

Fondazione Telethon

XXI Scientific Convention

RIVA DEL GARDA (TN) - PALAZZO DEI CONGRESSI

12-15 MARCH 2023





Fondazione Telethon

XXI Scientific Convention

**VII convegno delle Associazioni
in Rete di Fondazione Telethon**

**V Convegno Clinico
Ricerca Neuromuscolare**

RIVA DEL GARDA (TN) - PALAZZO DEI CONGRESSI

12-15 MARCH 2023



ASSOCIAZIONI
IN RETE
FONDAZIONE TELETHON



Associazione Italiana
Sistema Nervoso Periferico



PROVINCIA
AUTONOMA
DI TRENTO

Front cover – Growing together with research.

Alba was treated In 2020 with gene therapy for type VI mucopolysaccharidosis developed at the Telethon Institute for Genetics and Medicine (Tigem); in the photo Alba in 2022 visiting the Tigem laboratories on the occasion of a follow-up check.

Immagine di copertina – Crescere insieme alla ricerca.

Alba nel 2020 è stata trattata con la terapia genica per la mucopolisaccaridosi di tipo VI messa a punto al Telethon Institute for Genetics and Medicine (Tigem); nella foto Alba nel 2022 in visita ai laboratori del Tigem in occasione di un controllo di follow-up.

Grafica e stampa / Design and print: Zanini ADV (VR)

12-15 marzo 2023 / March 12-15, 2023

XXI SCIENTIFIC CONVENTION

ACKNOWLEDGEMENTS

Fondazione Telethon ETS would like to express its gratitude to those who, through their generosity, have made it possible to hold the XXI Scientific Convention

RINGRAZIAMENTI

La Fondazione Telethon ETS desidera esprimere la propria gratitudine a coloro che, con la loro generosità, hanno contribuito a rendere possibile la XXI Convention Scientifica

PROVINCIA AUTONOMA DI TRENTO

GOLD

AHSI
ANEMOCYTE
EUROCLONE
INNOVAVECTOR
MERCK
NEGEDIA
SIAL
VEOLIA WATER TECHNOLOGIES ITALIA - ELGA LABWATER

SILVER

PHSE *special thanks for providing the badge lanyards*
VWR Avantor

BRONZE

ATCC LGC Standard
AUROGENE
BECKMAN COULTER
BIOKRYO
CAMPOVERDE
CARLO ERBA REAGENTS
CHARLES RIVER LABORATORIES
CLINISCIENCES
CYTOSENS
DBA ITALIA
EPPENDORF
EUROFINS GENOMICS
GVS
MACROGEN
METTLER-TOLEDO
PERKIN ELMER
PHC
PRODOTTI GIANNI
PROMEGA
QIAGEN
RESNOVA *special thanks for providing the congress bags*
SARTORIUS
SARTSTEDT
SOL
STANDARD BIOTOOLS *special thanks for providing pens and pads*
TEBU-BIO
TEMA RICERCA
TWIN HELIX
VODEN
ZEISS

XXI SCIENTIFIC CONVENTION

Ringraziamo tutti i colleghi di Fondazione Telethon ETS
che hanno contribuito alla realizzazione di questa Convention.

In particolare, Alessandra, Alice, Andrea, Anna, Danila, Laura,
Milena e Vartui per l'energia, l'entusiasmo e l'impegno!

THE SCIENTIFIC BOARD

Fondazione Telethon ETS would like to thank the Scientific Board members for their invaluable support and contribution to the design of the scientific program and the poster prize award.

Claudia Bagni, Università di Roma Tor Vergata e Università di Losanna

Emiliano Biasini, CIBIO Università di Trento

Gaia Colasante, Ospedale San Raffaele, Milano

Graciana Diez Roux, TIGEM

Renato Ostuni, SR-TIGET e Università Vita-Salute San Raffaele, Milano

Carmine Settembre, TIGEM e Università Federico II di Napoli

Ivana Trapani, TIGEM e Università Federico II di Napoli

Anna Villa, SR-TIGET e IRGB-CNR Milano

Danila Baldessari, Fondazione Telethon ETS, Area Ricerca, Milano

Milena Vitale, Fondazione Telethon ETS, Area Ricerca, Milano

V CONVEGNO CLINICO
RICERCA NEUROMUSCOLARE 6

VII CONVEGNO DELLE ASSOCIAZIONI IN RETE
DI FONDAZIONE TELETHON 9

XXI SCIENTIFIC CONVENTION 28

Programma

Domenica 12 marzo 2023

13.30 - 14.30 *Registrazione*

14.30 - 14.45 **Saluti di benvenuto**

- Omero Toso, Vice-Presidente Fondazione Telethon ETS
- Marco Rasconi e Stefania Pedroni, Presidente e Vice-Presidente UILDM
- Chiara Briani, Presidente ASNP
- Giacomo Comi, Presidente AIM

14.45 - 15.00 **Introduzione sugli obiettivi del Convegno**

Giacomo Comi (Milano)

15.00 - 18.00 **Terapie innovative nelle malattie neuromuscolari: cosa cambia per i pazienti e per i centri clinici?**

Moderatori: Stefano Previtali (Milano), Giulia Ricci (Pisa)

- Terapie molecolari nelle distrofie muscolari - Giacomo Comi (Milano)
- Miopatie metaboliche: nuovi approcci terapeutici - Antonio Toscano (Messina)
- Sperimentazioni terapeutiche nelle malattie mitocondriali - Michelangelo Mancuso (Pisa)
- Nuovi protocolli terapeutici nella Distrofia Facio-Scapolo-Omerale e nella DM1 Valeria Sansone (Milano)
- Innovazione terapeutica nella Malattia di Charcot-Marie-Tooth - Davide Pareyson (Milano)
- Terapia molecolare della Amiloidosi Ereditaria da Transtiretina - Angelo Schenone (Genova)
- Lezioni dalle terapie dell'Atrofia Muscolare Spinale - Emilio Albamonte (Milano)

16.30 - 16.50 *Coffee break*

18.00 - 18.30 **Dibattito: Sviluppi dell'ERN EURO-NMD**

Introduzione e coordinamento: Gabriele Siciliano (Pisa)

Alessandra Ferlini (Ferrara) e Davide Pareyson (Milano)

18.30 - 19.00 **Discussione generale**

Lunedì 13 marzo 2023

- 9.00 - 10.00 **Miastenie congenite: dalla diagnosi alla terapia**
Adele D'Amico (Roma), Lorenzo Maggi (Milano)
Moderatori: Massimiliano Filosto (Brescia), Chiara Fiorillo (Genova)
- 10.00 - 11.30 **I registri clinici**
Moderatori: Federica Ricci (Torino), Filippo Santorelli (Calambrone, PI)
- Registri distrofie congenite, FSHD, LGMD, miopatie congenite - Adele D'Amico (Roma), Claudio Bruno (Genova), Giacomo Comi (Milano), Rossella Tupler (Modena)
 - Registro Mitocon - Michelangelo Mancuso (Pisa)
 - Registri CMT e SBMA - Davide Pareyson (Milano)
 - Registro glicogenosi - Olimpia Musumeci (Messina)
- 10.40 – 11.00 *Coffee break*
- 11.30 - 12.00 **Il bando Telethon-UILDM 2023**
Anna Ambrosini (Milano), Stefania Pedroni (Modena)
- 12.00 - 12.30 **Conclusioni e chiusura**
Anna Ambrosini (Milano), Chiara Briani (Padova), Giacomo Comi (Milano)



12-13-14 MARZO 2023

“La ricerca scientifica: un percorso partecipato, innovativo e responsabile per le Associazioni di pazienti”

Domenica 12 marzo 2023

17.00 - 19.30 *Registrazione partecipanti*

19.00 - 20.45 *Cena a buffet*

21.00 - 22.00 SPETTACOLO TEATRALE: “Siamo fatti Di-versi, perché siamo poesia”
Guido Marangoni, Nicola De Agostini

Lunedì 13 marzo 2023

9:30 - 12:30 **Incontri individuali tra Associazioni e Direzione Scientifica di Fondazione Telethon (previa prenotazione in fase di registrazione)**

10.00 - 13.45 *Registrazione dei partecipanti*

10.30 - 11.30 **Il nido del pettirosso: una riflessione tra gli snodi cruciali del percorso di vita di una persona con una malattia genetica rara**

Angelo Selicorni, Direttore UOC Pediatria e Dip. Materno infantile ASST Lariana di Como, Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile

Modera: Alessandra Camerini, Responsabile Relazioni con pazienti e Associazioni di Fondazione Telethon ETS

14.00 - 15.00 SESSIONE PLENARIA

Benvenuto e apertura dei lavori

Luca di Montezemolo, Presidente di Fondazione Telethon ETS

Francesca Pasinelli, Direttore Generale di Fondazione Telethon ETS

15.15 - 15.30 **Introduzione ***

Alessandra Camerini, Responsabile Relazioni con pazienti e Associazioni di Fondazione Telethon ETS

- 15.30 - 16.45 **Conquiste, sfide e prospettive della terapia genica e accesso alla cura per le persone con malattie genetiche rare: strategie e opportunità per un "cambio di passo" ***
Francesca Pasinelli, Direttore Generale di Fondazione Telethon ETS
Alberto Auricchio, Professore ordinario di Genetica Università Federico II e Group Leader e Coordinatore Programma di Terapia Molecolare dell'Istituto TIGEM
Luigi Naldini, Professore Ordinario di Istologia Università Vita-Salute San Raffaele e Direttore dell'Istituto TIGET
Modera: Annamaria Zaccheddu, Content Management team di Fondazione Telethon ETS
- 16:45 - 17:15 **Fiducia nella scienza: come comunicarla alle comunità di portatori di interesse ***
Beatrice Mautino, divulgatrice scientifica
- 17.15 - 17.45 *Coffee break*
- 17.45 - 18.00 UN SALUTO DALLA FONDAZIONE ***
Omero Toso, Vice Presidente di Fondazione Telethon ETS
- 18.00 - 18.45 **Il progetto Seed Grant: un bilancio dopo 3 anni ***
Irene Artuso, Research Program Manager di Fondazione Telethon ETS
Alessandra Camerini, Responsabile Relazioni con pazienti e Associazioni di Fondazione Telethon ETS
Dario Brunetti, Ricercatore dell'Università degli Studi di Milano e Group Leader presso I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "Carlo Besta"
Ilaria Decimo, Professore Associato e Group Leader Università degli Studi di Verona
Federico Zara, Professore ordinario Università di Genova e Direttore Unità di Genetica Medica dell'Ospedale Gaslini
Maria Litani, Presidente Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche
Katia Moletta, Presidente Associazione Sanfilippo Fighters
- 19.00 - 20.00 SPETTACOLO: "LIFE IS MAGIC"**
Uno show di Christopher Castellini – l'illusionista della mente
- 20.00 - 21.00 *Cena a buffet*

Martedì 14 marzo 2023

- 09:00 - 10:15 **L'impegno dei ricercatori rispetto all'urgenza dei pazienti: come nasce e cresce uno studio clinico, i passi necessari per lo sviluppo di una terapia e il ruolo dei portatori di interesse ***
Alessandro Aiuti, Professore ordinario di Pediatria Università Vita-Salute San Raffaele, Primario UOC Immunoematologia Pediatrica all'IRCCS San Raffaele e Vice Direttore dell'Istituto TIGET
Nicola Brunetti Pierri, Professore ordinario di Genetica Università Federico II, Referente clinico del Programma "Malattie senza Diagnosi" e Group Leader dell'Istituto TIGEM
Stefano Zancan, Responsabile Sviluppo clinico di Fondazione Telethon ETS
Modera: Valentina Murelli, Content Management team di Fondazione Telethon ETS
- 10:15 - 10:40 **Un esempio di dialogo tra scienza e società: il progetto di screening del genoma del Neonato di Fondazione Telethon e Regione Lombardia ***
Stefano Benvenuti, Responsabile Relazioni Istituzionali di Fondazione Telethon ETS
Maria Iascone, Responsabile della Sezione di Genetica Molecolare del Laboratorio di Genetica Medica dell'ASST Papa Giovanni XXIII di Bergamo
Annalisa Scopinaro, Presidente Uniamo FIMR
- 10:45 - 11:00 **Costruiamo un percorso insieme: i prossimi passi ***
Alessandra Camerini e Laura Romano, Team Relazioni con pazienti e Associazioni di Fondazione Telethon ETS
- 11.00 - 11.30 *Coffee break*
- 11.30 - 13.00 POSTER SESSION: Incontro con i Ricercatori**
e Incontri individuali tra Associazioni e Direzione Scientifica di Fondazione Telethon ETS (previa prenotazione in fase di registrazione)
- 13.00 - 14.00 *Pranzo a buffet*
- dalle 14.00 *Partenza navette*

(*): previsto collegamento streaming e trasmissione in diretta su RadioAidel22

ABSTRACT INTERVENTI

Relatore: Angelo Selicorni

Direttore UOC Pediatria e Dip. Materno infantile ASST Lariana di Como, Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile

Abstract: "Il nido del pettirosso: una riflessione tra gli snodi cruciali del percorso di vita di una persona con una malattia genetica rara"

L'esperienza maturata in anni di lavoro orientati alla diagnosi e all'assistenza di bambini affetti da malattie rare, complesse, spesso disabilitanti, ha fatto sorgere nel dottor Angelo Selicorni il desiderio di descrivere quanto osservato in un testo.

La riflessione di partenza è stata la consapevolezza che, pur nell'unicità di ogni storia, esistono tutta una serie di snodi abbastanza comuni nel percorso di una famiglia che, suo malgrado, si trova a entrare in questo mondo ai più sconosciuti. C'è la fase del sospetto diagnostico, c'è il percorso più o meno rapido e tortuoso che porta alla definizione della diagnosi, alla sua comunicazione alla famiglia e alla definizione della prognosi conseguente. O ci sono situazioni in cui la diagnosi globale non arriva nonostante tutti gli sforzi messi in campo per raggiungerla. Inizia a quel punto il lungo percorso assistenziale fatto di controlli clinici specialistici multipli da coordinare e fatto anche di complicità. In moltissimi casi, non è ancora

disponibile un trattamento specifico, per cui alcuni approcci assistenziali come la riabilitazione neuro-cognitiva o l'utilizzo di approcci comunicativi non verbali rappresentano l'unico vero "farmaco orfano" disponibile che potrà fare la differenza rispetto all'autonomia futura che il piccolo paziente potrà raggiungere un domani. La stessa famiglia è scossa dallo tsunami emotivo e organizzativo e ciò impone una gestione ottimale dell'equilibrio e delle relazioni familiari stesse, già di per sé non facile da raggiungere. A tutto ciò, fa da sfondo costante la speranza che la ricerca scientifica possa un giorno non troppo lontano fornire risposte alle difficoltà e ai problemi che le diverse condizioni impongono. Come rendere allora in modo chiaro, non retorico e comprensibile tutta questa varietà di esperienze? Il dottor Selicorni individua la chiave per rappresentare tutti questi snodi, fotografando l'esperienza di 20 singole famiglie riguardo alle specifiche situazioni.

Le giornaliste Francesca Indraccolo e Francesca Guido si occupano della stesura, per prendere queste esperienze quali esempi di snodi cruciali socio-sanitari e portarle all'attenzione generale con l'obiettivo di attribuire loro grande valore, grande rispetto e grande dignità.

Relatori:

Francesca Pasinelli

Direttore Generale di Fondazione Telethon ETS

Alberto Auricchio

Professore ordinario di Genetica Università Federico II e Group Leader e Coordinatore Programma di Terapia Molecolare dell'Istituto TIGEM

Luigi Naldini

Professore Ordinario di Istologia Università Vita-Salute San Raffaele e Direttore dell'Istituto TIGET

Abstract: Conquiste, sfide e prospettive della terapia genica e accesso alla cura per le persone con malattie genetiche rare: strategie e opportunità per un "cambio di passo"

La terapia genica è oggi una realtà terapeutica per diverse malattie, rare ma non solo. Dopo tanti anni di ricerca e investimenti in tutto il mondo ha finalmente raggiunto "la maturità", dimostrando che è possibile un cambiamento di paradigma nel concetto di cura: correggere le cause di una malattia alla radice, in un'unica somministrazione. Accanto agli indubbi successi della ricerca, però, si sono poste all'attenzione generale altre problematiche, legate ai costi di sviluppo e mantenimento sul mercato di queste terapie e alla concreta possibilità di accedervi per tutti i pazienti, soprattutto nel caso di malattie molto rare. Ad oggi ci sono quindi sicuramente sfide scientifiche, perché bisogna rendere l'approccio sempre più sicuro ed efficace. Ma anche ostacoli di altra natura: esiste infatti un problema di accesso alla cura, per cui si devono affrontare anche sforzi di carattere organizzativo, regolatorio ed economico. Come conciliare il diritto alla salute e la sostenibilità economica?

Relatore: Beatrice Mautino

Divulgatrice scientifica

Abstract: Fiducia nella scienza: come comunicarla alle comunità di portatori di interesse

Non è facile avere fiducia nella scienza. Non dà risposte semplici, lavora con i grandi numeri e le probabilità, è lenta, ha bisogno di confronti, verifiche e tanti passaggi che spesso sono incompatibili con i bisogni che abbiamo qui e ora, soprattutto quando c'è di mezzo la salute. Non c'è sempre il tempo di aspettare e anche quando il tempo c'è non capiamo tanto il senso di tutta questa macchinosità. Eppure, la scienza con i suoi metodi e le sue regole è un rifugio sicuro.

Non è perfetta, ma è ciò che di più efficace abbiamo per descrivere la realtà e poi provare a modificarla. Gli strumenti della scienza ci permettono di misurare le cose, di stabilire se una soluzione è più efficace di un'altra e, soprattutto, ci mantengono ancorati alla realtà permettendoci di esplorare in sicurezza nuove strade.

Relatori:

Irene Artuso

Research Program Manager di Fondazione Telethon ETS

Alessandra Camerini

Responsabile Relazioni con pazienti e Associazioni di Fondazione Telethon ETS

Dario Brunetti

Ricercatore dell'Università degli Studi di Milano e Group Leader presso I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "Carlo Besta"

Ilaria Decimo

Professore Associato e Group Leader Università degli Studi di Verona

Federico Zara

Professore ordinario Università di Genova e Direttore Unità di Genetica Medica dell'Ospedale Gaslini

Maria Litani

Presidente Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche

Katia Moletta

Presidente Associazione Sanfilippo Fighters

Abstract: Il progetto Seed Grant: un bilancio dopo 3 anni

La scelta di coinvolgere i portatori di interesse nel processo di finanziamento e selezione della ricerca scientifica permette ai pazienti di finalizzare un lungo percorso, che riguarda la raccolta fondi, ma soprattutto la gestione quotidiana della patologia, della sua conoscenza in tutte le sue manifestazioni.

Per questo, i comitati laici di valutazione composti da pazienti e caregiver possono essere un esempio di vero coinvolgimento del paziente in un processo in cui lo scienziato porta la sua competenza fondamentale e il paziente contribuisce con il valore unico della sua esperienza, che non è codificata in nessun manuale, ma che si rivela indispensabile per comprendere se un progetto, seppur eccellente a livello scientifico, ha le potenzialità per rispondere efficacemente alle esigenze del paziente-finanziatore. In quest'ottica, è nato il progetto seed grant, organizzato da Fondazione Telethon per aiutare le associazioni di pazienti con malattie genetiche rare a investire al meglio i propri fondi in progetti di ricerca sulle patologie di proprio interesse. Proprio come indica la parola seed, ogni finanziamento rappresenta un "seme" da gettare per iniziare un percorso di ricerca su una determinata malattia genetica rara (o su un suo aspetto). Ogni progetto

viene valutato da una commissione scientifica, costituita ad hoc e formata da ricercatori di fama internazionale esperti della patologia, che deve individuare quali siano meritevoli di finanziamento, per poi presentarli alle rispettive associazioni, perché si possa giungere ad una decisione finale.

Dal suo lancio 3 anni fa - proprio in occasione del Convegno Scientifico delle Associazioni in Rete -, il bando "seed grant" si è consolidato, con sempre più associazioni di pazienti che scelgono di aderire investendo i propri fondi in ricerca scientifica di valore: questo dimostra la fiducia che esse ripongono nell'impegno di Fondazione Telethon a favore della lotta contro alle malattie genetiche rare, che troppo spesso ricevono scarsa attenzione e risorse.

Relatori:

Alessandro Aiuti – Professore ordinario di Pediatria Università Vita-Salute San Raffaele, Primario UOC Immunoematologia Pediatrica all'IRCCS San Raffaele e Vice Direttore dell'Istituto TIGET

Nicola Brunetti Pierri – Professore ordinario di Genetica Università Federico II, Referente clinico del Programma "Malattie senza Diagnosi" e Group Leader dell'Istituto TIGEM

Stefano Zancan – Responsabile Sviluppo clinico di Fondazione Telethon ETS

Abstract: L'impegno dei ricercatori rispetto all'urgenza dei pazienti: come nasce e cresce uno studio clinico, i passi necessari per lo sviluppo di una terapia e il ruolo dei portatori di interesse

Una cura per la loro malattia o per la malattia dei loro cari: è questo che desiderano i pazienti e le loro famiglie, non appena ricevono una diagnosi. Naturalmente, la desiderano anche i medici che si occupano di loro, e i ricercatori che studiano quelle malattie. Passare da una strategia terapeutica che si è dimostrata promettente tra le mura di un laboratorio a un farmaco disponibile sul mercato, tuttavia, richiede tempi lunghi e una serie di passaggi intermedi, necessari per le imprescindibili verifiche di sicurezza ed efficacia. In questa tavola rotonda cercheremo di analizzare e giustificare questi passaggi, precisando anche il ruolo dei vari enti regolatori. Cercheremo inoltre di mettere in luce le inevitabili frustrazioni di pazienti, ricercatori e clinici di fronte a risultati incerti o tempi lunghi, e di ricordare, attraverso esempi significativi, come in particolari situazioni sia stato possibile individuare strade che hanno permesso di dare risposte più immediate alle urgenze dei pazienti.

Relatori:

Stefano Benvenuti

Responsabile Relazioni Istituzionali di Fondazione Telethon ETS

Maria Iascone

Responsabile della Sezione di Genetica Molecolare del Laboratorio di Genetica Medica dell'ASST Papa Giovanni XXIII di Bergamo

Annalisa Scopinaro

Presidente Uniamo FIMR

Abstract: Un esempio di dialogo tra scienza e società: il progetto di screening del genoma del Neonato di Fondazione Telethon e Regione Lombardia

Fondazione Telethon, grazie anche ad un contributo di Regione Lombardia, coordina e finanzia un progetto di ricerca per capire fattibilità, limiti e implicazioni di un approccio genomico allo screening neonatale. La componente clinica è affidata all'ASST Papa Giovanni XXIII di Bergamo e all'IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano, la Federazione Italiana Malattie Rare (UNIAMO) con il supporto di Sinodé si occupa degli aspetti etici e relativi all'impatto sociale di un eventuale screening neonatale genomico e l'Università Bocconi conduce l'analisi dei costi che questo programma avrebbe sul sistema sanitario regionale. Il progetto si ispira alle metodologie di Ricerca e Innovazione Responsabile per cui integra gli aspetti tecnico-scientifici alla consultazione degli stakeholder "laici", sia pazienti che cittadini in senso più ampio. L'idea di fondo è quella di condurre un'analisi a 360 gradi che tenga conto non solo di dati scientifici ma anche di potenziali ricadute sociali ed economiche e che non può prescindere da un dibattito pubblico sul tema.

BIOGRAFIE RELATORI

AIUTI ALESSANDRO

Professore ordinario di Pediatria Università Vita-Salute San Raffaele, Primario UOC Immunoematologia Pediatrica all'IRCCS San Raffaele e Vicedirettore dell'Istituto TIGET

Nato a Roma nel 1966, Alessandro Aiuti si è laureato in Medicina e Chirurgia all'Università La Sapienza di Roma. Dal 1994 al 1996 ha lavorato come post-doctoral fellow al Centre for Blood Research dell'Harvard Medical School di Boston, negli Usa, svolgendo ricerche sulle cellule staminali ematopoietiche. Nel 1996 ha conseguito il dottorato di ricerca in Biologia umana all'Università La Sapienza di Roma, mentre nel 1998 si è specializzato in Ematologia all'Università degli Studi di Milano. Dal 1997 al 2000 Alessandro Aiuti è stato ricercatore della Fondazione Telethon presso l'SR-Tiget e poi medico ricercatore all'Ospedale San Raffaele. Attualmente Alessandro Aiuti è vicedirettore ricerca clinica del SR-Tiget ed è responsabile di un'unità di ricerca dedicata allo studio delle malattie ereditarie del sistema immunitario. Ricopre inoltre la carica di Direttore dell'U.O. di Immunoematologia Pediatrica dell'IRCCS Ospedale San Raffaele, di Professore ordinario di Pediatria presso l'Università Vita-Salute San Raffaele di Milano ed è Direttore della Scuola di Specializzazione in Pediatria della stessa Università. Alessandro Aiuti ha svolto attività di ricerca e clinica nel campo dell'ematologia e dell'immunologia pediatrica, studiando la biologia delle cellule staminali ematopoietiche ed il loro impiego terapeutico. Le sue ricerche attuali si focalizzano sulla terapia genica per alcune malattie genetiche del sistema immunitario, del sangue e del sistema nervoso. Il suo studio è stato il primo al mondo a ottenere la cura dei bambini affetti da una rara malattia, l'ADA-SCID, con cellule staminali ematopoietiche geneticamente corrette. Le sue ricerche più recenti nel campo della terapia genica con vettori lentivirali e cellule staminali ematopoietiche hanno portato all'applicazione con successo della terapia per un'altra immunodeficienza primitiva, la sindrome di Wiskott-Aldrich. Il suo gruppo di ricerca si occupa inoltre di studiare le basi molecolari delle immunodeficienze per comprenderne meglio le malattie e migliorarne gli approcci terapeutici. Alessandro Aiuti ha pubblicato più di 200 articoli su riviste scientifiche internazionali. È membro del Consiglio direttivo del gruppo di lavoro Italiano sulle Immunodeficienze (IPINET), dell' European Society of Gene and Cell Therapy (ESGCT), dell' Inborn Errors Working Party (IEWP) Studies Committee dell' European Society for Bone and Marrow Transplantation (EBMT), dell'International Committee e del Global Outreach Committee dell'American Society of Gene and Cell Therapy (ASGCT). È Inoltre Co-Chair dello Stem Cell and Gene Therapy Working Party of European Reference Network (ERN) on Rare Immunodeficien-

cy, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases Network (RITA). Dal luglio 2019 è membro (in rappresentanza dei clinici) del Committee for Advanced Therapies (CAT) dell'Agenzia Europea del Farmaco (EMA). Per l'importante contributo allo sviluppo della terapia genica per malattie genetiche rare gli è stato conferito nel 2020 il Premio Else Kröner Fresenius per la ricerca biomedica, del valore di 2,5 milioni di euro.

ARTUSO IRENE

Research Program Manager di Fondazione Telethon ETS

Dopo una laurea in Biotecnologie Mediche all'Università Vita-Salute San Raffaele, ha lavorato per 3 anni come ricercatrice in un laboratorio del San Raffaele che si occupa di metabolismo del ferro. Dopo questa esperienza, ha frequentato un Dottorato in Medicina Molecolare e Traslaazionale (DIMET) all'Università di Milano Bicocca, studiando le risposte immunitarie innate associate ad infezioni cutanee causate da patogeni di diversa natura. Conseguito il dottorato di ricerca a Gennaio 2021, da Maggio 2021 ha iniziato a lavorare in Fondazione Telethon nell' Ufficio Ricerca come Research Program Manager ed è la referente scientifica del bando Seed Grant.

AURICCHIO ALBERTO

Professore ordinario di Genetica Università Federico II e Group Leader e Coordinatore Programma di Terapia Molecolare dell'Istituto TIGEM

Nato a Napoli nel 1969, Alberto Auricchio si è laureato in Medicina e chirurgia all'Università Federico II di Napoli e si è successivamente specializzato in Pediatria presso l'Università di Milano. Dopo un periodo di ricerca a Philadelphia (Usa), presso l'Istituto di terapia genica umana dell'Università della Pennsylvania, è rientrato in Italia all'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Napoli, dove tuttora dirige un gruppo di ricerca impegnato nello sviluppo di strategie di terapia genica per malattie genetiche dell'occhio, come per esempio l'amaurosi congenita di Leber e la sindrome di Stargardt, e del metabolismo, come la mucopolisaccaridosi di tipo 6. Alberto Auricchio ricopre inoltre la carica di professore ordinario di Genetica medica presso il dipartimento di Scienze biomediche avanzate dell'Università Federico II di Napoli.

BENVENUTI STEFANO

Responsabile Relazioni Istituzionali di Fondazione Telethon ETS

Stefano Benvenuti si è laureato in Cooperazione internazionale per lo sviluppo all'Università di Bologna nel 2007 e, nel 2013, ha completato un master in Health Technology Assessment presso l'Università Cattolica di Roma. È entrato in Fondazione Telethon nel 2016 per coordinare la partecipazione di Fondazione Telethon alle iniziative europee e internazionali, nel 2018 ha assunto il ruolo di Global Partnership Manager. Oggi è responsabile delle relazioni istituzionali per Fondazione Telethon dal 2021. Rappresenta Fondazione Telethon nell'International Consortium for Personalized Medicine (ICPerMed), nell'International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) e nel Comitato Nazionale Malattie Rare. Co-presiede il gruppo di lavoro ICPerMed Health Economic Value of Personalised Medicine Approaches e rappresenta Fondazione Telethon nell'European Joint Programme on Rare Disease (EJP-RD). È anche coordinatore del progetto "Sequenziamento del genoma neonatale: fattibilità e implicazioni cliniche, etiche, psicologiche ed economiche" cofinanziato dalla Regione Lombardia.

BRUNETTI DARIO

Ricercatore dell'Università degli Studi di Milano e Group Leader presso I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "Carlo Besta"

Nato a Siracusa nel 1979, Dario Brunetti ha conseguito il PhD in Biotecnologie nel 2010 presso l'Università di Milano e ha successivamente svolto un post-doc in Neurogenetica Molecolare all'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano, occupandosi dello studio delle disfunzioni mitocondriali nelle malattie neurodegenerative da accumulo di ferro (NBIA). Nel 2013, per approfondire le conoscenze nell'ambito della medicina mitocondriale, Dario Brunetti si è trasferito nel Regno Unito presso la Mitochondrial Biology Unit (MBU) dell'Università di Cambridge, focalizzando le sue ricerche sullo studio dei meccanismi molecolari della sindrome di Leigh, una rara encefalopatia mitocondriale. Presso l'MBU, Dario Brunetti ha anche descritto per la prima volta come le mutazioni del gene *Pitrm1* sono correlate a una nuova e rara forma di atassia spino-cerebellare. Nel 2018 è rientrato in Italia grazie al supporto della Fondazione Umberto Veronesi, afferendo al dipartimento di Biotecnologie mediche e Medicina traslazionale dell'Università degli Studi di Milano, dove dal 2019 ricopre il ruolo di Ricercatore nel settore Farmacologia e Tossicologia. Dal 2020 Dario Brunetti ha iniziato a svolgere l'attività di ricerca inerente le malattie mitocondriali presso l'Istituto Neurologico Carlo Besta dove, grazie al supporto della Fondazione Telethon, studierà il ruolo dell'alterato processamento della *fratassina* nell'atassia spino-cerebellare associata alle mutazioni di *Pitrm1*, testando in vitro e in vivo nuovi approcci di terapia farmacologica e di terapia genica.

BRUNETTI PIERRI NICOLA

Professore ordinario di Genetica Università Federico II, Referente clinico del Programma "Malattie senza Diagnosi" e Group Leader dell'Istituto TIGEM

Nato a Napoli nel 1973, Nicola Brunetti-Pierri si è laureato in Medicina e chirurgia presso l'Università Federico II di Napoli, dove si è anche specializzato in Pediatria. Dopo un lungo periodo negli Stati Uniti presso il Baylor College of Medicine di Houston, dove ha svolto attività clinica e di ricerca è rientrato in Italia presso l'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Napoli, dove guida un gruppo di ricerca dedicato allo sviluppo di nuove strategie terapeutiche per i difetti congeniti del metabolismo (difetti del ciclo dell'urea, sindrome di Crigler-Najjar, iperossalurie primarie, deficit di piruvato deidrogenasi) usando la terapia genica e farmaci a base di piccole molecole. Il gruppo di ricerca è inoltre interessato allo studio della malattia epatica dovuta al deficit di alfa-1-antitripsina e di terapia con farmaci per malattie genetiche del metabolismo come il deficit di piruvato deidrogenasi. Nell'ambito del Programma per le malattie senza diagnosi, Nicola Brunetti-Pierri è il referente clinico per l'Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II di Napoli. Ricopre inoltre la carica di professore di Pediatria presso il dipartimento di Scienze mediche traslazionali dell'Università Federico II di Napoli.

CAMERINI ALESSANDRA

Responsabile Relazioni con pazienti e Associazioni di Fondazione Telethon ETS

Da dicembre 2018 coordina le relazioni con le Associazioni di pazienti della Fondazione e il servizio Info_Rare. Bergamasca di origine e milanese di adozione, Alessandra si è laureata in Ingegneria Elettrica all'Università di Pavia e ha lavorato per 20 anni in ambito profit, in multinazionali e in banche di investimento internazionali, ricoprendo ruoli di dirigenza. È stata scout per oltre 15 anni e ha svolto numerose attività di volontariato (in ospedali, campi profughi, centri di accoglienza...). Sposata con Andrea, è mamma di due bimbi: Riccardo, di 9 anni, e Lorenzo, di 7 anni. Nel 2016 si è avvicinata al mondo delle malattie rare, supportando la gestione di un'associazione di pazienti e occupandosi di vari progetti. Con la consapevolezza della mission di Fondazione Telethon e il mantra "le persone al centro", sta implementando progetti per le Associazioni di pazienti che mirano alla messa a fattor comune dei percorsi e dei traguardi raggiunti e alla costruzione di competenze solide e concrete.

CASTELLINI CHRISTOPHER

Illusionista della mente

Christopher Castellini, classe 1992, è un uomo con una passione fervida: la magia. Definito dai media americani lo Stephen Hawking del Mentalismo, Christopher Castellini ha una distrofia muscolare progressiva. Combinando la spettacolarizzazione dell'illusionismo, la forza del Mentalismo e una profonda ricerca sul senso della vita, Christopher apre scenari inesplorati trasformando la mente stessa degli spettatori nel luogo in cui accade la vera magia. Primo e unico italiano sul Podio sia al Campionato Europeo FISM 2017 che al Campionato del Mondo di Mentalismo FISM 2018 disputato in Corea del Sud, è l'italiano più premiato nel suo settore. Nel 2019 da Las Vegas debutta nella televisione nazionale americana sulla rete CW (CBS e Warner Bros) riscuotendo un incredibile successo. È noto in Italia per le sue numerose apparizioni televisive in RAI e Mediaset (su tutte quella al programma di Canale 5 "Tu Si Que Vales") e per i suoi spettacoli di teatro. Ha letto il pensiero di innumerevoli celebrità, tra cui Gerry Scotti, Cristina Parodi, Diana del Bufalo, Maria De Filippi, Coez e Christo. La sua forza di volontà e la sua arte lo hanno portato a conoscere personalità internazionali, tra cui il Dalai Lama e Papa Francesco. Ha collaborato anche con Arturo Brachetti, Alexander, Mr. Forest e Paolo Ruffini. David Copperfield si è congratulato per il suo lavoro, Silvan lo ha definito un artista "incredibile e credibile", Raul Cremona lo ritiene "il più grande Mentalista vivente".

DECIMO ILARIA

Professore Associato e Group Leader Università degli Studi di Verona

Nata a Milano nel 1977, Iliaria Decimo si è laureata in Biotecnologie all'Università degli Studi di Milano. Durante il suo percorso di studi, ha conseguito la laurea in Biotecnologie svolgendo una tesi sulla genetica dello sviluppo presso il Max Planck Institute di Colonia, Germania. Iliaria Decimo ha poi conseguito il dottorato di ricerca in Biotecnologie applicate alle scienze biomediche presso l'Università di Verona lavorando nel campo delle neuroscienze. Grazie a un finanziamento Marie Curie dell'Unione europea, Iliaria Decimo ha lavorato per 4 anni a Leuven (Belgio) presso il centro di ricerca Flamish Institute for Biotechnology (VIB), dove, ha svolto un'ampia attività di ricerca sulle cellule staminali neurali, metabolismo cellulare e angiogenesi. A seguito di questa esperienza, è rientrata in Italia presso la sezione di Farmacologia del Dipartimento di Diagnostica e Sanità Pubblica dell'Università di Verona, dove dirige il suo gruppo di ricerca ed è docente di Farmacologia. Il gruppo di ricerca della dr.ssa Decimo è coinvolto in numerosi progetti nazionali e internazionali. Le attività di ricerca della dr.ssa Decimo hanno come tema centrale lo sviluppo di nuove terapie per la rigenerazione del sistema nervoso centrale tra cui la tera-

pia cellulare e l'utilizzo di approcci farmacologici innovativi che sfruttano la modulazione del metabolismo cellulare come nuovo target farmacologico. Il suo lavoro di ricerca si è recentemente concentrato sulla messa di sistemi cellulari tridimensionali che, in laboratorio, riproducono lo sviluppo neuronale. Attualmente la dr.ssa Decimo con il suo gruppo di ricerca si occupa di trovare nuove terapie e target farmacologici per la sindrome di Allan Herndon Dudley che presenta gravi difetti dello sviluppo cerebrale.

IASCONE MARIA

Responsabile della Sezione di Genetica Molecolare del Laboratorio di Genetica Medica dell'ASST Papa Giovanni XXIII di Bergamo

Maria Iascone Si è laureata nel 1993 in Scienze Biologiche presso l'Università degli Studi di Pisa. Ha conseguito nel 1999, la Specializzazione in Genetica Medica presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Genova. Dal 1993 al 1999, è stata responsabile del Laboratorio di Biologia Molecolare Cardiovascolare dell'Istituto di Fisiologia clinica del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) di Pisa. Dal dicembre 1999 al dicembre 2005, è stata responsabile della Sezione di Genetica Molecolare dell'USC di Anatomia Patologica degli Ospedali Riuniti di Bergamo. Dal 2006 è responsabile della Sezione di Genetica Molecolare del Laboratorio di Genetica Medica dell'ASST Papa Giovanni XXIII (ex Ospedali Riuniti) di Bergamo. È stata Co-Investigatore dei Progetti di Ricerca: - "Implementation of Genetic diagnosis in clinical setting for hypoplastic left heart syndrome". Regione Lombardia, decreto n. 13465 del 22 dicembre 2010 e del Progetto di Ricerca "Massively parallel sequencing: integration of genetic data in clinical practice" - "Massively Parallel Sequencing: integration of genetic data in clinical practice". Progetto Fondazione Cariplo, Ref. 2011-1481. E' attualmente Principal Investigator dei Progetti di Ricerca: - "GENE - Genomic analysis Evaluation NETWORK-Studio prospettico multicentrico costo-efficacia del sequenziamento dell'intero esoma (WES) come primo test genetico in pazienti pediatriche con sospetta malattia genetica -Progetti di innovazione in ambito sanitario e socio sanitario Regione Lombardia, bando ex decreto n. 2713 del 28/02/2018; - "RARE: Rapid Analysis for Rapid carE -Valutazione dell'utilità clinica del sequenziamento dell'intero esoma (WES) per la diagnosi urgente di malattie genetiche rare in pazienti in età pediatrica in condizioni critiche ricoverati in terapia intensiva neonatale e pediatrica - PG23 / FROM 2017 Call for Independent Research (2019-2021). È autrice e co-autrice di 96 lavori scientifici, pubblicati su riviste internazionali peer-reviewed. Ruolo nel progetto Maria garantirà l'esecuzione del WGS e l'analisi dei dati prodotti dallo studio pilota con il supporto del Clinical Board e in collaborazione con gli altri Partner.

