

PROGRAMMA



XXIII CONGRESSO NAZIONALE SIGU



VIRTUAL EDITION

11-13 Novembre 2020

un evento
organizzato da



BIO MEDIA
La condivisione del sapere



Carissimi amici e soci della SIGU

Eccoci arrivati al nostro incontro annuale in occasione del Congresso Nazionale della SIGU. Come potete vedere quest'anno la nostra vita e le nostre abitudini hanno subito delle sostanziali modifiche e ciò a causa della pandemia da COVID19. All'inizio avevamo immaginato che il congresso fosse così lontano da non poter essere toccato da tale evento, ma le previsioni iniziali sono state tutte sbagliate. Ci troviamo in un momento di massima recrudescenza della pandemia e sono in atto tutte le regole per limitare al massimo la diffusione dell'infezione.

E così siamo arrivati al XXIII Congresso della SIGU in una forma virtuale. Cosa ci manca e cosa ci offre questa nuova modalità: ci mancano i saluti di persona, gli abbracci, in qualche caso i baci scambiati con persone che non si sono viste da un po' di tempo e che ci fa piacere rivedere. Questo non lo possiamo creare virtualmente. Se volete ci manca anche la possibilità di poter scambiare una opinione senza che sia di pubblico dominio. Cosa abbiamo di nuovo: la possibilità di poter sentire le relazioni al congresso nel momento in cui più ci fanno comodo. E di poterle risentire se non le abbiamo ben comprese o se ci siamo distratti. Non è da poco questo vantaggio. Per la prima volta potrete avere l'opportunità di sentire tutte ma proprio tutte le relazioni del congresso senza dover scegliere. Ed avere anche l'opportunità di fare delle domande all'oratore che verranno discusse insieme durante lo spazio dal vivo che comunque avremo dal giorno 11 al giorno 13 di novembre.

Il programma di quest'anno è molto interessante e vario ed un primo ringraziamento va ai colleghi del comitato scientifico del Congresso formato dai Prof. Paolo Gasparini, Paola Grammatico, Sabrina Giglio, Antonio Novelli, Maria Iacone, Sandra D'Alfonso, Emilio Di Maria tutti mirabilmente guidati da Orsetta Zuffardi. Ad essi un ringraziamento speciale.

Quest'anno gli incontri dei partecipanti ai vari gruppi di lavoro della SIGU non avverranno durante i giorni del congresso e ciò in quanto la modalità virtuale può consentire di dare uno spazio maggior a ciascun gruppo che si può riunire a ridosso del congresso sia prima che dopo.

Tutti i diversi aspetti della Genetica Medica saranno trattati durante questo Congresso e vi invito fin da ora a visitarli tutti: avremo simposi sulle terapie di frontiera delle malattie ereditarie, su argomenti di citogenetica e citogenomica, su diagnostica prenatale e per finire parleremo dei cromosomi sessuali e delle patologie ad essi correlate. Vi invito sin da ora a visitare il sito del congresso ed a prendere visione di queste relazioni.

Il vostro contributo al Congresso è stato anche massivo ed infatti avremo sessioni di comunicazioni e di poster. Anche queste avranno momenti virtuali e momenti dal vivo. Come al solito, ai lavori ufficiali del Congresso faranno seguito i corsi post-congressuali che saranno focalizzati su specifiche tematiche particolarmente utili per gli operatori sanitari nel settore della Genetica Medica.

Vi auguro un buon congresso e vi aspetto tutti.

