



PROGRAMMA

MARTEDÌ 23 SETTEMBRE 2025

11:00-12:30 Sala della Piazza – GdL CITOGENOMICA, GENETICA PRENATALE E RIPRODUTTIVA
 Sala del Tempio – GdL GENETICA ONCOLOGICA
 Sala della Marina – GdL EPIGENETICA
 Sala del Faro – GdL MULTIFATTORIALI
 Sala Borgo 2 – GdL FARMACOGENOMICA

12.30-14:00 Sala della Piazza – GdL SCIENZE OMICHE
 Sala del Tempio – GdL GENETICA CLINICA
 Sala della Marina – GdL SIGU SANITA'
 Sala del Faro – GdL SPECIALIZZANDI
 Sala Borgo 2 – GdL GENETICA FORENSE

14:00-14:15 **Sala della Piazza**
Apertura del congresso
Saluto del presidente e saluti delle Autorità

14:15-16:15 **Sala della Piazza (Sessione Plenaria)**
Different flavors of human genetics
 Moderatori: Paolo Gasparini (Trieste), Claudio Graziano (Cesena)

Appearance genetics and appearance DNA prediction: application examples in forensics, human history studies and human evolution studies
Kayser Manfred (Rotterdam, The Netherlands)

Dalla scoperta del cromosoma Philadelphia alla cura della LMC
Giovanni Martinelli (Bologna)

The lysosome: from trash can to control center of cell metabolism
Andrea Ballabio (Napoli)

16:15-17:45 **Sala Della Piazza (Sessione Plenaria)**
MIGLIORI ABSTRACT SELEZIONATI (C1-C6)
 Moderatori: Brunella Franco (Napoli), Maria Iascone (Bergamo)

C 01 Biallelic loss-of-function variants in the new disease-gene GIT1 cause a novel recessive neurodevelopmental disorder presenting with microcephaly and intellectual disability
P. Failla, A. Lauri, V. Muto, G. Fasano, F. C. Radio, A. Ciolfi, C. Mancini, A. Guerrot, F. Lecoquierre, C. Romano, M. Fichera, M. Tartaglia

C 02 An integrative study to dissect the complexity of OFD1-related ciliopathies
N. Pezzella, F. Cifarelli, L. Ferrante, D. Migliorati, F. Massaro, R. Tammaro, M. Cesana, L. Fava, V. Mennella, B. Franco

- C 03** **Complete phenotype rescue through the restoration of full-length dystrophin using CRISPR/Cas9 genome editing in Duchenne muscular dystrophy patient-derived iPSCs carrying the deletion of two exons**
D. Rovina, S. Milasi, G. Di Giuseppe, J. M. Pioner, M. Langione, L. Giammarino, C. Ferrantini, M. Chiesa, F. Canonico, D. D'Amario, E. Mercuri, G. Pompilio, E. Sommariva, A. Gowran, A. S. Maione
- C 04** **Multi-ancestry GWAS meta-analysis of stool frequency identifies key signatures of the physiology of gut (dys)motility and gastrointestinal disorders**
I. Bozzarelli, C. Díaz-Muñoz, E. Lopera, L. Belbasis, V. Lo Faro, T. Sinha, B. Di Lorenzo, F. Heredia-Fernández, C. Esteban Blanco, L. Camargo Tavares, Global Biobank Meta-analysis, M. Favé, P. Awadalla, R. Walters, F. Bonfiglio, A. Zhernakova, S. Sanna, M. D'Amato
- C 05** **Targeting ATP12A proton pump provides new therapeutic opportunities for cystic fibrosis**
G. Gorrieri, F. Guida, I. Musante, M. Bartolucci, A. Petretto, R. Casciaro, F. Ciciriello, F. Zara, P. Scudieri
- C 06** **Dissecting Mosaic Focal Cortical Dysplasia Through Single-Cell Genotyping and Transcriptomics**
S. Baldassari, E. Klingler, L. Gomez Teijeiro, M. Doladilha, C. Raoux, S. Roig-Puiggros, S. Bizzotto, J. Couturier, A. Gilbert, L. Sami, T. Ribierre, E. Aronica, H. Adle-Biassette, M. Chipaux, D. Jabaudon, S. Baulac
- 18:00-18:35 **Sala Della Piazza (Sessione Plenaria)**
 OPENING LECTURE
 Moderatori: Brunella Franco (Napoli), Maria Iacone (Bergamo)
MEDICINA DI PRECISIONE E INTELLIGENZA ARTIFICIALE
Ben Solomon (Bethesda, Maryland USA)
- 18:35-18:50 **Premio Fondazione Baschiroto**
Paolo Gasparini (Trieste)
- 19:00-19:45 **Marco Paolini "I mitocondri e la polenta. Da mia nonna a Linn Margulis"**

MERCOLEDÌ 24 SETTEMBRE 2025

- 08:30-10:00 **POSTER VIEW CON AUTORI**
poster (numeri pari)
- 10:00-11:30 **Sala Della Piazza (Sessione Plenaria)**
Non-Coding RNAs: new players in genetic diseases
 Moderatori: Sandro Banfi (Napoli), Marco Tartaglia (Roma)
- Discovery and characterization of RNU4-2 and RNU2-2 disorders: two of the most prevalent monogenic neurodevelopmental disorders**
Ernest Turro (New York City, US)
- De novo and inherited dominant variants in U4 and U6 snRNAs cause retinitis pigmentosa**
Susanne Roosing (Nijmegen, The Netherlands)
- Targeting and engineering long non-coding RNAs for cancer therapy**
Maite Huarte (Pamplona, Spain)

11:40-12:40 **Sala Della Piazza (sessione non accreditata ECM)**
Approcci innovativi alla diagnosi delle malattie genetiche (medicina genomica e approcci multiomici)
comunicazioni orali 4 talks (C7-C10)
Moderatori: Giulio Piluso (Napoli), Marco Tartaglia (Roma)

