

SIGU ETS

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica

Coordinatore: Dr.ssa Livia Garavelli -

livia.garavelli@ausl.re.it

Gruppo di Lavoro di Scienze Omiche

Coordinatore: Prof. Marco Tartaglia [-marco.tartaglia@opbg.net](mailto:marco.tartaglia@opbg.net)

Gruppo di Lavoro di Epigenetica

Coordinatore: Prof. Fabio Coppedè -

fabio.coppede@med.unipi.it

Gruppo di Lavoro di Citogenomica Gen. prenatale e della riproduzione

Coordinatore: Dr.ssa Laura Cardarelli

laura.cardarelli@cerbahealthcare.it

Gruppo di Lavoro di Malattie Complesse

Coordinatore: Prof. Mario Capasso

mario.capasso@unina.it

Gruppo di Lavoro di Oncogenetica

Coordinatore: Prof. William Bruno

william.bruno@unige.it

Gruppo di Lavoro SIGU Sanità

Coordinatore: Prof. Antonio Novelli

antonio.novelli@opbg.net

SIGU ETS

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

**I GdL di Genetica Clinica, Scienze Omiche, Epigenetica, Citogenomica, Oncogenetica, Malattie complesse e Sanità si riuniranno Lunedì 18 Maggio 2026 dalle 10.15 alle ore 17.00 a
Siena**

Aula Magna Storica – Palazzo Rettorato Università di Siena – Via Banchi di Sotto 55 – Siena

Titolo evento:

Casi clinici complessi: dalla genetica clinica alle scienze omiche ed epigenetiche

**L'incontro é accreditato ECM e in modalità mista. I dettagli del collegamento da remoto
verranno inviati successivamente**

10.15-10.30:

Introduzione alla giornata e Saluti Istituzionali:

Rettore Università di Siena Prof. Roberto Di Pietra

DS AOUS Dr.ssa Francesca De Marco

Prof.ssa Paola Grammatico Presidente SIGU

Prof.ssa Alessandra Renieri Direttrice UOC Genetica Medica

I Sessione. Moderatori: Dr.ssa Livia Garavelli, Prof. Fabio Coppedè e Prof. Marco Tartaglia

10:30-11-15

Prof.ssa Alessandra Renieri

Università di Siena

Validazione clinica dell'analisi del genoma long reads: one fit all analyses

SIGU ETS

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

11.15 – 11.30

Prof.ssa Eleonora Passeri
Comitato Nazionale Malattie Rare
Ministero della Salute
Prevenzione primaria e genoma

Discussione Casi Clinici Complessi in collaborazione con il GdL Specializzandi

11.30-12.50:

Casi clinici selezionati preordinati con doppie malattie genetiche o mis-diagnosis con i sistemi tradizionali (animatori Prof. Marco Tartaglia e Dr.ssa Livia Garavelli)

Cecilia Mancini - Long-read sequencing uncovers a cryptic splice-altering deep intronic *NTRK1* variant: synergy with functional assays enables molecular diagnosis in a previously missed case.

Debora Vergani - Dual genetic diagnoses: an emerging yet understudied occurrence.

Giorgio Signori - Esostosi multiple versus Iposfosfatasia.

Luigi Chiriatti - Long-read sequencing identifies compound heterozygous *RNU2-2* variants in two sibs with a severe developmental and epileptic encephalopathy.

Alessandra Ferraris - When the Phenotype Does Not Fit Entirely: Four Cases of Dual Molecular Diagnoses Across Inheritance Models.

Antoine Dahine - A case with double de novo mutations in *MECP2* and *GRIN2B*.

Federica Anna Pirro - Eterozigosi composta in *GEMIN5* in paziente con diagnosi di RATARS da variante patogenetica nel gene *SPEN*: analisi di un caso clinico complesso.

Domenica Megalizzi - FSHD e condizioni genetiche concomitanti: una chiave per decifrare la variabilità fenotipica.

