



XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIGU

Rimini, 4-6 ottobre 2023



**PREMIO SIGU CLAUDIO CASTELLAN
PER LA MIGLIOR COMUNICAZIONE IN
GENETICA CLINICA**

GIANLUCA CONTRÒ

Medical Genetics Unit, Azienda USL-IRCCS di Reggio Emilia
per la comunicazione dal titolo:

***CDK13-RELATED DISORDER PHENOTYPIC SPECTRUM: 21 NOVEL
PATIENTS AND REVIEW OF THE LITERATURE***

Contrò Gianluca, Baroni Maria Chiara, Caraffi Stefano Giuseppe, Zuntini Roberta, Napoli Manuela, Artuso Rosangela, Bargiacchi Sara, Mancano Giorgia, Traficante Giovanna, Mucciolo Mafalda, Radio Francesca Clementina, Bonati Maria Teresa, Becker Cord-Christian, Carli Diana, Atallah Gonzalez Maria Isis, Isabelle Maystadt, Moortgat Stephanie, Kumps Camille, Peker Alp, Rostomashvili Nino, Lévy Jonathan, Scala Marcello, Zara Federico, Piccione Maria, van Eyk Clare, Isidor Bertrand, Cogne Benjamin, Srivastava Siddharth, Quinlan Aisling, Tartaglia Marco, Novelli Antonio, Garavelli Livia



XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIGU
Rimini, 4-6 ottobre 2023



**PREMIO SIGU FRANCA DAGNA BRICARELLI
PER LA MIGLIOR COMUNICAZIONE IN
CITOGENETICA/CITOGENOMICA**

BARAN BAYINDIR

UOC Medical Genetics, Department of Medical Sciences and Public Health, University of Cagliari,

per la comunicazione dal titolo:

**LOW COVERAGE WHOLE GENOME SEQUENCING ENABLES
DETECTION OF CONSTITUTIONAL AND SOMATIC
CHROMOSOMAL REARRANGEMENTS: A NEW LOW-COST TEST
FOR ROUTINARY MOLECULAR DIAGNOSIS.**

Bayindir Baran, Cannas Federica, Murru Roberta, Martorana Ludovica, Mocci Stefano, Cocco Chiara, Sanna Celeste, Lai Francesco, Mancuso Giancarlo, Mura Michela, Marongiu Federico, Giuressi Erika, Littera Roberto, Ruggerone Paolo, Perra Andrea, Zuffardi Orsetta, Giglio Sabrina



XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIGU
Rimini, 4-6 ottobre 2023



PREMIO GIUSEPPE PILIA
PER LA MIGLIOR COMUNICAZIONE SULLE
MALATTIE COMPLESSE A:

TESOLIN PAOLA

Dep. of Medicine, Surgery and Health Sciences, University of Trieste,

per la comunicazione dal titolo:

**Highlighting SLC7A8 Transcriptional Regulators for the Treatment
of Age-Related Hearing Loss**

Tesolin Paola, Bartoccioni Paola, Pianigiani Giulia , Morgan Anna , Caballero Maria , Rojas
Granado Gema, Ramos Israel , Aloy Patrick , Gasparini Paolo , Nunes Martinez Virginia ,
Giroto Giorgia , Palacin Manuel



XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIGU
Rimini, 4-6 ottobre 2023



PREMIO SIGU NICOLA MIGONE A:

SERPIERI VALENTINA

Department of Molecular Medicine, University of Pavia, Pavia, Italy

per la comunicazione dal titolo:

**A novel neurodevelopment syndrome caused by recessive
variants in the FSD1L gene**

Serpieri Valentina, Orsi Alessia, Cavan Silvia, Mazzotta Concetta, Celli Ludovica, De Mori Roberta,
Biagini Tommaso, Romani Marta, Garbelli Anna, Smal Noor, Mazza Tommaso, Sabbioneda Simone,
Bione Silvia, Condoluci Claudia, Weckhuysen Sarah, Valente Enza Maria



XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIGU
Rimini, 4-6 ottobre 2023



A.Ma.R.T.I.
O N L U S

PREMIO SIGU A.Ma.R.T.I A:

GEMMA GIORGIA

Lab. of Regulatory and Functional Genomics, Fondazione IRCCS –CSS,
San Giovanni Rotondo (FG)

per la comunicazione dal titolo:

**A cellular model of human podocytes to dissect the
heterozygous pathogenic variants of TRIM8 gene in the
FSGSNEDS**

Gemma Giorgia, Di Venere Eleonora, Ammendola Antonio, Bhaduri Utsa, Squeo Gabriella Maria,
Merla Giuseppe



ASSOCIAZIONE MIA NERI FOUNDATION, ONLUS

sostiene la ricerca in oncologia pediatrica

>





XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIGU
Rimini, 4-6 ottobre 2023



PREMIO SIGU MIA NERI FOUNDATION A:

TIRELLI MATILDE

European School of Molecular Medicine, Università di Milano, Milano, Italia

per la comunicazione dal titolo:

**INTEGRATIVE GENOMIC ANALYSES IDENTIFY
NEUROBLASTOMA RISK GENES INVOLVED IN NEURONAL
DIFFERENTIATION**

M. Tirelli, F. Bonfiglio, S. Cantalupo, A. Montella , M. Avitabile, T. Maiorino , A. Iolascon,
M. Capasso



XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIGU
Rimini, 4-6 ottobre 2023