C 07 **Refined classification and phenotype-driven analysis of PIEZO1 variants reveal domain-specific pathogenic mechanisms**
B. E. Rosato, R. Marra, S. Martone, M. Manno, M. Dionisi, M. Ribersani, A. Iolascon, R. Russo, I. Andolfo

C 08 **Characterization of long non-coding RNAs associated with inherited retinal disease genes**
D. Capasso, K. A. Ruiz-Ceja, E. Delanote, A. Dueñas Rey, M. Failli, D. di Bernardo, F. Coppieters, S. Banfi

C 09 **Long-Read Sequencing e sequenza di riferimento T2T in genomica clinica per lo studio di varianti strutturali e regioni complesse**
G. Olivucci, P. Magini, L. Formentini, S. Menabò, A. Conti, E. Iovino, M. Crimi, M. Gut, M. Müller, I. Gut, M. Seri, T. Pippucci

C 10 **Use of combined third-generation long-read sequencing (LRS) and PCR-based approaches identifies novel motifs of CNBP expansions in DM2 patients and redefines the DM2 molecular diagnostic workflow**
F. Centofanti, V. V. Visconti, M. R. D'Apice, D. Ciabini, M. Rossato, M. Carlomagno, A. Esposito, S. Maestri, M. Delledonne, E. Turchetti, I. Bagni, M. Goglia, G. Greco, E. Frezza, R. Massa, A. F. G. Petrucci, E. Pegoraro, F. Lupidi, G. Ricci, G. Siciliano, M. Garibaldi, A. Botta, G. Novelli

11:40-12:40 **Sala Del Tempio (sessione non accreditata ECM)**
Genetica e citogenomica prenatale e riproduttiva
comunicazioni orali 4 talks (C11-C14)
Moderatori: Laura Bernardini (Roma), Mattia Gentile (Bari)

C 11 **Test Genetico Preimpianto (PGT-A) e Mosaicismo Embrionale**
A. Luglio, E. Demori, F. Faletra, M. Manno, A. Pesaresi, A. Vaisfeld, V. Bianchi

C 12 **Enhanced Detection of Fetal Submicroscopic Pathogenic Copy Number Variants by Single-Cell Sequencing-based screening of Trophoblasts in Maternal Blood**
F. R. Grati, T. Stampalija, C. Forcato, P. Volpe, E. Bertucci, C. Izzi, I. Fabietti, A. Novelli, L. Pasquini, S. Ornaghi, E. Bevilacqua, D. Paladini, T. Ghi, D. Lattuada, V. De Robertis, G. Buson, C. Bolognesi, R. Foti, E. D. Giovannone, C. Mangano, C. Maranta, A. Doffini, T. J. Musci, E. Ferrazzi

C 13 **In-depth genetic study and clinical follow-up in fetuses with I and II trimester unspecific signs of increased risk to predict fetal prognosis and inform parental decision-making**
S. Cesarini, D. Calosci, M. L. Garau, A. Rina, E. Ambrosini, A. Marozza, E. Fiorentini, M. A. Mencarelli, I. Longo, E. Lorefice, F. R. Lepri, A. Novelli, M. Cassina, F. Gensini, A. Percesepe, F. Mari

C 14 **Optimizing Genetic Diagnosis in Skeletal Dysplasia: Insights from Integrated Prenatal and Post-Termination of Pregnancy (TOP) Assessments**
E. Paccagnella, S. Ulivi, S. Zampieri, E. Rubinato, D. Pasquetti, A. Morgan, S. Cappellani, L. Bortot, L. Lo Bello, M. Quadrioglio, V. Barresi, A. P. d'Adamo, T. Stampalija, G. Giroto, P. Gasparini

11:40-12:40 **Sala Della Marina e Del Faro (sessione non accreditata ECM)**
Terapie innovative
comunicazioni orali 4 talks (C15-C18)
Moderatori: Achille Iolascon (Napoli), Paolo Gasparini (Trieste)

C 15 **SINEUP RNAs: a new platform for treating haploinsufficiency in Autism Spectrum Disorders (ASD)**
A. Tata, F. G. Alvino, B. Bonaldo, C. Bon, C. Librasi, S. Gustincich, S. Espinoza, M. Biagioli

C 16 **Correzione dell'aploinsufficienza di RAI1 mediante SINEUPs in un modello cellulare di sindrome di Smith-Magenis**
J. Covarelli, E. Vinciarelli, A. Mirarchi, P. Prontera, C. Arcuri

C 17 **Miglustat as disease-modifying therapy for Alzheimer's disease associated with heterozygous NPC1 mutation**
D. Loperuolo, D. Gasparini, S. Bianchi, B. Pucci, D. Tripodi, V. Leoni, A. Chincarini, S. Sestini, H. Zetterberg, N. De Stefano, A. Mignarri

C 18 **Unbiased identification of microRNAs with a protective action on inherited photoreceptor degeneration through high-content screening**
G. Petrogiannakis, I. Guadagnino, S. Negueruela, D. Capasso, E. Marrocco, F. Capolongo, M. Di Guida, M. Pizzo, A. Torella, M. Zanobio, M. Karali, D. L. Medina, S. Carrella, S. Banfi

11:40-12:40 **Sala Castello 1 (sessione non accreditata ECM)**
Malattie del neurosviluppo e neurodegenerative
comunicazioni orali 4 talks (C19-C22)
Moderatori: Giovanni Battista Ferrero (Torino), Stefano Pagano (Napoli)

C 19 **Abnormal cell-free mtDNA release induces inflammation in cell models harboring the m.3243A>G mutation in the mitochondrial tRNA^{Leu}(UUR)**
A. Maresca, M. Moresco, A. Rapone, C. V. Tropeano, M. A. Capristo, S. Patergnani, A. Danese, C. Fiorini, D. Ormanbekova, L. Caporali, M. L. Valentino, P. Pinton, C. La Morgia, V. Carelli