LITANI MARIA

Presidente Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche

Maria Litani è Presidente Nazionale dell'Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche, al terzo mandato triennale. Si è laureata in Matematica all'Università di Genova, ora in pensione dopo quarant'anni come docente. Il suo impegno nell'Associazione è nato nel momento in cui è stata diagnosticata l'Atassia di Friedreich (malattia genetica rara) a suo figlio Stefano ed in seguito a sua figlia Lucia. Ha fondato nel 2001 la sezione ligure dell'AISA che è stata dedicata a Stefano dopo la sua morte, avvenuta nel 2014. Da allora ha continuato a lavorare come volontaria nell'Associazione, per portare avanti le istanze di famiglie e pazienti, per incentivare la ricerca medica sulle atassie, per aiutare e proporre progetti nell'ottica del "vivere, non sopravvivere per i pazienti". È proprio incontrando e ascoltando le persone, vivendo in prima persona le difficoltà che si presentano quotidianamente, che non si può rimanere inerti ad aspettare. Perciò intende fare passi, anche piccoli, ma sempre in avanti verso l'obiettivo "trovare la cura per l'atassia".

MARANGONI GUIDO

Ingegnere, cabarettista, scrittore

Ingegnere informatico con il desiderio di fare l'attore e la fortuna di essere scrittore. Padovano, sposato con Daniela e papà di Marta, Francesca e Anna. Nel 2015 è stato speaker ufficiale al TEDx con il suo talk "La potenza della fragilità". Insegna informatica all'Università di Padova, scrive sul Corriere della Sera e gira scuole, aziende e teatri di tutta Italia con i suoi spettacoli su diversità e inclusione. Ha scritto "Anna che sorride alla pioggia" (Premio Selezione Bancarella 2018) e "Come stelle portate dal vento".

MAUTINO BEATRICE

Divulgatrice scientifica

Beatrice Mautino è biotecnologa e divulgatrice scientifica. Firma la rubrica di successo «La ceretta di Occam» su «Le Scienze» ed è autrice di Contro natura (con Dario Bressanini, Rizzoli 2015), Il trucco c'è e si vede (Chiarelettere 2018), La scienza nascosta dei cosmetici (Chiarelettere 2020) e È naturale bellezza. Luci e ombre dei cosmetici bio (Mondadori, 2021). Con Frame - Divagazioni scientifiche, di cui è cofondatrice, cura mostre ed eventi scientifici di rilievo internazionale.

MOLETTA KATIA

Presidente Associazione Sanfilippo Fighters

Katia Moletta, 46 anni, mamma di 3 figli, uno affetto dalla sindrome di Sanfilippo, mucopolisaccaridosi 3 A. Donna propositiva e sempre promotrice, ex Direttore d'albergo, ha presto capito che per poter cercare di dare la miglior vita possibile a Francesco, doveva attivamente dare il proprio contributo. Subito dopo la diagnosi, nel 2015, diventa volontaria Telethon e scende in piazza con tutti i volontari, distribuendo cuori di cioccolato e biscotti per aiutare la ricerca. Sostenitrice del team work, della rete e collaborazione per ottenere i risultati più ambiziosi, tre anni fa, fondava l'associazione Sanfilippo Fighters, con il preciso intento di poter aiutare i bimbi affetti da sindrome di Sanfilippo e donare alle loro famiglie, la miglior vita possibile: aiutando attivamente la ricerca ed aumentando la rete di contatti tra le famiglie e gli enti preposti.

MURELLI VALENTINA

Content Management team di Fondazione Telethon ETS

Biologa di formazione, dopo laurea e dottorato di ricerca conseguiti all'Università di Pavia si è dedicata alla comunicazione scientifica. È stata per oltre vent'anni giornalista scientifica freelance, collaborando con numerose testate e case editrici e dedicandosi soprattutto ai temi della nutrizione, della salute materna e infantile e della ricerca biomedica. Su questi temi, continua a scrivere per le riviste "Le Scienze" e "Uppa". Da alcuni anni ha scelto (con grande gioia!) di lavorare per Fondazione Telethon e la sua missione, occupandosi in particolare della comunicazione di contenuti scientifici.

NALDINI LUIGI

Professore Ordinario di Istologia Università Vita-Salute San Raffaele e Direttore dell'Istituto TIGET

Nato a Torino nel 1959, Luigi Naldini si è laureato in Medicina e Chirurgia all'Università di Torino. Dopo un periodo di perfezionamento negli USA, ha conseguito il dottorato di ricerca in Scienze Citologiche e Morfogenetiche. Dopo una lunga esperienza negli Stati Uniti, prima nel laboratorio di Genetica del Salk Institute for Biological Studies a San Diego (California) e poi presso l'azienda biotecnologica Cell Genesys a San Francisco (California), è tornato in Italia come direttore del Laboratorio di terapia genica dell'Istituto per la ricerca e cura del cancro di Candiolo (Torino). Successivamente si è trasferito all'Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) di Milano, che dirige dal 2008. Luigi Naldini è inoltre professore ordinario di Istologia e di Terapia Genica e Cellulare presso l'Università Vita-Salute San Raffaele di Milano. Da molti anni nella sua attività di ricerca si occupa di terapia genica: a lui si deve lo sviluppo dei primi vettori lentivirali ibridi derivati da HIV, il virus responsabile

dell'Aids, di cui ha dimostrato l'utilizzo per un efficiente e sicuro trasferimento genico. Vettori lentivirali sono stati impiegati con successo al SR-Tiget nella prima sperimentazione al mondo della terapia genica per una grave malattia genetica neurodegenerativa, la leucodistrofia metacromatica, e per correggere la sintomatologia della Sindrome di Wiskott Aldrich, una grave immunodeficienza genetica. Simili risultati in termini di sicurezza e di efficacia terapeutica sono poi stati conseguiti sempre presso il SR-Tiget per il trattamento della Beta-Talassemia e della Mucopolisaccaridosi di tipo 1. Complessivamente 124 pazienti sono stati trattati con successo ad oggi con la terapia genica presso l'Istituto SR-Tiget, fornendo le basi per lo sviluppo e per l'immissione sul mercato di alcuni dei nuovi farmaci di terapia avanzata. Per queste terapie è in corso, in partnership con Orchard Therapeutics, la registrazione per l'accesso al mercato in Europa e USA, con la terapia per la Leucodistrofia Metacromatica già oggi approvata dall'EMA per la commercializzazione in Europa (Libmeldy). Dal 2012 al 2014 Luigi Naldini è stato presidente dell'European Society of Gene and Cell Therapy (ESGCT) ed è attualmente membro eletto dell'Organizzazione Europea di Biologia Molecolare (EMBO). Luigi Naldini è stato inoltre nominato membro del comitato scientifico di studio sul Gene Editing dell'Accademia Nazionale per le Scienze e per la Medicina degli Stati Uniti e fa o ha fatto parte dei comitati scientifici dell'International Society for Stem Cell Research (ISSCR) e dell'International Society for Cellular Therapy (ISCT), del Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita della Presidenza del Consiglio dei Ministri (CNBBSV) e del comitato scientifico del Ministero della Salute del Governo Italiano. Ha ricevuto l'Outstanding Achievement Award dalle Società Americana (ASGCT) ed Europea (ESGCT) di Terapia Genica e Cellulare, il Jimenez Diaz Prize 2016, il premio Ernest Beutler 2017 dell'Associazione Americana di Ematologia (ASH) ed il premio Louis Jeantet per la Medicina 2019 ed è stato nominato "Grande Ufficiale dell'Ordine al Merito della Repubblica Italiana", conferito dal Presidente della Repubblica e dal Primo Ministro.

PASINELLI FRANCESCA

Direttore Generale di Fondazione Telethon ETS

Dopo la laurea in Farmacia nel 1983 e la specializzazione in Farmacologia nel 1987, ha lavorato come ricercatrice e successivamente ha ricoperto varie posizioni manageriali in importanti industrie farmaceutiche internazionali. Dal 2009 è Direttore Generale della Fondazione Telethon, charity che raccoglie fondi per far progredire la ricerca scientifica finalizzata alla cura delle malattie genetiche; ha introdotto una procedura di assegnazione dei fondi sulla base di rigorosi criteri di qualità e trasparenza, ispirata ai migliori modelli internazionali. Parallelamente ha messo a punto un modello di gestione del portafoglio progetti che ha permesso di sviluppare terapie innovative per gravi malattie genetiche, anche attraverso programmi efficaci di trasferimento

tecnologico. Nel 2005 le è stato conferito il Premio Marisa Belisario, nel 2007 l'onorificenza di Commendatore al Merito della Repubblica Italiana e nel 2018 il Premio Sonia Skarlatos Public Service Award (American Society for Gene and Cell Therapy).

ROMANO LAURA

Relazioni con pazienti e Associazioni di Fondazione Telethon ETS

Nata nel 1990, ha una laurea in Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva e un'altra in Pedagogia della disabilità e marginalità. Dopo qualche esperienza come terapeuta, si appassiona alle organizzazioni non profit lavorando in una ONG come digital marketer. Capisce presto però, che al centro del suo lavoro vuole rimettere le persone e approda in Fondazione Telethon nel 2019, occupandosi di relazioni con i pazienti e le Associazioni di pazienti. Sposata da poco con Giovanni, ricerca albe e tramonti sui suoi amati monti di Lecco, dove vive. Amante della natura e dello sport all'aria aperta, nel tempo libero scala montagne a piedi e passi alpini in bicicletta.

SCOPINARO ANNALISA

Presidente Uniamo FIMR

Annalisa Scopinaro, nata a Milano e residente in Toscana, è madre di tre figli di cui uno con Sindrome di Williams. Da sempre attiva nel volontariato, dalla nascita del figlio si è avvicinata al mondo delle malattie rare prima entrando nell'Associazione specifica di riferimento, poi fondando l'omonima associazione regionale e, con questa, realizzando molti progetti a supporto delle persone con Sindrome di Williams. Nel 2016 ha fondato, insieme a numerose famiglie, l'Associazione Persone Sindrome di Williams Italia. Nel 2009 ha deciso di impegnarsi per tutta la comunità dei malati rari entrando a far parte del Direttivo di Uniamo. Ad aprile 2019, è stata eletta Presidente. Dal 2016 fa parte del Direttivo del Forum Toscano delle Associazioni di Malattie Rare, prima con ruolo di Segretario e dopo il rinnovo delle cariche con quello di Vicepresidente. Nel corso di questi anni ha partecipato a numerosi incontri, convegni e corsi di formazione sulla tematica delle Malattie Rare e più in generale professionalizzanti per volontari del sociale: dalla Patient Academy dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma alla Community of Practice per i Servizi Socio Sanitari del Cerismas, tutti i corsi di Uniamo (Momo, Dumbo, Il Codice di Atlantide, Determinazione Rara e molti altri). Si accinge a partecipare alla Summer School di Eurordis (giugno 2019). Ha fatto parte di alcuni gruppi di lavoro, sia a livello italiano che europeo: i gruppi creati e sostenuti da BBMRI (la rete delle biobanche italiane) a tematiche Elsi, Biobanche e Registri; il gruppo di lavoro per InnovCare di Eurordis, il gruppo che ha lavorato sul consenso informato delle biobanche Telethon, i gruppi di lavoro di EUROPLAN, nei quali ha ricoperto la figura di coordinatore per il sottogruppo

Registri. Ha guidato inoltre un tavolo durante alcune edizioni di Play to Decide (Università la Sapienza a Roma, Città della Scienza a Napoli, Camera della Repubblica Italiana a Roma). È ePags Representative nella ERN Ithaca da febbraio 2018.

SELICORNI ANGELO

Direttore UOC Pediatria e Dip. Materno infantile ASST Lariana di Como, Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile

Angelo Selicorni ha conseguito una laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Milano, specializzandosi prima in Pediatria e successivamente in Genetica Medica. Dal 1994 al 2010 è responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica della Clinica Pediatrica dell'Università degli Studi di Milano, ex ICP ora IRCCS Fondazione Policlinico Milano. Dal 2010 al 2016 è responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica al S. Gerardo di Monza. Attualmente è primario della struttura complessa di Pediatria dell'ospedale Sant'Anna di San Fermo della Battaglia a Como, presidente della SIMGePeD (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite) e Professore a contratto presso la Scuola di Specializzazione di Genetica Medica dell'Università degli Studi di Milano. Ha appena pubblicato il libro "Il nido del pettirosso".

ZACCHEDDU ANNAMARIA

Content Management team di Fondazione Telethon ETS

Nasce a Milano nel 1979 e si laurea nel 2003 in Biotecnologie mediche all'Università degli studi di Milano con una tesi sperimentale sull'immunoterapia del melanoma, svolta presso l'Istituto dei tumori. Nel corso degli studi universitari – e in particolar modo durante la sua esperienza in un laboratorio di ricerca – capisce che la sua vera passione non era tanto quella di "praticare" la scienza, ma di raccontarla. Così decide di frequentare il Master in comunicazione della scienza della Scuola superiore di studi avanzati (Sissa) di Trieste, che consegue nel 2005. A partire dal 2004 lavora nel campo della comunicazione scientifica: prima come addetta stampa dell'Immaginario scientifico, il Science Centre di Trieste, poi come redattore scientifico nell'agenzia Zadigroma, dove si occupa di progetti di comunicazione istituzionale commissionati da ministero della Salute e Istituto superiore di sanità nell'ambito della prevenzione sanitaria. Dal 2008 entra a far parte della squadra Telethon: per la Fondazione si è sempre occupata di comunicazione istituzionale, in particolare dei contenuti scientifici di tutti i canali di comunicazione e di formazione interna.

ZANCAN STEFANO

Responsabile Sviluppo clinico di Fondazione Telethon ETS

Da più di vent'anni si occupa di ricerca clinica, gestendo studi clinici in diverse fasi di sviluppo e indicazioni. Ha iniziato in GSK, coordinando e monitorando diversi studi clinici internazionali e locali condotti in Italia. Dopo un'esperienza in GCP Quality Assurance, ha coordinato un team di study manager dedicato agli studi di fase 1 e 2, responsabili dell'intera gestione dello studio (dalla definizione del protocollo al report finale). Successivamente ha lavorato in una CRO, sempre come responsabile delle funzioni legate alla ricerca clinica e poi in Novartis Vaccines. Attualmente è responsabile dello sviluppo clinico in Fondazione Telethon, dove supporta i ricercatori nella transizione dei progetti preclinici in clinica. Inoltre, coordina varie figure professionali dedicate alla gestione degli studi clinici condotti presso le unità cliniche afferenti a Fondazione Telethon e in altri centri.

ZARA FEDERICO

Professore ordinario Università di Genova e Direttore Unità di Genetica

Nato nel 1968 a Napoli, Federico Zara si è laureato nel 1992 in Scienze biologiche presso l'Università di Genova e si è specializzato in Genetica medica nel 1997. Dal 1994 al 1995 ha svolto parte della sua specializzazione al Baylor College of Medicine di Houston, negli Usa, ed è rientrato in Italia dal 1996 al 1999. Si occupa di Genetica e neurobiologia delle epilessie presso l'Istituto Giannina Gaslini di Genova, fino al 2019 in qualità di responsabile del Laboratorio di neurogenetica e neuroscienze. Dal gennaio 2020 ha assunto la carica di professore ordinario di Genetica medica presso l'Università di Genova ed è attualmente responsabile della UOC Genetica Medica dell'Istituto Gaslini. L'attività scientifica di Federico Zara si è sviluppata principalmente nel campo della genetica delle malattie neurologiche dell'età pediatrica, in particolare nei settori dell'epilessia e delle malattie neuromuscolari e neurodegenerative.

ELENCO PARTECIPANTI

Alebardi Claudio
Ass. It. Encefalopatie da Prioni

Alebardi Luca
Ass. It. Encefalopatie da Prioni

Artuso Vladimiro
Ass. Familiari Insonnia Familiare Fatale

Baccanelli Cristian
SCN8A Italia ODV

Baldussi Giannina
Uniti per la PIPO

Barbanti Greta
Ass. It. Mowat Wilson

Barbatosta Daniela
STXBP1 Italia APS

Barros Paolo
Sindrome XYY

Bellu Sara
Ass. Discinesia Ciliare Primaria - Sindrome di Kartagener Onlus

Benedetti Patrizia
NF2 PROJECT APS

Bernardelli Rita
Ass. per la ricerca sulla Sindrome di Rett Onlus

Bertoglio Flavio
Ass. It. Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini

Bertoletti Monica
Ass. It. Sindrome di Beckwith-Wiedemann

Bertolotti Laura
Ass. Sindrome di Pierpont

Bianchi Lucica
Gruppo Familiari Beta-Sarcoglicanopatie Onlus

Bianchi Pietro
Gruppo Familiari Beta-Sarcoglicanopatie Onlus

Bigotto Graziella
Ass. volontaria per l'angioedema ereditario ed altre forme rare di angioedema

Binaj Ada
Mutazione gene fdx2

Biolcati Luca
A.M.A. Ass. Malati di Alzheimer Novara odv

Boldrini Arianna
Ass. It. Gaucher

Boniotti Giorgio
Una Vita Rara AHDS-MCT8 Onlus

Borgini Federica
Ass. It. Macrodattilia e PROS

Borroni Simona
Gruppo Famiglie Dravet Ass. Onlus

Boscato Paola
Retina Italia Onlus

Bozzetti Fernando
Alfa Talassemia legata al cromosoma X

Bravi Tonino
Famiglie Syngap1 Italia APS

Bresin Silvia
Ass. It. Vivere la Paraparesi Spastica

Brignoli Elisa
Insieme per la ricerca PCDH19 Onlus

Brindisi Rosa
Ass. It. Acidemia Metilmalonica Con Omocistinuria Cblc Onlus

Brogioni Mirko
Ass. It. Sindrome di Rett

Brunori Mara
Huntington Onlus

Bruti Francesco
Fond. Hopen Onlus

Buzzi Andrea
Fond. Paracelso

Cabutto Alfredo
Gene kat6a

Caffo Lucia
Post Fata Resurgo - Vincere la SLA per ritornare a vivere

Cagnoni Valentina
Ass. It. Xeroderma Pigmentoso APS

Calveri Paolo
Ass. It. Febbri Periodiche

Campedelli Claudia
Ass. It. Xeroderma Pigmentoso APS

Capeletti Mariarosa
Ass. It. Malati di Alcaptonuria

Caprari Margherita
Ass. Ligure Sindrome X-Fragile Onlus

Carletti Samantha
Ass. It. Sindrome di Pallister-Killian Onlus

Caroselli Filippo
Fond. Hopen Onlus

Chiesa Massimo
Ass. It. Angiomi cavernosi Onlus

Colombara Michaela
Ass. It. per la Sindrome di Phelan-McDermid

Colombi Davide
Ass. Sindrome di Pierpont

Contessa Antonio
Uniti per la PIPO

Cordelli Duccio
Ass. It. Sindrome di Pallister-Killian Onlus

ELENCO PARTECIPANTI

Cortigiano Stefania
Ass. per le malattie reumatiche infantili APS

Costetti Alessandro
Ass. It. Acidemia Metilmalonica Con Omocistinuria Cblc Onlus

Cozzoli Berardino
Ass. It. Lafora

Cristoforetti Enrico
Ass. Fibrodisplasia Ossificante Progressiva

Cucchetti Tiziana
Incontinentia Pigmenti Ass. It.

Cungi Raffaella
Ass. It. Delezione del Cromosoma 22

Dalla Mora Martina
NF2 PROJECT APS

Dalu Marco
Ass. Italia Tromboastenia di Glanzmann APS

De Angelis Fernanda
Parent Project Aps

De Luca Susanna
ARSACS ODV

Defranceschi Emanuela
CDKL5 Ass. di volontariato

Defilippi Lucia
Ass. It. per la Lotta alle Sindromi Atassiche

Demartis Benedetta
Ass. Genitori Soggetti Autistici Naz.

Di Fraia Roberta
Ass. It. Sindrome ADNP

Fasciolo Daniele
Sindrome di Alagille

Ferrara Stefano
Ass. Sclerosi Tuberosa

Filippeschi Sauro
Ass. Naz. Cornelia de Lange onlus

Fladrowski Carla
Ass. Sclerosi Tuberosa

Fortunato Laura
Ass. Sindrome di Xia-Gibbs Italia

Francioli Laura Francesca
A.M.A. Ass. Malati di Alzheimer Novara odv

Franzè Salvatore
Ass. per la ricerca sulla Sindrome di Rett Onlus

Frassine Lorenzo
STXBP1 Italia APS

Furiani Tatiana
Amici del Moyamoya

Furlan Jessica
Ass. Conquistando Escalones

Galvani Carla
Ass. Talassemici e Drepanocitici di Verona

Garcea Marina
Ass. ACMT-RETE per la Malattia di Charcot Marie Tooth

Gaudenzi Pietro
Con Giacomo contro Ehlers-Danlos vascolare Syndrome - APS

Gelli Anna Simonetta
Ass. Ricerca Diabete Italia

Ghiotto Gianluca
Ass. Sindrome Sturge Weber Italia

Giordani Francesca
Ass. AMA.LE IQSEC2

Giordani Giacomo
Ass. AMA.LE IQSEC2

Giuffrè Valentina
Ass. Naz. Malattia di Wilson onlus

Gobbetti Marta
Ass. It. Sindrome Kabuki

Grande Francesco
Ass. It. Delezione del Cromosoma 22

Guerzoni Caterina
Ass. Sindrome di Sotos Italia APS

Irillo Sara
Insieme per la ricerca PCDH19 Onlus

Kleeman Christian
Ass. Naz. Displasia Ectodermica

Kleemann Fabiola
Ass. Naz. Displasia Ectodermica

Krizanac Mia
Ass. It. per la Sindrome di Ipoventilazione Centrale Congenita (Sindrome di Ondine)

Lanzetta Biancamaria
Ass. Naz. famiglie di persone con disabilità intellettive e/o relazionali

Levorato Tarcisio
Ass. It. Epilessia

Litani Maria
Ass. It. per la Lotta alle Sindromi Atassiche

Loda Maria
Ass. It. Malattia Frontotemporale

Lombardozi Francesca
PFIC Italia Network

Luga Ergys
Mutazione gene fdx2

Maero Tiziana
Ass. It. GLUT1 APS

Magri Giancarlo
Ass. Naz. ALFA 1-AT

Maltese Giovanna
Unione It. Sindrome Klinefelter Onlus

Mancarella Serena
Canavan Italia Ricerca e Sostegno

Manodoro Francesca
Ass. Famiglie COL4A1-A2 APS

Manodoro Simona
Ass. Famiglie COL4A1-A2 APS

Mantovano Pietro
Ass. volontaria per l'angioedema ereditario ed altre forme rare di angioedema

Maspes Federico
Fond. Hopen Onlus

Mattei Alessandra
Ass. Fibrodisplasia Ossificante Progressiva

Mattei Simona
Sindrome di Alagille

Maule Francesco
SATB2 Italia Onlus

Menis Valentina Ethel
Ass. Naz. Porpora Trombotica Trombocitopenica Onlus

Menna Patrizia
Ass. Lollo per la Sindrome di Brugada ODV

Messina Maria Chiara
Ass. It. Febbri Periodiche

Michielli Gilberto
Federazione It. Prader Willi ODV

Moletta Katia
Sanfilippo Fighter odv

Morabito Iolanda
Codini e Occhiali

Moretti Filippo
Ass. It. Anderson-Fabry APS

Morocutti Laura
Ass. Cistinosi

Morson Silvana
Ass. It. Malattia Frontotemporale

Nasi Daniela
Ass. Ligure Sindrome X-Fragile Onlus

Nicoletti Fortunato
Nessuno è escluso

Orabona Teresa Maria
Ass. It. Sindrome di Stargardt

Orlandini Elisa
Coordinamento Naz. associazioni delle persone con sindrome di Down OdV

Panizzi Aurora Laura
Ass. Ricerca Diabete Italia

Panzeri Leonardo
Ass. It. Osteogenesi Imperfetta

Paone Emilio
Ass. It. Sindrome di Stargardt

Pasquino Raffaella
Ass. It. Sindrome X Fragile

Pedroni Stefania
Unione It. Lotta alla Distrofia Muscolare

Pellegrini Lucia
Albinit

Pennacchia Simone
Ass. It. Sindrome di Costello Cardiofaciocardanea Rasopatie Onlus

Perini Antonella
Ass. Sindrome Sturge Weber Italia

Pesaro Eva
Ass. It. Sindrome di Poland

Pescatori Mariagrazia
Ass. It. Encefalopatie da Prioni

Petroni Angelo
Angeli Noonan - Ass. It. Sindrome di Noonan Onlus

Piccinato Lorena
Ass. Naz. Ceroidolipofuscinosi

Piccinato Mara
Ass. Naz. Ceroidolipofuscinosi

Piccinini Benedetta
Associazione italiana ricerca sulla distonia

Pilo Cinzia
Debra Italia Onlus

Pinna Stefania
Ass. It. Angiomi cavernosi Onlus

Pisotti Claudio
Retinite Pigmentosa Liguria

Pizzato Sonia
R.T.S una vita speciale onlus

Pognante Maria Piera
Ass. It. Vivere la Paraparesi Spastica

Poli Barbara
Aniridia It.

Portinari Erica
SATB2 Italia Onlus

Priano Mariella
Ass. It. Sindrome di Kleefstra APS

Procoli Ugo
Ass. Pugliese Retinite Pigmentosa Onlus

Proietti Silvestri Chiara
Nonsolo15 Ass. sindrome Dup15q ODV

Pungente Maria Grazia
Ass. It. Sindrome di Costello Cardiofaciocardanea Rasopatie Onlus

Rabito Roberto
Retina Italia Onlus

Ranieri Sonia
Alfa Talassemia legata al cromosoma X

Rapallini Anna
Kool Kids Kans1 Italia Onlus

Rebagliati Cristina
Ass. MITOCON

Rebori Sara
Ass. It. per la Lotta alle Sindromi Atassiche

Rega Rita
Gruppo Famiglie Dravet Ass. Onlus

Retta Saverio Francesco
Ass. It. Angiomi cavernosi Onlus

Ricciardi Ugo
Ass. It. Linfocitopenia Emofagocitica Mario Ricciardi's Brothers Progetto HLH

Riccò Rita
Ass. ACMT-RETE per la Malattia di Charcot Marie Tooth

Risoli Anna
Sindrome XYY

ELENCO PARTECIPANTI

Risso Paola
Ass. Persone Williams Italia Onlus

Rizzardi Orsola
Ass. It. Sindrome di Kleefstra APS

Rocco Giuseppe
Sanfilippo Fighter odv

Romagnoli Elena
Ass. It. Nistagmo e Ipvisione

Rossi Giuseppina
Amici del Moyamoya

Russo Cinzia
Ass. Naz. Porpora Trombotica Trombocitopenica Onlus

Russo Maria Serena
Ass. Emofilici e Talassemici Vincenzo Russo Serdoz

Sacchetti Cinzia
Ass. Famiglie di soggetti con deficit di ormone della crescita ed altre patologie

Sala Alessandra
Ass. It. Glicogenosi Onlus

Salvaggiulo Vita
Ass. It. Sindrome di Joubert e Atassie Congenite

Sani Monica
Ass. per le Immunodeficienze Primitive

Savarino Anna Maria
PTEN Italia Ass. It. per la lotta alle PHTS

Savi Francesca
Ass. Famiglie Sindrome di Williams

Scalise Natale Antonio
Ass. It. Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro

Schiavetti Irene
Ass. It. Nistagmo e Ipvisione

Scialpi Giuditta
Ass. Naz. Malattia di Wilson onlus

Scopinaro Annalisa
UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare

Seidita Fabrizio
Ass. It. Glicogenosi Onlus

Sestini Silvia
Ass. It. Malati di Alcaptonuria

Smorto Bruno
Ass. Naz. Sindrome di Noonan e RASopatie ODV

Solari Anna
Ass. per le malattie reumatiche infantili APS

Sorce Alessandro
Ass. It. Sindrome di Williams Onlus

Spampinato Chiara
Post Fata Resurgo - Vincere la SLA per ritornare a vivere

Succi Leonelli Simone
Una Famiglia per il Cuore Onlus

Tammaro Mara
Ass. It. per la Sindrome di Phelan-McDermid

Tealdo Maria Chiara
Con Giacomo contro Ehlers-Danlos vascolare Syndrome - APS

Teofili Corrado
Aniridia It.

Tino Roberta
Ass. Sindrome di Xia-Gibbs Italia

Tirota Marianna
Ass. It. Sindrome X Fragile

Tobaldini Stefania
Ass. It. Anderson-Fabry APS

Toietta Gabriele
Ass. Crigler-Najjar Italia APS

Tolla Nicola
Unione It. Lotta alla Distrofia Muscolare

Tomaselli Nàima
Angeli Noonan - Ass. It. Sindrome di Noonan Onlus

Tomasini Andrea
Ass. It. Epilessia

Tomelleri Anna
Ass. per le Immunodeficienze Primitive

Torquati Fernanda
Ass. It. Gaucher

Treglia Rita
Ass. Naz. Angioma Cavernoso Cerebrale APS

Tugnoli Enrico
PACS1 Italia APS

Turrini Roberto
Ass. per la ricerca sulla Sindrome di Rett Onlus

Valentini Andrea
Ass. It. Sindrome ADNP

Valle Claudio
Ass. It. Sindrome di Moebius

Vangelisti Barbara
Nonsolo15 Ass. sindrome Dup15q ODV

Venturi Velio
Ass. Crigler-Najjar Italia APS

Villa Angela Mara
Ass. It. Sindrome di Pitt-Hopkins - Insieme di più - Onlus

Visintin Alessio
Ass. Conquistando Escalones

Vizza Gianluca
Ass. It. Sindrome di Pitt-Hopkins - Insieme di più - Onlus

Zamberlan Anna
Ass. It. GLUT1 APS

Zanardi Stefano
Ass. It. Rene Policistico

Zanichelli Elisa
Ass. It. Rene Policistico

Zanoni Cristina
Huntington Onlus

Zapparoli Manzoni Marina
Ass. It. Vivere la Paraparesi Spastica

Ziliani Paolo
Ass. Famiglie Sindrome di Williams

Zotti Diego
Ass. It. Mowat Wilson



XXI SCIENTIFIC CONVENTION

Monday, March 13th 2023

10.00 - 14.00 *Registration and poster setting up*

14.00 - 15.00 **Welcome and Opening by Fondazione Telethon ETS**
Luca di Montezemolo, Presidente di Fondazione Telethon ETS
Francesca Pasinelli, Direttore Generale di Fondazione Telethon ETS

15.00 - 17.00 PLENARY SESSION 1

FROM BASIC MECHANISMS TO DISEASE TARGET IDENTIFICATION

The importance of supporting basic research - advancing knowledge in health and disease mechanisms is instrumental to foster innovation

Chairs: Ivana Trapani, Istituto TIGEM, Pozzuoli (NA) e Università "Federico II", Napoli Gaia Colasante, Università Vita-Salute San Raffaele, Milano

15.00 - 15.20 **The role of SMN protein in translation: implications for Spinal Muscular Atrophy**
Gabriella Viero, CNR – Istituto di Biofisica, Trento (Talk 1)

15.20 - 15.40 **Dissecting the contribution of nuclear mechanics for the treatment of Kabuki Syndrome**
Alessio Zippo, Università di Trento (Talk 2)

15.40 - 16.00 **Amyloid aggregation and lysosomal membrane dynamics in Sanfilippo Disease**
Antonio Monaco, CEINGE Biotec. Avanzate e Università degli Studi "Federico II", Napoli (Talk 3)

16.00 - 16.20 **Selective autophagy of the Endoplasmic reticulum: mechanisms, regulation and therapeutic potential**
Carmine Settembre, Istituto TIGEM, Pozzuoli (NA) (Talk 4)

16.20 - 16.40 **GABAA-receptor defects in CDKL5 disorder: molecular mechanisms and targeting by synthetic neuroactive steroids**
Charlotte Kilstrup-Nielsen, Università dell'Insubria, Busto Arsizio (VA) (Talk 5)

16.40 - 17.00 **Unraveling PCDH19 neuronal role in a mouse model of DEE9**
Silvia Bassani, CNR – Istituto di neuroscienze – Veduggio al Lambro (MB) (Talk 6)

17.00 - 17.30 *Coffee break*

17.30 - 18.45 POSTER SESSION 1

18.45 - 19.00 *(spostamento in sala Garda per lo spettacolo serale)*

19.00 - 20.00 **"LIFE IS MAGIC"**
Show di Christopher Castellini – *l'illusionista della mente*

20.15 - 21.30 *Light dinner*

Tuesday, March 14th 2023

08.15 - 09.00 *Registration and poster setting up*

09.00 - 11.00 **PLENARY SESSION 2**

THE PATH TOWARD PRE-CLINICAL DEVELOPMENT

Moving a step forward in basic research – challenges in pre-clinical development of biomolecules and small molecules

Chairs: Claudia Bagni, Università di Roma Tor Vergata e Università di Losanna
Emiliano Biasini, CIBIO Università di Trento

- 09.00 - 09.20 **Strategies to raise brain cholesterol in different mouse models of HD produce a complete and prolonged recovery of cognitive and motor deficits**
Elena Cattaneo, Università degli Studi di Milano (Talk 7)
- 09.20 - 09.40 **AAV-mediated inhibition of miR-181a/b as gene-independent therapeutic tool for mitochondrial diseases**
Alessia Indrieri, Istituto TIGEM, Pozzuoli (NA) (Talk 8)
- 09.40 - 10.00 **Finding a cure of Tubular aggregate myopathy**
Armando Genazzani, Università del Piemonte Orientale "A. Avogadro", Novara (Talk 9)
- 10.00 - 10.20 **The CFTR corrector C17 is effective in sarcoglycanopathies: proof of concept and ADME studies**
Dorianna Sandonà, Università di Padova (Talk 10)
- 10.20 - 10.40 **Protein folding pathways across physiology and therapy**
Emiliano Biasini, Università di Trento (Talk 11)
- 10.40 - 11.00 **Targeting Cl homeostasis in neurodevelopmental disorders with new selective NKCC1 inhibitors**
Annalisa Savardi, Istituto Italiano di Tecnologia, Genova (Talk 12)
- 11.00 - 11.30 *Coffee break*
- 11.30 - 13.00 POSTER SESSION 2**
This poster session will be shared with Patient Organizations: a precious opportunity to connect Researchers and Patients
- 13.00 - 14.00 *Lunch buffet*

14.00 - 15.30 PLENARY SESSION 3**GENE THERAPY – CHALLENGES AND LIMITATIONS**

Gene therapy has been evolving for decades. While many hurdles remain to be overcome, still the spread of new strategies and tools keeps the field vibrant.

Chairs: Ivana Trapani, Istituto TIGEM, Pozzuoli (NA) e TIGEM e Università "Federico II", Napoli
Renato Ostuni, Istituto SR-TIGET e Università Vita-Salute San Raffaele, Milano

- 14.00 - 14.20 **Development and application of targeted epigenetic silencing**
Angelo Lombardo, Istituto SR-TIGET, Milano (Talk 13)
- 14.20 - 14.40 **Nuclease-free targeted integration of a promoter-less mini-ATP7B confers proliferative advantage to edited hepatocytes and corrects Wilson disease**
Pasquale Piccolo, Istituto TIGEM, Pozzuoli (NA) (Talk 14)
- 14.40 - 15.00 **Next-generation gene editing in human hematopoietic stem/progenitor cells**
Samuele Ferrari, Istituto SR-TIGET, Milano (Talk 15)
- 15.00 - 15.20 **EXPEDITing AAV gene therapy**
Alberto Auricchio, Istituto TIGEM, Pozzuoli (NA) (Talk 16)

15.30 - 17.00 PLENARY SESSION 4**UPDATES FROM THE TELETHON CLINICAL RESEARCH**

Overview of the Telethon clinical research and discussion on current status

Chairs: Graciana Diez-Roux, Istituto TIGEM, Pozzuoli (NA)
Anna Villa, Istituto SR-TIGET e IRGB-CNR, Milano

- 15.30 - 16.00 **Duchenne Muscular Dystrophy: from natural history to innovative experimental therapies**
Eugenio M Mercuri, Università Cattolica del Sacro Cuore e Fondazione Policlinico Universitario "A. Gemelli" IRCCS, Roma (Talk 17)
- 16.00 - 16.30 **SR-TIGET Clinical trial updates**
Alessandro Aiuti, Istituto SR-TIGET, Milano (Talk 18)
- 16.30 - 17.00 **Updates of two AAV-mediated, liver-directed gene therapy clinical trials**
Nicola Brunetti-Pierri, Istituto TIGEM, Pozzuoli (NA) (Talk 19)

17.00 – 17.30 *Coffee break*

17.30 - 18:30 POSTER SESSION 3

18:30 - 20:00 **SCIENCE & SOCIETY – Round Table**

PNRR: un'occasione per la ricerca biomedica italiana?

Alla luce delle scelte fatte sinora in termini di priorità e di modalità di allocazione dei fondi, qual è l'impatto atteso del PNRR sulla ricerca, in particolare sulle malattie genetiche rare?

Wednesday, March 15th 2023

09.00 – 10.40 PLENARY SESSION 5

NEW TECHNOLOGIES

Scientific and technological advances break down barriers and create new frontiers of research in health and disease.

Chairs: Emiliano Biasini, CIBIO Università di Trento

Carmine Settembre, Istituto TIGEM, Pozzuoli (NA) e Università "Federico II", Napoli

- 09.00 - 09.20 **Fluorescent measurement of PIDDosome activation enables high throughput screening for modulators of centriolar distal appendage functionality**
Luca Fava, Università di Trento (Talk 20)
- 09.20 - 09.40 **Cellular and transcriptional dynamics of human neutrophils at steady state and upon stress**
Renato Ostuni, Istituto SR-TIGET, Milano (Talk 21)
- 09.40 - 10.00 **Human Hematopoietic Stem/Progenitor cell trafficking and clonal tracking**
Serena Scala, Istituto SR-TIGET, Milano (Talk 22)
- 10.00 - 10.20 **A functional genomics framework to investigate the molecular bases of rare genetic diseases**
Davide Cacchiarelli, Istituto TIGEM, Pozzuoli (NA) (Talk 23)
- 10.20 - 10.40 **Explainable Artificial Intelligence and fractal dimension of brain MRI in Friedreich ataxia and SCAs**
Stefano Diciotti, Università di Bologna (Talk 24)

10.40 - 11.10 *Coffee break*

11.10 - 11.40 *Photo time!*

11.45 - 12.45 PLENARY SESSION 6

IMPROVING THE DIAGNOSIS OF RARE GENETIC DISEASES

Improving genetic diagnosis when it comes to rare diseases and genetic syndromes is still a challenge. A timely and accurate diagnosis improves quality of life of rare patients and allows quicker access to possible treatments and therapies.