*Prof. Achille Iolascon,
Presidente SIGU*



Antonio Amoroso
Torino

Francesca Antonacci
Bari

Iben Bache
Copenhagen, Denmark

Andrea Ballabio
Pozzuoli, NA

Nicola Brunetti Pierri
Pozzuoli, NA

Alfredo Brusco
Torino

Guillaume Canaud
Paris, France

Mario Capasso
Napoli

Andrea Cerase
London, United Kingdom

Sandra D'alfonso
Novara

Matteo Della Monica
Napoli

Emilio Di Maria
Genova

Brunella Franco
Napoli

Paolo Gasparini
Trieste

Massimo Gennarelli
Brescia

Maurizio Genuardi
Roma

Sabrina Giglio
Firenze

Paola Grammatico
Roma

Francesca Romana Grati
Busto Arsizio, VA

Kees Hovingh
Amsterdam, The Netherlands

Maria Iacone
Bergamo

Achille Iolascon
Napoli

Nehir Kurtas
Firenze

Mitchell Machiela
Bethesda, USA

Rhiannon Mellis
London, United Kingdom

Ghayda Mirzaa
Seattle, USA

Federica Natacci
Milano

Antonio Novelli
Roma

Giuseppe Novelli
Roma

Laura Obici
Pavia

Gabriele Picco
Cambridge, United Kingdom

Alessandra Renieri
Siena

Marco Seri
Bologna

Sabine Stioui
Milano

Liborio Stuppia
Chieti

Eva Trevisson
Padova

Giampaolo Trivellin
Milano

Joris Vermeesch
Leuven, Belgium

Orsetta Zuffardi
Pavia



**SESSIONE I - TERAPIE INNOVATIVE****Treating neuropathy and cardiomyopathy in Transthyretin-Mediated Amyloidosis***Laura Obici (Pavia)***Treatment of familial hypercholesterolemia: from statins to monoclonal antibodies***Kees Hovingh (Amsterdam, The Netherlands)***Targeted Therapy in Patients With PIK3CA-related Overgrowth Syndrome (PROS/CLOVES syndrome)***Guillaume Canaud (Paris, France)***SESSIONE II - LE MIGLIORI COMUNICAZIONI ORALI GIOVANI RICERCATORI****C01 - Biallelic mutations in the TOGARAM1 gene cause a novel primary ciliopathy***V. Morbidoni, E. Agolini, K. C. Slep, L. Pannone, D. Zuccarello, M. Cassina, E. Grosso, G. Gai, L. Salviati, B. Dallapiccola, A. Novelli, S. Martinelli, E. Trevisson***C02 - Genome editing for therapy of Stargardt disease***I. Trapani, E. Pugni, M. Lupo, A. Auricchio***C03 - Chiari 1 malformation and exome sequencing in 51 trios: the emerging role of rare missense variants in chromatin remodeling genes***A. La Barbera, A. Provenzano, M. Scagnet, A. Pagliuzzi, G. Traficante, M. Pantaleo, L. Tiberi, D. Vergani, N. Kurtas, S. Guarducci, S. Bargiacchi, G. Forzano, R. Artuso, V. Palazzo, F. Giordano, D. Di Feo, M. Mortilla, C. De Filippi, G. Mattei, L. Garavelli, B. Giusti, L. Genitori, O. Zuffardi, S. Giglio***C04 - Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) and Whole Exome Sequencing (WES) revealed new alleles/genes in a subset of 214 Italian families affected by Non-Syndromic Hearing Loss (NSHL).***A. Morgan, F. Faletra, S. Lenarduzzi, M. La Bianca, G. Pelliccione, B. Spedicati, A. Feresin, D. Mazzà, A. Sensi, C. Graziano, M. Seri, U. Ambrosetti, P. Gasparini, G. Giroto***C05 - Rare variants in Titin gene: a challenge in medical genetics***M. Savarese, A. Vihola, M. Johari, P. H. Jonson, J. Sarparanta, H. Luque, S. Välipakka, S. Koivunen, M. Arumilli, P. Hackman, B. Udd***C06 - Gain-of-function mutations in PIEZO1 directly impair hepatic iron metabolism via the inhibition of the BMP/SMADs pathway***I. Andolfo, B. E. Rosato, R. Marra, A. Gambale, R. Russo, A. Iolascon*



SESSIONE III - PREIMPLANTATION GENETIC DIAGNOSIS (PGD) AND NONINVASIVE PRENATAL SCREENING

Preimplantation genetic diagnosis

Joris Vermeesch (Leuven, Belgium)

Noninvasive Prenatal Diagnosis of Single-Gene Diseases: The Next Frontier

Rhiannon Mellis (London, United Kingdom)

La consulenza nelle diagnosi e negli screening preimpianto e non invasivi

Federica Natacci (Milano)

