



PROGRAMMA



XIX CONGRESSO NAZIONALE SIGU

TORINO
23-26 Novembre
2016

un evento
organizzato da



BIO MEDIA
La condivisione del sapere

www.congresso.sigu.net



Comitato Scientifico

Andrea Ballabio (Pozzuoli, NA) - **Coordinatore**
ballabio@tigem.it

Nicola Brunetti-Pierri (Pozzuoli, NA)
brunetti@tigem.it

Alfredo Brusco (Torino)
alfredo.brusco@unito.it

Palma Finelli (Milano)
palma.finelli@unimi.it

Paola Grammatico (Roma)
paola.grammatico@uniroma1.it

Giuseppe Matullo (Torino)
giuseppe.matullo@unito.it

Giuseppe Merla (San Giovanni Rotondo, FG)
g.merla@operapadrepio.it

Martino Ruggieri (Catania)
m.ruggieri@unict.it

Anna Savoia (Trieste)
savoia@burlo.trieste.it

Liliana Varesco (Genova)
liliana.varesco@hsanmartino.it

Per il Consiglio Direttivo

Elisabetta Lenzini (Padova)
lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)
giorecam@tin.it



PROGRAMMA PRELIMINARE

23 Novembre 2016

09.00 - 12.00 *Auditorium*

Riunione Congiunta Gruppi di Lavoro

Gruppi di Lavoro SIGU - Relazioni dei Coordinatori

Moderatori: Luciana Chessa (Roma), Gioacchino Scarano (Benevento)

09.00 GdL Citogenetica e Citogenomica

Coordinatore: Daniela Giardino (Milano)

09.20 GdL Epigenetica

Coordinatore: Lucia Migliore (Pisa)

09.40 GdL Farmacogenomica

Coordinatore: Massimo Gennarelli (Brescia)

10.00 GdL Genetica Clinica

Coordinatore: Alessandra Renieri (Siena)

10.20 GdL Genetica Forense

Coordinatore: Emiliano Giardina (Roma)

10.40 GdL Genetica Molecolare

Coordinatore: Alessandra Ferlini (Ferrara)

11.00 GdL Genetica Oncologica

Coordinatore: Liliana Varesco (Genova)

11.20 GdL SIGU-Sanità

Coordinatore: Francesca Torricelli (Firenze)

09.30 - 16.30

Sessione Speciale

Incontro SIGU-Scuole DNA-Day

Coordinatori: Alfredo Brusco (Torino), Elisabetta Lenzini (Padova), Roberto Ravazzolo (Genova), Beatrice Zanini (Genova)

Commissione SIGU-DNA Day

Fiorella Gurrieri (Roma), Elisabetta Lenzini (Padova), Roberto Ravazzolo (Genova), Alberto Turco (Verona), Beatrice Zanini (Genova)

09.30 *Sala Londra*

Saluti di benvenuto. Introduzione

Intervento del Direttore Generale, Ufficio Scolastico Regionale per il Piemonte

Fabrizio Manca (Torino)

10.00 - 13.00

Gli studenti saranno divisi in quattro gruppi e ad ogni turno cambieranno sala.

Tutte le sessioni avranno attività interattive

10.00-10.45: 1° Breakout

Sala Atene

Bioinformatica. Interrogando il genoma: dal gene alla proteina in 3D

(Ugo Ala, Elena Grassi, Elisa Mariella, Simona Cavaliere, Elisa Pozzi, Università degli Studi di Torino)

Sala Dublino

DNA Detective

(Elisa Giorgio, Eleonora Di Gregorio, Marta Ferrero, Alfredo Brusco, Università degli Studi di Torino)

Sala Lisbona

La storia familiare negli alberi genealogici

(Mara Giordano, Sandra D'Alfonso, Cecilia Bracco, Fabio Sirchia, Diana Carli, Università degli Studi di Torino)

Sala Copenaghen

Polimorfismi di geni: l'esempio dei recettori dell'amaro

*(Raffaella Spagnuolo, Giorgia Bellentani, *Fondazione Marino Golinelli Bologna)*



23 Novembre 2016

- 10.45 - 11.30 2° Breakout
- 11.30 - 12.15 3° Breakout
- 12.15 - 13.00 4° Breakout

