



## XXIV CONGRESSO NAZIONALE SIGU 2021 17-19 novembre 2021

Programma **VIRTUAL EDITION**

**Sessioni ON DEMAND** – disponibili dal 3 novembre 2021

**Sessioni LIVE** – 17-19 novembre 2021

### SESSIONI “ON DEMAND”

Durata di ciascuna relazione: 30 minuti

#### **I SESSIONE: Il Cromosoma dell'anno: Il cromosoma mitocondriale**

##### **Overview storica**

(Massimo Zeviani)

##### **Nuovi approcci NGS per l'analisi del DNA mitocondriale**

(Daniele Ghezzi)

#### **II SESSIONE: MIGLIORI COMUNICAZIONI ORALI GIOVANI RICERCATORI**

N. 6 MIGLIORI COMUNICAZIONI ORALI GIOVANI RICERCATORI

#### **III SESSIONE: Meccanobiologia e patologie umane**

##### **Meccanobiologia nella Sindrome di Kabuki**

(Alessio Zippo)

##### **Meccanobiologia e Stomatocitosi**

(Immacolata Andolfo)

##### **Nuclear mechanosensing**

(Jan Lammerding, USA)

#### **IV SESSIONE: Farmacogenomica e medicina personalizzata**

##### **Advances in pharmacogenomics, from promises to reality**

(Markus Paulmichl, Austria)

##### **Drugs & Genes - A Two Way Interaction**

(Munir Pirmohamed, Liverpool)

##### **Farmacogenetica e farmacogenomica: inquadramento del panorama Italiano**

(Emilio Di Maria)

#### **V SESSIONE Comunicazioni orali selezionate**

5 comunicazioni orali + 1 sessione extra dedicata ai poster selezionati

#### **VI SESSIONE Comunicazioni orali selezionate**

N. 6 Comunicazioni orali

## VII SESSIONE: Condizioni ereditarie da difetti di riparazione del DNA

### *Instabilità genetica in immunodeficienze e cancro*

(Luigi Daniele Notarangelo NIH, USA)

### *Difetti di riparazione del DNA e tumori ereditari: dalla patogenesi alla terapia*

(Maurizio Genuardi)

### *Advances in the knowledge of Constitutional Mismatch Repair Deficiency.*

(Manon Suerink, The Netherlands)

## VIII SESSIONE: "Next generation apps" nella genomica clinica

### *Matchmaking e identificazione dei meccanismi patogenetici in malattie "orfane"*

(Bruno Dallapiccola)

### *WGS nelle displasie scheletriche: quando l'esoma non è risolutivo*

(Andrea Superti Furga)

### *How digital genomic apps are changing the landscape of clinical genomics practice*

(Robin Z. Hayeems, Toronto-Canada)

## IX SESSIONE Casi clinici

N. 8 Casi Clinici esemplari

## X SESSIONE: Terapia genica clinica per malattie ereditarie

### *Terapia genica della mucopolisaccaridosi di tipo VI*

(Nicola Brunetti Pierri)

### *Terapia genica dell'emofilia*

(Federico Mingozzi)

### *Terapia genica delle Talassemie*

(Guliana Ferrari)

# SESSIONI LIVE

17 novembre 2021

18 novembre 2021

19 novembre 2021

**Mercoledì 17 NOVEMBRE 2021**

**13.00-18.00**

**SESSIONE LIVE**

13.00-14.00 Spazio riservato a Workshop Aziendali

14:00-14:15 **Apertura del congresso - Saluto del presidente**

Achille Iolascon

14:15-15:00 **OPENING LECTURE**

**Mutazioni ereditarie e somatiche nella genetica umana**

Lucio Luzzatto

15.00 -15.30 **I SESSIONE: Il Cromosoma dell'anno: Il cromosoma mitocondriale**

Moderatori: Antonio Amoroso, Giuseppe Novelli

- Talk 1 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)
- Talk 2 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)

15.30 -16-10 **II SESSIONE: MIGLIORI COMUNICAZIONI ORALI GIOVANI RICERCATORI**  
N. 6 MIGLIORI COMUNICAZIONI ORALI GIOVANI RICERCATORI (durata 40 min)  
Moderatori: Silvia Russo, Liborio Stuppia

16.10-17.10 Spazio riservato a Workshop Aziendali

**Giovedì 18 NOVEMBRE 2021**

**12.00-18.00**

**SESSIONE LIVE**

13.00-14.00 Spazio riservato a Workshop Aziendali

14.00-14.30 **III SESSIONE: Meccanobiologia e patologie umane**  
Moderatori: Giuseppe Merla, Andrea Riccio

- Talk 1 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)
- Talk 2 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)
- Talk 3 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)

14.30-15.00 **IV SESSIONE: Farmacogenomica e medicina personalizzata**  
Moderatori: Massimo Gennarelli, Paola Grammatico

- Talk 1 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)
- Talk 2 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)
- Talk 3 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)

15.00-15.30 **V SESSIONE Comunicazioni orali selezionate**  
Moderatori: Giovanni Battista Ferrero, Sabine Stioui

15.30-16.00 **VI SESSIONE Comunicazioni orali selezionate**  
Moderatori: Matteo Della Monica, Marco Seri

16.00-16.30 **VII SESSIONE: Condizioni ereditarie da difetti di riparazione del DNA**  
Moderatori: Paola Ghiorzo, Daniela Turchetti

- Talk 1 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)
- Talk 2 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)
- Talk 3 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)

16.30-17.00 **VIII SESSIONE: "Next generation apps" nella genomica clinica**  
Moderatori: Paolo Gasparini, Antonio Novelli

- Talk 1 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)
- Talk 2 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)
- Talk 3 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)

17.00-18.00 Spazio riservato a Workshop Aziendali

- 12.00-13.00 Spazio riservato a Workshop Aziendali
- 13.00-14.00 Spazio riservato a Workshop Aziendali
- 14.00-15.00 **IX SESSIONE Casi clinici**  
Moderatori: Alessandra Renieri, Orsetta Zuffardi
- N. 8 Casi Clinici esemplari
- 15.00-15.30 **X SESSIONE: Terapia genica clinica per malattie ereditarie**  
Moderatori: Alberto Auricchio, Bruno Dallapiccola
- Talk 1 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)
  - Talk 2 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)
  - Talk 3 (2/5' graphical abstract, 8/5' discussione)
- 15.30-15.45 **Screening neonatale esteso**  
Carlo Dionisi Vici
- Chiusura congresso e consegna premi**  
Achille Iolascon
- 16.00 ASSEMBLEA SOCI SIGU