C 20 **Mutant Spartin impairs transcription of genes involved in bioenergetics metabolism and alters the mitochondrial protein import**
C. Diquigiovanni, N. Rizzardi, L. Pincigher, V. Casalini, L. Soliani, G. Severi, D. M. Cordelli, N. Southwell, E. Beattie, R. Fato, M. D'aurelio, C. Begamini, E. Bonora

C 21 **Ribonucleotide diphosphate reductase small subunit (RnrS) downregulation in Drosophila post-mitotic neuron cells demonstrated the essential role of the enzyme for Central Nervous System activity**
E. Dell'Anna, S. Sabeni, S. Carli, R. Bernardoni, C. Garone

C 22 **Brain malformations and seizures by impaired chaperonin function of TRiC**
E. Flex, F. Kraft, P. Rodriguez-Aliaga, W. Yuan, L. Franken, C. Radio, E. Bertini, A. Cioffi, S. Cecchetti, K. Zajt, D. Hasan, T. Lee, A. Hentschel, A. M. Innes, B. Zheng, D. S. J. Suh, C. Knopp, E. Lausberg, J. Krause, X. Zhang, P. Trapane, R. Carroll, M. McClatchey, A. E. Fry, L. Wang, S. Giesselmann, H. Hoang, S. C. Pak, J. Frydman, M. Tartaglia, M. Elbracht, I. Kurth

11:40-12:40 **Sala Castello 2 (sessione non accreditata ECM)**
Dismorfologia e Genetica Clinica
comunicazioni orali 4 talks (C23-C26)
Moderatori: Giovanni Neri (Roma), Livia Garavelli (Reggio Emilia)

- C 23** **Genomic testing in adults with undiagnosed rare conditions**
M. Priolo, R. Petillo, I. De Maggio, C. Piscopo, M. Chetta, M. Tarsitano, L. Chiriatti, E. Sannino, S. Torre, M. D'Antonio, P. D'Ambrosio, M. Rambaldi, M. Cioce, V. De Stefano, M. R. Parisi, A. Telese, F. C. Radio, C. Mancini, M. Niceta, V. Cordeddu, A. Bruselles, C. Mammi, A. Dattola, T. Fioretti, G. Esposito, A. Novelli, A. Tessitore, A. Tessa, F. Santorelli, A. Iolascon, M. Della Monica, M. Tartaglia
- C 24** **Telethon Undiagnosed Disease Programme and RNU genes: Genotype Expansion and Diagnostic Improvement**
P. Di Letto, C. De Leonibus, F. P. Palmieri, G. Vicidomini, C. Spampanato, M. Morleo, M. Zollino, M. Mastrangelo, D. Greco, S. D'Arrigo, D. Milani, M. Mariani, V. Capra, N. Brunetti-Pierri, V. Nigro, A. Torella
- C 25** **Beyond the 18-bp critical region: the role of the RNU4-2 5' Stem-loop and the k-turn region in ReNU syndrome pathogenesis**
L. Chiriatti, A. Bruselles, C. Mancini, M. Carvetta, M. C. Baroni, C. Cappelletti, M. Celario, A. Cioffi, V. Cordeddu, A. De Falco, M. Ferilli, L. Garavelli, C. Leoni, C. Meossi, M. Niceta, R. Onesimo, M. Parrino, F. Peluso, D. Politano, M. Priolo, F. C. Radio, F. Santorelli, S. Signorini, F. Sirchia, E. M. Valente, G. Zampino, M. Tartaglia
- C 26** **When tag matters: the paradigm of Kleefstra syndrome**
G. B. Marchetti, C. Meossi, M. Mura, L. Pezzani, E. Rosina, C. Agostoni, C. Gervasini, V. Massa, E. Di Fede, M. Iascone, D. Milani, L. Pezzoli

13:00-14:00 **Sala Del Faro (sessione non accreditata ECM)**
Incontro con l'autore
"Genio e geni. Lettura Clinica delle opere d'arte"
Luigi Memo, Giorgia Girotto, Gioacchino Scarano, Matteo Della Monica

13:00-14:00 **Sala Del Tempio**
Workshop ILLUMINA (non accreditato ecm)
Nuove frontiere della genomica per le malattie rare
Moderatore: Daniela Piazzolla (Illumina)

Verso una nuova era: lo screening genomico neonatale tra sfida e innovazione
Alessandra Ferlini (Ferrara)

Più valore dai genomi: nuovi approcci al sequenziamento su larga scala
Andrea Finocchio (Illumina)

Dalla sequenza alla diagnosi: decifrare il genoma
Massimo Delledonne (Verona)

13:00-14:00 **Sala Castello 1**
Workshop LionDx (non accreditato ecm)
Unlock high dimensional biology using next next-generation-sequencing

Discover the AVITI family: Flexible, high-quality multiomics and sequencing solutions
Agnieszka Ciesielska (Element Biosciences, CEE, Southern Europe, ME & Africa)

