



Società Italiana di Genetica Umana

SIGU Provider n. 877

PROGRAMMA

# XXII

## CONGRESSO NAZIONALE SIGU

2019  
13-16 Novembre

# R O M A

*Auditorium  
della Tecnica*

un evento  
organizzato da



**BIOMEDIA**  
La condivisione del sapere

con il patrocinio di:



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore



SAPIENZA  
UNIVERSITÀ DI ROMA



TOR VERGATA  
UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA



FISMELAB

FEDERAZIONE DELLE SOCIETÀ SCIENTIFICHE ITALIANE  
NEL SETTORE DELLA MEDICINA DI LABORATORIO



# XXII



## CONGRESSO NAZIONALE SIGU

ROMA 2019

13-16 NOVEMBRE



### INDICE

Presidente, Comitati, Segreteria Organizzativa	<i>pag. 2</i>
Coordinatori, Moderatori, Relatori	<i>pag. 5</i>
Programma Scientifico	
▶ <b>Mercoledì 13 novembre</b>	<i>pag. 12</i>
▶ <b>Giovedì 14 novembre</b>	<i>pag. 16</i>
▶ <b>Venerdì 15 novembre</b>	<i>pag. 21</i>
Corsi Post Congressuali	
▶ <b>Sabato 16 novembre</b>	<i>pag. 23</i>
Simposi - non accreditati ECM	<i>pag. 29</i>
Informazioni generali	<i>pag. 33</i>



XXII



CONGRESSO NAZIONALE SIGU

## **PRESIDENTE DEL CONGRESSO**

### **Maurizio Genuardi**

*Istituto Medicina Genomica  
Università Cattolica del Sacro Cuore  
Largo F. Vito 1  
00168 Roma*

## **PRESIDENTE ELETTO**

*Achille Iolascon (Napoli)*

## **SEGRETARIO E TESORIERE**

*Daniela Giardino (Milano)*

## **CONSIGLIO DIRETTIVO**

*Paolo Gasparini (Trieste)  
Paola Ghiorzo (Genova)  
Paola Grammatico (Roma)  
Angela Ragusa (Catania)  
Sabine Stioui (Rozzano, MI)  
Liborio Stuppia (Chieti)*

## **COMITATO SCIENTIFICO DEL CONGRESSO**

*Marco Tartaglia (Roma) - Coordinatore*

*Sandro Banfi (Napoli)  
Giovanni Battista Ferrero (Torino)  
Clara Bonaglia (Bosisio Parini, LC)  
Alfredo Brusco (Torino)  
Nadia Guglielmina Ranzani (Pavia)  
Andrea Riccio (Napoli)  
Corrado Romano (Troina)*

In Rappresentanza  
Del Consiglio Direttivo  
*Paolo Gasparini (Trieste)  
Paola Ghiorzo (Genova)*

## **SEGRETERIA ORGANIZZATIVA**



BiomeDIA srl  
Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
tel.: 02/45498282  
e-mail: [congressosigu@biomeDIA.net](mailto:congressosigu@biomeDIA.net)  
[congresso.sigu.net](http://congresso.sigu.net)

## **SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA**

Segreteria di Presidenza  
e-mail: [sigu@biomeDIA.net](mailto:sigu@biomeDIA.net)  
Tel. 02.45498282



*Cari Soci e cari tutti partecipanti al XXII Congresso Nazionale SIGU, è con grande piacere che, a nome del Consiglio Direttivo della SIGU e del Comitato Scientifico del Congresso, vi ringrazio per aver scelto di prender parte al principale evento scientifico organizzato annualmente della nostra Società, che si svolge a Roma presso l'Auditorium della Tecnica dal 13 al 15 Novembre.*

*Come di consueto, il programma è stato sviluppato dal Comitato Scientifico partendo dalle proposte pervenute dai Soci e dai suoi componenti, ed è articolato in sessioni plenarie e parallele, alle quali si accompagneranno altre attività societarie, tra cui le riunioni dei gruppi di lavoro, fulcro dell'attività della nostra Società.*

*Saranno presenti illustri relatori nazionali e internazionali, che forniranno gli ultimi aggiornamenti su diversi ambiti della ricerca genomica e post-genomica, tra cui nuove terapie per malattie rare, l'editing genomico, il carico mutazionale, modelli di patologie genetiche. Sarà dato anche spazio alla presentazione e discussione di particolari situazioni e casi clinici, per evidenziare la complessità delle problematiche che si sono affacciate nell'era genomica. Avremo anche la consueta sessione sul cromosoma dell'anno, dedicata all'ultimo autosoma, il cromosoma 22, ricco di patologie che hanno fornito spunti importanti per la conoscenza di meccanismi molecolari e patogenetici di malattia.*

*Come d'abitudine, ai lavori ufficiali del Congresso faranno seguito i corsi post-congressuali, che saranno focalizzati su specifiche tematiche al fine di fornire aggiornamenti teorico-pratici utili per gli operatori sanitari nel settore della Genetica Medica.*

*La sede del Congresso a Roma è situata nel quartiere EUR, raggiungibile con metropolitana e non lontano dall'aeroporto di Fiumicino. La serata sociale si svolgerà nel centro storico in una location di particolare prestigio e interesse artistico, il Chiostro del Bramante, e darà la possibilità di visitare un'interessante mostra, organizzata in collaborazione con la Tate Modern Gallery.*

*Ci aspettiamo quindi che sarete veramente in molti a partecipare al ventiduesimo Congresso Scientifico SIGU, dove potremo ascoltare importanti novità scientifiche, incontrare colleghi e amici, e godere le bellezze e i piaceri che offre la nostra Capitale!*