** L'attività "Polimorfismi di geni: l'esempio dei recettori dell'amaro" verrà svolta dagli esperti della Fondazione Golinelli*



- 14.45 *Sala Istanbul*
Lettura: La Genetica del gusto
Paolo Gasparini (Trieste)
- 15.30 **Lettura: Come la Genetica influenzerà la nostra vita**
Antonio Amoroso (Torino)

La Premiazione degli studenti avverrà durante la Cerimonia Inaugurale in Auditorium dalle ore 16:30

12.00 - 13.30 Auditorium

Sessione Plenaria

Le Reti Europee delle Malattie Rare

Moderatori: Bruno Dallapiccola (Roma), Lidia Larizza (Milano)

- 12.00 **Le ERN: perché e come**
Bruno Dallapiccola (Roma)
- 12.20 **Come integrare la rete nazionale delle malattie rare nelle ERN**
Paola Facchin (Padova)
- 12.40 **L'ERN ITHACA: Intellectual disability TeleHealth And Congenital Anomalies**
Francesca Clementina Radio (Roma)
- 12.50 **ERN Malattie Metaboliche (MetabERN)**
Maurizio Scarpa (Padova)
- 13.00 **ERN Malattie ematologiche (ERN-RHD)**
Achille Iolascon (Napoli)
- 13.10 **ERN Malattie rare dell'osso (ERN-BOND)**
Luca Sangiorgi (Bologna)
- 13.20 **Discussione generale**

13.30 - 14.30

Pausa



23 Novembre 2016

13.30 - 14.30 *Sala Madrid*
Attività Societaria
Riunione GdL Genetica Clinica

13.30 - 14.30 *Sala Istanbul*
Attività Societaria
Riunione GdL Citogenetica

13.30 - 14.30 *Sala Atene*
Attività Societaria
Riunione GdL Genetica Molecolare (elezione coordinatore)

13.30 - 14.30 *Sala Dublino*
Attività Societaria
Riunione GdL Genetica Oncologica

13.30 - 14.30 *Sala Copenaghen*
Attività Societaria
Riunione GdL Farmacogenomica (elezione coordinatore)

14.30 - 16.30
Auditorium
Sessione Parallela
Comunicazioni orali selezionate
Moderatori: Nicola Perrotti (Catanzaro), Antonio Pizzuti (Roma)
Programma da definire

14.30 - 16.30 *Sala Londra*
Sessione Parallela
Comunicazioni orali selezionate
Moderatori: Luciana Chessa (Roma), Teresa Mattina (Catania)

Programma da definire

14.30 - 16.30 *Sala Madrid*
Sessione Parallela
Comunicazioni orali selezionate
Moderatori: Carlo Carcassi (Cagliari), Mattia Gentile (Bari)

Programma da definire



23 Novembre 2016

16.30 - 17.30 Auditorium

Cerimonia Inaugurale

CERIMONIA INAUGURALE - Premiazione degli studenti vincitori del DNA Day SIGU

Saluti del Presidente SIGU

Interventi delle Autorità

Prof. Ezio Ghigo (Torino)

Direttore della Scuola di Medicina dell'Università degli Studi di Torino

Prof. Gianmaria Ajani (Torino)

Rettore dell' Università degli Studi di Torino

On.le Dott. Sergio Chiamparino (Torino)*

Presidente della Regione Piemonte

On.le Prof.ssa Stefania Giannini (Roma)*

Ministro dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca

On.le Dott.ssa Beatrice Lorenzin (Roma)*

Ministro della Salute

**Autorità invitate, partecipazione in attesa di conferma*

Premiazione degli studenti vincitori del DNA Day SIGU

17.30 - 19.00 Auditorium

Lettura Inaugurale

Lettura Magistrale

Moderatori: Antonio Amoroso (Torino), Andrea Ballabio (Napoli)

17.30 **Dalla genetica delle popolazioni alla genomica degli individui**

Alberto Piazza (Torino)

18.15 **Genomic diseases**

Evan Eugene Eichler (Seattle, WA - USA)