Chair: Giorgio Casari, Università Vita-Salute San Raffaele, Milano

- 11.45 - 12.05 **Telethon Undiagnosed Diseases Program (TUDP): a systematic study of 1,098 families with severe undiagnosed pediatric conditions**
Vincenzo Nigro, Istituto TIGEM, Pozzuoli (NA) (Talk 25)
- 12.05 - 12.25 **Cryptic or not? Pathogenic intronic variants detected from WES data**
Fulvio D'Abrusco, Università di Pavia (Talk 26)

- 12.25 - 12.45 **Responsible Implementation of Newborns Genome Sequencing (RINGS):
a technical and interpretative feasibility study** (Talk 27)
Maria Iacone, ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
- 12.45 - 13.15 **LATE BREAKING NEWS** (Talk 28)
Authors of freshly published results will have the chance to present their findings
Chairs: Graciana Diez-Roux, Istituto TIGEM, Pozzuoli (NA)
Gaia Colasante, Università Vita-Salute San Raffaele, Milano
- 13.15 - 13.30 **BEST POSTER AWARDS**
Prizes will be awarded to the three best posters
Chairs: Graciana Diez-Roux, Istituto TIGEM, Pozzuoli (NA)
Gaia Colasante, Università Vita-Salute San Raffaele, Milano
- 13.30 - 13.45 CLOSING REMARKS**
Fondazione Telethon ETS



PLENARY SESSION 1 FROM BASIC MECHANISMS TO DISEASE TARGET IDENTIFICATION

Talk 1

The role of SMN protein in translation: implications for Spinal Muscular Atrophy

Boido Marina¹ and Viero Gabriella²

¹ University of Turin, Turin (Italy)

² Institute of Biophysics, CNR Unit at Trento (Italy)

Depletion of survival motor neuron (SMN) protein, caused by homozygous deletion or mutations in the SMN1 gene, causes SMN protein loss and Spinal Muscular Atrophy. SMA is the most common genetic cause of infant mortality, with an incidence of 1 in 6000 live births. Left untreated, SMA is associated with a loss of lower motor neurons, leading to muscle atrophy and eventually to paralysis and death. Despite very encouraging developments, it is clear that SMN-targeted therapies are not sufficient to “cure” SMA patients. Thus, further studies of SMN biology are required to better understand the condition and develop more effective therapeutic options. In our Tethon project, we leveraged our cutting edge experimental and computational approaches to study ribosome positioning along mRNAs at single nucleotide resolution and showed robust translational defects occurring in multiple tissues of three mouse models of disease. Using *in vivo*, *in vitro* and *in cellulo* models of disease coupled to positional analysis of ribosomes at single nucleotide resolution, proteomics and structural analysis, we revealed at unprecedented detail the functional aspects of SMN/ribosome interactions and identified pre-symptomatic defects in multiple tissues and mouse models of SMA that impact a plethora of biological processes. Our results not only expand our understanding of SMN biology and SMA disease pathogenesis but bring us in the unique position to move from fundamental and biology-based hypotheses to the development of second-generation therapies.

Talk 2

Dissecting the contribution of nuclear mechanics for the treatment of Kabuki Syndrome

Sarah D'Annunzio, Maria Luce Negri, Silvia Scalisi, Alessandra Fasciani, **Alessio Zippo**

University of Trento, CiBIO department

The role and importance of phase transition in modulating multiple aspects of cell biology is widely acknowledged, yet we still lack molecular insights about the mechanism governing the assembly and modulation of biomolecular condensates. Recent findings suggest that the mesoscale organization of chromatin within biomolecular condensates modulates both the genetic and nongenetic function of the genome. We recently contributed on this topic by investigating the interplay between chromatin-associated condensates and nuclear mechanical properties and its relevance in the pathogenesis of Kabuki Syndrome (KS). This genetic disease is characterized by postnatal growth delay, craniofacial dysmorphism, immunological defects and mild mental retardation. Haploinsufficiency of KMT2D, which codify for the chromatin regulators MLL4 has been identified as the major underlying cause of KS. We have shown that MLL4 plays a major role in determining the chromatin organization and the nuclear mechanical properties.

We postulate that the biophysical properties of chromatin-associated condensates determine the nuclear structure and its mechanics, thereby tuning the cellular mechano-response. In this respect, we are investigating the role of RNA in modulating the assembly of MLL4-centered condensates and their impact on chromatin organization and mechanotransduction. In addition, we determined the contribution of external mechanical forces to determine the chromatin organization and the dynamic assembly of biomolecular condensates. During the Congress, we will illustrate the dynamic relationship between the nuclear architecture and the cell mechanotransduction, which determine the capability of progenitors to properly differentiate during development and tissue homeostasis. Finally, we will discuss the role of the nuclear architecture in determining the clinical features associated with Kabuki Syndrome and how targeting the mechano-sensor ATR can ameliorate the associated abnormalities.

Talk 3

Amyloid aggregation and lysosomal membrane dynamics in Sanfilippo Disease

Monaco Antonio^{1,2}, Galiano Laura¹, Giaccio Marianna¹, Rubino Riccardo¹, Fusco Giuliana⁴, De Simone Alfonso³, Fraldi Alessandro^{1,2}

¹CEINGE- *Advanced Biotechnology Franco Salvatore*

²Dept. of Translational Medicine, University of Naples “Federico II”

³Dept. of Pharmacy, University of Naples “Federico II”

⁴Dept. of Chemistry, University of Cambridge

Sanfilippo Syndrome is an inherited lysosomal disease associated to defective autophagy-lysosomal pathway (ALP). Neuropathy is a predominant feature of Sanfilippo patients, however, to date, it is still incurable. Recently, we found that Sanfilippo disease is characterized by a progressive aggregation of amyloid proteins (mostly β -synuclein), which affect ALP, thus generating a neurotoxic vicious cycle. Nevertheless, the mechanisms by which amyloid aggregation causes ALP dysfunction remains partially elucidated.

By using Sanfilippo mouse brain samples and primary neuronal cultures, we have demonstrated that amyloid proteins accumulate in the proximity of lysosomes, where they cause massive lysosomal enlargement and perinuclear clustering. This, in turns, impairs the lysosomal capability to encounter and clear autophagosomes to complete autophagy. Nuclear magnetic resonance data and experiments in a cell-free system, showed that such effect is mediated by the direct binding of β -synuclein to the lysosomal membrane that induces the assembly and fusion of lysosomes in large structures through the ability of β -synuclein to form a "double-anchor" between lysosomes and to self-aggregate. It is known that lysosomal size and dynamic is functionally associated to the Endoplasmic Reticulum (ER) membrane organization and, specifically, to the ER-lysosome contact sites. Therefore, we hypothesize that the amyloid-mediated increase in the lysosomal size may alter ER-lysosome contact sites, thus reducing lysosomal dynamics and availability for proper neuronal function, including autophagy.

Our results uncover a new mode of action by which amyloid deposition affect lysosomal function, thus identifying alternative druggable mechanisms, which may be relevant not only for the treatment of Sanfilippo disease but also for other neurodegenerative conditions associated to amyloid aggregation and ALP dysfunction.

Talk 4

Selective autophagy of the Endoplasmic reticulum: mechanisms, regulation and therapeutic potential

Laura Cinque, Chiara de Leonibus, Giorgia Di Lorenzo, Francescopaolo Iavarone, Marianna Maddaluno, Maria Iavarone, **Carmine Settembre**

Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli (NA) and University of Naples "Federico II"

The endoplasmic reticulum (ER) is the largest mammalian intramembranous organelle. Engaged in multiple core functions, it executes structural, biosynthetic and signaling roles. Hence, it is not surprising that ER dysfunction is associated with the pathogenesis of several human diseases, ranging from rare genetic disorders to metabolic syndromes and cancer. Therefore, the identification of mechanisms controlling

ER function could potentially shed light on the biological processes underpinning cellular health.

Very recently, the regulation of ER size was shown to be controlled by a selective receptor-mediated form of macro-autophagy, known as ER-phagy. During ER-phagy, ER fragments are sequestered into double membrane autophagosomes and subsequently degraded by lysosomes upon autophagosome-lysosome fusion. My laboratory has demonstrated that ER-phagy exerts ER quality control functions by degrading excess/misfolded proteins that accumulate in the ER lumen. Notably, misfolded collagen molecules, which lead to Osteogenesis imperfecta (OI) and Ehlers Danlos Syndrome (EDS), are degraded by ER-phagy. We have discovered molecular mechanisms and signaling pathways that control ER-phagy in response to diverse metabolic, developmental, and disease-evoked responses, and by combining bioinformatic analysis with high content screening approaches we have identified novel pharmacological inducers of ER-phagy. Proof-of-concept experiments using OI and EDS animal models and patient primary cells demonstrate that pharmacological modulation of ER-phagy represents a potential novel therapeutic approach to counteract cellular dysfunction in diseases characterized by ER-dysfunction.

Talk 5

GABAA-receptor defects in CDKL5 disorder: molecular mechanisms and targeting by synthetic neuroactive steroids

Roberta De Rosa¹, Claudia Lora¹, Serena Valastro¹, Enis Hidioglu², Giuseppe Chiantia², Andrea Marcantonio², Riccardo Pizzo³, Maurizio Giustetto³, **Charlotte Kilstrup-Nielsen**¹

¹Dept of Biotechnology and Life Sciences, University of Insubria

²Dept of Drug Science, University of Torino

³Dept of Neuroscience, University of Torino

Mutations in the X-linked cyclin-dependent kinase like 5 gene (CDKL5) cause a severe neurodevelopmental disorder (OMIM300672) referred to as CDKL5 deficiency disorder (CDD). CDD patients are characterized by early-onset drug-resistant epilepsy, intellectual disability, and autistic-like features. No cure exists for CDD patients, and the development of drug-based therapies is still extremely challenging due to the limited knowledge of CDKL5 functions. While CDKL5 has a well-known role in excitatory neurotransmission, its functions in the inhibitory compartment are still poorly characterized. To fill this gap, we have explored a potential role of CDKL5 in the inhibitory compartment in Cdkl5-KO mice and primary hippocampal neurons. We show that CDKL5 loss in primary hippocampal neurons leads to reduced surface expression of synaptic GABAARs, which is accompanied by a decrease in the frequency of miniature

inhibitory postsynaptic currents. Molecularly, these results may be explained by the interaction of CDKL5 with collybistin and gephyrin. Gephyrin is a postsynaptic scaffolding protein essential for GABAAR clustering, while collybistin is a brain specific GEF regulating the submembrane distribution of gephyrin thanks to its alternating between a folded inactive and an open extended conformation. Intriguingly, using a heterologous system, we show that CDKL5 can induce the active conformation of collybistin, thus inducing the submembrane clustering of gephyrin. The impact of CDKL5 loss on inhibitory synapses was confirmed also in hippocampi of Cdkl5-KO mice. Considering the recently outlined role of CDKL5 in regulating microtubule (MT) dynamics, which are involved in receptor trafficking, we tested the effect of a neurosteroid promoting MT dynamics and found a robust restoration of all CDKL5-dependent inhibitory defects. Our results may help elucidating the molecular mechanism of the cognitive features and epilepsy in CDD patients and developing disease-modifying therapies.

Talk 6

Unraveling PCDH19 neuronal role in a mouse model of DEE9

Sara Mazzoleni¹, Giorgia Giansante¹, Antonio G. Zippo¹, Luca Murru¹, Anna Gilardi², Greta Maiellano², Maura Francolini², Mariaelvina Sala¹, Maria Passafaro¹, **Silvia Bassani**¹

¹Institute of Neuroscience, CNR (Veduggio al Lambro, MB)

²Department of Medical Biotechnology and Translational Medicine, University of Milan

Developmental and Epileptic Encephalopathy 9 (DEE9, OMIM # 300088) is a debilitating neurological condition with no effective cure, characterized by early-onset seizures, intellectual disability and autism. DEE9 mainly affects females and is due to mutations in the X-linked gene PCDH19, which cause mosaic loss of PCDH19 function. PCDH19 encodes protocadherin-19 (PCDH19), a calcium-dependent cell adhesion molecule highly expressed in the limbic system, whose function is still largely unknown. Our in vitro studies showed that PCDH19 is a multifaceted protein with a role in both synapses and the nucleus. At inhibitory synapses, PCDH19 modulates GABAergic transmission through its interaction with GABAA receptors. At excitatory synapses, PCDH19 undergoes a NMDA receptor (NMDAR)-dependent proteolytic processing, which enables information transfer to the nucleus and epigenetic regulation of gene expression. To study PCDH19 function in vivo, we generated a conditional KO mouse model able to mimic mosaic expression of PCDH19 and to recapitulate key behavioral traits of DEE9. Patch-clamp experiments on brain slices revealed that PCDH19-negative neurons with-

in the hippocampus of mosaic mice forms a pool of hyperexcitable cells. Overall, excitatory synaptic density is reduced, and hippocampal synapses display altered structure and plasticity in these mice. At network level, PCDH19 mosaic expression leads to a global reduction of firing rate associated with increased neuronal synchronization, as inferred from multi-electrode array recordings. Furthermore, neuronal network analysis in freely behaving mosaic mice revealed a decrease in excitatory/inhibitory ratio and functional hyperconnectivity within the limbic system. Altogether, these results indicate that PCDH19 mosaic expression profoundly affects circuit wiring and functioning and provide new key to interpret DEE9 pathogenesis.

PLENARY SESSION 2 THE PATH TOWARD PRE-CLINICAL DEVELOPMENT

Talk 7

Strategies to raise brain cholesterol in different mouse models of HD produce a complete and prolonged recovery of cognitive and motor deficits

Giulia Birolini^{*1,2}, Marta Valenza^{*§1,2}, Iliaria Ottonelli³, Francesca Talpo⁴, Lucia Minoli^{5,7}, Andrea Cappelleri^{6,7}, Mauro Bombaci², Claudio Caccia⁸, Valerio Leoni⁹, Alice Passoni¹⁰, Monica Favagrossa¹⁰, Maria Rosaria Nucera^{1,2}, Laura Colombo¹⁰, Savio Paltrinieri⁶, Renzo Bagnati¹⁰, Jason Thomas Duskey³, Riccardo Caraffi³, M. Vandelli³, Franco Taroni⁸, Mario Salmona¹⁰, Eugenio Scanziani^{6,7}, Gerardo Biella⁴, Barbara Ruozi³, Giovanni Tosi³, **Elena Cattaneo**^{1,2§}

*co-first authors; §co-corresponding authors

¹Department of Biosciences, University of Milan

²Istituto Nazionale di Genetica Molecolare "Romeo ed Enrica Invernizzi", Milan

³Nanotech Lab, Te.Far.T.I. Center, Department of Life Sciences, University of Modena and Reggio Emilia

⁴Department of Biology and Biotechnologies, University of Pavia

⁵Department of Veterinary Sciences, University of Torino

⁶Department of Animal and Veterinary Sciences, University of Milan

⁷Mouse & Animal Pathology Lab (MAPLab), Fondazione UniMi, Milan

⁸Unit of Medical Genetics and Neurogenetics. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milan

⁹Laboratory of Clinical Chemistry, Hospital Pio XI of Desio, ASST-Brianza and Department of Medicine and Surgery, University of Milano Bicocca, Monza

¹⁰Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS, Milan

Cholesterol (chol) in the brain is produced locally by astrocytes and used by neurons. Perturbation of its metabolism is linked to brain diseases. Data from the last 20 years have shown that activity of this pathway is reduced in the brain of 7 rodent models of Huntington's Disease (HD) and that reversing this brain defect through chol-raising strategies is beneficial. In a first strategy, we injected chol-laden brain-permeable nanoparticles (NPs) into the peritoneum of rapidly progressing R6/2 HD mice. NPs reached the brain, released chol and restored cognition (Valenza,EMM,2015). In the same mice, we used minipumps to deliver 3 increasing doses of chol directly into striatum and determined that the highest dose saved both motor and cognitive deficits while only cognition could be treated with the lower doses (Biolini,EMM,2020). A third strategy used gene therapy to increase chol biosynthesis through forced expression of SREBP2 -a key trigger of cholesterol biosynthesis- in striatal astrocytes, leading to reversal of HD phenotypes (Biolini,Brain,2021). In our new study (submitted), we used a recent formulation of brain-permeable NPs with increased chol loading capacity (Biolini,JCR, 2021), to explore the long-term therapeutic potential of chol administration to the brain of the slow-progressing zQ175DN HD mice. Pre-symptomatic or symptomatic treatment normalized cognitive behavior for up to 5 months (mo), and improved motor and neuropathological defects. Repeated treatment produced long-lasting benefits for 12 mo without serious side-effects. The distribution of data from the cognitive tests administered to HD mice treated with any of the treatments mentioned above, for a total of 381 mice (comprising wt, HD and HD-treated mice) showed that regardless of treatment, timing, and animal model, increased chol biosynthesis in the brain of HD mice is a therapeutically viable option against cognitive deficits, highlighting its translational potential in patients.

Mitochondrial Diseases (MDs) are a group of inherited disorders caused by defective oxidative phosphorylation. They show a wide range of clinical phenotypes and extreme genetic heterogeneity that makes the development of efficient treatments particularly difficult. Gene/mutation independent approaches acting downstream of the genetic defect are thus highly desirable. microRNAs represent a promising therapeutic tool due to their capability to simultaneously regulate different pathways. We recently demonstrated that genetic inactivation of miR-181a and b (miR-181a/b) exerts a protective action on different MDs models associated with neuronal degeneration through the enhancement of mitochondrial turnover. To test if miR-181a/b downregulation may be exploited as a therapeutic strategy in MDs we generated an Adeno Associated Viral (AAV) vector expressing a miRNA sponge able to specifically bind miR-181a/b and inhibit their activity. The miR-181a/b sponge was first tested in the *Ndufs4* KO mouse, a murine model of both Leber Hereditary Optic Neuropathy and Leigh Syndrome, two of the most frequent MDs affecting the eye and the brain, respectively. Interestingly mice treated with the miR-181a/b sponge show increased mitochondrial turnover and a significant amelioration of the visual function and of the locomotor activity. Moreover, our data also show an excellent safety profile of the sponge therapy in the mouse retina. Finally, we also analyze the effect of miR-181a/b sponge in OPA1-deficient SHSY5Y cells, a cellular model of Dominant Optic Atrophy, the second most common mitochondrial optic neuropathy. Our result indicates the miR-181a/b-sponge increases mitochondrial biogenesis, ameliorates mitochondrial fragmentation leading to decreased apoptosis. These findings demonstrate the therapeutic efficacy of the miR-181a/b-sponge, highlighting its efficacy as a potential new gene-independent therapeutic strategy for MDs, and unveiling the possibility to translate it in clinics.

Talk 8

AAV-mediated inhibition of miR-181a/b as gene-independent therapeutic tool for mitochondrial diseases

M. Volpe¹, S. Barbato¹, F. Massa¹, R. Saurino¹, E. Marrocco¹, M. Pizzo¹, R. Tammaro¹, E. Nusco¹, M. De Risi¹, E.M. Surace², S. Banfi^{1,3}, S. Carrella¹, E. De Leonibus^{1,4}, B. Franco^{1,2}, **Alessia Indrieri**^{1,5}

¹Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli (NA)

²Dep. of Translational Medicine, University of Naples "Federico II", Naples

³Dep. of Precision Medicine, University of Campania "L. Vanvitelli", Caserta

⁴Institute of Biochemistry and Cellular Biology (IBBC), National Research Council (CNR), Monterotondo (RM)

⁵Institute for Genetic and Biomedical Research (IRGB), National Research Council (CNR), Milan

Talk 9

Finding a cure of Tubular aggregate myopathy

Armando Genazzani and Emanuela Pessolano

Department of Pharmaceutical Sciences, University of Eastern Piedmont "A. Avogadro"

Store-Operated Ca²⁺-Entry is a cellular mechanism that governs the replenishment of intracellular stores of Ca²⁺ upon depletion caused by the opening of intracellular Ca²⁺ -channels. Gain-of-function mutations of the two key proteins involved, STIM1 and ORAI1, are associated with several ultra-rare diseases clustered as tubular aggregate myopathies. At present, no valid treatment is available for these patients.

Our group has raised a mouse model bearing the STIM1 p.I115F mutation and has shown that it recapitulates the main features of these gain-of-function disorders: thrombocyto-

penia and muscle weakness. Similar findings have been found by others in other mouse models bearing a different mutation (p.R304W). Alongside, a drug discovery program to develop modulators of the Orai1 channel was initiated by us that disclosed CIC-39Na as a potent, specific and bioavailable compound. All known gain-of-function mutations (over 20) were shown to be inhibited by this compound. With these tools in hand, we treated wild-type and KI-STIM1115F mice with CIC-39Na (60 mg/Kg/daily 56days) in constant infusion using micro-pumps and found that both bleeding and muscle weakness could be reverted by this compound. Furthermore, by RNAseq, proteomic analyses and functional studies we have now found that the myopathy is triggered by an abnormal Ca²⁺-entry, which leads to a decreased storage of Ca²⁺ in the ER and the subsequent triggering of ER stress and mitochondrial dysfunction, thereby unravelling the pathological cascades downstream of the mutation.

CIC-39Na was recently granted orphan designation for tubular aggregate myopathy and these findings pave the way to a pharmacological treatment strategy for thrombocytopenia and muscle weakness in tubular aggregate myopathy patients.

Talk 10

The CFTR corrector C17 is effective in sarcoglycanopathies: proof of concept and ADME studies

Martina Scano¹, Alberto Benetollo¹, Leonardo Nogara², Sofia Parrasia³, Francesco Dalla Barba¹, Marcello Carotti¹, Eylem Emek Akyurek⁴, Bert Blaauw^{1,2}, Roberta Sacchetto⁴, **Dorianna Sandonà**¹

¹Department of Biomedical Sciences, University of Padova

²Venetian Institute of Molecular Medicine, University of Padova

³Department of Biology, University of Padova

⁴Department of Comparative Biomedicine and Food Science, University of Padova

Sarcoglycanopathies or LGMDR3-6 are rare autosomal recessive diseases affecting mainly skeletal and cardiac muscle. The onset occurs in childhood and the disease is progressive. Missense mutations, responsible for the majority of the reported cases, originate a folding-defective, albeit potentially functional sarcoglycan (SG), which is discarded by the cells' quality control system. This leads to the disruption of the SG-complex, a key player in assuring sarcolemma stability; indeed, its loss results in progressive muscle degeneration. In the recent years, with the intent to rescue the SG-complex, we exploited the use of protein folding correctors belonging to the CFTR modulators family. CFTR correctors, initially developed for cystic fibrosis, have been proved to be effective in rescuing different SG-mutants as well. The proof of concept

was first established in heterologous cell models and then in myogenic cells from sarcoglycanopathy patients. Recently, in vivo validation of the CFTR corrector C17, our lead compound, has been accomplished in a novel mouse model of the disease, in which the hindlimbs express the R98H mutated form of the human α -SG. The outcome of a chronic treatment of five weeks of daily intraperitoneal injection of the small molecule was the rescue of the SG-complex at the sarcolemma, the amelioration of the dystrophic phenotype, the reduction of the creatine kinase plasma level, and, notably, the almost full recovery of the muscle force. In parallel, we evaluated the absorption, distribution, metabolism and elimination (ADME studies) of corrector C17, evidencing a reasonable drug-like profile, with an interesting longer persistency in skeletal muscle and heart, the target tissues in sarcoglycanopathies. Preliminary toxicological experiments have shown a good safety profile of the small molecule. Altogether, our data highlight corrector C17 as a good drug-candidate, complementary to gene-therapy, to be further developed for sarcoglycanopathies.

Talk 11

Protein folding pathways across physiology and therapy

Valerio Bonaldo,¹ Nicole Innocenti,^{1,2} Dino Gasparotto,¹ Ilaria Zeni,¹ Marta Rigoli,¹ Andrea Astolfi,³ Giovanni Spagnoli,⁴ Tania Massignan,⁴ Maria Letizia Barreca,³ Ines Mancini², Pietro Faccioli,² **Emiliano Biasini**¹

¹Department CIBIO and ²Department of Physics, University of Trento

³Department of Pharmaceutical Sciences, University of Perugia

⁴Sibylla Biotech s.p.a., Verona

Protein expression and function in eukaryotic cells are tightly harmonized processes modulated by the combination of different layers of regulation, including transcription, processing, stability, and translation of messenger RNA, as well as assembly, maturation, sorting, recycling, and degradation of polypeptides. The integration between all these pathways and the protein quality control machinery, deputed to avoid the production and accumulation of aberrantly folded proteins, determines protein homeostasis. Recent computational advancements in the simulation of biochemical processes open the possibility of investigating biological mechanisms with physics-based models. One of these methods, called Bias Functional, allows the reconstruction of protein folding and misfolding pathways at an atomistic level of resolution.^{1,2} By coupling this innovative computational technology with rigorous experimental techniques, we discovered the existence of functional, nonnative metastable states (folding intermediates) transiently appearing along the folding

process of several proteins. We collected evidence indicating that protein folding intermediates could play a role in disparate biological processes, including post-translational regulation³ and host-pathogen interactions. Inspired by such an unexpected biological paradigm, we designed a novel drug discovery approach to selectively suppress target proteins by impairing their folding process rather than targeting their native conformations (named Pharmacological Protein Inactivation by Folding Intermediate Targeting, PPI-FIT).^{4,5} PPI-FIT was employed for the first time to identify a pharmacological degrader of the cellular prion protein (PrP), a cell surface glycoprotein playing a central role in fatal and transmissible neurodegenerative pathologies known as prion diseases.^{5,6} Our data reveal a previously unappreciated role for folding intermediates in the regulation of protein homeostasis and directly support the concept of modulating the expression of virtually any protein by acting on folding pathways.

References

1. Beccara, S. A., Fant, L. & Faccioli, P. Variational scheme to compute protein reaction pathways using atomistic force fields with explicit solvent. *Phys. Rev. Lett.* 114, 098103 (2015).
2. Spagnolli, G. et al. Full atomistic model of prion structure and conversion. *PLoS Pathog.* 15, e1007864 (2019).
3. Spagnolli, G., Massignan, T., Astolfi, A. et al. Pharmacological protein inactivation by targeting folding intermediates. *BioRxiv* doi: <https://doi.org/10.1101/2020.03.31.018069>
4. Spagnolli, G., Massignan, T., Astolfi, A. et al. *Pharmacological inactivation of the prion protein by targeting a folding intermediate. Commun Biol* 4, 62 (2021).
5. Faccioli, P. and Biasini, E. Patent n. PCT/IB2019/056371, A method for identifying folding intermediates of proteins.
6. Biasini, E. Barreca, M.L. Faccioli, P. and Mancini, I. Patent n. WO/2021/191883, Small molecules inducing the degradation of the cellular prion protein.

Talk 12

Targeting Cl homeostasis in neurodevelopmental disorders with new selective NKCC1 inhibitors

Annalisa Savardi¹, Marco Borgogno¹, Marco De Vivo^{1,2}, Laura Cancedda^{1,3}

¹IAMA Therapeutics, Genova

²Molecular Modeling & Drug Discovery Laboratory, Fondazione Istituto Italiano di Tecnologia, Genova

³Brain Development & Disease Laboratory, Fondazione Istituto Italiano di Tecnologia, Genova

Proper intracellular Cl concentration is fundamental for physiological brain development and function. Accordingly, the aberrant expression of the Cl importer NKCC1 and exporter KCC2 is implicated in several brain conditions, including

Down Syndrome (DS) and autism spectrum disorders (ASD). Interestingly, NKCC1 inhibition rescues core symptoms of these conditions in rodent models and/or clinical trials. However, current NKCC1 inhibitors have diuretic effects by also inhibiting the kidney Cl transporter NKCC2. Excessive diuresis creates critical health, drug compliance and dosage concerns, strongly jeopardizing the current unselective NKCC1 inhibitors from becoming a viable therapy for long-term chronic treatments. Selective NKCC1 inhibitors would be devoid of diuretic effects, thus solving all related health, compliance and dosing issues. To this aim, we performed library screening and rational drug design supported by computational methods to search for novel and selective NKCC1 inhibitors, which we tested in several cell-based assays in vitro and in mouse models of neurodevelopmental disorders. Here, we present the discovery of a new class of selective NKCC1 inhibitors obtained by this extensive drug discovery effort. Lead compound IAMA-6 have a favorable drug-like profile. IAMA-6 was able to recover cognitive deficits in DS mice and core behaviors in ASD mice, without showing any diuretic effect. IAMA-6 proved selective and safe, showing neither any significant off-target in vitro nor leading to any histopathological alterations in vivo. Thus, IAMA-6 represents a solid lead compound ready for advanced preclinical studies toward its development into a clinically relevant drug for unprecedented sustainable pharmacological therapeutics in DS and ASD. Currently in the discovery phase, new classes of selective NKCC1 inhibitors will expand our pipeline of compounds to treat additional and diverse brain conditions characterized by defective NKCC1/KCC2 expression.

PLENARY SESSION 3 GENE THERAPY – CHALLENGES AND LIMITATIONS

Talk 13

Development and application of targeted epigenetic silencing

Alfredo Martino Cappelluti¹, Valeria Mollica Poeta¹, Sara Valsoni¹, Alberto Coglot¹, Deborah Cipria¹, Piergiuseppe Quarato¹, Paola Capasso¹, Marta Bozek¹, Ivan Merelli^{1,2}, **Angelo Lombardo**^{1,3}

¹San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy, IRCCS San Raffaele Scientific Institute, Milan

²Institute for Biomedical Technologies, National Research Council, Segrate (MI)

³Vita-Salute San Raffaele University, Milan

Epigenome editing is emerging as powerful new strategy to

silence gene expression without altering their primary DNA sequence. In this regard, we and others have previously shown that transient delivery of Engineered Transcriptional Repressors (ETRs) leads to efficient, long-term stable and specific epigenetic silencing of endogenous genes in both human and mouse cell lines and, more recently, in human primary T cells and iPSCs. The ETRs are chimeric proteins composed of a programmable DNA binding domain, such as CRISPR-Cas9 or ZFPs, fused to either one or more of the following epigenetic repressive domains: KRAB, the catalytic domain of DNMT3A and DNMT3L. Whether the ETR technology could program long-lasting gene silencing *in vivo* and at which extent remains unknown. During my talk, I will present our efforts to improve and characterize the technology towards the development of an *in vivo* hit-and-run epigenome editing approach for the treatment of familial and acquired hypercholesterolemia.

Talk 14

Nuclease-free targeted integration of a promoter-less mini-ATP7B confers proliferative advantage to edited hepatocytes and corrects Wilson disease

Agnese Padula¹, Michele Spinelli², Edoardo Nusco¹, Filomena Capolongo¹, Severo Campione³, Claudia Perna¹, Amy Bastille⁴, Megan Ericson⁴, Chih-Chieh Wang⁴, Shengwen Zhang⁴, Angela Amoresano², Mariana Nacht⁴, **Pasquale Piccolo**¹

¹Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli (NA)

²Department of Chemical Sciences, University of Naples "Federico II"

³Pathology Unit, Cardarelli Hospital, Naples

⁴LogicBio Therapeutics, Lexington, MA

Wilson Disease (WD) is a life-threatening autosomal disorder of copper homeostasis caused by mutations in copper transporter ATP7B and characterized by toxic copper accumulation, resulting in severe and progressive liver and brain diseases. WD represents an attractive target for liver-directed gene therapy. However, classic gene replacement strategies hold limitations associated to adeno-associated viral vector (AAV) cargo capacity constraints, decline of therapeutic effect due to transgene dilution and genotoxic risk, particularly in children. We applied a liver-directed nuclease-free genome editing approach, based on AAV-mediated targeted integration of a promoterless ATP7B cDNA into the albumin locus. To this aim, we generated an AAV8 vector bearing a codon-optimized human mini-ATP7B cDNA flanked by two mouse Alb homology arms and preceded by a sequence encoding for a 2A peptide derived from porcine teschovirus-1 (AAV-Alb-mini-ATP7B). Intra-venous injection of AAV-Alb-mini-ATP7B at the dose of 2.3x10¹³ gc/kg in Atp7b^{-/-} pups and adult mice resulted in a complete rescue of survival. At sacrifice, these

mice showed extensive liver repopulation by genome edited hepatocytes, associated to an amelioration of liver injury and rescue of serum ceruloplasmin oxidase activity, compared to Atp7b^{-/-} mice injected with a control vector. Furthermore, we combined promoterless nuclease-free genome editing with the administration of D-penicillamine, a copper chelator currently used for the therapy of WD. Atp7b^{-/-} mice treated with D-penicillamine and AAV-Alb-mini-ATP7B showed a significant improvement of liver pathology and reduction of copper storage compared to Atp7b^{-/-} mice administered with chelation therapy alone. In summary these results indicate that promoterless nuclease-free genome editing provide a significant and sustained therapeutic benefit in WD and may represent a safer alternative to classic gene replacement strategies.

Talk 15

Next-generation gene editing in human hematopoietic stem/progenitor cells

Samuele Ferrari^{1,2,*}, Martina Fiumara^{1,2,*}, Attya Omer-Javed¹, Aurelien Jacob¹, Daniele Canarutto^{1,3}, Angelica Varesi¹, Stefano Beretta¹, Luisa Albano¹, Chiara Gaddoni¹, Giulia Unali¹, Erika Zonari¹, Matteo Maria Naldini¹, Matteo Barcella¹, Angelo Lombardo¹, Pietro Genovese¹, Bernhard Gentner^{1,2}, A Kajaste-Rudnitski¹, Ivan Merelli^{1,4}, Luigi Naldini^{1,2}

* Equally contributing authors

¹ San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy, IRCCS San Raffaele Scientific Institute, Milan

² Vita-Salute San Raffaele University, Milan

³ Pediatric Immunohematology Unit and BMT Program, IRCCS San Raffaele Scientific Institute, Milan

⁴ Institute for Biomedical Technologies, National Research Council, Segrate (MI)

Ex vivo gene editing holds promise for precise gene correction in human hematopoietic stem/progenitor cells (HSPCs), albeit hurdles remain for clinical application. Targeted integration of therapeutic DNA sequences by Cas9 nuclease and homology-driven repair (HDR) is limited by low efficiency and occurrence of potentially genotoxic editing outcomes (e.g. long-range deletions). Nickase-based platforms, e.g. base/prime editors (B/PEs), have been poorly studied in terms of efficiency, adverse impacts and genotoxicity. Here, we optimized a HDR editing protocol based on Integrase-Defective Lentiviral Vector (IDLV) yielding higher HDR efficiency, reducing cytotoxicity and mitigating the genotoxic risk associated to integration of vector DNA fragments. Moreover, we developed a versatile platform for positive selection of cells bearing the HDR edit based on transient Selector expression by Means of Artificial Transactivators (SMaRT). SMaRT enriched HSPCs edited at ~30% to nearly 100% and significantly purged

out cells bearing on-target long-range deletions. Selected cells yielded a fully edited human xenograft with no longer selector expression. We then assessed BE and PE vs. Cas9 in HSPCs and found that B/PE induced multifaceted transcriptional responses constraining efficiency and HSPC repopulation in xenotransplants, albeit to lesser extent than Cas9. DNA double-strand breaks and their genotoxic byproducts were less frequent but not abrogated by B/PE, particularly for cytidine BE due to suboptimal inhibition of base excision repair. Tailoring timing and B/PE expression enabled highly efficient and precise editing. Yet, we uncovered a genome-wide effect of cytidine BE on the mutational landscape of hematopoietic grafts, raising concerns for its clinical application. Conversely, adenine BE showed superior efficiency and precision. These results highlight limitations of existing editing platforms and provide strategies to overcome them in view of clinical translation.

Talk 16

EXPEDITING AAV gene therapy

Federica Esposito¹, Fabio Dell'Aquila¹, Rita Ferla¹, Arjun Padmanaban¹, Mariangela Lupo¹, Manel Llado¹, Patrizia Tornabene¹, Paula Sureda Horrach¹, Stefano Auricchio¹, Elena Marrocco¹, Margherita Dell'Anno¹, Edoardo Nusco¹, Ivana Trapani¹, Enrico Maria Surace², Anna Manfredi^{3,4}, Lucio Di Filippo⁴, Annalaura Torella^{1,5}, Giulio Piluso⁵, Francesco Musacchia¹, Davide Cacciarelli^{3,6}, Vincenzo Nigro^{1,5}, **Alberto Auricchio**^{1,7}

¹Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM), Pozzuoli (NA)

²Medical Genetics, Department of Translational Medicine, "Federico II"

³Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM), Armenise/Harvard Laboratory of Integrative Genomics, Pozzuoli

⁴Next Generation Diagnostic Srl, Pozzuoli (NA)

⁵Department of Precision Medicine, University of Campania L. Vanvitelli, Naples

⁶Department of Translational Medicine, "Federico II" University, Naples

⁷Medical Genetics, Department of Advanced Biomedical science, "Federico II" University, Naples

In vivo gene therapy with adeno-associated viral (AAV) vectors is holding its promise for treatment of genetic diseases, yet some challenges remain that prevent to expand this approach to a larger patient population. These include: AAV cargo capacity limited to about 5 kb which prevents their application to conditions due to mutations in genes with a larger coding sequence; the episomal status of AAV genomes which results in short-term expression in proliferating tissues; efficient approaches to target toxic gain-of-function mutations that do not benefit from traditional gene addition. To

overcome these limitations, we have developed platforms based on the co-delivery of 2 AAV vectors that either EXPand AAV transfer capacity or EDIT genomic loci by stably integrating therapeutic donor DNAs. We provide proof-of-concept of the efficacy and safety of these approaches in animal models of human inherited diseases.

PLENARY SESSION 4 UPDATES FROM THE TELETHON CLINICAL RESEARCH

Talk 17

Duchenne Muscular Dystrophy: from natural history to innovative experimental therapies

Eugenio M. Mercuri

Università Cattolica del Sacro Cuore e Fondazione Policlinico Universitario "A. Gemelli" IRCCS, Roma

The field of Duchenne muscular dystrophy has dramatically changed in the last few decades. With the introduction of noninvasive ventilation there has been a marked increase in survival and the overall improvements in standards of care, including the advent of steroids as part of routine practice, have produced a significant improvement of the disease course with slowing down of the deterioration.

Over the last two decades there has also been a better understanding of the mechanisms underlying the disease with a number of therapeutical approaches targeting different steps of this mechanism, from gene therapy, addressing the root problem of the disease, to approaches also targeting dystrophin restoration through exon skipping or other mRNA approaches, or directly targeting the muscle by reducing fibrosis or inflammation.

