma), Eva Trevisson (Padova)
- Trascrittomica a singola cellula di organoidi cerebellari nello studio dei disordini dello spettro autistico**
Davide Aprile (Milano)
- Gastruloidi e Neuruloidi: innovativi sistemi modello di malattia in vitro**
Alessandro Rosa (Roma)
- Approcci funzionali multi-livello e pan-organismo in modelli zebrafish**
Antonella Lauri (Roma)
- 16:00-17.30 **Sala Mantegna**
comunicazioni orali 6 talks (C27-C32) MECCANISMI PATOGENETICI
Moderatori: Maria Giuseppina Miano (Napoli), Massimo Gennarelli (Brescia)
- C 27** **Subcellular localization of FSD1L, a T-dark protein associated to a novel neurodevelopmental disorder**
A. Orsi, V. Serpieri, S. Perazzi, E. M. Valente
- C 28** **Germline activating mutations in HRAS promote senescence in primary fibroblasts of patients with Costello syndrome**
E. Flex, G. Carpentieri, L. Pannone, S. Cecchetti, D. Pajalunga, R. Onesimo, G. Zampino, C. Leoni, S. Martinelli, M. Tartaglia
- C 29** **Towards dissecting the clinical variability observed in HNF-1 β associated phenotypes**
F. Massaro, L. Ferrante, C. Graziano, B. Franco

- C 30** **Key protein factors and their role in Mandibular hypoplasia, Deafness, and Progeroid features with concomitant Lipodystrophy (MDPL) syndrome pathogenesis**
S. Maccaroni, P. Spitalieri, R. D'Apice, M. Helmer Citterich, G. Novelli, M. Murdocca, F. Sangiuolo
- C 31** **Exploring multifaceted connections between NOTCH1 and SERCA2 proteins in the Darier's disease: a paradigmatic molecular network in the pathogenesis of a Mendelian genodermatosis**
V. Barili, E. De Sensi, I. R. Cannizzaro, A. Taiani, B. Moschella, A. Luberto, E. Ambrosini, M. Treccani, D. Martorana, P. Caggiati, B. Lorusso, V. Uliana, G. Roti, A. Percesepe
- C 32** **Biallelic variants in PIEZO1 underlie a novel form of enteric dysmotility disorder**
C. Diquigiovanni, F. Valenti, S. Sardar, E. Boschetti, G. Innella, L. Caporali, C. Fiorini, V. Carelli, C. Malagelada, M. Vassalli, C. Bergamini, R. De Giorgio, E. Bonora
- 16:00-17.30 **Sala Giotto Galleria**
comunicazioni orali 6 talks (C33-C38) ONCOGENETICA
Moderatori: Daniela Turchetti (Bologna), Emanuela Lucci Cordisco (Roma)
- C 33** **Integrative analysis of the genomic and transcriptomic landscape identifies ciliary genes as a therapeutic target in bile duct cancer**
P. Carotenuto, A. Barbato, F. Piscopo, M. Salati, C. Pollastro, L. Evangelista, L. Ferrante, A. Iuliano, L. Reggiani-Bonetti, M. Salatiello, A. Iaccarino, P. Pisapia, U. Malapelle, G. Troncone, M. Dominici, B. Franco
- C 34** **Solid tumours in RASopathies: unveiling high-risk genetic variants in a large monocentric cohort**
V. Trevisan, G. Viscogliosi, D. Pires Marafon, L. Perri, C. Ritarossi, R. Pastorino, E. Flex, M. Genuardi, M. Tartaglia, G. Zampino, S. Martinelli, C. Leoni
- C 35** **A novel fusion circRNA from the KMT2A::AFF1 fusion gene in pediatric B-ALL patients and SEM cell line harboring the t(4;11)(q21.3-q22.1;q23.3) translocation**
L. Calamo, G. Fazio, D. Tolomeo, S. Venuto, G. Visci, A. Lonoce, I. Cifola, M. Severgnini, G. Cazzaniga, C. T. Storlazzi
- C 36** **MetDecode: methylation-based deconvolution of cell-free DNA for non-invasive multi-cancer typing**
S. Tuveri, A. Passemiers, D. Sudhakaran, T. Jatsenko, T. Laga, K. Punie, S. Hatse, S. Tejpar, A. Coosemans, E. Van Nieuwenhuysen, D. Timmerman, G. Floris, A. Van Rompuy, X. Sagaert, A. Testa, D. Ficherova, D. Raimondi, F. Amant, L. Lenaerts, Y. Moreau, J. Vermeesch
- C 37** **TET2 alterations in colorectal cancer: impact on molecular and clinico-pathological features, and on therapy response**
F. Manaj, M. Tulino, E. Benassi, A. Di Matteo, S. Cortellino, C. V. Tropeano, F. De Paoli, G. Barbieri, C. Ghigna, F. Musiani, G. N. Ranzani, R. Tricarico
- C 38** **Enhancing Diagnosis in Hereditary Cancers Through the Functional Investigation of Variants of Uncertain Significance**
N. Calandra, E. Mereu, P. Ogliara, G. Casalis Cavalchini, A. Mussa, E. Grosso, A. Zonta, M. Ruggiu, B. Pasini, R. Piva