SIGU ETS

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

13.00-14.00: Pranzo

14.00- 14.30: Casi clinici selezionati preordinati risolti solo dopo epesignature (animatore Prof. Fabio Coppedè)

Simone Pesaresi - L'analisi di metilazione ONT contribuisce alla spiegazione del fenotipo discordante in una coppia di sorelle Rett.

Marco Ferilli - DNA methylation profiling analysis as a fundamental tool in redirecting diagnosis: From CHARGE syndrome to *EFTUD2*-related mandibulofacial dysostosis.

Ugo Sorrentino - Diagnosi della distonia *KMT2B*-correlata mediante analisi di metilazione di letture lunghe ottenute con tecnologia Nanopore.

II Sessione. Moderatori: Prof. William Bruno, Prof. Mario Capasso e Dr.ssa Laura Cardarelli

14.30-15.10:

Doppie diagnosi genetiche e misdiagnosi in oncologia: il valore integrato di varianti rare e polygenic risk score (animatori Prof. William Bruno e Prof. Mario Capasso)

Federica Ragno - Integrazione del Polygenic Risk Score nei modelli predittivi di rischio: impatto sulla stratificazione intra-familiare nel carcinoma mammario associato a varianti in *ATM*.

Miriana Danelli - Integrazione del Polygenic Risk Score (PRS) e varianti rare: utilità clinica nella stratificazione del rischio per il tumore della mammella.

Carla De Bernardi - Frequency and Clinical Impact of Germline Variants in Breast Cancer: Results from the Italian Network for Breast Cancer (INBC).

Emanuele Coccia - WGS-based detection of a balanced chromosome 5 rearrangement causing familial adenomatous polyposis: new insights about missing heritability in patients with clinical diagnosis of FAP.

SIGU ETS

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

15:10-15:40

Casi clinici selezionati preordinati con doppie malattie genetiche da CNV e SNV (animatrice Dr.ssa Laura Cardarelli)

Federico Rondot - Dual molecular diagnosis and potential modifier effect in limb development: a *SALL4-TBX3* case.

Alessandra Giudice - LR-WGS evidenza SV in GAS8 in un caso di fallimento della ICSI e PGT-M.

Ersilia Divita - Test NIPT inconclusivo per le anomalie dei cromosomi sessuali: identificazione incidentale al cariotipo fetale di un riarrangiamento cromosomico de novo 46,XX,der(1)t(1;7)(q44;q36.1).

15.40- 16.10

Dr. Gianluca Contro'

L'ambulatorio multidisciplinare congiunto di nefrogenetica e relativo day-service

16.10- 16.40

Prof. Antonio Novelli

Riflessioni sul ruolo della SIGU nella promozione attività professionale in Genetica Medica

16:40-16:50 Conclusione dei Lavori

**Riflessioni finali e premiazione della migliore presentazione delle Sezioni Casi Clinici
Complessi a cura della Presidente SIGU e dei Coordinatori dei GdL**

SIGU ETS

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

Modalità di Iscrizione: Iscrizione gratuita.

Per chi desidera partecipare in presenza o in collegamento da remoto è indispensabile l'iscrizione tramite link <https://bvent.biomedia.net/s/4563>

La specifica della modalità di partecipazione è indispensabile ai fini organizzativi.

Come raggiungere la sede dell'Incontro

Mezzi pubblici: Eurostar fino a Firenze; Autobus o Treno Regionale da Firenze a Siena

Dall'autostrada: Uscita Siena Nord o Siena Sud, Parcheggio San Francesco e poi scala mobile per il Centro Città per raggiungere l'Aula Magna Storica – Palazzo Rettorato Università di Siena – Via Banchi di Sotto 55 – Vicino a Piazza del Campo- Siena

Gli organizzatori, e in particolare il Consiglio Direttivo della SIGU, per incrementare la partecipazione degli specializzandi/neospecialisti (entro 4 anni dalla specializzazione) /dottorandi (limite di età 32 anni) hanno istituito un Diploma per la migliore comunicazione della sezione Casi Clinici Complessi a cura di uno specializzando/neospecialista/dottorando, unitamente ad un premio in denaro (premio previsto 500€). Il premio potrà essere assegnato solo a coloro che parteciperanno in presenza.