The advent of these approaches and of the first clinical trials has highlighted the need for natural history studies to better understand the variability of the progression in relation to age, functional status and to a number of other variables including type and site of mutation or possible genetic modifiers.

Special attention has recently been paid to the possibility to identify trajectories of progression or prognostic factors by using statistical and machine learning models that could help to define individual trajectories, also in response to treatment.

Talk 18

SR-TIGET Clinical trial updates**Alessandro Aiuti**

San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy, IRCCS San Raffaele Scientific Institute, Milan

Abstract

Talk 19

Updates of two AAV-mediated, liver-directed gene therapy clinical trials**Nicola Brunetti-Pierri**

Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli (NA) and Department of Advanced Biomedicine, University of Naples "Federico II", Naples

Inherited metabolic diseases (IMD) are attractive targets for gene therapy because of their severity, high overall prevalence, lack of effective treatments, and possibility of early diagnosis by newborn screening. The liver is a central organ involved in metabolism and thus, it is an important target for gene therapy of IMD. Adeno-associated virus (AAV) vectors are emerging as the preferred vectors for in vivo gene delivery. Gene replacement strategies are aimed either at correcting liver disease or providing a source for production and secretion of the deficient enzyme for cross-correction of other tissues. In this talk, I will present updates on ongoing AAV-mediated, liver-directed gene therapy clinical trials for two diseases, namely Mucopolysaccharidosis type VI (MPS VI), a multisystem lysosomal storage disorder due to deficiency of arylsulfatase B (ARSB), and Crigler-Najjar Syndrome due to deficiency of uridine diphosphoglucuronate glucuronosyltransferase 1A1 (UGT1A1) enzyme resulting in severe unconjugated hyperbilirubinemia. MPS VI patients are currently treated with Enzyme replacement therapy (ERT). However, ERT requires life-long and costly intravenous infusions that have limited efficacy on some diseased tissues. Patients with Crigler-Najjar Syndrome are currently treated with prolonged, daily phototherapy that partially controls jaundice and the only definitive therapy is liver transplantation. In nine participants with MPS VI treated with gene therapy, we did not observe a dose-limiting side effect and the high-dose treatment resulted in ARSB expression over at least 24 months with preliminary evidence of disease stabilization. In patients with Crigler-Najjar Syndrome, AAV vector was also found to be safe and effective at restoring liver UGT1A1 function to levels allowing for phototherapy withdrawal. In conclusion,

by providing long-term hepatic expression of the therapeutic gene, AAV-mediated gene therapy is an attractive approach for therapy of IMD.

**PLENARY SESSION 5
NEW TECHNOLOGIES**

Talk 20

Fluorescent measurement of PIDDosome activation enables high throughput screening for modulators of centriolar distal appendage functionality

M. Burigotto¹, S. Tessadri¹, D. Migliorati¹, G. Moretta¹, A. Mattivi¹, M. Wegner², M. H. Laporte³, M. Libergoli¹, S. Biressi, P¹. Guichard³, V. Hamel³, M. Kaulich², **Luca Fava**¹

¹University of Trento, CIBIO Department

²Goethe University Frankfurt, Institute of Biochemistry II, Frankfurt am Main, Germany

³University of Geneva, Department of Cell Biology, Sciences III, Geneva, Switzerland

Mother centrioles can be distinguished from their daughters by their competence to become basal bodies and to promote ciliary assembly, a capability conferred by the presence of appendages at their distal end. Distal appendages (DAs) are nanoscopic structures necessary for ciliary axoneme nucleation and for promoting ciliary vesicle docking. Thus, DAs confer key functional features enabling the centriole to basal body transition. Conceivably, DA protein components are not only essential for ciliogenesis but they are also mutated in a plethora of human ciliopathies. Recently, we and others established that DAs bear functions unrelated to ciliogenesis: in cycling cells, for instance, they also enable the centrosome to directly activate the p53 pathway via a signaling hub dubbed PIDDosome. Exploiting this advancement, I will discuss the generation of a novel fluorescent reporter capable of informing about the functional proficiency of DAs, both in flow cytometry and microscopy measurements. Our reporter can not only robustly respond to the presence/absence of functional DAs within a cell, but it is also sufficiently sensitive to highlight intermediate scenarios, such as those observed in the presence of hypomorphic mutations of the DA protein CEP83 found in nephropthisis patients. Finally, I will show proof-of-concept data that our system is amenable to revealing both pharmacologic and genetic perturbation of DA functionality in high throughput screening settings. Given that a variety of human ciliopathies encompasses the reduction of DA functionality, our platform might be exploited to discover new ways to restore the proper ciliary functionality in ciliopathies.

Talk 21

Cellular and transcriptional dynamics of human neutrophils at steady state and upon stress

Montaldo E, Lusito E, Bianchessi V, Caronni N, Scala S, Baso-Ricci L, Cantaffa C, Masserdotti A, Barilaro M, Barresi S, Genua M, Vittoria FM, Barbiera G, Lazarevic D, Messina C, Xue E, Markt S, Tresoldi C, Milani R, Ronchi P, Gattillo S, Santoleri L, Di Micco R, Ditadi A, Belfiori G, Aleotti F, Naldini MM, Gentner B, Gardiman E, Tamassia N, Cassatella MA, Hidalgo A, Kwok I, Ng LG, Crippa S, Falconi M, Pettinella F, Scapini P, Naldini L, Ciceri F, Aiuti A, **Ostuni Renato**

San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy, Milan

Traditionally viewed as poorly plastic, neutrophils are now recognized as functionally diverse. However, the extent and determinants of neutrophil heterogeneity in humans remain unclear. We performed a comprehensive immunophenotypic and transcriptome analysis, at bulk and single-cell level, of neutrophils from healthy donors and patients undergoing stress myelopoiesis upon exposure to growth factors, transplantation of hematopoietic stem cells (HSC-T), development of pancreatic cancer, and viral infection. We uncover an extreme diversity of human neutrophils *in vivo*, reflecting the rates of cell mobilization, differentiation, and exposure to environmental signals. Integrated control of developmental and inducible transcriptional programs linked flexible granulopoietic outputs with elicitation of context-dependent functional responses. In this context, we detected an acute interferon (IFN) response in the blood of HSC-T patients that was mirrored by marked upregulation of IFN-stimulated genes in neutrophils but not in monocytes. Systematic characterization of human neutrophil plasticity may uncover clinically relevant biomarkers and support the development of diagnostic and therapeutic tools.

Reference:

Montaldo E, Lusito E, Bianchessi V, Caronni N, [...] and Ostuni R | Nature Immunology 2022, in press.

Talk 22

Human Hematopoietic Stem/Progenitor cell trafficking and clonal tracking

Serena Scala and Alessandro Aiuti

San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy, IRCCS San Raffaele Scientific Institute, Milan

Human Hematopoietic Stem/Progenitor Cells (HSPC) mainly

reside in the bone marrow (BM) but few circulating cells (cHSPC) are found in peripheral blood (PB) and their amount can be increased by mobilizing agents for gene therapy (GT) purposes. Combining phenotypic and functional characterizations with single-cell transcriptome profiling and integration site analyses, we are studying the behavior of human resident, circulating and mobilized.

By evaluating the reconstitution kinetic after GT in Wiskott-Aldrich Syndrome patients we found that mobilized peripheral blood(MPB)-HSPC allowed faster neutrophil and platelet recovery, higher number of engrafted clones and increased gene correction in the myeloid lineage, as compared to BM HSPC. This correlated with higher amount of myeloid and primitive progenitors contained in MPB HSPC. Finally, BM- and MPB-GT patients display distinct kinetics of hematopoietic recovery, but similar long-term reconstitution.

We assessed HSPC mobilization kinetics in patients with different inherited disorders as well as adult healthy donors(HD) undergoing mobilization with G-CSF (G) with or without Plerixafor (G+P). Primitive and myeloid progenitors showed the highest mobilization capability after G, while all HSPC mobilized after administration of P. This subset-specific mobilization propensity after G inversely correlated with HSPC CXCR4 expression. By reproducing patients' mobilization protocol in xenotransplanted mice we are assessing the impact of CXCR4 expression on the distinct HSPC mobilization kinetics observed.

Finally, we found that cHSPC and BM-HSPC display distinct compositions but comparable BM homing and differentiation potential after xenotransplantation. Moreover, the number of both total and primitive HSPC subsets circulating in PB is high in young infants, suggesting the possible exploitation of cHSPC as alternative stem cell source. We are currently investigating the molecular mechanisms of HSPC trafficking and evaluating the capability of cHSPC to be transduced and expanded *in vitro*.

Talk 23

A functional genomics framework to investigate the molecular bases of rare genetic diseases

Lorenzo Vaccaro¹, Francesco Panariello¹, Antonio Grimaldi¹, Anna Manfredi², **Daide Cacchiarelli**^{1,3}

¹Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM) Armenise/Harvard Laboratory of Integrative Genomics, Pozzuoli

²Next Generation Diagnostics, Pozzuoli (NA)

³University of Naples "Federico II", Department of Translational Medicine, Naples

The improvement of novel sequencing technologies is quickly transforming the scientific investigation and the therapeutic treatments of rare genetic diseases, which research is

hampered by the limited cohort of diagnosed patients and by the difficulty to evaluate the effect of Variants of Unknown Significance (VUS). In silico predictors represent the gold standard of clinical entities for the interpretation of mutations identified through sequencing approaches. Unfortunately, a high number of them are classified as VUS, leading to wrong diagnoses and inadequate treatment of patients. To address this point, MITEseq (Mutagenesis by Integrated TilEs) is a novel saturation mutagenesis technique that allows to easily test thousands of potentially pathogenic protein variants in a single high throughput biological assay. As a proof of principle, we decided to apply it to mutagenize two regions (a portion of the DNA Binding Domain and the SAM domain) of P63, a transcription factor which, besides its oncogenic function, is mainly involved in skin development as regulator. To follow the biological activity of each generated variant, we set up a highly efficient conversion strategy from fibroblasts to keratinocytes-like-cells (through P63-KLF4 induction). By using the specific keratinocytes membrane antigen ITG4, we were able to separate the converted and non-converted cells, study the enrichment of each variant in the different populations and rank them according to their pathogenic effect. We finally aim to the development of a scRNA-seq based platform to expand such method to any other disease driving gene. Through this approach, we leverage a specific transcriptional signature to associate each cell (i.e. each variant) to a specific physiological or pathological activity.

Talk 24

Explainable Artificial Intelligence and fractal dimension of brain MRI in Friedreich ataxia and SCAs

Chiara Marzi¹, Matteo Lai², Riccardo Scheda², Stefano Orsolini², Mario Mascalchi³, Ian Harding⁴, **Stefano Diciotti**^{2,5} for the ENIGMA-Ataxia Working Group

¹"Nello Carrara" Institute of Applied Physics (IFAC), National Research Council (CNR)

²Department of Electrical, Electronic, and Information Engineering "Guglielmo Marconi" (DEI), University of Bologna

³Department of Experimental and Clinical Biomedical Sciences "Mario Serio", University of Florence

⁴Department of Neuroscience and Monash Biomedical Imaging, Monash University

⁵Alma Mater Research Institute for Human-Centered Artificial Intelligence, University of Bologna

Friedreich (FRDA) and spinocerebellar ataxias (SCAs) are slowly progressing and highly debilitating diseases. The fractal dimension (FD) is a promising quantitative index of structural brain complexity derived from magnetic resonance imaging (MRI) data, with the potential to provide further insights into

the changes underlying abnormal brain development and aging in these diseases.

We collected brain MRI, genetic and clinical data of 845 patients with inherited cerebellar disorders and 1125 healthy controls (HC) from 16 clinical centers through the ENIGMA-Ataxia international consortium. We developed a computational pipeline and strict quality control for T1-weighted MRI image processing. Cerebral and cerebellar gray matter (GM) and white matter (WM) segmentation, volume, cortical thickness, and FD measures were extracted. After feature harmonization using Combat algorithm, we adopted an explainable artificial intelligence based on XGBoost and SHAP explanations to evaluate the FD as a novel imaging biomarker in identifying, at a single-patient level, FRDA or SCAs patients vs. HC. Specifically, we conducted a study in FRDA (271 patients vs. 603 age- and sex-matched HC), SCA1 (94 patients vs. 578 HC), SCA2 (58 patients vs. 208 HC), SCA3 (161 patients vs. 476 HC), and SCA6 (30 patients vs. 85 HC).

In all diseases, the area under the receiver operating curve (ROC) in classifying disease vs. HC group was excellent (range 0.89-0.96). More importantly, the FD of the cerebellar WM or GM was the top-ranking classifying feature for all diseases, but SCA1 in which it was the second feature. Moreover, several FD abnormalities significantly correlated with genetic and clinical features (adjusted $p < 0.05$).

Our study results indicate that FD may represent a consistent feature in characterizing inherited ataxias that can complement standard imaging and provides leading innovation and cutting-edge computational approaches to better understand disease pathophysiology.

PLENARY SESSION 6 IMPROVING THE DIAGNOSIS OF RARE GENETIC DISEASES

Talk 25

Telethon Undiagnosed Diseases Program (TUDP): a systematic study of 1,098 families with severe undiagnosed pediatric conditions

Vincenzo Nigro^{1,2}, Annalaura Torella^{1,2}, Manuela Morleo^{1,2}, Carmine Spanpanato^{1,2} and the Telethon Undiagnosed Diseases Program (TUDP) consortium

¹Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli (NA)

² Dipartimento di Medicina di Precisione, Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli

Many sporadic and severe pediatric diseases remain undiagnosed despite extensive medical and genetic test evaluations. Diagnosis is crucial for prognosis, specific and timely treat-

ment, family planning, and to understand the pathomechanisms of diseases.

We created the Telethon Undiagnosed Diseases Program (TUDP) to provide a systematic approach to improve diagnostic yield and provide an overview of the underlying genetic mechanisms.

All cases were submitted together with electronic phenotyping from approximately 50 clinical geneticists from pediatric genetics and clinic centers or via an online platform. Procedures were standardized across centers through periodic online meetings to achieve more accurate and reproducible phenotyping. Eligibility criteria were based on the severity, complexity, and negative results of full genetic analysis. Genomic analyses were all performed at least in trios and the case reanalysis and matching process was periodically repeated and targeted for all still negative cases. Over five years, TUDP studied 1,098 families providing 778 full clinical genetic reports. A conclusive diagnosis was provided in 49.1% of cases, with the identification of mutations in over 200 different genes, while a further number of mutations in new genes are being matched to find second cases. The general overview indicates that the vast majority (71%) of the causative variants were de novo, either with autosomal dominant (68%) or X-linked (3%) alleles. Recessive forms (either autosomal or X-linked) explained the remaining 29% of cases, with homozygous mutations identified in only 10% of cases. The high percentage of de novo mutations may reflect the postponement of parenthood and thus the number of new cases is expected to increase in the coming years. This may have important implication for genetic counselling and social policy.

We conclude that a systematic approach can solve about 50% of missing diagnosis due the heterogeneity of genetic causes, while the remaining cases may be due to unique and therefore elusive mechanisms that require extended matching. The multicenter TUDP model should be transferred to clinical settings to avoid diagnostic delays or misdiagnoses in children.

Talk 26

Cryptic or not? Pathogenic intronic variants detected from WES data

D'Abrusco Fulvio¹, Giorgio E.^{1,2}, Taccagni C.M.¹, Marando V.A.¹, Serpieri V.², Boltshauser E.³, Leuzzi V.⁴, Caputi C.⁴, Manti F.⁴, Siginorini S.⁵, Morelli F.⁵, Battini R.^{6,7}, Petković Ramadža D.⁸, Gana S.², D'Arrigo S.⁹, De Laurentiis A.⁹, Bertini E.S.¹⁰, Zanni G.¹⁰, Borgatti R.^{5,11}, Romaniello R.⁵, Lemke J.¹², Graziano C.¹³, Valente E.M.^{1,2}

¹Department of Molecular Medicine, University of Pavia

²Neurogenetics Research Centre, IRCCS Mondino Foundation, Pavia

³University Children's Hospital Zürich, Switzerland

⁴Department of Human Neurosciences, University of Rome "La Sapienza", Rome,

⁵Child Neurology and Psychiatry Unit, IRCCS Mondino Foundation, Pavia

⁶IRCCS Stella Maris Foundation, Calambrone (PI)

⁷Department of Clinical and Experimental Medicine, University of Pisa

⁸Department of Pediatrics, University Hospital Centre Zagreb and University of Zagreb School of Medicine, Croatia

⁹Department of Developmental Neurology, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milan

¹⁰Unit of Neuromuscular and Neurodegenerative Disorders, IRCCS Bambino Gesù Pediatric Hospital, Rome

¹¹Department of Brain and Behavioral Sciences, University of Pavia

¹²Institute of Human Genetics, University of Leipzig, Leipzig, Germany

¹³Unit of Medical Genetics, S. Orsola-Malpighi Hospital, Bologna, Italy.

Despite the NGS revolution, the diagnostic yield of many inherited disorders remains unsatisfactory. One key example is Joubert Syndrome (JS), a recessive ciliopathy for which >40 genes are known. After panel sequencing or WES, up to 30-35% patients (in our cohort 172/475) fail to receive a definite diagnosis, hampering counselling, management and prenatal testing. We hypothesized that a relevant proportion of these cases are caused by cryptic variants within known genes, and that at least a subset can be diagnosed by reanalyzing available NGS data, as sequences partly cover introns, although at a much lower coverage. To prove this, we focused on 35 JS patients in whom only a single coding pathogenic variant in a known JS gene had been found. We first reanalyzed NGS data searching for CNVs, and identified 6 distinct intragenic heterozygous deletions in 8 cases. CNVs were confirmed by RT-PCR and were in trans with the exonic variant. Next, we searched for rare intronic variants bioinformatically predicted to impact splicing and identified 10 candidate variants (one recurring in 3 cases), placed up to 200bp from exon boundaries, all in trans with the exonic variant. So far, we tested 7 variants (from 9 patients) by RT-PCR on patients' cDNA and/or in vitro minigene assays. Notably, all variants were shown to induce overt splicing defects, resulting either in frameshift, in frame deletions or insertions. One of these variants was also found in homozygosity in another JS negative case. Minigene assays of the remaining 3 variants are in progress, while we are now performing RNAseq in patients lacking candidate intronic variants detectable by WES.

In conclusion, WES reanalysis focused on CNVs and intronic variants allowed detecting the "second hit" in >50% patients carrying heterozygous coding variants. We provide proof of principle that cryptic variants are common mutational events in JS, and their search results in a significant increase of the diagnostic yield.

Talk 27

Responsible Implementation of Newborns Genome Sequencing (RINGS): a technical and interpretative feasibility study

Erica Rosina¹, Lidia Pezzani¹, Irene Artuso², Simone Bondesan³, Simona Borroni², Maria Francesca Bedeschi⁴, Luigina Spaccini⁵, Serena Gasperini⁶, Giovanni Cazzaniga⁶, Simona Bellagambi⁷, Mariangela Fumarola⁸, Paola Carrera³, Eva Pesaro⁷, Stefano Benvenuti², Giorgio Casari^{3,9}, **Maria Iascone**¹

¹Genetica Medica, ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo

²Fondazione Telethon

³IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano

⁴UOSD Genetica Medica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano

⁵Genetica Medica, UOC Ostetricia e Ginecologia, Ospedale Vittore Buzzi Asst-FBF-Sacco, Milano

⁶Dipartimento di Pediatria/Genetica Medica, Fondazione MBBM/Ospedale San Gerardo, Monza

⁷UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, Roma

⁸FROM – Fondazione per la Ricerca Ospedale di Bergamo

⁹San Raffaele University, Milano.

Public health applications of whole-exome (WES) and whole-genome sequencing (WGS) for newborns screening (NBS) programs could potentially improve outcomes of treatable pediatric diseases with the ability to re-evaluate the data over time if needed. However, the genomic NBS application opens up a series of questions that have to be addressed: informed consent, the public healthcare context, the vulnerability of the population studied, and the complexity of interpretation of the data in the absence of phenotype. Moreover, to limit variants of unknown significance and incidental findings, previous research programs focused the analyses on a set of genes that cause treatable pediatric conditions. Still, no unique criteria are available for their selection.

The first aim of our study deals with the technical and feasibility evaluation of WGS approaches, the definition of a selected panel of actionable genes, and the ethical instances deriving from proposing a genetic NBS. The pilot study will be conducted across three possible scenarios: in the first one, a batch of singleton WGS will be analyzed using an automatic pipeline of a virtual gene panel related to treatable pediatric diseases without any clinical data; the second one will reproduce a comprehensive NBS by wide, no phenotype-driven, WGS analysis on trios. In the third one, trio-WGS will be performed with the patient's clinical data to evaluate the information needed for its correct execution and the number of additional diagnoses compared to WES.

The second aim deals with a technical and sustainability comparison of WES and WGS approaches on fifty healthy newborns and their parents. After genetic counseling, only families giving their informed consent will be included in the

study. After pseudoanonymization, WES analysis will be performed on trios, WGS will be performed on newborns, and the segregation of selected variants will subsequently be evaluated in the parents.

The overall study will produce a complete set of data related to technical issues, interpretative challenges, socioeconomics, and ethical implications of using WES or WGS in newborn screening and diagnostic contexts. Moreover, it will pave the way for a critical evaluation of the sustainability of genomic NBS introduction in our public healthcare reality.

Talk 28

LATE BREAKING NEWS

Authors of freshly published results will have the chance to present their findings



FONDAZIONE

POSTERS

Telethon

NEUROMUSCULAR DISORDERS

Genetic muscular disease Muscular dystrophies

Poster 1

P2X7 RECEPTOR ANTAGONIST REDUCES FIBROSIS AND INFLAMMATION IN A MOUSE MODEL OF ALPHA-SARCOGLYCAN MUSCULAR DYSTROPHY

L'antagonista del recettore P2X7 riduce la fibrosi e l'infiammazione in un modello murino di alfa-sarcoglicanopatia

Coordinator: **Claudio Bruno**
Presenting author: **Elisa Principi**

Start date: **1/1/2018** End date: **30/6/2020**

Telethon Project (nr): GGP17192

Disease Name: Alpha-sarcoglycanopathy
Nome Malattia: Alfa-sarcoglicanopatia

Poster 2

3D MODELLING OF RARE MUSCULAR DISEASES, A POWERFUL PLATFORM FOR BASIC STUDIES AND DRUG VALIDATION

Muscoli modello 3d di rare distrofie muscolari, una potente piattaforma per studi di base e validazione di farmaci

Coordinator: **Dorianna Sandonà**
Presenting author: **Alberto Benetollo**

Start date: **1/10/2021** End date: **30/9/2024**

Telethon Project (nr): GGP20097

Disease Name: Alpha-sarcoglycanopathy;
Duchenne Muscular Dystrophy
Nome Malattia: Alfa-sarcoglicanopatia;
Distrofia Muscolare di Duchenne

Poster 3

NATURAL HISTORY OF BECKER MUSCULAR DYSTROPHY: TOWARD TRIAL READINESS

Storia naturale della distrofia muscolare di becker: in preparazione di futuri studi clinici

Coordinator: **Elena Pegoraro**

Partners: Stefano Previtali, Angela Berardinelli, Maria Grazia D'Angelo, Adele D'Amico, Claudio Bruno, Isabella Moroni, Roberta Battini, Serenella Servidei, Eugenio Maria Mercuri, Valeria Sansone, Sonia Messina, Vincenzo Nigro, Alessandra Ferlini, Francesca Magri, Antonella Pini, Tiziana Mongini

Presenting author: **Domenico Gorgoglione**

Start date: **1/5/2022** End date: **30/4/2025**

Telethon Project (nr): GUP21008

Disease Name: Becker muscular dystrophy
Nome Malattia: Distrofia muscolare di Becker

Poster 4

IDENTIFICATION OF NEW BIOMARKERS MONITORING DMD PATHOLOGY AND RESPONSE TO TREATMENT

Coordinator: **Bert Blaauw**

Presenting author: **Ana Georgia Dumitras**

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1035

Disease Name: Duchenne Muscular Dystrophy
Nome Malattia: Distrofia muscolare di Duchenne

Poster 5

DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: PHENOTYPE-GENOTYPE CORRELATIONS

Coordinator: **Eugenio Maria Mercuri**

Partners: Angela Berardinelli, Luigia Passamano, Riccardo Masson, Adele D'Amico, Giacomo Comi, Antonella Pini, Roberta Battini, Valeria Sansone, Sonia Messina, Claudio Bruno, Elena Pegoraro, Maria Grazia D'Angelo, Federica Ricci, Stefano Previtali

Presenting author: **Daniela Leone**

Start date: **1/7/2021** End date: **30/6/2023**

Telethon Project (nr): GSP20001

Disease Name: Duchenne Muscular Dystrophy
Nome Malattia: Distrofia Muscolare di Duchenne

Poster 6

CHARACTERIZING PHENOTYPES IN NON AMBULANT DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY

Caratterizzazione fenotipica dei paziente con distrofia muscolare di duchenne non deambulanti

Coordinator: **Marika Pane**

Partners: Claudia Dosi, Silvia Frosini, Michela Catteruccia, Luca Bello, Marina Pedemonte, Alice Zanolini, Francesca Magri, Eleonora Diella, Massimo Russo, Gabriele Siciliano, Melania Giannotta, Luigia Passamano, Federica Ricci

Presenting author: **Daniela Leone**

Start date: **1/8/2022** End date: **31/7/2025**

Telethon Project (nr): GUP21003

Disease Name: Duchenne Muscular Dystrophy
Nome Malattia: Distrofia muscolare di Duchenne

Poster 7

CHARACTERIZATION OF THE PHENOTYPIC DIVERSITY IN DUPEX2 DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY AND IDENTIFICATION OF PREDICTIVE/PROGNOSTIC MARKERS

Caratterizzazione fenotipica di pazienti con distrofia muscolare di Duchenne causata da duplicazione dell'esone 2 ed identificazione di fattori predittivi e prognostici

Coordinator: **Stefano Previtali**

Partners: Giacomo Comi, Riccardo Masson, Emilio Albamonte, Federica Ricci, Chiara Fiorillo, Marika Pane, Adele D'Amico, Sonia Messina, Maria Grazia D'Angelo, Elena Pegoraro, Luigia Passamano, Alessandra Ferlini, Antonella Pini, Guja Astrea

Presenting author: Stefano Previtali

Start date: **1/2/2022** *End date:* **31/1/2024**

Telethon Project (nr): GUP21006

Disease Name: Duchenne Muscular Dystrophy
Nome Malattia: Distrofia muscolare di Duchenne

Poster 8

CINHIBITION OF COMPLEMENT C1 AMELIORATES THE DYSTROPHIC MUSCLE PHENOTYPE OBSERVED IN A MOUSE MODEL OF DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY

L'inibizione del complemento C1 migliora il fenotipo muscolare distrofico osservato in un modello murino di distrofia muscolare di Duchenne

Coordinator: **Stefano Biressi**

Presenting author: Francesca Florio

Start date: **1/12/2014** *End date:* **31/10/2020**

Telethon Project (nr): TCP13007

Disease Name: Duchenne Muscular Dystrophy
Nome Malattia: Distrofia muscolare di Duchenne

Poster 9

INSTRUCTING ER-PHAGY TO COUNTERACT MUSCLE DISEASES

Coordinator: **Paolo Grumati**

Presenting author: Paolo Grumati

Start date: **1/12/2022** *End date:* **31/12/2023**

Telethon Project (nr): TGM22MFU14

Disease Name: Duchenne Muscular Dystrophy
Nome Malattia: Distrofia muscolare di Duchenne

Poster 10

A MITOCHONDRIAL THERAPY FOR MUSCULAR DYSTROPHIES

Una terapia mitocondriale per le distrofie muscolari

Coordinator: **Paolo Bernardi**

Presenting author: Silvia Castagnaro

Start date: **10/12/2022** *End date:* **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T2016

Disease Name: Duchenne Muscular Dystrophy;
Ullrich Congenital Muscular Dystrophy
Nome Malattia: Distrofia muscolare di Duchenne;
Distrofia muscolare congenita di Ullrich

Poster 11

AT THE ORIGIN OF CONGENITAL MUSCULAR DYSTROPHY: SHEDDING LIGHT ON THE TDARK PROTEINS DPM2 AND DPM3

Coordinator: **Andrea Saponaro**

Partners: Yvan Torrente

Presenting author: Yvan Torrente

Start date: **1/11/2022** *End date:* **31/10/2024**

Telethon Project (nr): GJC21084

Disease Name: Muscular Dystrophies, congenital
Nome Malattia: Distrofie muscolari congenite

Poster 12

SPERMIDINE AS NEW CANDIDATE FOR THE TREATMENT OF COL6 MYOPATHIES

Coordinator: **Paolo Bonaldo**

Presenting author: Lisa Gambarotto

Start date: **1/12/2019** *End date:* **30/11/2022**

Telethon Project (nr): GGP19229

Disease Name: Ullrich Congenital Muscular Dystrophy;
Bethlem Myopathy
Nome Malattia: Distrofia muscolare congenita di Ullrich;
Miopatia di Bethlem

Genetic muscular disease Myopathies and cardiomyopathies

Poster 13

CHROMATIN DYSFUNCTION IN EMERY DREIFUSS MUSCULAR DYSTROPHY

Alterazioni della cromatina nella distrofia muscolare di Emery-Dreifuss

Coordinator: Chiara Lanzuolo

Partners: Francesco Ferrari

Presenting author: Chiara Lanzuolo

Start date: 1/9/2022 *End date:* 31/8/2024

Telethon Project (nr): GJC21144

Disease Name: Emery-Dreifuss muscular dystrophy
Nome Malattia: Distrofia Muscolare di Emery-Dreifuss

Poster 14

TOWARDS PRECISION MEDICINE WITH HUMAN INDUCED PLURIPOTENT STEM CELLS FOR DYSTROPHIN ASSOCIATED CARDIOMYOPATHY

Verso la medicina di precisione per la cardiomiopatia distrofica mediante l'utilizzo di cellule staminali pluripotenti indotte umane

Coordinator: Giulio Pompilio

Partners: Cecilia Ferrantini, Filippo Crea, Leonardo Sacconi

Presenting author: Giulio Pompilio

Start date: 1/12/2019 *End date:* 31/5/2023

Telethon Project (nr): GUP19012

Disease Name: Muscular Dystrophies, cardiomyopathy
Nome Malattia: Distrofie muscolari, cardiomiopatie

Poster 15

NEW PHARMACOLOGICAL TREATMENT FOR TUBULAR AGGREGATE MYOPATHIES

Nuovo trattamento farmacologico per Tubular Aggregate Myopathies

Coordinator: Armando Genazzani

Presenting author: Emanuela Pessolano

Start date: 1/12/2019 *End date:* 31/5/2023

Telethon Project (nr): GGP19110

Disease Name: Tubular Aggregate Myopathy
Nome Malattia: Miopatia da aggregati tubulari

Poster 16

ROLE OF STORE-OPERATED CA²⁺ ENTRY (SOCE) IN TUBULAR AGGREGATE MYOPATHY

Ruolo di SOCE nella Miopatia degli Aggregati Tubulari

Coordinator: Feliciano Protasi

Partners: Vincenzo Sorrentino

Presenting author: Feliciano Protasi

Start date: 1/1/2020 *End date:* 30/6/2023

Telethon Project (nr): GGP19231

Disease Name: Tubular Aggregate Myopathy
Nome Malattia: Miopatia da aggregati tubulari

Genetic muscular disease Myotonic disorders

Poster 17

GENE EDITING IN MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1: ASSESSMENT OF EFFICIENCY, SAFETY AND THERAPEUTIC EFFECT OF CTG-REPEAT DELETION IN A MOUSE MODEL OF DISEASE

Correzione della mutazione genica della distrofia miotonica di tipo 1: valutazione dell'efficacia, della sicurezza e dell'effetto terapeutico dell'"editing" genetico in un modello murino della malattia

Coordinator: Germana Falcone

Partners: Fabio Martelli

Presenting author: Mariapaola Izzo

Start date: 1/12/2019 *End date:* 31/5/2023

Telethon Project (nr): GGP19035

Disease Name: Myotonic Dystrophy type 1
Nome Malattia: Distrofia Miotonica di tipo 1

Poster 18

TRIAL READINESS AND ENDPOINT ASSESSMENT IN CONGENITAL AND CHILDHOOD MYOTONIC DYSTROPHY: OUTCOME MEASURES AND ENDPOINT ASSESSMENTS (GUP19002)

Coordinator: Valeria Sansone

Partners: Isabella Moroni, Angela Berardinelli, Chiara Fiorillo, Antonella Pini, Guja Astrea, Eugenio Maria Mercuri, Adele D'Amico, Federica Ricci

Presenting author: Valeria Sansone

Start date: 1/2/2020 *End date:* 31/7/2023

Telethon Project (nr): GUP19002

Disease Name: Myotonic Dystrophy type 1
Nome Malattia: Distrofia Miotonica di tipo 1

Poster 19

ROLE OF POLYAMINES-EIF5A-AUTOPHAGY AXIS IN THE PATHOGENESIS OF MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 2

Ruolo dell'asse Poliammine-EIF5A-Autofagia della patogenesi della distrofia miotonica di tipo 2

Coordinator: **Gianluca Canettieri**

Presenting author: Gianluca Canettieri

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1027

Disease Name: Myotonic Dystrophy Type 2
Nome Malattia: Distrofia Miotonica di tipo 2

Genetic neurological disorder Neuromuscular diseases

Poster 20

MITOCHONDRIAL MYOPATHY ASSOCIATED TO FDX2 MUTATIONS: A CROSSROADS OF FES PROTEIN BIOGENESIS AND COENZYME Q BIOSYNTHESIS

Miopatia mitocondriale associata a mutazioni di FDX2: crocevia tra biogenesi di proteine FeS e biosintesi di Coenzima Q

Coordinator: **Paola Costantini**

Partners: Simone Ciofi Baffoni

Presenting author: Paola Costantini

Start date: **20/3/2022** End date: **19/3/2024**

Telethon Project (nr): GJC21056

Disease Name: MEOAL
Nome Malattia: Miopatia mitocondriale episodica con o senza atrofia ottica e leucoencefalopatia reversibile (MEOAL)

Poster 21

APPLICATION OF THE ESCHERICHIA COLI MODEL SYSTEM TO STUDY THE HUMAN POLYRIBONUCLEOTIDE PHOSPHORYLASE

Utilizzo del sistema modello escherichia coli per lo studio della poliribonucleotide fosforilasi umana

Coordinator: **Federica Briani**

Presenting author: Federica Anna Falchi

Start date: **1/5/2021** End date: **30/4/2024**

Telethon Project (nr): GGP20001

Disease Name: Mitochondrial Diseases;
Hereditary hearing loss; Leigh Syndrome
Nome Malattia: Malattie mitocondriali;
Sordità ereditaria; Sindrome di Leigh

Poster 22

APPLICATION OF THE ESCHERICHIA COLI MODEL SYSTEM TO STUDY THE HUMAN POLYRIBONUCLEOTIDE PHOSPHORYLASE

Utilizzo del sistema modello escherichia coli per lo studio della poliribonucleotide fosforilasi umana

Coordinator: **Federica Briani**

Presenting author: Federica Anna Falchi

Start date: **1/5/2021** End date: **30/4/2024**

Telethon Project (nr): GGP20001

Disease Name: Mitochondrial Diseases;
Hereditary hearing loss; Leigh Syndrome
Nome Malattia: Malattie mitocondriali;
Sordità ereditaria; Sindrome di Leigh

Poster 23

NOVEL STRATEGIES TO BLOCK TOXICITY OF THE MUTANT ANDROGEN RECEPTOR IN SPINAL AND BULBAR MUSCULAR ATROPHY (SBMA)

Nuove strategie per ridurre la tossicità del recettore degli androgeni mutato nell'atrofia muscolare spinale e bulbare (SBMA)

Coordinator: **Angelo Poletti**

Partners: Maria Pennuto

Presenting author: Mariarita Galbiati

Start date: **1/12/2019** End date: **30/11/2023**

Telethon Project (nr): GGP19128

Disease Name: Spinal and Bulbar Muscular Atrophy
Nome Malattia: Atrofia Muscolare Spinale e Bulbare

Poster 24

INVESTIGATION OF TRANSLATIONAL DEFECTS IN MULTIPLE MODELS OF SMA

Indagine dei difetti traduzionali in modelli di SMA

Coordinator: **Gabriella Viero**

Partners: Marina Boido

Presenting author: Deborah Donzel

Start date: **1/12/2019** End date: **30/11/2023**

Telethon Project (nr): GGP19115

Disease Name: Spinal Muscular Atrophy
Nome Malattia: Atrofia Muscolare Spinale

Poster 25

SMN CIRCULAR RNAs AS POTENTIAL NEW TARGETS AND BIOMARKERS FOR THE THERAPEUTIC RESPONSE IN SPINAL MUSCULAR ATROPHY*Coordinator:* **Claudio Sette***Presenting author:* Marika Guerra*Start date:* **1/10/2021** *End date:* **30/9/2024***Telethon Project (nr):* GGP20055*Disease Name:* Spinal Muscular Atrophy
Nome Malattia: Atrofia Muscolare Spinale

Poster 26

PEROXISOMAL-MITOCHONDRIAL INTERACTION IMPINGING ON MUSCLE FUNCTION

Ruolo dell'interazione fra i perossisomi e i mitocondri nella funzione muscolare

Coordinator: **Vanina Romanello***Presenting author:* Vanina Romanello*Start date:* **10/12/2022** *End date:* **9/12/2024***Telethon Project (nr):* GMR22T1055*Disease Name:* Zellweger Spectrum Disorders
Nome Malattia: Spettro della Sindrome di Zellweger**NEUROLOGICAL DISORDERS****Genetic neurological disorder**

Poster 27

FINDING NEW TARGETS TO COUNTERACT BRAIN PROGENITOR CELLS DYSREGULATION IN AGC1 DEFICIENCY HYPOMYELINATION: A MULTIDISCIPLINARY APPROACH

Approcci multidisciplinari per l'identificazione di nuovi potenziali bersagli terapeutici per contrastare la disregolazione dei progenitori delle cellule cerebrali nell'ipomielinazione da deficienza di AGC1

Coordinator: **Barbara Monti***Partners:* Francesco Lasorsa*Presenting author:* Francesco Massimo Lasorsa*Start date:* **1/12/2019** *End date:* **31/3/2024***Telethon Project (nr):* GGP19067*Disease Name:* AGC1 deficiency
Nome Malattia: Deficit di AGC1

Poster 28

DISSECTING INNATE IMMUNITY AND NUCLEIC ACID SENSING IN GENE THERAPY AND DISEASE*Coordinator:* **Anna Kajaste-Rudnitski***Presenting author:* Anna Kajaste-Rudnitski*Start date:* **1/1/2022** *End date:* **31/12/2024***Telethon Project (nr):* TGT22C11*Disease Name:* Aicardi-Goutières Syndrome
Nome Malattia: Sindrome di Aicardi-Goutières