19.00 **Rappresentazione (dettagli presto disponibili)**

20.00 Galleria vetrata Nizza

Cocktail di benvenuto



24 Novembre 2016

08.30 - 10.00 *Sala 500*

Sessione Parallela Educational

Dall'esoma alla funzione del gene

Moderatori: Anna Savoia (Trieste), Orsetta Zuffardi (Pavia)

08.30 **Progetto Telethon Undiagnosed**
Vincenzo Nigro (Napoli)

09.00 **Sequenziamento esoma in malattie non diagnosticate**
Marco Tartaglia (Roma)

09.30 **Uso delle iPSC per studio funzionale di malattie Mendeliane**
Giuseppe Testa (Milano)

08.30 - 10.00 *Sala Londra*

Sessione Parallela Educational in Inglese

Look at the eye: from discovery to therapy of genetically heterogeneous diseases

Moderatori: Antonio Pasquale Ciardella (Bologna), Marco Seri (Bologna)

08.30 **Leber Congenital Amaurosis and retinitis pigmentosa: the role of detailed phenotyping in clinical diagnosis**
Bart Leroy (Ghent, Belgium)

09.00 **Disorders of the front of the eye: the role of genomic testing in clinical diagnosis**
Graeme Black (Manchester, UK)

09.30 **Macular dystrophies and AMD: from monogenic to common disease**
Rando Allikmets (New York, NY - USA)

09.50 Discussion

08.30 - 10.00 *Sala Madrid*

Sessione Parallela Educational

Patologie dei canali ionici

Moderatori: Palma Finelli (Milano), Martino Ruggieri (Catania)

08.30 **Farmacologia dei canali ionici**
Maurizio Tagliatela (Napoli)

09.00 **Canali ionici ed epilessia**
Federico Zara (Genova)

09.30 **Canali ionici del cloro e sindrome di Down**
Laura Cancedda (Genova)

10.00 - 10.30

Pausa



24 Novembre 2016

10.30 - 12.30 *Sala 500*

Sessione Plenaria

Gene replacement and gene editing per la terapia delle malattie genetiche

Moderatori: Nicola Brunetti Pierri (Pozzuoli, NA), Pier Franco Pignatti (Verona)

10.30 **Le prospettive della terapia genica di malattie genetiche dell'occhio**
Alberto Auricchio (Napoli)

11.00 **Adeno-associated virus vector-based gene therapy for monogenetic metabolic diseases**
Federico Mingozzi (Evry, France)

11.30 **Applicazioni per la terapia di malattie genetiche**
Claudio Mussolino (Freiburg, Germany)

12.00 **Applicazioni per la terapia per malattie onco-ematologiche**
Roberto Chiarle (Boston - Torino)

12.30 - 13.30 *Sala Londra*

Attività Societarie

Citogenetica in campo

Coordinatori: Rosario Casalone (Varese), Antonio Novelli (Roma)

Discussione casi selezionati

12.30 - 13.30

Quick Lunch

12.30 - 13.30 *Sala Madrid*

Attività Societaria

Riunione Collegio MED03

13.30 - 14.30

Workshop

Workshop Aziendali - non rientranti nell'attività formativa ECM

Sala 500

13.30 **Workshop aziendale - Con il contributo non condizionato di Agilent**

Sala Londra

13.30 **Workshop aziendale - Con il contributo non condizionato di Roche**

Sala Madrid

13.30 **Workshop aziendale - Con il contributo non condizionato di Sophia Genetics**

14.30 - 16.30 *Sala 500*

Sessione Parallela

Comunicazioni orali selezionate - Programma da definire

Moderatori: Domenico Coviello (Genova), Sabrina Giglio (Firenze)

14.30 - 16.30 *Sala Londra*

Sessione Parallela

Comunicazioni orali selezionate - Programma da definire

Moderatori: Paola Grammatico (Roma), Liborio Stuppia (Chieti)



24 Novembre 2016

14.30 - 16.30 *Sala Madrid*

Sessione Parallela

Comunicazioni orali selezionate - Programma da definire

Moderatori: Maurizio Clementi (Padova), Marcella Zollino (Roma)

16.30 - 18.30 *Sala 500*

Sessione Plenaria

Una prospettiva italiana per lo studio dei genomi

Moderatori: Giuseppe Matullo (Torino), Giuseppe Novelli (Roma)