16:00-17.30 **Sala Giotto Balconata**
comunicazioni orali 6 talks (C39-C44) GENETICA CLINICA
Moderatori: Matteo della Monica (Napoli), Annapaola Calò (Padova)

- C39** **Heterozygosity for loss-of-function variants in LZTR1 is associated with isolated multiple café-au-lait macules**
G. Mastromoro, C. Santoro, M. Motta, U. Sorrentino, P. Daniele, C. Peduto, F. Petrizzelli, M. Zanolio, F. Lepri, A. Farina, M. C. D'Asdia, M. Castori, M. Daniela, M. Accadia, F. Sirchia, A. Currò, I. Scala, C. Leoni, V. Trevisan, L. Salviati, A. Novelli, M. Genuardi, M. C. Digilio, L. Papi, S. Perrotta, V. Nigro, E. Castellanos, T. Mazza, Eva Trevisson, M. Tartaglia, G. Piluso, A. De Luca
- C 40** **Esperienza di un centro multidisciplinare per malformazioni vascolari con o senza iperaccrescimento segmentale**
G. Gori, G. Traficante, G. Tronconi, V. Cetica, C. Mandorlini, T. Oranges, L. Tiberi, D. Lasagni, F. Facchini, A. Martin, E. Pisaneschi, R. Artuso, E. Parrini, D. Mei, C. Filippeschi, R. Guerrini, A. Peron
- C 41** **Heterozygous variants disrupting the interaction of ERF with activated ERK1/2 cause microcephaly, developmental delay and skeletal anomalies**
G. Nardella, A. Vourlia, C. Fusco, R. Pracella, D. Karagiannis, L. Vaccaro, M. P. Leone, A. Gramazio, L. Xenou, Y. Sui, E. E. Eichler, L. Bisceglia, D. Cacchiarelli, G. Mavrothalassitis, S. Morlino, L. Micale, M. Castori
- C 42** **Loss-of-function variants in ERF are associated with a Noonan syndrome-like phenotype with or without craniosynostosis**
M. L. Dentici, M. Niceta, F. R. Lepri, C. Mancini, M. Priolo, A. A. Bonnard, C. Cappelletti, C. Leoni, A. Cioffi, S. Pizzi, V. Cordeddu, C. Rossi, M. Ferilli, M. Mucciolo, V. L. Colona, C. Fauth, M. Bellini, G. Biasucci, L. Sinibaldi, S. Briuglia, A. Gazzin, D. Carli, L. Memo, E. Trevisson, C. Schiavariello, M. Luca, A. Novelli, C. Michot, A. Sweertvaegher, D. Germanaud, E. Scarano, A. De Luca, G. Zampino, M. Zenker, A. Mussa, B. Dallapiccola, H. Cavè, M. C. Digilio, M. Tartaglia
- C 43** **Genotype-phenotype correlation of OFD1-associated mutations**
F. Cifarelli, N. Pezzella, P. Dolce, C. Thauvin-Robinet, B. Franco
- C 44** **RORA-neurodevelopmental disorder: a unique triad of developmental disability, cerebellar anomalies, and myoclonic seizures**
M. Talarico, J. de Bellescize, M. De Wachter, P. Rollier, M. Egloff, I. Guella, S. Hickey, P. Benke, A. Shillington, C. Kumps, E. Gerkes, S. Lakhani, M. Brugger, K. Vill, C. Skinner, R. Tinker, T. Stödberg, A. Nümann, T. Haack, H. Hengel, G. Yoon, S. Mahida, C. Gitiaux, A. Bevot, S. Redon, A. Wonneberger, D. Timmann, D. Hays Karlowicz, K. Öunap, S. Kury, S. Cabet, G. Lesca