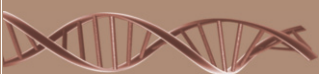
**Maurizio Genuardi**





# *Coordinatori, Moderatori, Relatori*

---



**Amoroso Antonio**

*Torino*

**Auricchio Alberto**

*Napoli*

**Banfi Sandro**

*Roma*

**Bartuli Andrea**

*Roma*

**Battistuzzi Linda**

*Genova*

**Bedeschi Maria Francesca**

*Milano*

**Bertini Enrico**

*Roma*

**Bessereau Jean-Louis**

*Villeurbanne, FR*

**Bianchi Laura**

*Siena*

**Bianchi Vera**

*Milano*

**Bonaglia Maria Clara**

*Bosisio Parini, LC*

**Brusco Alfredo**

*Torino*

**Capalbo Antonio**

*Roma*

**Cremers Frans**

*Nimega, NL*

**Dallapiccola Bruno**

*Roma*

**De Baere Elfride**

*Gent, BE*

**De Santis Lucia**

*Milano*

**Del Bene Filippo**

*Parigi, FR*

**Della Monica Matteo**

*Firenze*

**Delledonne Massimo**

*Verona*

**Di Gaetano Cornelia**

*Torino*

**Di Maria Emilio**

*Genova*

**Dionisi Vici Carlo**

*Roma*

**Einaudi Silvia**

*Torino*

**Ferrero Enza**

*Torino*

**Ferrero Giovanni Battista**

*Torino*

**Franco Brunella**

*Napoli*

**Frebourg Thierry**

*Rouen, FR*





**Garagnani Paolo**

*Bologna*

**Gasparini Paolo**

*Trieste*

**Gentile Mattia**

*Bari*

**Gentilini Davide**

*Cusano Milanino, MI*

**Genuardi Maurizio**

*Roma*

**Ghiorzo Paola**

*Genova*

**Giardino Daniela**

*Milano*

**Godino Lea**

*Bologna*

**Goriely Anne**

*Oxford, UK*

**Grammatico Paola**

*Roma*

**Grati Francesca Romana**

*Busto Arsizio, VA*

**Gurrieri Fiorella**

*Roma*

**Herbig Alexander**

*Jena, DE*

**Hoogerbrugge Nicoline**

*Nijmegen, NL*

**Iolascon Achille**

*Napoli*

**Kyrousi Christina**

*Monaco di Baviera, DE*

**Larizza Lidia**

*Milano*

**Lattanzi Giovanna**

*Bologna*

**Lee-Six Henry**

*Hinxton, UK*

**Lenzini Elisabetta**

*Padova*

**Lorenzato Annalisa**

*Torino*

**Lucarelli Marco**

*Roma*

**Lucci Cordisco Emanuela**

*Roma*

**Lupianez Dario**

*Berlino, DE*

**Martinelli Diego**

*Roma*

**Martinelli Simone**

*Roma*

**Matullo Giuseppe**

*Torino*

**Maule Giulia**

*Trento*



**Mecucci Cristina**

*Perugia*

**Morozova Irina**

*Zurigo, CH*

**Neri Giovanni**

*Roma*

**Nigro Vincenzo**

*Napoli*

**Novelli Antonio**

*Roma*

**Novelli Giuseppe**

*Roma*

**Parma Pietro**

*Milano*

**Pellegata Natalia**

*Neuherberg, DE*

**Petrini Carlo**

*Roma*

**Pignatti Pier Franco**

*Verona*

**Pistoi Sergio**

*Arezzo*

**Pizzuti Antonio**

*Roma*

**Pompili Eva**

*Bologna*

**Ragusa Angela**

*Catania*

**Ranzani Guglielmina Nadia**

*Pavia*

**Razzaboni Elisabetta**

*Modena*

**Renieri Alessandra**

*Siena*

**Resta Nicoletta**

*Bari*

**Riccio Andrea**

*Napoli*

**Rivolta Carlo**

*Losanna*

**Rizzo Giuseppe**

*Moscow, RU*

**Rodriguez-Viciano Pablo**

*London, UK*

**Romano Corrado**

*Troina, EN*

**Salviati Leonardo**

*Padova*

**Sanguolo Federica**

*Roma*

**Scarano Gioacchino**

*Benevento*

**Stioui Sabine**

*Rozzano*

**Stuppia Liborio**

*Chieti*



**Tagliafico Enrico**

*Modena*

**Tartaglia Marco**

*Roma*

**Tibiletti Maria Grazia**

*Varese*

**Torrente Isabella**

*Roma*

**Turchetti Daniela**

*Bologna*

**Ubaldi Filippo Maria**

*Roma*

**Varesco Liliana**

*Genova*

**Vissers Lisenka**

*Nimega, NL*

**Weitzel Jeffrey N.**

*Duarte, CA - USA*

**Zampino Giuseppe**

*Roma*

**Zanini Beatrice**

*Genova*

**Zinzi Paola**

*Roma*

**Zuccarello Daniela**

*Padova*

**Zuffardi Orsetta**

*Pavia*







# Programma Scientifico

---



09.30 -13.30

**SESSIONE SPECIALE  
INCONTRO SIGU-SCUOLE**

*Coordinatori: Alfredo Brusco (Torino), Fiorella Gurrieri (Roma),  
Beatrice Zanini (Genova)*

09.30

Sala A

Saluti di benvenuto del Presidente  
Introduzione

10.00-13.00

Sala

IL - MN - Q

**Gli studenti saranno suddivisi in tre gruppi e ad ogni turno cambieranno sala**

*Tutte le sessioni avranno attività interattive con l'assistenza di esperti*

10.00-10.45

**1° Breakout**
**Estrazione di DNA**

Cornelia Di Gaetano

**Elettroforesi su gel di agarosio e analisi dei frammenti**

Alfredo Brusco

**Il sequenziamento del DNA**

Massimo Delledonne

11.00-11.45

**2° Breakout**

12.00-12.45

**3° Breakout**

Sala A

**Chiusura Incontro SIGU-Scuole**
***Si ringrazia per la collaborazione:***

*Alessia Azzarà, Cristina Beltrami, Irene Bottillo, Martina Di Rocco,  
Silvia Frangella, Marta Kissopoulos, Luigi Laino, Giuseppe Marangi,  
Veronica Nobile, Marzia Rossato, Erika Zara*



- 09:00-10:00  
Auditorium  
**Sessione non accreditata ECM**  
**RIUNIONI GdL**  
CITOGENETICA e CITOGENOMICA
- 09:00-10:00  
Sala Pininfarina  
**RIUNIONI GdL**  
EPIGENETICA
- 09:00-10:00  
Sala GH  
**RIUNIONI GdL**  
FARMACOGENOMICA
- 09:00-10:00  
Sala 6  
Dell'Architettura  
**SIFC - Presentazione del Documento Consensus 2019 per l'analisi genetica in fibrosi cistica**  
*A cura di: Marco Lucarelli e Angela Ragusa*
- 10:00-11:00  
Auditorium  
**RIUNIONI GdL**  
GENETICA CLINICA
- 10:00-11:00  
Sala Pininfarina  
**RIUNIONI GdL**  
GENETICA ONCOLOGICA
- 10:00-11:00  
Sala GH  
**RIUNIONI GdL**  
GENETICA MOLECOLARE
- 10:00-11:00  
Sala 6  
Dell'Architettura  
**RIUNIONI GdL**  
GENETICA FORENSE
- 11.00-12.00  
**RIUNIONE GdL SIGU SANITA'**
- 12.00-13.00  
**SESSIONE CONGIUNTA** – coordinatori di tutti i GdL  
*Moderatore: Maurizio Genuardi*
- 13.30-14.30  
**APERTURA CONGRESSO**  
**Saluto del presidente e delle autorità**  
**Premiazione DNA day**
- 14.30-16.00  
**I SESSIONE PLENARIA**  
**OPENING LECTURE**  
*Moderatori: Maurizio Genuardi, Marco Tartaglia*
- Precision Genetics: the intimate connection required between diagnosis and research**  
*Lisenka Vissers*