Poster 29

EXPERIMENTAL GENE THERAPY IN MITOCHONDRIAL DISORDERS*Coordinator:* **Massimo Zeviani***Presenting author:* Massimo Zeviani*Start date:* **1/12/2019** *End date:* **31/5/2023***Telethon Project (nr):* GGP19007*Disease Name:* Complex I deficiency
Nome Malattia: Deficit isolato di complesso I mitocondriale

Poster 30

PATHOLOGICAL MOLECULAR MECHANISMS UNDERLYING APOPT1/COA8 LOSS OF FUNCTION

Patogenesi molecolare associata alla perdita di funzione di APOPT1/COA8

Coordinator: **Erika Fernandez-Vizarra***Presenting author:* Erika Fernandez-Vizarra*Start date:* **1/6/2022** *End date:* **31/5/2024***Telethon Project (nr):* GJC21014*Disease Name:* Complex IV deficiency, nuclear type
Nome Malattia: Deficit del complesso IV mitocondriale, tipo nucleare 17

Poster 31

THE LNCRNA PHOX2B-AS1 IN THE PATHOGENESIS AND AS POTENTIAL DRUG TARGET IN CONGENITAL CENTRAL HYPOVENTILATION SYNDROME (CCHS)

L'RNA lungo non codificante (lncRNA) antisense naturale PHOX2B-AS1 nella patogenesi e come potenziale bersaglio terapeutico nella Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita (CCHS)

Coordinator: **Diego Maria Michele Fornasari***Presenting author:* Simona Di Lascio*Start date:* **10/12/2022** *End date:* **9/12/2024***Telethon Project (nr):* GMR22T1041*Disease Name:* Congenital central hypoventilation syndrome
Nome Malattia: Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita

Poster 32

EVALUATION OF IN VITRO NEURONAL CULTURES AS TESTING MODEL FOR PHARMACOLOGICAL TREATMENTS OF A GENETIC FORM OF MIGRAINE

Utilizzo di colture neuronali in vitro per la valutazione di trattamenti farmacologici per una forma genetica di emicrania emiplegica

Coordinator: **Paola Gavazzo**

Presenting author: Paola Gavazzo

Start date: **1/12/2017** End date: **31/5/2021**

Telethon Project (nr): GGP17178

Disease Name: Familial Hemiplegic Migraine type 3
Nome Malattia: Emicrania Emiplegica familiare tipo 3

Poster 33

CORRECTING FOXG1 ACTIVITY LEVELS BY SMALL RNA-ANALOGS MODULATING THE CORRESPONDING MRNA LEVELS AND THEIR TRANSLATION RATES

Correzione dei livelli di attività di FOXG1 tramite piccoli analoghi di RNA capaci di modulare i corrispondenti livelli di mRNA ed i relativi tassi di traduzione

Coordinator: **Antonello Mallamaci**

Presenting author: Antonello Mallamaci

Start date: **1/3/2023** End date: **28/2/2025**

Telethon Project (nr): GMR22T2018

Disease Name: FOXG1 Syndrome
Nome Malattia: Sindrome da mutazione a carico di FOXG2

Poster 34

GLUT1 DEFICIENCY: NEW THERAPEUTIC STRATEGIES TO INCREASE GLUCOSE TRANSPORT ACROSS THE BLOOD BRAIN BARRIER (BBB)

Sindrome da deficit di GLUT1: nuove strategie terapeutiche per aumentare il trasporto di glucosio attraverso la barriera emato-encefalica

Coordinator: **Federico Zara**

Presenting author: Serena Cappato

Start date: **1/7/2022** End date: **30/6/2023**

Telethon Project (nr): GSA22A002

Disease Name: GLUT1 Deficiency Syndrome
Nome Malattia: Sindrome da deficit di GLUT1

Poster 35

LEADING GLUT1 TOWARDS THE PLASMA MEMBRANE

Coordinator: **Paolo Grumati**

Presenting author: Paolo Grumati

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22CBDM13

Disease Name: GLUT1 Deficiency Syndrome
Nome Malattia: Sindrome da deficit di GLUT1

Poster 36

THERAPEUTIC EFFICACY OF MIR-181A/B DOWN REGULATION IN LEIGH SYNDROME

Malattie genetiche rare dovute a disfunzione ciliare e mitocondriale studiate al TIGEM

Coordinator: **Brunella Franco**

Presenting author: Brunella Franco

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22CBDM01

Disease Name: Leigh Syndrome
Nome Malattia: Sindrome di Leigh

Poster 37

A REDOX CYCLER-BASED THERAPEUTIC STRATEGY AGAINST MITOCHONDRIAL RESPIRATORY CHAIN DYSFUNCTION-LINKED DISEASES

Una strategia basata su piccole molecole contro malattie mitocondriali

Coordinator: **Ildiko Szabo**

Presenting author: Ildiko Szabo

Start date: **1/2/2020** End date: **31/7/2023**

Telethon Project (nr): GGP19118

Disease Name: Mitochondrial Diseases
Nome Malattia: Malattie mitocondriali

Poster 38

MITMED: IDENTIFICATION AND CHARACTERIZATION OF NEW DISEASE GENES FOR MITOCHONDRIAL DISORDERS

MitMed: identificazione e caratterizzazione di nuovi geni malattia per i disturbi mitocondriali

Coordinator: **Carlo Viscomi**

Presenting author: Carlo Viscomi

Start date: **1/4/2021** End date: **31/3/2024**

Telethon Project (nr): GGP20013

Disease Name: Mitochondrial Diseases
Nome Malattia: Malattie mitocondriali

Poster 39

AAV-MEDIATED INHIBITION OF MIR-181A/B AS GENE-INDEPENDENT THERAPEUTIC TOOL FOR MITOCHONDRIAL DISEASES*Coordinator:* **Alessia Indrieri***Presenting author:* Alessia Indrieri*Start date:* **1/1/2022** *End date:* **31/12/2026***Telethon Project (nr):* TGM22MT01*Disease Name:* Mitochondrial Diseases*Nome Malattia:* Malattie mitocondriali

Poster 40

IDENTIFICATION OF DRUGS TARGETING POLG DISORDERS BY YEAST/ZEBRAFISH PRE-SCREENING

Identificazione di farmaci bersaglianti le malattie POLG attraverso uno screening basato su lievito e zebrafish

Coordinator: **Francesco Argenton***Partners:* Enrico Baruffini*Presenting author:* Raquel Brañas Casas*Start date:* **1/11/2019** *End date:* **30/4/2023***Telethon Project (nr):* GGP19287*Disease Name:* POLG mitochondrial disorders*Nome Malattia:* Malattie mitocondriali POLG**Genetic neurological disorder/Ataxias**

Poster 41

REGULATION OF ALTERNATIVE SPLICING OF CA2+ CHANNELS BY CRISPR/CAS9-MEDIATED GENOME EDITING AS AN ALL-PURPOSE GENETIC THERAPY FOR LOSS-OF-FUNCTION CACNA1A MUTATIONS

Regolazione dello splicing alternativo dei canali calcio mediante editing del genoma come terapia genetica multiuso per le mutazioni CACNA1A con perdita di funzione

Coordinator: **Lorenzo Cingolani***Partners:* Federico Zara*Presenting author:* Fanny Jaudon*Start date:* **1/12/2019** *End date:* **31/5/2023***Telethon Project (nr):* GGP19181*Disease Name:* Episodic ataxia type 2*Nome Malattia:* Atassia episodica di tipo 2

Poster 42

CELL-PENETRATING SIL1 PROTEIN REPLACEMENT THERAPY FOR MARINESCO-SJOGREN SYNDROME*Coordinator:* **Michele Salles***Presenting author:* Laura Amodei*Start date:* **1/5/2021** *End date:* **31/1/2024***Telethon Project (nr):* GGP20092*Disease Name:* Marinesco-Sjögren Syndrome*Nome Malattia:* Sindrome di Marinesco-Sjögren

Poster 43

PRECLINICAL EFFICACY STUDY OF PERK SIGNALING INHIBITORS AND TUDCA IN MARINESCO-SJÖGREN SYNDROME

Studio preclinico di efficacia terapeutica degli inibitori di PERK e del TUDCA nella sindrome di Marinesco-Sjögren

Coordinator: **Roberto Chiesa***Presenting author:* Roberto Chiesa*Start date:* **1/6/2021** *End date:* **31/5/2023***Telethon Project (nr):* GGP20071*Disease Name:* Marinesco-Sjögren Syndrome*Nome Malattia:* Sindrome di Marinesco-Sjögren

Poster 44

AN UNEXPECTED ROLE OF THE NIJMEGEN BREAKAGE SYNDROME PROTEIN (NBS1) AT THE PRIMARY CILIUM AND IN HEDGEHOG SIGNALING IS IMPORTANT FOR CEREBELLAR DEVELOPMENT AND MEDULLOBLASTOMA

Un nuovo ruolo della proteina NBS1 (Nijmegen Breakage Syndrome Protein 1) al cilio primario e nella via di segnalazione di Hedgehog è rilevante per lo sviluppo cerebellare ed del medulloblastoma

Coordinator: **Giuseppe Giannini***Presenting author:* Giuseppe Giannini*Start date:* **1/8/2021** *End date:* **31/7/2024***Telethon Project (nr):* GGP20135*Disease Name:* Nijmegen Breakage Syndrome*Nome Malattia:* Sindrome di Nijmegen

Poster 45

THE ALTERATION OF MITOCHONDRIAL ENERGETIC METABOLISM CONTRIBUTES TO THE PATHOGENESIS OF POSTERIOR COLUMN ATAXIA AND RETINITIS PIGMENTOSA

L'alterazione del metabolismo energetico mitocondriale contribuisce alla patogenesi dell' atassia del cordone posteriore e retinite pigmentosa

Coordinator: **Deborah Chiabrando**

Presenting author: **Deborah Chiabrando**

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1076

Disease Name: Posterior Column Ataxia and Retinitis Pigmentosa

Nome Malattia: Atassia del cordone posteriore e retinite pigmentosa

Poster 46

CORTICOSPINAL TRACT MICROSTRUCTURAL INTEGRITY AND ITS CORRELATION WITH CLINICAL AND MOLECULAR BIOMARKERS: A PROFILOMETRY MRI STUDY TO IDENTIFY IN-VIVO BIOMARKERS OF DISEASE SEVERITY IN ARSACS

Valutazione del danno microstrutturale del fascio corticospinale e correlazione con marcatori clinici e molecolari: uno studio di profilometria RM per identificare potenziali biomarcatori di malattia in pazienti ARSACS

Coordinator: **Sirio Coccozza**

Presenting author: **Sirio Coccozza**

Start date: **1/4/2022** End date: **31/3/2023**

Telethon Project (nr): GSA21G005

Disease Name: Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS)

Nome Malattia: Atassia spastica autosomica recessiva di Charlevoix-Saguenay (ARSACS)

Poster 47

DANIO RERIO AS A MODEL TO REVEAL NEW INSIGHT OF RETINAL DEFECTS IN ARSACS

Danio rerio come modello per svelare nuove informazioni sui difetti retinici nell'atassia di Charlevoix-Saguenay (ARSACS)

Coordinator: **Valentina Naef**

Presenting author: **Valentina Naef**

Start date: **1/6/2022** End date: **31/5/2023**

Telethon Project (nr): GSA21G006

Disease Name: Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS)

Nome Malattia: Atassia spastica autosomica recessiva di Charlevoix-Saguenay (ARSACS)

Poster 48

DEVELOPMENT OF AN ALLELE-SPECIFIC EPIGENETIC SILENCING PLATFORM FOR THE TREATMENT OF SCA2

Sviluppo di una piattaforma di silenziamento epigenetico allele-specifica per il trattamento della malattia SCA2

Coordinator: **Angelo Lombardo**

Presenting author: **Alberto Coglot**

Start date: **1/4/2021** End date: **30/9/2022**

Telethon Project (nr): GSP20003_PAsAtaxia029

Disease Name: Spinocerebellar ataxia type 2

Nome Malattia: Atassia Spinocerebellare di tipo 2

Poster 49

PPAR GAMMA AGONIST PIOGLITAZONE RESTORES MITOCHONDRIAL QUALITY CONTROL IN FIBROBLASTS OF PITRM1 DEFICIENT PATIENTS

Efficacia del pioglitazone nel ripristinare la funzionalità mitocondriale in fibroblasti di pazienti con deficit di PITRM1

Coordinator: **Dario Brunetti**

Presenting author: **Dario Brunetti**

Start date: **1/11/2020** End date: **28/2/2022**

Telethon Project (nr): GSP20003_PAsAtaxia002

Disease Name: Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive

Nome Malattia: Atassia spinocerebellare autosomica recessiva

Poster 50

EXPLAINABLE ARTIFICIAL INTELLIGENCE AND FRACTAL DIMENSION OF BRAIN MRI IN FRIEDREICH ATAXIA AND SCAS

Coordinator: **Stefano Diciotti**

Presenting author: **Stefano Diciotti**

Start date: **1/2/2021** End date: **31/10/2022**

Telethon Project (nr): GSP20003_PAsAtaxia016

Disease Name: Spinocerebellar ataxia; Friedreich ataxia

Nome Malattia: Atassia spinocerebellare; Atassia di Friedreich

Genetic neurological disorder Epilepsy and Seizures

Poster 51

ANALYSIS OF INSYN1 FUNCTIONING IN THE REGULATION OF INHIBITORY NEURONAL TRANSMISSION IN A MOUSE MODEL OF CDKL5 DEFICIENCY DISORDER

Analisi della funzionalità di InSyn1 nella regolazione della trasmissione neuronale inibitoria in assenza di CDKL5

Coordinator: **Isabella Barbiero**

Presenting author: **Isabella Barbiero**

Start date: **1/7/2022** End date: **30/6/2024**

Telethon Project (nr): GJC21015

Disease Name: CDKL5 deficiency disorder

Nome Malattia: Malattia da deficit di CDKL5

Poster 52

IN VIVO CROSS-CORRECTION ENHANCES THE EFFICACY OF GENE THERAPY IN A MOUSE MODEL OF CDKL5 DEFICIENCY DISORDER

Coordinator: **Elisabetta Ciani**

Partners: **Maurizio Giustetto**

Presenting author: **Giorgio Medici**

Start date: **1/2/2020** End date: **31/7/2023**

Telethon Project (nr): GGP19045

Disease Name: CDKL5 deficiency disorder

Nome Malattia: Malattia da deficit di CDKL5

Poster 53

UNVEILING THE FUNCTIONAL ROLE OF CDKL5 AT THE INHIBITORY SYNAPSE THROUGH ITS INTERACTION WITH THE CYTOPLASMATIC COLLYBISTIN-GEPHYRIN COMPLEX

Alla Scoperta del Ruolo Funzionale di CDKL5 nella Sinapsi Inibitoria attraverso lo Studio della sua Interazione con il Complesso Citoplasmatico costituito da Collybistin e Gephyrin

Coordinator: **Charlotte Kilstrup-Nielsen**

Presenting author: **Roberta De Rosa**

Start date: **1/5/2021** End date: **30/4/2024**

Telethon Project (nr): GGP20024

Disease Name: CDKL5 deficiency disorder

Nome Malattia: Malattia da deficit di CDKL5

Poster 54

CHARACTERIZATION OF THE GUT MICROBIOTA IN CDKL5 DEFICIENCY DISORDER TO REVEAL NOVEL BIOMARKERS AND THERAPEUTIC STRATEGIES

Studio del microbiota intestinale nei pazienti con disturbo da deficit di CDKL5 per rivelare nuovi biomarcatori e strategie terapeutiche

Coordinator: **Paola Tognini**

Presenting author: **Paola Tognini**

Start date: **1/7/2021** End date: **31/12/2022**

Telethon Project (nr): GSP21001

Disease Name: CDKL5 deficiency disorder

Nome Malattia: Malattia da deficit di CDKL5

Poster 55

INTEGRATED COMPUTATIONAL AND EXPERIMENTAL APPROACHES TO DRUG REPOSITIONING FOR RARE GENETIC DISORDERS

Approcci integrati computazionali e sperimentali per il riposizionamento di farmaci per le malattie genetiche rare

Coordinator: **Diego Di Bernardo**

Presenting author: **Stefania Criscuolo**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22GM05

Disease Name: CDKL5 deficiency disorder

Nome Malattia: Malattia da deficit di CDKL5

Poster 56

PCDH19-RELATED NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME: UNRAVELING THE PLAYERS OF NEURONAL HYPEREXCITABILITY IN SEARCH OF NEW THERAPEUTIC TARGETS

Coordinator: **Silvia Bassani**

Presenting author: **Sara Mazzoleni**

Start date: **1/10/2021** End date: **30/9/2024**

Telethon Project (nr): GGP20056

Disease Name: Developmental and Epileptic Encephalopathy 9

Nome Malattia: Encefalopatia epilettica dello sviluppo 9

Poster 57

TEMPORAL MANIPULATION OF SCN1A GENE EXPRESSION IN DRAVET SYNDROME*Coordinator:* **Gaia Colasante***Presenting author:* Gaia Colasante*Start date:* **1/12/2019** *End date:* **31/5/2023***Telethon Project (nr):* GGP19249*Disease Name:* Dravet Syndrome
Nome Malattia: Sindrome di Dravet

Poster 58

NANOBODY-MEDIATED MODULATION OF HCN1 CHANNELS IN EPILEPTIC DISORDERS

Nuove prospettive terapeutiche per i pazienti EIEE con mutazioni in HCN1, basate su nanobody che legano il canale

Coordinator: **Anna Moroni***Presenting author:* Roberta Castelli*Start date:* **1/6/2021** *End date:* **31/5/2024***Telethon Project (nr):* GGP20021*Disease Name:* Early infantile epileptic encephalopathy, undetermined
Nome Malattia: Encefalopatia epilettica a esordio precoce non specificata

Poster 59

NOVEL INSIGHTS ON CHLORIDE REGULATIONS: IMPLICATION FOR DISEASE ETIOLOGY AND TREATMENT*Coordinator:* **Gian Michele Ratto***Partners:* Claudia Lodovichi*Presenting author:* Claudia Lodovichi*Start date:* **1/11/2019** *End date:* **30/9/2023***Telethon Project (nr):* GGP19281*Disease Name:* Epilepsy, Cognitive Deficits
Nome Malattia: Epilessia, difetti cognitivi

Poster 60

RNA-BASED RESCUE OF INHIBITION AS POTENTIAL TREATMENT FOR GENETIC GABRA1-DEPENDENT EPILEPSY

Ripristino dell'inibizione sinaptica mediante "non-coding RNA" come terapia delle epilessie genetiche con mutazioni in GABRA1

Coordinator: **Andrea Barberis***Presenting author:* Sara Nencini*Start date:* **1/9/2021** *End date:* **31/8/2024***Telethon Project (nr):* GGP20129*Disease Name:* Epilepsy, GABRA1-dependent
Nome Malattia: Epilessia dovuta a mutazioni di GABRA-1

Poster 61

CURE MERRF: FROM FIBROBLASTS TO ORGANOIDS SPEEDING BASIC SCIENCE INTO CLINICAL TRIALS FOR MITOCHONDRIAL DISEASES

Curare la sindrome MERRF: dai fibroblasti agli organoidi per accelerare la transizione dalla scienza di base ai trial clinici nelle malattie mitocondriali

Coordinator: **Valerio Carelli***Presenting author:* Alessandra Maresca*Start date:* **1/6/2021** *End date:* **31/5/2024***Telethon Project (nr):* GGP20115*Disease Name:* MERRF
Nome Malattia: MERRF

Poster 62

INTERACTION OF PRRT2 WITH NA+ CHANNELS: PATHOGENETIC BASIS AND NEW TARGETS FOR THE CURE OF PRRT2-ASSOCIATED PAROXYSMAL DISORDERS

Interazioni di PRRT2 con i canali sodio: basi patogenetiche e nuovi bersagli terapeutici per le malattie parossistiche associate a mutazioni nel gene PRRT2

Coordinator: **Fabio Benfenati***Presenting author:* Fabio Benfenati*Start date:* **1/11/2019** *End date:* **30/4/2023***Telethon Project (nr):* GGP19120*Disease Name:* Paroxysmal kinesigenic dyskinesia
Nome Malattia: Discinesia parossistica kinesigenica

Genetic neurological disorder Intellectual Disabilities

Poster 63

PERINATAL OXYTOCIN AMELIORATES BEHAVIORAL AND IMMUNOLOGICAL TRAJECTORIES IN 22Q11.2 DELETION SYNDROME MICE CLOSING BRAIN BARRIERS

Ossitocina nella sindrome da delezione 22q11.2: implicazione di possibili effetti anti-infiammatori

Coordinator: **Francesco Papaleo**

Partners: **Bice Chini**

Presenting author: **Francesco Papaleo**

Start date: **1/2/2020** End date: **31/1/2024**

Telethon Project (nr): GGP19103

Disease Name: 22q11.2 deletion Syndrome

Nome Malattia: Sindrome da microdelezione 22q11

Poster 64

BOOSTING MITOCHONDRIAL BIOGENESIS DURING POSTNATAL DEVELOPMENT TO PREVENT COGNITIVE DEFICITS IN 22Q11 DELETION SYNDROME

Il potenziamento della biogenesi mitocondriale durante lo sviluppo postnatale per prevenire i deficit cognitivi nella sindrome da delezione 22q11

Coordinator: **Paola Bezzi**

Presenting author: **Ferrucci Laura**

Start date: **1/7/2021** End date: **30/6/2024**

Telethon Project (nr): GGP20037

Disease Name: 22q11.2 deletion Syndrome

Nome Malattia: Sindrome da microdelezione 22q11

Poster 65

MECHANISMS OF SYNAPTIC DYSFUNCTION IN THE ANGELMAN SYNDROME

Studio delle alterazioni della sumoilazione dipendenti da difetti genetici del gene UBE3A nella patogenesi della sindrome di Angelman e nell'autismo

Coordinator: **Matteo Fossati**

Presenting author: **Federica Baronchelli**

Start date: **1/10/2021** End date: **30/4/2025**

Telethon Project (nr): GGP20127

Disease Name: Angelman Syndrome

Nome Malattia: Sindrome di Angelman

Poster 66

THE TETRASPANIN TSPAN5 REGULATES AMPARS EXOCYTOSIS BY INTERACTING WITH THE AP-4 COMPLEX

Coordinator: **Maria Passafaro**

Presenting author: **Maria Passafaro**

Start date: **1/10/2022** End date: **30/9/2024**

Telethon Project (nr): GJC21035

Disease Name: AP4 deficiency Syndrome

Nome Malattia: Sindrome da deficit di AP5

Poster 67

MECHANISMS AND DISEASE MODELS OF NEURODEVELOPMENTAL DISORDERS INVOLVING CLC ANION TRANSPORTERS

Meccanismi dei disturbi dello sviluppo neurologico che coinvolgono trasportatori di anioni della famiglia genica CLC

Coordinator: **Michael Pusch**

Presenting author: **Michael Pusch**

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1029

Disease Name: CLCN3-7 related neurodevelopmental disorders

Nome Malattia: Disturbi dello sviluppo neurologico correlati a CLCN3-7

Poster 68

CREATINE DEFICIENCY SYNDROME: NOVEL INSIGHT INTO BRAIN FUNCTION AND THERAPEUTIC STRATEGIES

Coordinator: **Laura Baroncelli**

Partners: **Alessandro Gozzi**

Presenting author: **Laura Baroncelli**

Start date: **1/2/2020** End date: **31/1/2024**

Telethon Project (nr): GGP19177

Disease Name: Creatine Transporter Deficiency

Nome Malattia: Deficit del Trasportatore della Creatina

Poster 69

MODELING FMR1 EXPRESSION DYNAMIC DURING FIRST PHASES OF NEURODEVELOPMENT USING FXS IPSC-DERIVED 3D CORTICAL BRAIN ORGANIDS

Organoidi corticali come modello per lo studio dell'espressione di FMR1 durante le prime fasi di neurosviluppo in pazienti della sindrome dell'X fragile

Coordinator: **Nicola Elvassore**

Presenting author: **Martina D'Ercole**

Start date: **1/6/2021** End date: **31/5/2024**

Telethon Project (nr): GGP20105

Disease Name: Fragile X Syndrome

Nome Malattia: Sindrome dell'X Fragile

Poster 70

NEW THERAPEUTIC STRATEGIES FOR THE FRAGILE X SYNDROME

Nuovi approcci terapeutici per la Sindrome dell'X Fragile

Coordinator: **Claudia Bagni**

Presenting author: **Giorgia Pedini**

Start date: **1/8/2021** End date: **31/7/2024**

Telethon Project (nr): GGP20137

Disease Name: Fragile X Syndrome

Nome Malattia: Sindrome dell'X Fragile

Poster 71

RAC GTPASE IN INTELLECTUAL DISABILITY: PRECLINICAL OPPORTUNITIES FROM INTERFERING WITH A RAC1 SPECIFIC PROTEIN: PROTEIN INTERACTION

Il ruolo della GTPasi RAC1 nella disabilità intellettiva e nella microcefalia: una ricerca sul meccanismo patologico e sulla possibilità di correzione mediante interferenza peptidica

Coordinator: **Giorgio Merlo**

Presenting author: **Giorgio Merlo**

Start date: **1/6/2021** End date: **31/5/2024**

Telethon Project (nr): GGP20039

Disease Name: Intellectual Disability, non-syndromic X-linked

Nome Malattia: Disabilità Intellettiva non sindromica, legata all'X

Poster 72

DETAILING AND MODELING DENDRITIC SPINE PRUNING PATHWAYS AND COGNITION IN RAB39B XLID MOUSE MODEL

Definizione e modulazione dei meccanismi alla base dello sviluppo delle spine neuronali e del funzionamento cognitivo nel modello murino Rab39b per disabilità intellettiva

Coordinator: **Patrizia D'Adamo**

Presenting author: **Patrizia D'Adamo**

Start date: **1/6/2021** End date: **31/5/2024**

Telethon Project (nr): GGP20065

Disease Name: Intellectual Disability, non-syndromic X-linked

Nome Malattia: Disabilità Intellettiva non sindromica, legata all'X

Poster 73

EXPLORING THE EPIGENETIC REWIRING ASSOCIATED TO RLF MUTATIONS AS A DRIVER OF INTELLECTUAL DISABILITY

Studio delle alterazioni molecolari indotte da mutazioni nel gene RLF in casi di disabilità intellettiva

Coordinator: **Alessandro Sessa**

Presenting author: **Alessandro Sessa**

Start date: **20/3/2022** End date: **19/3/2024**

Telethon Project (nr): GJC21090

Disease Name: Intellectual disability-hypotonia-facial dysmorphism syndrome

Nome Malattia: Disabilità Intellettiva con dimorfismo facciale, simil-Kabuki

Poster 74

DISSECTING THE PATHOMOLECULAR MECHANISMS OF PRR12 GENE INACTIVATION LEADING TO NEURODEVELOPMENTAL AND EYE ABNORMALITIES

Analisi dei meccanismi patologici dell'inattivazione del gene prr12 responsabile delle alterazioni dello sviluppo neurologico e dell'occhio

Coordinator: **Vania Broccoli**

Partners: **Massimiliano Andreatzoli**

Presenting author: **Vania Broccoli**

Start date: **1/11/2022** End date: **31/10/2024**

Telethon Project (nr): GJC21065

Disease Name: Neuroocular syndrome

Nome Malattia: Sindrome neuro-oculare

Poster 75

TARGETING OLIGODENDROGLIAL CELL DYSFUNCTIONS TO TREAT COGNITIVE DEFECTS AND EPILEPSY IN PRIMARY AUTOSOMAL RECESSIVE MICROCEPHALY-17 (MCPH17) MODELS

Correggere le disfunzioni delle cellule oligodendrogliali per il trattamento dei difetti cognitivi e dell'epilessia in modelli di microcefalia primaria autosomica recessiva 17 (MCPH17)

Coordinator: **Enrica Boda**

Presenting author: **Enrica Boda**

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1066

Disease Name: Primary microcephaly 18, autosomal recessive
Nome Malattia: Microcefalia primaria autosomica recessiva 17

Poster 76

NEW VECTOR DESIGNING TO INCREASE EFFICACY AND SAFETY OF GENE-BASED THERAPIES FOR RETT SYNDROME

Nuove strategie per aumentare l'efficacia e la sicurezza della terapia genica per la Sindrome di Rett

Coordinator: **Vania Broccoli**

Presenting author: **Vania Broccoli**

Start date: **1/12/2019** End date: **31/5/2023**

Telethon Project (nr): GGP19038

Disease Name: Rett Syndrome
Nome Malattia: Sindrome di Rett

Poster 77

TARGETING RETT SYNDROME HYPEREXCITABILITY THROUGH ENHANCING GLUTAMATERGIC HOMEOSTASIS

Coordinator: **Elena Battaglioli**

Presenting author: **Chiara Forastieri**

Start date: **1/6/2021** End date: **31/5/2024**

Telethon Project (nr): GGP20016

Disease Name: Rett Syndrome
Nome Malattia: Sindrome di Rett

Poster 78

THE INTERPLAY BETWEEN HPCAL4 AND MECP2: IDENTIFICATION AND CHARACTERIZATION OF A NOVEL PUTATIVE TARGET FOR RETT SYNDROME THERAPY

Studio di HPCAL4 e della sua interazione con MeCP2: identificazione e caratterizzazione di un nuovo possibile bersaglio terapeutico per il trattamento della sindrome di Rett

Coordinator: **Nicoletta Landsberger**

Partners: **Davide Pozzi**

Presenting author: **Nicoletta Landsberger**

Start date: **1/7/2022** End date: **30/6/2024**

Telethon Project (nr): GJC21044

Disease Name: Rett Syndrome
Nome Malattia: Sindrome di Rett

Poster 79

FUNCTIONAL STUDY ON A NEW PHARMACOLOGICAL APPROACH IN THE RETT SYNDROME

Studio funzionale di un nuovo approccio farmacologico per la sindrome di Rett

Coordinator: **Flavia Antonucci**

Presenting author: **Clara Cambria**

Start date: **1/9/2022** End date: **31/8/2023**

Telethon Project (nr): GSA22F003

Disease Name: Rett Syndrome
Nome Malattia: Sindrome di Rett

Poster 80

BASE AND PRIME EDITING OF DNA AS NEW PERSONALIZED TREATMENT FOR RETT DISEASE

Base e Prime editing del DNA come nuovo trattamento personalizzato per la sindrome di Rett

Coordinator: **Dario Balestra**

Presenting author: **Dario Balestra**

Start date: **1/10/2022** End date: **30/9/2023**

Telethon Project (nr): GSA22F015

Disease Name: Rett Syndrome
Nome Malattia: Sindrome di Rett

Poster 81

IDENTIFICATION OF POSSIBLE THERAPEUTIC TARGETS TO RESCUE NEURONAL AND SYNAPTIC DYSFUNCTIONS CAUSED BY DELETIONS AND MUTATIONS OF THE TCF20 INTELLECTUAL DISABILITY GENE

Identificazione di possibili bersagli terapeutici per revertire le disfunzioni neuronali e sinaptiche causate da delezioni e mutazioni del gene della disabilità intellettiva TCF20

Coordinator: **Carlo Sala**

Presenting author: Carlo Sala

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1061

Disease Name: TCF20-associated neurodevelopmental disorders

Nome Malattia: Disturbi dello sviluppo neurologico associati a mutazioni del gene TCF21

Poster 82

FUNCTIONAL DISSECTION OF PRC2-DEPENDENT DYSREGULATION IN WEAVER SYNDROME THROUGH CORTICAL BRAIN ORGANOIDS AND CRISPR/CAS9 GENOME EDITING SYSTEM

Studio dei meccanismi biologici alla base della Sindrome di Weaver tramite l'uso di tipi cellulari neurali derivati da paziente

Coordinator: **Alejandro López Tobón**

Presenting author: Martina Pezzali

Start date: **1/12/2019** End date: **31/5/2023**

Telethon Project (nr): GGP19295

Disease Name: Weaver Syndrome

Nome Malattia: Sindrome di Weaver

Poster 83

SINGLE-CELL MULTIOMIC DISSECTION OF ELECTROPHYSIOLOGICAL CORRELATES OF WILLIAMS-BEUREN- AND 7Q11.23 MICRODUPLICATION- SYNDROMES

Identificazione di meccanismi molecolari capaci di spiegare gli sbilanciamenti dell'attività elettrofisiologica dei neuroni derivati da pazienti con sindrome di Williams

Coordinator: **Giuseppe Testa**

Partners: Davide Pozzi

Presenting author: Alessandro Vitriolo

Start date: **1/12/2019** End date: **31/5/2023**

Telethon Project (nr): GGP19226

Disease Name: Williams Beuren Syndrome

Nome Malattia: Sindrome di Williams

**Genetic neurological disorder
Neurodegenerative diseases**

Poster 84

ROLE OF MYELOPEROXIDASE-MEDIATED NEUROINFLAMMATION IN ACERULOPLASMINEMIA

Ruolo della neuroinfiammazione mediata da mieloperossidasi nell'aceruloplasminemia

Coordinator: **Massimo Alessio**

Presenting author: Massimo Alessio

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1053

Disease Name: Aceruloplasminemia

Nome Malattia: Aceruloplasminemia

Poster 85

TARGETING MITOCHONDRIAL METABOLISM TO PROMOTE NEURONAL MATURATION IN AHDS: DEVELOPING NEW THERAPEUTIC APPROACHES IN 3D MOUSE BRAIN MODELS

Il metabolismo mitocondriale come target per promuovere il completo sviluppo neuronale in AHDS: sviluppo di nuovi approcci terapeutici in modelli cerebrali murini tridimensionali

Coordinator: **Ilaria Decimo**

Presenting author: Francesca Ciarpella

Start date: **1/11/2022** End date: **31/10/2023**

Telethon Project (nr): GSA22H001

Disease Name: Allan-Herndon-Dudley Syndrome (MCT8 deficiency)

Nome Malattia: Sindrome di Allan-Herndon-Dudley (Deficit di MCT8)

Poster 86

REPURPOSING CFTR CORRECTORS IN ALLAN HERNDON DUDLEY SYNDROME

Riutilizzo dei correttori CFTR nella sindrome di allan herndon dudley

Coordinator: **Dorianna Sandonà**

Presenting author: Martina Scano

Start date: **1/1/2023** End date: **31/12/2023**

Telethon Project (nr): GSA22H002

Disease Name: Allan-Herndon-Dudley Syndrome (MCT8 deficiency)

Nome Malattia: Sindrome di Allan-Herndon-Dudley (Deficit di MCT8)

Poster 87

MENINGES AS AN OVERLOOKED PHARMACOLOGICAL TARGET FOR GLOBOID CELL LEUKODYSTROPHY

Meningi: target farmacologico sottovalutato per la leucodistrofia a cellule globoidi

Coordinator: **Francesco Bifari**

Presenting author: **Alessia Amenta**

Start date: **1/3/2020** End date: **31/8/2022**

Telethon Project (nr): GGP19250

Disease Name: Globoid Cell Leukodystrophy
(Krabbe disease)

Nome Malattia: Leucodistrofia a cellule globoidi
(Malattia di Krabbe)

Poster 88

IN VITRO VALIDATION OF LENTIVIRAL VECTORS ENCODING FOR CHIMERIC MURINE AND HUMAN GALC ENZYMES TO IMPROVE THE EFFICACY OF GENE THERAPY APPROACHES FOR GLOBOID CELL LEUKODYSTROPHY

Validazione in vitro di vettori lentivirali codificanti per enzimi GALC chimerici umani e murini per migliorare l'efficacia degli approcci di terapia genica per la leucodistrofia a cellule globoidi

Coordinator: **Angela Gritti**

Presenting author: **Alessandra Ricca**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2024**

Telethon Project (nr): TGT22C10

Disease Name: Globoid Cell Leukodystrophy
(Krabbe disease)

Nome Malattia: Leucodistrofia a cellule globoidi
(Malattia di Krabbe)

Poster 89

ALTERATION OF LIPID METABOLISM IN THE PATHOGENESIS OF HEREDITARY SPASTIC PARAPLEGIA: UNRAVELLING THE MECHANISMS TO RECOVER CELL FUNCTION

Coordinator: **Diana Pendin**

Presenting author: **Manuela Santalla**

Start date: **1/11/2019** End date: **31/10/2023**

Telethon Project (nr): GGP19304

Disease Name: Hereditary Spastic Paraplegia
Nome Malattia: Paraplegia Spastica Ereditaria

Poster 90

TARGETING SPASTIN PROTEIN DEGRADATION FOR HEREDITARY SPASTIC PARAPLEGIA (HSP) TREATMENT

Innalzare i livelli di spastina mediante inibizione della sua degradazione: un possibile approccio terapeutico per la paraplegia spastica ereditaria (HSP)

Coordinator: **Cinzia Rinaldo**

Presenting author: **Cinzia Rinaldo**

Start date: **1/5/2021** End date: **31/10/2023**

Telethon Project (nr): GGP20040

Disease Name: Hereditary Spastic Paraplegia

Nome Malattia: Paraplegia Spastica Ereditaria

Poster 91

REGULATING THE MITOCHONDRIAL PERMEABILITY TRANSITION PORE FOR TREATING HEREDITARY SPASTIC PARAPLEGIA TYPE 7 (SPG7)

Regolazione farmacologica del poro mitocondriale come terapia per la paraplegia spastica ereditaria di tipo 7 (SPG7)

Coordinator: **Giorgio Nevio Casari**

Presenting author: **Emanuela Franchini**

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T2019

Disease Name: Hereditary Spastic Paraplegia, tipo 7

Nome Malattia: Paraplegia Spastica Ereditaria, tipo 7

Poster 92

DELVING INTO THE MECHANISMS UNDERLYING HPDL-RELATED DISORDERS WITH A MULTI-MODEL APPROACH

Studio di modelli multipli di una nuova forma di paraplegia spastica, SPG83

Coordinator: **Filippo Maria Santorelli**

Partners: **Leonardo Salvati**

Presenting author: **Devid Damiani**

Start date: **1/9/2022** End date: **31/8/2024**

Telethon Project (nr): GJC21131

Disease Name: Hereditary Spastic Paraplegia, type 83

Nome Malattia: Paraplegia Spastica Ereditaria, tipo 83

Poster 93

MODULATION OF PRE- AND POST-SYNAPTIC ADAM10 AND ITS CONTRIBUTION IN HUNTINGTON'S DISEASE CORTICO-STRIATAL DYSFUNCTION

Ruolo dell' enzima ADAM10 nella malattia di huntington

Coordinator: Chiara Zuccato*Presenting author:* Chiara Zuccato*Start date:* 1/10/2021 *End date:* 30/9/2023*Telethon Project (nr):* GGP20067*Disease Name:* Huntington's Disease*Nome Malattia:* Malattia di Huntington

Poster 94

METABOLISM OF POLYSIALIC ACID: NEW INSIGHT INTO PATHOLOGICAL MECHANISMS AND POTENTIAL TREATMENTS FOR HUNTINGTON'S DISEASE

Il metabolismo dell'acido polisialico: nuove conoscenze sui meccanismi patologici e potenziali trattamenti per la Malattia di Huntington

Coordinator: Vittorio Maglione*Presenting author:* Giuseppe Pepe*Start date:* 1/8/2021 *End date:* 31/7/2024*Telethon Project (nr):* GGP20101*Disease Name:* Huntington's Disease*Nome Malattia:* Malattia di Huntington

Poster 95

A GENOME-WIDE SCREENING IN PLURIPOTENT CELLS IDENTIFIES MTF1 AS A NOVEL SUPPRESSOR OF MUTANT HUNTINGTIN TOXICITY

Identificazioni di geni in grado di proteggere le cellule dalla huntingtina mutante

Coordinator: Graziano Martello*Partners:* Vittorio Maglione*Presenting author:* Graziano Martello*Start date:* 1/8/2022 *End date:* 31/7/2024*Telethon Project (nr):* GJC21157*Disease Name:* Huntington's Disease*Nome Malattia:* Malattia di Huntington

Poster 96

DEVELOPMENT OF AN EPIGENETIC EDITING STRATEGY FOR THE TREATMENT OF HUNTINGTON'S DISEASE.