16:00-17.30 **Sala Carraresi**
comunicazioni orali 6 talks (C45-C50) NUOVI APPROCCI OLTRE LO SHORT READ SEQUENCING
Moderatori: Maria Iascone (Bergamo), Vincenzo Nigro (Napoli)

- C 45** **Targeted long-read RNA sequencing identifies a pathogenic retrotransposon insertion in the NMNAT1 gene in Italian Inherited Retinal Disease (IRD) patients**
D. Capasso, R. Zeuli, M. Karali, R. Timmermans, Michael Kwint, E. M. Valente, S. Signorini, G. Arno, F. P. Cremers, S. Banfi, S. Roosing, D. M. Panneman, S. E. de Bruijn

- C 46** **2D/3D multi-omic and ultrastructural analyses collate together old and new insights into the pathogenesis of vascular ehlers-danlos syndrome**
E. Di Muro, S. Morlino, B. Tumaini, R. De Cegli, C. Fusco, G. Nardella, A. Capuozzo, E. Mormone, M. Zollino, A. Moroni, C. Leoni, D. Giachino, C. Piscopo, A. Sbarbati, D. Di Bernardo, D. L. Medina, L. Micale, M. Castori
- C 47** **Clinical application of Nanopore sequencing in the molecular diagnosis of genetic disorders**
S. Lenarduzzi, A. Morgan, M. Troian, S. Zampieri, G. G. Nardone, C. Bon , B. Spedicati, P. Gasparini, G. Giroto
- C 48** **Implementazione di un workflow basato su strumenti di telemedicina e approcci multi-OMICI per i pazienti orfani di diagnosi: l'esperienza della rete pediatrica degli IRCCS (RETE IDEA)**
F. C. Radio, G. Giroto, F. Sirchia, S. D'Arrigo, F. Palombo, C. Leoni, F. Barzaghi, D. Lopergolo, E. Panzeri, A. Arena, A. Covone, Rete IDEA program for rare diseases and undiagnosed patients, C. Romano, D. Coviello, M. T. Bassi, F. Santorelli, V. Carelli, F. Taroni, A. Aiuti, E. M. Valente, G. Zampino, P. Gasparini, M. Tartaglia
- C 49** **Leveraging combined Metabolome and Whole Exome Sequencing Data to stratify patients with Metabolic Dysfunction-Associated Steatotic Liver Disease**
R. Filomena, C. Debernardi, C. Di Primio, A. Savoca, G. P. Caviglia, C. Catalano, C. Viberti, E. Casalone, C. Rosso, A. Armandi, A. Allione, M. Manfredi, M. Rosselli, E. J. Herman, A. Russo, E. Bugianesi, G. Matullo
- C 50** **Nanopore long-read ngs for the study of structural viariants in the mitochondrial genome.**
A. Legati, R. Izzo, M. Barresi, C. Fiorini, F. Casadei, L. Morandi, C. Frascarelli, E. Lamantea, C. Lamperti, L. Caporali, D. Ghezzi
- 16:00-17.30 **Sala DONATELLO**
comunicazioni orali 6 talks (C51-C56) GENETICA RIPRODUTTIVA
Moderatori: Daniela Zuccarello (Padova), Valentina Gatta (Chieti)
- C 51** **PGT-A e Transfer To Pregnancy: quale beneficio?**
M. Sanchini, F. Capodanno, L. Girardi, C. Patassini, D. Azzolina, D. Zuccarello, A. Gallinelli
- C 52** **LA MALATTIA DI HUNTINGTON:TUTELA DELLE GENERAZIONI FUTURE MEDIANTE TEST GENETICO PREIMPIANTO (PGT)**
G. Castello, C. Faggionato, G. Di Cola, S. Bolli, C. Di Monte, M. Mazzola, A. Capasso, R. Iorio, P. De Rosa, F. Cariati, C. Cartolano, J. Parrotta, F. Esposito, A. Conforti, A. Andrisani, R. Venturella, G. Scaravelli, C. Alviggi, D. Zuccarello
- C 53** **Test Genetico Preimpianto (PGT): esperienza quinquennale di un centro pubblico con offerta diagnostica su tutte le malattie mendeliane.**
E. Pasquinelli, M. Bruttini, A. Carrer, G. Castello, J. Covarelli, F. Mari, F. Ciociola , S. Ricci, C. Tosti, L. Mencaglia, C. Lo Rizzo, A. Renieri
- C 54** **Investigating SCMC variants in adverse reproductive outcomes and Beckwith-Wiedemann syndrome**
P. Tannorella, M. Reschini, G. Polenghi, A. Vimercati, L. Calzari, D. Gentilini, E. Somigliana, P. Viganò, S. Russo
- C 55** **Il carrier test nei percorsi di PMA: un potente alleato per abbattere il rischio riproduttivo**
S. Panigada, G. Ferrari, F. Novara, M. Canclini, G. Cornaro, C. Mata Soto, M. Gañan, E. Pompili, P. Castorina, L. A. Quintero Espinel, R. Ciccone

