

XIV CONGRESSO NAZIONALE



Società Italiana di Genetica Umana

XIV CONGRESSO NAZIONALE



Società Italiana di Genetica Umana



Programma

Dedicato a Claudio Castellan

Rev del 26/10/2011

Segreteria Organizzativa

BIOMEDIA
La condivisione del sapere

Via L. Temolo 4, 20126 Milano
Tel.: 02 45498282; Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net
www.congresso.sigu.net

13-16 novembre 2011

Centro Congressi
MIC Plus

MILANO

XIV CONGRESSO NAZIONALE

Società Italiana di Genetica Umana

SOTTO L'ALTO PATRONATO DEL PRESIDENTE DELLA REPUBBLICA

con il patrocinio di:

 Ministero della Salute	 Regione Lombardia
 Provincia di Milano	 Milano Comune di Milano
 FARMINDUSTRIA L'INDUSTRIA DEL FARMACO, L'IMPRESA DELLA VITA	 UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO
 UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI BRESCIA	 UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DELL'INSUBRIA
 UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO FACOLTÀ DI MEDICINA	 UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA
 UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PAVIA	



Immagine creata da Achille Ghidoni

PROGRAMMA SCIENTIFICO

INDICE

In progress

13-16 novembre 2011

Centro Congressi
MIC Plus

MILANO

XIV CONGRESSO NAZIONALE

Società Italiana di Genetica Umana

PRESIDENTE

Lidia Larizza - Milano

CONSIGLIO DIRETTIVO

Antonio Amoroso - Torino

Claudio Castellan - Bolzano

Luciana Chessa - Roma

Daniela Giardino - Milano

(Segretario Tesoriere)

Corrado Romano - Troina (EN)

Francesca Torricelli - Firenze

COMITATO SCIENTIFICO

Antonio Amoroso - Torino

Sergio Barlati - Brescia

Claudio Castellan - Bolzano

Luciana Chessa - Roma

Leda Dalprà - Milano & Monza

Daniela Giardino - Milano

Lidia Larizza - Milano

Francesco Pasquali - Varese

Corrado Romano - Troina (EN)

Francesca Torricelli - Firenze

Orsetta Zuffardi - Pavia

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Biomedica srl

Via Libero Temolo 4

20126 Milano

tel.: 02/45498282

fax: 02/45498199

e-mail: congressosigu@biomedica.net

www.congresso.sigu.net

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA

Segreteria di Presidenza

segreteriapresidenza@sigu.net

Tel. 02.45498282 int. 206



Cari Colleghi,

a nome della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), e del Comitato Scientifico, vi invito cordialmente a partecipare al XIV Congresso Nazionale SIGU, che si terrà a Milano dal 13 al 16 Novembre 2011, con l'augurio che possa replicare il grande successo dei precedenti Convegni.

Il programma scientifico del convegno è innovativamente caratterizzato dall'espansione delle sessioni parallele che oltre alle tradizionali comunicazioni orali e alle riunioni dei Gruppi di lavoro SIGU includono una vasta gamma di trattazioni tematiche ed educazionali coordinate da ricercatori italiani e stranieri di riconosciuta esperienza nel settore.

Le sessioni plenarie propongono accanto al tema che sarà prescelto tra le proposte di giovani ricercatori alcuni temi attualmente centrali in Genetica Umana e Medica che invitano a riflessioni sociali e di policy quali le Malattie Rare, la Gen-Etica, la Diagnosi Prenatale, le Recenti Implicazioni Terapeutiche nei Tumori Umani e l'applicazione delle Tecniche di Nuova Generazione nella decodificazione del "lato oscuro" del nostro Genoma oltre che nell'ottimizzazione della diagnosi.

L'arricchimento delle opzioni è anche attestato dai quattro Corsi post-congresso che per l'attualità e l'interesse dell'argomento renderanno senz'altro difficile la scelta a tutti coloro che desidereranno utilizzare questa occasione di aggiornamento scientifico.

Milano è da secoli un crocevia di esperienze ed una città incubatrice di tendenze culturali. La sua vivacità coniugata con la praticità la rende accogliente, e non dubitiamo che tale apparirà a tutti i partecipanti al XIV Convegno SIGU.

La sede del convegno dovrebbe rappresentare l'apice delle richieste e aspettative estetiche essendo il nuovo centro MIC Plus uno dei Centri congressi più avanzati d'Europa.

Al fine di favorire la partecipazione degli studenti delle scuole superiori, per i quali è prevista una sessione dedicata, oltre che per motivi "sentimentali", la sessione inaugurale sarà tenuta presso l'Università degli Studi di Milano, contrassegnata da un'entusiasmante lettura magistrale di un nostro grande scienziato.

Cari Colleghi, segnate sulla vostra agenda l'appuntamento a Milano Novembre 2011: vi aspetto con la più viva cordialità.

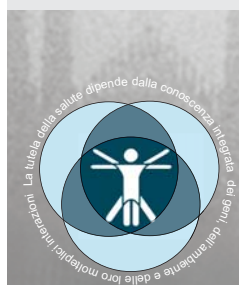
Lidia Larizza
Presidente SIGU

	Domenica 13 Novembre		Lunedì 14 Novembre					Martedì 15 Novembre				Mercoledì 16 Novembre				
	Università di Milano		MIC-PLUS					MIC-PLUS				MIC-PLUS				
ORARIO			AUDITORIUM	AMBER 1	AMBER 2	AMBER 3	AMBER 4	AUDITORIUM	AMBER 1	AMBER 2	AMBER 3	AUDITORIUM	AMBER 1	AMBER 2	AMBER 3	
8.00 - 8.30																
8.30 - 9.00			Sessione Plenaria RARE DISEASES						EDU5 NOMENCLATURA ISCN 2009	EDU6 GENODERMATOSI	CO6 - MOLECOLARE BIS		EDU8 CONNETTIVOPATIE EREDITARIE A COINVOLGIMENTO CUTANEO, ARTICOLARE E VASCOLARE	CO7 - NGS	CO8 - DIAGNOSI PRENATALE	
9.00 - 10.00			Sessione Plenaria RARE DISEASES					Sessione Plenaria EPIGENETICA E microRNA NEI TUMORI UMANI: IMPLICAZIONI TERAPEUTICHE				Sessione Parallela Giovani Ricercatori ANALISI DEL TRASCRITTOMA TRAMITE RNA-seq	Sessione Parallela Giovani Ricercatori MALATTIE AUTOINFIAMMATORIE SU BASE MONOGENETICA			
10.00 - 10.30			COFFEE BREAK					COFFEE BREAK				Sessione Plenaria NON CODING DNA AND NEXT GENERATION SEQUENCING				
10.30 - 11.00			COFFEE BREAK					COFFEE BREAK				Sessione Plenaria NON CODING DNA AND NEXT GENERATION SEQUENCING				
11.00 - 11.30																
11.30 - 12.00			CO1 - GENETICA MOLECOLARE	CO2 - GENETICA CLINICA	CO3 - GENETICA ONCOLOGICA	CO4 - GENOMICA		SP1 - DISPLASIE SCHELETRICHE	SP2 - HEREDITARY DISORDERS OF IRON METABOLISM	SP3 - CARCINOMA DEL PANGREAS ESOCRINO EREDITARIO	SP4 - MODELLI DI STUDIO PER IL RITARDO MENTALE	CONFERIMENTO PREMI				
12.00 - 12.30						CO5 - GENETICA DELLE MALATTIE COMPLESSE						CHIUSURA DEL CONGRESSO				
12.30 - 13.00																
13.00 - 14.00			QUICK LUNCH				Collegio MED03/Scuole Genetica medica	QUICK LUNCH								
13.00 - 14.00				Workshop Sponsorizzato Agilent	Workshop Sponsorizzato Affimetrix			Workshop Sponsorizzato Diatech	Workshop Sponsorizzato Illumina	Workshop Sponsorizzato Perkin Elmer						
13.30 - 14.00																
14.00 - 14.30			Sessione Plenaria PRENATAL DIAGNOSIS					Sessione Plenaria GEN-ETICA				SATELLITE MEETING SIGU - IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano NEW TRENDS IN IMPRINTING DISORDERS	Corso EPIGENETICA E PATOLOGIE UMANE	Corso CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA		
14.30 - 15.00			Sessione Plenaria PRENATAL DIAGNOSIS					Sessione Plenaria GEN-ETICA				SATELLITE MEETING SIGU - IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano NEW TRENDS IN IMPRINTING DISORDERS	Corso EPIGENETICA E PATOLOGIE UMANE	Corso CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA		
15.00 - 15.30	Incontro SIGU Scuole		Sessione Plenaria PRENATAL DIAGNOSIS					Sessione Plenaria GEN-ETICA				SATELLITE MEETING SIGU - IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano NEW TRENDS IN IMPRINTING DISORDERS	Corso EPIGENETICA E PATOLOGIE UMANE	Corso CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA		
15.30 - 16.00		Riunione GdL SIGU Sanità	Sessione Plenaria PRENATAL DIAGNOSIS					Sessione Plenaria GEN-ETICA				SATELLITE MEETING SIGU - IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano NEW TRENDS IN IMPRINTING DISORDERS	Corso EPIGENETICA E PATOLOGIE UMANE	Corso CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA		
16.00 - 16.30			COFFEE BREAK					COFFEE BREAK				SATELLITE MEETING SIGU - IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano NEW TRENDS IN IMPRINTING DISORDERS	Corso EPIGENETICA E PATOLOGIE UMANE	Corso CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA		
16.30 - 17.00			EDU2 MALATTIE DA ESPANSIONE DI TRIPLETTE	EDU1 CITOGENETICA SUL CAMPO	EDU3 DATABASES IN GENETICA MEDICA	EDU4 CONSULENZE GENETICHE SUL CAMPO		SP5 CLINICAL RELEVANCE OF CNVs	SP6 - SINDROMI MALFORMATIVE E TUMORI	SP7 - LA GENETICA DEL DIABETE, MODY E DIABETE DI TIPO 2: DUE FACCE DELLA STESSA MEDAGLIA?	EDU7 - DYSMORPHOLOGY CLUB	SATELLITE MEETING SIGU - IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano NEW TRENDS IN IMPRINTING DISORDERS	Corso EPIGENETICA E PATOLOGIE UMANE	Corso CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA		
17.00 - 17.30			EDU2 MALATTIE DA ESPANSIONE DI TRIPLETTE	EDU1 CITOGENETICA SUL CAMPO	EDU3 DATABASES IN GENETICA MEDICA	EDU4 CONSULENZE GENETICHE SUL CAMPO		SP5 CLINICAL RELEVANCE OF CNVs	SP6 - SINDROMI MALFORMATIVE E TUMORI	SP7 - LA GENETICA DEL DIABETE, MODY E DIABETE DI TIPO 2: DUE FACCE DELLA STESSA MEDAGLIA?	EDU7 - DYSMORPHOLOGY CLUB	SATELLITE MEETING SIGU - IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano NEW TRENDS IN IMPRINTING DISORDERS	Corso EPIGENETICA E PATOLOGIE UMANE	Corso CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA		
17.30 - 18.00	INAUGURAZIONE DEL CONGRESSO		GdL CITOGENETICA	GdL GENETICA MOLECOLARE	GdL GENETICA ONCOLOGICA	GdL GENETICA CLINICA	GdL FARMACOGENETICA	ASSEMBLEA SOCI SIGU				NOTE: L'attività congressuale di Domenica 13 novembre si svolge presso L'Università degli Studi di Milano Via Festa del Perdono 7 - 20122 Milano				
18.00 - 18.30			GdL CITOGENETICA	GdL GENETICA MOLECOLARE	GdL GENETICA ONCOLOGICA	GdL GENETICA CLINICA	GdL FARMACOGENETICA	ASSEMBLEA SOCI SIGU				NOTE: L'attività congressuale di Domenica 13 novembre si svolge presso L'Università degli Studi di Milano Via Festa del Perdono 7 - 20122 Milano				
18.30 - 19.00	LETTURA MAGISTRALE											NOTE: L'attività congressuale di Domenica 13 novembre si svolge presso L'Università degli Studi di Milano Via Festa del Perdono 7 - 20122 Milano				
19.00 - 19.30	CONCERTO											NOTE: L'attività congressuale di Domenica 13 novembre si svolge presso L'Università degli Studi di Milano Via Festa del Perdono 7 - 20122 Milano				
19.30 - 20.00	WELCOME COCKTAIL											NOTE: L'attività congressuale di Domenica 13 novembre si svolge presso L'Università degli Studi di Milano Via Festa del Perdono 7 - 20122 Milano				
20.00 - 20.30												NOTE: L'attività congressuale di Domenica 13 novembre si svolge presso L'Università degli Studi di Milano Via Festa del Perdono 7 - 20122 Milano				
20.30 - 21.00												NOTE: L'attività congressuale di Domenica 13 novembre si svolge presso L'Università degli Studi di Milano Via Festa del Perdono 7 - 20122 Milano				
21.00 - 21.30												NOTE: L'attività congressuale di Domenica 13 novembre si svolge presso L'Università degli Studi di Milano Via Festa del Perdono 7 - 20122 Milano				
												Le sessioni plenarie si svolgono tutte in Auditorium				
												CENA SOCIALE				



14.00 - 17.00 Sala Scienza	INCONTRO SIGU SCUOLE Moderatori: Domenico Coviello (Genova) - Paolo Plevani (Milano) - Roberto Ravazzolo (Genova)
	Interverranno insegnanti e studenti delle Scuole Superiori
	SALUTO DELLE AUTORITÀ
	Meccanismi di controllo del ciclo cellulare Paolo Plevani (Milano)
	Sperimenta il BioLab: come realizzare un test genetico in un laboratorio per la scuola Cinzia Grazioli, Cristina Gritti (Milano)
	Esperienza in Liguria: Laboratorio didattico e Genetic Coffee Beatrice Zanini (Genova)
	Oltre l'ereditarietà mendeliana Orsetta Zuffardi (Pavia)
	Dibattito e Conclusioni
14.30 - 16.45 Aula Magna	RIUNIONE Gruppo di Lavoro SIGU SANITÀ Coordinatore: Elisa Calzolari (Ferrara)
14.30	Attività 2011 Elisa Calzolari (Ferrara)
	Presentazione nuovo coordinatore F. Torricelli
15.00	Autorizzazione al trattamento dei dati genetici F. Pizzetti
15.30	Accreditamento istituzionale e qualità assistenziale A. Ghirardini, R. Cardone
16.00	Progetto di informatizzazione dei servizi EOS-Noemalife F. Falcioni
16.15	Intervento del Gruppo di lavoro SIGU Genetica Molecolare A. Ferlini, R. Stuppia
16.30	Altre ed eventuali

17.00 - 17.30 Aula Magna	INAUGURAZIONE DEL CONGRESSO Lidia Larizza, Presidente SIGU
17.30 - 18.10	SALUTO DELLE AUTORITÀ
18.10 - 18.30	Qualità della didattica e della ricerca: la cultura della valutazione Giuseppe Novelli (Roma)
18.30 - 19.30 Aula Magna	LETTURA MAGISTRALE Immunodeficienza combinata grave: correlazione genotipo-fenotipo, screening neonatale e progressi in terapia Luigi Notarangelo (Boston, USA)
19.30 - 20.00 Aula Magna	CONCERTO Antonino Neri, Tenore
20.00 - 21.00	WELCOME COCKTAIL



- 8.00 - 18.30 Registrazione e iscrizioni
- 8.30 - 10.30 **Sessione Plenaria - RARE DISEASES**
Auditorium con il contributo non condizionato di
- 
A SANOFI COMPANY
- Moderatori: Bruno Dallapiccola (Roma) - Domenica Taruscio (Roma)
- ORPHANET
How can Europe help improve genetic services at country level?
Ségolène Aymé (Parigi, FR)
- EURORDIS
Rare Diseases 1981-2011: Achievements of three decades of collaboration and cross sector involvement
Terkel Andersen (Copenhagen, DK)
- Health and consumers general-directorate (SANCO) - European Commission
Creating a European Union frame work for action in the field of rare diseases
Antoni Montserrat Moliner (Luxembourg, L)
- UNIAMO
Il movimento dei pazienti rari a supporto del terzo programma europeo di sanità pubblica
Renza Barbon Galluppi (Venezia)
- FARMINDUSTRIA
- 10.30 - 11.00 **Coffee Break**
- Sessioni Parallele – Comunicazioni Orali**
- 11.00 - 13.00 **CO1 - GENETICA MOLECOLARE**
Auditorium Moderatori: Paola Mandich (Genova) - Cristina Patrosso (Milano)
- Mutazioni e/o meccanismi ricorrenti di mutazione del gene CREBBP in una coorte di pazienti con sindrome di Rubinstein-Taybi
C. Gervasini, S. Spena, L. Spaccini, A. Pilotta, E. Spinelli, A. Selicorni, C. Magnani, T. De Toni, L. Garavelli, G. Scarano, L. Larizza
- Recessive paraplegin (SPG7) mutations in spastic paraplegia families with dominant pattern of inheritance
M. Plumari, D. Di Bella, S. Magri, V. Fracasso, E. Salsano, D. Testa, C. Gellera, S. Baratta, F. Taroni

Novel H2B post-translational modification joins chromatin structure to genetic disorders

R. Gatta, R. Mantovani

Una piattaforma di next generation sequencing per la diagnosi delle epilessie: verso un approccio terapeutico mirato?

E. Della Mina, R. Ciccone, A. Vetro, I. Limongelli, M. Iacone, L. Pezzoli, M.E. Sana, P. Veggiotti, O. Zuffardi

Mutazioni nel 5'UTR del gene ANKRD26 sono responsabili di una forma autosomica dominante di trombocitopenia ereditaria, THC2

C. Marconi, C. Gnan, S. Perrotta, P. Noris, A. Pecci, T. Pippucci, S. Scianguetta, S. Gherardi, G. Perini, A. Savoia, M. Seri, C. Balduini

The eXome (exome of the x chromosome) in the genetic diagnosis of x-linked disorders

T. Pippucci, P. Magini, C. Graziano, A. Magi, M. Benelli, E. Bonora, S. Miccoli, M. Gnoli, C. La Morgia, V. Carelli, M. Seri

Identification and functional characterization of trans-acting factors involved in the post-transcriptional regulation of CDK5R1 gene

P. Zuccotti, A. Barbieri, C. Colombrita, S. De Palma, S. Moncini, C. Gelfi, A. Ratti, M. Venturin, P. Riva

Mutation Spectrum of MLL2 in a cohort of Kabuki syndrome patients

L. Micale, C. Fusco, B. Augello, M.N. Loviglio, E.V. D'Addetta, A. Calcagni, Italian Kabuki syndrome Group, L. Zelante, G. Merla

11.00 - 13.00
Amber 1

CO2 - GENETICA CLINICA

Moderatori: Federica Natacci (Milano) – Marco Seri (Bologna)

Correlazione genotipo e fenotipo in 160 pazienti con Sindrome di Beckwith-Wiedemann

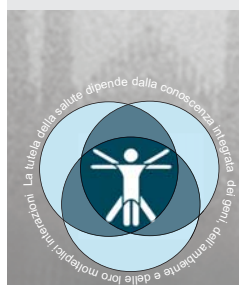
A. Mussa, A. De Crescenzo, N. Chiesa, C. Molinatto, G. Baldassarre, A. Selicorni, S. Russo, L. Larizza, M. Silengo, A. Riccio, G.B. Ferrero

Profilo clinico e molecolare di pazienti affetti da acidosi tubulare renale distale

B. Mazzinghi, A. Provenzano, B. Tesi, M. Pantaleo, E. Andreucci, I. Pela, M. Genuardi, S. Giglio

Identification of new candidate genes for normal hearing function and age-related hearing loss by genome-wide association studies

G. Giroto, N. Pirastu, M. Lewis, B. Lorente, K.P. Steel, P. Gasparini



Il trattamento di linee cellulari x fragile con afq056, antagonista dei recettori MGLUR5, non influenza la trascrizione e la metilazione del gene FMR1

G. Neri, E. Tabolacci, F. Pirozzi, B. Gomez-Mancilla, F. Gasparini

First description of Romano-Ward Syndrome caused by a large KCNQ1 heterozygous duplication, and Jervell and Lange-Nielsen Syndrome due to a large homozygous KCNQ1 deletion

R. Bloise, L. De Giuli, S. Aradhya, M. De Negri, M. Memmi, E. Avelino - Cruz, N. Monteforte, C. Napolitano, S.G. Priori

Individuazione di genotipi rispondenti e ricerca di nuove molecole per la terapia con chaperone farmacologici

M.V. Cubellis, A. Corraera, M. Cammisa, G. Andreotti

Polymorphisms in genes regulating iron metabolism might modulate phenotype expression in hfe-hemochromatosis

S. Pelucchi, G. Litta Modignani, R. Mariani, S. Calza, F. Bertola, A.L. Fracanzani, M. Fraquelli, G. Forni, D. Girelli, S. Fargion, C. Specchia, A. Piperno

Mutazioni in ALDH18A1 E PYCR1 causano la sindrome di de barsy, una patologia da alterata biosintesi della prolina

S. Zampatti, M. Castori, P. Ferrari, L. Garavelli, C. Dionisi-Vici, E. Agolini, A. Wischmeijer, J. Häberle, U. Kornak, F. Sangiuolo, G. Novelli, F. Brancati

11.00 - 13.00

Amber 2

CO3 - GENETICA ONCOLOGICA

Moderatori: Rosario Casalone (Varese) – Claudio Doglioni (Milano)

Nuove mutazioni nel gene C16orf57 in pazienti affetti da poichiloderma con neutropenia: analisi bioinformatica della proteina e predizione dell'effetto di tutte le mutazioni note

G. Negri, E.A. Colombo, J.F. Bazan, C. Gervasini, N.H. Elcioglu, I. Altunay, M. Luciani, A.C. Yan, L. Volpi, L. Larizza

p73 regulates the otx1 gene expression in differentiation of breast cancer stem cells and during mammary gland development

I.S. Pagani, A. Terrinoni, I. Zucchi, A.M. Chiaravalli, V. Serra, F. Rovera, S. Sirchia, G.L. Dionigi, M. Miozzo, C. Capella, F. Pasquali, F. Lo Curto

L'attivazione del segnale rigenerativo WNT-dipendente nella frazione cellulare leucemica AC133+ determina la formazione di strutture secondarie ectopiche in embrioni di zebrafish

F. Corlazzoli, L. Del Giacco, F. Lazzaroni, M. Brioschi, A. Ghilardi, E. Morra, R. Cairoli, A. Beghini

Dysregulation of apoptotic pathway/s in chordoma: study of fas and fasl role in zebrafish notochord regression

L. Ferrari, A. Pistocchi, N. Boari, M. Venturin, F. Gagliardi, P. Mortini, F. Cotelli, P. Riva

Leucemia Mielomonocitica Giovanile (JMML) con mutazione in PTPN11 e monosomia 7 in due gemelli HLA identici