SESSIONE IV - GENI E ELEMENTI REGOLATORI DI PREDISPOSIZIONE AI TUMORI E APPROCCI FUNZIONALI

Neuroblastoma e varianti regolatorie

Mario Capasso (Napoli)

Tumorigenesi e NF1: correlazioni genotipo fenotipo

Eva Trevisson (Padova)

Prioritization of cancer therapeutic targets using CRISPR-Cas9 screens

Gabriele Picco (Cambridge, United Kingdom)





SESSIONE V - COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

C07 - SCUBE3 loss-of-function causes a recognizable developmental disorder due to defective bone morphogenetic protein signaling

M. Niceta, Y. Lin, V. Muto, B. Vona, A. Pagnamenta, R. Maroofian, C. Beetz, H. van Duyvenvoorde, M. L. Dentici, P. Lauffer, S. Vallian, A. Cioffi, S. Pizzi, P. Bauer, N. M. Grüning, E. Bellacchio, R. Shaheen, B. Pode-Shakked, H. M. Albayrak, E. Isik, J. M. Wit, M. Dittrich, B. L. Freire, D. R. Bertola, A. A. L. Jorge, O. Barel, A. H. Sabir, A. M. Al Teneiji, S. M. Taji, N. Al-Sannaa, H. Al-Abdulwahed, M. C. Digilio, M. Irving, Y. Anikster, T. Haaf, J. C. Taylor, B. Dallapiccola, F. S. Alkuraya, R. B. Yang, M. Tartaglia

C08 - Genetics and epigenetics of multi-locus imprinting disturbances in the Beckwith-Wiedemann syndrome

F. Cerrato, L. Pignata, A. Verma, R. Del Prete, M. Monticelli, L. Calzari, V. Antona, D. Melis, R. Tenconi, S. Russo, M. G. Patricelli, A. Sparago, M. V. Cubellis, A. Riccio

C09 - De novo VPS4A mutations cause multisystem disease with abnormal neurodevelopment

E. Flex, C. Rodger, R. J. Allison, A. Sanchis-Juan, M. A. Hasenahuer, S. Cecchetti, C. E. French, J. R. Edgar, G. Carpentieri, A. Cioffi, F. Pantaleoni, A. Bruselles, Genomics England Research Consortium, R. Onesimo, G. Zampino, F. Marcon, E. Siniscalchi, M. Lees, D. Krishnakumar, E. McCann, D. Yosifova, J. Jarvi, M. C. Kruer, W. Marks, J. Campbell, L. E. Allen, S. Gustincich, F. L. Raymond, E. Reid, M. Tartaglia

C10 - BI-ALLELIC mutations in NDUFC2 cause early-onset leigh syndrome and impaired biogenesis of COMPLEX I

D. Ghezzi, A. Nasca, A. Legati, E. Lamantea, M. Spagnolo, A. Ardisson, A. Alahmad, J. Heidler, K. Thompson, M. Oláhová, J. Meisterknecht, L. He, S. Alameer, F. Hakami, A. Almehdar, C. Alston, R. McFarland, I. Wittig, R. Taylor

C11 - Transcriptomic analysis identified altered pathways involved in nervous system function, cardiogenesis and osteoblast differentiation in TAB2 haploinsufficiency syndrome

L. Micale, S. Castellana, A. Schirizzi, A. Carbone, C. Fusco, B. Callewaert, M. Rohrbach, C. Giunta, G. Mancano, T. Mazza, S. Morlino, M. Castori

C12 - A homozygous KCNJ16 frameshift variant causes tubular acidosis overlapping the Kir5.1-/- phenotype in animal models

G. Severi, V. Palazzo, A. Pasini, C. La Scola, E. Luppi, M. Seri, S. Giglio, C. Graziano



SESSIONE VI - COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE

C13 - Onasemnogene Apeparvovec Gene Therapy in Presymptomatic Spinal Muscular Atrophy: SPR1NT Study Update