C 56 **Development of a Novel Tetraplex ddPCR Assay for Simultaneous Detection of sperm mt-DNA fragmentation and copy number**
J. Mela, C. Fini, A. Peri, G. Santosuosso, C. Strafella, R. Cascella, G. Trastulli, D. Megalizzi, T. Brattoli, S. Ferrante, J. Farro, C. Peconi, E. Rega, E. Giardina

18:00 – 19:00 **Sala Mantegna**
Assemblea dei soci

Venerdì 4 ottobre 2024

08:30-10:00 **POSTER VIEW CON AUTORI**
poster (numeri dispari)

10:00-11:30 **Sala Mantegna (Sessione Plenaria)**
Cracking VUS
Moderatori: Daniele Ghezzi (Milano), Mario Capasso (Napoli)

Evaluating and improving variant classification: a never-ending journey
Julia Foreman (Hinxton, UK) - EMBL

A novel “single cell level” deep mutational scanning approach for rare genetic diseases
Davide Cacchiarelli (Napoli)

C. elegans: a powerful *in vivo* model for rapid and cost-effective interpretation of VUS
Oliver Blacque (Dublin, Ireland)

11:30-13:00 **Sala Mantegna**
comunicazioni orali 6 talks (C57-C62) NEUROGENETICA
Moderatori: Leonardo Salviati (Padova), Valerio Carelli (Bologna)

C 57 **Molecular and functional characterization of a novel tubulinopathy caused by recessive variants in the Tubulin Tyrosine Ligase gene**
V. Serpieri, A. Orsi, A. Castenetto, S. Bodakuntla, V. Henriot, R. De Mori, M. Ginevrino, P. Accorsi, L. Pinalli, A. Alsemari, M. Alsuhaibani, S. T. Arold, C. Bénech, T. Biagini, R. Borgatti, L. Giordano, J. Gleeson, M. M. Magiera, T. Mazza, S. Quemener, R. Rius, R. Romaniello, S. Tardivo, K. Uguen, S. White, M. Zaki, E. M. Valente