P. De Filippi, S. Bresolin, S. Cesaro, C. Cugno, G. Gaipa, V. Rosti, C. Cagioni, D. Lisini, M. Zecca, G. te Kronnie, C. Danesino

MicroRNA-145 regulates human SOX9 expression in colon cancer cell lines

A. Piepoli, A. Panza, V. Paziienza, A. Gentile, G. Mazzoccoli, G. Benegiamo, G. Biscaglia, F. Tavano, N. Mastrodonato, P. Di Sebastiano, A. Angelo

Polymorphisms in DNA repair genes, chemotherapy and survival in bladder cancer

A. Russo, S. Guarrera, F. Ricceri, C. Sacerdote, S. Polidoro, R. Critelli, A. Allione, P. Gontero, P. Destefanis, G. Cucchiareale, P. Vineis, G. Matullo

Mutation screening of the slx4/fancp gene in italian brcax breast cancer cases

P. Peterlongo, I. Catucci, M. Colombo, P. Verderio, L. Bernard, F. Ficarazzi, M. Frederique, M. Barile, B. Peissel, E. Cattaneo, M. Siranoush, P. Radice

11.00 - 12.00

Amber 3

CO4 - GENOMICA

Moderatori: Palma Finelli (Milano) – Paola Riva (Milano)

Motor chip: un CGH microarray per l'identificazione di mutazioni del numero di copie in 245 disordini neuromuscolari

G. Piluso, M. Dionisi, F. Del Vecchio Blanco, A. Torella, S. Aurino, M. Savarese, E. Bertini, M. Vainzof, C. Criscuolo, L. Politano, F.M. Santorelli, V. Nigro

Sindrome da delezione 17q21.31: ulteriore definizione del fenotipo clinico e descrizione di pazienti senza delezione

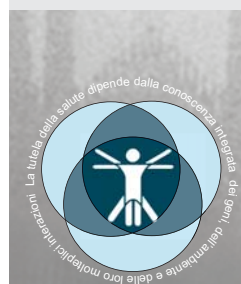
G. Marangi, M. Murdolo, D. Orteschi, S. Ricciardi, G. Scarano, G. Zampino, I. Contaldo, D. Battaglia, C. Stefanini, M. Priolo, G. Neri, M. Zollino

La duplicazione della regione 7q11.23 regola negativamente lo sviluppo e la funzione dell'amigdala associandosi ad autismo e assenza di linguaggio

P. Prontera, D. Serino, B. Caldini, L. Scarponi, M. Muti, G. Merla, F. Pirozzi, P. Chiurazzi, G. Mazzotta, M. Piccirilli, E. Donti

Fenotipi opposti di BMI si associano al dosaggio genico della regione 16p11.2

V. Disciglio, M. Mucciolo, M.A. Mencarelli, C. Castagnini, M. Pollazon, A. Marozza, F. Mari, A. Renieri



12.00 - 13.00
Amber 3

CO5 - GENETICA DELLE MALATTIE COMPLESSE

Moderatori: Giorgio Casari (Milano) – Antonio Amoroso (Torino)

Identificato il primo gene associato allo sviluppo delle Palatoschisi non-sindromiche

M. Ferrian, C. Baluardo, A. Edris, D. Balestra, M. Ghassibe-Sabbagh, M. Vikkula, M. Rubini

Identificazione di una variante funzionale del gene GJA5 nella tetralogia di fallot

V. Guida, R. Ferese, M. Rocchetti, V. Gelmetti, A. Sarkozy, F. Lepri, B. Marino, M.C. Digilio, A. Zaza, J. den Hertogh, B. Dallapiccola, A. De Luca

Mutazioni dei geni FRIZZLED6 e FRIZZLED3 causano difetti del tubo neurale

P. De Marco, E. Merello, G. Piatelli, A. Cama, Z. Kibar, V. Capra

Varianti rare del gene CHRNA4 e sclerosi laterale amiotrofica sporadica: risultati di uno studio di replicazione italiano multicentrico

S. Lattante, G. Marangi, A. Conte, M. Luigetti, A. Chiò, J. Mandrioli, F. Giannini, G. Mora, M. Corbo, G. Neri, M. Sabatelli, M. Zollino

Determinazione della struttura genetica della popolazione italiana di dati genome-wide e implicazioni per gli studi di associazione

F. Voglino, C. Di Gaetano, S. Guarrera, A.M. Di Blasio, P. Manzini, I. Dianzani, A. Piazza, G. Matullo

13.00 - 14.00
Amber 4

RIUNIONE COLLEGIO DEI PROFESSORI DI GENETICA MEDICA

Coordinatore: Giuseppe Novelli (Roma)

13.00 - 14.00
Amber 1

Workshop Sponsorizzato da Agilent & Quick Lunch

13.00 - 14.00
Amber 2

Workshop Sponsorizzato da Affimetrix & Quick Lunch LA NUOVA E COMPLETA SOLUZIONE DEDICATA AI CITOGENETISTI

La nuova e completa soluzione dedicata ai citogenetisti
Alessandro Davassi

Esempi dell'importanza della risoluzione in citogenetica molecolare
Massimo Carella (San Giovanni Rotondo, FG)

14.00 - 16.20
Auditorium

Sessione Plenaria - PRENATAL DIAGNOSIS

Moderatori: Leda Dalprà (Milano & Monza) - Enrico Ferrazzi (Milano)

Amniocentesis after CVS: when and why
Giuseppe Simoni (Busto Arsizio, VA)

Research aims and diagnostic applications of Array CGH in prenatal Diagnosis

Joris R. Vermeesch (Leuven, B)

Non-invasive prenatal diagnosis of Down Syndrome
Philippos Patsalis (Nicosia, Cy)

Prospects and boundaries of 3D and 4D ultrasound in prenatal diagnosis

Mario Lituania (Genova)

Use of arrays for pregnancies with abnormal ultrasound findings
Lisa Shaffer (Spokane, WA, US)

16.00 - 16.30

Coffee Break

Sessioni Educazionali Parallele

16.30 - 17.30
Amber 1

EDU1 - CITOGENETICA SUL CAMPO

Moderatore: Leda Dalprà (Milano & Monza)

Discussione su casi di citogenetica convenzionale di difficile interpretazione/gestione

16.30 - 17.30
Auditorium

EDU2 - MALATTIE DA ESPANSIONE DI TRIPLETTE

Moderatore: Sergio Barlati (Brescia)

L'huntingtina tra evoluzione e patologia
Elena Cattaneo (Milano)

Le espansioni di sequenze ripetute: un frequente meccanismo nelle atassie spinocerebellari ereditarie

Franco Taroni (Milano)



16.30 - 17.30
Amber 2

EDU3 - DATABASES IN GENETICA MEDICA
Moderatore: Giuseppe Novelli (Roma)

Databases of human diseases
Johan den Dunnen (Leiden, NL)

The Troina Database: a tool to share CNV data among Italian centers
Marco Fichera (Troina, EN)

16.30 - 17.30
Amber 3

EDU4 - CONSULENZE GENETICHE SUL CAMPO
Moderatori: Pietro Cavalli (Cremona) - Faustina Lalatta (Milano)

The multidisciplinary approach in clinical genetics:
from diagnosis to counselling
Tibben Aad (Leiden, NL)

Sessioni Gruppi di Lavoro

17.30 - 19.00
Auditorium

GdL CITOGENETICA
Coordinatore: Antonio Novelli (Roma)

17.30 - 19.00
Amber 1

GdL GENETICA MOLECOLARE
Coordinatore: Alessandra Ferlini (Ferrara)

17.30 - 19.00
Amber 2

GdL GENETICA ONCOLOGICA
Coordinatore: Maria Grazia Tibiletti (Varese)

17.30 - 19.00
Amber 3

GdL GENETICA CLINICA
Coordinatore: Romano Tenconi (Padova)

17.30 - 19.00
Amber 4

GdL FARMACOGENETICA
Coordinatore: Massimo Gennarelli (Brescia)

Sessioni Educazionali Parallele

08.00 - 09.00
Auditorium

EDU5 - NOMENCLATURA ISCN 2009: CONOSCKERLA PER APPLICARLA
Moderatori: Daniela Giardino (Milano) - Antonio Novelli (Roma)

Risultati dei Controlli Esterni di Qualità (CEQ) dell'Istituto Superiore di Sanità in citogenetica costituzionale e oncologica
Giovanna Florida (Roma)

Errori di Nomenclatura nel CEQ in citogenetica postnatale
Elisabetta Lenzini (Padova)

Errori di Nomenclatura nel CEQ in citogenetica prenatale
Giuseppe Piombo (Genova)

Errori di Nomenclatura nel CEQ in citogenetica oncoematologica
Sabine Stioi (Legnano, MI)

Esercitazioni pratiche in piccoli gruppi

08.00 - 09.00
Amber 1

EDU6 - GENODERMATOSI
Moderatore: Gianluca Tadini (Milano)

Mosaicismi neurocutanei
Martino Ruggieri (Catania)

Ittiosi ereditarie: dai geni alla terapia
Giovanna Zambruno (Roma)

Sessioni Parallele Comunicazioni Orali

08.00 - 09.00
Amber 2

CO6 - MOLECOLARE BIS
Moderatori: Luciana Chessa (Roma) - Alessandra Ferlini (Ferrara)

L'inattivazione funzionale di ADAP2-LIKE causa difetti a carico del sistema cardiovascolare in Zebrafish

M. Venturin, G. Gaudenzi, S. Carra, G. Gallo, F. Cotelli, P. Riva

Concurrent mutations in AFG3L2 and paraplegin in patients with spinocerebellar degeneration

D. Di Bella, S. Magri, V. Fracasso, M. Plumari, P. Rusmini, C. Mariotti, C. Pantaleoni, S. De Biasi, A. Poletti, F. Lazzaro, M. Muzi-Falconi, F. Taroni



Proteomic profile identifies deregulated pathways in cornelia de lange syndrome cells mutated in core cohesin genes

L. Mannini, A. Gimigliano, L. Bianchi, L. Bini, A. Musio

A novel mutation within the MIR96 gene causes nonsyndromic inherited hearing loss in an Italian family by altering pre-miRNA processing

M. Robusto, G. Soldà, P. Primignani, P. Castorina, E. Benzoni, A. Cesarani, U. Ambrosetti, R. Asselta, S. Duga

09.00 - 10.30
Auditorium

Sessione Plenaria - EPIGENETICA E microRNA NEI TUMORI UMANI: IMPLICAZIONI TERAPEUTICHE

Moderatori: Andrea Biondi (Monza) - Antonino Neri (Milano)

Cause e conseguenze della disregolazione dei microRNA nei tumori umani
Carlo Maria Croce (Columbus, USA)

Alterazioni epigenetiche nella leucemogenesi
Saverio Minucci (Milano)

Ruolo dei microRNA nella chemioresistenza
Andrea Vecchione* (Roma)

*invitato da Società Italiana di Cancerologia (SIC) nell'ambito della cooperazione con SIGU

10.30 - 11.00

Coffee Break

Sessioni Parallele

11.00 - 13.00
Auditorium

SP1 - DISPLASIE SCHELETRICHE

Moderatori: Luca Sangiorgi (Bologna) - Gioacchino Scarano (Benevento)

Nosologia delle displasie scheletriche
Andrea Superti Furga (Freiburg, CH)

Diagnosi prenatale delle displasie scheletriche
Sheila Unger (Freiburg, CH)

From the bed to the benchside (and back to the bedside?)
Elena Pedrini (Bologna) - Monia Zuntini (Bologna)

Approccio diagnostico assistenziale nel paziente adulto con displasia scheletrica

Maria Francesca Bedeschi (Milano)

11.00 - 13.00
Amber 1

SP2 - HEREDITARY DISORDERS OF IRON METABOLISM

Moderatori: Silvia Fargion (Milano) - Alberto Piperno (Monza)

Iron homeostasis: an integrated regulatory system
Martina Muckentaler (Heidelberg, D)

Genome wide association analyses of serum iron indices
Daniela Toniolo (Milano)

Genetic heterogeneity of hemochromatosis
Alberto Piperno (Monza)

Phenotype variability of hemochromatosis
Anna Ludovica Fracanzani (Milano)

Hereditary microcytic anemias related to iron metabolism
Clara Camaschella (Milano)

11.00 - 13.00
Amber 2

SP3 - CARCINOMA DEL PANCREAS ESOCRINO EREDITARIO: APPROCCIO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO*

Moderatori: Lucio Bertario (Milano) - Maria Grazia Tibiletti (Varese)

Epidemiologia del carcinoma del pancreas
Aldo Scarpa (Verona)

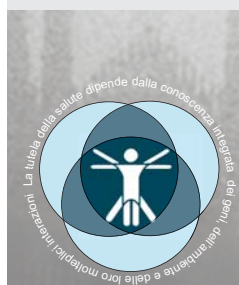
Predisposizione ereditaria
Paola Ghiorzo (Genova)

Aspetti chirurgici e registro Italiano
Massimo Falconi (Verona)

Screening in individui ad alto rischio
Emanuele Meroni (Milano)

Terapia medica
Roberto Buzzoni (Milano)

*Sessione congiunta SIGU - AIFEG (Associazione Italiana per lo Studio della Familiarità ed Ereditarietà dei Tumori Gastrointestinali)



11.00 - 13.00
Amber 3

**SP4 - MODELLI DI STUDIO PER IL RITARDO MENTALE:
DALL'IDENTIFICAZIONE DEI PATHWAYS AL TRATTAMENTO
TERAPEUTICO**

Moderatori: Pietro Chiurazzi (Roma) – Maria Giuseppina Miano (Napoli)

Modello murino di FMR1
Silvia De Rubeis (Roma & Leuven, B)

Modello murino della sindrome di Down
Renata Bartesaghi (Bologna)

Modello murino di GDI
Patrizia D'Adamo (Milano)

Modello murino della sindrome da delezione 22q11.2
Elisabeth Illingworth (Salerno)

13.00 - 14.00
Amber 1

**Workshop Sponsorizzato da Diatech & Quick Lunch
LA SPETTROMETRIA DI MASSA APPLICATA ALL'ANALISI GENETICA**

Spettrometria di massa e analisi del DNA
Giulia Cinti

Diagnosi di fibrosi cistica tramite MassARRAY
Paola Brega

13.00 - 14.00
Amber 2

**Workshop Sponsorizzato da Illumina & Quick Lunch
NEXT GENERATION SEQUENCING: LA NUOVA DIAGNOSTICA IN GE-
NETICA**

Dalla diagnosi prentale di sindrome di Vacterl all'identificazione del gene
Fanconi mutato
Annalisa Vetro

Da whole exome alle piattaforme targettate: l'analisi di 106 geni-epilessia
Roberto Ciccone

13.00 - 14.00
Amber 3

**Workshop Sponsorizzato da Perkin Elmer & Quick Lunch
NEW APPROACHES IN MOLECULAR CYTOGENETICS**

Moderatore: Antonio Novelli (Roma)

Diagnostica molecolare prenatale con un nuovo sistema diagnostico
certificato CE/IVD
Alesi Viola

Results of a feasibility study on 151 miscarriages and prenatal
samples with a new molecular approach
Denise Molina Gomez (Poissy St, Germain (France)

Cryptic imbalances in apparently balanced chromosome
rearrangements identified by arrayCGH
Francesca Grati (Busto Arsizio, MI)

The use of CGH arrays in cytogenetics
Lisa Shaffer (USA)

14.00 - 16.00
Auditorium

**Sessione Plenaria - GEN-ETICA
in collaborazione con HuGeF**



Moderatori: Giovanni Boniolo (Milano) - Francesca Torricelli (Firenze)

Aggiornamenti e commenti sui documenti del Comitato Nazionale di Bioetica

Test genetici: problemi aperti
Bruno Dallapiccola (Roma)

Test genetici: problemi aperti
Monica Toraldo di Francia (Firenze)

Test genetici: e diritti
Amedeo Santossuoso (Pavia)

TAVOLA ROTONDA

Implicazioni etiche nei test genetici
Intervengono: Stefania Boccia (Roma) - Edoardo Boncinelli (Milano) -
Paolo Gasparini (Trieste) - Demetrio Neri (Messina) -
Alberto Piazza (Torino)

Servizio di Coffee Station

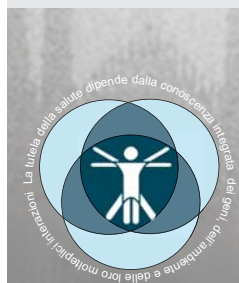
Sessioni Parallele

16.00 - 18.00
Auditorium

SP5 - CLINICAL RELEVANCE OF CNVs

Moderatori: Antonio Novelli (Roma) - Corrado Romano (Troina, EN)

Understanding neurodevelopmental phenotypes: the two-hit model
Santhosh Girirajan (Seattle, USA)



CNVs and new syndromes: the genomic landscape
Laura Bernardini (Roma)

CNVs and new syndromes: the clinical phenotypes
Francesca Forzano (Genova)

The 17q21.31 microdeletion syndrome
David A. Koolen (Nijmegen, NL)

16.00 - 18.00
Amber 1

SP6 - SINDROMI MALFORMATIVE E TUMORI

Moderatori: Siranoush Manoukian (Milano) - Giovanni Neri (Roma)

La predisposizione a tumori nei fenotipi dello spettro neurocardiofacio-cutaneo
Angelo Selicorni (Monza)

Basi molecolari delle RASopatie germinali e somatiche
Marco Tartaglia (Roma)

Sindromi del tessuto osteocartilagineo con predisposizione allo sviluppo dei tumori
Luca Sangiorgi (Bologna)

Neoplasie primitive multiple in paziente con delezione costitutiva di un oncosoppressore noto: un nuovo fenotipo?
Palma Finelli (Milano)

Sindrome di Gorlin: spettro delle neoplasie associate e ruolo del pathway di Hedgehog
Lorenza Pastorino (Genova)

16.00 - 18.00
Amber 2

SP7 - LA GENETICA DEL DIABETE. MODY E DIABETE DI TIPO 2: DUE FACCE DELLA STESSA MEDAGLIA?

Moderatore: Pierfranco Pignatti (Verona)

Diabete tipo 2, MODY, "diabete doppio": il fenotipo clinico ci aiuta nella diagnosi differenziale?
Raffaella Buzzetti (Roma)

Next Generation Sequencing: una sfida per rivoluzionare la diagnosi del diabete
Sabrina Giglio (Firenze)

La genetica del diabete di tipo 2: dalla speculazione fisiopatologica alla pratica clinica
Edoardo Mannucci (Firenze)

16.00 - 18.00
Amber 3

EDU7 - DYSMORPHOLOGY CLUB

Moderatori: Francesca Faravelli (Genova) - Matteo Della Monica (Benevento)

Syndromes with severe mental retardation
Anita Rauch (Zurich, CH)

New microdeletion and duplication syndromes
Marcella Zollino (Roma)

Discussione di casi clinici dall'epoca prenatale all'età adulta

18.00 - 19.30
Auditorium

ASSEMBLEA SOCI SIGU

21.00

CENA SOCIALE



- Sessioni Parallele**
- 08.00 - 09.00
Auditorium
- EDU8 - CONNETTIVOPATIE EREDITARIE A COINVOLGIMENTO CUTANEO, ARTICOLARE E VASCOLARE**
Moderatore: Romano Tenconi (Padova)
- Le sindromi di Ehlers-Danlos
Marina Colombi (Brescia)
- La sindrome di Marfan e altre patologie aneurismatiche
Eloisa Arbustini (Pavia)
- Sessioni Parallele Comunicazioni Orali**
- 08.00 - 09.00
Amber 1
- CO7 - NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS)**
Moderatori: Antonio Amoroso (Torino), Francesca Torricelli (Firenze)
- Identification of new deafness genes using high throughput technologies in Italian and Qatari population
G. Giroto, M. Alkowiari, K. Abdulhadi, S. Dipresa, D. Vozi, D. Licastro, E. Athanasakis, R. Siam, N. Najjar, R. Badii, P. Gasparini
- Next generation sequencing: implicazioni nella pratica clinica e nella diagnosi della sindrome nefrosica steroide-resistente
A. Provenzano, B. Tesi, B. Mazzinghi, E. Contini, V. Cetica, G. Lavoratti, M. Materassi, P. Romagnani, S. Giglio
- Challenges in the understanding of genetically and clinically heterogeneous diseases: the case of cardiomyopathies
L. Pezzoli, P. Ferrazzi, M.E. Sana, F. Quaini, C. Simon, D. Marchetti, A.R. Lincasso, E. Della Mina, R. Gallitelli, A. Vetro, O. Zuffardi, M. Iascone
- La nuova era nella diagnosi clinico-genetica del diabete monofattoriale e diabete tipo 2: screening mediante next generation sequencing
E. Contini, A. Provenzano, B. Mazzinghi, V. Cetica, S. Toni, R. Bonfanti, V. Calcaterra, A. Blasetti, B. Felappi, E. Mannucci, M. Salvadori, S. Giglio
- Un nuovo approccio per lo studio del ritardo mentale con il sequenziamento di nuova generazione
F. Faletra, E. Athanasakis, D. Licastro, A. Fabretto, S. Dipresa, M.D. Perrone, D. Vozi, P.A. D'Adamo, P. Gasparini



- 08.00 - 09.00
Amber 2
- CO8 - DIAGNOSI PRENATALE**
Moderatori: Daniela Giardino (Milano), Corrado Romano (Troina, EN)
- QF-PCR in sostituzione del metodo diretto nell'analisi del villo coriale: vantaggi, svantaggi e osservazioni tratte da un'esperienza di 41197 diagnosi prenatali del primo trimestre
F.R. Grati, F. Malvestiti, S. De Toffol, B. Grimi, E. Gaetani, A.M. Di Meco, A. Trotta, R. Liuti, S. Chinetti, F. Dulcetti, F. Maggi, G. Simoni
- QF-PCR in diagnosi prenatale: analisi retrospettiva di 6.312 casi e proposta di revisione dei criteri di accesso alla diagnosi prenatale invasiva
L. Sbaiz, C. Mari, F. Lombardo, A.M. Sedita, M. Duvant, C. Michielotto, C. Luciano, I. Impoco, E. Muccinelli, I. Dusini, A. Brussino, G. Restagno
- Diagnosi prenatale precoce di talassemia a 7-8 settimane di gestazione mediante celocentesi
A. Giambona, F. Leto, G. Makrydimas, M.C. Jakil, F. Picciotto, D. Renda, R. Fiorino, G. Schillaci, D. Gueli-Alletti, G. Damiani, A. Maggio
- 09.00 - 10.00
Auditorium
- Sessione Parallela – GIOVANI RICERCATORI**
L'ANALISI DEL TRASCrittOMA TRAMITE RNA-seq: PROSPETTIVE IN GENETICA UMANA
Moderatori: Franca Dagna Bricarelli (Genova), Giovanni Malerba (Verona)
- RNA-seq: l'approccio bio-informatico
Alberto Ferrarini (Verona)
- RNA-seq: l'approccio bio-statistico
Giovanni Malerba (Verona)
- RNA-seq: esempi di risultati in ambito bio-medico
Ilaria Iacobucci (Bologna)
- 09.00 - 10.00
Amber 1
- Sessione Parallela – GIOVANI RICERCATORI**
LE MALATTIE AUTOINFIAMMATORIE SU BASE MOGENICA: ASPETTI CLINICI E MOLECOLARI
Moderatori: Sebastiano Bianca (Catania), Manuela Priolo (Reggio Calabria)
- Aspetti clinici delle malattie autoinfiammatorie nell'adulto: diagnostica differenziale ed aspetti terapeutici
Elena Verrecchia (Roma)