Sviluppo di una strategia di editing epigenetico per il trattamento della corea di Huntington

Coordinator: Angelo Lombardo*Presenting author:* Martino Alfredo Cappelluti*Start date:* 1/1/2022 *End date:* 31/12/2024*Telethon Project (nr):* TGT22C12*Disease Name:* Huntington's Disease*Nome Malattia:* Malattia di Huntington

Poster 97

NEUROPATHOLOGICAL FEATURES OF PARKIN R275W MOUSE MODEL*Coordinator:* Jenny Sassone*Presenting author:* Letizia Zanetti*Start date:* 1/7/2021 *End date:* 31/12/2023*Telethon Project (nr):* GGP20048*Disease Name:* Juvenile Parkinsonism, autosomal recessive*Nome Malattia:* Malattia di Parkinson a esordio giovanile, autosomico recessivo

Poster 98

THE ROLE OF MICROGLIA IN LAFORA DISEASE: CHARACTERISATION OF MICROGLIAL SIGNATURES AND SCREENING OF ANTI-INFLAMMATORY MOLECULES IN A NOVEL ZEBRAFISH MODEL*Coordinator:* Stefania Della Vecchia*Presenting author:* Stefania Della Vecchia*Start date:* 1/11/2022 *End date:* 31/10/2023*Telethon Project (nr):* GSA22B005*Disease Name:* Lafora Disease*Nome Malattia:* Malattia di Lafora

Poster 99

DISSECTING THE MECHANISMS OF MYELOID-TO-NEURAL ENZYMATIC CROSS-CORRECTION IN THE CONTEXT OF HEMATOPOIETIC STEM CELL GENE THERAPY FOR METACHROMATIC LEUKODYSTROPHY

Comprendere i meccanismi di correzione enzimatica tra cellule mieloidi e neurali nella terapia genica con cellule staminali ematopoietica per il trattamento della Leucodistrofia Metacromatica

Coordinator: **Angela Gritti**

Presenting author: **Vasco Meneghini**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2024**

Telethon Project (nr): TGT22C10

Disease Name: Metachromatic Leukodystrophy
Nome Malattia: Leucodistrofia metacromatica

Poster 100

DEVELOPMENTAL LACK OF TREM2 CAUSES DEFECTIVE SYNAPSE STRENGTHENING IN YOUNG ADULT MICE

Coordinator: **Michela Matteoli**

Presenting author: **Raffaella Morini**

Start date: **1/9/2021** End date: **31/8/2024**

Telethon Project (nr): GGP20030

Disease Name: Nasu-Hakola Disease
Nome Malattia: Malattia di Nasu-Hakola

Poster 101

INSIGHT CLN5: APPROACHING THERAPIES IN THE NEURONAL CEROID LIPOFUSCINOSIS, USING ZEBRAFISH AS A TOOL

Approfondimento su CLN5: Approccio alle terapie nelle ceroidolipofuscinosi neuronali, utilizzando il pesce zebra come strumento

Coordinator: **Maria Marchese**

Presenting author: **Sara Bernardi**

Start date: **1/7/2021** End date: **30/6/2024**

Telethon Project (nr): GGP20011

Disease Name: Neuronal ceroid lipofuscinosis 5
Nome Malattia: Ceroidolipofuscinosi Neuronale 5

Poster 102

NPC INTRACELLULAR CHOLESTEROL TRANSPORTER 1 MEDIATES SARS-COV2 INFECTION

La proteina NPC1 media l'infezione da SARS-Cov-2

Coordinator: **Maria Teresa Fiorenza**

Presenting author: **Piergiorgio La Rosa**

Start date: **1/12/2020** End date: **31/1/2022**

Telethon Project (nr): GSP20006_Covid050

Disease Name: Niemann Pick type C1; COVID-19
Nome Malattia: Malattia di Niemann-Pick, tipo C1

Poster 103

IPS-DERIVED IRON-BURDEN ASTROCYTE AS MODELS TO APPROACH THE THERAPY FOR PKAN AND COPAN

Gli astrociti di pkan e copan mostrano un sovraccarico di ferro e risultano utili come modelli per testare composti terapeutici

Coordinator: **Sonia Levi**

Presenting author: **Sonia Levi**

Start date: **1/5/2021** End date: **30/4/2024**

Telethon Project (nr): GGP20047

Disease Name: PKAN and CoPAN
Nome Malattia: Neurodegenerazione associate a difetti di PKAN e CoPAN

**Genetic neurological disorder
Polyneuropathies**

Poster 104

MECHANISMS OF AXONAL DEGENERATION IN LATE ONSET CMT1B NEUROPATHIES: MOLECULAR PATHWAYS AND THERAPEUTIC APPROACHES

Meccanismi di degenerazione assonale nelle malattie di charcot-marie-tooth di tipo 1b ad insorgenza tardiva: pathways molecolari e approcci terapeutici

Coordinator: **Maurizio D'Antonio**

Partners: **Davide Pareyson**

Presenting author: **Maurizio D'Antonio**

Start date: **1/2/2020** End date: **31/7/2023**

Telethon Project (nr): GGP19099

Disease Name: Charcot-Marie-Tooth neuropathy
Nome Malattia: Malattia di Charcot-Marie-Tooth

Poster 105

PHARMACOLOGICAL MODULATION OF MYELIN SYNTHESIS AND CYTOSKELETAL REMODELLING AS A THERAPEUTIC STRATEGY FOR CMT4B NEUROPATHIES WITH ABERRANT MYELIN

Modulazione farmacologica della sintesi di mielina e del citoscheletro cellulare quale strategia terapeutica per la neuropatia di tipo CMT4B caratterizzata da mielina aberrante

Coordinator: **Alessandra Bolino**

Presenting author: Alessandra Bolino

Start date: **1/7/2021** End date: **30/6/2024**

Telethon Project (nr): GGP20063

Disease Name: Charcot-Marie-Tooth neuropathy
Nome Malattia: Malattia di Charcot-Marie-Tooth

Poster 106

BOOSTING HSPB3 TO PREVENT NEUROMUSCULAR DEGENERATION IN PERIPHERAL NEUROPATHIES

Potenziare l'espressione di HSPB3 per prevenire la degenerazione neuromuscolare nelle neuropatie periferiche

Coordinator: **Serena Carra**

Presenting author: Serena Carra

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1003

Disease Name: Charcot-Marie-Tooth type 2;
Distal hereditary motor neuropathy type 2
Nome Malattia: Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2;
Neuropatia motoria ereditaria distale, tipo 2

Poster 107

KNOCKDOWN AND REPLACEMENT OF MFN2: A GENE THERAPY TO TREAT DOMINANTLY INHERITED PERIPHERAL NEUROPATHY CMT2A

Coordinator: **Stefania Corti**

Presenting author: Stefania Corti

Start date: **1/12/2019** End date: **30/11/2023**

Telethon Project (nr): GGP19002

Disease Name: Charcot-Marie-Tooth type 2A
Nome Malattia: Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2A

**Genetic neurological disorder
Prion diseases**

Poster 108

PHARMACOLOGICAL DEGRADERS FOR THE CELLULAR PRION PROTEIN

Sviluppo di farmaci in grado di promuovere la degradazione cellulare della proteina prionica

Coordinator: **Emiliano Biasini**

Presenting author: Nicole Innocenti

Start date: **1/10/2021** End date: **30/9/2024**

Telethon Project (nr): GGP20043

Disease Name: Prion Diseases
Nome Malattia: Malattie da Prioni

OTHER GENETIC DISORDERS**Genetic bone disease**

Poster 109

PHENOTYPE OF THE FIRST MOUSE MODEL OF COLE CARPENTER SYNDROME

Studio del fenotipo del primo modello murino di sindrome di Cole Carpenter

Coordinator: **Antonio Maurizi**

Presenting author: Piergiorgio Patrizzii

Start date: **1/5/2021** End date: **30/4/2024**

Telethon Project (nr): GGP20074

Disease Name: Cole Carpenter Syndrome
Nome Malattia: Sindrome di Cole Carpenter

Poster 110

"SEARCHING NEW MOLECULAR TARGETS IN FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA (FOP): IS THE AUTOPHAGY SIGNALLING A GOOD CANDIDATE?"

Identificazione di nuovi bersagli molecolari per la fibrodysplasia ossificante progressiva (FOP): la via autofagica è coinvolta?

Coordinator: **Venturina Stagni**

Presenting author: Venturina Stagni

Start date: **1/11/2021** End date: **28/2/2023**

Telethon Project (nr): GSA21A002

Disease Name: Fibrodysplasia Ossificans Progressiva
Nome Malattia: Fibrodysplasia Ossificante Progressiva

Poster 111

HOW LACK OF TRIMERIC INTRACELLULAR CATION CHANNEL B AFFECTS BONE

Come l'assenza di TRIC-B causa il fenotipo scheletrico nell'Osteogenesi Imperfetta

Coordinator: **Roberta Besio**

Presenting author: Roberta Besio

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1024

Disease Name: Osteogenesis Imperfecta

Nome Malattia: Osteogenesi Imperfetta

Poster 112

CHARACTERIZING THE MOLECULAR FUNCTIONS OF TENT5/FAM46 PROTEINS

Coordinator: **Enrico Milan**

Presenting author: Enrico Milan

Start date: **20/3/2022** End date: **19/3/2024**

Telethon Project (nr): GJC21079

Disease Name: Osteogenesis imperfecta; Systemic Lupus Erythematosus; Charcot-Marie-Tooth disease

Nome Malattia: Osteogenesi Imperfetta; Lupus erimatoso sistemico; Malattia di Charcot-Marie-Tooth

Poster 113

AUTOSOMAL DOMINANT OSTEOPETROSIS TYPE 2 (ADO2): CLOSE TO THE CURE. WHAT TO WE MISS?

Coordinator: **Anna Maria Teti**

Presenting author: Piergiorgio Patrizzii

Start date: **1/11/2019** End date: **30/4/2023**

Telethon Project (nr): GGP19031

Disease Name: Osteopetrosis, autosomal dominant type 2

Nome Malattia: Osteopetrosi autosomica dominante di tipo 2

Poster 114

EX VIVO EXPANSION OF HEMATOPOIETIC STEM AND PROGENITOR CELLS (HSPC) FOR GENE THERAPY

Espansione Ex vivo di cellule staminali ematopoietiche (CSE) per la terapia genica

Coordinator: **Bernhard Gentner**

Presenting author: Erika Zonari

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2024**

Telethon Project (nr): TGT22C08

Disease Name: Osteopetrosis, malignant autosomal recessive

Nome Malattia: Osteopetrosi, autosomica recessiva

Poster 115

ELUCIDATING THE SIGNIFICANCE OF OSTEOPETROTIC BONE MARROW NICHE IN HEMATOPOIETIC STEM AND PROGENITOR CELLS, AND ITS IMPLICATIONS FOR STEM CELL THERAPY

Analisi della nicchia osteopetrotica e la sua implicazione nella terapia genica

Coordinator: **Anna Villa**

Presenting author: Anna Villa

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2024**

Telethon Project (nr): TGT22C18

Disease Name: Osteopetrosis, malignant autosomal recessive

Nome Malattia: Osteopetrosi, autosomica recessiva

Poster 116

STRUCTURAL-FUNCTIONAL ANALYSIS OF CLC PROTEIN FAMILY

Studi strutturali e funzionali dei complessi proteici CLC coinvolti in malattie genetiche

Coordinator: **Alessandra Picollo**

Presenting author: Alessandra Picollo

Start date: **1/5/2015** End date: **31/5/2021**

Telethon Project (nr): TCP14008

Disease Name: Osteopetrosis; Bartter Syndrome

Nome Malattia: Osteopetrosi; Sindrome di Bartter

Genetic cardiac disease

Poster 117

DEVELOPMENT OF SUBTYPE-SPECIFIC CARDIOMYOCYTE MODELS TO UNRAVEL DISTINCT CELLULAR MECHANISMS OF LMNA-CARDIOMYOPATHY

Sviluppo di modelli cardiaci per l'identificazione di meccanismi cellulari di cardio-laminopatia in sottotipi cardiomiocitari specifici

Coordinator: **Elisa Di Pasquale**

Presenting author: Elisa Di Pasquale

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1093

Disease Name: Cardiomyopathy Dilated 1A

Nome Malattia: Cardiomiopatia Dilatativa 1A

Poster 118

STUDY OF THE AMYLOIDOGENIC CONVERSION OF S52P AND V122I TRANSTHYRETIN VARIANTS BY NUCLEAR MAGNETIC RESONANCE: ELUCIDATION OF THE MOLECULAR MECHANISMS LEADING TO ATTR AMYLOIDOSIS

Studio della conversione amiloidogena delle varianti di transtiretina s52p e v122i mediante risonanza magnetica nucleare: chiarimento dei meccanismi molecolari che portano alla formazione di amiloide

Coordinator: **Alessandra Corazza**

Presenting author: **Cristina Cantarutti**

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1067

Disease Name: Hereditary transthyretin amyloidosis
Nome Malattia: Amiloidosi ereditaria da transtiretina

Poster 119

HERG POTASSIUM CHANNEL ENHANCERS AS A NOVEL THERAPEUTIC APPROACH FOR LONG QT SYNDROME

Agonisti di hERG come nuova strategia terapeutica per la Sindrome del QT Lungo

Coordinator: **Silvia Priori**

Partners: **Carlo Camilloni**

Presenting author: **Elisa Tavazzani**

Start date: **1/2/2020** End date: **31/7/2023**

Telethon Project (nr): GGP19134

Disease Name: Long QT Syndrome
Nome Malattia: Sindrome del QT lungo familiare

Genetic developmental defect during embryogenesis

Poster 120

MODULATION OF NBAS-RELATED FUNCTIONS IN THE EARLY RESPONSE TO SARS-COV-2 INFECTION

Coordinator: **Cristina Sobacchi**

Presenting author: **Cristina Sobacchi**

Start date: **1/1/2021** End date: **31/12/2021**

Telethon Project (nr): GSP20006_Covid025

Disease Name: Acrofrontofacionasal dysostosis; COVID-19
Nome Malattia: Disostosi acro-fronto-facio-nasale

Poster 121

ZEBRAFISH AS MODEL FOR CATEL-MANZKE SYNDROME: IDENTIFICATION AND CHARACTERIZATION OF DANIO RERIO TGDS

Coordinator: **Michela Tonetti**

Presenting author: **Michela Tonetti**

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1065

Disease Name: Catel-Manzke Syndrome
Nome Malattia: Sindrome di Catel-Manzke

Poster 122

CONNECTING CRANIOFACIAL MALFORMATIONS WITH NEURAL CREST SPLICING DEFECTS BY UNCOVERING THE HIDDEN ROLE OF NATURAL KILLER CELL TRIGGERING RECEPTOR GENE (NKTR)

Identificazione del ruolo funzionale di NKTR durante i processi di splicing dell'mRNA nelle cellule della cresta neurale per comprendere l'eziologia di una nuova neurocristopatia

Coordinator: **Anna Maria Cariboni**

Presenting author: **Anna Cariboni**

Start date: **1/2/2023** End date: **31/1/2025**

Telethon Project (nr): GMR22T1054

Disease Name: Developmental delay with craniofacial and genital anomalies
Nome Malattia: Sindrome caratterizzata da ritardo dello sviluppo, anomalie craniofacciali e genitali

Poster 123

JOUBERT SYNDROME: BEYOND CONVENTIONAL MENDELIAN GENETICS

La sindrome di Joubert: oltre la genetica mendeliana convenzionale

Coordinator: **Enza Maria Valente**

Presenting author: **Fulvio D'Abrusco**

Start date: **1/7/2021** End date: **30/6/2024**

Telethon Project (nr): GGP20070

Disease Name: Joubert syndrome
Nome Malattia: Sindrome di Joubert

Poster 124

A NOVEL NEURODEVELOPMENT SYNDROME CAUSED BY RECESSIVE VARIANTS IN THE FSD1L GENE

Coordinator: **Enza Maria Valente**

Presenting author: **Alessia Orsi**

Start date: **20/3/2022** End date: **19/3/2024**

Telethon Project (nr): GJC21046

Disease Name: Neurodevelopmental disorders
Nome Malattia: Difetti del neurosviluppo

Poster 125

CRISPR-CAS9-BASED FUNCTIONAL INVESTIGATION OF THE "DARK GENOME" IN SEARCH OF PUTATIVE DOWNSTREAM EFFECTORS OF SOX2 IN NEURODEVELOPMENTAL DISEASE

Uno screening con tecnologia CRISPR-Cas9 in organoidi cerebrali umani per identificare nuovi geni "T-dark" effettori di Sox2 nella patologia di sviluppo neurale

Coordinator: **Silvia Kirsten Nicolis**

Presenting author: **Silvia Kirsten Nicolis**

Start date: **20/3/2022** End date: **19/3/2024**

Telethon Project (nr): GJC21176

Disease Name: Neurodevelopmental disorders

Nome Malattia: Difetti del neurosviluppo

Poster 126

GENERATION OF PATIENT-DERIVED IPSCS FOR UNDERSTANDING THE PATHOGENIC MECHANISMS UNDERLYING ALTERED NEURONAL FUNCTION ASSOCIATED WITH CAMK2B GENE MUTATIONS

Generazione di iPSC derivate da paziente per comprendere i meccanismi patogenici alla base della funzione neuronale alterata associata a mutazioni del gene CAMK2b

Coordinator: **Claudia Compagnucci**

Presenting author: **Rossella Borghi**

Start date: **1/10/2022** End date: **30/9/2023**

Telethon Project (nr): GSA22G003

Disease Name: Neurodevelopmental Syndrome due to CAMK2b mutation

Nome Malattia: Sindrome del neurosviluppo dovuta a mutazioni del gene CAMK2B

Poster 127

ALTERED CORTICAL SENSORY PROCESSING AND FUNCTIONAL CONNECTIVITY IN SHANK3B+/- MICE

Alterata elaborazione corticale degli stimoli sensoriali e connettività funzionale atipica in topi SHANK3B+/-

Coordinator: **Anna Letizia Allegra Mascaro**

Presenting author: **Elena Montagni**

Start date: **1/1/2023** End date: **31/12/2023**

Telethon Project (nr): GSA22E006

Disease Name: Phelan-McDermid Syndrome

Nome Malattia: Sindrome di Phelan-McDermid

Poster 128

MODELING PITT-HOPKINS SYNDROME AND NEW PATHOGENETIC VARIANTS OF TCF4 BY GENE EDITING: A STEP FORWARD TOWARD PRECISION MEDICINE (HOPEFOR)

Coordinator: **Michela Ori**

Presenting author: **Martina Orefice**

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1071

Disease Name: Pitt-Hopkins Syndrome

Nome Malattia: Sindrome di Pitt-Hopkins

Poster 129

THE ROLE OF ANCIENT GENE VARIANTS IN PRADER-WILLI SYNDROME PATHOPHYSIOLOGY

Studio di varianti genetiche ancestrali coinvolte nella malattia di Prader-Willi

Coordinator: **Valter Tucci**

Presenting author: **Alessia Polito**

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1039

Disease Name: Prader-Willi Syndrome

Nome Malattia: Sindrome di Prader-Willi

Poster 130

INVESTIGATING THE RELATIONSHIP BETWEEN TRANSCRIPTIONAL AND REPRESSIVE CONDENSATES IN A STEM CELL-BASED KABUKI SYNDROME MODEL

Qual è la relazione tra condensati trascrizionali e repressori in un modello di sindrome di Kabuki?

Coordinator: **Alessio Zippo**

Presenting author: **Maria Luce Negri**

Start date: **1/11/2021** End date: **31/10/2024**

Telethon Project (nr): GGP20010

Disease Name: Kabuki Syndrome

Nome Malattia: Sindrome di Kabuki

Poster 131

ROLE OF CHROMATIN CONDENSATES IN TUNING NUCLEAR MECHANO-SENSING IN KABUKI SYNDROME

Ruolo dei compartimenti cromatinici nella risposta nucleare a stimoli meccanici nella sindrome di Kabuki

Coordinator: **Alessio Zippo**

Presenting author: **Sarah D'Annunzio**

Start date: **1/11/2021** End date: **31/10/2024**

Telethon Project (nr): GGP20010

Disease Name: Kabuki Syndrome

Nome Malattia: Sindrome di Kabuki

Genetic endocrine disease

Poster 132

XQ26.3 DUPLICATIONS IN X-LINKED ACROGIGANTISM DISRUPT A TOPOLOGICALLY ASSOCIATING DOMAIN (TAD) AND REWIRE GPR101-ENHANCER INTERACTIONS

Duplicazioni del gene GPR101 associate ad acrogigantismo legato all'X alterano la struttura della cromatina e portano ad una anormale interazione tra GPR101 e specifiche sequenze regolatorie

Coordinator: **Giampaolo Trivellin**

Presenting author: **Giampaolo Trivellin**

Start date: **1/6/2021** End date: **31/5/2024**

Telethon Project (nr): GGP20130

Disease Name: X-linked acrogigantism

Nome Malattia: Acrogigantismo legato all'X

Genetic eye disease

Poster 133

MIR-181A/B DOWNREGULATION: A MUTATION-INDEPENDENT THERAPEUTIC APPROACH FOR INHERITED RETINAL DISEASES

Modulazione dell'espressione del microRNA-181: una nuova strategia terapeutica per le malattie retiniche ereditarie?

Coordinator: **Sandro Banfi**

Presenting author: **Sandro Banfi**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22GM03

Disease Name: Inherited Retinal Diseases

Nome Malattia: Retinopatie Ereditarie

Poster 134

IDENTIFICATION OF DRUGS FOR AUTOSOMAL DOMINANT OPTIC ATROPHY (ADOA): FROM ADOA RCGS MODELS TO MICROPARTICLE-BASED DRUG DELIVERY IN AN ADOA MOUSE MODEL

Identificazione di farmaci per l'atrofia ottica autosomica dominante (ADOA): dai modelli cellulari di ADOA alla somministrazione di farmaci veicolati da microparticelle in un modello murino ADOA

Coordinator: **Luca Scorrano**

Presenting author: **Alice Lacombe**

Start date: **1/12/2019** End date: **31/5/2023**

Telethon Project (nr): GGP19089

Disease Name: Optic Atrophy, autosomal dominant

Nome Malattia: Atrofia ottica dominante

Poster 135

PIGMENT EPITHELIUM-DERIVED FACTOR (PEDF) AND DERIVED PEPTIDES AS THERAPEUTIC AGENTS FOR INHERITED RETINAL DEGENERATION

Pigment Epithelium-derived Factor (PEDF) e peptidi derivati come agenti terapeutici per la degenerazione retinica ereditaria

Coordinator: **Valeria Marigo**

Presenting author: **Valeria Marigo**

Start date: **1/11/2019** End date: **31/10/2023**

Telethon Project (nr): GGP19113

Disease Name: Retinitis Pigmentosa

Nome Malattia: Retinite Pigmentosa

Poster 136

MODULATING AUTOPHAGY: A NOVEL GENE-INDEPENDENT THERAPEUTIC TREATMENT FOR ADRP

Coordinator: **Ivan Conte**

Presenting author: **Daniela Intartaglia**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22CBDM03

Disease Name: Retinitis Pigmentosa, autosomal dominant

Nome Malattia: Retinite pigmentosa autosomica dominante

Poster 137

THERAPEUTIC HOMOLOGY-INDEPENDENT TARGETED INTEGRATION IN RETINA AND LIVER

Coordinator: **Alberto Auricchio**

Presenting author: **Federica Esposito**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22MT04

Disease Name: Retinitis Pigmentosa; Mucopolysaccharidosis type VI

Nome Malattia: Retinite Pigmentosa; Mucopolisaccaridosi di tipo VI

Poster 138

UBIAD1 AND FERROPTOSIS: EXPLORING A CURE FOR SCHNYDER CORNEAL DYSTROPHY (SCD)

Coordinator: **Massimo Santoro**

Presenting author: **Massimo Santoro**

Start date: **1/9/2021** End date: **31/10/2024**

Telethon Project (nr): GGP20003

Disease Name: Schnyder corneal dystrophy

Nome Malattia: Distrofia del Cristallino di Schnyder

Poster 139

MUTATION-INDEPENDENT GENOME EDITING APPROACHES FOR TREATMENT OF STARGARDT DISEASE

Approcci innovativi di modificazione del genoma per il trattamento della sindrome di Stargardt

Coordinator: **Ivana Trapani**

Presenting author: **Ivana Trapani**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22MT02

Disease Name: Stargardt disease

Nome Malattia: Sindrome di Stargardt

Genetic gastroenterological disease

Poster 140

AN IN VIVO MODEL OF INTRACTABLE R257C-ACTG2 VISCERAL MYOPATHY TO STUDY PATHOGENESIS AND TO IDENTIFY NEW DISEASE TARGETS

Coordinator: **Thomas Vaccari**

Presenting author: **Thomas Vaccari**

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1078

Disease Name: Chronic intestinal pseudoobstruction

Familial visceral myopathy

Nome Malattia: Pseudo-Ostruzione Intestinale Cronica;

Miopia viscerale familiare

Poster 141

THE BIOMOLECULAR CASCADE UNDERGOING CELL CONTRACTION IN PRESENCE OF VSCM CAUSATIVE MUTANTS

La risposta molecolare sottostante alla contrazione cellulare in presenza di mutazioni causative della miopia viscerale

Coordinator: **Federica Viti**

Presenting author: **Federica Viti**

Start date: **1/10/2021** End date: **30/9/2022**

Telethon Project (nr): GSA21B001

Disease Name: Chronic intestinal pseudoobstruction;

Familial visceral myopathy

Nome Malattia: Pseudo-Ostruzione Intestinale Cronica;

Miopia viscerale familiare

Poster 142

CELLULAR AND PROTEOMIC APPROACHES TO STUDY THE ROLE OF ACTG2 MUTATION-MEDIATED MISFOLDING AND PROTEIN AGGREGATION AS DRUGGABLE TARGETS IN VISCERAL MYOPATHY

Coordinator: **Isabella Ceccherini**

Presenting author: **Isabella Ceccherini**

Start date: **1/11/2021** End date: **31/12/2022**

Telethon Project (nr): GSA21B003

Disease Name: Chronic intestinal pseudoobstruction;

Familial visceral myopathy

Nome Malattia: Pseudo-Ostruzione Intestinale Cronica;

Miopia viscerale familiare

Genetic hematologic disease

Poster 143

AL AMYLOIDOSIS: GENE RESTRICTION REVEALS THE HIDDEN MOLECULAR BASIS OF AMYLOID TRANSFORMATION OF IMMUNOGLOBULIN LIGHT CHAINS

Amiloidosi AL: l'uso di specifici geni germline rivela le basi molecolari alla base dell'amiloidogenicità delle catene leggere

Coordinator: **Francesca Lavatelli**

Partners: **PierLuigi Mauri**

Presenting author: **Francesca Lavatelli**

Start date: **20/3/2022** End date: **19/3/2024**

Telethon Project (nr): GJC21082

Disease Name: AL amyloidosis

Nome Malattia: Amiloidosi AL

Poster 144

THE HUMAN DELTA-GLOBIN GENE AS A THERAPEUTIC TOOL FOR ETA-HEMOGLOBINOPATHIES. POST GWAS TARGET VALIDATION AND EVALUATION OF MOLECULES IN PRECLINICAL MODELS

Il gene delta-globinico umano quale target terapeutico per le beta-emoglobinopatie. Validazione di un target post gwas e valutazione di molecole in modelli pre-clinici

Coordinator: **Maria Ristaldi**

Presenting author: **Maria Serafina Ristaldi**

Start date: **1/7/2021** End date: **30/6/2024**

Telethon Project (nr): GGP20046

Disease Name: Beta-thalassemia; Sickle Cell Disease

Nome Malattia: Beta talassemia; Anemia Falciforme

Poster 145

CELL-BASED THERAPY FOR CONGENITAL THROMBOTIC THROMBOCYTOPENIC PURPURA

Terapia cellulare per la cura della forma congenita della porpora trombotica trombocitopenica

Coordinator: **Susanna Tomasoni**

Presenting author: **Piera Trionfini**

Start date: **1/6/2021** End date: **31/5/2024**

Telethon Project (nr): GGP20073

Disease Name: Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura

Nome Malattia: Porpora trombotica trombocitopenica congenita

Poster 146

ADENOSINE DEAMINASE 2 DEFICIENCY: FROM THE UNDERLYING DISEASE MECHANISMS TO GENE THERAPY

Deficit di adenosina deaminasi 2: dai meccanismi alla base della malattia alla terapia genica

Coordinator: **Alessandra Mortellaro**

Presenting author: **Alessandra Mortellaro**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2024**

Telethon Project (nr): TGT22C15

Disease Name: Deficiency of adenosine deaminase 2

Nome Malattia: Deficit di adenosina deaminasi 2

Poster 147

CHARACTERIZATION OF ENDOTHELIAL FUNCTION AND ANGIOGENESIS IN GLANZMANN THROMBASTHENIA: POSSIBLE ROLE IN GASTROINTESTINAL ANGIODYSPLASIA

Caratterizzazione della funzione endoteliale e dell'angiogenesi nella Trombastenia di Glanzmann: possibile ruolo nell'angiodisplasia gastrointestinale

Coordinator: **Loredana Bury**

Presenting author: **Francesca Tondi**

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2023**

Telethon Project (nr): GMR22T1059

Disease Name: Glanzmann Thrombasthenia

Nome Malattia: Trombastenia di Glanzmann

Poster 148

ANALYSIS OF THE PGE2-MEF2A AXIS IN THE BONE MARROW MICROENVIRONMENT

Coordinator: **Renato Ostuni**

Presenting author: **Renato Ostuni**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2024**

Telethon Project (nr): TGT22C17

Disease Name: Hematologic genetic diseases

Nome Malattia: Malattie genetiche ematologiche

Poster 149

FVIII REGULATES ENDOTHELIAL CELL FUNCTIONALITY

Il ruolo del FVIII nella funzionalità delle cellule endoteliali

Coordinator: **Antonia Follenzi**

Partners: **Salvatore Oliviero**

Presenting author: **Antonia Follenzi**

Start date: **1/1/2020** End date: **31/12/2023**

Telethon Project (nr): GGP19201

Disease Name: Hemophilia A

Nome Malattia: Emofilia A

Poster 150

LONG TERM EFFECTIVENESS OF REPLACEMENT THERAPIES IN HEMOPHILIA: A MATTER OF SPECIFIC DENDRITIC CELL SUBSETS?

Efficacia delle terapie sostitutive nell'emofilia: ruolo di specifici subsets di cellule dendritiche?

Coordinator: **Francesca Fallarino**

Presenting author: **Francesca Fallarino**

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1081

Disease Name: Hemophilia A

Nome Malattia: Emofilia A

Poster 151

EXPLORING THE ROLE OF MEDIATOR COMPLEX SUBUNIT 12-LIKE (MED12L) IN RARE MYELOID NEOPLASMS

Studio del ruolo della proteina MED12L (analogo alla subunità 12 del complesso Mediator) in neoplasie mieloidi rare

Coordinator: **Francesca Ficara**

Presenting author: **Francesca Ficara**

Start date: **20/3/2022** End date: **19/3/2024**

Telethon Project (nr): GJC21072

Disease Name: Myeloproliferative neoplasm

Nome Malattia: Neoplasie mieloidi

Poster 152

THE FC RECEPTOR CD32 IS A SPECIFIC CELL-SURFACE MARKER FOR ISOLATING HUMAN HEMOGENIC ENDOTHELIAL CELLS*Coordinator:* **Andrea Ditadi***Presenting author:* Andrea Ditadi*Start date:* **1/1/2022** *End date:* **31/12/2024***Telethon Project (nr):* TGT22C06*Disease Name:* SCID-X1*Nome Malattia:* SCID-X1

Poster 153

RIBOSOMAL PATHOLOGIES: MECHANISTIC THERAPY OF SHWACHMAN- DIAMOND SYNDROME AND PREVENTION OF MALIGNANT COMPLICATIONS DUE TO STEM CELL MANIPULATION*Coordinator:* **Stefano Biffo***Presenting author:* Mori Giada*Start date:* **1/6/2021** *End date:* **31/5/2024***Telethon Project (nr):* GGP20008*Disease Name:* Shwachman-Diamond syndrome*Nome Malattia:* Sindrome di Shwachman-Diamond

Poster 154

IDENTIFICATION OF DRUGGABLE PRO-RESOLVING MECHANISMS IN SICKLE CELL DISEASE

Identificazione dei meccanismi pro-risolutivi che caratterizzano l'anemia falciforme da sfruttare come potenziali target terapeutici

Coordinator: **Lucia De Franceschi***Presenting author:* Enrica Federti*Start date:* **1/5/2021** *End date:* **30/4/2024***Telethon Project (nr):* GGP20116*Disease Name:* Sickle Cell Disease*Nome Malattia:* Anemia Falciforme

Poster 155

IMPACT OF A NOVEL VARIANT OF THE BETA ISOFORM OF THE TBXA2R GENE ASSOCIATED WITH A HEMORRHAGIC DISORDER ON PLATELET AND ENDOTHELIAL FUNCTION

Impatto di una nuova variante dell'isoforma beta del gene TBXA2R associata ad un disordine della funzionalità piastrinica ed endoteliale

Coordinator: **Paolo Gresele***Presenting author:* Francesca Tondi*Start date:* **10/12/2022** *End date:* **9/12/2024***Telethon Project (nr):* GMR22T1086*Disease Name:* Thromboxane receptor defect*Nome Malattia:* Difetto del recettore del trombossano

Poster 156

HUMAN HEMATOPOIETIC STEM/PROGENITOR CELL TRAFFICKING AND CLONAL TRACKING

Tracking clonale del ricircolo delle cellule staminali/progenitrici ematopoietiche umane

Coordinator: **Alessandro Aiuti***Presenting author:* Pamela Quaranta*Start date:* **1/1/2022** *End date:* **31/12/2024***Telethon Project (nr):* TGT22C01*Disease Name:* Wiskott-Aldrich Syndrome; ADA-SCID;

Metachromatic Leukodystrophy;

Mucopolysaccharidosis I (Hurler Syndrome)

Nome Malattia: Sindrome Wiskott-Aldrich; ADA-SCID;

Leucodistrofia Metacromatica;

Mucopolisaccaridosi tipo I (sindrome di Hurler)

Poster 157

DECONVOLUTING THE DYNAMICS OF HEMATOPOIETIC RECONSTITUTION IN GENE THERAPY PATIENTS

Deconvoluzione delle dinamiche della ricostituzione ematopoietica in pazienti di terapia genica

Coordinator: **Eugenio Montini***Presenting author:* Eugenio Montini*Start date:* **1/1/2022** *End date:* **31/12/2024***Telethon Project (nr):* TGT22C14*Disease Name:* Wiskott-Aldrich Syndrome; beta-thalassemia;

Metachromatic Leukodystrophy

Nome Malattia: Sindrome Wiskott-Aldrich; beta-talassemia;

Leucodistrofia Metacromatica

Genetic hepatic disease

Poster 158

AGE OF ADMINISTRATION IMPACTS THE EFFICIENCY OF LENTIVIRAL VECTOR-MEDIATED HEPATOCYTE TRANSDUCTION IN VIVO AND ITS DISTRIBUTION IN THE LIVER LOBULE

L'età di somministrazione di vettori lentivirali influenza l'efficienza del trasferimento genico e la distribuzione del vettore nel lobulo epatico

Coordinator: **Alessio Cantore**

Presenting author: Francesco Starinieri

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2024**

Telethon Project (nr): TGT22C04

Disease Name: Hemophilia B

Nome Malattia: Emofilia B

Poster 159

MOLECULAR MECHANISMS COORDINATING MEMBRANE TRAFFICKING AND ION TRANSPORT IN WILSON DISEASE

Meccanismi molecolari che coordinano il traffico di membrana e il trasporto di ioni nella malattia di Wilson

Coordinator: **Roman Polishchuk**

Presenting author: Elena Polishchuk

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22CBDM05

Disease Name: Wilson disease

Nome Malattia: Malattia di Wilson

Poster 160

NUCLEASE-FREE TARGETED INTEGRATION OF A PROMOTERLESS MINI-ATP7B CONFERS PROLIFERATIVE ADVANTAGE TO EDITED HEPATOCYTES AND CORRECTS WILSON DISEASE

Coordinator: **Pasquale Piccolo**

Presenting author: Pasquale Piccolo

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22MT03

Disease Name: Wilson disease

Nome Malattia: Malattia di Wilson

Poster 161

MODELING WOLMAN DISEASE USING GENETICALLY ENGINEERED HUMAN LIVER ORGANIDS

Generazione di un modello sperimentale della malattia di Wolman basato su colture organotipiche epatiche umane

Coordinator: **Giovanni Sorrentino**

Presenting author: Giovanni Sorrentino

Start date: **1/4/2021** End date: **31/3/2024**

Telethon Project (nr): GGP20031

Disease Name: Wolman disease

Nome Malattia: Malattia di Wolman

Genetic immune disease

Poster 162

CHARACTERIZATION OF HYPER-IGE CD4+ T LYMPHOCYTES AND THEIR RESPONSES TO OPPORTUNISTIC PATHOGENS

Regolazione delle risposte mediate dai linfociti T nei pazienti con sindrome di Hyper-IgE (HIES)

Coordinator: **Jens Geginat**

Presenting author: Moschetti Giorgia

Start date: **1/2/2020** End date: **31/7/2023**

Telethon Project (nr): GGP19323

Disease Name: Hyper-IgE syndrome

Nome Malattia: Sindrome da iper-IgE

Poster 163

GENOME INTEGRITY ASSESSMENT OF EDITED CD4+ LYMPHOCYTES FOR THE TREATMENT OF HYPER-IGM 1

Coordinator: **Luigi Naldini**

Presenting author: Daniele Canarutto

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2024**

Telethon Project (nr): TGT22C16

Disease Name: Hyper-IgM 1 syndrome

Nome Malattia: Sindrome da iper-IgM 1

Poster 164

NUCLEAR STABILITY AND INNATE ACTIVATION IN WASP KO MYELOID CELLS

Stabilità del nucleo cellulare e attivazione immunitaria in cellule mutanti per la proteina WASp