C 58 **Exploring aberrant whole brain dynamics in GNAO1 encephalopathy: insights from C. elegans model**
M. Di Rocco, E. Lanza, S. Galosi, E. Di Schiavi, V. Leuzzi, V. Folli, S. Martinelli

C 59 **Humanized mutation-specific mouse model for Pompe Disease**
K. Mokabari, M. Sannia, C. Quadalti, A. M. Pinto, S. Daga, L. Calzà, A. Renieri, L. Lorenzini

C 60 **From Leigh Syndrome to isolated optic neuropathy: a new piece to the mitochondrial Complex I genetic puzzle**
C. Fiorini, N. Jurkute, A. Torracco, C. La Morgia, D. Ghezzi, G. Tioli, P. Barboni, M. L. Cascavilla, F. Sadun, A. De Negri, E. Bertini, O. Musumeci, A. Ardisson, T. Rizza, G. Iarossi, G. Silvestri, S. Rossi, A. T. Moore, T. Cullup, A. R. Webster, I. Davagnanam, M. Michaelides, S. Malka, F. Musiani, L. Iommarini, C. Lamperti, P. Yu-Wai-Man, V. Carelli, R. Carrozzo, G. Arno, L. Caporali

- C 61** **Biallelic nonsense variants in MRPS36 expand the genetic heterogeneity of Leigh Syndrome**
C. Mancini, S. Galosi, A. Commone, P. Calligari, V. Caputo, F. Nardecchia, C. Carducci, L. P. Van den Heuvel, S. Pizzi, A. Bruxelles, M. Niceta, S. Martinelli, R. J. Rodenburg, M. Tartaglia, V. Leuzzi
- C 62** **Molecular and clinical characterization of 35 patients with de novo DYNC1H1 pathogenic or likely pathogenic variants**
S. Virdò, D. Pucatti, C. Mandorlini, D. Rutigliano, D. De Vita, C. Bianchini, F. Fineschi, C. Bindi, E. Cellini, V. Cetica, D. Mei, E. Parrini, R. Guerrini
- 11:30-13:00 **Sala Giotto Galleria**
comunicazioni orali 6 talks (C63-C68) MODELLI
Moderatori: Achille Iolascon (Napoli), Alfredo Brusco (Torino)
- C 63** **Zebrafish crispant models validate the loss-of-function mechanism affecting the multi-subunit complex ESCRT-II and underlying a recently identified leukoencephalopathy**
M. Venditti, G. Fasano, G. Paradisi, V. Bonavolontà, M. Tartaglia, A. Lauri
- C 64** **p300 modulation in 2D and 3D in vitro models of premature cellular senescence**
E. Di Fede, E. Taci, S. Castiglioni, S. Ancona, P. Grazioli, L. Ottoboni, C. Parodi, E. A. Colombo, A. Toscani, S. Rasetti, C. Bernardelli, P. Selvaggio, E. Lesma, M. Nizzardo, S. Corti, A. Priori, V. Massa, A. Lettieri, C. Gervasini
- C 65** **C16ORF70, A Novel Gene that Regulates Aging in C. elegans**
V. Morbidoni, A. Franco Romero, L. Pannone, P. Grumati, S. Martinelli, M. Sandri, E. Trevisson
- C 66** **Human iPSCs-derived neuronal models to study the pathogenic mechanisms behind TANGO2-disease**
S. Carestiato, S. Galli, A. Puliti, L. Pavinato, P. Scudieri, S. Baldassari, G. B. Ferrero, F. Zara, A. Brusco
- C 67** **Finding morphological and functional biomarkers in ipscs-derived in vitro models of Infantile-onset Ascending Hereditary Spastic Paralysis**
S. Perego, V. Alari, R. Battini, V. Capra, G. Chiantia, A. Gurgone, A. Marcantoni, M. Giustetto, L. Larizza, S. Russo
- C 68** **Modelling MERRF in iPSCs-derived 3D cortical organoids to gain insight on prospective pre-clinical therapeutic strategies**
A. Maresca, G. Capirossi, M. Capristo, G. Sacchetti, V. Del Dotto, C. Fiorini, L. Caporali, C. La Morgia, A. Pisano, C. Giordano, G. D'Amati, S. Le, A. Prigione, V. Carelli
- 11:30-13:00 **Sala Giotto Balconata**
comunicazioni orali 6 talks (C69-C74) GENETICA PRENATALE E NEONATALE
Moderatori: Sabrina Giglio (Cagliari), Marco Castori (San Giovanni Rotondo, FG)
- C 69** **Prenatal Exome and Genome Sequencing for fetal structural abnormalities: clinical experience from a cohort of fetuses in ongoing and terminated pregnancies**
A. Scatigno, L. Pezzani, E. Rosina, L. Pezzoli, D. Marchetti, C. Lucca, A. R. Lincesso, L. Perego, M. Bellini, L. Goisis, C. Mongodi, R. Rubini, F. Lalatta, C. Cesaretti, G. Scuvera, F. Natacci, L. Spaccini, L. Patanè, M. T. Divizia, M. Mariani, E. Cattaneo, A. Cereda, M. Iascone