Febbre Mediterranea Familiare e febbri periodiche in età pediatrica: aspetti clinici ed epidemiologici
Romina Gallizzi (Messina)

Malattie autoinfiammatorie su base monogenica: aspetti molecolari
Roberta Pietrobono (Roma)

10.00 - 11.30
Auditorium

Sessione Plenaria - NON CODING DNA AND NEXT GENERATION SEQUENCING

Moderatori: Albert Schinzel (Zurich, CH) - Orsetta Zuffardi (Pavia)

Tissue specific non-coding DNA mechanisms of gene regulation
Fabio Macciardi (Milano)

Medical applications in next generation sequencing
Johan den Dunnen (Leiden, NL)

CNVs of non-coding DNA – it's all about long-range regulation
Eva Klopocki (Berlin, D)

The fertility of the Y chromosome: how to become men in the absence of SRY
Annalisa Vetro (Pavia)

11.30 - 12.30
Auditorium

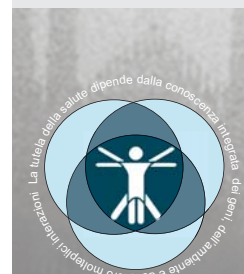
CONFERIMENTO PREMI*

- ▶ Premio SIGU alla memoria di Claudio Castellan per la miglior comunicazione orale in Genetica Clinica
- ▶ Premio SIGU per il miglior poster
- ▶ Premio A.Ma.R.T.I. Onlus (Associazione Malattie Renali Toscana per l'Infanzia) per il miglior contributo scientifico sulle malattie renali
- ▶ Premio IRCCS-Istituto Auxologico Italiano per il miglior contributo riguardante il settore della genomica
- ▶ Premio G. Pilia per la miglior comunicazione orale sulle malattie complesse
- ▶ Premio RO.MA per la migliore comunicazione orale in genetica oncologica
- ▶ Premi SIGU DNA Day

**i premi verranno assegnati ai migliori contributi scientifici presentati da giovani ricercatori in età inferiore ai 40 anni al 31 dicembre 2011 e saranno selezionati dal Direttivo SIGU e dai moderatori delle sessioni di comunicazioni orali.*

Questionario di valutazione dell'apprendimento

CHIUSURA DEL CONGRESSO



Meeting satellite e Corsi di Aggiornamento

13.30 - 17.30
Auditorium

SATELLITE MEETING SIGU - IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano



NEW TRENDS IN IMPRINTING DISORDERS

Direttori: Lidia Larizza (Milano) - Daniela Giardino (Milano)

Chairs: Lidia Larizza (Milano) - Maurizio Ferrari (Milano)

Induced Pluripotent Stem Cell models of Prader-Willi and Angelman Syndromes
Marc Lalonde (Farmington, USA)

Imprinting defects: Causes and Consequences
Bernard Horsthemke (Essen, D)

Epigenetic disturbances in Silver-Russell syndrome
Thomas Eggermann (Aachen, D)

Chairs: Maurizio Ferrari (Milano) - Silvia Russo (Milano)

Genetic and Epigenetic alterations in Beckwith-Wiedemann syndrome
Andrea Riccio (Napoli)

Dysregulation of 15q11-q13 imprinted region and Angelman phenotype
Maria Teresa Bonati (Milano) - Silvia Russo (Milano)

Clinical correlates of different genetic subtypes in Prader-Willi patients
Graziano Grugni (Piancavallo, VB)

MLPA analysis of 50 Prader-Willi syndrome deletions and a-CGH characterization of 4 atypical deletions
Rossella Caselli (Milano)

Questionario di valutazione dell'apprendimento

13.30 - 17.30
Amber 1

EPIGENETICS AND HUMAN DISEASE

Direttori: Monica Miozzo (Milano) - Silvia Sirchia (Milano)

Epigenetic modifications

Old and novel epigenetic modifications in histones and histone-like proteins
Roberto Mantovani (Milano)

Epigenetics and human disease

Imprinting dysregulation influence on diseases susceptibility
Gudrun Moore (London, UK)

Histone modification therapy of cancer
Saverio Minucci (Milano)

Epigenetics of neurodegenerative disorders
Lucia Migliore (Pisa)

Environment, diet and epigenetics

Environmental instructions for the genome
Valentina Bollati (Milano)

Nutritional influences on epigenetics
Simonetta Friso (Verona)

Questionario di valutazione dell'apprendimento

13.30 - 17.30
Amber 2

CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA

Direttori: Cristina Mecucci (Perugia) - Francesco Pasquali (Varese)

Citogenetica Onco-ematologica nel 2011 e oltre
Antonio Cuneo (Ferrara)

Geni promiscui: il valore aggiunto della FISH nelle neoplasie mieloidi.
Roberta La Starza (Perugia)

Raccomandazioni per la diagnosi citogenetico-molecolare del mieloma multiplo
Nicoletta Testoni (Bologna)

Analisi dell'intero genoma nelle leucemie acute linfoblastiche
Antonella Lettieri (Monza)

Spotlights

Utilizzo di campioni biologici diversi. Un'importante risorsa per la diagnosi
Maria Grazia Tibiletti (Varese)

I primi cinquant'anni del cromosoma Filadelfia
Barbara Crescenzi (Perugia)

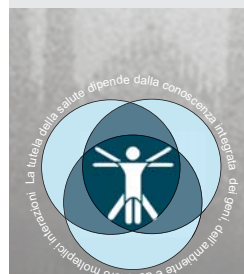
Citogenetica nelle malattie predisponenti alla patologia mielodisplastica
e mieloproliferativa
Emanuela Maserati (Varese)

Questionario di valutazione dell'apprendimento



Aad Tibben, Leiden (NL)
 Amoroso Antonio, Torino
 Andersen Terkel, Copenhagen (DK)
 Arbustini Eloisa, Pavia
 Aymé Ségolène, Paris (F)
 Barbon Galluppi Renza, Venezia
 Barlati Sergio, Brescia
 Bartesaghi, Renata Bologna
 Bedeschi Maria Francesca, Milano
 Bernardini Laura, Roma
 Bertario Lucio, Milano
 Bianca Sebastiano, Catania
 Biondi Andrea, Monza
 Boccia Stefania, Roma
 Bollati Valentina, Milano
 Bonati Maria Teresa, Milano
 Boncinelli Edoardo, Milano
 Boniolo Giovanni, Milano
 Buzzetti Raffaella, Roma
 Buzzoni Roberto, Milano
 Calzolari Elisa, Ferrara
 Camaschella Clara, Milano
 Casalone Rosario, Varese
 Casari Giorgio, Milano
 Caselli Rossella, Milano
 Cattaneo Elena, Milano
 Cavalli Pietro, Cremona
 Chessa Luciana, Roma
 Chiurazzi Pietro, Roma
 Colombi Marina, Brescia
 Coviello Domenico, Genova
 Crescenzi Barbara, Perugia
 Croce Carlo Maria, Columbus (USA)
 Cuneo Antonio, Ferrara
 D'Adamo Patrizia, Milano
 Dagna Bricarelli Franca, Genova
 Dallapiccola Bruno, Roma
 Dalprà Leda, Milano & Monza
 De Rubeis Silvia, Roma & Leuven (B)
 Delia Domenico, Milano

Della Monica Matteo, Benevento
 Den Dunnen Johan, Leiden (NL)
 Doglioni Claudio, Milano
 Dogliotti Eugenia, Roma
 Eggermann Thomas, Aachen (D)
 Falconi Massimo, Verona
 Faravelli Francesca, Genova
 Fargion Silvia, Milano
 Ferlini Alessandra, Ferrara
 Ferrari Maurizio, Milano
 Ferrarini Alberto, Verona
 Ferrazzi Enrico, Milano
 Fichera Marco, Troina (EN)
 Finelli Palma, Milano
 Floridia Giovanna, Roma
 Forzano Francesca, Genova
 Fracanzani Anna Ludovica, Milano
 Friso Simonetta, Verona
 Gallizzi Romina (Messina)
 Gasparini Paolo, Trieste
 Giardino Daniela, Milano
 Gennarelli Massimo, Brescia
 Ghiorzo Paola, Genova
 Giglio Sabrina, Firenze
 Girirajan Santhosh, Seattle (USA)
 Grazioli Cinzia, Milano
 Gritti Cristina, Milano
 Grugni Graziano, Piancavallo (VB)
 Horsthemke Bernhard, Essen (D)
 Iacobucci Ilaria, Bologna
 Illingworth Elisabeth, Salerno
 Klopocki Eva, Berlin (D)
 Koolen David A., Nijmegen (NL)
 La Starza Roberta, Perugia
 Lalande Marc, Farmington (USA)
 Lalatta Faustina, Milano
 Larizza Lidia, Milano
 Lenzini Elisabetta, Padova
 Lettieri Antonella, Monza
 Lituania Mario, Genova



DIRETTORI, COORDINATORI
 MODERATORI, RELATORI

Macciardi Fabio, Milano
 Malerba Giovanni, Verona
 Mandich Paola, Genova
 Mannucci Edoardo, Firenze
 Manoukian Siranoush, Milano
 Mantovani Roberto, Milano
 Maserati Emanuela, Varese
 Mecucci Cristina, Perugia
 Meroni Emanuele, Milano
 Miano Maria Giuseppina, Napoli
 Migliore Lucia, Pisa
 Minucci Saverio, Milano
 Miozzo Monica, Milano
 Moore Gudrun, London (UK)
 Montserrat Moliner Antoni, Luxembourg (L)
 Muckentaler Martina, Heidelberg (D)
 Natacci Federica, Milano
 Neri Antonino, Milano
 Neri Demetrio, Messina
 Neri Giovanni, Roma
 Notarangelo Luigi, Boston (USA)
 Novelli Antonio, Roma
 Novelli Giuseppe, Roma
 Pasquali Francesco, Varese
 Pastorino Lorenza, Genova
 Patrosso Cristina, Milano
 Patsalis Philippos, Nicosia (CY)
 Pedrini Elena, Bologna
 Piane Maria, Roma
 Piazza Alberto, Torino
 Pietrobono Roberta (Roma)
 Pignatti Pier Franco, Verona
 Piombo Giuseppe, Genova
 Piperno Alberto, Monza
 Plevani Paolo, Milano
 Priolo Manuela (Reggio Calabria)
 Rauch Anita, Zurich (CH)
 Ravazzolo Roberto, Genova
 Riccio Andrea, Napoli

Riva Paola, Milano
 Romano Corrado, Troina (EN)
 Roversi Gaia, Milano
 Ruggieri Martino, Catania
 Russo Silvia, Milano
 Sangiorgi Luca, Bologna
 Santosuosso Amedeo, Pavia
 Scarano Gioacchino, Benevento
 Scarpa Aldo, Verona
 Schinzel Albert, Zurich (CH)
 Selicorni Angelo, Monza
 Seri Marco, Bologna
 Simoni Giuseppe, Busto Arsizio (VA)
 Sirchia Silvia, Milano
 Stefanini Miria, Pavia
 Stiuoi Sabine, Legnano (MI)
 Superti Furga Andrea, Freiburg (CH)
 Tadini Gianluca, Milano
 Taroni Franco, Milano
 Tartaglia Marco, Roma
 Taruscio Domenica, Roma
 Tenconi Romano, Padova
 Testoni Nicoletta, Bologna
 Tibiletti Maria Grazia, Varese
 Toniolo Daniela, Milano
 Toraldo di Francia Monica, Firenze
 Torricelli Francesca, Firenze
 Unger Sheila, Freiburg (CH)
 Vecchione Andrea, Roma
 Vermeesch Joris R, Leuven (B)
 Verrecchia Elena (Roma)
 Vetro Annalisa, Pavia
 Volpi Ludovica, Milano
 Zambruno Giovanna, Roma
 Zanini Beatrice, Genova
 Zollino Marcella, Roma
 Zuffardi Orsetta, Pavia
 Zuntini Monia, Bologna

DIRETTORI, COORDINATORI
 MODERATORI, RELATORI



INFORMAZIONI GENERALI

Sede Cerimonia Inaugurale

Sede Congressuale

Segreteria Organizzativa

Modalità di Iscrizione

Contributi Scientifici

Accreditamento ECM

13-16 novembre 2011

Centro Congressi
MIC Plus

MILANO

SEDE CERIMONIA INAUGURALE E PROGRAMMA DEL 13 NOVEMBRE

Università degli Studi di Milano
Via Festa del Perdono 7 – 20122 Milano

SEDE CONGRESSUALE

Centro Congressi MIC Plus
Fiera Milano Congressi
Piazza Carlo Magno 1 - Porta Carlo Magno - 20149 Milano
Viale Scarampo Gate 1 - 20149 Milano
www.micmilano.it

COME RAGGIUNGERE LE SEDI DEL CONGRESSO

L'Università degli Studi di Milano, è raggiungibile con Tram 12; 15; 23; 27 e con le due linee di metropolitana:

- ▶ **MM1 ROSSA**, Fermata San Babila
- ▶ **MM3 GIALLA**, Fermata Missori



Il Centro Congressi MIC Plus, è raggiungibile con Autobus 78, Tram 27 e con la linea metropolitana:

- ▶ **MM1 ROSSA**, Fermata Amendola Fiera



COLLEGAMENTI ALLE STAZIONI METROPOLITANE

Per chi arriva in Treno

- ▶ **Stazione Cadorna**
per Università Statale: Linea MM1 ROSSA (direzione Sesto) - fermata San Babila.
per MIC Plus: Linea MM1 ROSSA (direzione Rho Fiera Milano) - fermata Amendola Fiera.

▶ Stazione Centrale - Stazione Garibaldi

Linea MM2 VERDE (direzione Abbiategrasso) - fermata Cadorna.
Da Cadorna per Università Statale - Linea MM1 ROSSA (direzione Rho Fiera Milano) - fermata San Babila.

Da Cadorna per MIC Plus - Linea MM1 ROSSA (direzione Sesto) - fermata Amendola Fiera.

Per chi arriva in Aereo

▶ Aeroporto Linate

per Università Statale: Autobus 73 all' uscita degli "Arrivi Nazionali" fino al capolinea di Piazza San Babila.

per MIC Plus, proseguire con Linea MM1 ROSSA (direzione Rho Fiera Milano) fino alla fermata di Amendola Fiera.

▶ Aeroporto Malpensa

Il servizio ferroviario "MALPENSA EXPRESS" collega direttamente in 40 minuti l'Aeroporto al centro città con arrivo alla stazione delle Ferrovie Nord "Cadorna". Da qui proseguire come indicato per arrivi alla Stazione Cadorna.

▶ Orio al Serio

Il servizio autobus "AUTOSTRADALE" o "AIR PULLMAN" collega direttamente in 60 minuti l'Aeroporto alla città con arrivo in Stazione Centrale. Da qui proseguire come indicato per arrivi alla Stazione Centrale.

Per chi arriva in Auto

Dalle tangenziali che circondano la città seguire la segnaletica che indirizza a Fieramilanocity, oppure agli ampi parcheggi di interscambio, localizzati in prossimità delle linee metropolitane:

- **Cascina Gobba** (n° 1800 posti). Linea Verde
- **San Donato** (n° 1800 posti). Linea Gialla
- **Famagosta** (n° 3000 posti). Linea Verde
- **Bisceglie** (n° 1900 posti). Linea Rossa
- **Lampugnano** (n° 2000 posti). Linea Rossa

SISTEMAZIONE ALBERGHIERA

La gestione della sistemazione alberghiera è curata da:

SENECA SpA - Ufficio Eventi e Gruppi

Telefono: 0871/803814 - Fax 0871/85912 - e-mail: SIGU2011@senecaspa.com

Una vasta scelta di hotel a 3 e 4 stelle è a disposizione nelle immediate vicinanze della Sede Congressuale.



SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Biomedica srl
Via L. Temolo 4 – 20126 Milano
Tel. 02/45498282 - Fax 02/45498199
e-mail: congressosigu@biomedica.net - www. congresso.sigu.net
Orario apertura uffici: dal lunedì al venerdì ore 9.00 - 13.00 / 14.00 - 18.00
Centralino: 02/45498282

I referenti Biomedica:

Coordinamento Generale	Rita Pagani rita.pagani@biomedica.net	int. 216
Gestione Organizzativa	Rita Secchi rita.secchi@biomedica.net	int.207
Ospitalità Relatori	Serena Nicosia serena.nicosia@biomedica.net	int.221
Iscrizioni	Magali Ferrante magali.ferrante@biomedica.net	int.213
Attività Editoriali	Lucrezia Monterisi lucrezia.monterisi@biomedica.net	int.305
Responsabile Amministrazione	Anna Marchesini anna.marchesini@biomedica.net	int.303

NOTA: Da domenica 13 novembre 2011 ore 14.00 sino al termine del Congresso la Segreteria Organizzativa sarà operativa presso la Sede Congressuale (MIC-Plus)

AREA ESPOSITIVA

Presso la sede congressuale è previsto uno spazio espositivo riservato alle aziende che hanno contribuito alla realizzazione della manifestazione.

L'area espositiva sarà aperta al pubblico con i seguenti orari:

Lunedì 14 novembre	8.00 - 18.00
Martedì 15 novembre	8.00 - 18.00
Mercoledì 16 novembre	8.00 - 14.00

QUOTE DI ISCRIZIONE AL CONGRESSO

	Entro il 5 settembre 2011	Dopo il 5 settembre 2011
Socio SIGU* & SIC*	€ 250,00	€ 300,00
Non Socio	€ 330,00 + IVA = € 399,30	€ 400,00 + IVA = € 484,00
Socio SIGU* (35 anni entro il 31/12/2011)	€ 120,00	€ 150,00
Non Socio (35 anni entro il 31/12/2011)	€ 180,00 + IVA = € 217,80	€ 200,00 + IVA = € 242,00
Socio SIGU* (giornaliero**)	€ 90,00	€ 100,00
Non Socio (giornaliero**)	€ 90,00 + IVA = € 108,90	€ 100,00 + IVA = € 121,00

* in regola con i pagamenti delle quote associative; **solo un giorno non rinnovabile.

****Le quote di iscrizione giornaliera non danno diritto ai crediti ECM.**

QUOTE DI ISCRIZIONE AL MEETING SATELLITE E AI CORSI

(posti limitati ad un massimo di 100 partecipanti)

Socio SIGU*	€ 60,00	€ 80,00
Non Socio	€ 100,00 + IVA = € 121,00	€ 120,00 + IVA = € 145,20

* in regola con i pagamenti delle quote associative.

LE QUOTE COMPREDONO

- ▶ Atti (in formato elettronico) del Congresso
- ▶ Borsa Congressuale
- ▶ Partecipazione alle Sessioni Scientifiche
- ▶ Attestato di Partecipazione
- ▶ Pausa caffè e colazioni di lavoro

Ricordiamo che le registrazioni sono aperte dalle ore 14.00 di domenica 13 novembre 2011 presso il Banco Registrazioni della Segreteria Organizzativa (MIC Plus)



MODALITÀ DI ISCRIZIONE

on-line al sito www.congresso.sigu.net (modalità veloce e sicura)

- ▶ Le iscrizioni saranno accettate automaticamente secondo l'ordine di arrivo alla Segreteria
- ▶ E' possibile iscriversi fino a 5 giorni prima dell'inizio dell'evento.
- ▶ Dopo tale termine le iscrizioni potranno essere effettuate direttamente in sede congressuale presso il banco "Nuove iscrizioni".

ISCRIZIONI DA PARTE DI ASL

Dopo aver effettuato l'iscrizione online, i partecipanti iscritti dalle Aziende ASL di appartenenza sono pregati di inviare via fax (02/45498199) la richiesta della ASL, nella quale dovrà essere specificato:

- ▶ che il richiedente è un proprio dipendente
- ▶ che si tratta di un'iscrizione esente IVA ai sensi dell'Art. 14, comma 10 legge 537/93
- ▶ i dati fiscali relativi all'azienda ASL per la fatturazione

Il partecipante deve anticipare la quota, qualora l'ASL non riuscisse ad effettuare il versamento insieme all'iscrizione. Sarà rilasciata fattura quietanzata intestata all'ASL.

Non saranno accettate iscrizioni prive dei requisiti richiesti.

Una volta emesse le fatture non potranno essere modificate.

ISCRIZIONI DA PARTE DI AZIENDE

Sul sito del congresso www.congresso.sigu.net è disponibile una piattaforma dedicata alle aziende che desiderano iscrivere i proprio ospiti.

MODALITÀ DI PAGAMENTO

I pagamenti potranno essere effettuati tramite:

SOCI

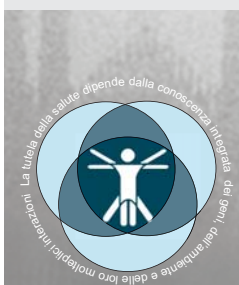
- ▶ Bonifico Bancario intestato a Società Italiana di Genetica Umana
IBAN IT 82 X 02008 01619 000101014935
Unicredit Milano Agenzia C. Farini
Indicare nella causale: codice 116/2011
- ▶ Assegno Bancario non trasferibile intestato SIGU da spedire a Biomedica srl,
Via L. Temolo, 4 - 20126 Milano

NON SOCI

- ▶ Assegno Bancario non trasferibile intestato a Biomedica srl da spedire a Biomedica srl,
Via L. Temolo, 4 - 20126 Milano
- ▶ Bonifico Bancario intestato a Biomedica srl
IBAN IT 10 X 02008 01619 000004795238
Unicredit Ag. 19 Milano
Indicare nella causale: codice 116/2011
- Conto Corrente Postale intestato a Biomedica srl
Via L. Temolo 4, 20126 Milano C/C 22981203
Indicare nella causale: codice 116/2011
- Carta di Credito attraverso l'iscrizione in modalità on-line dal sito www.congresso.sigu.net
transazione sicura con circuito BancaSella

CANCELLAZIONI E RIMBORSI

Per le rinunce che perverranno alla Segreteria Organizzativa il 1 novembre 2011 sarà trattenuto il 20% della quota d'iscrizione a titolo di spese di segreteria. Dopo tale data non è previsto alcun tipo di rimborso. Inoltre non saranno rimborsate quote di iscrizioni non usufruite, per le quali non sia pervenuta la relativa rinuncia entro i termini stabiliti. In qualsiasi momento è comunque possibile sostituire il nominativo dell'iscritto. I rimborsi verranno effettuati dopo la conclusione dell'evento.



Il termine ultimo per la presentazione degli Abstract è il **5 settembre 2011**.

Il numero massimo di caratteri (spazi inclusi) per il testo è di 2300 caratteri (esclusi titolo, autori e affiliazioni). Non è possibile inserire immagini, tabelle o figure.