Coordinator: **Federica Benvenuti**

Presenting author: **Roberto Amadio**

Start date: **1/9/2021** End date: **31/8/2024**

Telethon Project (nr): GGP20102

Disease Name: Wikott-Aldrich Syndrome
Nome Malattia: Sindrome di Wiskott-Aldrich

Poster 165

A NOVEL THERAPEUTIC STRATEGY FOR RARE GENETIC DISEASES CAUSED BY TELOMERE DYSFUNCTION

Una nuova strategia terapeutica per malattie genetiche rare causate da disfunzione telomerica

Coordinator: **Fabrizio d'Adda di Fagagna**

Presenting author: **Alessia Oppezzo**

Start date: **1/6/2018** End date: **30/11/2021**

Telethon Project (nr): GGP17111

Disease Name: Dyskeratosis Congenita
Nome Malattia: Discheratosi Congenita

Poster 166

CELLULAR SENEESCENCE AND INFLAMMATORY PROGRAMS ARE UNINTENDED CONSEQUENCES OF CRISPR-CAS9 GENE EDITING IN HEMATOPOIETIC STEM AND PROGENITORS CELLS

Studiare l'impatto delle strategie di ingegneria genetica sulla biologia delle staminali del sangue

Coordinator: **Raffaella Di Micco**

Presenting author: **Anastasia Conti**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2024**

Telethon Project (nr): TGT22C05

Disease Name: Dyskeratosis Congenita
Nome Malattia: Discheratosi Congenita

Genetic renal disease

Poster 167

DECIPHERING DYSFUNCTIONAL METABOLIC PATHWAYS IN NEPHROPATIC CYSTINOSIS

Coordinator: **Gennaro Napolitano**

Presenting author: **Gennaro Napolitano**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22CBDM09

Disease Name: Cystinosis
Nome Malattia: Cistinosi

Poster 168

KIDNEY ORGANOID UNVEILED A NOVEL ROLE OF OCRL IN LIPID METABOLISM ASSOCIATED WITH THE PROGRESSIVE DECLINE OF KIDNEY FUNCTION IN LOWE SYNDROME

Identificazione, mediante utilizzo di "mini reni" generati in laboratorio, di un nuovo ruolo di OCRL come controllore del metabolismo dei lipidi che può spiegare il declino della funzionalità renale nei pazienti con Sindrome di Lowe

Coordinator: **Leopoldo Staiano**

Presenting author: **Leopoldo Staiano**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22CBDM11

Disease Name: Lowe Syndrome
Nome Malattia: Sindrome di Lowe

Poster 169

DISSECTING THE ROLE OF TFEB IN AUTOSOMAL DOMINANT POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE

Coordinator: **Chiara Di Malta**

Presenting author: **Chiara Di Malta**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22CBDM08

Disease Name: Polycystic kidney disease, autosomal dominant
Nome Malattia: Rene polistico, autosomico dominante

Poster 170

ROLE OF QUALITY CONTROL IN THE EARLY SECRETORY COMPARTMENT IN AUTOSOMAL DOMINANT TUBULOINTERSTITIAL KIDNEY DISEASE

Ruolo dei meccanismi di controllo di qualità nella via secretoria cellulare nella malattia renale tubulointerstiziale autosomica dominante

Coordinator: **Luca Rampoldi**

Partners: **Andrea Vettori**

Presenting author: **Luca Rampoldi**

Start date: **20/3/2022** End date: **19/3/2024**

Telethon Project (nr): GJC21104

Disease Name: Tubulointerstitial Kidney Disease, Autosomal Dominant

Nome Malattia: Malattia Renale Tubulointerstiziale autosomica dominante

Poster 171

UNRAVELLING THE PATHOGENIC MECHANISM OF CEP83 MUTATIONS IN NEPHRONOPHTHISIS

“Studio di una piccola struttura cellulare coinvolta nella patogenesi delle ciliopatie del rene”

Coordinator: **Luca Fava**

Presenting author: **Daniele Migliorati**

Start date: **1/7/2022** End date: **30/6/2024**

Telethon Project (nr): GJC21181

Disease Name: Retinitis Pigmentosa; Nephronophthisis

Nome Malattia: Retinite pigmentosa; Nefronoftisi

Genetic respiratory disease

Poster 172

RESCUE OF MUTANT CFTR CHLORIDE CHANNELS BY A MIMETIC PEPTIDE TARGETING THE A-KINASE ANCHORING FUNCTION OF PI3K Γ

Ripristino dell'attività di mutanti rari del CFTR con un peptide derivato da PI3K Γ che mira alla funzione di ancoraggio della chinasi A

Coordinator: **Alessandra Ghigo**

Presenting author: **Angela Della Sala**

Start date: **1/5/2021** End date: **30/4/2024**

Telethon Project (nr): GGP20079

Disease Name: Cystic fibrosis

Nome Malattia: Fibrosi Cistica

Poster 173

PHARMACOLOGICAL MODULATION OF ION TRANSPORT TO TREAT THE BASIC DEFECT IN CYSTIC FIBROSIS

Approccio farmacologico per il trattamento del difetto di base nella fibrosi cistica e nella discinesia ciliare primaria

Coordinator: **Luis Juan Vicente Galiotta**

Presenting author: **Michele Genovese**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22CBDM10

Disease Name: Cystic fibrosis

Nome Malattia: Fibrosi Cistica

Poster 174

CRISPR/CAS-MEDIATED BASE EDITING: A PROMISING TOOL FOR DISEASE MODELING AND PERSONALIZED MEDICINE APPROACHES FOR PRIMARY CILIARY DYSKINESIA

Coordinator: **Massimo Pifferi**

Presenting author: **Chiara Gabellini**

Start date: **1/12/2021** End date: **31/5/2023**

Telethon Project (nr): GSA21C011

Disease Name: Primary Ciliary Diskinesia

Nome Malattia: Discinesia Ciliare Primaria

Genetic skin disease

Poster 175

NOVEL THERAPEUTIC APPROACHES FOR AEC SYNDROME

Nuovi Approcci Terapeutici per la Sindrome di Hay-Wells

Coordinator: **Caterina Missero**

Partners:

Presenting author: **Daniela Di Girolamo**

Start date: **1/7/2021** End date: **30/6/2024**

Telethon Project (nr): GGP20124

Disease Name: AEC Syndrome

Nome Malattia: Sindrome AEC (Sindrome di Hay-Wells)

Poster 176

A FUNCTIONAL GENOMICS FRAMEWORK TO INVESTIGATE THE MOLECULAR BASES OF RARE GENETIC DISEASES*Coordinator:* **Davide Cacchiarelli***Presenting author:* **Lorenzo Vaccaro***Start date:* **1/1/2022** *End date:* **31/12/2026***Telethon Project (nr):* TGM22GM01*Disease Name:* AEC Syndrome; EEC Syndrome
Nome Malattia: Sindrome AEC (Sindrome di Hay-Wells);
Sindrome EEC

Poster 177

ALLELE-SPECIFIC CRISPR-ENGINEERED CPF1 GENOME EDITING TO TREAT OCULAR SURFACE DISORDER IN ECTRODACTYLY-ECTODERMAL DYSPLASIA-CLEFTING (EEC) SYNDROME

Gene-editing allele specifico mediato da CRISPR-Cpf1 ingegnerizzate per il trattamento delle patologie oculari nella sindrome da Ectrodattilia-displasia ectodermica-labiopalatoschisi (EEC)

Coordinator: **Michele De Luca***Presenting author:* **Alessio Conci***Start date:* **1/9/2021** *End date:* **31/8/2024***Telethon Project (nr):* GGP20088*Disease Name:* EEC syndrome
Nome Malattia: Sindrome EEC

Poster 178

ANTIBODY GENE TRANSFER TREATMENT IMPROVES EPIDERMAL PATHOLOGY IN A MOUSE MODEL OF KID SYNDROME

Un approccio terapeutico per la Sindrome da Cheratite-ittiosi-sordità (kid)

Coordinator: **Fabio Mammano***Presenting author:* **Chiara Peres***Start date:* **1/11/2019** *End date:* **31/10/2022***Telethon Project (nr):* GGP19148*Disease Name:* Keratitis-ichthyosis-deafness Syndrome
Nome Malattia: Sindrome da cheratite-ittiosi-sordità

Poster 179

VASCULAR EHLERS-DANLOS SYNDROME DERMAL FIBROBLASTS' TRANSCRIPTOME: PATHOMECHANISMS AND TARGETABLE MOLECULES

Studio dei meccanismi patogenetici e identificazione di nuovi target nella sindrome di Ehlers-Danlos vascolare, attraverso analisi trascrittomiche in fibroblasti cutanei dei pazienti

Coordinator: **Nicola Chiarelli***Presenting author:* **Nicola Chiarelli***Start date:* **1/6/2022** *End date:* **31/5/2023***Telethon Project (nr):* GSA21F001*Disease Name:* Vascular Ehlers-Danlos Syndrome
Nome Malattia: Sindrome di Ehlers-Danlos vascolare**Genetic systemic or rheumatologic disease**

Poster 180

MIR22HG EXPRESSION PROFILE IN DIFFERENT CELL POPULATIONS FROM OLIGOARTICULAR JUVENILE IDIOPATHIC ARTHRITIS PATIENTS

Espressione di MIR22HG nelle cellule di pazienti affetti da Artrite Idiopatica Giovanile Oligoarticolare

Coordinator: **Maria Carla Bosco***Presenting author:* **Simone Pelassa***Start date:* **20/3/2022** *End date:* **19/3/2024***Telethon Project (nr):* GJC21089*Disease Name:* Oligoarticular Juvenile Idiopathic Arthritis
Nome Malattia: Artrite Idiopatica Giovanile Oligoarticolare**Genetic tumor / neoplasia**

Poster 181

LINGLE-CELL TRANSCRIPTOMICS AND LINEAGE TRACING TO ENABLE PRECISION MEDICINE IN LYNCH-DERIVED COLORECTAL NEOPLASIAS*Coordinator:* **Gennaro Gambardella***Presenting author:* **Gennaro Gambardella***Start date:* **1/1/2022** *End date:* **31/12/2026***Telethon Project (nr):* TGM22GM02*Disease Name:* Lynch syndrom
Nome Malattia: Sindrome di Lynch

Inborn errors of metabolism

Poster 182

TREATMENT WITH THE CARDIOLIPIN-TARGETED PEPTIDE ELAMIPRETIDE IMPROVES CARDIAC MITOCHONDRIAL DYSFUNCTION IN A MURINE MODEL OF BARTH SYNDROME

Il trattamento con elamipretide migliora la funzionalità mitocondriale in un modello animale di Sindrome di Barth

Coordinator: **Angela Corcelli**

Presenting author: **Simona Lobasso**

Start date: **1/12/2019** End date: **31/5/2021**

Telethon Project (nr): GGP19091

Disease Name: Barth Syndrome

Nome Malattia: Sindrome di Barth

Poster 183

DOWN REGULATION OF MANNOSE-6-PHOSPHATE RECEPTORS IN FABRY DISEASE CARDIOMYOPATHY. POTENTIAL TARGET FOR ENZYME THERAPY ENHANCEMENT

Ridotta espressione del recettore mannosio-6-fosfato nella cardiomiopatia di Anderson Fabry. Potenziale bersaglio per il miglioramento della terapia enzimatica sostitutiva

Coordinator: **Andrea Frustaci**

Presenting author: **Andrea Frustaci**

Start date: **1/4/2019** End date: **31/3/2023**

Telethon Project (nr): GGP17055

Disease Name: Fabry Disease

Nome Malattia: Malattia di Fabry

Poster 184

LIVER-DIRECTED PROMOTERLESS GENE TARGETING WITHOUT THE USE OF NUCLEASES AS A POTENTIAL THERAPY FOR FABRY DISEASE

Terapia per la malattia di Fabry basata nell'editing genetico nel fegato senza l'utilizzo di nucleasi

Coordinator: **Andrés Muro**

Presenting author: **Himanshi Saxena**

Start date: **1/7/2021** End date: **30/6/2024**

Telethon Project (nr): GGP20128

Disease Name: Fabry Disease

Nome Malattia: Malattia di Fabry

Poster 185

CELL-BASED ASSAYS OF GLA GENETIC VARIANTS OF UNKNOWN SIGNIFICANCE

Saggi cellulari per valutare l'attività di varianti di significato incerto di GLA

Coordinator: **Maria Antonietta De Matteis**

Presenting author: **Laura Giaquinto**

Start date: **1/10/2022** End date: **30/9/2023**

Telethon Project (nr): GSA22C022

Disease Name: Fabry Disease

Nome Malattia: Malattia di Fabry

Poster 186

EXPLOITING REGULATORY T-CELL METABOLIC REPROGRAMMING AND VASCULAR TROPISM AS THERAPEUTIC TOOLS FOR FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLAEMIA

Terapia immunomodulatoria per il trattamento delle malattie cardiovascolari dovute all'ipercolesterolemia familiare

Coordinator: **Giuseppe Danilo Norata**

Presenting author: **Fabrizia Bonacina**

Start date: **1/1/2020** End date: **30/6/2023**

Telethon Project (nr): GGP19146

Disease Name: Familial Hypercholesterolemia

Nome Malattia: Ipercolesterolemia familiare

Poster 187

DUAL TARGET APPROACH FOR THE TREATMENT OF GAUCHER DISEASE: NEW ANTIOXIDANT PH-SENSITIVE PHARMACOLOGICAL CHAPERONES

Approccio a "doppio bersaglio" per il trattamento della malattia di Gaucher: nuovi chaperoni farmacologici antiossidanti pH-sensibili

Coordinator: **Francesca Clemente**

Presenting author: **Francesca Clemente**

Start date: **1/9/2020** End date: **31/8/2021**

Telethon Project (nr): GSA22P001

Disease Name: Gaucher disease

Nome Malattia: Malattia di Gaucher

Poster 188

FREE CYTOSOLIC-MITOCHONDRIAL DNA TRIGGERS A POTENT TYPE-I INTERFERON RESPONSE IN KEARNS-SAYRE PATIENTS COUNTERACTED BY MOFETIL MYCOPHENOLATE

Il rilascio di DNA mitocondriale nel citosol innesca nei pazienti con Sindrome di Kearns-Sayre una risposta cellulare mediata dall' interferone di tipo I, che può essere contrastata dal micofenolato mofetil

Coordinator: **Diego Martinelli**

Presenting author: **Diego Martinelli**

Start date: **1/10/2021** End date: **30/9/2023**

Telethon Project (nr): GGP20134

Disease Name: Kearns-Sayre Syndrome

Nome Malattia: Sindrome di Kearns-Sayre

Poster 189

EVALUATING THE EFFICACY OF A GENE EDITING STRATEGY FOR PROGRESSIVE FAMILIAR INTRAHEPATIC CHOLESTASIS TYPE 2 (PFIC-2)

Coordinator: **Alessio Cantore**

Presenting author: **Chiara Simoni**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2024**

Telethon Project (nr): TGT22C04

Disease Name: Progressive familiar intrahepatic cholestasis

Nome Malattia: Colestasi intraepatica familiare progressiva di tipo 2

Poster 190

MICE LACKING TRPML1 PRESENT KIDNEY DISEASE

Assenza di TRPML1 causa problemi renali in modello murino

Coordinator: **Diego Medina**

Presenting author: **Grieco Giuseppina**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22CBDM04

Disease Name: Mucopolipidosis type IV

Nome Malattia: Mucopolipidosi tipo 4

Poster 191

BONE DEFECTS AND CROSS-CORRECTION IN MPSIH HSPG-GT

Terapia genica per la correzione dei difetti scheletrici nei pazienti affetti da Mucopolisaccaridosi di tipo 1

Coordinators: **Alessandro Aiuti, Maria Ester Bernardo**

Presenting author: **Ludovica Santi**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2024**

Telethon Project (nr): TGT22C01; TGT22C02

Disease Name: Mucopolysaccharidosis type I (Hurler Syndrome)

Nome Malattia: Mucopolisaccaridosi di tipo 1 (Sindrome di Hurler)

Poster 192

AMYLOID AGGREGATION AND LYSOSOMAL MEMBRANE DYNAMICS IN SANFILIPPO DISEASE

Aggregazione amiloide e dinamiche della membrana lisosomiale nella sindrome di Sanfilippo

Coordinator: **Alessandro Fraldi**

Presenting author: **Antonio Monaco**

Start date: **10/12/2022** End date: **9/12/2024**

Telethon Project (nr): GMR22T1082

Disease Name: Mucopolysaccharidosis type III

Nome Malattia: Mucopolisaccaridosi di tipo III

Poster 193

PHARMACOLOGICAL STIMULATION OF AUTOPHAGY TO RESCUE PROTEINOPATHY AND COGNITIVE DECLINE IN MUCOPOLYSACCHARIDOSIS-III A

La stimolazione farmacologica dell'autofagia come trattamento della neurodegenerazione nella Mucopolisaccaridosi di tipo IIIA

Coordinator: **Elvira De Leonibus**

Presenting author: **Cristina Somma**

Start date: **1/11/2021** End date: **30/11/2022**

Telethon Project (nr): GSA21D013

Disease Name: Mucopolysaccharidosis type III A

Nome Malattia: Mucopolisaccaridosi di tipo IIIA

Poster 194

EARLY DEVELOPMENT OF MPS-III A DOPAMINERGIC NEURONS: AT THE NEXUS OF BEHAVIOR CHANGES AND THERAPY

Alterazioni del neurosviluppo nella malattia di Sanfilippo: dal laboratorio alla clinica

Coordinator: **Elvira De Leonibus**

Presenting author: **Lorenzo Cusimano**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22MT07

Disease Name: Mucopolysaccharidosis type III A
Nome Malattia: Mucopolisaccaridosi di tipo IIIA

Poster 195

GENERATION, SELECTION AND CHARACTERISATION OF A NOVEL MOUSE MODEL FOR MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE IVA

Sviluppo e descrizione di un nuovo modello di topo per la Mucopolisaccaridosi di tipo IVA

Coordinators: **Alessandro Aiuti, Maria Ester Bernardo**

Presenting author: **Margherita Berti**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2024**

Telethon Project (nr): TGT22C01; TGT22C02

Disease Name: Mucopolysaccharidosis type IV A
(Morquio Syndrome)
Nome Malattia: Mucopolisaccaridosi tipo IVA
(Sindrome di Morquio)

Poster 196

AN INNOVATIVE PLATFORM APPROACH FOR THE DEVELOPMENT OF EX-VIVO GENE THERAPIES FOR THE TREATMENT OF LYSOSOMAL STORAGE DISEASES WITH SKELETAL INVOLVEMENT

Sviluppo di un approccio piattaforma innovativo per lo sviluppo di protocolli di terapia genica per il trattamento di malattie da accumulo lisosomiale con coinvolgimento scheletrico

Coordinator: **Alessandro Aiuti**

Partners: **Maria Ester Bernardo**

Presenting author: **Stefania Crippa**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2024**

Telethon Project (nr): TGT22C01; TGT22C02

Disease Name: Mucopolysaccharidosis type IV;
alpha-mannosidosis
Nome Malattia: Mucopolisaccaridosi di tipo IV;
alfa-mannosidosi

Poster 197

A PRO-INFLAMMATORY SIGNATURE IN PATIENTS WITH LYSOSOMAL STORAGE DISORDERS DOES NOT PREVENT THE INDUCTION OF TOLEROGENTIC CELLS TO PREVENT UNWANTED IMMUNE RESPONSES IN ENZYME REPLACEMENT THERAPY

La presenza di uno stato infiammatorio nei pazienti con LSD non impedisce l'induzione di cellule tollerogeniche per prevenire risposte avverse all'terapia enzimatica sostitutiva

Coordinator: **Silvia Gregori**

Presenting author: **Silvia Gregori**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2024**

Telethon Project (nr): TGT22C09

Disease Name: Mucopolysaccharidosis; Pompe Disease
Nome Malattia: Mucopolisaccaridosi; Malattia di Pompe

Poster 198

INDUCTION OF AUTOPHAGY PATHWAY AS NEW THERAPEUTIC OPTION TO PREVENT THE SYSTEMIC PATHOLOGY IN MULTIPLE SULFATASE DEFICIENCY (MSD)

Coordinator: **Nicolina Cristina Sorrentino**

Presenting author: **Nicolina Cristina Sorrentino**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22MT09

Disease Name: Multiple sulfatase deficiency
Nome Malattia: Deficit multiplo di solfatasi

Rare genetic diseases in general

Poster 199

MEMBRANE REARRANGEMENTS DURING SARS-COV-2 INFECTION
Riarrangiamenti di membrane nell'infezione da covid-19

Coordinator: **Maria Antonietta De Matteis**

Presenting author: **Maria Concetta Sergio**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22CBDM07

Disease Name: COVID-19
Nome Malattia: COVID-19

Poster 200

MOLECULAR DETERMINANTS OF VIRAL PATHOGENESI

Coordinator: **Mirko Cortese**

Presenting author: **Mirko Cortese**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr): TGM22CBDM12

Disease Name: COVID-19

Nome Malattia: COVID-19

Poster 201

TELETHON NETWORK OF GENETIC BIOBANKS: A KEY SERVICE FOR DIAGNOSIS AND RESEARCH ON RARE DISEASES

Rete Telethon di biobanche genetiche

Coordinator: **Luca Sangiorgi**

Presenting author: **Lorena Casareto**

Start date: **1/4/2018** End date: **31/8/2021**

Telethon Project (nr): GTB18001

Disease Name: Rare genetic diseases in general

Nome Malattia: Malattie genetiche rare in generale

Poster 202

TIGEM SCIENTIFIC OFFICE

Coordinator: **Graciana Diex Roux**

Presenting author: **Daniela Sanges**

Start date: **1/1/2022** End date: **31/12/2026**

Telethon Project (nr):

Disease Name: Rare genetic diseases in general

Nome Malattia: Malattie genetiche rare in generale

Undiagnosed diseases with proven genetic origin

Poster 203

TELETHON UNDIAGNOSED DISEASES PROGRAM: THE 2022 MUTATION UPDATE

Programma Telethon "Malattie senza diagnosi": aggiornamento al 2022

Coordinator: **Vincenzo Nigro**

Partners: **Bruno Dallapiccola, Angelo Selicorni, Nicola Brunetti-Pierri**

Presenting author: **Annalaura Torella**

Start date: **1/1/2016** End date: **31/12/2023**

Telethon Project (nr): GSP15001

Disease Name: Undiagnosed rare genetic diseases

Nome Malattia: Diagnosi di malattie genetiche rare



INDEX BY AUTHOR (PI Coordinators and Partners) INDICE PER AUTORI (Responsabili dei progetti)

NAME	POSTER	NAME	POSTER
A		B	
Abati Elena	107	Babini Giorgia	27
Abboud Dayana	132	Bachetti Tiziana	142
Abiusi Emanuela	25	Baci Denisa	17
Abou-Alezz Monah	28	Baggiani Matteo	92
Abrignani Sergio	162	Bagnato Giulia	183
Adani Elisa	135	Bagni Claudia	64, 70
Agostinis Rossella	167	Balboni Nicola	27
Aigner Achim	113	Baldassari Simona	34
Aita Ada	12	Baldelli Pietro	62
Aiuti Alessandro	99, 146, 156, 157, 191, 195, 196, 197	Baldi Roberta	104, 125
Albamonte Emilio	7, 18	Baldin Serena	51, 53
Albanese Federica	97	Balestra Dario	80
Albanesi Marika	59	Ballabio Andrea	198
Albano Claudia	117	Balmaceda Valeria	29
Alberini Giulio	62	Banfi Federica	73
Alberti Gaia	191, 195, 196	Banfi Sandro	39, 133, 203
Albertini Alessandra	157	Banka Siddharth	73
Albertini Paola	196	Baraldo Martina	12
Alessandra Scagliola	153	Baratto Serena	1
Alessio Massimo	84	Barbato Sara	39
Alfarano Maria	183	Barberis Andrea	60
Alloisio Susanna	32	Barbero Andrea	191
Alloni Andrea	21	Barbieri Raffaella	32, 67
Alraies Zahraa	164	Barbiero Isabella	51, 53
Altieri Anna	161	Barbon Elena	189
Amadio Roberto	164	Barcella Matteo	114, 115, 156
Amato Sonia	95	Barilà Sara Elisabetta	125
Amenta Alessia	87	Barile Simona Nicole	27
Ami Diletta	143	Baroncelli Laura	68
Amodei Laura	42	Baronchelli Federica	65
Amoresano Angela	160	Bartolucci Martina	142
Amoruso Federica	122	Baruffini Enrico	40
Anastasia Alessia	107	Barutta Federica	45
Anastasia Luigi	99	Barzaghi Federica	146
Andreazzoli Massimiliano	74	Baschiera Elisa	26
Andreetta Francesca	201	Baselli Lucia	162
Andrews-Zwilling Yaisa S	8	Basini Tommaso	195
Anfuso Beatrice	161	Bassani Silvia	56
Angiolillo Silvia	69, 95	Basso Daniela	12
Anselmi Francesca	149	Basso-Ricci Luca	146, 156, 195, 196
Antonini Dario	175	Bastille Amy	160
Antonini Francesca	1	Battaglini Damiana	44
Antonucci Flavia	79	Battaglioli Elena	77
Arboit Mattia	95	Battini Roberta	3, 5
Arcari Alessandro	78	Battistini Jonathan	17
Argenton Francesco	40	Becca Maria Vittoria	57
Arnese Riccardo	181	Becerra S Patricia	135
Arnold Susanne	30	Beckers Albert	132
Arrigoni Giorgio	12, 30	Belardinilli Francesca	44
Asahi Ogi	101	Bellinazzi Benedetta	76
Asperti Claudia	163	Bellini Edoardo	73
Assanelli Simone	149	Bellini Stefania	45
Astrea Guja	7, 18	Bellitto Deianira	121
Augusto Maria Concetta	44	Bello Luca	3, 6
Auricchio Alberto	137	Belloli Sara	84
Auricchio Stefano	137	Belloni Francesca	73
Ayub Maria	33	Bellotti Vittorio	118, 143
		Benedicenti Fabrizio	157
		Benetollo Alberto	2, 86

NAME	POSTER	NAME	POSTER
Benfante Roberta	31	Bresolin Nereo	107
Benfenati Fabio	34, 62	Briani Federica	21
Benvenuti Federica	164	Brini Marisa	111
Benzi Andrea	1	Brischigliaro Michele	29, 30, 37, 38
Berardinelli Angela	18	Broccoli Vania	57, 73, 74, 76, 95
Berardinelli Angela Lucia	3, 5	Brombin Chiara	166
Beretta Stefania	81	Brondi Marco	59
Beretta Stefano	158, 166	Brunetti Dario	49
Berlingieri Christian	49	Brunetti Maria Elsa	167
Bernardi Paolo	10	Brunetti Nicola	203
Bernardi Sara	101	Brunetti-Pierrì Nicola	198
Bernardo Maria Ester	156, 191, 195, 196, 197	Bruno Claudio	1, 3, 5
Berno Valeria	91	Bruno Ilaria	24
Berti Beatrice	6	Bruno Martina	60
Berti Margherita	191, 195, 196	Brusco Simone	57
Bertini Enrico	188	Bruzzone Santina	1
Bertini Valeria	179	Buccrossi Martina	173
Bertino Francesca	45	Buffo Annalisa	75
Bertocchi Martina	31	Bujanda Cundin Xabier	194
Bertocco Ambra	89	Bulté Dimitri	146
Besio Roberta	111	Buonomo Viviana	9
Biagini Tommaso	124	Bury Loredana	147, 155
Biagioni Martina	65	Busnelli Marta	56
Bianca Lorenzo	123		
Bianco Gennaro	200	C	
Biasini Emiliano	108	Cabrera-Orefice Alfredo	30
Biasizzo Jessica	184	Cacace Vincenzo	157
Biasutto Lucia	37	Cacchiarelli Davide	137, 176
Bifari Francesco	87	Caccin Paola	2, 86
Biffi Mauro	158, 189	Caiello Ivan	188
Biffo Stefano	153	Calabria Andrea	157
Bighinati Andrea	64	Calbi Valeria	99, 157
Bindoff Laurence	49	Caliceti Paolo	134
Bione Silvia	124	Calistri Arianna	178
Biressi Stefano	8	Calugi Francesco	68
Bizzotto Matteo	100	Cambria Clara	79
Blaauw Bert	4, 12	Camilloni Carlo	119
Bocciardi Renata	34	Cammarota Eugenia	91, 158
Boda Enrica	75	Campione Severo	160
Boeckers Tobias	81	Canarutto Daniele	157, 163
Boggio Sara	165	Cancila Valeria	165
Bogialli Sara	30	Candiani Simona	121
Boido Marina	23, 24	Candini Giulia	52
Bolamperti Simona	195	Canepari Cesare	158
Bolino Alessandra	105	Canetti Diana	143
Boltje Thomas J	94	Canettieri Gianluca	19
Bonacina Fabrizia	186	Cangelosi Davide	180
Bonaldo Paolo	10, 12, 23	Cannizzaro Noemi	95
Bonato Martino	75	Canonico Francesco	14
Bonesso Daniele	37	Cantarutti Cristina	118
Bono Silvia	107	Canton Marcella	2
Bonolis Valerio	203	Cantore Alessio	158, 189
Bonora Massimo	45	Capasso Dalila	133
Bordone Rosa	19	Capasso Paola	149
Borghi Elisa	54	Capirossi Giada	61
Borghi Rossella	126	Capo Valentina	115, 191
Borrelli Anna	173	Capocci Luca	94, 95
Borsotti Chiara	149	Capocefalo Daniele	83
Bosco Maria Carla	180	Capolongo Filomena	133, 160
Bottani Emanuela	85	Cappato Serena	34
Bouchè Valentina	202	Cappelleri Andrea	115
Bozzo Matteo	121	Cappelluti Martino Alfredo	48, 96, 189
Brambilla Francesca	143	Capristo Mariantonietta	61
Brañas Casas Raquel	40	Capuozzo Antonella	193
Brandi Paola	133	Capurro Valeria	172

NAME	POSTER	NAME	POSTER
Caramello Alessia	122	Cillo Michele	167
Carbognin Elena	95	Cingolani Lorenzo	41
Cardinali Beatrice	17	Cinquina Valeria	179
Cardona Francesca	187	Ciofi-Baffoni Simone	20
Carelli Elena	162	Ciolfi Serena	110
Carelli Stephana	86	Cipriani Silvia	105
Carelli Vallerio	61	Cirillo Carmine	9
Caria Cristian	144	Civino Adele	180
Cariboni Anna	122	Claessens Anke	104
Caricasole Andrea	84	Claus Peter	24
Carmone Clara	51, 53	Clemente Francesca	162, 187
Carotti Marcello	2, 86	Cocozza Sirio	46
Carra Serena	106	Coculo Laura	110
Carrabba Maria	162	Coglot Alberto	48, 96
Carraro Eugenia	2	Cogo Paola	138
Carrella Sabrina	39, 133	Cohen Michael	10
Carrozzo Rosalba	188	Colasante Gaia	57
Carsetti Claudia	90	Colombi Marina	179
Cartelli Daniele	107	Comi Giacomo	7, 107
Casareto Lorena	201	Comi Giacomo Pietro	5
Casari Giorgio	91	Compagnucci Claudia	126
Casarotto Elena	23	Conci Alessio	177
Casciello Maria	139	Condoluci Claudia	124
Cascino Federica	87, 88	Coni Sonia	19
Cascone Annarita	139	Consiglieri Giulia	191, 196
Caserta Lidia	168	Consolaro Alessandro	180
Castagnaro Silvia	10, 12	Conte Ivan	136
Castagnola Valentina	34	Contento Barbara	111
Castellani Giulia	63	Conti Anastasia	166
Castelli Roberta	58	Conti Antonio	84
Castiglioni Ilaria	28	Conti Jessica	172
Catalano Federico	159	Conti Luciano	71, 161
Catanese Alberto	81	Contini Alessandro	71
Cattaneo Elena	93	Coppa Crescenzo	71
Catteruccia Michela	6	Coppola Maria Antonietta	67
Cavalluzzi Maria Maddalena	119	Coppola Maria Rosaria	121
Cavan Silvia	124	Corazza Alessandra	118, 143
Cazzato Daniele	107	Corcelli Angela	182
Ceccherini Isabella	140, 142	Cordella Federica	64
Celeghin Rudy	40	Cordiglieri Chiara	107
Celli Ludovica	124	Cornuti Sara	54
Cencelli Giulia	70	Corrà Samantha	29, 37
Cenci Simone	112	Corradi Anna	62
Cereda Cristina	86	Corradi Beatrice	62
Cerutti Raffaele	29	Corsi Alessandro	44, 191
Cervellini Francesca	168	Corsinovi Debora	122
Cesana Daniela	157	Cortese Mirko	200
Cesare Elisa	69	Corti Stefania	107
Cescon Matilde	12, 23	Costa Rodolfo	37
Cestra Gianluca	90	Costantini Paola	20
Cheroni Cristina	82	Covello Giuseppina	91
Chiabrando Deborah	45	Coviello Domenico	201
Chiarelli Nicola	179	Cozzi Anna	103
Chierichetti Marta	23	Cozzi Marta	23
Chiesa Roberto	43	Crapanzano Erica Lucia	174
Chini Bice	63	Crasto Silvia	117
Choufani Sanaa	82	Cratere Mariapia	170
Ciammola Andrea	97	Crea Filippo	14
Ciampoli Mariasole	63	Crippa Stefania	191, 195, 196
Ciani Elisabetta	52	Crippa Valeria	23
Ciapponi Laura	19	Crisafulli Laura	115, 151
Ciarpella Francesca	85, 87	Criscuolo Stefania	55
Cicalese Maria Pia	156	Crispino Roberta	159
Ciceri Fabio	156, 157	Cristofani Riccardo	23
Cicio Giada	165	Crivellari Luca	104

NAME	POSTER	NAME	POSTER
Crosti Mariacristina	162	Della Vecchia Stefania	98
Cuadros Gamboa Ana Lucia	31	Dell'Anno Margherita	137
Cucci Alessia	149	Dellepiane Rosa	162
Cusimano Lorenzo	194	Denegri Marco	119
Cutruzzola' Francesca	110	D'Ercole Martina	69
D		Desantis Giacomo	114
D'Angelo Maria Grazia	3, 7	Desbats Maria Andrea	92
D'Abrusco Fulvio	123	Desmond Katie	109
Dadà Lorenzo	68	Detering Nora	24
D'Adamo Patrizia	72, 195	Di Berardino Claudia	57
D'Adda di Fagagna Fabrizio	165	Di Bari Alessandra	18
Dalla Barba Francesco	86	Di Bernardo Diego	55
Dalla Valle Luisa	40	Di Cunto Ferdinando	75
Daly Adrian	132	Di Donfrancesco Alessia	49
D'Amario Domenico	14	Di Filippo Lucio	137
D'Amati Giulia	61	Di Girolamo Daniela	175
Damiani Devid	47, 92, 98	Di Giulio Stefano	44
Damiani Francesca	54	Di Guardo Roberta	105
D'Amico Adele	3, 5, 7, 18	Di Guida Martina	133
D'Amico Rodrigo	19	Di Lascio Simona	31
D'Andrea Giacomo	153	Di Lillo Alessia	165
D'Annunzio Sarah	130, 131	Di Malta Chiara	169
D'Antonio Maurizio	104	Di Meo Ivano	103
Dardis Andrea	184	Di Micco Raffaella	156, 166
Darin Silvia	156	Di Nottia Michela	188
D'Auria Ludovica	175	Di Nunzio Martina	65
Davighi Maria Giulia	187	Di Pardo Alba	94, 95
De Benedetti Fabrizio	188	Di Pasquale Elisa	117
De Blasis Roberta	104	Di Pietro Chiara	178
De Carli Alessandro	174	Di Schiavi Elia	159
De Cegli Rossella	55, 159, 168	Di Silvestre Dario	143
De Chirico Francesca	27	Di Soccio Antonio	59
De Franceschi Lucia	154	Di Tullio Giuseppe	199
De Gioia Roberta	107	Di Vetta Federica	68
De Gregorio Elena	123	Diamante Linda	95
De Guzman Elizabeth	68	Diciotti Stefano	50
De Leonibus Elvira	39, 193, 194	Diella Eleonora	6
De Luca Michele	177	Diex Roux Graciana	202
De Marco Rosaria	166	Digregorio Matteo	74
De Matteis Maria Antonietta	168, 185, 199	Dionisio Francesca	157
De Mattia Fabiola	157	Dionisi-Vici Carlo	188
De Mori Roberta	124	Ditadi Andrea	152
De Oliveira Figueiredo Eva	64	Diverniere Martina	115
De Palma Giuseppe	84	Dolci Sissi	87
De Panfilis Simone	44	Domenicale Chiara	97
De Ponti Giada	191, 195, 196	Domenis Rossana	184
De Rasmio Domenico	182	Donadon Michael	37
De Risi Maria	39, 193, 194	Doni Davide	20
De Riso Giulia	203	Donzel Deborah	24
De Rosa Laura	177	Dorchies Olivier M.	10
De Rosa Roberta	51, 53	Dosi Claudia	6
De Sarlo Miriam	128	Draghici Elena	115
De Simone Alfonso	192	Dufrusine Beatrice	42
De Smaele Enrico	44	Dumitras Ana Georgia	4
De Stefani Diego	22	E	
De Tomi Elisa	85	Elvassore Nicola	69
Decimo Ilaria	85, 87	Ericson Megan	160
Deglon Nicole	64	Erreni Marco	65
Del Carro Ubaldo	104	Esk Peter Christopher	125
Del Dotto Valentina	61	Esposito Alessandra	167
Del Zotto Jenny	1	Esposito Federica	137
Dell'Aquila Fabio	137	Esposito Marianna	35
Della Porta Matteo Giovanni	151	Esposito Simona	157
Della Sala Angela	172	Eszter Trifan	132
		Ewe Alexander	113

NAME	POSTER
F	
Faà Valeria	144
Fabiano Anna	158
Fabretti Francesca	44
Fabrizi Alessandra	177
Facchinello Nicola	40
Failli Mario	55
Falchi Federica Anna	21
Falcinelli Emanuela	155
Falcone Germana	17
Fallarino Francesca	150
Farace Maria Giulia	70
Fattorini Gaia	90
Faucz Fabio	132
Fava Luca	161, 171
Favero Marta	37
Fecarotta Simona	194, 197
Federti Enrica	154
Feltri Laura	104
Fenech Alessandro	97
Ferla Rita	137
Ferlazzo Giorgia Maria	95
Ferlini Alessandra	3, 7
Fernandez-Vizarra Erika	30, 38
Ferrante Luigi	36
Ferrantini Cecilia	14
Ferrari Francesco	13
Ferrari Giuliana	157
Ferrari Samuele	163, 166
Ferrari Veronica	23
Ferri Cinzia	104
Ferrini Barbara	84
Ferrua Francesca	156, 157
Ficara Francesca	115, 151
Fiermonte Giuseppe	27
Figiel Maciej	94
Filipello Fabia	100
Filocamo Giovanni	180
Finazzi Veronica	83
Fiore Elia	40
Fiore Michele	116
Fiorenza Maria Teresa	102
Fiorillo Chiara	7, 18
Florio Francesca	8
Folci Alessandra	65
Follenzi Antonia	149
Forastieri Chiara	77
Forlino Antonella	111
Fornasari Diego	31
Forni Claudia	196
Forti Francesca	21
Fortunato Marta	197
Forzati Floriana	202
Fossati Matteo	65
Fracasso Claudia	43
Fraldi Alessandro	192
Franchi Francesca	62
Franchin Cinzia	30
Franchini Emanuela	91
Franchini Melani	181
Franco Brunella	36, 39, 133
Franco Romero Anais	26
Francolini Maura	78
Franke Martin	132
Fraviga Edoardo	78