K. A. Strauss, M. A. Farrar, K. J. Swoboda, K. Saito, C. A. Chiriboga, S. T. Iannaccone, J. M. Krueger, J. M. Kwon, H. J. McMillan, L. Servais, J. R. Mendell, J. Parsons, M. Scoto, P. B. Shieh, C. M. Zaidman, M. Schultz, S. P. Reyna, S. Kavanagh, D. Chand, S. Tauscher-Wisniewski, B. E. McGill, F. Muntoni

C14 - Identification of new variants in patients with Neurodegenerative Disorders by whole genome sequencing data

R. Croce, L. Corrado, N. Barizzzone, A. Di Pierro, L. M. L. Genovese, F. Geraci, E. Mangano, R. D'Aurizio, R. Bordonì, D. Corà, F. Favero, C. Comi, F. De Marchi, L. Magistrelli, G. Manzini, J. H. Veldink, J. van Vugt, G. De Bellis, A. Brusco, M. Severgnini, M. Pellegrini, L. Mazzini, S. D'Alfonso

C15 - High HDR efficiency in restoring the causative COL4A5 10bp deletion through a CRISPR/Cas9 gene editing approach in a naturally occurring dog model of Alport Syndrome.

S. Daga, K. Capitani, F. Donati, G. Beligni, S. Croci, F. Valentino, A. Giliberti, C. Fallerini, R. Tita, C. Rivera, S. Clark, M. A. Mencarelli, M. Baldassarri, E. Benetti, S. Furini, E. Frullanti, M. Nabity, A. Auricchio, S. G. Contincello, A. Renieri, A. M. Pinto

C16 - SUFU heterozygous loss of function variants: the first autosomal dominant genetic cause of Joubert Syndrome

V. Serpieri, F. D'Abusco, S. Nuovo, E. Bertini, G. Vasco, V. Leuzzi, S. D'Arrigo, G. Zanni, D. Doherty, E. M. Valente

C17 - Aging and sensory decays: the role of genetic and environmental factors in Italian samples

M. P. Concas, M. Brumat, E. Catamo, G. Girotto, P. Gasparini

C18 - La telemedicina rompe le barriere durante la pandemia mondiale Covid-19. Esperienza multicentrica nelle Unità di Genetica Italiane

M. T. Petti, A. Gambale, G. Vitiello, A. Peron, G. Bulfamante, D. Zuccarello, L. Salviati, F. Gualandi, A. Ferlini, V. Uliana, A. Percesepe, G. Tortora, S. Maitz, A. Biondi, D. Dell'Edera, D. Melis, C. Vecchione, F. Acquaviva, G. Parenti, T. Mattina, S. Briuglia, A. M. Spinelli, M. Scarpa, F. Lonardo, A. Provenzano, S. Giglio, A. Iolascon





SESSIONE VII - CITOGENOMICA

Reciprocal translocations between CNV and coding and non-coding variants: congenital and late-onset disorders

Iben Bache (Copenhagen, Denmark)

Evolutionary genomic inversion and recurrent rearrangements associated with disease

Francesca Antonacci (Bari)

Ring chromosomes and poor predictability of genotype / phenotype correlations

Nehir Kurtas (Firenze)

SESSIONE VIII - SOMATIC MOSAICISM

Somatic mosaic and brain malformations

Ghayda Mirzaa (Seattle, USA)

Mosaic and uniparental disomy

Alfredo Brusco (Torino)

Germinal and mosaic variants leading to gigantism

Giampaolo Trivellin (Milano)





SESSIONE IX - LA DIAGNOSTICA MOLECOLARE DALL'ESOMA IN POI: CASI ESEMPLARI

Sessione di casi particolari e/o problematici emblematici risolti che possano far mostrare all'audience i possibili diversi modi di apprezzare e/o interpretare WES e WGS

C19 - Noninvasive prenatal WES in a cohort of fetuses with different genetic condition: a promise for a new prenatal diagnosis

A. Provenzano, G. Gori, A. Pagliuzzi, V. Palazzo, A. La Barbera, L. Tiberi, E. Dirupo, L. Giunti, L. Giunti, E. Andreucci, D. Vergani, S. Landini, A. Marozza, A. Seidenari, R. Biagiotti, E. Cariati, A. Farina, O. Zuffardi, S. Giglio

C20 - Non-invasive efferent-vein NGS-Liquid biopsy allows a clinical classification of complex vascular malformations for a tailored therapeutic approach.