- C001** Progetto RARE (Rapid Analysis for Rapid carE): valutazione dell'utilità clinica dell'analisi dell'esoma (WES) in urgenza in Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica. Risultati preliminari.  
*L. Pezzani, A. Cereda, L. Pezzoli, M. Pingue, A. Scatigno, D. Marchetti, A. R. Lincesso, L. Perego, S. Maitz, M. F. Bedeschi, A. Selicorni, L. Spaccini, F. M. Castoldi, L. Colombo, P. Bini, C. Fossati, G. Mangili, E. Bonanomi, M. Iacone*
- C002** Undiagnosed syndromic cases solved by whole-genome sequencing: clinical and diagnostic implications  
*F. Sirchia, D. Carli, E. Giorgio, L. Sorasio, F. Faletta, A. Fabretto, F. Guidolin, V. Antona, J. W. Belmont, R. J. Taft, J. Ortega, A. Scocchia, G. B. Ferrero, P. Gasparini, A. Brusco*
- C003** A novel disorder involving dyshematopoiesis, inflammation and HLH due to aberrant CDC42 function  
*S. Coppola, M. T. Lam, O. H. Krumbach, G. Prencipe, A. Insalaco, C. Cifaldi, I. Brigida, E. Zara, S. Scala, S. Martinelli, M. DiRocco, A. Pascarella, M. Niceta, F. Pantaleoni, A. Ciolfi, A. F. Carisey, M. Akbarzadeh, L. Farina, L. Pannone, A. C. Horne, A. Finocchi, F. Locatelli, C. Cancrini, A. Aiuti, M. R. Ahmadian, J. S. Orange, F. De Benedetti, M. Tartaglia*
- 16.00-17.30 **II SESSIONE PLENARIA - MIGLIORI COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE**  
*Moderatori: Achille Iolascon, Giovanni Neri*
- C004** The human-specific BOLA2 duplication modifies iron homeostasis and anemia predisposition in chromosome 16p11.2 autism patients  
*G. Giannuzzi, P. Schmidt, E. Porcu, G. Willemin, K. Munson, X. Nuttle, R. Earl, J. Chrast, K. Hoekzema, D. Risso, K. Mannik, P. De Nittis, E. Baratz, 16p11.2 Consortium, Y. Herault, X. Gao, C. Philpott, R. Bernier, Z. Kutalik, M. Fleming, E. Eichler, A. Reymond*
- C005** miR-181a/b Downregulation Protects From Mitochondria-associated Neurodegeneration by enhancing mitochondrial biogenesis and mitophagy  
*A. Indrieri, S. Carrella, A. Spaziano, A. Romano, E. Marrocco, E. Fernandez-Vizarra, S. Barbato, M. Pizzo, Y. Ezhova, F. Golia, L. Ciampi, R. Tamaro, N. Giordano, A. Carboncino, R. Flavell, M. Zeviani, E. De Leonibus, E. M. Surace, S. Banfi, B. Franco*
- C006** Loss of ER and nuclear envelope-associated neutral sphingomyelinase SMPD4 causes microcephaly, congenital arthrogryposis and severe neurodevelopmental disorder  
*P. Magini, D. J. Smits, L. Vandervore, R. Schot, M. Columbaro, M. van der Ent, F. Palombo, M. H. Lequin, M. Dremmen, M. C. Y. de Wit, M. Severino, M. T. Divizia, P. Striano, N. Ordonez-Herrera, A. Alhashem, M. Al Ghamdi, J. Demmers, P. J. van der Spek, M. Seri, R. W. Stottmann, R. B. Hufnagel, D. Aljeaid, W. Wiszniewski, M. Laure-Kamionowska, F. S. Alkuraya, H. Akleh, V. Stanley, M. S. Zaki, G. M. Mirzaa, T. Pippucci, M. Fornerod, G. M. S. Mancini*





**C007** Evaluation of the efficacy of gene therapy in a novel large animal model of Stargardt disease  
*I. Trapani, E. Pugni, M. Lupo, C. Iodice, C. Gesualdo, S. Rossi, F. Simonelli, M. L. Bacci, C. Galli, A. Auricchio*

**C008** An innovative dual-reporter cell line to identify protein level modulators in drug-repositioning for rare genetic diseases: a proof-of-principle in Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD)  
*E. Giorgio, E. Pesce, E. Pozzi, E. Sondo, M. Ferrero, G. Borrelli, E. Della Sala, N. Pedemonte, A. Brusco*

**C009** PLS1, encoding plastin-1, causes autosomal dominant (AD) non-syndromic hearing loss in three families of European ancestry  
*G. Girotto, A. Morgan, D. C. Koboldt, E. S. Barrie, E. R. Crist, G. García García, M. Mezzavilla, F. Faletra, T. Mihalic Mosher, R. K. Wilson, C. Blanchet, K. Manickam, A. Roux, D. Dell'Orco, P. Gasparini*

17.30-18.15 Sessione visione Poster *Pari*

18.15-19.00 Sessione visione Poster *Dispari*

19.00-20.30 **III SESSIONE PLENARIA**  
**CROMOSOMA DELL'ANNO - Cromosoma 22**  
*Moderatori: Giuseppe Novelli, Corrado Romano*

### **La storia del cromosoma 22**

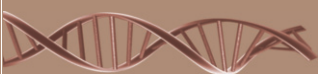
*Bruno Dallapiccola*

### **La sindrome di Phelan-McDermid**

*Maria Clara Bonaglia*

### **Traslocazioni reciproche. Cromosoma Phidalephia e altro**

*Cristina Mecucci*



08.45-10.15  
Sala Pininfarina

*Sessione non accreditata ECM*

**IV SESSIONE PARALLELA  
DISORDES OF SEX DEVELOPMENT**

*Moderatori: Paola Grammatico, Achille Iolascon*

**Alterazioni di geni e elementi regolatori nei disordini dello sviluppo sessuale**

*Orsetta Zuffardi*

**Disordini e genetica dello sviluppo sessuale nei mammiferi di interesse zoo-economico**

*Pietro Parma*

**Diagnosi e gestione dei pazienti con disordini del differenziamento sessuale**

*Silvia Einaudi*

08.45-10.15  
Sala GH

*Sessione non accreditata ECM*

**V SESSIONE PARALLELA  
MUTATION AND EPIMUTATION LOAD IN NORMAL TISSUE**

*Moderatori: Giuseppe Matullo, Pier Franco Pignatti*

**Genetics and epigenetics of healthy ageing**

*Paolo Garagnani*

**Population dynamics of normal human blood inferred from somatic mutations**

*Henry Lee-Six*

**Fetal environment and stochastic epigenetic mutations at birth: role of epigenetic early events in chronic diseases**

*Davide Gentilini*

08.45-10.15  
Auditorium

*Sessione non accreditata ECM*

**VI SESSIONE PARALLELA  
INTEGRATED GERMLINE AND SOMATIC VARIANT ANALYSIS IN CANCER GENOMICS**

*Moderatori: Paola Ghiorzo, Emanuela Lucci Cordisco*

**Tracking tumor evolution in time and space**

*Annalisa Lorenzato*

**Incidental germline pathogenic variants in cancer patients undergoing cell-free circulating tumor DNA Sequencing**

*Jeffrey N. Weitzel*

**Germline vs. somatic testing upfront in clinical practice**

*Maria Grazia Tibiletti*

10.15-11.00

Pausa e visione poster



11.00-12.30

Auditorium

*Sessione non accreditata ECM***VII SESSIONE PARALLELA****ONCOGENESIS AND DEVELOPMENTAL DISORDERS***Moderatori: Giovanni Battista Ferrero, Fiorella Gurrieri***The selfish testis: a story of old men, new mutations and human disease***Anne Goriely***Overgrowth syndromes and epigenetic dysregulation: a link between developmental disorders and oncogenesis***Manuela Priolo***The PI3K/Akt/mTOR signaling pathway in human disease***Nicoletta Resta*