Devono essere citate tre parole chiave.

Per l'invio utilizzare esclusivamente il form on-line disponibile al sito del congresso. Abstract inviati con modalità diversa da quella predisposta NON saranno accettati. Almeno un Autore di ogni contributo deve essere iscritto al congresso.

Il primo autore deve coincidere con il presentatore del lavoro.

I contributi scientifici possono essere presentati come:

- ▶ Comunicazioni orali
- ▶ E-Poster (poster in formato elettronico)

CONTRIBUTI SCIENTIFICI

Tutti i Contributi scientifici saranno valutati dal Comitato Scientifico del Congresso e gli esiti della valutazione saranno disponibili dal **10 ottobre 2011**.

Gli autori dei contributi selezionati come comunicazioni orali avranno a disposizione 10 minuti per la presentazione del lavoro, seguiti da 5 minuti per la discussione.

A tutti gli autori, inclusi quelli selezionati per una comunicazione orale, verranno inviate le informazioni necessarie per la preparazione dei poster elettronici (E-Poster).

Gli E-Poster dovranno essere strutturati secondo il seguente ordine: premessa, scopo dello studio, materiali e metodi, risultati, conclusioni. In alternativa, potrà essere descritto un caso clinico.

Deadline per la sottomissione degli E-Poster: **4 novembre 2011**.

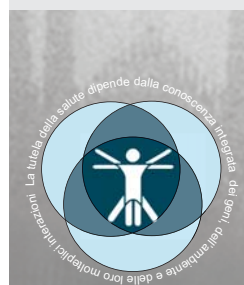
Gli E-poster saranno consultabili nell'area dedicata, dove i partecipanti avranno a disposizione 14 postazioni PC attraverso le quali potranno effettuare la ricerca tramite l'inserimento di: titolo e/o autore.

Ogni partecipante avrà inoltre la possibilità di inserire domande e/o osservazioni che riguardano uno o più poster, che a fine evento verranno inviate al primo autore.

Gli E-Poster saranno consultabili sul portale della SIGU, con accesso mediante password, dalla settimana successiva alla chiusura del congresso.

ATTI

Gli atti del Congresso (in formato elettronico) conterranno: gli abstract delle comunicazioni e gli e-poster.



CREDITI ECM DI PARTECIPAZIONE AL CONGRESSO

Il congresso è stato accreditato da SIGU Provider presso il Programma Nazionale di Educazione Continua in Medicina del Ministero della Salute, per le seguenti categorie professionali:

- ▶ Medici - nelle discipline di: Genetica Medica, Laboratorio di Genetica Medica, Ginecologia, Oncologia, Neurologia, Neuropsichiatria infantile, Pediatria e altre discipline inerenti le tematiche del Congresso
- ▶ Biologi
- ▶ Tecnici Sanitari di laboratorio biomedico

Il Congresso ha ottenuto 4,4 crediti.

Per avere diritto ai crediti ECM è necessario frequentare l'80% delle ore di Formazione e compilare la scheda di valutazione collegandosi dal giorno 24 novembre al 24 dicembre 2011 al sito www.providerecm.it. Per accedere è sufficiente inserire il proprio codice fiscale.

All'atto dell'iscrizione al Congresso, ai fini ECM, sarà consegnato il Badge nominativo elettronico, necessario per registrare i propri dati di ingresso e uscita giornalieri. Il Badge dovrà essere portato in maniera ben visibile per poter accedere alle sessioni scientifiche e per ritirare i packet lunch.

CREDITI ECM DI PARTECIPAZIONE AI CORSI

I corsi sono stati accreditati da SIGU Provider presso il Programma Nazionale di Educazione Continua in Medicina del Ministero della Salute, per le seguenti categorie professionali:

- ▶ Medici - nelle discipline di: Genetica Medica, Laboratorio di Genetica Medica, Ginecologia, Oncologia, Neurologia, Neuropsichiatria infantile, Pediatria e altre discipline inerenti le tematiche del Congresso
- ▶ Biologi
- ▶ Tecnici Sanitari di laboratorio biomedico

Ciascun Corso ha ottenuto 4 crediti.

Per avere diritto ai crediti ECM è necessario frequentare il 100% delle ore di formazione e superare il test di apprendimento ECM sul sito www.providerecm.it disponibile dal 24 novembre 2011 al 24 dicembre 2011. Per accedere al questionario è necessario inserire il proprio codice fiscale. Una volta superato il test sarà possibile scaricare direttamente sul sito il proprio attestato ECM.

ISCRIZIONI SPONSORIZZATE

Si rammenta al partecipante che il limite massimo dei crediti formativi ricondotti al triennio di riferimento 2011-2013 acquisibili mediante invito da sponsor è di 1/3. In caso in cui l'iscrizione sia offerta da una Società sponsorizzatrice, le ricordiamo che in sede congressuale dovrà consegnare al desk registrazioni copia dell'invito ricevuto dalla medesima od, in alternativa, compilare e sottoscrivere con firma autografa una dichiarazione attestante l'invito, che può essere richiesta al desk di registrazione.

ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE

I partecipanti regolarmente iscritti avranno diritto all'attestato semplice di partecipazione, che verrà consegnato al termine del Congresso o della singola giornata presso la Segreteria congressuale.



E-POSTER

13-16 novembre 2011

Centro Congressi
MIC Plus

MILANO

- 1 EPIDEMIOLOGICAL FACTORS AND FOOD: WHICH IS THE ROLE IN HELICOBACTER PYLORI RE-INFECTION IN PEDIATRIC AGE?
T. Sabbi, M. Palumbo
- 2 VARIABILITÀ FENOTIPICA IN UNA DELEZIONE 5p E DUPLICAZIONE 18p FAMILIARE
C. Ceccarini, C. Ceccarini, C. Cesarano, N. Bukvic, M.G. Gallicchio, M. Bruno, M.A. Carboni, G. Cotoia, M. Mancini, A. Campanozzi, M. Margaglione, R. Antonetti
- 3 DUPLICAZIONE 17p11.2 IN DUE PAZIENTI CON ENCEFALOPATIA EPILETTICA: VARIANTE DELLA SINDROME DI POTOCKI-LUPSKI O UNA NUOVA ENTITÀ SINDROMICA?
A.L. Nucaro, M. Asunsi, C. Montaldo, M. Virdis, F. Madeddu, M.C. Serchi, C. Cianchetti, D. Pruna
- 4 RICERCA DELLE MUTAZIONI DEL GENE EGFR NELL'ADENOCARCINOMA POLMONARE NON A PICCOLE CELLULE PER LA "TARGET THERAPY"
M.A. Police, M. Ventruto, L. Ferbo, E. Iandolo, U. Malapelle, N. De Stefano
- 5 CROMOSOMA Y AD ANELLO: UN CASO CLINICO
D. Melani, O. Privitera, S. Guarducci, M. Genuardi, A. Petracca
- 6 ESPRESSIONE DEI GENI CASP-3 E PARP1 IN UN CASO DI CARCINOMA SQUAMOSO BEN DIFFERENZIATO
M. Salemi, L.O. Vicari, R. Castiglione, A.E. Calogero, E. Vicari
- 7 SPATACSIN GENE MUTATIONS ARE A FREQUENT CAUSE OF RECESSIVE SPASTIC PARAPLEGIA BUT ARE RARE IN JUVENILE AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS
B. Castellotti, C. Gellera, V. Pensato, R. Fancellu, E. Salsano, D. Pareyson, D. Di Bella, C. Mariotti, F. Taroni
- 8 DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA: RISULTATI DI SEI ANNI DI ATTIVITÀ NELL'ASL SALERNO
P. Olivieri, M. Calabrese, C. Langella, C. Mastellone, B. De Vita, F. Galano, A. Palazzo, L. Clemente, M. Ingenito
- 9 CD14 c.-159C>T POLYMORPHISM CORRELATES WITH AUGMENTED RISK FOR CELIAC DISEASE IN ITALIAN CELIAC PATIENTS
M. Morgutti, S. Lenarduzzi, E. Catamo, S. Crovella, L. Segat
- 10 IDENTIFICAZIONE DI MICRORIARRANGIAMENTI IN PAZIENTI AFFETTI DA EPILESSIA E/O DISTURBO PERVASIVO DELLO SVILUPPO MEDIANTE ANALISI SNP ARRAY
M.S. Rocca, M. Carrozzini, S. Crovella, P. Gasparini, V. Pecile
- 11 TRISOMIA 9 IN PAZIENTI AFFETTI DA MPN PH-: ASPETTI CLINICI E LABORATORISTICI
M.G. Grimoldi, G. Bulfamante, A. Cortelezzi, A. Benevento, P. Bianchi, S. Buiatitot, C. de Philippis, R. Malgara, A. Patrizi, T. Radice, A. Iurlo
- 12 THE ATGL MUTATION R221P CAUSES THE ONSET OF NEUTRAL LIPID STORAGE DISEASE WITH MYOPATHY
S. Missaglia, C. Redaelli, R.A. Coleman, D. Tavian
- 13 ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED: ANALISI MOLECOLARE E BIOCHIMICA IN UNA CASISTICA ITALIANA
V. Pensato, B. Castellotti, E. Salsano, M. Rimoldi, C. Mariotti, F. Taroni, G. Uziel, C. Gellera

- 14 EMOFILIA A: CARATTERIZZAZIONE MOLECOLARE IN 439 SOGGETTI
S. Frusconi, S. Linari, B. Minuti, C. Romolini, F. Gerundino, M. Morfini, F. Torricelli
- 15 DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE CAUSATA DA UNA NUOVA DELEZIONE DELLA REGIONE 5' DEL GENE DELLA DISTROFINA
M. Cau, L. Boccone, A. Mateddu, M. Addis, M. Serrenti, R. Chessa, G. Marrosu, M.A. Melis
- 16 ESPRESSIONE DELLA PROTEINA PARP-1 IN GLIOBLASTOMI
M. Salemi, F. Fraggetta, P. Bosco, G. Zaccarello, M.G. Salluzzo, A. Galia
- 17 COUNTERACTING EFFECTS ON THE ALLOSTERIC CONTROL OF SHP2'S FUNCTION DRIVE SELECTION OF THE RECURRENT TYR62ASP AND TYR63CYS SUBSTITUTIONS IN NOONAN SYNDROME
S. Martinelli, A.P. Nardoza, S. Delle Vigne, G. Sabetta, P. Torrieri, G. Bocchinfuso, E. Flex, A. Palleschi, G. Cesareni, L. Stella, L. Castagnoli, M. Tartaglia
- 18 FETO CON INV (Y) DA GENITORE PORTATORE DI TRE LINEE CELLULARI
P. Olivieri, M. Calabrese, C. Langella, C. Mastellone, A. Tafuri, F. Galano, G. Fioretti, P. Friso, L. Clemente, M. Ingenito
- 19 A MOLECULAR PALEOPATHOLOGY APPROACH FOR SEEKING GENETIC RISK FACTORS TO SOME AUTOIMMUNE RHEUMATIC DISEASES: THE CASE OF CARDINAL CARLO DE' MEDICI
A.M. Poma, G. Fornaciari, L. Ventura, G. Carlucci, L. Di Federico, I. Trombetta, G. Fontecchio
- 20 NUCLEOTIDIC AND AMINOACIDIC MUTATION ANALYSIS OF NEW G6PD VARIANTS
D. Maffi, M.T. Pasquino, D. Di Silvio, M.P. Caforio, P. Caprari
- 21 AN ITALIAN CASE OF X LINKED RETICULATE PIGMENTARY DISORDER WITH SYSTEMIC MANIFESTATIONS (XLPDR)
M. Gabaldo, G. Tadini, L. Pezzani, M. Brena, P. Gentile, T. Balducci, M.G. Passarin
- 22 MODIFIED PLGA-NANOPARTICLES ABLE TO CROSS THE BLOOD-BRAIN BARRIER FOR THE DELIVERY RECOMBINANT ENZYMES IN LYSOSOMAL STORAGE DISEASES
G.M. Severini, B. Tancini, B. Bortot, D. Dolcetta, G. Tosi, L. Urbanelli, F. Forni, M.A. Vandelli, C. Emiliani
- 23 SIMULTANEOUS DETECTION OF GENOMIC REARRANGEMENTS IN MYELODYSPLASTIC SYNDROMES (MDS) USING THE MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION (MLPA) ASSAY
O. Scarciolla, A. Fragasso, C. Mannarella, A. Ciancio, R.A. Cifarelli, M. Gentile, C. Dinno, A.G. Recchia, P. Casieri, T. Valentino, F. Morabito, G. Specchia
- 24 TEST DI PATERNITÀ DEFITARI: SONO SUFFICIENTI QUINDICI MARCATORI DEL DNA?
S. Iozzi, I. Carboni, A.L. Nutini, U. Ricci, F. Torricelli
- 25 L'ACCREDITAMENTO ISO17025 NEL SETTORE DI GENETICA FORENSE DEL LABORATORIO DI DIAGNOSTICA GENETICA
I. Carboni, S. Iozzi, C. De Sanzo, A.L. Nutini, U. Ricci, F. Torricelli



- 26 IL GENE TSGA14 E' MUTATO NELLA SINDROME DI JOUBERT ED E' RICHIESTO PER LA POLIGLUTAMILAZIONE DEL CILIO PRIMARIO
M. Iannicelli, J.E. Lee, F. Brancati, J.G. Gleeson, International JSRD Study Group, E.M. Valente
- 27 DIFFERENZE DI ESPRESSIONE GENICA DI COX-2 E TLR4 NEL SANGUE PERIFERICO DI PAZIENTI CON ICTUS CARDIOEMBOLICO E ATEROSCLEROTICO
S. Ferronato, M. Gomez Lira, S. Olivato, A. Scuro, G.F. Veraldi, M.G. Romanelli, G. Malerba, P.F. Pignatti, S. Mazzucco
- 28 NUOVO RIARRANGIAMENTO GENICO ASSOCIATO AD UN FENOTIPO TALASSEMICO CON ELEVATI VALORI DI Hb A2 E DI Hb F
A. Amato, M.P. Cappabianca, F. Mastropietro, D. Ponzini, P.C. Giordano, C.L. Hartevelde
- 29 STUDIO GENETICO DELL'EPILESSIA GENERALIZZATA CON CONVULSIONI FEBBRILI PLUS ED EPILESSIA MICLONICA SEVERA DELL'INFANZIA IN PAZIENTI DEL SUD ITALIA
M. Gagliardi, P. Tarantino, E.V. De Marco, G. Tortorella, A. Labate, M. Caracciolo, F. Cavalcanti, A. Quattrone, A. Gambardella, G. Annesi
- 30 HETEROGENEOUS PHENOTYPES OF IDIOPATHIC OCCIPITAL EPILEPSY, FEBRILE CONVULSION AND HEMIPLEGIC MIGRAINE OCCURRING IN A FAMILY WITH A SCN1A DEFECT
G. Annesi, P. Tarantino, M. Gagliardi, L. Mumoli, A. Labate, G. Palamara, A. Quattrone, A. Gambardella
- 31 ROLE OF THE PPCS, PPCDC, PPAT, AND DPCK GENES IN THE PATHOGENESIS OF THE PANTOTHENATE KINASE-ASSOCIATED NEURODEGENERATION
P. Tarantino, E.V. De Marco, F. Cavalcanti, M. Gagliardi, G. Annesi, A. Quattrone, A. Gambardella
- 32 A REVIEW OF THE LITERATURE ON TARGETS OF MUTANT p53
S. Garritano, S. Landi, F. Gemignani
- 33 IDENTIFICATION AND CHARACTERIZATION OF GENES INVOLVED IN THE MALIGNANT PLEURAL MESOTHELIOMA
O. Melaiu, A. Cristaudo, A. Bonotti, R. Bruno, M. Lucchi, R. Foddis, F. Gemignani, S. Landi
- 34 ORPHANET-ITALIA: EVOLUZIONE DI UN SITO
B. Dallapiccola, E. Cocchiara, M. Di Giacinto, S. Festa, T. Lauretti, R. Mingarelli
- 35 SINDROME DI RETT: FENOTIPI LIEVI DELLA SINDROME E MECP2 RELATED DISORDERS
F. Cogliati, M.T. Bonati, M. Marchi, D. Pignataro, F. Zibordi, M. Estienne, L. Larizza, S. Russo
- 36 SINDROME DI WOLF-HIRSHHORN IN UN CASO DI CROMOSOMA 4 AD ANELLO
R. Lingeri, C. Giudici, C. Sforzini, D. Armenante, S. Macchi
- 37 L'ANALISI CITOGENETICA IN UN CASO DI SIMULTANEO RISCONTRO DI LLC E LMC
C. Giudici, R. Lingeri, S. Macchi, D. Armenante, M. Vanini, R. Epifani, M. Giordano
- 38 IL PATHWAY PI3K/AKT MODULA L'ESPRESSIONE DEI GENI SMN2 IN COLTURE DI FIBROBLASTI DI PAZIENTI AFFETTI DA ATROFIA MUSCOLARE SPINALE
C. Angelozzi, L. Di Pietro, F. Borgo, R. Lomastro, A. Martella, S. Fiori, E. Abiusi, C. Brahe, G. Neri, F.D. Tiziano

- 39 IDENTIFICATION OF THE MUTATION CAUSING TAY-SACHS DISEASE IN SAN LORENZO IN BANALE (TN)
F. Di Leva, R. Bertorelli, M. Zorzea, L. Caputi, A. Quattrone, S. Belli, F. Soli, F. Rivieri, P. Caciagli, N. Pisoni, F. Taioli, A. Salviati
- 40 A DEEP INTRONIC MUTATION IN AN ATAXIA TELANGIECTASIA PATIENT IDENTIFIED BY GENOMIC RESEQUENCING OF THE ATM REGION
S. Cavalieri, R.A. Gatti, A. Brusco
- 41 LE RASOPATIE E LA DIAGNOSI CLINICA DIFFERENZIALE NEL CORSO DEL PRIMO ANNO DI VITA
M.L. Dentici, M.C. Digilio, F.R. Lepri, A. Baban, P. Versacci, R. Capolino, R. Ferese, A. De Luca, M. Tartaglia, B. Marino, B. Dallapiccola
- 42 DELEZIONE INTERSTIZIALE SUL BRACCIO LUNGO DI UN CROMOSOMA 3 ASSOCIATA AD AGENESIA DEL CORPO CALLOSO
D. Bizzoco, A. Mesoraca, I. Gabrielli, C. Tamburrino, G. Hernandez, L. Carpineto, M.P. D'Aleo, F. Libotte, G. Di Giacomo, V. Alesi, G. Barrano, C. Giorlandino
- 43 MUTAZIONI DEL GENE SCN5A INDICANO UN'ASSOCIAZIONE TRA LA SINDROME DEL QT LUNGO E LA MORTE PREMATURA FETALE
A. Mesoraca, G. Di Giacomo, A. Cima, A. Viola, M.A. Barone, M. Sarti, D. Bizzoco, I. Gabrielli, P. Cignini, L. Mobili, C. Giorlandino
- 44 UNA MUTAZIONE SINONIMA, c.891C>T (p.Cys297Cys), IDENTIFICATA NEL GENE SPINK5 IN UN PAZIENTE CON SINDROME DI NETHERTON CAUSA "EXON SKIPPING" INFLUENZANDO L'ATTIVITÀ DI SEQUENZE ESONICHE REGOLATIVE DELLO SPLICING
D. Castiglia, P. Fortugno, F. Grosso, G. Zambruno, F. Faletta
- 45 LA GENETICA DEL CORTISOLO
C. Businaro, C. Lapucci, G. Borghini, F. Borghini
- 46 ATRESIA ESOFAGEA, CARDIOPATIA, INFEZIONI RIPETUTE, SCARSO ACCRESCIMENTO STATURO-PONDERALE E SEGNI DI DISPLASIA ECTODERMICA: NUOVA SINDROME DA GENI CONTIGUI IDENTIFICATA MEDIANTE ARRAY-CGH
S. Guarducci, M. Pantaleo, S. Romano, S. Giglio
- 47 INFLUENZA DELLA STIMOLAZIONE ORMONALE SUI PROFILI DI ESPRESSIONE GENICA NELLE CELLULE DEL CUMULO OOFORO
V. Gatta, P.G. Artini, R. Ciriminna, C. Tatone, M. Vento, S. Franchi, S. Sperduti, M. D'Aurora, D. Coraggio, G. Palka, L. Stuppia
- 48 UNA NUOVA APPLICAZIONE DELLA COMPARATIVE MULTIPLEX DOSAGE ANALYSIS (CMDA)
F. Calì, V. Chiavetta, A. Ragalmuto, M. Vinci, G. Ruggeri, P. Schinocca, V. Romano
- 49 ACQUIRED UNIPARENTAL DISOMY (UPD) FOR FLT3-ITD SINCE DIAGNOSIS
E. Novella, F. Elice, N. Guercini, I. Giaretta, S. Zanchetti, A. Zilio, A.M. Montaldi, F. Rodeghiero
- 50 NOVEL TRANSLOCATION IN BONE MARROW RECIPIENT: A POINTER TO UNRAVEL THE CONSTITUTIONAL AND THE ACQUIRED
D. Morotti, O. Spinelli, G. Cassina, P. Zanghi, A. Algarotti, U. Giussani