- C 70** **Utilità clinica pre e post-natale dell'analisi NGS fetale, esperienza di due centri lombardi**
C. Dordoni, A. Meroni, A. Fiorini, J. Garau, I. Palmieri, A. Carrer, S. Benini, M. Carboni, A. Arossa, A. Spinillo, M. Valsecchi, M. Giacchè, L. Franceschetti, C. Platto, A. Fichera, M. Signorelli, E. M. Valente, F. Sirchia, C. Izzi
- C 71** **Prenatal diagnosis of congenital heart defects: a single-center experience**
A. Luglio, I. Ambrosetti, I. Bacchi, I. Baccolini, M. C. Baroni, S. Calabrese, G. Capitaneo, L. Caramanna, E. Coccia, D. Gattone, E. Luppi, S. Taormina, G. Vitetta, E. Zacchi, M. C. Pittalis, G. Lanzoni
- C 72** **Fenocopie di malattie cistiche renali in epoca prenatale**
L. Lucchetti, A. Terracciano, I. Fabietti, L. Caforio, A. Novelli, I. Capolupo, P. Giliberti, F. Emma, L. Massella
- C 73** **A race against time: when high-throughput sequencing technologies are essential to provide critically-ill children admitted to Neonatal and Pediatric Intensive Care Units (NICU/PICU) with a molecular diagnosis**
B. Spedicati, L. Memo, A. Morgan, S. Zampieri, E. Paccagnella, F. Perino, S. Frisari, M. Troian, E. Agolini, A. Dotta, E. Rosina, C. Lucca, L. Pezzoli, L. Pezzani, A. Novelli, M. Iascone, G. Giroto
- C 74** **Esoma rapido in una coorte di neonati in TIN: esperienza di un centro pediatrico di terzo livello**
G. Mancano, R. Artuso, V. Palazzo, S. Landini, E. Dirupo, G. Gori, E. Andreucci, S. Bargiacchi, G. Traficante, F. M. Parodo, L. Zaroil, A. Giliberti, D. Vergani, L. Tiberi, S. Guarducci, I. Sani, M. Pantaleo, B. Lucherini, E. Agostini, L. Petrucci, F. Paternoster, M. L. Cioni, L. Serafini, A. Ingargiola, E. Berti, L. Padrini, G. Gabbrielli, E. Sandini, A. Azzarà, S. Catarzi, M. Moroni, A. Peron
- 11:30-13:00 **Sala DONATELLO**
comunicazioni orali 6 talks (C75-C80) GENETICA CLINICA
Moderatori: G.B. Ferrero (Torino) - Licia Turolla (Treviso)
- C 75** **Retrospective natural history of mitochondrial ATPase 6/8 deficiency: clinical, biochemical and molecular analysis of a large cohort of patients**
S. Carli, L. Anna, M. Schülke-Gerstenfeld, D. Diodato, E. Bertini, D. Martinelli, A. Malandrini, D. Lopergolo, G.N. Gallus, R. Ganetsky, C. La Morgia, V. Carelli, G. Primiano, C. Dominguez, P. Serrano Lorenzo, M. A Martin, A. Ardisson, C. Lamperti, V. Nicoletta, T. Klopstock, F. Distelmaier, L. Zeng, B. Buechner, M. Mancuso, Al. Prigione, C. Garone
- C76** **Using WGS and in vitro and in vivo models to understand the genetic bases of hereditary retinal dystrophies**
E. Stellacci, M. Niceta, A. Bruselles, A. Lauri, E. Flex, E. Straface, C. Mancini, E. Messina, S. Cecchetti, L. Barbano, S. Coppola, E. Zara, A. Leone, D. Guadagnolo, M. D'Andrea, M. Nebbioso, A. Pizzuti, A. De Luca, L. Ziccardi, M. Tartaglia, V. Cordeddu
- C 77** **Molecular and clinical characterization of a cohort of patients affected by cardiomyopathies and arrhythmia syndromes: a single center experience.**
S. Morlino, S. Mastroianno, G. Nardella, P. Palumbo, M. P. Leone, A. Fontana, M. Copetti, D. R. Potenza, C. Fusco, M. Castori, G. Di Stolfo
- C 78** **Cromatinopatie: back to the future**
G. B. Marchetti, C. Monaco, E. Cicchetti, F. Gaudio, M. Mura, C. Meossi, E. Rosina, L. Pezzani, L. Pezzoli, P. Marchisio, C. Gervasini, V. Massa, M. Iascone, D. Milani