11.00-12.30

Sala Pininfarina

*Sessione non accreditata ECM***VIII SESSIONE PARALLELA****NUCLEAR LAMINA, CHROMATIN REMODELING AND GENE EXPRESSION CONTROL***Moderatori: Maria Clara Bonaglia, Andrea Riccio***The nuclear lamina as a guardian of cellular responses and genome integrity: the paradigm of laminopathies***Giovanna Lattanzi***Structural variation in the 3D genomic era: implications for disease and evolution***Dario Lupianez***Lamin defects and rare diseases: a proteomic overview***Laura Bianchi*

11.00-12.30

Sala GH

*Sessione non accreditata ECM***IX SESSIONE PARALLELA****HEREDITARY MULTITUMOR SYNDROMES***Moderatori: Lidia Larizza, Nadia Ranzani***Multiple endocrine neoplasia syndromes: lessons learned from animal models***Natalia S. Pellegata***Phenotypic and molecular aspects of the novel NTHL1 multi-tumor syndrome***Nicoline Hoogerbrugge***From Li-Fraumeni syndrome to TP53-related inherited tumours***Thierry Frebourg*

12.30-13.30

Pausa e poster view





- 13.30-14.30 SIMPOSI - non accreditati ECM\*
- 14.30-16.00 **X SESSIONE PLENARIA**  
 Auditorium **EVOLUTION, GENOMES AND MEDICINE**  
 Moderatori: Antonio Amoroso, Alfredo Brusco
- Darwinian (Evolutionary) Medicine**  
 Enza Ferrero
- Microbial archeogenomics**  
 Alexander Herbig
- Molecular pathways in human evolution**  
 Irina Morozova
- 16.00-16.30 Pausa
- Sessione non accreditata ECM*
- 16.30-18.00 **XI SESSIONE PARALLELA - COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE**  
 Sala GH Moderatori: Angela Ragusa, Federica Sangiuolo
- C010** Activating Mutations of RRAS2 Are a Rare Cause of Noonan Syndrome  
*F. Pantaleoni, Y. Capri, E. Flex, O. Krumbach, G. Carpentieri, S. Cecchetti, C. Lißewski, S. Rezaei Adariani, D. Schanze, J. Brinkmann, J. Piard, F. R. Lepri, E. S. Goh, K. Chong, E. Stieglitz, J. Meyer, A. Kuechler, N. Bramswig, S. Sacharow, M. Strullu, Y. Vial, C. Vignal, G. Kensah, G. Cuturilo, N. Kazemineh Jasemi, R. Dvorsky, K. Monaghan, H. Cave, A. Verloes, M. R. Ahmadian, M. Tartaglia, M. Zenker*
- C011** The ciliary protein ofd1 is a novel player of the selective autophagy: implications for renal cystic disease  
*M. Morleo, S. Brillante, U. Formisano, L. Ferrante, D. Iaconis, A. S. Maione, E. Damiano, E. V. Polishchuk, R. Tammara, C. Settembre, B. Franco*
- C012** Zimmermann-Laband syndrome is caused by defective lysosomal activity due to altered ATP6 function  
*G. Carpentieri, R. Onesimo, V. Morbidoni, S. Paolacci, A. Ciolfi, S. Pizzi, C. Leoni, V. Caputo, K. Kutsche, G. Bocchinfuso, L. Stella, L. Salviati, G. Zampino, E. Flex, M. Tartaglia*
- C013** Dominant Noonan syndrome-causing LZTR1 mutations specifically affect the Kelch domain substrate-recognition surface and enhance RAS-MAPK signaling  
*M. Motta, M. Fidan, E. Bellacchio, F. Pantaleoni, C. Mancini, K. Schneider-Heieck, S. Coppola, E. Zara, G. Borck, L. Salviati, M. Zenker, I. C. Cirstea, M. Tartaglia*
- C014** Mutazioni de novo di SOX4 causano disabilità intellettiva e caratteristici dismorfismi  
*C. Graziano, V. Lefebvre, J. Smith, A. McNeill, T. Pippucci*

\*vedi pagina 29



- C015** Cell modelling to study the severe bradycardia caused by GNB5 in IDDCA syndrome  
*N. Malerba, P. Benzoni, G. M. Squeo, F. Giannetti, B. Augello, A. Barbuti, G. Merla*
- 16.30-18.00**  
 Sala Pininfarina
- XII SESSIONE PARALLELA**  
**Comunicazioni Orali selezionate**  
*Moderatori: Daniela Giardino, Sabine Stioui*
- C016** Family-based whole exome sequencing allows a 27% diagnostic yield in patients with autism spectrum disorder  
*D. Carli, E. Giorgio, L. Pavinato, E. Riberi, P. Di Martino, A. Bruselles, S. Cardaropoli, A. Mussa, A. Pelle, G. Mandrile, V. Antona, L. Sorasio, E. Biamino, E. F. Belligni, S. Volpe, F. Sirchia, I. Bagnasco, C. Arduino, G. Zacchetti, V. G. Naretto, G. Gai, A. Zonta, E. Grosso, C. Davico, R. Keller, T. Pippucci, M. Tartaglia, S. De Rubeis, A. Brusco, G. B. Ferrero*
- C017** Mutations of the subcortical maternal complex and imprinting disorders: an expanding range of mechanisms and phenotypes  
*A. Sparago, A. Verma, L. Pignata, Z. Anvar, S. Russo, L. Calzari, M. G. Patricelli, D. Mackay, G. Kelsey, F. Cerrato, M. V. Cubellis, A. Riccio*
- C018** Unraveling the genetic background of early-onset type 2 diabetes: a step forward toward precision medicine  
*S. Pezzilli, M. Tohidirad, T. Biagini, L. Mercuri, F. Alberico, M. G. Scarale, M. Garofolo, G. C. Mannino, O. Lamacchia, T. Filardi, F. Andreozzi, M. G. Baroni, R. Buzzetti, M. G. Cavallo, M. Copetti, E. Cossu, P. D'angelo, S. De Cosmo, L. Di Mauro, F. Leonetti, S. Morano, L. Morviducci, P. Pozzilli, G. Pugliese, G. Sesti, G. Penno, T. Mazza, V. Trischitta, S. Prudente*
- C019** SINEUP, a modular long non-coding RNA technology to possibly treat haploinsufficiency-induced Autism Spectrum disorders (ASD): first evidences of CHD8 rescue  
*F. Di Leva, M. Arnoldi, A. Barbieri, G. Alvari, A. Messina, M. E. Castellini, S. Casarosa, G. L. Carvill, S. Zucchelli, S. Gustincich, M. Biagioli*
- C020** We are all experiments of nature: the fascinating role of Human Knockouts (HKO)  
*B. Spedicati, R. Palmisano, M. Cocca, C. Barbieri, F. Sirchia, M. Mezzavilla, A. Morgan, F. Faletra, P. Gasparini, G. Giroto*
- C021** TBCD/TBCE Mutations in Neurons Impair Neuronal Progenitor Proliferation and Differentiation in a hiPSC Model of Tubulinopathies  
*C. Compagnucci, E. Flex, A. Sferra, V. Magliocca, R. Borghi, F. Benigni, S. Petrini, E. Bertini, M. Tartaglia*