M. Palmieri, A. Currò, A. Tommasi, G. Doddato, A. Giliberti, C. Fallerini, L. Di Sarno, M. Vaghi, L. Primo, A. Renieri, E. Frullanti, A. M. Pinto

C21 - Varianti bialleliche in PI4KA identificate tramite WES prenatale in un feto con grave ipoplasia del verme cerebellare alterano il pathway Akt/ERK coinvolto nell'autofagia nelle prime tappe dello sviluppo

E. Errichiello, F. Cimmino, A. Arossa, G. Fiandrino, A. Montella, N. E. K. Kurtas, J. R. Vermeesch, A. Iolascon, O. Zuffardi

C22 - Whole Exome Sequencing in non-continuing pregnancies with fetal structural anomalies: opportunities and pitfalls

A. Scatigno, A. Cereda, L. Pezzoli, F. Lalatta, F. Natacci, L. Spaccini, L. Patanè, M. T. Divizia, L. Pezzani, E. Cattaneo, L. Ronzoni, D. Marchetti, M. Pingue, A. R. Lincesso, L. Perego, M. Iascone

C23 - Screening of Germline TP53 Mutations in Hypodiploid Childhood Acute Lymphoblastic Leukemia (ALL) to identify potential Li Fraumeni syndrome cases.

L. R. Bettini, C. Saitta, B. Buldini, G. Te Kronnie, S. Rebellato, D. Silvestri, E. Barisone, A. Pession, M. Rabusin, C. Micalizzi, F. Locatelli, C. Rizzari, M. Valsecchi, A. Biondi, G. Fazio, G. Cazzaniga

C24 - High prevalence of gene-dosage-anomalies in patients with Ellis Van Creveld syndrome

F. Piceci-Sparascio, I. Torrente, M. C. D'Asdia, V. Guida, F. Consoli, B. Torres, L. Bernardini, T. Mazza, P. Versacci, M. C. Digilio, B. Marino, A. De Luca

C25 - RECYCLE WES! La rivalutazione dei dati WES negativi aumenta significativamente la resa diagnostica

L. Pezzoli, A. Cereda, D. Marchetti, A. Scatigno, L. Pezzani, M. Pingue, M. Bellini, A. R. Lincesso, L. Perego, F. Comi, M. Iascone

C26 - Mosaicism of deletion 15q11.2 in a healthy mother of two siblings with Angelman Syndrome

D. Vergani, N. E. Kurtas, D. Formicola, E. Manolagos, P. Reho, L. Tiberi, F. I. Vanderwert, A. Provenzano, S. R. Giglio, O. Zuffardi





SESSIONE X - SEX CHROMOSOMES, CROMOSOMI DELL'ANNO

Inattivazione del cromosoma X dalla ricerca di base alle implicazioni in genetica medica

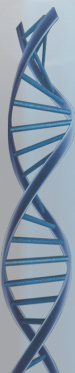
Andrea Cerase (London, United Kingdom)

Evoluzione dei cromosomi sessuali

Liborio Stupia (Chieti)

Genetic predisposition to mosaic Y chromosome loss in blood

Machiela Mitchell (Bethesda, MD - USA)



Mercoledì 11 novembre 2020

-
- 14.00-14.15 **APERTURA CONGRESSO**
Saluto del presidente
Achille Iolascon (Napoli)
- 14.15-15.00 **OPENING LECTURE:**
Adventures in gene hunting: the evolution of the genome project
Andrea Ballabio (Pozzuoli, NA)
-
- 15.00-15.30 **SESSIONE I - TERAPIE INNOVATIVE**
Moderatori: Paolo Gasparini (Trieste), Sabrina Giglio (Firenze)
Questions & Answers
*Laura Obici (Pavia), Kees Hovingh (Amsterdam, The Netherlands),
Guillaume Canaud (Paris, France)*
-
- 15.30 -16.10 **SESSIONE II - LE MIGLIORI COMUNICAZIONI ORALI
GIOVANI RICERCATORI**
Moderatori: Brunella Franco (Napoli), Sabine Stiovi (Milano)
*V. Morbidoni, I. Trapani, A. La Barbera, A. Morgan, M. Savarese,
I. Andolfo*
-
- 16.10 -17.00 **COVID E GENETICA**
Tavola rotonda
Conduce: Giuseppe Novelli (Roma)
*Partecipano: Paolo Gasparini (Trieste), Alessandra Renieri (Siena),
Liborio Stuppia (Chieti)*