16.30 **Introduzione**

Giuseppe Novelli (Roma)

16.45 **Whole genome sequencing experience in UK10K and beyond**

Nicole Soranzo (Cambridge, UK)

17.10 **Contributo degli isolati genetici alla sequenza di riferimento genomica italiana e allo studio delle patologie complesse**

Paolo Gasparini (Trieste)

17.35 **Un database di riferimento di dati esomici italiani, il Network for Italian Genomes**

Giorgio Casari (Milano)

18.00 **Tavola rotonda: La Genomica in Italia**

Coordinano: Giuseppe Matullo (Torino), Walter Ricciardi (Roma)

18.30 - 20.00 *Sala Londra*

Attività Societaria

Assemblea Soci SIGU

21:00

Cena Sociale

Informazioni presto disponibili



25 Novembre 2016

08.30 - 10.00 *Sala 500*

Sessione Parallela

Il Cromosoma dell'anno: Cromosoma 19

Moderatori: Maurizio Genuardi (Roma), Elisabetta Lenzini (Padova)

08.30 **Citogenetica e citogenomica del cromosoma 19**
Vanna Pecile (Trieste)

09.00 **Cromosoma 19 e cancro**
Maria Grazia Tibiletti (Varese)

09.30 **Cromosoma 19 e mutazioni dinamiche**
Annalisa Botta (Roma)

08.30 - 10.00 *Sala Londra*

Sessione Parallela

Terapie basate su oligonucleotidi

Moderatori: Alfredo Brusco (Torino), Giovanni Neri (Roma)

08.30 **Exon skipping and miRNA in frontotemporal dementia**
Michela Denti (Trento)

09.00 **Terapia della SMA**
Stefania Corti (Milano)

09.30 **The Field of Oligonucleotide Therapeutics**
Annemieke Aartsma-Rus (Leiden, The Netherlands)

10.00 - 10.30

Pausa

08.30 - 13.30 *Sala Madrid*

Sessione Parallela

Sessione SIMMESN

08.30 WS qualità SIMMESN

10.00 Coffee break

10.30 Rapporto tecnico SIMMESN

12.30 Assemblea SIMMESN

Quick Lunch



25 Novembre 2016

10.30 - 12.30 *Sala 500*

Sessione Plenaria

Non-coding mutations in inherited human diseases

Moderatori: Alfredo Ciccodicola (Napoli), Giuseppe Merla (San Giovanni Rotondo, FG)

10.30 **Overview on non-coding RNAs**

Gianluigi Condorelli (Milano)

11.00 **Non-coding RNAs in heart development and disease**

Thierry Pedrazzini (Lausanne, Swiss)

11.30 **lncRNAs in oncogenic transformation**

Ingram Iaccarino (Kiel, Germany - Napoli)

12.00 Comunicazione selezionata

12.15 Comunicazione selezionata

12.30 - 13.30 *Sala Londra*

Attività Societaria

Consulenze sul campo - L'incertezza della conoscenza è la certezza dell'ignoranza? due casi clinici

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

Discussione casi selezionati

12.30 - 13.30

Quick Lunch

13.30 - 14.30

Workshop

Workshop Aziendali - non rientranti nell'attività formativa ECM

Sala 500

13.30 **Workshop aziendale - Con il contributo non condizionato di Thermo Fisher Scientific**

Sala Londra

13.30 **Workshop aziendale - Con il contributo non condizionato di Illumina**

Sala Madrid

13.30 **Workshop aziendale - Con il contributo non condizionato di Devyser**

13.30 - 14.30 *Sala Copenaghen*

Attività Societaria

Riunione Direttori Scuole di Specializzazione

14.30 - 15.30 *Sala 500*

Sessione Plenaria

Premiazione e presentazione 5 best e-posters (5bp!)