- 14:10-15:10 **Sala Del Tempio**
Workshop OXFORD NANOPORE TECHNOLOGIES (non accreditato ecm)
For answers with impact: Real-world insights into complex and rare diseases with Oxford Nanopore sequencing
Moderatori: Angelica Vittori (*Oxford Nanopore Technologies*)
- Clinical validation of Oxford Nanopore long-read WGS across multiple rare disorders and multiple mutation types including epigenature**
Alessandra Renieri (Siena)
- Oxford Nanopore LR-WGS to handle missing heritability in rare diseases**
Cecilia Mancini (Roma)
- Third generation cytogenetic analysis**
Alberto Magi (Firenze)
- 14:10-15:10 **Sala della Marina e Del Faro**
Workshop LIMBUS MEDICAL (non accreditato ecm)
Il futuro è ora: applicare il sequenziamento a lettura lunga e l'IA per far progredire la diagnostica clinica
- Introduzione: Presentazione del software varvis®: uno strumento di analisi NGS semplificato ma potente**
Moderatore: Bruno Pescara (*Limbus Medical Technologies GmbH*)
- Uno per tutti e tutti per uno: come la piattaforma varvis® facilita l'analisi di dati complessi di sequenziamento a lettura lunga**
Roberta Trunzo (Limbus Medical Technologies GmbH)
- AI of the beholder: how artificial intelligence will improve clinical genomics**
Dr. Rocío Acuña (Nostos Genomics GmbH)
- 14:10-15:10 **Sala Castello 1**
Workshop ROCHE DIAGNOSTICS (non accreditato ecm)
Roche Sequencing solutions: verso una soluzione end to end nell'ambito del Next Generation Sequencing
- Approcci diagnostici combinati per la routine e la risoluzione di casi complessi**
Stefano Gambardella (Urbino)
- Sequencing by Expansion (SBX), a versatile, high-throughput single-molecule sequencing technology for human genetic applications**
Bernd Timmermann (Roche Diagnostics International Ltd. Medical & Government Affairs)
- 14:10-15:10 **Sala Castello 2**
Workshop ARROW (non accreditato ecm)
Next Generation Sequencing e Medicina personalizzata: un'alleanza strategica
Moderatori: Giovanni Martinelli (Bologna), Carolina Terragna (Bologna), Maria Teresa Bochicchio (Pievesestina, FC)
- Caratterizzazione molecolare e citogenetica delle LAM: approccio multidisciplinare vs NGS all-in-one**
Barbara Izzo (Napoli), Alessandra Potenza (Napoli)
- Profilo molecolare nel Mieloma Multiplo: l'impatto della NGS nella pratica clinica**
Maddalena Langella (Salerno)
- Nuove prospettive tecnologiche ed interpretative per l'analisi di Esomi e Genomi**

Pierluigi Iapicca (SOPHiA GENETICS)

15:20-16:50 **Sala Della Piazza** (*Sessione Parallela non accreditata ECM*)
GENETICA PRENATALE/RIPRODUTTIVA
Moderatori: Federica Natacci (Milano), Valerio Pisaturo (SIERR)

Test genetici preimpianto, punti di forza e controversie
Alessio Paffoni (Cantù, CO)

Carrier Screening in Clinical Practice: benefits and challenges
Lidewij Henneman (Amsterdam, The Netherlands)

Mosaicismo somatico e riproduzione
Angela Peron (Firenze)

15:20-16:50 **Sala Del Tempio** (*Sessione Parallela non accreditata ECM*)
Una nuova generazione di sindromi di predisposizione al cancro: geni e fenotipi
Moderatori: Daniela Turchetti (Bologna), Paola Grammatico (Roma)

Varianti germinali di *DICER1* e fenotipi (neoplastici e non) associati
Arcangela De Nicolo (Riga, Milano)

Le varianti germinali di *BAP1*: dalla predisposizione al cancro ai disordini del neurosviluppo
Irma Dianzani (Novara)

Dai telomeri al cancro: decodifica ed esplorazione delle varianti germinali di *POT1*
William Bruno (Genova)

15:20-16:50 **Sala Castello 1** (*Sessione Parallela non accreditata ECM*)
OLTRE LA GENETICA MENDELIANA
Moderatori: Mario Capasso (Napoli), Alessandro De Luca (Roma)

Genetica delle malattie funzionali gastrointestinali... ai limiti dell'impossibile
Mauro D'Amato (Casamassima, BA)

Ereditarietà Mancante nella Malattia di Alzheimer: Approfondimenti dagli Studi di Associazione su Tutto il Cromosoma X e Modelli di Associazione Non Additivi
Valerio Napolioni (Camerino, MC)

Approcci genomici nelle malattie cardiovascolari multifattoriali
Gualtiero Colombo (Milano)

15:20-16:50 **Sala Castello 2** (*Sessione Parallela non accreditata ECM*)
The multifaceted role of circular RNAs in human disease
Moderatori: Giuseppe Merla (Napoli), Cristina Gervasini (Milano)

circRNAs in developing axons
Marie-Laure Baudet (Università di Trento)

The emerging role of circRNAs in cancer
Lasse Sommer Kristensen (Aarhus, Denmark)

circRNAs in nervous system development and disease
Mariangela Morlando (Roma)

17:00-18:00 **Sala Della Piazza (sessione non accreditata ECM)**
Approcci innovativi alla diagnosi delle malattie genetiche (medicina genomica e approcci multiomici)
comunicazioni orali 4 talks (C27-C30)
Moderatori: Alessandra Ferlini (Ferrara), Sabrina Giglio (Cagliari)

C 27 **Improving diagnosis for rare diseases: a scalable FAIR workflow for variant re-annotation and prioritization**

M. Rusmini, M. Iacomino, R. Cavanna, F. Rosamilia, P. Uva

C 28 **Integrating RNAseq into rare disease diagnostics: a complementary tool to improve the conclusive WGS rate**

F. Cappuccini, L. Pezzoli, D. Marchetti, C. Lucca, L. Goisis, C. Mongodi, N. Della Malva, L. Perego, R. Rubini, C. Mosconi, A. R. Lincesso, M. Bellini, D. Tonduti, A. Barp, L. Spaccini, F. Daolio, A. Cereda, A. Scatigno, L. Pezzani, E. Rosina, M. Iascone

C 29 **Advancing Genome Sequencing for Neurodevelopmental Disorders: integrating structural variant calling, classification, and prioritization**

E. Iovino, F. Montanari, G. Severi, E. Rocchi, F. Bisulli, L. Licchetta, R. Minardi, A. Cavalli, F. Viti, J. Guavara, G. Castellani, J. Sebat, T. Pippucci, M. Seri

C 30 **Advanced Multi-Omic Diagnostic Platform for Rare Genetic and Neurodevelopmental Disorders: Integrating Genomics, Transcriptomics, and Epigenomics**

V. Barili, A. Taiani, I. R. Cannizzaro, A. Luberto, S. Busciglio, L. G. Sergi, B. Moschella, S. Zanelli, M. Treccani, D. Martorana, V. Uliana, A. Percesepe