Giovedì 12 novembre 2020

13.00-14.00

WORKSHOP ILLUMINA**WHOLE GENOME SEQUENCING:
BRING THE FUTURE POSSIBLE TODAY****Welcome***Roberto Fantozzi Sr Manager Sales, Illumina***Clinical Utility of Whole-Genome Sequencing for
Rare Genetic Disorders***John Belmont, Sr Principal Medical Scientist, Illumina***Introducing TruSight Software Suite & questions***Alessandro Pizzigoni, Executive Sales Specialist, Illumina*

14.00-14.30

**SESSIONE III - PREIMPLANTATION GENETIC DIAGNOSIS (PGD) AND
NONINVASIVE PRENATAL SCREENING***Moderatore: Paola Grammatico (Roma)*

Questions & Answers

*Joris Vermeesch (Leuven, Belgium), Rhiannon Mellis (London,
United Kingdom), Federica Natacci (Milano)*

14.30-15.00

**SESSIONE IV - GENI E ELEMENTI REGOLATORI DI PREDISPOSIZIONE
AI TUMORI E APPROCCI FUNZIONALI***Moderatore: Maurizio Genuardi (Roma)*

Questions & Answers

*Mario Capasso (Napoli), Eva Trevisson (Padova),
Gabriele Picco (Cambridge, United Kingdom)*

15.00-15.30

SESSIONE V - COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE*Moderatori: Massimo Gennarelli (Brescia), Maria Iacone (Bergamo)*

Questions & Answers

M. Niceta, F. Cerrato, E. Flex, D. Ghezzi, L. Micale, G. Severi

15.30-16.00

SESSIONE VI - COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE*Moderatori: Matteo Della Monica (Napoli), Emilio Di Maria (Genova)*

Questions & Answers

K. A. Strauss, R. Croce, S. Daga, V. Serpieri, M. P. Concas, M. T. Petti

16.00-16.30

SESSIONE VII - CITOGENOMICA*Moderatori: Francesca Romana Grati (Busto Arsizio, VA),**Antonio Novelli (Roma)*

Questions & Answers

*Iben Bache (Copenhagen, Denmark), Francesca Antonacci (Bari),
Nehir Kurtas (Firenze)*

Giovedì 12 novembre 2020

16.30-17.00

SESSIONE VIII - SOMATIC MOSAICISM

Moderatori: Antonio Amoroso (Torino), Orsetta Zuffardi (Pavia)
 Questions & Answers
Ghayda Mirzaa (Seattle, USA), Alfredo Brusco (Torino),
Giampaolo Trivellin (Milano)

17.00-18.00

WORKSHOP ROCHE DIAGNOSTICS

**ROCHE SEQUENCING SOLUTIONS:
 INNOVATION IN NGS SAMPLE PREPARATION WORKFLOW**

Moderatori:

Enrico Bartolini

Molecular Solution Life Science Senior Product Manager,
Roche Diagnostics SpA

Marco Messina

Sequencing Sales Specialist, Roche Diagnostics SpA

Introducing KAPA Target Enrichment: Better by Design

Markos Mihalatos, International Product Manager,
 Sample Prep Reagents, Roche Sequencing Solutions

The evolution of the Human WGS workflow

Heather Maasdorp, International Product Manager,
 Sample Prep Reagents, Roche Sequencing Solutions