C 79 **Caratterizzazione fenotipica di una coorte di pazienti con disordine del neurosviluppo dovuta a mutazioni nel gene IQSEC2 e approccio terapeutico con gene editing**
M. Baldassarri, A. Russo, S. Pastore, C. Lo Rizzo, A. M. Pinto, F. Mari, M. A. Mencarelli, S. Daga, R. Canitano, S. Grosso, I. Meloni, S. Croci, A. Renieri

C 80 **Suggestion of Practice Guidelines for the clinical and genetic diagnosis of ASD/ID: insights from a Cohort of 500 Consecutive Subjects**
F. F. L'Erario, E. Sonnini, D. Pasquetti, C. Modafferi, A. Gazzellone, P. D'Ambrosio, I. Contaldo, D. M. Romeo, C. Brogna, V. Nigro, G. Marangi, D. Orteschi, M. G. Pomponi, A. G. Renzi, M. Carapelle, P. N. Doronzio, D. R. Chieffo, D. I. Battaglia, E. M. Mercuri, C. Veredice, M. Zollino

13:00-14:00 **Sala Carraresi**
WORKSHOP / SIMPOSIO (non accreditato ECM)
Con il contributo non condizionante di **ASTRAZENECA**
La Genetica in oncologia: quale ruolo?
Moderatori: Emanuela Lucci Cordisco (Roma)

La Genetica al servizio dell'oncologia: dalle basi delle malattie oncologiche al carcinoma della mammella (topic: rischio familiare e genetico, prevenzione)
Emanuela Lucci Cordisco (Roma)

La Genetica in collaborazione con l'Oncologia per la scelta del trattamento: Intervista doppia al Genetista e all'Oncologo
conduce Emanuela Lucci Cordisco (Roma)
relatori: Daniela Turchetti (Bologna), Maria Vittoria Dieci (Padova)