17:00-18:00 **Sala Del Tempio (sessione non accreditata ECM)**
Malattie del neurosviluppo e neurodegenerative
comunicazioni orali 4 talks (C31-C34)
Moderatori: Alessandro De Luca (Roma), Valerio Carelli (Bologna)

C 31 **Imbalance of sphingolipid metabolism occurs in iPSC-derived cortical neurons from Rett Syndrome: new perspectives for therapeutic strategies**

I. Morabito, A. Valentina, D. Milani, S. Perego, L. Larizza, A. Asaro, S. Fioriniello, G. D'Angelo, F. Della Ragione, S. Russo

C 32 **Biallelic Mutations in TBCD, Encoding the Tubulin Folding Cofactor D, Perturb Microtubule Dynamics and Cause a wide neurodevelopmental/neurodegenerative disease spectrum**

L. Piccinno, B. Arasi, G. Carpentieri, D. Retrosi, S. Cecchetti, E. Siniscalchi, A. Pietrantonio, S. Camerini, N. Canham, L. Viollet, C. Carlston, H. Kayserili, E. Wassmer, G. Bernard, F. Nicita, C. Compagnucci, A. Lauri, E. Bertini, F. Marcon, M. Tartaglia, E. Flex

C 33 **GLUT1-deficiency results in altered brain endothelial development and is rescued by CRISPR activation of SLC2A1 in human iPSC-derived models**

S. Baldassari, V. Castagnola, I. Musante, V. Cartocci, G. Gorrieri, P. Scudieri, F. Benfenati, F. Zara

C 34 **Il Progetto NeuroWES: Deep phenotyping e Ri-Analisi dei Dati Molecolari Rivelano Nuovi Geni per i Disturbi del Neurosviluppo, Varianti Inusuali e Associazioni Genetiche Peculiari**

S. Cardaropoli, L. Pavinato, S. Trajkova, D. Carli, V. Pullano, F. Palermo, A. Mussa, E. Biamino, V. Antona, A. Zonta, P. Dimartino, A. Bruselles, R. Keller, B. Pasini, E. Grosso, G. Mandrile, F. Pintus, S. Rizzo, F. Rondot, C. NeuroWES, J. D. Buxbaum, S. De Rubeis, T. Pippucci, M. Tartaglia, A. Brusco, G. B. Ferrero

17:00-18:00 **Sala Della Marina e Del Faro (sessione non accreditata ECM)**
Big data ed Intelligenza artificiale
comunicazioni orali 4 talks (C35-C38)
Moderatori: Tommaso Pippucci (Bologna), Marco Fichera (Troina, CT)

C 35 Integrating genetic and phenotypic data from the PROGEMUS database and the Italian Multiple Sclerosis and Related Disorders Register: a big data infrastructure
N. Pomella, N. Barizzone, G. Lucisano, C. P. Ferro, Progemus, M. Leone, M. Trojano, S. D'Alfonso

C 36 Decoding the Non-Coding: Clinical-Grade Prediction of Pathogenic Variants in Mitochondrial tRNAs and rRNAs with nAPOGEE
S. D. Bianco, A. Giovannetti, M. Adinolfi, F. Petrizzelli, A. Villani, M. Mangoni, A. Napoli, N. Liorni, G. Marigliani, M. Pieroni, T. Biagini, D. Scarselli, A. De Luca, D. Ghezzi, L. Caporali, V. Procaccio, M. Lott, S. Zhang, D. C. Wallace, V. Caputo, T. Mazza

C 37 Integrating literature and classification data for LLM-based genomic variant summarization using VarChat
F. De Paoli, S. Berardelli, A. S. Blindu, A. Tudisco, E. Rizzo, I. Limongelli, S. Zucca

C 38 CTpredX: Enhancing missense variant pathogenicity prediction in childhood cancer predisposition genes
F. Bonfiglio, V. A. Lasorsa, G. Pirozzi, A. Iolascon, M. Capasso

17:00-18:00 **Sala Castello 1 (sessione non accreditata ECM)**
Casi clinici complessi risolti e non risolti
comunicazioni orali 4 talks (C39-C44)
Moderatori: Clementina Francesca Radio (Roma), Daniela Turchetti (Bologna)

C 39 Long-read sequencing uncovers missed diagnosis in a rare disease: shedding light on the clinical relevance of genomic "dark" regions
C. Mancini, L. Chiriatti, C. Cappelletti, M. Carvetta, A. Cioffi, M. Ferilli, F. C. Radio, V. Cordeddu, M. Niceta, M. Parrino, M. Priolo, A. De Dominicis, M. Trivisano, N. Specchio, A. Bruselles, M. Tartaglia

C 40 Fenotipo suggestivo e familiarità complessa: un caso irrisolto di disabilità intellettiva sindromica
E. Ambrosini, M. Bellini, A. Taiani, I. R. Cannizzaro, E. Perlangeli, A. Luberto, G. Biasucci, A. Percesepe, V. Barili

C 41 Caratterizzazione clinico molecolare di un caso con diagnosi clinica di sindrome di Williams- Beuren
F. A. Pirro, I. Bottillo, L. Laino, N. Di Giosaffatte, B. Grammatico, L. Florean, P. Grammatico, F. C. Radio

C 42 A complex case of segmental uniparental isodisomy of chromosome 13 in a fetus with major heart defect
I. Di Casola, E. Sala, S. Redaelli, C. E. Boschetto, E. Cattaneo, G. Cazzaniga

C 43 Quando una valvulopatia degenerativa precoce nasconde una sindrome progeroide atipica familiare
L. Arlati, L. Mauri, L. Mosca, N. Conti, S. Sergio, A. Carrer, S. Soriani, G. De Canal, G. Pintarelli, V. Achille, U. Cavallari

C 44 Sospetta genodermatosi con coinvolgimento sistemico ad esordio giovanile senza diagnosi