- 51 OSTEOGENESI IMPERFETTA: STUDIO DI CORRELAZIONE GENOTIPO- FENOTIPO AUDIOLOGICO
F.V. Gentile, F.K. Swinnen, P.J. Coucke, P. D'Eufemia, L. Sangiorgi
- 52 OSTEOGENESI IMPERFETTA E MUTAZIONE NELLA SEQUENZA SEGNALE N-TERMINALE
F.V. Gentile, M.F. Bedeschi, M. Valli, R. Fogliani, T. Rizzuti, F. Lalatta
- 53 INFLUENZA DELL'ETA E DI NR112 RS3842689 SULLA FARMACOCINETICA DELLA CICLOSPORINA IN PAZIENTI DURANTE IL PRIMO ANNO POST TRAPIANTO RENALE
S. Turolo, A.S. Tirelli, L. Ghio, M. Ferrareso, M. Belingheri, P. Grillo, E. Torresani, A. Edefonti
- 54 FATAL PULMONARY THROMBOEMBOLISM. A RETROSPECTIVE AUTOPSY STUDY: SEARCHING FOR GENETIC THROMBOPHILIAS (FACTOR V LEIDEN (G1691A) AND FII (G20210A) GENE VARIANTS) AND DATING THE THROMBUS
E. Grandone, M. Margaglione, S. Bello, F. De Stefano, M. Neri, I. Riezzo, E. Turillazzi, G. Vecchione, V. Longo, V. Bafunno, G. Favuzzi, V. Fineschi
- 55 DIAGNOSI PRECOCE DI MICRODELEZIONE 22Q11 SU AMNIOCENTESI MEDIANTE ACGH
A. Mesoraca, G. Di Giacomo, A. Cima, M. Sarti, A. Viola, M.A. Barone, S. Monti, D. Bizzoco, I. Gabrielli, P. Cignini, L. Mobili, C. Giorlandino
- 56 CDKN2A UNCLASSIFIED VARIANTS (UVs) IN FAMILIAL MALIGNANT MELANOMA: THE ERRATIC BEHAVIOR OF DIFFERENT SUBSTITUTIONS AT THE SAME AMINO ACID POSITION
G. Funari, L. Elefanti, C. Menin, E. D'andrea, M.C. Scaini
- 57 ANALISI DEL GENE CFTR IN 1921 COPPIE INFERTILI
A. Ravani, F. Gualandi, A. Venturoli, M. Taddei Masieri, C. Trabanelli, P. Rimessi, L.M. Rocchetti, C. Bulletti, B. Dolcini, A. Ferlini
- 58 VALIDAZIONE E VALUTAZIONE CLINICA DI UN SAGGIO PCR REAL TIME PER L'IDENTIFICAZIONE DELLA MUTAZIONE JAK2 V617F IN PAZIENTI CON SINDROMI CORONARICHE ACUTE
M. Spreafico, B. Fogliani, A. Selva, F. Cappiello, F. Achilli, D. Prati
- 59 DELEZIONE 19P13.12-P13.13 DI 1,2 MB ASSOCIATA AD UN FENOTIPO LIEVE: AMPLIAMENTO DELLO SPETTRO DI RIARRANGIAMENTI COINVOLGENTI IL CROMOSOMA 19
G. Marangi, D. Orteschi, F. Vigevano, C. Manzini, G. Neri
- 60 del (3) (q13.11q21.1): DESCRIZIONE DI UN NUOVO CASO
M.R. Sansò, F. Di Nuovo, M.G. Grimoldi, L. Montaldi, F. Raviglione, G. Trifirò, A. Fratoni
- 61 FENOTIPO SILVER RUSSELL IN PAZIENTE CON DUPLICAZIONE 11p13
C.S. Perrotta, T. Mattina, L. Di Dio, M. Carella, P. Palumbo, O. Palumbo
- 62 DUE DIFFERENTI PAZIENTI CON FEOCROMOCITOMA PRESENTANO UNA NUOVA MUTAZIONE GERMINALE DEL GENE VHL
A.V. D'Elia, F. Grimaldi, C. Durante, D. Russo, S. Filetti, F. Fogolari, G. Damante

- 63 UN CASO DI SINDROME DI COWDEN CON DIVERSE PECULIARITÀ CLINICHE
F. Benedicenti, L. Giunti, L. Tappeiner, F. Stanzial, F. Inzana, M. Genuardi, C. Castellan
- 64 CONSULENZA GENETICA IN GRAVIDANZA: ANALISI RETROSPETTIVA DELLE PROBLEMATICHE CLINICHE E ASSISTENZIALI CORRELATE
M. Lucci, G. Astolfi, G. Parmeggiani, A. Ferlini, A. Baroncini, O. Calabrese, E. Pompili, M. Seri, E. Calzolari
- 65 MUTAZIONE DEL GENE PTEN IN UNA FAMIGLIA CON QUADRO CLINICO DI SINDROME BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA
E. Lapi, L. Giunti, S. Romano, S. Guarducci, M. Genuardi, S. Giglio
- 66 UN RIARRANGIAMENTO COMPLESSO FRA LE REGIONI CROMOSOMICHE 12p e 16q CAUSA MICRODELEZIONE NEL TRATTO 16q21 IN UN BAMBINO CON RITARDO PSICOMOTORIO, DIFETTI CARDIACI E DISMORFISMI
R. Genesio, P. Tedeschi, A. Mormile, G. Leone, P. Castelluccio, M.L. Cavaliere, G. Fioretti, A. Conti, L. Nitsch
- 67 NUOVA MUTAZIONE COSTITUZIONALE DEL GENE TP53 IN UNA FAMIGLIA LI-FRAUMENI "LIKE"
L. Giunti, S. Manoukian, E. Giraldo, M. Provenzi, M. Genuardi
- 68 APPROCCIO INTENSIVO PER LA DEFINIZIONE MOLECOLARE DI UNA AMPIA CASISTICA DI PAZIENTI BMD/DMD AFFERITI AL CENTRO DI GENETICA MEDICA DI FERRARA
C. Trabanelli, S. Brioschi, A. Venturoli, F. Gualandi, M. Fabris, B. Dolcini, M. Taddei Masieri, A. Ravani, P. Rimessi, A. Ferlini
- 69 DELEZIONE 10q: DESCRIZIONE DI 3 CASI E REVISIONE DELLA LETTERATURA
N. Villa, A. Vanzati, E. Sala, F. Crosti, M.A. Police, L. Cuomo, C. Colombo, S. Lissoni, F. Saccheri, E. Gautiero, R. Solano, S. Redaelli
- 70 RITARDO MENTALE, EPILESSIA E DISMORFISMI IN UN BAMBINO CON UN INSOLITO CARIOTIPO A MOSAICO
C. Cesaretti, G. Melloni, P. Granata, R. Casalone, F. Zambonin, G. Baranello, F. Natacci
- 71 MUTAZIONE DI FMR1 A MOSAICO IN PAZIENTE CON DISTURBO PERVASIVO DELLO SVILUPPO
J. Azzollini, M.F. Bedeschi, F. Menni, M. Cerutti, V. Giorgini, S. Russo, P. Vizziello, D. Milani
- 72 MORTE FETALE INASPETTATA IN UN CASO DI ONFALOCELE APPARENTEMENTE ISOLATO
B. Gentilin, C. Cesaretti, L. Colombo, M. Torricelli, R. Fogliani, T. Rizzuti, S. Russo, S. Guerneri
- 73 AMPIA ESPRESSIVITÀ FAMILIARE DELLA SINDROME DI TREACHER-COLLINS CORRELATA AD UNA MUTAZIONE DI POLR1D
G. Scuvera, B. Gentilin, J. Azzollini, D. Milani, M. Bonaguro, C. Rossi, L. Colombo, F. Lalatta, M.F. Bedeschi
- 74 A PHASE IA/II, OPEN LABEL, ESCALATING DOSE PILOT TRIAL WITH SUBCUTANEOUS INJECTION OF PRO044: MOLECULAR THERAPY FOR DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY
A. Armaroli, L. Merlini, M.E. Michelini, C. Bleve, A. Franchella, A. Ferlini



- 75** EUROCLEFTNET: NETWORK PER LA PREVENZIONE ED IL TRATTAMENTO DELLE SCHISI OROFACCIALI
M. Rubini, M. Ferrian, C. Baluardo, A. Edris, D. Balestra, A. Franchella, E. Calzolari, R. Steegers-Theunissen, P. Mossey
- 76** ASSOCIAZIONE TRA IL LOCUS 8q24.21 ED IL RISCHIO PER SCHISI OROFACCIALE NELLA POPOLAZIONE IRACHENA
C. Baluardo, S. Zappacosta, F. Mattioli, M. Ferrian, A. Edris, A. Franchella, F.M. Abenavoli, M. Rubini
- 77** DIAGNOSI RAPIDA DI ANEUPLOIDIE E MICRODELEZIONI CON LA TECNOLOGIA BACS-ON-BEADS IN 120 GRAVIDANZE A RISCHIO
R. Genesisio, A. Mormile, G. Leone, R. Cicatiello, C. Broegg, M. Di Marino, V. Ronga, A. Izzo, G.M. Maruotti, D. Paladini, A. Conti, L. Nitsch
- 78** APPLICAZIONE CLINICA DELLE LINEE GUIDA PER LA DIAGNOSI GENETICA DI MATURITY ONSET DIABETES OF THE YOUNG (MODY)
A. Salina, C. Aloï, R. Tallone, M. Marchi, N. Minuto, L. Francesca, A. Mascagni, M. Cassanello, R. Lorini, G. d'Annunzio
- 79** SINDROME DI WOLFRAM: NUOVE MUTAZIONI, DIFFERENTE FENOTIPO
C. Aloï, A. Salina, L. Pasquali, F. Lugani, K. Perri, R. Tallone, G.M. Ghiggeri, R. Lorini, G. d'Annunzio
- 80** SCREENING MOLECOLARE DI PAZIENTI CON FENOTIPO SECKEL-LIKE
P. Lulli, C. Savio, A. Colazzo, L. De Luca, F. Carloni, M. Piane, L. Chessa
- 81** p53 CENTROSOMAL LOCALIZATION DIAGNOSES ATAXIA-TELANGIECTASIA HOMOZYGOTES AND HETEROZYGOTES
L. Chessa, A. Prodosmo, A. De Amicis, L. Alesi, I. De Santis, P. Lulli, S. Soddu
- 82** NUOVE MUTAZIONI DEL GENE SETX IN PAZIENTI AFFETTI DA ATASSIA CON APRASSIA OCULOMOTORIA DI TIPO 2 (AOA2)
M. Piane, F. Ferrari, F. Libi, C. Rossi, M. Rapazzotti Onelli, G. Alfedì, L. Chessa
- 83** IDENTIFICATION OF A FOXP1 DELETION IN A PATIENT WITH AUTISM, DEVELOPMENTAL VERBAL DYSPRAXIA (DVD) AND DEFICIT OF MOTOR COORDINATION
O. Palumbo, L. D'Agruma, A.F. Minenna, P. Palumbo, T. Palladino, R. Stallone, L. Zelante, M. Carella
- 84** 8q12.1q12.3 DE NOVO MICRODELETION INVOLVING THE CHD7 GENE IN A PATIENT WITHOUT THE MAJOR FEATURES OF CHARGE SYNDROME
O. Palumbo, P. Palumbo, T. Palladino, R. Stallone, L. Zelante, M. Carella
- 85** MUTAZIONI DELL'ESONE 2 DI KRAS TRATTATI CON CETUXIMAB: ESPERIENZA DI UNA SINGOLA ISTITUZIONE
F. Crosti, S. Baronchelli, M.E. Cazzaniga, C. Arosio, G. Bovo, D. Pellizzoni, N. Giuntini, F. Villa, D. Cortinovis, L. Dalprà, P. Bidoli

- 86** DATI CITOGENETICI ED ESITI CLINICI DI 8 CASI DI MOSAICISMO PER TRISOMIA DEL CROMOSOMA 2 OSSERVATO IN COLTURA DI MESENCHIMA DI VILLI CORIALI PRELEVATI NEL PRIMO TRIMESTRE
E. Sala, F. Crosti, N. Villa, F. Saccheri, S. Lissoni, R. Solano, E. Gautiero, E. Martinoli, M. Volontè, M. Lanna, L. Dalprà, L. Spaccini
- 87** IDENTIFICATION BY EXOME CAPTURE AND SEQUENCING OF TWO NOVEL MUTATIONS IN THE PRPS1 GENE IN ITALIAN FAMILIES WITH NONSYNDROMIC SENSORINEURAL HEARING LOSS
M. Robusto, J. Zhang, G. Soldà, R. Asselta, Q. Zhang, J. Liang, X. Liu, P. Primignani, P. Castorina, U. Ambrosetti, Y. Yin, J. Wang
- 88** BEAT: BIOINFORMATICS EXON ARRAY TOOL TO STORE, ANALYZE AND VISUALIZE AFFYMETRIX GENE CHIP HUMAN EXON ARRAY DATA FROM DISEASE EXPERIMENTS
A. Consiglio, M. Carella, G. De Caro, G. Delle Foglie, C. Giovannelli, G. Grillo, M. Ianigro, F. Licciulli, O. Palumbo, A. Piepoli, E. Ranieri, S. Liuni
- 89** SINDROME DA MICRODELEZIONE 3q29: UN CONTRIBUTO ALLA DELINEAZIONE DEL QUADRO FENOTIPICO
S. Fini, B. Buldrini, R. Gruppioni, V. Aiello, A. Bonfatti, G. Parmeggiani, E. Italyankina, S. Bigoni, L. De Carlo, A. Ferlini
- 90** ARRAY-CGH IN UN CASO DI TRASLOCAZIONE SBILANCIATA DE NOVO: IDENTIFICAZIONE DI UN RIARRANGIAMENTO CRIPTICO COMPLESSO
B. Buldrini, R. Gruppioni, S. Fini, V. Aiello, A. Bonfatti, G. Parmeggiani, I. Donati, S. Bigoni, G. Gobbi, A. Ferlini
- 91** doRNA-seq: UNO SCRIPT PER AUTOMATIZZARE L'ANALISI RNA-SEQ
L. Xumerle, A. Mori, A. Ferrarini, V. Mijatovic, P.F. Pignatti, G. Malerba
- 92** WNT10A, DOPO ED1, IL GENE MAGGIORMENTE ASSOCIATO A DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA
I. Sani, C. Morelli, L. Guazzarotti, P. Nannini, A. Baroncini, C. Castagnini, A. Fabreto, M. Cirillo Silengo, R. Tenconi, F. Brancati, S.R. Giglio
- 93** THROMBOCYTOPENIA-ABSENT RADIUS SYNDROME IN A CHILD SHOWING A LARGER 1q21.1 DELETION THAN THE ONE IN HIS HEALTHY MOTHER, AND A SIGNIFICANT DOWNREGULATION OF THE COMMONLY DELETED GENES
M.C. Guastadisegni, R. Roberto, A. L'Abbate, O. Palumbo, M. Carella, L. Giordani, V. Cecinati, P. Giordano, C.T. Storlazzi
- 94** STUDIO DEL RUOLO DI PTB (POLIPYRIMIDINE BINDING PROTEIN) QUALE ELEMENTO REGOLATORIO DELLO SPLICING DI MARK4 (MAP/MICROTUBULE AFFINITY-REGULATING KINASE 4)
L. Fontana, I. Magnani, C. Novielli, D. Rovina, L. Monti, L. Larizza
- 95** DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA: DESCRIZIONE DI UN NUOVO CASO IN UN SOGGETTO ADULTO
A. Orrico, M. Rossi, M. Mazzi, M.I. Corpaccioli, M. Micheli, A. Cortesi, A. Cortesi



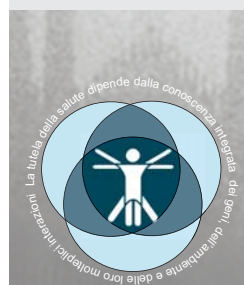
- 96** UN CASO DI SINDROME DI AARSKOG-SCOTT: SOSPETTO DIAGNOSTICO IN ECOGRAFIA 2D E 3D PRENATALE E CONFERMA MOLECOLARE POSTNATALE
A. Orrico, L. Galli, G. Morbini, V. Sorrentino
- 97** DELEZIONE INTERSTIZIALE 4q ASSOCIATA AD UN MARCATORE SOPRANUMERARIO COMPLEMENTARE A MOSAICO IN DIAGNOSI PRENATALE
A. Capalbo, L. Sinibaldi, L. Bernardini, I. Spasari, B. Mancuso, E. Maggi, A. Novelli
- 98** FETAL SEX DETERMINATION FROM MATERNAL BLOOD: A TOOL FOR PRENATAL DIAGNOSIS OF PELIZAEUS-MERZBACHER DISEASE
R. Santacroce, V. Longo, G. D'Andrea, F. Sessa, M. Margaglione
- 99** UN MODELLO MURINO TRANSGENICO PER LA DISPLASIA MANDIBULOACRALE (MADA) PRESENTA UNA DISORGANIZZAZIONE DELLA PELLE E UNO SPECIFICO PROFILO TRASCRIZIONALE NEI FIBROBLASTI CUTANEI
M.R. D'Apice, A. Vielle, M. Bertoli, S. Sambucini, S. Mariani, S.M. Lepore, D. Minella, G. Prosperini, M. Federici, A. Botta, F. Amati, G. Novelli
- 100** POLIMORFISMI FUNZIONALI NEL GENE CYP2D6 POSSONO INFLUENZARE L'OUTCOME DEL TRATTAMENTO ANTIDOLORIFICO POST-OPERATORIO CON PROTOCOLLI A BASE DI TRAMADOLO
V. Longo, D. Seripa, E. Grandone, M.G. Savino, P. Latina, G. Vecchione, M.M. Morena, G. Melchionda, A. Greco, S.A. Santini, M. Margaglione
- 101** A NOVEL PYROSEQUENCNG ASSAY EFFICACIOUSLY IDENTIFIES METHYLATION DEFECTS AT ICR2 LOCUS IN PRE- AND POST-NATAL BECKWITH-WIEDEMANN SYNDROME
S. Tabano, P. Colapietro, M. Milano, L. Monti, F.R. Grati, A. Selicorni, S. Maitz, F. Crosti, S. Russo, L. Larizza, S.M. Sirchia, M. Miozzo
- 102** NEUROFIBROMATOSI TIPO 1 IN SARDEGNA
R. Congiu, L. Boccone, C. Fanzecco, F. Sessini, M.A. Melis
- 103** PKP2 GENETIC TESTING IN ARRHYTHMOGENIC RIGHT VENTRICULAR CARDIOMYOPATHY AND IDIOPATHIC VENTRICULAR FIBRILLATION
F. Greco, R. Insolia, A. Ghidoni, R. Rizzo, M. Torchio, F. Dagradi, S. Castelletti, M. Pedrazzini, P.J. Schwartz, L. Crotti
- 104** A novel variant in SCN1Bb is associated with Brugada Syndrome and Sudden Infant Death Syndrome
M. Pedrazzini, M. Torchio, F. Greco, R. Insolia, F. Dagradi, S. Castelletti, D. Hu, D.J. Tester, M.J. Ackerman, C. Antzelevitch, P.J. Schwartz, L. Crotti
- 105** CARATTERIZZAZIONE MOLECOLARE DI DUE NUOVE MUTAZIONI IN PAZIENTI CON RETINOBLASTOMA BILATERALE
S. Grotta, G. D'Elia, P. Sirloto, C. Surace, A.C. Tomaiuolo, M.C. Roberti, R. Cozza, M.A. De Ioris, F.R. Lepri, F. Locatelli, A. Angioni

- 106** SINDROME DA DELEZIONE 18P: FENOTIPO FETALE E CARATTERIZZAZIONE CITOGENETICA
M.A. Moro, F. Cambosu, G. Soro, G. Fogu, R. Orizi, L. Ulgheri, P. Bandiera, A. Pirino, A. Montella
- 107** ISOCROMOSOMA 5P IN MOSAICO IN DIAGNOSI PRENATALE: DESCRIZIONE DI UN CASO
F. Cambosu, R. Sanna, G. Fogu, G. Soro, M.A. Moro, R. Orizi, L. Ulgheri, P. Bandiera, A. Pirino, A. Montella
- 108** DIC(14;14)(p11.1;p11.1) IN PAZIENTE CON SINDROME MIELODISPLASTICA
P.M. Campus, G. Fogu, F. Cambosu, M.A. Moro, A. Oggiano, F. Dore, C. Fozza, A. Montella, M. Longinotti
- 109** CROMOSOMA DICENTRICO dic(7;9) IN CORSO DI CRISI BLASTICA LINFOIDE DI LMC PHILADELPHIA POSITIVA
G. Fogu, P.M. Campus, F. Cambosu, M.A. Moro, A. Oggiano, F. Dore, C. Fozza, A. Montella, M. Longinotti
- 110** QUANTIFICATION OF FMR-1 PROMOTER METHYLATION BY PYROSEQUENCING AND CORRELATION WITH FRA-X SYNDROME
L. Monti, S. Tabano, P. Colapietro, G. Porta, C. Baldo, A. Pansa, M.R. Calvello, M. Miozzo, S. Sirchia
- 111** RUOLO DEGLI SNPS (SINGLE NUCLEOTIDE POLYMORPHISMS) DEI GENI COINVOLTI NELLA REGOLAZIONE DEL METABOLISMO FOSFORICO NELLA DETERMINAZIONE DEL RISCHIO NEFROLITIASICO, OSTEOPOROTICO E CARDIOVASCOLARE NEI PAZIENTI AFFETTI DA IPERPARATIROIDISMO PRIMITIVO
C. Verdelli, M. Frigerio, G. Barberini, R. Valaperta, E. Passeri, E. Costa, S. Corbetta
- 112** LINE1 EPIGENETICS IN X CHROMOSOME INACTIVATION
L. Monti, S. Tabano, P. Finelli, D. Rusconi, P. Colapietro, M. Miozzo, S. Sirchia
- 113** ANALISI DEI GENI VSX1, LOX, TIMP3, SPARC E SOD1 IN 302 SOGGETTI AFFETTI DA CHERATOCONO
P. De Bonis, A. Laborante, C. Pizzicoli, M. Carella, L. Zelante, L. Bisceglia
- 114** GENOTIPIZZAZIONE KRAS: ANALISI MIRATA O ANALISI MEDIANTE SEQUENZIAMENTO?
B. Riboli, S. Bonardi, A. Ferrari, P. Cavalli
- 115** SCREENING DI MUTAZIONI NEI GENI BRCA1, BRCA2, CHEK2, TP53 E PALB2 IN INDIVIDUI AD ALTO RISCHIO PER CARCINOMA DELLA MAMMELLA IN UNA POPOLAZIONE ITALIANA
B. Riboli, A. Impeduglia, U. Cavallari, E. Mazzolari, A. Bottini, P. Cavalli
- 116** JUMPING TRANSLOCATIONS E LEUCEMIE: DUE CASI CON NUOVI BREAKPOINTS
L. Militti, D. Fantasia, E. Morizio, R. Di Gianfilippo, A. Di Tecco, A. Di Nardo, P.E. Guanciali Franchi, G. Calabrese, G. Palka
- 117** NUOVA MUTAZIONE IN GPR56 ASSOCIATA A POLIMICROGIRIA FRONTOPARIETALE BILATERALE
G. Vitiello, G. Zanni, S. Barresi, R. Spiegel, E. Bertini, E.M. Valente