PREMIO SIGU 2023 A:

PAVINATO LISA

Department of Medical Sciences, University of Turin

per la comunicazione dal titolo:

**CAPRIN1-linked neurodevelopmental disorder:
understanding the role of CAPRIN1 loss on neuronal
differentiation, neurogenesis, and proliferation.**

Pavinato Lisa, Delle Vedove Andrea, Campus Eleonora, Vecchi Elena Rita, Verrillo Antonietta, Angius Andrea, Rallo Vincenzo, Ferrero Enza, Ferrero Giovanni Battista, Conti Luciano, Wirth Brunhilde, Baggiolini Arianna, Brusco Alfredo



XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIGU
Rimini, 4-6 ottobre 2023



PREMIO SIGU PER MIGLIORE POSTER A:

VERDIANA PULLANO

University of Turin, Department of Medical Sciences, Turin, Italy

per il poster dal titolo:

**Validation of a preclinical model for the evaluation and
development of new therapeutic approaches in duplication
15q disease**

Pullano Verdiana, Frega Monica, Pfeffer Carsten, Coppo Paola, Mussa Alessandro,
Danieli Alberto, Brusco Alfredo



XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIGU
Rimini, 4-6 ottobre 2023



PREMIO SIGU PER MIGLIORE POSTER A:

SERENA CAPPATO

UOC Genetica Medica, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova, Italia

per il poster dal titolo:

**SLC2A1 post-transcriptional regulation to rescue
haploinsufficiency in Glut1-deficiency syndrome**

Cappato Serena, Bocciardi Renata, Baldassari Simona, Scudieri Paolo, Striano
Pasquale, Castagnola Valentina, Benfenati Fabio, Zara Federico



XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIGU
Rimini, 4-6 ottobre 2023



PREMIO SIGU PER MIGLIORE POSTER A:

ELENA TACCHETTO

Clinical Genetics Unit, Department of Women's and Children's Health
University of Padua, Italy.

per il poster dal titolo:

**CHARACTERIZATION OF THE TRANSGENIC ANIMAL
MODELS DANIO RERIO AND CAENORHABDITIS ELEGANS
TO EXAMINE PATHOPHYSIOLOGY ASSOCIATED WITH
SMARCB1 VARIANTS**

Tacchetto Elena , Cerqua Cristina , Morbidoni Valeria, Germano Giuseppe, Corallo
Diana, Magnaghi Valerio, Papi Laura, Trevisson Eva



XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIGU
Rimini, 4-6 ottobre 2023



PREMIO SIGU PER MIGLIORE POSTER A:

LUCIA VERRILLO

Institute of Genetics and Biophysics “Adriano Buzzati-Traverso”, CNR, Naples, Italy

per il poster dal titolo:

**DEFECTIVE MICROGLIA MATURATION IN A MOUSE
MODEL OF DEVELOPMENTAL EPILEPTIC
ENCEPHALOPATHY**

Verrillo Lucia, Mangano Eleonora, Drongitis Denise, Barra Adriano, Schiano Visconte
Martina, Merelli Ivan, Piccoli Giovanni, Flore Gemma, Consolandi Clarissa, Bordoni
Roberta, Miano Maria Giuseppina



XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIGU
Rimini, 4-6 ottobre 2023



PREMIO SIGU PER MIGLIORE POSTER A:

VALERIA LODDE

Department of Biomedical Sciences, University of Sassari, Sassari, Italy.

per il poster dal titolo:

**ANALYSIS OF CIRC RNAs EXPRESSION PROFILE AND
POTENTIAL FUNCTION IN MULTIPLE SCLEROSIS**

Lodde Valeria, Floris Matteo, Zarbo Ignazio Roberto, Cucca Francesco,
Idda Maria Laura



XXVI CONGRESSO NAZIONALE SIGU
Rimini, 4-6 ottobre 2023



PREMIO SIGU PER MIGLIORE POSTER A:

GIULIA FASANO

Lab. genetica Molecolare e Genomica Funzionale
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia

per il poster dal titolo:

A LOSS OF FUNCTION ZEBRAFISH MODEL OF A NEW DISEASE GENE INVOLVED IN CARGO SORTING AND AUTOPHAGY RECAPITULATES PATIENTS' AXONOPATHY AND CEREBRAL ATROPHY AND PROVIDES INSIGHTS INTO DISEASE MECHANISM

M. Brugger, A. Lauri, Y. Zhen, L. L. Gramegna, B. Zott, N. Sekulic, G. Fasano, R. Kopajtich, V. Cordeddu, F. C. Radio, C. Mancini, S. Pizzi, G. Paradisi, G. Zanni, G. Vasco, R. Carrozzo, F. Palombo, C. Tonon, R. Lodi, C. La Morgia, M. Arelin, C. Blechschmidt, T. Finck, V. Sorensen, K. Kreiser, G. Strobl-Wildemann, H. Daum, R. Michaelson-Cohen, L. Ziccardi, G. Zampino, H. Prokisch, R. Abou Jamra, C. Fiorini, T. Arzberger, J. Winkelmann, L. Caporali, V. Carelli, H. Stenmark, M. Tartaglia, M. Wagner