M. Rigoldi, S. Orisio, R. Cacialli, C. Mele, M. Breno, A. Morotti, A. Benigni, M. Noris, G. Remuzzi, E. Daina

17:00-18:00 **Sala Castello 2** (*sessione non accreditata ECM*)
Cardiomiopatie e malattie neuromuscolari
comunicazioni orali 4 talks (C45-C48)
Moderatori: Paola Mandich (Genova), Maria Iascone (Bergamo)

C 45 **RNA sequencing and expression analysis to better understand etiopathogenesis of hypertrophic cardiomyopathy**
C. Lucca, L. Pezzoli, F. Cappuccini, M. Bellini, L. Goisis, D. Marchetti, C. Mongodi, N. Della Malva, L. Perego, R. Rubini, C. Mosconi, A. R. Lincesso, A. Scatigno, E. Rosina, L. Pezzani, P. Ferrazzi, M. Iascone

C 46 **Alternative splicing site events in Arrhythmogenic Cardiomyopathy: from genetic to in vitro validation**
G. Tosato, R. Celeghin, S. Pinci, F. Dalla Zanna, M. Bueno Marinas, M. Cason, C. Basso, K. Pilichou

C 47 **The PARADIGM project: solving the unsolved in neuromuscular diseases**
M. Zanobio, F. P. Palmieri, P. Di Letto, E. Picillo, E. Cesarone, M. Scarpato, A. Torella, G. Vicidomini, E. Giorgio, I. Trapani, T. Pippucci, L. Politano, V. Nigro, G. Piluso

C 48 **Modeling the corticospinal tract in ALS by TARDBP-human assembloids**
S. Castiglioni, P. Di Vinci, C. Cattelani, L. Ottoboni, L. Conti, S. Corti

18:00-19:00 **Sala Della Piazza**
Assemblea dei soci

GIOVEDÌ 25 SETTEMBRE 2025

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

10:00-11:00 **Sala Della Piazza** (*Sessione Parallela non accreditata ECM*)
LA NOSTRA DISCIPLINA TRA PRESENTE E FUTURO
Moderatori: Sabrina Giglio (Cagliari), Annalisa Vetro (Palermo)

From SNP ARRAYS to genomic disorders
Michael Talkowski (Massachusetts, USA)

Present and future of cfDNA based prenatal and cancer diagnosis
Joris Vermeesch (Leuven, Belgio)

10:00-11:00 **Sala Del Tempio** (*Sessione Parallela non accreditata ECM*)
GENETICA CLINICA
Moderatori: Francesca Clementina Radio (Roma), Claudio Graziano (Cesena)

Generative AI meets Genetics: how digital twins will enable precision medicine
Peter M. Krawitz (Bonn, Germany)

Luci ed ombre della diagnosi gestaltica
Francesca Faravelli (Genova)

10:00-11:00 **Sala Castello 1** (*Sessione Parallela non accreditata ECM*)
Traffico intracellulare: Meccanismi Molecolari alla base delle malattie genetiche

Moderatori: Daniele Ghezzi (Milano), Marco Seri (Bologna)

Mendelian disorders of Phosphoinositides

Antonella De Matteis (Napoli)

Difetti del traffico intracellulare: eterogeneità clinica e modelli fenotipici

Carlo Dionisi Vici (Roma)

10:00-11:00 **Sala Castello 2 (Sessione Parallela non accreditata ECM)**

FARMACOGENETICA

Moderatori: Monica Miozzo (Milano), Domenico Dell'Edera (Matera)

Novità e prospettive della farmacogenetica in oncologia

Chiara Pesenti (Milano)

Clinical Pharmacogenomics and relevance for drug therapy

Matthias Schwab (Stuttgart, Germany)

11:10-12:40 **Sala Della Piazza (sessione non accreditata ECM)**

**Nuove entità nosologiche, nuovi geni malattia e meccanismi patogenetici
comunicazioni orali 6 talks (C49-C54)**

Moderatori: Annalisa Vetro (Palermo), Cristina Gervasini (Milano)

C 49 **Modeling infantile neurological disorders linked to Gi/o–cAMP signaling pathway in *C. elegans*: insights into pathogenic mechanisms and therapeutic responses**
M. Di Rocco, L. Pannone, F. C. Follo, E. Lanza, S. Galosi, M. D'Alessandro, J. L. Bessereau, V. Folli, V. Leuzzi, S. Martinelli

C 50 **A new multisystem disorder, TIMES syndrome, reveals unexpected roles of Volume-Regulated Anion Channels**
L. Garavelli, M. Quinodoz, S. Rutz, V. Peter, M. A. Innes, S. Unger, C. Rivolta, R. Dutzler, A. Superti-Furga

C 51 **Functional insights into disease-associated CDC42 variants using *Caenorhabditis elegans*: a time-resolved approach to dissect RAS-dependent and -independent signaling**
L. Pannone, M. Di Rocco, E. Zara, S. Coppola, M. Tartaglia, S. Martinelli

C 52 **Exploring the role of TANGO2 protein in synaptic activity and mitochondrial functions using a model of patients-derived iGluNeurons**
S. Carestiato, K. Vulčić, G. Amos, K. Wentinck, T. Kleele, B. Sterlini, M. Servetti, A. Puliti, P. Scudieri, S. Baldassari, F. Zara, G. B. Ferrero, J. Vörös, A. Brusco

C 53 **Why yeast matters in rare genetic diseases: a focus on MDPL syndrome**
S. Maccaroni, F. Morales-Polanco, M. A. Wangeline, M. Murdocca, P. Spitalieri, G. Novelli, F. Sangiuolo, J. Frydman

C 54 **Biallelic PRKCZ Loss-of-Function Variants cause adult-onset Retinitis Pigmentosa**
V. Cordeddu, R. Sangermano, H. M. Hussain, A. Bruselles, E. Flex, A. Leone, M. Niceta, S. Cecchetti, A. Lauri, C. Dell'Aquila, L. Barbano, E. Place, R. Chen, K. Bujakowska, L. Ziccardi, M. Tartaglia

11:10-12:40 **Sala Del Tempio (sessione non accreditata ECM)**
**Epigenetica, Epigenomica e controllo dell'espressione genica
comunicazioni orali 6 talks (C55-C60)**