- 118** IS NOS1AP A MODULATOR OF VENTRICULAR FIBRILLATION RISK DURING ACUTE MYOCARDIAL INFARCTION?
A. Ghidoni, R. Insolia, M. Pedrazzini, F. Greco, M. Torchio, V. De Regibus, G.M. De Ferrari, P.J. Schwartz, L. Crotti
- 119** DELEZIONE INTRAGENICA DI IL1RAPL1 IN UN CASO CON RITARDO MENTALE E DEL LINGUAGGIO E SORDITÀ
C. Barone, L. Indaco, O. Galesi, B. Barrano, L. Castiglia, A. Cataliotti del Grano, C. Ettore, M. Fichera, S. Bianca
- 120** NUOVA MUTAZIONE DEL GENE EXT2 IN UN CASO DI ESOSTOSI MULTIPLA
C. Barone, I. Torrente, L. Indaco, E. Potenza, B. Barrano, A. Cataliotti del Grano, C. Ettore, M. Magliozzi, E. Agolini, S. Bianca
- 121** DELEZIONE 4q35.1-q35.2 E DUPLICAZIONE 18q22.1-q23 ASSOCIATA A CARDIOPATIA CONGENITA
C. Barone, G. Bartoloni, L. Indaco, O. Galesi, B. Barrano, L. Castiglia, A. Cataliotti del Grano, C. Ettore, E. Pappalardo, G. Ettore, M. Fichera, S. Bianca
- 122** VALUTAZIONE DELLA TRANSLUCENZA NUCALE QUALE MARCATORE PER LA DIAGNOSI PRENATALE DI SMA
C. Barone, D. Lauro, S. Bianca
- 123** IL RUOLO DEI SERVIZI DI INFORMAZIONE TERATOLOGICA E DI GENETICA CLINICA NEL RICONOSCIMENTO DI NUOVI TERATOGENI
M. Donà, M. Cassina, P. Ardenghi, D. Del Frate, G. De Stradis, E. Di Gianantonio, M. Clementi
- 124** INQUADRAMENTO CLINICO E DIAGNOSTICO DI SOGGETTI AFFETTI DA RITARDO MENTALE/RITARDO GLOBALE DELLO SVILUPPO NELL'ESPERIENZA DEL SERVIZIO DI GENETICA CLINICA ED EPIDEMIOLOGICA DI PADOVA
C. Daolio, M. Cassina, D. Frizziero, M. Donà, E. Trevisson, G. De Stradis, L. Salviati, M. Clementi
- 125** EPILESSIA ED EMBRIOPATIA DA ANTICONVULSIVANTI
M. Cassina, A. Dilaghi, A. Pistelli, M. De Santis, E. Cesari, D. Del Frate, L. Regazzo, E. Di Gianantonio, M. Clementi
- 126** MUTAZIONI PUNTIFORMI DEL GENE ABCB4 SONO IDENTIFICATE IN PAZIENTI ADULTI AFFETTI DA COLESTASI CRONICA SUBCONTINUA O RECIDIVANTE
D. Degiorgio, C. Colombo, B. Cherubini, D. Cavallone, F. Bonino, M. Castagni, L. Costantino, L. Porcaro, M. Seia, M.P. Rastaldi, D.A. Coviello, M.R. Brunetto
- 127** GENETIC BASIS OF BRUGADA SYNDROME: WHICH IS THE ROLE OF MINOR BRUGADA-SUSCEPTIBILITY GENES?
M. Torchio, F. Dagradi, S. Castelletti, D. Tester, C. Kellen, R. Insolia, M. Pedrazzini, A. Ghidoni, M. Ackerman, P.J. Schwartz, L. Crotti
- 128** MAPPING OF DELETIONS IN HPRT1 GENE
L. Anesi, S. Ferrari, A. Carpegna, P. de Gemmis, U. Hladnik

- 129** MICRODUPLICAZIONE DELLA REGIONE 4p16.3: CASO CLINICO
M.C. Di Giacomo, E. Ferri, F. Riviello, R. Chiacchio, M. Carella, O. Palumbo, L. Zelante
- 130** MUTAZIONI DEL GENE PAX6 IN 93 CASI ITALIANI DI ANIRIDIA
A. Franzoni, A.V. D'Elia, E. Bregant, N. Passon, T. Medvedchuk, M.C. Patrosso, L. Mauri, G. Damante
- 131** ANALISI DEL GENE B9D1 NELLA SINDROME DI JOUBERT E CONDIZIONI CORRELATE (JSRD)
A. Micalizzi, M. Iannicelli, M. Romani, F. Brancati, E.M. Valente
- 132** VARIAZIONI POLIMORFICHE DEL GENE IL28B NELLA PREDIZIONE DELLA RISPOSTA AL TRATTAMENTO DELL'EPATITE CRONICA C
S. Nucara, B. Caroleo, O. Staltari, E. Colao, P. Malatesta, V. Guadagnino, F. Bombardiere, N. Perrotti, F. Trapasso
- 133** RUOLO DEL POLIMORFISMO rs1801968 DEL GENE TOR1A COME MODULATORE DELLA PENETRANZA E DEL RISCHIO DI MALATTIA NELLE DISTONIE PRIMARIE
S. Pertucci, A. Ferraris, P. Mir, K. Grundmann, A.R. Bentivoglio, G. De Fazio, E.M. Valente
- 134** UNA NUOVA MUTAZIONE IN PVRL4 CAUSA LA SINDROME DISPLASIA ECTODERMICA-SINDATTILIA
E. Agolini, E. Agolini, P. Fortugno, M. Lopez, E. Josselin, E. Bellacchio, I. Kurth, K. Tsiakas, G. Zambruno, F. Brancati
- 135** L'ANALISI DEL TRASCRITTOMA DELLA TONACA MEDIA DELL'AORTA ASCENDENTE CON ANEURISMA INDICA L'ALTERAZIONE DEI PROCESSI DI ADESIONE CELLULARE
C. Patuzzo, E. Trabetti, G. Malerba, L. Xumerle, A. Pasquali, G. Faggian, F. Santini, A. Ferrarini, M. Delledonne, A. Mazzucco, P.F. Pignatti
- 136** DIAGNOSI MOLECOLARE MEDIANTE TP-PCR IN PAZIENTI SARDI AFFETTI DA DM1
M. Serrenti, C. Meloni, M. Cau, A. Loi, M.A. Melis, M. Addis
- 137** SINDROME DI EHLERS-DANLOS DI TIPO IPERMOBILE: VARIABILITÀ CLINICA IN 50 PAZIENTI ITALIANI
C. Dordoni, M. Ritelli, M. Venturini, N. Chiarelli, A. Vascellaro, P. Calzavara-Pinton, M. Colombi
- 138** ADULT PRESENTATION OF ARTERIAL TORTUOSITY SYNDROME IN A 51-YEAR-OLD WOMAN WITH THE NOVEL HOMOZYGOUS c.1411+1G>A MUTATION IN THE SLC2A10 GENE
M. Ritelli, M. Castori, N. Zoppi, N. Chiarelli, L. Molisso, F. Zaccagna, P. Grammatico, M. Colombi
- 139** PTOSI VISCERALE GENERALIZZATA RECIDIVANTE IN UNA PAZIENTE CON SEGNI DI CONNETTIVOPATIA EREDITARIA
C. Dordoni, M. Ritelli, M. Venturini, N. Chiarelli, A. Vascellaro, A. Coniglio, G.A.M. Tiberio, S.M. Giulini, P. Calzavara-Pinton, M. Colombi
- 140** CLASSIC EHLERS-DANLOS SYNDROME: CLINICAL AND MOLECULAR CHARACTERIZATION OF 36 PATIENTS
M. Ritelli, M. Venturini, C. Dordoni, N. Chiarelli, N. Zoppi, A. Vascellaro, A. Wischmeijer, S. Rosato, L. Garavelli, P. Calzavara-Pinton, M. Colombi



- 141** CARATTERIZZAZIONE CITOGENETICA E MOLECOLARE DI UN CCR
M.C. Di Giacomo, E. Ferri, F. Altamura, M.R. Piemontese, R. Bagnulo, L. Zelante
- 142** TEST GENETICO PER EMOCROMATOSI EREDITARIA ED INDICAZIONI BIOCHIMICHE
S. Bernabini, I. Giotti, U. Ricci, C. Romolini, C. Formica, B. Boschi, E. Pelo, F. Torricelli
- 143** DEVELOPMENT AND VALIDATION OF A SIMPLE METHOD FOR THE DETECTION OF ALL HLA HAPLOTYPES ASSOCIATED WITH CELIAC DISEASE
K. Bortolozzo, A. Renesto, C. Boschetto, L. Cesaro, C. Mavilia, M. Dal Canto, F. Gabbanini, A. Como, B. Porfirio
- 144** UN CASO DI SINDROME DA DUPLICAZIONE 16P13 CON FALANGI DISTALI DI FORMA CONICA
L. Di Dio, P. Pavone, R. Pulvirenti, R. Stallone, O. Palumbo, M. Carella, T. Mattina
- 145** PRIMO STUDIO GENETICO SU UNA POPOLAZIONE DI PAZIENTI AFFETTI DA RETINITE PIGMENTOSA AUTOSOMICA RECESSIVA MEDIANTE TECNOLOGIA MICROARRAY
S. Palchetti, I. Passerini, A. Sodi, L. Berti, B. Boschi, F. Girolami, A. Gozzini, U. Menchini, F. Torricelli
- 146** DUE SOGGETTI CON SINDROME DI BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA IN UNA FAMIGLIA
R. Pitta, L. Di Dio, C. Barone, L. Giunti, P. Pavone, M. Genuardi, T. Mattina
- 147** RIVALUTAZIONE DI UN RIARRANGIAMENTO CROMOSOMICO COMPLESSO IDENTIFICATO IN DIAGNOSI PRENATALE CON TECNICHE DI CITOGENETICA MOLECOLARE
I. Catusi, R. Caselli, D. Colombo, N. Camporeale, C. Valtorta, L. Larizza, D. Giardino, L. Ballarati
- 148** FIRST DESCRIPTION OF AN ACINIC CARCINOMA OF THE BREAST IN A BRCA1-MUTATION CARRIER
C.B. Ripamonti, M. Colombo, P. Mondini, S. Manoukian, B. Peissel, L. Bernard, M.L. Carcangiu, P. Radice
- 149** DIAGNOSI PRENATALE DEL PRIMO TRIMESTRE SU CVS: CONSIDERAZIONI SUI RISULTATI DELLA QF-PCR VERSUS LA COLTURA A LUNGO TERMINE
E. Ndoni, E. Lisi, D. Parrini, I. Giotti, R. Ciampi, S. Fibbi, F. Sbernini, F. Torricelli
- 150** INCIDENZA DELLA SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND IN ITALIA
A. Minelli, V. Fergnani, E. Nicolis, Z. Cannioto, D. Longoni, S. Perobelli, E. Maserati, F. Pasquali, L. Sainati, F. Poli, M. Cipolli, C. Danesino
- 151** UN NUOVO CASO DI TRISOMIA 14 A MOSAICO CON CARIOTIPO INUSUALE
E. Praticò, S. Scardilli, R. Pitta, G. Cassisi, A. Costa, O. Zuffardi, T. Mattina
- 152** PRESENTAZIONE CLINICA ATIPICA DI SINDROME DI COWDEN IN UNA GIOVANE PAZIENTE
B. Peissel, L. Bernard, G. Tadini, G. Roversi, E. Cattaneo, D. Zaffaroni, P. Radice, S. Manoukian
- 153** UN CASO DI DISOSTOSI ACRODENTALE DI WEYERS CON NUOVA MUTAZIONE DEL GENE EVC2
G. Cassisi, E. Praticò, G. Giliberto, L. Di Dio, L. Di Dio, I. Torrente, T. Mattina

- 154** "MYOTONIC DYSTROPHIN SB KIT-FL": UN NUOVO SISTEMA COMMERCIALE PER L'IDENTIFICAZIONE GENETICO-MOLECOLARE DELLA DISTROFIA MIOTONICA DI TIPO1
R. Valaperta, M. Frigerio, F. Schiavon, G. Meola, V. Sansone, C. Verdelli, G. Barberini, F. Lombardi, V. Spina, E. Costa
- 155** ISODISOMIA UNIPARENTALE DEL CROMOSOMA 8 CON MICRODELEZIONE INTERSTIZIALE IN q22.2 IN UN NEONATO CON FENOTIPO CHARGE
L. Ballarati, M.F. Bedeschi, R. Caselli, F. Lalatta, L. Colombo, P. Finelli, L. Calzari, S. Russo, L. Larizza, D. Giardino
- 156** UN CASO DI DISPLASIA DI KNIEST
L. Di Dio, R. Gauci, F. Guarnaccia, L.G. Di Dio, E. Andreucci, S. Giglio, M. Genuardi, T. Mattina
- 157** mir-101 e mir-494 CONTROLLANO IN MODO SINERGICO LA REGOLAZIONE POST-TRASCRIZIONALE DEL TRASCritto CFTR MEDIANTE LEGAME SPECIFICO AL 3'-UTR
F. Megiorni, S. Cialfi, C. Dominici, S. Quattrucci, A. Pizzuti
- 158** IDENTIFICAZIONE DI UN' INVERSIONE PARACENTRICA BILANCIATA IN 4p16 IN TRE PAZIENTI CON SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN, IN ASSENZA DI DELEZIONE DELLA REGIONE CRITICA WHS
M. Crippa, E. Valtorta, C. Castronovo, M. Masciadri, S. Russo, M.P. Recalcati, D. Rusconi, D. Giardino, M.L. Cavaliere, M.T. Bonati, F. Natacci, P. Castelluccio
- 159** RIARRANGIAMENTI GENOMICI EVIDENZIATI TRAMITE ARRAY-CGH IN UNA COORTE DI 50 PAZIENTI CON DIAGNOSI CLINICA DI SINDROME DI CORNELIA DE LANGE RISULTATI NEGATIVI ALLO SCREENING MUTAZIONALE DI NIPBL E SMC1A
C. Picinelli, C. Gervasini, J. Azzollini, D. Rusconi, M. Masciadri, I. Parenti, C. Marzocchi, G. Zampino, A. Selicorni, R. Tenconi, S. Russo, L. Larizza
- 160** ANALISI CITOGENETICA IN 127 PAZIENTI CONSECUTIVI CON SINDROME MIELODISPLASTICA OSSERVATI NELL'ANNO 2010-2011 PRESSO AOU CAREGGI, FIRENZE
A. Valencia, D. Gargano, S. Bonifacio, A. Lari, G. Iaquina, A. Sanna, F. Buchi, S. Casella, F. Cutinelli, A. Bosi, V. Santini, F. Torricelli
- 161** DUE CASI DI SINDROME DA MICRODELEZIONE 17q21.31
G. Cassisi, E. Praticò, R. Pitta, O. Palumbo, A. Ferrara, R. Stallone, M. Carella, T. Mattina
- 162** CARCINOMA DUODENALE ASSOCIATO ALLA PTEN MULTIPLE HAMARTOMA SYNDROME
R. Tricarico, C. Di Gregorio, L. Giunti, F. Crucianelli, M. Pedroni, L. Roncucci, A.C. Tinca, M. Genuardi, M. Ponz De Leon
- 163** ANALISI DI ESPRESSIONE ALLELICA DEL GENE X-LINKED SMC1A IN PAZIENTI CORNELIA DE LANGE
I. Parenti, J. Azzollini, C. Picinelli, M. Masciadri, S. Russo, P. Finelli, A. Selicorni, A. Cereda, L. Garavelli, S. Sirchia, L. Larizza, C. Gervasini
- 164** OTTIMIZZAZIONE DI UN TEST MOLECOLARE PER LA DIAGNOSI GENETICA DELLA MALATTIA DEL RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE (ADPKD)
S. Falconi, C. Giuliani, C. Centrone, S. Carniani, C. Cirami, F. Torricelli



- 165** UN CASO DI SINDROME DI SATOYOSHI
A. Ferrara, L. Di Dio, G. Giliberto, F. Guarnaccia, E. Mazzola, A. Costa, T. Mattina, C.S. Perrotta
- 166** PARAPARESI SPASTICA FAMILIARE AUTOSOMICA DOMINANTE: UN QUADRO COMPLESSO ASSOCIATO A MUTAZIONE NEL GENE KIF5A (SPG10)
M. Neri, I. Donati, E. Italyankina, S. Bigoni, F. Gualandi, M. Fichera, M. Falco, A. Spalletta, A. Ferlini
- 167** RICERCA DI MUTAZIONI NEL GENE HNF1B (HEPATOCYTE NUCLEAR FACTOR 1B) IN PAZIENTI ADULTI CON CISTI RENALI E/O MALFORMAZIONI RENALI ED EXTRARENALI
S. Mellone, C. Canavese, A. Monzani, A. Bizzocchi, M. Godi, L. Corrado, F. Ferrante, C. Ghimentì, P. Ostano, G. Chiorino, P. Stratta, M. Giordano
- 168** SINDROME DA DELEZIONE DEL CROMOSOMA 9P: DESCRIZIONE DI UN NUOVO CASO E DEFINIZIONE DELLA REGIONE CRITICA
M. Scalzone, D. Orteschi, L. Nanni, G. Zannoni, R. Onesimo, C. Fundarò, G. Neri
- 169** NUOVE MUTAZIONI DEL GENE CASR IN PAZIENTI AFFETTI DA FHH, ADH E PHPT
V. Guarnieri, F. Baorda, P. Stanziale, C. Battista, G. Procino, P. Stratta, A.V. D'Elia, G. Damante, E. Romagnoli, S. Minisola, L. D'Agruma, M. Carella
- 170** RUOLO DEI POLIMORFISMI FUNZIONALI NEL GENE CASR NELLA MALATTIA DI ALZHEIMER SPORADICA
V. Guarnieri, G. Paroni, A. Bizzarro, C. Gravina, A. Nocco, F. Baorda, M. Urbano, A. Daniele, A. Scillitani, G. Logroscino, C. Masullo, A. Greco
- 171** INV DUP DEL (8p): CARATTERIZZAZIONE CITOGENETICA DI DUE NUOVI CASI
M. Cucca, F. Cambosu, M.A. Moro, G. Piras, L. Ulgheri, D. Murru, G. Spanedda, A. Cualbu, A. Montella, A. Gabbas
- 172** DETERMINAZIONE DEL SESSO FETALE ATTRAVERSO LO STUDIO DEL DNA FETALE LIBERO NEL PLASMA MATERNO IN UNA CASISTICA DI 69 PAZIENTI
M. Masala, L. Saba, V. Faà, F. Incani, A. Contini, C. Cossu, M.L. Serra, M.C. Rosatelli
- 173** STUDIO RETROSPETTIVO SULLE COMPLICANZE ONCOEMATOLOGICHE NELLA NEUROFIBROMATOSI TIPO 1 IN ETÀ PEDIATRICA, UN RISULTATO INATTESO
C. Santoro, G. Pellino, M. D'Arco, G. De Luca, M. Dionisi, G. Piluso, S. Perrotta, G. Lama
- 174** COMPLESSO RIARRANGIAMENTO GENOMICO IN NEONATO CON GRAVE COMPROMISSIONE NEUROMOTORIA
S.A. Lauricella, H. Cuttaia, S. VallesiCardillo, C.P. Manzella, M.C. Jakil, M. Malacarne, M. Pierluigi, B.L. Giuffrè, M. Piccione
- 175** DIAGNOSI PRENATALE DI FIBROSI CISTICA UTILIZZANDO DNA LIBERO FETALE IN PLASMA MATERNO
A. Bruson, M. Forzan, C. Rigon, A. Casarin, L. Salviati, M. Clementi
- 176** ANALISI MOLECOLARE E FUNZIONALE DEI GENI EXT1 ED EXT2 IN UNA CASISTICA ITALIANA DI PAZIENTI CON ESOSTOSI MULTIPLE
V. Guarnieri, M. Ciavarella, P. Stanziale, F. Baorda, G. Procino, C. Caldarini, R. Facchini, R. Lala, M. Svelto, L. Zelante, L. D'Agruma

- 177** CARATTERIZZAZIONE MOLECOLARE DI ALBINISMO OCULOCUTANEO DI TIPO 4
L. Barone, L. Mauri, E. Manfredini, M.S. Cigoli, A. Marocchi, S. Penco, M.C. Patrosso
- 178** STUDI FUNZIONALI PER LA CARATTERIZZAZIONE DI MODIFICAZIONI POST-TRADUZIONALI DELLA PROTEINA AIRE
F. Incani, A. Meloni, A. Contini, M.L. Serra, C. Cossu, M. Masala, M.C. Rosatelli
- 179** STUDIO DI ASSOCIAZIONE TRA LA VARIAZIONE NUCLEOTIDICA C677T DEL GENE MTHFR E LA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
C. Tarlarini, C. Ricci, L. Mosca, F. Avemaria, M. Benigni, F. Giannini, C. Lunetta, M. Corbo, S. Battistini, S. Penco
- 180** MUTAZIONE C.2970_2972DELAAT DEL GENE NF1 IN UNA FAMIGLIA ITALIANA CON SINDROME NEUROFIBROMATOSI-NOONAN (NFNS)
C. Santoro, G. Pellino, G. De Luca, M. Dionisi, M. D'Arco, S. Perrotta, G. Piluso, G. Lama
- 181** UNA RARA ASSOCIAZIONE: CHIMERA ANDROGENETICA, DISPLASIA MESENCHIMALE PLACENTARE E SINDROME DI BECKWITH WIEDEMANN
S.A. Lauricella, H. Cuttaia, G. Damiani, A. Giambona, B.L. Giuffrè, L. Larizza, F. Leto, C.P. Manzella, S. Russo, L. Calzari, S. Vallesi-Cardillo, M. Piccione
- 182** DELEZIONE NEL GENE SOD1 IN UNA FORMA DI SLA FAMILIARE
F. Avemaria, C. Lunetta, L. Mosca, C. Tarlarini, E. Maestri, M.C. Patrosso, A. Marocchi, M. Melazzini, M. Corbo, S. Penco
- 183** SNPs E RealTime PCR PER LA RILEVAZIONE DI DISORDINI GENOMICI: DESCRIZIONE DEL CASO DEL MARCATORE VPRED1
M. Frigerio, E. Passeri, T. de Filippis, D. Rusconi, R. Valaperta, M. Carminati, A. Donnangelo, L. Persani, P. Finelli, E. Costa
- 184** LA FARMACOGENETICA NELLA PRATICA CLINICA
M.S. Cigoli, L. Mauri, L. Barone, E. Manfredini, A. Marocchi, M.C. Patrosso, S. Penco
- 185** UNA MUTAZIONE DI SPLICING CON INSERZIONE DI UNO PSEUDO-ESONE IN UN CASO DI LEUCOENCEFALOPATIA MEGALENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI
C. Mancini, L. Scalzitti, G. Vaula, A. Brussino, A. Brusco
- 186** LA QUALITÀ NEL PROCESSO DI COUNSELING GENETICO: DALLA VALUTAZIONE ALLA GESTIONE DEL RISCHIO ONCOLOGICO
I. Feroce, A. Rossi, A. Maniscalco, M. Barile, B. Bernardo
- 187** DISOMIA FUNZIONALE DEL BRACCIO CORTO DEL CROMOSOMA X IN BAMBINO CON TRATTI DISMORFICI E GRAVE RITARDO PSICOMOTORIO
S.A. Lauricella, H. Cuttaia, S. VallesiCardillo, C.P. Manzella, M. Malacarne, S. Cavani, M. Piccione
- 188** LEUCODISTROFIA AUTOSOMICA DOMINANTE DELL'ADULTO (ADLD) ASSOCIATA A DUPLICAZIONE DEL GENE LMNB1: IDENTIFICAZIONE DEI BREAKPOINT E STUDIO DELL'ESPRESSIONE IN OTTO FAMIGLIE
B. Alessandro, E. Giorgio, E. Di Gregorio, D. Lacerenza, F. Talarico, G. Vaula, P. Mandich, S. Capellari, P. Cortelli, O. Boespflug-Tanguy, W. Gahl, A. Brusco