Antonio Amoroso (Torino), Maurizio Genuardi (Roma)



25 Novembre 2016

15.30 - 17.00 *Sala 500*

Sessione Parallela

Sessione Congiunta SIGU-SIMMESN

Errori congeniti del metabolismo

Moderatori: Carlo Dionisi-Vici (Roma), Gioacchino Scarano (Benevento)

15.30 **Lo screening neonatale esteso in Italia**
Giancarlo La Marca (Firenze)

16.00 **La cute come organo bersaglio: la cutis laxa quale segno clinico espressione di una possibile malattia metabolica**
Diego Martinelli (Roma)

16.30 **Le terapie innovative nelle malattie metaboliche**
Giancarlo Parenti (Napoli)

15.30 - 17.00 *Sala Londra*

Sessione Parallela

La genetica nella pratica clinica oncologica

Moderatori: Barbara Pasini (Torino), Liliana Varesco (Genova)

15.30 **Mainstreaming cancer genetics: the UK model**
Nazneen Rahman (London, UK)

16.00 **Tumori ereditari nella pratica oncologica: sfide ed opportunità**
Stefania Sciallero (Genova)

16.30 **Medicina di precisione e tumori ereditari: quando i test genetici somatici e costituzionali si incontrano**
Aldo Scarpa (Verona)

17.00 - 17.15 *Sala 500*

Sessione Plenaria

Assegnazione e consegna Premi SIGU

I migliori contributi scientifici (poster o comunicazioni orali) parteciperanno all'assegnazione di uno dei premi previsti per il congresso 2016:

- **Premio SIGU Franca Dagna Bricarelli** - *Per la migliore comunicazione in Citogenetica*
- **Premio SIGU Claudio Castellan** - *Per la miglior comunicazione in Genetica Clinica*
- **Premio SIGU** - *Per il miglior Poster*
- **Premio RO.MA** - *Per la miglior comunicazione in Genetica Oncologica*
- **n. 3 Premi SIGU DNA Day**
- **Premio SIGU "Leopoldo Zelante"**
- **Premio "Giuseppe Pilia"** - *Per la migliore comunicazione sulle malattie complesse*
- **Premio A.Ma.R.T.I** - *Per la migliore comunicazione sulle malattie renali*

All'assegnazione dei premi potranno concorrere i giovani ricercatori di età inferiore ai 40 anni al 31 dicembre 2016 regolarmente iscritti al congresso.

Durante la Sessione Sorteggio Tablet tra tutti gli Iscritti al Congresso

17.15 - 17.30 *Sala 500*

Sessione Plenaria

Cerimonia di Chiusura Congresso



26 Novembre 2016

08.30 - 16.00 Sala Londra
Corso post congressuale

CORSO 1

Il ruolo della genetica nei disturbi dello spettro autistico e disordini correlati: dalla pratica clinica alle prospettive future

Direttori: Alfredo Brusco (Torino), Palma Finelli (Milano)

Moderatori: Palma Finelli (Milano), Mattia Gentile (Bari)

- 08.30 **Registrazione**
- 08.50 **Introduzione al corso**
- 09.00 **Sessione 1**
Introduzione dei Disturbi dello Spettro Autistico (ASD): dalla diagnosi funzionale alla valutazione genetica
- 09.00 **Definizioni e diagnosi funzionali: dal bambino alla famiglia**
Paola Visconti (Bologna)
- 09.30 **Primo incontro con il genetista clinico: condizioni mendeliane, cromosomiche o oligogeniche?**
Matteo Della Monica (Firenze)
- 10.00 **Sessione 2**
- 10.00 **Copy number variants nei disturbi dello spettro autistico e condizioni correlate**
Marco Fichera (Catania)
- 10.30 **Dalle CNV rare ai geni candidati, esperienza su una coorte di 160 pazienti ASD**
Chiara Castronovo (Milano)
- 11.00 **Coffee Break**
- 11.30 **Sessione 3**
Whole exome sequencing e nuovi geni malattia
- 11.30 **Genetics and genomics of autism spectrum disorder: embracing complexity**
Silvia De Rubeis (Roma - New York, USA)
- 12.10 **Targeted NGS vs WES/WGS: pros and cons**
Nicole De Leeuw (Nijmegen, the Netherlands)
- 12.50 **Discussione**
- 13.00 **Quick Lunch**
- 13.30 **Sessione 4**
Il punto di vista del genetista clinico: consulenze sul campo
- 13.30 - Gruppo 1 Alessandra Renieri (Siena)
- 13.50 - Gruppo 2 Maria Teresa Bonati (Milano)
- 14.10 - Gruppo 3 Pinella Failla (Troina, EN)
- 14.30 - Gruppo 4 Fiorella Gurrieri (Roma)
- 14.50 - Gruppo 5 Elisabetta Trabetti (Verona)
- 15.10 **Discussione**
- 16.00 **Chiusura dei lavori**