16.30-18.00

Auditorium

*Sessione non accreditata ECM*
**XIII SESSIONE PARALLELA  
URGENZE IN GENETICA**

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

**Esperienza di urgenze di diagnosi prenatale**

*Giuseppe Rizzo*

**Esperienza di urgenze in patologie metaboliche neonatali**

*Leonardo Salviati*

**Presentazione di casi selezionati**

*Mattia Gentile, Leonardo Salviati, Giuseppe Rizzo*

C022

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

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

C023

Diagnosi genetica in prenatale: a ciascuno il suo

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

C024

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

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

C025

Diagnosi genetica preimpianto (PGT) per traslocazione bilanciata paterna complicata dalla presenza di una delezione in Xp22.31 materna

*D. Zuccarello, C. Patassini, L. Girardi, A. Capalbo*

18.30-19.30

*Sessione non accreditata ECM*

Assemblea Soci



09.00-10.30

Auditorium

**XIV SESSIONE PLENARIA****GENOMICA SUL CAMPO: COSA PUÒ NASCONDERSI DIETRO UN ESOMA NEGATIVO***Moderatori: Mattia Gentile, Marco Tartaglia***Presentazione di casi clinici selezionati**

10.30-11.00

Pausa

*Sessione non accreditata ECM*

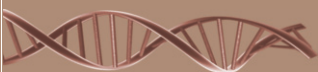
11.00-12.30

Sala GH

**XV SESSIONE PARALLELA****TERAPIE BASATE SULL'EDITING GENOMICO DELLA LINEA GERMINALE – SIAMO PRONTI?***Moderatori: Antonio Pizzuti, Liborio Stuppia***Il DNA incontra Facebook: l'editing al tempo della consumer genomics***Sergio Pistoì***Precision genome editing with CRISPR: advances and opportunities in gene therapy***Giulia Maule***Aspetti etici del gene editing della linea germinale***Carlo Petrini**Sessione non accreditata ECM*

11.00-12.30

Sala Pininfarina

**XVI SESSIONE PARALLELA****GENETIC MODELS***Moderatori: Brunella Franco, Simone Martinelli***Cerebral organoids as a model for human brain development and neurodevelopmental disorders***Christina Kyrousi***Neuronal circuits development in zebrafish***Filippo Del Bene***Modelling physiological and pathological synapses in *Caenorhabditis elegans****Jean-louis Bessereau*



11.00-12.30

Auditorium

*Sessione non accreditata ECM*
**XVII SESSIONE PARALLELA CONGIUNTA SIGU - SIMGePeD  
TERAPIE INNOVATIVE**
Moderatori: *Andrea Bartuli, Paolo Gasparini*
**Terapie innovative nelle malattie neuromuscolari**
*Enrico Bertini*
**Terapia genica in vivo per malattie ereditarie**
*Alberto Auricchio*
**Riposizionamento di farmaci**
*Giuseppe Zampino*

12.30-13.30

Pausa e poster view

13.30-14.30

SIMPOSI - non accreditati ECM\*

14.30-16.00

**XVIII SESSIONE PLENARIA**
**BEYOND THE EXOME: DISSECTING THE "MISSING PATHOGENESIS" OF  
MENDELIAN DISEASES**
Moderatori: *Sandro Banfi, Vincenzo Nigro*
**Genomic and transcriptomic variant landscape of ABCA4 - associated  
Stargardt disease**
*Frans Cremers*
**Deciphering cis-regulatory landscapes to understand missing  
heritability in Mendelian diseases: eye diseases as an example**
*Elfride De Baere*
**A frequent variant in the Japanese population determines quasi-  
Mendelian inheritance of a rare retinal ciliopathy**
*Carlo Rivolta*

16.00-17.00

**Chiusura congresso e premiazioni**
**RIUNIONI**

Mercoledì 13 novembre 2019 - Sala 6 dell'Architettura

17:30-18:30

**Riunione Responsabili Unità genetica Medica**

Giovedì 14 novembre 2019 - Sala A

12:30-13:30

**Riunione Collegio allargato docenti MED/03**

Sala 3

13:30-14:30

**Riunione Collegio I fascia docenti MED/03**

Venerdì 15 novembre 2019 - Sala 3

12:30-13:30

**Riunione Direttori Scuole di Specializzazione**

\*vedi pagina 29

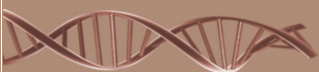






# Corsi Post Congressuali

---



Sala Q

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

09.00-9.15

 Introduzione al Corso  
 Corrado Romano, Daniela Turchetti

**Sessione 1: Fondamenti teorici e applicazioni in Genetica Clinica**

09.15-9.45

 Medicina centrata sul paziente, ascolto empatico  
 Elisabetta Razzaboni

09.45-10.15

 Comunicare il rischio; comunicare le brutte notizie  
 Paola Zinzi

10.15-10.45

 Implicazioni etiche della comunicazione in consulenza genetica  
 Linda Battistuzzi

10.45-11.15

 Il ruolo del Genetic Nurse  
 Lea Godino

11.15-11.30

Discussione

11.30-12.00

Pausa

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

12.00-12.45

 Valutazione e comunicazione del rischio in Genetica Oncologica  
 Liliana Varesco, Elisabetta Razzaboni

12.45-13.30

 Percorsi integrati di consulenza genetica e psicologica  
 per i test genetici presintomatici  
 Paola Zinzi

13.30-14.00

Pausa

14.00-14.45

 Valutazione e comunicazione del rischio in Genetica Prenatale  
 Matteo Della Monica, Elisabetta Razzaboni

14.45-15.30

 Diagnosi, incertezze e risk assessment in Dismorfologia  
 Maria Francesca Bedeschi, Paola Zinzi

15.30-16.00

Pausa

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

16.00-17.00

Tutti i docenti

17.00

 Conclusioni  
 Corrado Romano e Daniela Turchetti


Sala GH

**CORSO POST 2****SCREENING GENETICI: DALL'EPOCA PRECONCEZIONALE AL POST-NATALE  
EVOLUZIONE DELLE TECNICHE E NUOVE SFIDE DI INTERPRETAZIONE**