- 189** RICERCA DEL GENE MALATTIA IN UNA FAMIGLIA AFFETTA DA UNA FORMA DI ATASSIA CEREBELLARE A DIFETTO MOLECOLARE SCONOSCIUTO
A. Legati, R. Gardella, C. Magri, M. Traversa, M. Colombi, S. Barlati
- 190** CARATTERIZZAZIONE DI UNA FAMIGLIA ITALIANA AFFETTA DA ARTROGRIPOSI DISTALE DI TIPO 2B E MUTAZIONE RICORRENTE p.R63H NEL GENE TNNT3
F. Forzano, M. Ritelli, N. Chiarelli, C. Marciano, V. Viassolo, F. Faravelli, M. Colombi
- 191** LEUCEMIA MIELOIDE ACUTA NELLE CELLULE DEL DONATORE IN UN PAZIENTE DOPO 10 ANNI DAL TRAPIANTO DI MIDOLLO OSSEO
G. Calabrese, L. Miliotti, R. DiGianfilippo, M. Alfonsi, P. Guanciali-Franchi, A. DiTecco, A. DiNardo, P. Bavaro, G. Palka
- 192** SCREENING DELLE MUTAZIONI IN GJB3 IN PAZIENTI AFFETTI DA SORDITÀ NEUROSENSORIALE NON SINDROMICA
A.P. Genoni, R. Righi, E. Meroni, P. Granata, L. Elli, A. Cocchella, C. De Bortoli, R. Fusar Imperatore, L. Rinaldi, E. Cristofari, R. Casalone
- 193** TRASLOCAZIONE SBILANCIATA 1;6 IN SINDROME MIELODISPLASTICA PEDIATRICA SECONDARIA A TERAPIA
E. Tassano, E. Tavella, C. Micalizzi, C. Cuoco, C. Morerio
- 194** MESSA A PUNTO DI UN PROTOCOLLO PER L'ANALISI DI METILAZIONE DEL PROMOTORE DEL GENE BACE1 MEDIANTE TECNICA METHYLATION SENSITIVE HIGH RESOLUTION MELTING (MS-HRM)
F. Coppedè, A. Stoccoro, F. Migheli, S. Di Bucchianico, G. Siciliano, L. Migliore
- 195** DUE PAZIENTI CON SINDROME DI GREIG E DELEZIONE INTERSTIZIALE DEL CROMOSOMA 7 DEFINITA MEDIANTE ARRAY-CGH
E. Meroni, R. Righi, P. Granata, A. Genoni, A. Cocchella, L. Elli, C. Be Bortoli, M. Agosti, R. Casalone
- 196** VARIAZIONI AL LOCUS IL28B IN PAZIENTI SARDI CON TALASSEMIA MAJOR HCV POSITIVI
S. Satta, G. Marceddu, L. Perseu, F. Danjou, F.R. De Martis, M. Balzarini, I. Follesa, M. Cau, E. Lai, R. Galanello
- 197** CARATTERIZZAZIONE MOLECOLARE DI UNA PARZIALE TRISOMIA 13 IN DIAGNOSI PRENATALE
D. Gambel Benussi, G. D'Ottavio, A. Luchesi, M. Monticolo, V. Pecile
- 198** ANALISI DI POLIMORFISMI NEL GENE DNMT3B IN PAZIENTI AFFETTI DA MIASTENIA GRAVIS
F. Coppedè, F. Migheli, E. Chiti, C. Provenzano, R. Ricciardi, L. Migliore
- 199** MUTAZIONI DI PRF1, MA NON DI SH2D1A, PREDISPONGONO ALLO SVILUPPO DI LINFOMA ANAPLASTICO A GRANDI CELLULE IN ETÀ PEDIATRICA
B. Ciambotti, M.L. Coniglio, V. Cetica, M. Da Ros, L. Mussolin, A. Rosolen, M. Aricò

- 200** DIAGNOSI PRENATALE DI CROMOSOMA 14 AD ANELLO A MOSAICO
E. Savin, C. Moussanet, A. Carbone, P. Falcone, A. Panetto, T. Scopacasa, N. Migone, E. Grosso
- 201** ANALISI DI POLIMORFISMI NEL GENE DNMT3B IN MADRI DI BAMBINI AFFETTI DA SINDROME DI DOWN
F. Coppedè, F. Migheli, C. Barone, C. Romano, L. Stuppia, G. Palka, C. Romano, L. Migliore
- 202** S. DI TURNER ATIPICA DA DER(Yq) A MOSAICO-PROBLEMATICHE DELLA COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI
M. Colantuoni, G. De Tollis, V. Altieri, A. Lioniello, G. Pisano, L. Stuppia, A. Zatterale
- 203** DISPLASIA MANDIBULOACRALE ASSOCIATA AD UNA MUTAZIONE RARA DI LMNA
V. Uliana, M.R. D'Apice, M. Balocco, E. Di Maria, G. Forni, F. Forzano, S.M. Lepore, M.S. Trabacca, F. Faravelli, G. Novelli
- 204** CASO DI SINDROME DI RUSSEL DA UPD 7 MATERNA IDENTIFICATA AGLI SNPS array
A. Fabretto, M.S. Rocca, I. Bruno, P. Gasparini, V. Pecile
- 205** PRIMO STUDIO MOLECOLARE DELL'INTERA SEQUENZA CODIFICANTE DI FGFR1 E FGFR3 IN SOGGETTI AFFETTI DA CRANIOSTENOSI
E. Andreucci, V. Palazzo, I. Sani, E. Lapi, S. Romano, M. Pantaleo, S. Guarducci, F. Giordano, L. Genitori, S. Giglio
- 206** 9p21 DELETION IN THE DIAGNOSIS OF MALIGNANT PLEURAL MESOTHELIOMA
N.F. Trincheri, T. Bensi, R. Libener, S. Orecchia, M. Salvio, N. Mariani, P. Barbieri, P. Re, P. Betta
- 207** ANALYSIS OF THE miR-34a LOCUS IN 62 PATIENTS WITH FAMILIAL CUTANEOUS MELANOMA NEGATIVE FOR CDKN2A/CDK4 SCREENING
C. De Bernardo, A.M. Cozzolino, L. Pedace, M. Castori, P. De Simone, N. Preziosi, I. Sperduti, C. Panetta, V. Mogini, A. Morrone, C. Catricalà, P. Grammatico
- 208** STUDIO IN VITRO DEI MECCANISMI DI RESISTENZA AGLI ANTIBLASTICI NEI TUMORI CEREBRALI
M. Da Ros, L. Giunti, M.G. Giovannini, G. La Marca, V. Cetica, B. Ciambotti, M.L. Coniglio, L. Genitori, I. Sardi, M. Aricò
- 209** LA DIVERSA PREVALENZA DEL TUMORE SUBEPENDIMALE A CELLULE GIGANTI TRA I PORTATORI DI MUTAZIONE TSC1 E TSC2 SUPPORTA IL CONCETTO CHE IL FENOTIPO TSC1 SIA LARGAMENTE SOTTODIAGNOSTICATO
A. Zonta, F. Sirchia, M. Barberis, S. Padovan, G. Matullo, F. Ricceri, I. Borelli, N. Migone
- 210** LA DISCORDANZA DI GEMELLI MONOZIGOTI PER FACOMATOSI CESIOFLAMMEA COME CONFERMA DELLA NATURA POST-ZIGOTICA DELLA MUTAZIONE
L. Laino, M. Castori, S. Sarazani, F. Binni, F.R. Pezzella, G. Cruciani, P. Grammatico
- 211** FENOTIPO SOTOS-LIKE ASSOCIATO A dup1q31.2 DE NOVO
M.A. Pisanti, G. Fioretti, C. Viaggi, S. Cavani, M. Grasso, P. Castelluccio, M. Tarsitano, M.L. Cavaliere



- 212** A NOVEL MUTATION IN THE TUBB2B GENE EXPANDS THE SPECTRUM OF PHENOTYPES OF TUBULIN RELATED DISORDERS
A. Tonelli, R. Romaniello, F. Arrigoni, C. Baschiroto, F. Triulzi, E. Tenderini, N. Bresolin, R. Borgatti, M.T. Bassi
- 213** IL GENE DELLA MIOSINA IIB (MYH10) COME CANDIDATO PER LA SUSCETTIBILITÀ ALLA MALATTIA DI ALZHEIMER E AL DISTURBO COGNITIVO LIEVE
R. Ricciarelli, V. Uliana, V. Viotti, M.I. Parodi, S. Cammarata, B. Marengo, P. Odetti, M. Tabaton, D. Coviello, M.A. Pronzato, F. Faravelli, E. Di Maria
- 214** ZEBRAFISH COME SISTEMA MODELLO PER LO STUDIO DELLA SINDROME POICHILODERMA CON NEUTROPENIA: IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DEL GENE CAUSATIVO C16orf57
E.A. Colombo, S. Carra, E. Bresciani, L. Volpi, L. Larizza, F. Cotelli
- 215** IDENTIFICATION OF A DELETION IN THE NDUFS4 GENE IN A PATIENT WITH A MITOCHONDRIAL METABOLIC SYNDROME USING ARRAY-COMPARATIVE GENOMIC HYBRIDIZATION
B. Lombardo, C. Ceglie, M. Tarsitano, F. Salvatore, L. Pastore
- 216** SNP ARRAY AND FISH ANALYSIS OF A PROBAND WITH A 22Q13.2- 22QTER DUPLICATION SHEDS LIGHT ON THE MOLECULAR ORIGIN OF THE REARRANGEMENT
G. Piovani, C. Magri, E. Marchina, M. Traversa, V. Bertini, A. Pilotta, S. Barlati
- 217** UN MARCATORE DA CARATTERIZZARE IN UN PAZIENTE CON SOSPETTA SINDROME DI PRADER-WILLI
E. Colao, D. Nocera, G. Mangone, S. Nucara, R. Giuseppe, F. Trapasso, R. Iuliano, N. Perrotti, P. Malatesta
- 218** DISGENESIA GONADICA COMPLETA ASSOCIATA ALLA NUOVA VARIANTE p.L101V DEL GENE SRY
S. Majore, N. Preziosi, C. De Bernardo, A. Pizzuti, S. Scommegna, A.M. Rapone, B. Grammatico, L. Laino, G. Marrocco, P. Grammatico
- 219** L'ANALISI CITOGENETICA E CITOFLUORIMETRICA IN 46 PAZIENTI CON MIELOMA MULTIPLO DI NUOVA DIAGNOSI
G. Iaquina, B. Peruzzi, M. Staderini, D. Gargano, S. Bonifacio, A. Lari, A. Valencia, F. Donati, G. Nannetti, C. Nozzoli, A. Bosi, F. Torricelli
- 220** DISGENESIA GONADICA 46,XY ASSOCIATA AD UNA NUOVA MUTAZIONE DEL GENE SF-1
C. De Bernardo, M.S. Valentini, S. Majore, N. Preziosi, S. Scommegna, B. Boscherini, L. Laino, A.M. Rapone, B. Grammatico, G. Marrocco, N. Guarino, P. Grammatico
- 221** RICONCATTO IN GENETICA CLINICA: STUDIO PILOTA SU CONSULENZE TERATOLOGICHE
G. Gai, C. Simonato, A. Amoroso, C. Arduino, P. Bibbò, G. Mandrile, V.G. Naretto, M.T. Ricci, S. Ungari, A. Zonta, N. Migone, E. Grosso
- 222** SINDROME BPES CON RITARDO DI SVILUPPO E RISCONTRO DI del(3)(q22q23)dn
L. Renzi, A.M. Innoceta, A. Pragiola, N. Loscalzo, A. Turci, E. Attanasio, C. Caporale, A. Sensi

- 223** QUALITÀ E CERTIFICAZIONE: ESPERIENZA DI UN PERCORSO IN UNA STRUTTURA CLINICA DI GENETICA MEDICA
E. Di Maria, E. Baldi, D. Bondavalli, A. Cocchella, L. Faedi, F. Forzano, C. Marciano, B. Spano, V. Uliana, V. Viassolo, C. Damasio, F. Faravelli
- 224** DOES C-TERMINAL DELETION IN THE ALAS2 GENE CAUSE X-LINKED DOMINANT OR RECESSIVE PROTOPORPHYRIA?
V. Brancaleoni, E. Di Piero, F. Granata, M.D. Cappellini
- 225** UN RARO CASO DI SINDROME DI GREIG
G. Mangone, P. Malatesta, D. Nocera, M.T. Di Martino, P.F. Tassone, S. Nucara, F. Trapasso, R. Iuliano, N. Perrotti, E. Colao
- 226** ALOPECIA CONGENITA NEVICA DEL CUOIO CAPELLUTO, IPERPIGMENTAZIONE LINEARE ED ANGIOCHERATOMI MULTIPLI CIRCOSCRITTI DEGLI ARTI INFERIORI: UNA NUOVA VARIANTE NELL'AMBITO DELLE FACOMATOSI
S. Morlino, O. Scarciolla, M. Castori, A. Fragasso, P. Grammatico
- 227** RICERCA DI MUTAZIONI NELLA REGIONE CODIFICANTE E NELL'ENHANCER DEL GENE SHOX IN PAZIENTI CON BASSA STATURA IDIOPATICA (ISS) NELLA POPOLAZIONE PIEMONTESE
F. Ferrante, A. Petri, G. Genoni, F. Prodham, S. Bellone, M. Godi, S. Mellone, G. Bona, M. Giordano
- 228** MUTAZIONI NEL GENE UNC13D IN PAZIENTI CON SINDROME LINFOPROLIFERATIVA AUTOIMMUNE E DIFETTO DELLA FUNZIONE DI FAS
V. Cetica, B. Ciambotti, M. Da Ros, M.L. Coniglio, E. Sieni, M. Melensi, E. Orilieri, G. Cappellano, A. Chiocchetti, U. Dianzani, M. Aricò
- 229** DISCREPANZA CVSc vs CVSm PER TRISOMIA 21 DA RESCUE INVERSO
A. Turci, E. Recalbutto, A.M. Innoceta, G. Voglino, A. Sensi
- 230** CARATTERIZZAZIONE DEL GENE FGF23 NEI MEMBRI DI DUE FAMIGLIE CON RACHITISMO IPOFOSFATEMICO
A. Michelucci, B. Toschi, C. Congregati, A. Fogli, F. Baldinotti, R. Maltomini, G.I. Baroncelli, P. Simi
- 231** FMR1 PREMUTATION AND PREMATURE OVARIAN FAILURE
C. Caslini, N. Locatelli, A. Crespi, M. Cavaletto, G. Pietrini, A. Marozzi
- 232** UN CASO DI SINDROME DI HOLT-ORAM CON DUPLICAZIONE DELL'ULNA
V.G. Naretto, M. Gentile, F. Cariola, G. Gai, N. Migone, E. Grosso
- 233** CARATTERIZZAZIONE GENETICA DI SOGGETTI CON SOSPETTA SINDROME DI USHER
A. Mariottini, R. Casano, S. Palchetti, S. Falconi, L. Berti, A. Sodi, B. Bianchi, F. Torricelli
- 234** ANALISI DI SEQUENZA DEL GENE L-FERRITINA (FTL) IN UNA COORTE DI PAZIENTI CON IPERFERRITINEMIA IDIOPATICA
S. Majore, F.C. Radio, I. Cosentino, M. Catalano, C. De Bernardo, P. Grammatico



- 235** THE CYTOGENETICS AS AN INTERPRETATIVE KEY IN THE DIAGNOSIS OF A LYMPHATIC BLASTIC PHASE OF CHRONIC MYELOGENOUS LEUKEMIA
M.I. Ferreri, G. Carulli, R. Bruno, I. Sardelli, S. Rossi, P. Simi
- 236** DOPPIO RIARRANGIAMENTO CROMOSOMICO IN UN CASO DI LEUCEMIA ACUTA MEGACARIOBLASTICA (LMA-M7) DELL'ADULTO
G. Gentile, V. Altieri, F. Donadio, A. Gagliardi, E. Montone, L. Mastrullo, A. Zatterale
- 237** MOLECULAR ANALYSIS OF FA2H GENE MUTATIONS IN PATIENTS WITH SPASTIC PARAPLEGIA AND THIN CORPUS CALLOSUM
E. Sarto, D. Di Bella, M. Plumari, S.M. Caldarazzo, B. Castellotti, M. Panzeri, L. Chiapparini, L. Nanetti, C. Mariotti, F. Taroni
- 238** PLURIPOTENT STEM CELLS FROM HUMAN AMNIOTIC FLUID AND THEIR IMMUNOMODULATORY PROPERTIES
R. Romani, I. Pirisinu, F. Fallarino, P. Prontera, C. Donati, A. Modesti, F. Magherini, M. Calvitti, F. Mancuso, G. Rosi, P. Pucetti, E. Donti
- 239** MOLECULAR ANALYSIS OF NIPA1 GENE MUTATIONS IN PATIENTS WITH SPASTIC PARAPLEGIA
S.M. Caldarazzo, D. Di Bella, E. Sarto, M. Plumari, V. Martinelli, D. Pareyson, S. Baratta, F. Taroni
- 240** CARATTERIZZAZIONE DI CELLULE STAMINALI DA LIQUIDO AMNIOTICO
P. Ragatzu, A. Floris, N. Orrù, S. Deidda, V. Licheri, E. Desogus, P. Paganelli, M. Arras, R. Murrù, C. Carcassi, S. Orrù
- 241** MICROCHIMERISMO EMOPOIETICO IN RT-PCR
A. Lari, G. Iaquina, B. Minuti, M. Trafeli, A. Gozzini, E. Johansson, V. Bacchilega, S. Guidi, A. Bosi, F. Torricelli
- 242** VARIABILITÀ CLINICA IN FAMIGLIE PKD2-LINKED CARATTERIZZATE DALLA STESSA MUTAZIONE GERMINALE
V. Corradi, F. Gastaldon, G.M. Virzi, A. Vazquez, M. Kaushik, D. Cruz, C. Ronco, M. Clementi
- 243** INFERTILITÀ MASCHILE E MUTAZIONI CFTR: NON SOLO CBAVD
F. Forzano, V. Pisaturo, M. Baffico, A. Casarico, A. Cocchella, C. Denise, F. Delfino, E. Di Maria, C. Marciano, D. Coviello, F. Faravelli, M. Costa
- 244** A NOVEL VARIANT OF MULTIPLE SULFATASE DEFICIENCY DISORDER WITH Milder PHENOTYPE
P. de Gemmis, D. Galla, L. Anesi, E. Lorenzetto, D. Dolcetta, U. Hladnik
- 245** ASTROCITOMA PILOCITICO DELLA CAUDA IN UN PAZIENTE CON DEL(22)(q11.2) E DUP(15)(q26.3)
S. Mascelli, A. Raso, G. Gimelli, P. Nozza, G. Morana, C. Milanaccio, A. Cama, M.L. Garré, V. Capra
- 246** IMPLEMENTATION OF THE RP-PCR DIAGNOSTIC TECHNIQUE TO INVESTIGATE LARGE EXPANSIONS IN HUNTINGTON AND KENNEDY DISEASES
E. Lorenzetto, S. Berto, P. de Gemmis, L. Anesi, U. Hladnik

- 247** ANALISI DEL TRASCRITTOMA DI CELLULE HUNTER MEDIANTE RNA-seq: STUDI IN VITRO SULLA PATOGENESI E SULL'EFFICACIA DELLA TERAPIA ENZIMATICA SOSTITUTIVA
F. D'Avanzo, A. Zanetti, M. Salvalaio, L. Rigon, A. Albiero, S. Campanaro, G. Valle, M. Scarpa, R. Tomanin
- 248** RICERCA DI MUTAZIONI DI CONNESSINA 26 IN PAZIENTI AFFETTI DA IPOACUSIA NELLA POPOLAZIONE CALABRESE
A.E. Laria, E. Colao, G. Chiarella, M. Catalano, P. Malatesta, M. Menniti, R. Iuliano, E. Cassandro, N. Perrotti
- 249** FUNCTIONAL ANALYSIS OF AFG3L2 MUTATIONS CAUSING SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 28 (SCA28)
V. Fracasso, S. Magri, F. Lazzaro, M. Plumari, C. Gellera, C. Mariotti, P. Plevani, M. Muzi-Falconi, D. Di Bella, F. Taroni
- 250** ESPRESSIONE DEI SITI FRAGILI: UN POSSIBILE BIAS NELLA DIAGNOSTICA DELLE SINDROMI DA INSTABILITÀ CROMOSOMICA
R. Calzone, O. Catapano, V. Altieri, A. Lioniello, A. Misuraca, S. Iaccarino, A. Abbadessa, A. Zatterale
- 251** UN CASO DI DOPPIA MUTAZIONE NEI GENI GCK E HNF1A IN UN PAZIENTE CON DIABETE MONOGENICO
A. Fogli, E. Randazzo, A. Michelucci, F. Baldinotti, R. Maltomini, B. Marchi, F. Massart, G. Federico, P. Simi
- 252** REVIEW OF NOVEL MUTATIONS IN ATP7A FOUND IN ITALIAN PATIENTS
D. Galla, S. Berto, S. Ferrari, A. Carpegna, L. Anesi, P. de Gemmis, U. Hladnik
- 253** FAMIGLIA CON MALATTIA DI BERNARD-SOULIER (BSS), VARIANTE "BOLZANO" AUTOSOMICA DOMINANTE
C.S. Perrotta, A. Quota
- 254** RICORRENZA DI TRIPLOIDIA IN DUE GRAVIDANZE SUCCESSIVE DELLA STESSA COPPIA
D. Bondavalli, F. Forzano, V. Viassolo, U. Passamonti, S. Cavani, M. Moggi, E. Di Maria, M. Lituania, D. Coviello, F. Faravelli
- 255** ANALISI DELLO SBILANCIAMENTO DELL'ESPRESSIONE ALLELICA DI VARIANTI DI SIGNIFICATO INCERTO DEI GENI MLH1 ED MSH2
R. Tricarico, V. Ingrosso, C. Mareni, F. Crucianelli, L. Staderini, M. Genuardi
- 256** PROBLEMATICHE CONNESSE ALL'INDIVIDUAZIONE DI RISCHI INATTESI NELLA CONSULENZA GENETICA PRENATALE PER ETÀ MATERNA AVANZATA
E. Pompili, O. Calabrese, G. Astolfi, G. Parmeggiani, M. Lucci, A. Ferlini, M. Seri, E. Calzolari, A. Baroncini
- 257** PALATOSCHIS E FENOTIPO ADULT IN UN PAZIENTE CON UNA NUOVA MUTAZIONE TP63 SUGGERISCE DI RIUNIRE LE SINDROMI EEC/LM/ADULT IN UN'UNICA ENTITÀ CLINICA: LA "SINDROME ELA"
P. Prontera, E. Garelli, I. Isidori, A. Mencarelli, A. Carando, M. Cirillo Silengo, E. Donti