Venerdì 13 novembre 2020

12.00-13.00

WORKSHOP AGILENT

**AGILENT GENOMICS:
LE PIÙ RECENTI SOLUZIONI PER NUOVE APPLICAZIONI CLINICHE****Dalla preparazione delle librerie all'interpretazione dei dati:
il nuovo Workflow completo di Agilent***Carla Florio - Sales Area Manager South - Genomic Division -
Agilent Technologies***Applicazione del WES per la diagnosi di malattie pediatriche rare:
l'esperienza di Bergamo***Dr.ssa Laura Pezzoli - USSD Laboratorio Genetica Medica,
ASST Papa Giovanni XXIII Bergamo***Q&A***Moderatore: Carla Florio*

13.00-14.00

WORKSHOP varvis®

**WHOLE EXOME ANALYSIS:
A SINGLE ASSAY APPROACH FOR CLINICAL GENETICS***Chairman: Dr. Yvonne Kasmann, Limbus Medical Technologies***Increasing the diagnostic yield with confidence -
Validated CNV analysis from WES***Ben Liesfeld, Limbus Medical Technologies***Diagnosing intellectual disability using exome analysis -
Your chance and your duty***Rami Abou Jamra, University of Leipzig Medical Center***Q&A***Moderator: Dr. Yvonne Kasmann, Limbus Medical Technologies*

Venerdì 13 novembre 2020

14.00-15.00

SESSIONE IX - LA DIAGNOSTICA MOLECOLARE DALL'ESOMA IN POI: CASI ESEMPLARI

Sessione di casi particolari e/o problematici emblematici risolti che possano far mostrare all'audience i possibili diversi modi di approcciare e/o interpretare WES e WGS

Moderatore: Nicola Brunetti Pierri (Pozzuoli, NA), Maria lascone (Bergamo)
Questions & Answers

A. Provenzano, M. Palmieri, E. Errichiello, A. Scatigno, L. R. Bettini, F. Picci-Sparascio, L. Pezzoli, D. Vergani

15.00-15.30

SESSIONE X - SEX CHROMOSOMES, CROMOSOMI DELL'ANNO

Moderatori: Sandra D'Alfonso (Novara), Marco Seri (Bologna)

Questions & Answers

Andrea Cerase (London, United Kingdom), Liborio Stuppia (Chieti), Machiela Mitchell (Bethesda, MD - USA)

15.30-15.45

Chiusura congresso e premi

16.00

ASSEMBLEA SOCI SIGU





I migliori contributi scientifici (poster o comunicazioni orali) parteciperanno all'assegnazione di uno dei premi previsti per il congresso 2020:

Premio SIGU Claudio Castellan

Per il miglior contributo in Genetica Clinica

Premio SIGU Franca Dagna Bricarelli

Per il miglior contributo in Citogenetica/Citogenomica

Premi SIGU

Premi Migliori Poster

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 2020 regolarmente iscritti al congresso.



CORSO 1
DISPLASIE SCHELETRICHE
20 novembre 2020

Webinar accreditato ECM (9.5 crediti)
*A seguito della partecipazione al webinar,
sarà possibile completare il test ECM
per il conseguimento dei crediti*

Quote di iscrizione
SOCIO SIGU - Iscrizione Gratuita
NON SOCIO SIGU - € 25,00 IVA inclusa

CORSO 2
**INTERPRETAZIONE DELLE CNVs:
CRITICITÀ E NUOVE OPPORTUNITÀ**
Corso FAD accreditato ECM (4.5 crediti)
disponibile da dicembre 2020

Quote di iscrizione
SOCIO SIGU - Iscrizione Gratuita
NON SOCIO SIGU - € 30,00 IVA inclusa

CORSO 3
ACCREDITAMENTO E CERTIFICAZIONE
STRUTTURE DI GENETICA MEDICA E BIOBANCHE
Corso FAD accreditato ECM (7.5 crediti)
disponibile da dicembre 2020

Quote di iscrizione
SOCIO SIGU - Iscrizione Gratuita
NON SOCIO SIGU - € 40,00 IVA inclusa

sigu.congressonazionale.com





QUOTE DI ISCRIZIONE AL CONGRESSO

SOCIO SIGU*	€ 49,18 + IVA 22% = 60,00
NON SOCIO	€ 81,97 + IVA 22% = 100,00
Under 35 e/o Studente/Specializzando/Dottorando **	€ 16,39 + IVA 22% = 20,00

* in regola con il pagamento della quota associativa 2020

** 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 2020/2021. 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.