- 08.30-08.45 Registrazione partecipanti
- 08.45-09.00 Introduzione al corso e suddivisione in squadre  
*Francesca Romana Grati, Antonio Novelli, Daniela Zuccarello*
- 09.00-10.15 **CARRIER SCREENING PRECONCEZIONALE**  
*Provokers: Gioacchino Scarano, Daniela Zuccarello*
- 09.00 Overview  
*Antonio Capalbo*
- 09.15 Consulenza genetica e gestione clinica  
*Vera Bianchi*
- 09.30 Due casi clinici con management proposto dalle squadre  
*Antonio Capalbo, Vera Bianchi*
- 09.50 Discussione e votazione dei Provokers
- 10.15-11.30 **SCREENING PREIMPIANTO PER ANEUPLOIDIE (PGT-A)**  
*Provokers: Lucia De Santis, Alessandra Renieri*
- 10.15 Overview  
*Filippo Maria Ubaldi*
- 10.30 Consulenza genetica e gestione clinica  
*Daniela Zuccarello*
- 10.45 Due casi clinici con management proposto dalle squadre  
*Filippo Maria Ubaldi, Daniela Zuccarello*
- 11.05 Discussione e votazione dei Provokers
- 11.30-12.00 Pausa
- 12.00-13.15 **SCREENING PRENATALE (NIPT)**



*Provokers: Mattia Gentile, Giuseppe Rizzo*

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



## PREMI

**I migliori contributi scientifici (poster o comunicazioni orali) parteciperanno all'assegnazione di uno dei premi previsti per il congresso 2019:**

**Premio SIGU Claudio Castellan**

Per il miglior contributo in Genetica Clinica

**Premio SIGU Franca Dagna Bricarelli**

Per il miglior contributo in Citogenetica/Citogenomica

**Premi Migliori Poster**

5 Premi SIGU

**Premio A.Ma.R.T.I**

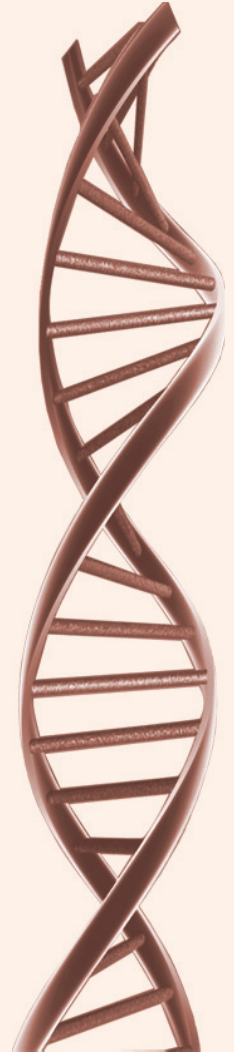
Per il miglior contributo sulle malattie renali dell'infanzia

**Premio "Giuseppe Pilia"**

Per il miglior contributo sulle malattie complesse

*All'assegnazione dei premi potranno concorrere i giovani ricercatori di età inferiore ai 40 anni al 31 dicembre 2019 regolarmente iscritti al congresso.*

**Durante la Sessione verrà sorteggiato un Tablet tra tutti gli iscritti al Congresso presenti in Sala**





## SERATA SOCIALE - 14 NOVEMBRE 2019

Presso

CHIOSTRO DEL BRAMANTE

Arco della Pace 5, Roma

[www.chiostrodelbramante.it](http://www.chiostrodelbramante.it)

Cena a buffet in piedi e Visita in esclusiva della mostra in corso  
BACON, FREUD, LA SCUOLA DI LONDRA

*Possibilità di visitare la mostra con audioguida*

Quota serata Sociale

€ 50,00 + IVA = 61,00

Quota serata Sociale speciale "giovani under 35"

€ 30,00 + IVA = 36,60

Evento a numero chiuso. Prenotazione obbligatoria. Posti limitati

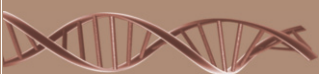
### COME PARTECIPARE

Dopo aver acquistato il servizio, ritira il voucher al desk di segreteria in sede congressuale



## **Simposi - *Non Accreditati ECM***

---



**Govedi 14 novembre 2019**

**13.30-14.30**

Auditorium

Con il contributo non condizionante di ILLUMINA

**IL GENOMA COMPLETO E L'ODISSEA DIAGNOSTICA DELLE MALATTIE RARE**

Moderatore: Antonio Novelli (Roma)

**Sequenziamento esomico e genomico nella clinica: esperienza con famiglie di malati rari**

Sofia Douzgou (Manchester, UK)

**Malattie rare: esperienza della Genetica Medica Senese e interazione con Solve-RD Project**

Alessandra Renieri (Siena)

Sala Pininfarina

Con il contributo non condizionante di THERMOFISHER / LIFE TECHNOLOGIES

**GENOMICS INTO THE CLINIC**

Moderatore: Alberto Madini (Monza)

**Genomics lab of the future: Introducing new product innovations and solutions**

Alberto Madini (Monza)

**Identification and characterisation of novel genetic variants and their associated phenotypes by exome sequencing**

Giuseppe Marangi (Roma)

**Tracking cardiovascular biomarkers with the Applied Biosystems™ OpenArray™ Platform**

Yuri D'Alessandra (Milano)

**Sanger sequencing in a flash: How does the Applied Biosystems™ SeqStudio™ Genetic Analyzer system improves our lab productivity?**

Marzia Giagnacovo (Como)

Sala GH

Con il contributo non condizionante di SOPHiA GENETICS

**ACCURATEZZA ANALITICA IN AMBITO CLINICO NEL RISPETTO DELLE LINEE GUIDE NAZIONALI**

Moderatore: Michela Mauri (Milano)

**Lo studio di BRCA alla luce delle nuove raccomandazioni AIOM-SIGU-SIBioC-SIAPEC**

Ettore Capoluongo (Napoli)





### Casi clinici di cancro ereditario al seno ed all'ovaio analizzati tramite SOPHiA

Angelo Minucci (Roma)

### Impiego dell'esoma clinico per la risoluzione di casi non diagnosticati in ambito pediatrico ed oncologico

Roberto Piva (Torino)

Sala 6  
Dell'Architettura

Con il contributo non condizionante di TWIST BIOSCIENCE

### BELIEVE IN BETTER: LEADING THE WAY IN TARGET ENRICHMENT

Moderatore: Oliver Latz (Munich, DE)

### The effect of fragment size on whole exome sequencing efficiency using Twist Target Capture kits

Massimo Delledonne (Verona)

### Clinical Exome Sequencing: un possibile approccio allo studio delle malattie rare

Chiara Passarelli (Roma)

Venerdì 15 novembre 2019  
13.30-14.30

Sala Pininfarina

Con il contributo non condizionante di ROCHE

### LE SOLUZIONI ROCHE PER L'ANALISI NGS DELLE VARIANTI SOMATICHE E GERMINALI

Moderatore: Antonio Novelli (Roma)

### Use of a cell-free DNA for genomic profiling: a feasibility study in different conditions

Aldesia Provenzano (Firenze)

### Next generation sequencing in clinical diagnosis: from custom panel to exome sequencing

Mafalda Mucciolo (Roma)

Sala GH

Con il contributo non condizionante di AGILENT

### ADVANCES IN THE DIFFERENTIAL DIAGNOSIS OF HEREDITARY HEMOLYTIC ANEMIAS

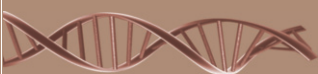
Roberta Russo (Napoli)

Sala 6  
Dell'Architettura

Con il contributo non condizionante di Ce.Gat

### WES vs WGS in daily clinical practice

Dirk Biskup (Tübingen, DE)