Moderatori: Fabio Coppedè (Pisa), Giuseppe Merla (Napoli)

- C 55** **Short tandem repeats, interruption patterns and epiallele DNA methylation detected by the adaptive sampling approach with Nanopore sequencing**
L. Morandi, F. Casadei, S. de Fanti, F. Palombo, A. Fiorentino, S. de Pasqua, V. Vacchiano, P. Avoni, G. Rizzo, S. Capellari, E. Ruggeri, M. G. Bacalini, R. Lodi, R. Liguori, V. Carelli, C. Tonon
- C 56** **Hi-C on hiPSC-derived astrocytes allow to further decipher pathomechanisms in Autosomal Dominant adult-onset demyelinating LeukoDystrophy (ADLD)**
A. Basile, I. Battistella, M. Zadorozhna, A. Brusco, S. Ratti, M. Spielmann, L. Conti, E. Giorgio
- C 57** **An innovative diagnostic tool for Diamond Blackfan anemia: the DNA methylation episignature**
S. Trajkova, K. Karimi, P. Quarello, E. Garelli, S. Rizzo, A. Carando, E. Iovino, T. Pippucci, J. Kerkhof, J. Rzasa, G. Papagni, L. Corrado, S. Dalfonso, M. Levy, H. McConkey, B. Sadikovic, A. Brusco
- C 58** **Sex-dependent circRNAs in Multiple Sclerosis**
V. Lodde, I. R. Zarbo, E. Zoroddu, G. Delogu, M. Gorospe, M. Floris, I. Campesi, M. L. Idda
- C 59** **Somatic focally amplified super-enhancers as novel oncogenic driver in neuroblastoma**
V. Aievoli, G. Sgueglia, G. D'Alterio, G. Pirozzi, T. Maiorino, M. Fischer, F. Westermann, A. Iolascon, L. Altucci, C. Dell'Aversana, M. Capasso
- C 60** **LA METYHL TRASFERASI SETD8 REGOLA LA TRASCRIZIONE DI P62 IN CELLULE DI GLIOBLASTOMA**
R. Della Monica, M. Buonaiuto, F. Trio, M. Cuomo, D. Costabile, M. Sabbarese, F. S. Cicala, S. Ferraro, R. Visconti, L. Chiariotti
- 11:10-12:40** **Sala Della Marina e Del Faro (sessione non accreditata ECM)**
Farmacogenetica, farmacogenomica e drug repurposing
comunicazioni orali 6 talks (C61-C64)
Moderatori: Monica Rosa Miozzo (Milano), Mario Capasso (Napoli)
- C 61** **DRUG REPURPOSING IN RARE DISEASES: FIRST ENCOURAGING RESULTS OF PERAMPANEL IN WHITE-SUTTON SYNDROME**
A. Facchini, M. Carrozzi, M. Bin, A. Arbo, I. Scala, I. De Maggio, C. Graziano, G. Morosini, P. Gasparini
- C 62** **Drug repurposing in vascular Ehlers-Danlos syndrome by using multi-OMIC signatures in human spheroids**
E. Di Muro, R. De Cegli, B. Tumaini, A. Capuozzo, P. Bernardi, S. Morlino, C. Fusco, G. Nardella, E. Mormone, L. Vaccaro, E. Del Prete, D. Giachino, M. Giuliani, C. Leoni, F. Mercadante, A. Moroni, C. Piscopo, M. Zollino, D. Cacchiarelli, A. Sbarbati, D. L. Medina, D. Di Bernardo, M. Castori, L. Micale
- C 63** **Cannabidiol attenuates epileptic phenotype and increases survival in a mouse model of Developmental and Epileptic Encephalopathy 1 (DEE1)**
L. Verrillo, F. A. Iannotti, D. Drongitis, K. Martinello, L. Poeta, G. Tartaglione, R. Staiano, A. Barra, G. Terrone, S. Fucile, V. Di Marzo, M. G. Miano
- C 64** **Modulazione della senescenza cellulare nei pazienti con Artrite Psoriasica: possibile effetto dei bDMARDs su lunghezza telomerica, numero di copie di mtDNA e danno ossidativo**
G. De Benedittis, C. Morgante, A. Latini, A. D'Antonio, C. Eneida, P. Conigliaro, G. Novelli, C. Ciccacci, M. S. Chimenti, P. Borgia