Discussione e QA 10min

13:00-14:00 **Sala Giotto Galleria**
WORKSHOP / SIMPOSIO (non accreditato ECM)
Con il contributo non condizionante di **ILLUMINA**
Accelerare la medicina genomica: esperienze e lezioni dall'Italia
Cracking patients' genome to solve medical mysteries
Giorgia Giroto (Trieste)

WES (Whole Exome Sequencing) e WGS (Whole Genome Sequencing) nel percorso di cura del paziente con malattia rara
Antonio Novelli (Roma)

13:00-14:00 **Sala Giotto Balconata**
WORKSHOP / SIMPOSIO (non accreditato ECM)
Con il contributo non condizionante di **ELETTROBIOCHIMICA - GENEYX**
Solving cases with interpretation software
Solving cases with interpretation software
Maria Gnazzo (Roma)

- 14:00-15:00 **Sala Giotto Galleria**
WORKSHOP / SIMPOSIO (non accreditato ECM)
Con il contributo non condizionante di GENOMEUP
JuliaOmix™, approccio digitale innovativo alla gestione integrata dei dati genetici
Moderatore: Bruno Dallapiccola (Roma)
- L'esperienza Neuromed: ottimizzazione ed efficienza dei flussi di lavoro dei test genetici**
Stefano Gambardella (Centro di Genetica Molecolare, INM Neuromed, IRCCS)
- Aspettando l'ESHG 2025: in arrivo la nuova Suite JuliaOmix**
Simone Gardini (GenomeUp)
- 14:00-15:00 **Sala Carraresi (non accreditata ECM)**
Iniziative genomiche in Italia e potenziali collaborazioni
Chair: Giuseppe Matullo (Torino), Marco Tartaglia (Roma)
Intervengono:
- Vincenzo Nigro (Napoli)
- Nicole Soranzo (Milano)
- Gualtiero Colombo (Milano)
- Graziano Pesole (Bari)
- Maria Gabriella Signorini (Milano)
- 15:00-16:00 **Sala Mantegna (Sessione Parallela)**
Mosaicismo somatico
Moderatori: Nicoletta Resta (Bari), Angela Peron (Firenze)
- Genetic mosaicism in the human brain: from lineage tracing to neuropsychiatric disorders**
Sara Bizzotto (Paris, France)
- Mosaicismo somatico nelle sindromi da iperaccrescimento**
Alessandro Mussa (Torino)
- 15:00-16:00 **Sala Giotto Galleria (Sessione Parallela)**
Genetica clinica 2.0
Moderatori: Mattia Gentile (Bari), Maria Francesca Bedeschi (Milano)
- Face2 gene nell'arte**
Gioacchino Scarano (Benevento), Luigi Memo (Trieste)
- Digital tools and AI in support of clinical genetics**
Milan Macek (Prague, Czeck Republic)
- 15:00-16:00 **Sala Giotto Balconata (Sessione Parallela)**
Cardiogenetica
Moderatori: Fiorella Gurreri (Roma), Claudio Graziano (Bologna)
- Titinopatie**
Marco Savarese (Helsinki, Finland)
- Approcci di terapia genica nelle cardiopatie ereditarie**
Silvia Priori (Pavia)
- 16:00-17:00 **Chiusura congresso e premi**

N.B. PER AFFISSIONE POSTER:

- Il poster cartaceo se di numero PARI dovrà essere affisso entro le ore 13.00 di mercoledì 2 ottobre 2024 e resterà esposto fino alle ore 12.00 di giovedì 3 ottobre 2024
- Il poster cartaceo se di numero DISPARI dovrà essere affisso entro le ore 13.00 di giovedì 3 ottobre 2024 e resterà esposto fino alle ore 12.00 di venerdì 4 ottobre 2024
- **Ogni poster dovrà essere inviato anche come e-poster che sarà disponibile sull'app del congresso per tutta la durata dell'evento.**

Segreteria Organizzativa
Biomedica srl
<https://sigu.congressonazionale.com/>