# Informazioni Generali

---





## SEDE DEL CONGRESSO

Auditorium della Tecnica  
Viale Umberto Tupini 65  
00144 Roma

## SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Biomedica srl

Via L. Temolo 4 - 20126 Milano - Tel. 02/45498282

E-mail: [congressosigu@biomedica.net](mailto:congressosigu@biomedica.net) - [www.biomedica.net](http://www.biomedica.net) - [www.facebook.com/biomediasrl/](https://www.facebook.com/biomediasrl/)

Orario apertura uffici:

dal lunedì al venerdì ore 9.00 - 13.00 / 14.00 - 18.00

Centralino: 02/45498282

## REFERENTI BIOMEDIA

Referente Commerciale Aziende	Ermes Tuolla - <a href="mailto:ermes.tuolla@biomedica.net">ermes.tuolla@biomedica.net</a>
Referente Organizzativo	Raffaella Galli - <a href="mailto:congressosigu@biomedica.net">congressosigu@biomedica.net</a>
Iscrizioni al Congresso	Laura Colombi - <a href="mailto:iscrizioni@biomedica.net">iscrizioni@biomedica.net</a>
Accreditamento ECM	Paola Milani - <a href="mailto:paola.milani@biomedica.net">paola.milani@biomedica.net</a>
Realizzazione Grafica	Lucrezia Monterisi / Andrea di Bello - <a href="mailto:editoria@biomedica.net">editoria@biomedica.net</a>
Segreteria SIGU	Serena Nicosia - <a href="mailto:segreteriasigu@biomedica.net">segreteriasigu@biomedica.net</a>
Gestione Relatori	Francesca Papini - <a href="mailto:ospiticongressosigu@biomedica.net">ospiticongressosigu@biomedica.net</a>
Presentazione Abstract e Poster	Raffaella Galli - <a href="mailto:congressosigu@biomedica.net">congressosigu@biomedica.net</a>

Da mercoledì 13 novembre sino al termine del Congresso, la Segreteria sarà operativa presso la sede congressuale.

## SEGRETERIA SOCIETÀ SCIENTIFICA

La Segreteria sarà operativa presso la Sede Congressuale per tutta la durata del Congresso. Presso la Segreteria SIGU sarà possibile regolarizzare le quote associative.

## 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	13 Novembre	9.00 - 19.00
Giovedì	14 Novembre	8.30 - 19.00
Venerdì	15 Novembre	8.30 - 18.30



**PRENOTAZIONI ALBERGHIERE DELEGAZIONI AZIENDE**

Biomedica Travel  
Rosaria Riccio  
Tel. 02/45498282  
E-mail: biomediatravel@biomedica.net

**QUOTE DI ISCRIZIONE AL CONGRESSO****Socio SIGU**

Intero congresso	Onsite € 350,00 + IVA = € 427,00
Giornaliera <i>(solo un giorno non rinnovabile. La quota non dà diritto ai crediti ECM)</i>	€ 150,00 + IVA = € 183,00
Primo autore e/o Presentatore Comunicazione	€ 300,00 + IVA = € 366,00

**Non Socio**

Intero congresso	Onsite € 450,00 + IVA = € 549,00
Giornaliera <i>(solo un giorno non rinnovabile. La quota non dà diritto ai crediti ECM)</i>	€ 180,00 + IVA = € 219,60
Primo autore e/o Presentatore Comunicazione	€ 350,00 + IVA = € 427,00

**Under 35** (35 anni compiuti entro il 31/12/2019)\*\*

e/o primo autore poster/presentatore comunicazione under 35 anni e/o studenti / specializzandi / dottorandi	Onsite € 120,00 + IVA = € 146,40
--	-------------------------------------

**QUOTE DI ISCRIZIONE AI CORSI POST CONGRESSUALI****Socio SIGU**

Iscritto al congresso	Onsite € 80,00 + IVA = € 97,60
NON Iscritto al congresso	€ 120,00 + IVA = € 146,40

**Non Socio**

Iscritto al congresso	Onsite € 130,00 + IVA = € 158,60
NON Iscritto al congresso	€ 160,00 + IVA = € 195,20

**Under 35** (35 anni compiuti entro il 31/12/2019)\*\*

studenti / specializzandi / dottorandi	Onsite € 70,00 + IVA = € 85,40
--	-----------------------------------

\* in regola con il pagamento della quota associativa 2019

\*\* La quota agevolata è riservata ai partecipanti Under 35 e/o Studenti / Specializzandi / Dottorandi in corso e regolarmente iscritti a corsi universitari nell'anno accademico 2019/2020. Sono da considerarsi compresi Studenti iscritti a corsi di Laurea triennale, di Laurea magistrale, di Dottorato e di Specializzazione. Assegnisti, Borsisti e Ricercatori NON rientrano in questa categoria.





## La quota di iscrizione comprende:

Partecipazione ai lavori scientifici

Materiale congressuale;

Lunch e coffee break se previsti a programma

Accesso agli atti dell'evento in formato elettronico

Accesso alla App del Congresso;

Acquisizione crediti ECM solo attraverso la compilazione del questionario di qualità percepita (obbligo di frequenza del congresso per almeno il 90% delle ore formative e timbratura in entrata e in uscita per ogni giorno)

Attestato di presenza online. L'attestato sarà scaricabile on line dal partecipante al termine dei lavori (indicativamente dal giorno seguente)

## ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE

Tutti i partecipanti regolarmente iscritti avranno diritto ad un attestato di partecipazione valido per l'inserimento nel curriculum formativo. L'attestato non verrà consegnato in modalità cartacea ma dovrà essere stampato dal partecipante a partire dal giorno di chiusura del congresso nell'areamylogin del sito [ww.biomedica.net](http://ww.biomedica.net)

Per richiedere le credenziali di accesso si prega di inviare una mail all'indirizzo [iscrizioni@biomedica.net](mailto:iscrizioni@biomedica.net)

## MODALITÀ DI PAGAMENTO

Il pagamento può essere effettuato con carta di credito o bonifico online tramite sistema sicuro Banca Sella.

La fattura verrà inviata solo in seguito al pagamento della quota.

## ESENZIONE IVA

Per coloro che avranno bisogno di intestare la fattura alla propria "PUBBLICA AMMINISTRAZIONE", è possibile indicarlo durante la registrazione, verranno richiesti i seguenti dati:

CODICE UNIVOCO UFFICIO - Dato sarà obbligatorio

CIG e CUP - Dati opzionali

Tali codici vi potranno essere forniti solo ed unicamente dal vostro ente/struttura di lavoro.

La fattura verrà inviata alla vostra amministrazione che procederà al pagamento.

A conferma dell'iscrizione l'utente riceverà una mail di conferma dal sistema all'indirizzo di posta elettronica segnalato al momento della registrazione.

## CANCELLAZIONI E RIMBORSI

Per le rinunce che perverranno alla Segreteria Organizzativa entro un mese dalla data d'inizio dell'evento 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. Ogni eventuale rimborso verrà effettuato in seguito alla conclusione dell'evento.