- 258** MOSAICISMO COMPLESSO 45,X/47,XXX/46,XX IN UNA DONNA CON SVILUPPO PUBERALE NORMALE
G. Gelli, A. Civolani, M.C. Muzi, M. Di Natale, A. Fronduti, N. Iacobelli, R. Lecce, B. Raso, R. Romano, G. Budello, D. Galante
- 259** SCREENING DI MUTAZIONI DEL GENE NF1 MEDIANTE APPROCCIO BASATO SU RNA
E. Trevisson, M. Forzan, A. Bruson, C. Rigon, M. Clementi
- 260** CASISTICA PERSONALE DI "IDROPE FETALE" NON IMMUNE ASSOCIATA AD ALTERAZIONI CROMOSOMICHE
M.A. Police, L. Cuomo, A. Pedicini, S. Gaeta, M.M. Napoli, L. Ferbo, N. De Stefano, S. Redaelli, C. Ciccone
- 261** VARIANTS IN SNAP25 ARE TARGETS OF NATURAL SELECTION AND INFLUENCE VERBAL PERFORMANCES IN WOMEN
R. Cagliani, S. Riva, C. Marino, M.G. D'Angelo, V. Riva, G.P. Comi, U. Pozzoli, D. Forni, N. Bresolin, M. Clerici, M. Sironi
- 262** SINDROME DI KALLMANN ED ITTIOSI: NON SEMPRE UNA SINDROME DA GENI CONTIGUI
E. Trevisson, A. Casarin, K. Ludwig, C. Daolio, L. Salviati
- 263** DUP 17q AS A SOLE CHROMOSOMAL ABNORMALITY: THE FIRST CASE REPORTED IN PRENATAL DIAGNOSIS
R. Bruno, M.I. Ferreri, A. Valetto, F. Morelli, F. Fragomeni, L. Morelli, S. Rossi, P. Simi
- 264** ENHANCER CHIP: THE FIRST TEST TO INVESTIGATE COPY NUMBER VARIATIONS IN ENHANCER ELEMENTS
M. Savarese, G. Piluso, D. Orteschi, G. Di Fruscio, M. Dionisi, F. Del Vecchio Blanco, A. Torella, T. Giugliano, M. Zollino, G. Neri, V. Nigro
- 265** POLIMORFISMI E ALOTIPI DEL GENE TCF7L2 E DIABETE MELLITO DI TIPO 2: STUDIO DI ASSOCIAZIONE IN UNA POPOLAZIONE ITALIANA E CORRELAZIONE CON LA RETINOPATIA
C. Ciccacci, D. Di Fusco, L. Cacciotti, V. Spallone, G. Novelli, P. Borgiani
- 266** TRASMISSIONE DIRETTA DA MADRE A FIGLIA DI UNA MICRODELEZIONE 8Q22.1 NON ASSOCIATA A FENOTIPO NABLUS-MASK-LIKE-FACIAL-SYNDROME (NMLFS)
V. Ottaviani, D. Rogaia, P. Prontera, M. Kotto, G. Stangoni, M. Schippa, C. Gradassi, C. Ardisia, E. Donti
- 267** RISULTATI DEL CONTROLLO ESTERNO DI QUALITÀ NAZIONALE DEI TEST DI GENETICA MOLECOLARE -VII TURNO-2010
F. Censi, F. Tosto, M. Marra, G. Floridia, V. Falbo, D. Taruscio
- 268** DISREGOLAZIONI IMMUNOLOGICHE IN PAZIENTI CON SINDROME DI DOWN
S. Briuglia, P. Vicchio, I. Loddo, A. Deak, A. Salpietro Damiano, V. Ferrà, R. Gallizzi, C. Salpietro Damiano
- 269** IDENTIFICAZIONE DI UNA FORMA DI MOSAICISMO SOMATICO DEL GENE APC
A. Collavoli, C. Congregati, S. Ricci, F. Bonci, B. Salvadori, A. Fontana, P. Simi, P. Aretini, M.A. Caligo

- 270** CENTRO DI RIFERIMENTO REGIONALE DI GENETICA MEDICA (CRRGM) DI PERUGIA: SURVEY DEI PAZIENTI CON RITARDO MENTALE/ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE STUDIATI NEGLI ULTIMI 2 ANNI CON TECNICHE GENOMICHE
I. Isidori, A. Mencarelli, V. Ottaviani, D. Rogaia, R. Romani, P. Prontera, C. Gradassi, C. Ardisia, E. Donti
- 271** ATTIVITÀ DEL CENTRO INTERDIPARTIMENTALE DI GENETICA ONCOLOGICA DELL'AZIENDA OSPEDALIERO UNIVERSITARIA PISANA
P. Aretini, F. Bonci, A. Cilotti, A. Collavoli, C. Congregati, A. Fontana, A. Gadducci, M. Puccini, E. Rossetti, B. Salvadori, M. Roncella, M.A. Caligo
- 272** INTERAZIONI MOLECOLARI DI COMPOSTI EMOGLOBINICI E TALASSEMICI: DUE CASI SIGNIFICATIVI A SOSTEGNO DELLA CONSULENZA GENETICA
G. Ivaldi, D. Leone, D. Pascotto, F. Moruzzi, D. Coviello
- 273** IDENTIFICAZIONE DI DELEZIONI DEL CROMOSOMA Y NEI GLIOMI MALIGNI MEDIANTE MLPA
M. Mellai, A. Piazzi, P. Grignani, C. Previderè, M. Giordano, D. Schiffer
- 274** LA VARIANTE D11Y DEL GENE SOD1 NELLA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA: CORRELAZIONE GENOTIPO - FENOTIPO ED EFFETTO FONDATORE
S. Lattante, G. Marangi, M. Luigetti, A. Conte, A. Del Grande, J. Mandrioli, G. Neri, M. Sabatelli, M. Zollino
- 275** TNF*-857 E HLA-Cw*06:02 SONO DUE VARIANTI DI RISCHIO INDIPENDENTI PER LA PSORIASI ARTROPATICA
T. Lepre, S. Zampatti, C. Perricone, A.G. Galluccio, A. Mazzotta, R. Perricone, S. Chimenti, G. Novelli, E. Giardina
- 276** GENETICA DELLA DEGENERAZIONE MACULARE SENILE: VALUTAZIONE DEL RUOLO DEI GENI DI SUSCETTIBILITÀ
T. Lepre, F. Taglia, R. Cascella, S. Zampatti, F. Missiroli, C.M. Eandi, G. Staurengi, F. Ricci, E. Giardina, G. Novelli
- 277** VARIANTE ALFA GLOBINICA DEL TIPO Hb CONTALDO NELLA PARTNER DI UN ETEROZIGOTE PER BETA TALASSEMIA: IMPORTANZA DI UNA CORRETTA INTERPRETAZIONE DEI DATI EMATOLOGICI E DI LETTERATURA
S. Bigoni, A. Venturoli, C. Trabanelli, B. Dolcini, E. Italyankina, M. Taddei Masieri, I. Donati, G. Carandina, C. Melandri, G.L. Ivaldi, A. Ravani, A. Ferlini
- 278** SORDITÀ CONGENITA: SVILUPPO DI UN RAPIDO ED INNOVATIVO SAGGIO MOLECOLARE PER L'INDAGINE DELLE VARIANTI 35DELG E M34T NEL GENE GJB2
R. Cascella, C. Peconi, S. Zampatti, L. Stocchi, S. Gambardella, P. Patrizi, E. Giardina, G. Novelli
- 279** CASO DI MOSAICISMO IN GRAVIDANZA GEMELLARE TRAMITE QF-PCR
C. Lodrini, C. Melles, A. Biasi, A. Biffignandi, M. Seia, C. Curcio
- 280** MUTAZIONI GERMINALI DELLA E-CADERINA NEL CARCINOMA EREDITARIO DELLA MAMMELLA
M. Tancredi, P. Aretini, G. Lombardi, G. Fanelli, A. Fontana, M. Menicagli, P. Collecchi, G. Naccarato, M.A. Caligo



- 281** DIAGNOSI PRENATALE MEDIANTE APPROFONDIMENTO CON a-CGH DI UN CROMOSOMA DERIVATIVO DEL 14
G. Gelli, N. Iacobelli, M.C. Muzi, A. Civolani, M. Di Natale, A. Fronduti, R. Lecce, B. Raso, R. Romano, E. Pacieri, B.G. V. Alesi, G. Barrano
- 282** METILAZIONE STRESS-CORRELATA DEL GENE COMT E MODULAZIONE DELL'ATTIVITÀ DELLA CORTECCIA PREFRONTALE NELL'UOMO
L. Sinibaldi, G. Ursini, V. Bollati, L. Fazio, A. Porcelli, L. Iacovelli, A. Catalani, R. Romano, T. Popolizio, A. De Blasi, G. Blasi, A. Bertolino
- 283** UPD(14) MATERNA E FENOTIPO ATIPICO: MOSAICISMO CRIPTICO PER TRISOMIA 14 DIAGNOSTICATO TRAMITE A-CGH
S. Ricciardi, D. Orteschi, M. Zollino, G. Neri
- 284** ECZEMA ATOPICO: ETEROGENITÀ GENETICA TRA LE POPOLAZIONI EUROPEE?
R. Cascella, D. Hashad, G. Novelli, E. Giardina
- 285** DUPLICAZIONE 11P A MOSAICO IN MESENCHIMA DI FETO CON ONFALOCELE
R. Bonora, G. Pregolato, B. Paiero, D. Colavito, L. Cardarelli, A. De Nardi, A. Leon
- 286** DUE ITG PER ADISPLASIA RENALE IN PAZIENTE CON ISOCROMOSOMA X A MOSAICO E MALFORMAZIONE URETERALE
G. Gai, E. Grosso, G. Botta, P. Bibbò, V.G. Naretto, F. Talarico, M.C. Paradiso, N. Migone
- 287** STENOSI PERIFERICA DELLE ARTERIE POLMONARI NON-SINDROMICA IN PAZIENTE CON INVERSIONE PARACENTRICA 7q11.23-qter TRONCANTE IL GENE ELASTINA (ELN)
M.C. Roberti, R. Capolino, A. Lombardo, C. Surace, L. Ciocca, P. Sirlito, A. Angioni, M.C. Diglio
- 288** UN CASO DI INV DUP DEL(9P) CON SEX-REVERSAL E CARDIOPATIA CONGENITA
E. Di Gregorio, E. Belligni, F. Fiocchi, F. Talarico, E. Biamino, M. Amione, N. Migone, M. Cirillo Silengo, A. Brusco, E. Grosso
- 289** TUMORI NEUROENDOCRINI DEL PANCREAS IN SCLEROSI TUBEROSA
A. Zonta, G. Mandrile, J. Maass, M.T. Ricci, F. Lasaponara, A. Sambataro, G. Segoloni, M. Barberis, S. Padovan, I. Borelli, L. Longa, N. Migone
- 290** DEFINIZIONE DI UN RIARRANGIAMENTO CROMOSOMICO COMPLESSO IN UNA FAMIGLIA CON RITARDO PSICOMOTORIO
M.C. Roberti, M.C. Digilio, C. Surace, R. Capolino, P. Sirlito, A. Lombardo, G. D'Elia, A.C. Tomaiuolo, S. Petrocchi, S. Russo, A. Giannotti, A. Angioni
- 291** CARATTERIZZAZIONE MOLECOLARE DI UN "RARO" CASO DI SMA IV
A.T. Morella, I. Bottillo, S. Benedetti Valentini, C. Cerasaro, L. Sinibaldi, I. Torrente
- 292** DELEZIONE INTERSTIZIALE PROSSIMALE 18q: UN NUOVO CASO DEFINITO MEDIANTE ARRAY-CGH
P. Granata, R. Righi, E. Meroni, A. Genoni, L. Rinaldi, R. Fusar Imperatore, F. Zambonin, M. Agosti, R. Casalone

- 293** ANALISI GENETICA E CARATTERIZZAZIONE IMMUNOFENOTIPICA IN 12 PAZIENTI AFFETTI DA IPERIMMUNOGLOBULINEMIA DI CLASSE E
M. Giacomelli, D. Moratto, S. Caracciolo, N. Tamassia, C. Bertulli, A. Prandini, D. Vairo, L. Tassone, V. Lougaris, A. Plebani, F. Bazzoni, R. Badolato
- 294** MicroRNA PROFILING IN THE HEPATOCARCINOGENESIS AND IDENTIFICATION OF NOVEL BIOMARKERS POTENTIALLY USEFUL TO PREDICT HCC OUTCOME
C. Augello, V. Valentina, A. Destro, M. Maggioni, A. Favarsani, M. Roncalli, S. Bosari
- 295** "JUMPING TRANSLOCATIONS": UN CASO PEDIATRICO CON UN SOLO CROMOSOMA RICEVENTE
A. Di Meglio, B. Buldini, E.S.G. D'Amore, A. Beghin, S. Gelain, A. Rosolen, L. Sainati, S. Francescato, V. Acampora, A. Leszl
- 296** LA DUPLICAZIONE DI NIPBL È RESPONSABILE DELLA SINDROME DA MICRODUPLICAZIONE 5p13
F. Novara, F.L. Sciacca, E. Alfei, C. Pantaleoni, V. Achille, R. Ciccone, O. Zuffardi
- 297** DUPLICAZIONE Xp DA TRASLOCAZIONE X;Y EVIDENZIATA IN DIAGNOSI PRENATALE CON QF-PCR
L. Sbaiz, G. D'Alessandro, S. Siviero, E. Colombo, M.G. Bonissone, M. Salvego, F. Conte, A. Brussino, C. Mari, F. Lombardo, G. Botta, G. Restagno
- 298** SPETTRO MUTAZIONALE DEL GENE NDP ASSOCIATO ALLA MALATTIA DI NORRIE
N. Grifone, M.C. D'Asdia, V. Parisi, L. Bernardini, A. Novelli, I. Torrente
- 299** ARRAY-CGH IN DIAGNOSI PRENATALE: STUDIO DI 28 CASI SELEZIONATI
L. Cardarelli, E. Nalesso, S. Gomirato, L. Michelotto, K. Marchioro, M. Duca, G. Abatangelo
- 300** GENETIC AND PROTEIN CHARACTERIZATION IN SYMPTOMATIC FEMALE DMD CARRIERS EXCLUDES CORRELATION BETWEEN X-INACTIVATION, TRANSCRIPTIONAL DMD ALLELE BALANCING AND PHENOTYPE
F. Gualandi, S. Brioschi, S. Falzarano, A. Armaroli, M. Bovolenta, C. Trabanelli, E. Mercuri, E. Bertini, L. Merlini, T. Mongini, A. Ferlini
- 301** DELEZIONE Yq11.223q11.23 IN UN PAZIENTE CON INVERSIONE PENO-SCROTALE: UN'ASSOCIAZIONE CASUALE?
C. Palka, P. Cipriano, M. Alfonsi, C. Rossi, P. Lelli Chiesa, G. Palka, L. Stuppia, G. Calabrese, S. Tumini
- 302** TRISOMIA PARZIALE 2p23-PTER ASSOCIATA A MICRODELEZIONE 13Q TERMINALE IN UN PAZIENTE CON TRIGONOCEFALIA ED ARACNODATTILIA
M. Bertoli, V. Alesi, G. Barrano, A. Orchi, D. Darelli, S. Loddo, A. Nardone, C. Alegiani, E. Dedja, M. Finocchi, A. Novelli
- 303** MOLECULAR AND HISTOLOGICAL ETIOPATHOGENESIS OF AGGRESSIVE FIBROMATOSIS
D. Segat, D. Galla, M.S. Rocca, U. Hladnik
- 304** Tredici nuovi casi di sindrome neurofibromatosi-Noonan e revisione della letteratura
I. Bottillo, V. Pinna, V. Lanari, M. Magliozzi, B. Marino, M.C. Digilio, B. Dallapiccola, M. Tartaglia, I. Torrente, A. De Luca



- 305** UN NUOVO CASO DI DUPLICAZIONE 1q21.1->1q21.3 A. Valetto, B. Toschi, V. Bertini, C. Congregati, G. Ghinghiali, L. Palmieri, P. Simi
- 306** DIAGNOSI TARDIVA DI SINDROME DI POTOCKI-SHAFFER IN UNA DONNA CON RITARDO MENTALE ED ESOSTOSI MULTIPLE
C. Palka, M. Alfonsi, A. Mohn, F. Chiarelli, G. Palka, G. Calabrese
- 307** IDENTIFICAZIONE DEI GENI DI SUSCETTIBILITÀ PER SCHIZOFRENIA E DISTURBO BIPOLARE IN UN SELEZIONATO CAMPIONE DI PAZIENTI ITALIANI
C. Bertolin, C. Magri, S. Barlati, G. Perini, P. Peruzzi, G. Vazza, M.L. Mostacciuolo
- 308** FIRST CASE OF A FAMILIAR PURE PARTIAL TRISOMY 6p
M. Savarese, G. Piluso, A. Grandone, F. del Vecchio Blanco, L. Perone, G. De Luca, M. Dionisi, G. Fogu, E. Miraglia del Giudice, L. Perrone, V. Nigro
- 309** ASSOCIAZIONE DI VARIANTI GENICHE NEI GENI FCER1A e STAT6 CON LE IgE SERICHE TOTALI NEI PANIFICATORI
G. Malerba, F. Belpinati, M. Olivieri, L. Xumerle, M.D. Bettin, C. Bombieri, C.A. Biscardo, T. Illig, N. Klopp, P.F. Pignatti
- 310** UTILIZZO E VALIDAZIONE DI NUOVI MARCATORI MICROSATELLITI SUL CROMOSOMA X IN AMBITO FORENSE
E. Ottaviani, F. Alba, I. Pietrangeli, E. Giardina, G. Novelli
- 311** CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DELLA MUTAZIONE INTRONICA C1401+A/G NEL GENE DELL'OPTINEURINA IN UN PAZIENTE CON LA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
L. Corrado, B. Luciano, N. Nasuelli, Consorzio SLAGEN, L. Mazzini, S. D'Alfonso
- 312** UN PEDIGREE SLA DISCORDANTE PER UNA MUTAZIONE SOD1: LE MUTAZIONI SOD1 SONO TUTTE PATOGENETICHE?
L. Corrado, A. Bagarotti, G. Oggioni, S. Servo, A. Barilaro, L. Mazzini, S. D'Alfonso
- 313** Identificazione di una mutazione ricorrente nel gene NOTCH2 (Arg2400X) in un paziente Italiano affetto da sindrome di Hajdu-Cheney
L. Gigante, S. Maitz, E. Agolini, A. Selicorni, A. Scatigno, M.R. D'Apice, F.C. Sangiuolo, F. Brancati, G. Novelli
- 314** Risultati del centro per la Sindrome di Marfan del Policlinico Tor Vergata ad un anno dalla pubblicazione dei Nuovi Criteri di Ghent
L. Gigante, E. Agolini, D. Postorivo, L.B. Salehi, S. Grego, L. Chiariello, R. Mango, A.M. Nardone, F. Brancati, F.C. Sangiuolo, G. Novelli
- 315** UNA MICRODUPLICAZIONE DE NOVO IN 10q24.31q24.32 IN UN PAZIENTE CON SHFM3
F. Novara, V. Achille, F. Rivieri, O. Zuffardi, R. Ciccone
- 316** A COMBINED APPROACH IN THE DIAGNOSIS OF CADASIL: MOLECULAR ANALYSIS OF NOTCH3 GENE AND MORPHOLOGICAL EVALUATION OF SKIN BIOPSY
S. Baratta, D. Di Bella, M. Morbin, D. Testa, D. Pareyson, L. Chiapparini, C. Mariotti, F. Taroni

- 317** LA PREMUTAZIONE DEL GENE FMR1 PUÒ ESSERE IPERMETILATA COME LA MUTAZIONE COMPLETA E VICEVERSA
P. Chiurazzi, E. Tabolacci, R. Pietrobono, M.G. Pomponi, G. Neri
- 318** IDENTIFICAZIONE DI UNA NUOVA DUPLICAZIONE 16p13.3 IN UNA PAZIENTE CON ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE
M. Alfonsi, C. Palka, P. Guanciali Franchi, E. Morizio, D. Romagno, G. Calabrese, G. Palka
- 319** DELEZIONE DI MECP2 E IRAK1 IN UN BAMBINO CON ENCEFALOPATIA SEVERA
F. Novara, V. Achille, G. Sciacca, A. Vetro, S. Perrini, R.M. Cerbo, A. Borghesi, S. Orcesi, O. Zuffardi, R. Ciccone
- 320** UN MODELLO DIDATTICO PER LO STUDIO DI CORRELAZIONE GENOTIPO-FENOTIPO: ANALISI DEL GENE TAS2R38 IN UN CAMPIONE DI STUDENTI LIGURI
B. Zanini, V. Marini, M. Borriello, R. Ravazzolo
- 321** DOPPIA DELEZIONE: 3P26.1 E 16P13.11 IN UN SOGGETTO CON MICROCEFALIA
M. Piccione, G. Cavarretta, V. Antona, M. Malacarne, S. Cavani, G. Corsello
- 322** APLASIA DELL'IPOFISI E ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE:UNA NUOVA SINDROME GENETICA?
E. Lucci Cordisco, S. Scommegna, B. Boscherini, G. Neri
- 323** Ricerca di mutazioni in pazienti affetti da NFLE
V. Sansoni, L. Nobili, P. Proserpio, L. Ferini-Strambi, R. Combi
- 324** RUOLO DEL GENE MSH6 NELLA SINDROME DI LYNCH
F. Duraturo, R. Liccardo, A. Cavallo, M. De Rosa, P. Izzo
- 325** MICRODUPLICAZIONE 17P11.2 IN CUI NON E' COINVOLTO IL GENE RAI-1: DESCRIZIONE DI UN CASO
M. Piccione, G. Cavarretta, V. Antona, M. Malacarne, C. Viaggi, G. Corsello
- 326** LE CAUSE GENETICHE DELL'INFERTILITÀ DI COPPIA: LA NOSTRA ESPERIENZA
M. Ferrara, V. Ronga, S. Bencivenga, M. Varelli, L. Rocco
- 327** QUALITÀ DEL DNA SPERMATICO E INFERTILITÀ NELLA POPOLAZIONE CASERTANA
L. Rocco, D. Costagliola, M. Ferrara, A. Napolitano, T. Suero, V. Stingo
- 328** TRISOMIA X E LIPOMA: ASSOCIAZIONE CASUALE?
S. Boni, L. Memo



PLATINUM SPONSOR



GOLD SPONSOR



SILVER SPONSOR



SPONSOR

Si ringrazia inoltre:



Il Comitato Scientifico del Congresso ringrazia sentitamente il Collega Achille Ghidoni, Professore Emerito di Citogenetica dell'Università di Milano, creatore nel 1997 del logo della nostra Società e Socio Onorario SIGU, per aver concepito e realizzato l'emblema del nostro XIV Convegno Nazionale.

Esso vuole rappresentare la sintesi mentale dello stato dell'arte della Genetica Umana e Medica (dalla complessità alla semplificazione).

I tre cerchi concentrici simboleggiano il genoma umano, l'ambiente, e la conoscenza, frutto della ricerca. Lo spazio interno comune con il simbolo dell'uomo Vitruviano indica la risultante delle tre componenti, che rappresentano la complessità dell'insieme.



SPONSOR

Si ringrazia per la collaborazione

Si ringrazia per la collaborazione