- C 65** **Pharmacogenomics of opioid response in advanced cancer patients reveals interesting link with sleep rhythms and pain modulation**
F. Minnai, M. Shkodra, M. Esposito, S. Noci, C. Brunelli, A. Pigni, E. Zecca, F. Skorpen, P. Klepstad, S. Kaasa, O. Corli, M. C. Pallotti, M. C. Maltoni, A. T. Caraceni, F. Colombo
- C 66** **Actionable coding variants in 1200 unrelated sardinians**
M. Floris, S. Mocci, F. Cannas, M. Lorrain, G. Natile, F. Marongiu, C. Cocco, E. Zoroddu, M. Frick, C. Mereu, M. Murgia, C. Sanna, L. Serventi, G. M. Tosone, E. Zedda, V. Tedde, M. G. Mattana, N. Marongiu, M. Boi, A. Perra, S. Giglio
- 11:10-12:40 **Sala Castello 1 (sessione non accreditata ECM)**
Genetica oncologica
comunicazioni orali 6 talks (C67-C72)
Moderatori: Emanuela Lucci Cordisco (Roma), Massimo Negrini (Ferrara)
- C 67** **Rare Variants and Polygenic Risk Score Combination for Breast Cancer Risk Stratification in Women**
A. Russo, C. Debernardi, F. Ragno, E. Casalone, S. Devito, R. Filomena, G. Casalis Cavalchini, B. Pasini, M. Tamlander, N. Mars, E. Widen, S. Ripatti, G. Matullo
- C 68** **Patients with colorectal polyps and inherited predisposition to cancer show distinct signatures of mucosa-adherent microbiota compared to sporadic ones.**
M. La Vecchia, M. Sculco, G. Sala, S. Cagliano, M. Potenza, G. Borgonovi, R. Boldorini, D. Ferrante, M. Giordano, L. Corrado, E. Pasolli, A. Aspesi, I. Dianzani
- C 69** **Integration of Optical Genome Mapping into the diagnostic pathway of hematological malignancies: a validation study**
C. Mongodi, A. Pansa, M. Pingue, B. Facchinetti, P. Fruscella, P. Comi, S. Mingotti, M. Palmieri, F. Cappuccini, M. Bellini, L. Goisis, C. Lucca, D. Marchetti, L. Pezzoli, M. Iascone
- C 70** **Circular RNAs originating from MDM2 are upregulated in malignant liposarcomas with 12q amplification.**
D. Tolomeo, S. Venuto, G. De Martino, A. Arshadi, J. Nilsson, L. Magnusson, I. Cifola, M. Severgnini, F. Mertens, C. T. Storlazzi
- C 71** **Multimodal analysis of plasma ctDNA is an independent prognostic marker of survival in ovarian cancer: the Mito 16a/Mango OV2 clinical trial experience.**
L. Paracchini, A. Velle, P. Di Gennaro, L. Arenare, L. Mannarino, P. Chiodini, D. Califano, C. Romualdi, S. Pignata, S. Marchini, M. D'Incalci
- C 72** **Multiomic Profile of Ciliome in Cancer**
P. Carotenuto, E. Manco, A. Boncinelli, A. Marino, G. Gitano, C. Fruggiero, L. Ferrante, A. Iaccarino, P. Pisapia, G. Troncone, M. Salati, M. Dominici, L. Reggiani-Bonetti, B. Franco
- 11:10-12:40 **Sala Castello 2 (sessione non accreditata ECM)**
Genetica di popolazione e caratteri fenotipici complessi
comunicazioni orali 6 talks (C73-C78)
Moderatori: Antonio Amoroso (Torino), Daniele Ghezzi (Milano)
- C 73** **Dissecting the polygenic landscape of human complex traits and diseases in Italy: a step towards genomic tools for public health**
F. Santonastaso, S. Costanzo, E. Giacomuzzi, C. Chiereghin, D. Bolognini, A. Landini, A. Raveane, B. Ariano, S. Chatterjee, A. Gialluisi, A. De Curtis, E. Di Angelantonio, G. de Gaetano, M. B. Donati, N. Pirastu, L. Iacoviello, N. Soranzo

- C 74** **Population genomics on a Calabrian population: a genome-wide association study of longevity**
L. Beccacece, S. Dato, P. Crocco, G. Deiana, B. Torbidoni-Baldassari, G. Rose, V. Napolioni
- C 75** **Hidden Variants: Decoding Endometriosis (EM) via Whole Exome Sequencing (WES)**
A. Santin, L. Fasoli, M. Toffoli, S. Pegoraro, P. Tesolin, L. E. Rosso, A. Badalini, B. Spedicati, A. Morgan, S. Lenarduzzi, G. G. Nardone, G. Pianigiani, D. Mazzà, G. Zito, G. Di Lorenzo, F. Romano, A. Mangogna, F. Buonomo, M. P. Concas, G. Ricci, G. Girotto
- C 76** **Combining rare and common variant risk scores in schizophrenia liability prediction**
F. Mazzarotto, M. Gennarelli, G. Murray, E. Osimo
- C 77** **Genome-wide association studies in Italian cohorts identified novel candidate genes for sweet and spicy food liking**
M. P. Concas, S. Camarda, F. Piluso, H. Stevens, A. Pecori, R. Ruberto, C. A. Graham, P. Gasparini
- C 78** **How (poly)phenols can shape a healthier life? A nutri-omics investigation on their cardiometabolic health effects**
M. Treccani, C. Mignogna, L. Ghiretti, J. F. Rinaldi de Alvarenga, C. Favari, N. Bragazzi, M. S. Morandini, C. Del Burgo-Gutiérrez, A. Rosi, C. Negro, F. Bergamo, L. Bresciani, F. Turroni, M. Ventura, A. Dei Cas, R. Bonadonna, V. Barili, G. Malerba, D. Del Rio, D. Martorana, P. Mena

12:50-13:50 **Sala della Marina e Del Faro**
Workshop ENGENOME (non accreditato ecm)
L'innovazione enGenome nell'interpretazione delle varianti genomiche per diagnostica e ricerca

Moderatore: Ettore Rizzo (enGenome)

Casi clinici complessi: l'utilizzo di eVai nella pratica diagnostica.

Giorgia Girotto (IRCCS Burlo Garofolo, Università di Trieste)

Gli ultimi aggiornamenti in eVai

Ivan Limongelli (enGenome)

L'AI generativa di VarChat a supporto della comunità scientifica

Susanna Zucca (enGenome)

12:50-13:50 **Sala Castello 1**
Workshop BIO-RAD Laboratories (non accreditato ecm)
Application of Droplet Digital PCR in Epigenetics and Translational Research
Moderatore: Lara Rossini, Bio-Rad Laboratories, Segrate (MI)

Application of Droplet Digital PCR in Epigenetics and Translational Research
Luca Falzone (Catania)

Droplet Digital PCR: for a Multiplex of Reasons
Lara Rossini, Bio-Rad Laboratories, Segrate (MI)

14:00-15:30 **Sala Della Piazza (Sessione Plenaria)**
What's new in therapeutic approaches
Moderatori: Marco Fichera (Troina, CT), Paola Mandich (Genova)

La malattia di Huntington: una luce in fondo al tunnel?
Edward Wild (London, UK)

N=1 Genetic Therapies for Ultra-Rare Disorders: Progress, Challenges, and Future Directions
Marlen Lauffer (Leiden, The Netherlands)

Gene based strategies for treatment of Inherited metabolic Disorders
Paul Gissen (London, UK)

15:30-16:20 **Chiusura congresso e premi**

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