### **Attenzione:**

1. Le fatture emesse non potranno essere modificate in nessuna loro parte
2. Una volta confermata l'iscrizione non sarà possibile effettuare cambi di quota e/o di corsi postcongressuali
3. Ogni eventuale richiesta dovrà prevenire esclusivamente tramite e-mail all'indirizzo iscrizioni@biomedia.net, che verrà evasa entro tre giorni lavorativi

Prerequisiti che devono possedere i discendenti per frequentare il congresso con efficacia  
Esperienza nella disciplina della Genetica medica e nella Genetica umana, nelle sue applicazioni in medicina, o nel suo sviluppo nella ricerca scientifica.

### **ACCESSO ALLE SALE**

L'accesso alle sessioni scientifiche è consentito solo agli iscritti al Congresso. Il badge nominativo dovrà essere indossato per tutta la durata del Congresso.

### **ATTI**

Gli atti del Congresso sono disponibili in formato elettronico sulla APP CONGRESSO SIGU, e contengono gli abstract delle comunicazioni orali e dei Poster.

### **ISCRIZIONI SPONSORIZZATE**

Si rammenta al partecipante che il limite massimo dei crediti formativi ricondotti al triennio di riferimento 2017-2019 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 o, in alternativa, compilare e sottoscrivere con firma autografa una dichiarazione attestante l'invito, che può essere richiesta al desk di registrazione.





## ACCREDITAMENTO ECM

XXII CONGRESSO NAZIONALE SIGU  
(SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA)

Data: 13-15 novembre 2019

Sede: Auditorium della Tecnica - Roma

**N. Evento ECM: 877- 273072**

**Crediti Assegnati: 3.0**

**Ore di Formazione: 10**

Categorie accreditate: Medico Chirurgo, Biologo, Infermiere, Tecnico sanitario di Laboratorio Biomedico

Discipline: genetica medica; malattie metaboliche e diabetologia; neuropsichiatria infantile; oncologia; pediatria; ginecologia e ostetricia; laboratorio di genetica medica; patologia clinica (laboratorio di analisi chimico-cliniche e microbiologia); pediatria (pediatri di libera scelta); epidemiologia;

Obiettivo formativo: Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

Per avere diritto ai crediti è necessario:

- frequentare il 90% dell'attività formativa dell'evento
- passare il badge ogni giorno a inizio e fine giornata
- consegnare in Segreteria l'autocertificazione presente nella borsa congressuale
- compilare il questionario di soddisfazione disponibile al sito [www.biomedica.net](http://www.biomedica.net) (area riservata myLogin) al termine dell'evento

## CORSO POST 1 - CORSO DI COMUNICAZIONE IN CONSULENZA GENETICA

Data: 16 novembre 2019

Sede: Auditorium della Tecnica - Roma

**N. Evento ECM: 877- 272737**

**Crediti Assegnati: 7.0**

**Ore di Formazione: 7**

Categorie e discipline accreditate: Medico Chirurgo (Genetica Medica), Biologo, Infermiere

Obiettivo formativo: Aspetti relazionali e umanizzazione delle cure

Per avere diritto ai crediti è necessario

- frequentare il 90% dell'attività formativa dell'evento
  - apporre la propria firma di presenza (ingresso / uscita) sul registro ad inizio e fine giornata
  - compilare il questionario di apprendimento disponibile al sito [www.biomedica.net](http://www.biomedica.net)
- Una volta superato il Test sarà possibile scaricare direttamente dal sito il proprio attestato ECM. Si rammenta al partecipante che il limite massimo dei crediti formativi ricondotti al triennio di riferimento 2017-2019 acquisibili mediante invito da sponsor è di 1/3.





## **CORSO POST 2 - SCREENING GENETICI: DALL'EPOCA PRECONCEZIONALE AL POST-NATALE EVOLUZIONE DELLE TECNICHE E NUOVE SFIDE DI INTERPRETAZIONE**

Data: 16 novembre 2019

Sede: Auditorium della Tecnica - Roma

**N. Evento ECM: 877- 272942**

**Crediti Assegnati: 6.0**

**Ore di Formazione: 6**

Categorie accreditate: Medico Chirurgo, Biologo, Infermiere, Tecnico sanitario di Laboratorio Biomedico

Discipline: genetica medica; malattie metaboliche e diabetologia; neonatologia; oncologia; pediatria; ginecologia e ostetricia; biochimica clinica; farmacologia e tossicologia clinica; laboratorio di genetica medica;

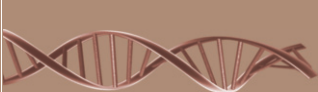
Obiettivo formativo: Applicazione nella pratica quotidiana dei principi e delle procedure dell'evidence based practice (EBM - EBN - EBP)

Per avere diritto ai crediti è necessario

- frequentare il 90% dell'attività formativa dell'evento
- apporre la propria firma di presenza (ingresso / uscita) sul registro ad inizio e fine giornata
- superare l'esame pratico in sede di convegno
- compilare il questionario di soddisfazione disponibile al sito [www.biomedica.net](http://www.biomedica.net) (area riservata myLogin) al termine dell'evento

Una volta superato il Test sarà possibile scaricare direttamente dal sito il proprio attestato ECM.

Si rammenta al partecipante che il limite massimo dei crediti formativi ricondotti al triennio di riferimento 2017-2019 acquisibili mediante invito da sponsor è di 1/3.



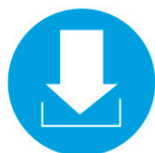


## L'APP UFFICIALE

della Società Italiana  
di Genetica Umana.

Il modo più veloce  
per entrare  
nel mondo SIGU,  
conoscere le novità  
e seguire il Congresso

**Scopri come usare al meglio l'APP SIGU  
durante il Congresso Nazionale 2019**



**SCARICA**

la nuova APP SIGU





powered by  **BIO MEDIA**  
La commissione del sapere





Con la sponsorizzazione non condizionante di:

PLATINUM				
 <b>Agilent</b> Trusted Answers				
	 SOPHiAGENETICS.COM			
GOLD				
 RESULTS FOR LIFE		 nextCLINIC nextUP nextLAB		
 Nuclear Laser Medicine s.r.l. www.nlm.it				
SILVER				
	 serving science through innovation	 APPARECCHIATURE SCIENTIFICHE E DIAGNOSTICHE PER LABORATORI DI ANALISI		
		 SOLUZIONI PER LA RICERCA E LA DIAGNOSTICA AVANZATA		
BRONZE				
 THE POLYGENIC RISK SCORE COMPANY		 THE RARE DISEASE COMPANY	 care for quality	
 The Genome Company	 For the Better			
CORSO POST CONGRESSUALE 2				
SCREENING GENETICI: DALL'EPOCA PRECONCEZIONALE AL POST-NATALE EVOLUZIONE DELLE TECNICHE E NUOVE SFIDE DI INTERPRETAZIONE				
 For the Better		 The Genome Company		



SEGRETERIA ORGANIZZATIVA- Biomedica srl  
Via L. Temolo 4 - 20126 Milano - Tel. 02/45498282  
E-mail: congressosigu@biomedica.net  
congresso.sigu.net