Contestualmente alla registrazione online si prega di inviare a congressosigu@biomedia.net documentazione attestante lo stato di Studente / Specializzando/ Dottorando per una verifica sull'effettivo diritto ad usufruire della quota agevolata

La quota di iscrizione comprende:

- Accesso a tutti i contenuti scientifici Live, On demand e Simposi Educazionali nei giorni di congresso e per i successivi 12 mesi
- Visualizzazione PDF E-Poster
- Attestato partecipazione
- Accesso alla piattaforma per 12 mesi
- Accesso ai contenuti Aziendali

ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE

Tutti i partecipanti regolarmente iscritti hanno diritto ad un attestato di partecipazione. L'attestato dovrà essere stampato dal partecipante a partire dal giorno di chiusura dell'evento collegandosi al sito www.biomedia.net nell'area AREA MYLOGIN. Inserire le proprie credenziali (username e password) utilizzate in fase di iscrizione. In caso di credenziali perse o dimenticate, cliccare su "Richiedi password" oppure inviare una mail all'indirizzo iscrizioni@biomedia.net

ECM

L'evento virtual **NON** è accreditato ECM. Successivamente alla fruizione dell'evento, sarà realizzato un corso FAD (Formazione a distanza) accreditato ECM sui contenuti della virtual edition. L'iscrizione al corso FAD sarà gratuita e automatica per i soci iscritti all'evento virtual (11-13 novembre 2020). La quota di iscrizione al corso FAD per i NON SOCI iscritti o non iscritti all'evento virtual è di € 98,36 + IVA 22% = 120,00

ACCESSO ALLE SALE VIRTUALI

L'accesso alle sessioni scientifiche è consentito solo ai partecipanti regolarmente iscritti.

E-POSTER

Gli E-poster inviati saranno consultabili in un'area dedicata disponibile sulla piattaforma congressuale per tutta la durata del congresso. La consultazione sarà possibile tramite l'inserimento di Titolo e/o Autore e/o parole chiave.

CANCELLAZIONI E RIMBORSI

Per le rinunce che perverranno alla Segreteria Organizzativa entro il 1 ottobre 2020 sarà trattenuto il 50% della quota d'iscrizione a titolo di spese di segreteria.

Dopo tale data la segreteria tratterrà l'intero importo della quota.

Inoltre non saranno rimborsate quote di iscrizioni non usufruite, per le quali non sia pervenuta la relativa rinuncia entro i termini stabiliti. Iscrizioni non usufruite, non verranno rimborsate se la rinuncia non perverrà entro i termini stabiliti (indicati sopra).

In qualsiasi momento è comunque possibile sostituire il nominativo dell'iscritto inviando una comunicazione all'indirizzo iscrizioni@biomedia.net.

(Nel caso di aziende sponsor si ricorda che la sostituzione del nominativo dovrà essere fatta esclusivamente online tramite apposita piattaforma)

Ogni eventuale rimborso verrà effettuato in seguito alla conclusione dell'evento.

ESENZIONE IVA - FATTURE INTESTATE ALLA P.A.

I partecipanti che richiedono fattura intestate ad ASL e/o Ospedali, dovranno essere muniti di Codice Univoco.

Il codice è dato SOLO ED UNICAMENTE dall'ente presso cui si lavora, senza questo NON è possibile procedere con l'iscrizione.

ISCRIZIONI DA PARTE DI AZIENDE

Per le Aziende che non hanno aderito al codice Etico Medtech Europe sul sito del congresso è disponibile una piattaforma dedicata alle aziende che desiderano iscrivere i propri ospiti.



PLATINUM		
 Agilent Trusted Answers		
GOLD		
		
SILVER		
		
BRONZE		
		
		
		

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Biomedica srl - Raffaella Galli
Via L. Temolo 4 - 20126 Milano
Tel. 02/45498282
E-mail: congressosigu@biomedica.net
sigu.congressonazionale.com