26 Novembre 2016

08.30 - 16.00 *Sala Madrid*
Corso post congressuale

CORSO 2 Genetica Forense

Direttori: Emiliano Giardina (Roma), Paola Grammatico (Roma)
Moderatori: Emiliano Giardina (Roma), Paola Grammatico (Roma)

- 08.30 **Registrazione**
- 09.00 **Introduzione al corso**
- 09.15 **Inquadramento giuridico dell'accertamento della parentela**
Gianni Baldini (Firenze)
- 10.00 **Il ruolo del CTU e del CTP**
Carlo Robino (Torino)
- 10.30 **Marcatori autosomici e di discendenza**
Francesco Binni (Roma)
- 11.00 **Coffee Break**
- 11.20 **L'elettroforesi capillare e l'interpretazione del profilo**
Laura Manzo (Roma)
- 11.50 **Principi biostatistici della parentela**
Silvano Presciuttini (Pisa)
- 12.15 **Applicazione della NGS nella genetica forense**
Andrea Berti (Roma)
- 13.00 **L'esperienza del Servizio di Polizia Scientifica**
Marinella La Porta (Torino)
- 13.30 **Quick Lunch**
- 14.00 **Accreditamento 17025 del laboratorio di genetica forense**
Ugo Ricci (Firenze)
- 14.30 **La relazione tecnica**
Emiliano Giardina (Roma)
- 15.00 **Il processo telematico**
Sarah Gino (Torino)
- 15.30 **Analisi critica di casi reali**
Emiliano Giardina (Roma), Paola Grammatico (Roma), Anna Lucia Nutini (Firenze)
- 16.00 **Discussione**
- 16.30 **Chiusura dei lavori**



26 Novembre 2016

08.30 - 16.00 *Sala Istanbul*
Corso post congressuale

CORSO 3

cfDNA/NIPT (Cell Free DNA/Non Invasive Prenatal Test: Prospettive e limiti)

Direttori: Elisabetta Lenzini (Padova), Marco Seri (Bologna)
Moderatori: Elisabetta Lenzini (Padova), Marco Seri (Bologna)

- 08.30 **Registrazione**
- 09.00 **Introduzione al corso**
- 09.20 **Premessa e raccomandazioni: cfDNA/NIPT per le aneuploidie cromosomiche e per le malattie mendeliane nella pratica clinica**
Maria Cristina Rosatelli (Cagliari)
- 09.50 **Screening biochimici tradizionali e basati sul Cell-free DNA per le aneuploidie fetali e ipotesi di Flow-chart integrata in diagnosi prenatale invasiva e non**
Erich Cosmi (Padova)
- 10.20 **Descrizione delle varie tecnologie di studio del cfDNA/NIPT**
Orsetta Zuffardi (Pavia)
- 10.50 **Microdelezioni e aneuploidie rare su DNA fetale circolante**
Chiara Pescucci (Firenze)
- 11.20 **Coffee Break**
- 11.40 **Applicazioni diagnostiche non cromosomiche su DNA fetale circolante**
Leonardo Salviati (Padova)
- 12.10 **Modelli di implementazione clinica del cfDNA/NIPT**
Elsa Viora (Torino)
- 12.40 **Discussione**
- 13.00 **Quick Lunch**
- 14.00 **Scelte etiche o commerciali?**
Domenico Coviello (Genova), Deborah Mascalzoni (Bolzano - Uppsala, Svezia)
- 14.30 **Tavola Rotonda**
Appropriatezza, sostenibilità ed etica di NIPT nel Sistema Sanitario Nazionale quali prospettive future?
Erich Cosmi (Padova), Domenico Coviello (Genova), Deborah Mascalzoni (Bolzano - Uppsala, Svezia), Maria Cristina Rosatelli (Cagliari), Francesca Torricelli (Firenze), Elsa Viora (Torino), Orsetta Zuffardi (Pavia)
- 15.40 **Discussione**
- 16.00 **Chiusura dei lavori**