NAME	POSTER
Freilinger Tobias	32
Freschi Marta	88
Frisari Simone	33
Frosini Silvia	6
Frustaci Andrea	183
Fuller Heidi	24
Fuoco Claudia	2
Fusco Giuliana	192
G	
Gabellini Chiara	174
Gabriele Michele	82
Gagliano Onelia	69
Galatolo Daniele	47, 92, 101
Galbiati Mariarita	23
Galbusera Alberto	68
Galeone Antonio	140
Galiano Laura	192
Galiotta Luis Juan Vicente	173
Galimberti Elena	95
Galvani Giuseppe	52
Gambardella Gennaro	181
Gambarotto Lisa	12
Gambetta Anna Maria	95
Gandossini Sandra	5
Garavaglia Barbara	201
Garavaldi Tommaso	59
Garbelli Anna	124
Garbellini Manuela	107
Garcia-Manteiga Jose Manuel	17
Garcia-Piqueras Jorge	133
Gargaro Marco	150
Gargini Maria Claudia	135
Gargioli Cesare	2
Garibaldi Nadia	111
Gasperini Serena	197
Gattillo Salvatore	156
Gavazzo Paola	32, 67
Gazzerro Elisabetta	1
Geginat Jens	162
Gemignani Federica	101
Genazzani Armando A	15
Gennaccaro Laura	52
Genovese Michele	173
Gentile Antonietta	70
Gentile Debora	35
Gentner Bernhard	114, 115, 156, 157, 191, 196
Germain Pierre-Luc	83
Gherardi Gaia	26
Ghezzi Daniele	49
Ghezzi Silvia	120
Ghigo Alessandra	172
Ghirardini Elsa	68
Ghiroldi Andrea	99
Ghirotto Francesco	170
Ghzaiel Imen	8
Giaccio Marianna	192
Giacomello Marta	49, 91
Giamundo Giuliana	136
Giannelli Serena	76, 95
Giannelli Stefania	156, 157
Giannini Giuseppe	44
Giannini Greta Carola	58
Giannotta Melania	6
Giaquinto Laura	185, 199

NAME	POSTER	NAME	POSTER
Gibson William	82	K	
Giglio Elisa	147	Kaesler Franziska	200
Gilberti Enrica	84	Kajaste-Rudnitski Anna	28, 88
Gilea Alexandru Ionut	40	Karali Marianthi	133
Gillingwater Thomas	24	Kemp Stephan	26
Giordano Anna Maria Sole	28	Khastkhodaei Ardakani Maryam	75
Giordano Carla	61	Kheir Eyemen	8
Giorgetti Sofia	118, 143	Kilstrup-Nielsen Charlotte	51, 53
Giorgi Federico Manuel	27	Kopecka Joanna	45
Giorgini Ludovica	90	Krenn Veronica	125
Giorgio Elisa	123	Kruger Marcus	4
Giovannini Maria Grazia	84	Kukavica Deni	119
Giuliana Silvia	119	Kumawat Amit	119
Giustetto Maurizio	52	Kunderfranco Paolo	107
Gobbi Marco	43		
Golini Elisabetta	17	L	
Gorgoglione Domenico	3	La Monica Veronica	44
Goti Andrea	187	La Rosa Piergiorgio	102
Gourdon Geneviève	17	Lacombe Alice	134
Gozzi Alessandro	68	Laface Ilaria	99
Granata Valentina	120	Lago Sara	130
Grande Valentina	43	Lagostena Laura	116
Grasso Alexia	132	Lai Matteo	50
Grasso Anna	43	Lai Michele	174
Grasso Eleonora	45	Lampis Alessio	143
Gregori Silvia	197	Lana Daniele	84
Gresele Paolo	147, 155	Landi Silvia	59
Grieco Giuseppina	190	Landsberger Nicoletta	78, 80
Grierson Andrew	90	Lania Andrea	132
Grifagni Deborah	20	Lanzuolo Chiara	13
Grimaldi Antonio	176	Laporte Marine	171
Gritti Angela	87, 88, 99	Lasorsa Francesco Massimo	27
Groen Ewout	24	Latella Maria Carmela	177
Grumati Paolo	9, 35	Laterza Cecilia	69
Guarino Andrea	199	Laugeray Anthony	64
Guazzi Stefania	60	Laura Ferrucci	64
Guerra Marika	25	Lauria Andrea	149
Guichard Paul	171	Lauria Fabio	24
Guida Floriana	41	Lavatelli Francesca	143
Guidone Daniela	173	Lavigna Giada	43
		Lazarevic Dejan	17
H		Leeb Martin	95
Hamel Virginie	171	Lembo Giovanni	13
Harding Ian	50	Lennon-Dumenil Ana-Maria	164
Hentschel Andreas	45	Lentini Giovanni	119
Hernandez Soto Rebeca	100	Leone Daniela	5, 6
Hiroyuki Nakai	52	Leone Roberta	58
Hirsch Emilio	172	Levi Sonia	103
Hiscott John	102	Lezzi Alessandra	120
Hughes James	82	Liaci Carla	71
		Liantonio Antonella	98
I		Libergoli Michela	8
Iannelli Fabio	165	Licitra Rosario	47, 98, 101
Imbrici Paola	98	Lidonnici Maria Rosa	157
Indrieri Alessia	36, 39, 133	Liu David	80
Inga Alberto	24	Liuzzi Gabriele	33
Innocenti Nicole	108	Llado Manel	137
Intartaglia Daniela	136	Lo Riso Pietro	82
Iovino Ludovica	68	Lobasso Simona	182
Izzo Mariapaola	17	Lodato Simona	107
		Lodi Tiziana	40
J		Lodovichi Claudia	59
Jackson Adam	73	Loffreda Alessia	172
Jaspers Yorrick	26	Loi Manuela	52
Jaudon Fanny	41	Lombardo Angelo	48, 96, 149, 189
Jofra Hernandez Raisa	146, 156, 195, 196		

NAME	POSTER	NAME	POSTER
Montani Caterina	68	Ogi Asahi	47, 98
Monti Barbara	27	Oleari Roberto	122
Monti Ilaria	156	Olgasi Cristina	149
Montini Eugenio	114, 156, 157	Oliviero Salvatore	149
Monzani Elena	97	Omrani Maryam	157
Moons Sam J	94	Ongaro Alberto	89
Morari Michele	97	Onore Maria Elena	203
Moregola Annalisa	186	Oppezzo Alessia	165
Morena Francesco	88, 99	Orefice Martina	128
Morenghi Emanuela	120	Ori Michela	122, 128
Moresco Rosa Maria	84	Orsi Alessia	124
Moretti Matrta	44	Orsini Tiziana	178
Moretti Matteo	191	Orsolini Stefano	50
Moretto Edoardo	66	Ostuni Renato	148, 156
Mori Filippo	84	Ottaviano Emerenziana	54
Mori Giada	153	Ottoboni Linda	107
Morini Raffaella	100	Ottonelli Ilaria	135
Morleo Manuela	203		
Moro Enrico	95	P	
Moroni Anna	58	Pacini Guido	156
Moroni Isabella	3, 18	Pacini Laura	70
Morrone Amelia	187, 196	Padmanaban Arjun	137
Mortarini Giulia	123	Padula Agnese	160
Mortellaro Alessandra	146	Pagani Isabel	120
Mosca Rossella	74	Paganin Martina	24
Moschetti Giorgia	162	Paganoni Alyssa Julia Jennifer	122
Mottolese Nicola	52	Pagliarani Serena	107
Murabito Alessandra	172	Pagliarini Vittoria	25
Murgia Alessandra	69	Paiardini Alessandro	177
Muro Andrés F	184	Pais Giulia	157
Musante Ilaria	34, 41	Palermo Concetta	6
Musco' Alessia	74	Palermo Enrico	102
Mutarelli Margherita	203	Palladino Erika	111
Muzzi Lorenzo	41	Pallavicini Gianmarco	75
		Palmeira Leonor	132
N		Palmieri Luigi	27
Nacht Mariana	160	Panariello Francesco	176
Naef Valentina	47, 92, 101	Pane Marika	6, 7
Naldini Luigi	157, 163, 166	Panicucci Chaira	1
Naldini Matteo	114, 115	Paola Bezzi	64
Napolitano Gennaro	167	Paoli Antonella	196
Nardi Gabriele	59, 98, 101	Papa Filomena T	8
Nardin Chiara	178	Papaleo Francesco	63
Nardini Ilaria	84	Paplekaj Arteda	77
Natalello Antonino	143	Parenti Giancarlo	194, 197
Negri Camilla	189	Pareyson Davide	104
Negri Maria Luce	130	Parini Rossella	196
Negueruela Santiago	133	Parlato Rosanna	94
Nencini Sara	60	Parolisi Roberta	75
Neuhauss Stephan	101	Pasini Chiara	43
Newman Oriana	109	Pasquini Giacomo	59
Nicolis Silvia Kirsten	125	Passafaro Maria	66
Nicolis Di Robilant Vittoria	44	Passamano Luigia	5, 6, 7
Nigro Vincenzo	3, 137, 201, 203	Passerini Laura	197
Nizzardo Monica	107	Pastore Paolo	30
Nizzari Mario	141	Patanella Lorenzo	168
Nocerino Paola	143	Patrizii Piergiorgio	109, 113
Nogara Leonardo	4	Paulikova Katarina	91
Norata Giuseppe Danilo	186	Paulis Marianna	163
Norata Rossana	195	Pavarino Gianna	24
Novelli Valeria	14	Pavesi Giulio	21, 125
Nusco Edoardo	137, 160	Pavone Francesco Saverio	127
		Peano Clelia	117
O		Pedemonte Marina	6
Occhetta Paola	117	Pedemonte Nicoletta	142, 172

NAME	POSTER	NAME	POSTER
Pedini Giorgia	70	Poli Guido	120
Pedrotti Giulia	85	Polishchuk Elena	159, 168, 199
Pegoraro Elena	3, 5, 7, 12, 201	Polishchuk Roman	159, 199
Pelassa Simone	180	Polito Alessia	129
Peluso Giulio	137	Pollara Lidia	123
Pendin Diana	22, 89	Polleux Franck	64
Penna Sara	115, 191	Polli Roberta	69
Pennuto Maria	23	Polonara Francesca	44
Pepe Giuseppe	94, 95	Pompilio Giulio	14
Pera Maria Carmela	25	Porcelli Vito	27
Peres Chiara	178	Porcellini Simona	163
Perfetti Alessandra	17	Porcu Susanna	144
Perna Claudia	160	Porro Alessandro	58
Perotti Irene	174	Potenza Francesca	42
Perseu Lucia	144	Pozzi Davide	78
Peruzzi Giovanna	44	Pozzolini Giorgia	125
Peruzzo Roberta	37	Pozzu Davide	82
Pessolano Emanuela	15	Pracucci Enrico	59
Petretto Andrea	142	Pramaggiore Paola	23
Petrini Enrica	60	Prandi Lucia	71
Petrogiannakis Georgios	133	Previtali Stefano	3, 7
Petroni Marialaura	44	Previtali Stefano Carlo	5
Petrosino Sara	35	Principi Elisa	1
Petrossians Patrick	132	Protasi Feliciano	16
Petruzzelli Raffaella	159	Protti Michele	27
Pettinato Emanuela	146	Provenzano Claudia	17
Pezzali Martina	82, 83	Pucci Elisa	109
Pezzella Nunziana	36	Puccio Simone	117
Pezzini Stefano	78	Pugni Eugenio	139
Pflug Florian	95	Pusch Michael	32, 67
Piano Ilaria	135	Putignano Elena	54
Piazza Rocco Giovanni	56	Putti Sabrina	178
Picciotti Ilaria	88		
Picco Cristiana	67, 141	Q	
Piccolella Margherita	23	Quaranta Pamela	146, 156, 195, 196
Piccoli Giorgia	4	Quattrone Alessandro	24
Piccoli Giovanni	97		
Piccoli Marco	99	R	
Piccoli Martina	2	Rabino Martina	14
Piccolo Pasquale	160	Radrizzani Marina	163
Piccollo Alessandra	116	Raffaghello Lizzia	1
Pieroni Benedetta	150	Raggi Federica	180
Pifferi Massimo	174	Raimondi Andrea	172
Pignataro Antonella	27	Raimondi Sara	143
Pinelli Michele	203	Rainone Paolo	84
Pini Antonella	3, 5, 7, 18	Rampado Riccardo	134
Pinotti Mirko	80	Rampoldi Luca	170
Pinton Paolo	45	Randi Silvia	53
Pintus Sara	1	Rando Simona	71
Pioner Josè Manuel	14	Rapposelli Simona	101
Piperno Giulia Maria	164	Raspa Marcello	17, 178
Pisano Annalinda	61	Ratto Gian Michele	59, 98, 101
Pisano Isabella	27	Ravarotto Samuele	40
Pischedda Francesca	97	Ravasenga Tiziana	62
Pisciotta Chiara	104	Razzano Francesca	139
Pistello Mauro	174	Rebuffini Patrizia	105
Pitolli Consuelo	25	Recchiuti Antonio	154
Pizzati Ludovica	94	Reggio Alessio	9
Pizzo Mariateresa	133, 194	Regoni Maria	97
Pizzoccheri Roberto	21	Rembaum Paul	49
Pizzorusso Tommaso	52, 54	Renda Mario	173
Plati Tiziana	163	Renieri Alessandra	201
Poddie Daniela	144	Resnati Massimo	112
Poeta Eleonora	27	Restelli Elena	43
Poletti Angelo	23	Ricca Alessandra	87, 88

NAME	POSTER	NAME	POSTER
Ricci Federica	5, 6, 7, 18	Sabbioneda Simone	124
Ricciardi Sara	153	Sacchetti Giulia	61
Ricciardi Simona	199	Sacconi Leonardo	14
Ricciuti Doriana	150	Sachetto Roberta	2
Rigamonti Chiara	146	Sagona Giulia	68
Rigamonti Mara	178	Sala Alessandra	111
Riganti Chiara	45	Sala Carlo	81
Rigoldi Laura	33	Sala Mariaelvina	77
Rilievo Angela	196	Salamone Alessia	57
Rilievo Angela Antonia	156	Salamone Giulia	128
Riminucci Mara	191	Salani Sabrina	107
Rinaldi Marina	187	Salena Maria Teresa	142
Rinaldo Cinzia	90	Salierno Francesco	136
Rinaldo Serena	110	Sallese Michele	42
Ripamonti Maddalena	103	Salmaso Stefano	134
Risato Giovanni	40	Salmin Francesca	18
Ristaldi Maria Serafina	144	Salvarani Nicolò	117
Ritelli Marco	179	Salviati Leonardo	26, 38, 92
Ritter Paolo	153	Sambri Irene	91
Riva Elena	112, 151	Sanchez-Duffhues Gonzalo	110
Riva Marco	87	Sandakly Jawdat	78
Rizzo Federica	107	Sandonà Dorianna	2, 86
Rocchi Martina	195	Sandro Montefusco	190
Romanello Vanina	26	Sanges Daniela	202
Romani Marta	124	Sangiorgi Luca	201
Romani Patrizia	95	Sansone Valeria	3, 5, 18
Romano Alessandro	146	Santalla Manuela	22, 89
Romano Elena	145	Santamaria Giuseppe	142
Romei Alessandra	62	Santambrogio Paolo	103
Romito Elena	77	Santanatoglia Chiara	85
Roos Andreas	45	Santarelli Philina	13
Rosina Eleonora	70	Santi Ludovica	191, 195, 196
Rossa Andrea	37	Santorelli Filippo Maria	47, 49, 92, 98
Rossi Barbara	198	Santoro Massimo	138
Rossi Chiara	180	Santoro Michele	185, 199
Rossi Daniela	64	Sanvito Francesca	189, 195
Rossi Eros	85	Saponaro Andrea	11, 58
Rossi Margherita	76	Sardina Francesca	90
Rossiello Francesca	165	Sarnari Francesco	150
Rosso Ilaria	165	Sarnicola Maria Lucia	162
Rossomanno Ilaria	99	Sassone Jenny	97
Rotoli Valeria	202	Saurino Rosa	39
Rovelli Elisabetta	163	Saveri Paola	104
Roverso Marco	30	Savoli Silvia	128
Rovina Davide	14	Saxena Himanshi	184
Ruatti Cristina	24	Sbrana Francesca	67
Rubino Riccardo	192	Scala Serena	146, 156, 157, 195, 196
Rubio Alicia	103	Scalabrin Marco	26
Ruepp M D	107	Scali Carla	84
Ruggeri Riccardo	41	Scalisi Giulia	150
Ruggieri Anna Giulia	42	Scandella Lucrezia	78
Ruiz-Ceja Karla Alejandra	133	Scano Martina	2, 86
Rusconi Francesco	77	Scanziani Eugenio	115
Rusmini Paola	23	Scaramuzza Samantha	157
Russo Fabio	158	Scarfò Rebecca	152
Russo Massimo	6	Scarselli Pamela	94
Russo Matteo Antonio	183	Scavizzi Ferdinando	17, 178
Russo Silvia	182	Schaeffer Céline	170
		Scheda Riccardo	50
		Schiavone Maria Lucia	120
		Schweizer Ulrich	86
		Sciacco Monica	201
		Scialla Rossella	183
		Scolz Andrea	93
		Scorrano Luca	134
S			
Saba Elena	151		
Sabata Martino	99		
Sabatelli Patrizia	12		
Sabbatini Daniele	3		

NAME	POSTER	NAME	POSTER
Scudieri Paolo	1, 34, 41	Tagliatti Erica	100
Sebastiani Sara	82	Tahraoui-Bories Julie	28
Seffin Luca	156	Taiana Michela	107
Segel Reeval	49	Tammaro Roberta	36, 39
Sellitto Caterina	178	Tanini Damiano	187
Selvestrel Davide	161	Tartaglia Marco	126
Sepe Sara	165	Tassinari Marianna	52
Serani Angelo	129	Tavazzani Elisa	119
Sergio Maria Concetta	199	Tavella Sara	165
Serpieri Valentina	123, 124	Tavella Teresa	166
Servidei Serenella	3	Taverna Daniela	180
Sessa Alessandro	73	Tebaldi Toma	24
Sessa Rosario Luigi	110	Tedesco Barbara	23
Sette Claudio	25	Tenderini Erika	139
Sevegnani Martina	97	Tesoriero Chiara	170
Sgromo Chiara	149	Tessa Alessandra	92
Shackleford Ghjuvan'Ghjaccumu	104	Testa Giuseppe	82, 83, 125
Sharifzadeh Atiyeh Sadat	58	Testa Marialuisa	168
Sharma Gaurav	24	Teti Anna Maria	109, 113
Shyti Reinald	83	Tiano Sofia Maria Luigia	200
Siciliano Gabriele	6	Tiberi Jessica	102
Signoria Ilaria	24	Tilmann Achsel	70
Signorile Anna	182	Ting Huang Yu	24
Simbula Michela	144	Tiranti Valeria	103
Simonato Manuela	89, 138	Tirosh Amit	132
Simoni Chiara	158, 189	Tirozzi Alfonsina	203
Smal Noor	124	Tiso Natascia	40
Sobacchi Cristina	115, 120	Tiziano Francesco Danilo	25
Sofia Martina	198	Toffolo Emanuela	77
Somma Cristina	193	Tognini Paola	54
Sonda Sonia	22, 89	Tognozzi Andrea	54
Sondo Elvira	142, 172	Tolosano Emanuela	45
Sönmez Aynur	94	Tomasoni Daniela	197
Sonntag Stephan	111	Tomasoni Susanna	145
Sorio Claudio	172	Tondi Francesca	147, 155
Sorrentino Giovanni	161	Tondinelli Sara	123
Sorrentino Nicolina Cristina	198	Tonduti Davide	86
Sorrentino Vincenzo	16	Tonetti Michela	121
Sottile Virginie	123	Tonetto Elena	80
Spampanato Carmine	203	Torella Annalaura	137, 203
Specchio Nicola	126	Tornabene Patrizia	137
Spinelli Antonello	195	Torrente Yvan	8, 11
Spinelli Michele	160	Tosi Giovanni	135, 138
Spinozzi Giulio	157	Trancuccio Alessandro	119
Stagni Venturina	110	Trani Giulia	26
Staiano Leopoldo	168	Trapani Ivana	137, 139
Starinieri Francesco	158, 189	Trattaro Sebastiano	82, 83
Stefania Oliveto	153	Trazzi Stefania	52
Stelitano Debora	200	Trionfini Piera	145
Stellato Tiziana	123	Tripodo Claudio	165
Sterlini Bruno	62	Trisciuoglio Daniela	110
Stoppacciaro Antonella	109	Trivellin Giampaolo	132
Stratakis Constantine	132	Trvisano Marina	126
Strimpakos Georgios	17	Tropeano Concetta Valentina	61
Strollo Sandra	198	Trucco Federica	18
Stuart Hannah	69	Tsushima Hanako	129
Summaria Brunella	202	Tucci Francesca	157, 191, 196
Surace Enrico Maria	39, 137	Tucci Valter	129
Sureda Horrach Paula	137		
Switonska-Kurkowska Karolina	94	U	
Szabo Ildiko	37	Unali Giulia	88
		Urciuoli Gloria	175
T			
Taccagni Cecilia Maria	123		
Tacchetti Carlo	172		

NAME	POSTER	NAME	POSTER
V		X	
Vaccargiu Simona	144	Xynomilakis Ornella	54
Vaccari Thomas	140	Y	
Vaccaro Lorenzo	176	Yang Guang	178
Valassina Nicholas	57	Yednock Ted	8
Valastro Serena	51, 53	Z	
Valente Enza Maria	123, 124	Zambimini Giada	195
Valente Pierluigi	62	Zambon Alberto	7
Valenzano Serena	104	Zamfir Raluca Georgiana	85
Valeri Erika	28, 88	Zampieri Sara	92
Valetti Giorgia	51	Zampini Matteo	151
Valsoni Sara	48	Zanardi Alan	84
Valtorta Flavia	97	Zanardi Ilaria	67
Valtorta Silvia	84	Zanetti Letizia	97
Van der Hoorn Dinja	24	Zang Jingjing	101
Vannini Eleonora	75	Zanobio Mariateresa	203
Varavallo Alessandra	203	Zanolini Alice	6
Varinelli Marco	145	Zara Federico	34, 41
Vasco Chiara	162	Zecchilo Alessandra	115
Vavassori Valentina	163	Zecchinelli Anna	201
Vencato Sara	8	Zentilin Lorena	184
Venditti Rossella	199	Zeuli Roberta	203
Venturini Arianna	173	Zeviani Massimo	29, 30, 37, 38, 49
Venturini Marina	179	Zhang Shengwen	160
Verardo Margherita	183	Zimbardi Barbara	202
Verardo Romina	183	Zippo Alessio	130, 131
Vercelli Alessandro	23	Zippo Antonio	81
Verona Guglielmo	118, 143	Zischka Hans	159
Verpelli Chiara	81	Zonari Erika	114, 115
Vetralla Massimo	22	Zonta Francesco	178
Vettori Andrea	170	Zoppi Nicoletta	179
Vicenzi Elisa	120	Zoratti Mario	37
Viero Gabriella	24	Zorzan Irene	69
Viggiano Luigi	27	Zuccato Chiara	93
Vignoli Aglaia	54	Zuccoloni Paolo	67
Villa Anna	115, 163, 191	Zulkifal Malik	87
Villa Chiara	11	Zummo Francesca	72
Vinci Ersilia	81	Zurlo Giada	84
Viscomi Carlo	29, 30, 37, 38, 49		
Visigalli Ilaria	195, 196		
Viti Federica	140, 141, 142		
Vitiello Adriana	178		
Vitobello Antonio	128		
Vitriolo Alessandro	82, 83		
Vlachová Štěpánka	200		
Voellenkle Christine	17		
Volpe Elisabetta	110		
Volpe Giacomo	27		
Volpe Mariagrazia	39		
Volpin Monica	114		
Volta Sara	38		
W			
Walker Gillian	149		
Wang Chih-Chieh	160		
Weckhuysen Sarah	124		
Weksberg Rosanna	82		
White Thomas	178		
Wilson Cathal	199		
Wits Marius	110		
Wrabetz Lawrence	104		



INDEX BY PATHOLOGY

	POSTER		POSTER
22q11.2 Deletion Syndrome			
Francesco Papaleo	63	Sonia Messina	3
Bice Chini	63	Vincenzo Nigro	3
Paola Bezzi	64	Alessandra Ferlini	3
Ferrucci Laura	64	Francesca Magri	3
		Antonella Pini	3
		Tiziana Mongini	3
		Domenico Gorgoglione	3
Aceruloplasminemia			
Massimo Alessio	84		
Acrofrontofacionasal dysostosis; COVID-19		Beta-thalassemia; Sickle Cell Disease	
Cristina Sobacchi	120	Maria Serafina Ristaldi	144
AEC Syndrome			
Caterina Missero	175	Cardiomyopathy Dilated 1A	
Daniela Di Girolamo	175	Elisa Di Pasquale	117
AEC Syndrome; EEC Syndrome			
Davide Cacchiarelli	176	Catel-Manzke Syndrome	
Lorenzo Vaccaro	176	Michela Tonetti	121
AGC1 deficiency			
Barbara Monti	27	CDKL5 deficiency disorder	
Francesco Massimo Lasorsa	27	Isabella Barbiero	51
		Elisabetta Ciani	52
Aicardi-Goutières Syndrome		Maurizio Giustetto	52
Anna Kajaste-Rudnitski	28	Giorgio Medici	52
		Charlotte Kilstrup-Nielsen	53
AL amyloidosis		Roberta De Rosa	53
Francesca Lavatelli	143	Paola Tognini	54
PierLuigi Mauri	143	Diego Di Bernardo	55
		Stefania Criscuolo	55
Allan-Herndon-Dudley Syndrome (MCT8 deficiency)		Charcot-Marie-Tooth neuropathy	
Ilaria Decimo	85	Davide Pareyson	104
Francesca Ciarpella	85	Maurizio D'Antonio	104
Dorianna Sandonà	86	Alessandra Bolino	105
Martina Scano	86		
Alpha-sarcoglycanopathy		Charcot-Marie-Tooth type 2;	
Claudio Bruno	1	Distal hereditary motor neuropathy type 2	
Elisa Principi	1	Serena Carra	106
Alpha-sarcoglycanopathy;			
Duchenne Muscular Dystrophy		Charcot-Marie-Tooth type 2A	
Dorianna Sandonà	2	Stefania Corti	107
Alberto Benetollo	2		
Angelman Syndrome		Chronic intestinal pseudoobstruction;	
Matteo Fossati	65	Familial visceral myopathy	
Federica Baronchelli	65	Thomas Vaccari	140
		Federica Viti	141
AP4 deficiency Syndrome		Isabella Ceccherini	142
Maria Passafaro	66		
Barth Syndrome		CLCN3-7 related neurodevelopmental disorders	
Angela Corcelli	182	Michael Pusch	67
Simona Lobasso	182		
Becker muscular dystrophy		Cole Carpenter Syndrome	
Elena Pegoraro	3	Antonio Maurizi	109
Stefano Previtali	3	Piergiorgio Patrizii	109
Angela Berardinelli	3		
Maria Grazia D'Angelo	3	Complex I deficiency	
Adele D'Amico	3	Massimo Zeviani	29
Claudio Bruno	3		
Isabella Moroni	3	Complex IV deficiency, nuclear type	
Roberta Battini	3	Erika Fernandez-Vizarra	30
Serenella Servidei	3		
Eugenio Maria Mercuri	3	Congenital central hypoventilation Syndrome	
Valeria Sansone	3	Diego Maria	31
		Michele Fornasari	31
		Simona Di Lascio	31
		Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura	
		Susanna Tomasoni	145
		Piera Trionfini	145

POSTER

COVID-19	
Maria Antonietta De Matteis	199
Maria Concetta Sergio	199
Mirko Cortese	200
Creatine Transporter Deficiency	
Alessandro Gozzi	68
Laura Baroncelli	68
Cystic fibrosis	
Alessandra Ghigo	172
Angela Della Sala	172
Luis Juan Vicente Galiotta	173
Michele Genovese	173
Cystinosis	
Gennaro Napolitano	167
Deficiency of adenosine deaminase 2	
Alessandra Mortellaro	146
Developmental and Epileptic Encephalopathy 9	
Silvia Bassani	56
Sara Mazzoleni	56
Developmental delay with craniofacial and genital anomalies	
Anna Cariboni	122
Dravet Syndrome	
Gaia Colasante	57
Duchenne Muscular Dystrophy	
Bert Blaauw	4
Ana Georgia Dumitras	4
Eugenio Maria Mercuri	5
Angela Berardinelli	5
Luigia Passamano	5
Riccardo Masson	5
Adele D'Amico	5
Giacomo Comi	5
Antonella Pini	5
Roberta Battini	5
Valeria Sansone	5
Sonia Messina	5
Claudio Bruno	5
Elena Pegoraro	5
Maria Grazia D'Angelo	5
Federica Ricci	5
Stefano Previtali	5
Daniela Leone	5
Marika Pane	6
Claudia Dosi	6
Silvia Frosini	6
Michela Catteruccia	6
Luca Bello	6
Marina Pedemonte	6
Alice Zanolini	6
Francesca Magri	6
Eleonora Diella	6
Massimo Russo	6
Gabriele Siciliano	6
Melania Giannotta	6
Luigia Passamano	6
Federica Ricci	6
Daniela Leone	6
Stefano Previtali	7
Giacomo Comi	7
Riccardo Masson	7
Emilio Albamonte	7
Federica Ricci	7
Chiara Fiorillo	7
Marika Pane	7
Adele D'Amico	7
Sonia Messina	7

POSTER

Maria Grazia D'Angelo	7
Elena Pegoraro	7
Luigia Passamano	7
Alessandra Ferlini	7
Antonella Pini	7
Guja Astrea	7
Stefano Previtali	7
Stefano Biressi	8
Francesca Florio	8
Paolo Grumati	9
Duchenne Muscular Dystrophy; Ullrich Congenital Muscular Dystrophy	
Paolo Bernardi	10
Silvia Castagnaro	10
Dyskeratosis Congenita	
Fabrizio d'Adda di Fagagna	165
Alessia Oppezzo	165
Raffaella Di Micco	166
Anastasia Conti	166
Early infantile epileptic encephalopathy, undetermined	
Anna Moroni	58
Roberta Castelli	58
EEC Syndrome	
Michele De Luca	177
Alessio Conci	177
Emery-Dreifuss muscular dystrophy	
Francesco Ferrari	13
Chiara Lanzuolo	13
Epilepsy, Cognitive Deficits	
Gian Michele Ratto	59
Claudia Lodovichi	59
Epilepsy, GABRA1-dependent	
Andrea Barberis	60
Sara Nencini	60
Episodic ataxia type 2	
Lorenzo Cingolani	41
Federico Zara	41
Fanny Jaudon	41
Fabry Disease	
Andrea Frustaci	183
Andrés Muro	184
Himanshi Saxena	184
Maria Antonietta De Matteis	185
Laura Giaquinto	185
Familial Hemiplegic Migraine type 3	
Paola Gavazzo	32
Familial Hypercholesterolemia	
Giuseppe Danilo Norata	186
Fabrizia Bonacina	186
Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	
Venturina Stagni	110
FOXG1 Syndrome	
Antonello Mallamaci	33
Fragile X Syndrome	
Nicola Elvassore	69
Martina D'Ercole	69
Claudia Bagni	70
Giorgia Pedini	70
Gaucher disease	
Francesca Clemente	187

POSTER

Glanzmann Thrombasthenia	
Loredana Bury	147
Francesca Tondi	147
Globoid Cell Leukodystrophy (Krabbe disease)	
Francesco Bifari	87
Alessia Amenta	87
Angela Gritti	88
Alessandra Ricca	88
GLUT1 Deficiency Syndrome	
Federico Zara	34
Serena Cappato	34
Paolo Grumati	35
Hematologic genetic diseases	
Renato Ostuni	148
Hemophilia A	
Salvatore Oliviero	149
Antonia Follenzi	149
Francesca Fallarino	150
Hemophilia B	
Alessio Cantore	158
Francesco Starinieri	158
Hereditary Spastic Paraplegia	
Diana Pendlin	89
Manuela Santalla	89
Cinzia Rinaldo	90
Hereditary Spastic Paraplegia, tipo 7	
Giorgio Nevio Casari	91
Emanuela Franchini	91
Hereditary Spastic Paraplegia, type 83	
Filippo Maria Santorelli	92
Leonardo Salviati	92
Devid Damiani	92
Hereditary transthyretin amyloidosis	
Alessandra Corazza	118
Cristina Cantarutti	118
Huntington's Disease	
Chiara Zuccato	93
Vittorio Maglione	94
Giuseppe Pepe	94
Graziano Martello	95
Vittorio Maglione	95
Angelo Lombardo	96
Martino Alfredo Cappelluti	96
Hyper-IgE Syndrome	
Jens Geginat	162
Giorgia Moschetti	162
Hyper-IgM 1 Syndrome	
Luigi Naldini	163
Daniele Canarutto	163
Inherited Retinal Diseases	
Sandro Banfi	133
Intellectual Disability, non-syndromic X-linked	
Giorgio Merlo	71
Patrizia D'Adamo	72
Intellectual disability-hypotonia-facial dysmorphism Syndrome	
Alessandro Sessa	73
Joubert Syndrome	
Enza Maria Valente	123
Fulvio D'Abrusco	123

POSTER

Juvenile Parkinsonism, autosomal recessive	
Jenny Sassone	97
Letizia Zanetti	97
Kabuki Syndrome	
Alessio Zippo	130,131
Maria Luce Negri	130
Sarah D'Annunzio	131
Kearns-Sayre Syndrome	
Diego Martinelli	188
Keratitis-ichthyosis-deafness Syndrome	
Fabio Mammano	178
Chiara Peres	178
Lafora Disease	
Stefania Della Vecchia	98
Leigh Syndrome	
Brunella Franco	36
Long QT Syndrome	
Silvia Priori	119
Carlo Camilloni	119
Elisa Tavazzani	119
Lowe Syndrome	
Leopoldo Staiano	168
Lynch syndrom	
Gennaro Gambardella	181
Marinesco-Sjögren Syndrome	
Michele Sallese	42
Laura Amodei	42
Roberto Chiesa	43
MEOAL	
Simone Ciofi Baffoni	20
Paola Costantini	20
MERFF	
Valerio Carelli	61
Alessandra Maresca	61
Metachromatic Leukodystrophy	
Angela Gritti	99
Vasco Meneghini	99
Mitochondrial Diseases	
Ildiko Szabo	37
Carlo Viscomi	38
Alessia Indrieri	39
Mitochondrial Diseases; Hereditary hearing loss; Leigh Syndrome	
Federica Briani	21
Federica Anna Falchi	21
Mitochondrial encephalomyopathy	
Diana Pendlin	22
Diego De Stefani	22
Mucopolipidosis type IV	
Diego Medina	190
Giuseppina Grieco	190
Mucopolysaccharidosis type I (Hurler Syndrome)	
Alessandro Aiuti	191
Maria Ester Bernardo	191
Ludovica Santi	191

POSTER

Mucopolysaccharidosis type III	
Alessandro Fraldi	192
Antonio Monaco	192
Mucopolysaccharidosis type III A	
Elvira De Leonibus	193, 194
Cristina Somma	193
Lorenzo Cusimano	194
Mucopolysaccharidosis type IV A (Morquio Syndrome)	
Alessandro Aiuti	195
Maria Ester Bernardo	195
Margherita Berti	195
Mucopolysaccharidosis type IV; alpha-mannosidosis	
Alessandro Aiuti	196
Maria Ester Bernardo	196
Stefania Crippa	196
Mucopolysaccharidosis; Pompe Disease	
Silvia Gregori	197
Multiple sulfatase deficiency	
Nicolina Cristina Sorrentino	198
Muscular Dystrophies, cardiomyopathy	
Cecilia Ferrantini	14
Filippo Crea	14
Leonardo Sacconi	14
Giulio Pompilio	14
Muscular Dystrophies, congenital	
Andrea Saponaro	11
Yvan Torrente	11
Myeloproliferative neoplasm	
Francesca Ficara	151
Myotonic Dystrophy type 1	
Germana Falcone	17
Fabio Martelli	17
Mariapaola Izzo	17
Isabella Moroni	18
Angela Berardinelli	18
Chiara Fiorillo	18
Antonella Pini	18
Guja Astrea	18
Eugenio Maria Mercuri	18
Adele D'Amico	18
Federica Ricci	18
Valeria Sansone	18
Myotonic Dystrophy type 2	
Gianluca Canettieri	19
Nasu-Hakola Disease	
Michela Matteoli	100
Raffaella Morini	100
Neurodevelopmental disorders	
Enza Maria Valente	124
Alessia Orsi	124
Silvia Kirsten Nicolis	125
Neurodevelopmental Syndrome due to CAMK2b mutation	
Claudia Compagnucci	126
Rossella Borghi	126
Neuronal ceroid lipofuscinosis 5	
Maria Marchese	101
Sara Bernardi	101
Neuroocular Syndrome	
Massimiliano Andreazzoli	74
Vania Broccoli	74

POSTER

Niemann Pick type C1; COVID-19	
Maria Teresa Fiorenza	102
Piergiorgio La Rosa	102
Nijmegen Breakage Syndrome	
Giuseppe Giannini	44
Oligoarticular Juvenile Idiopathic Arthritis	
Maria Carla Bosco	180
Simone Pelassa	180
Optic Atrophy, autosomal dominant	
Luca Scorrano	134
Alice Lacombe	134
Osteogenesis Imperfecta	
Roberta Besio	111
Osteogenesis imperfecta; Systemic Lupus Erythematosus; Charcot-Marie-Tooth disease	
Enrico Milan	112
Osteopetrosis, autosomal dominant type 2	
Anna Maria Teti	113
Piergiorgio Patrizii	113
Osteopetrosis, malignant autosomal recessive	
Bernhard Gentner	114
Erika Zonari	114
Anna Villa	115
Osteopetrosis; Bartter Syndrome	
Alessandra Picollo	116
Paroxysmal kinesigenic dyskinesia	
Fabio Benfenati	62
Phelan-McDermid Syndrome	
Anna Letizia Allegra Mascaro	127
Elena Montagni	127
Pitt-Hopkins Syndrome	
Michela Ori	128
Martina Orefice	128
PKAN and CoPAN	
Sonia Levi	103
POLG mitochondrial disorders	
Francesco Argenton	40
Enrico Baruffini	40
Raquel Brañas Casas	40
Polycystic kidney disease, autosomal dominant	
Chiara Di Malta	169
Posterior Column Ataxia and Retinitis Pigmentosa	
Deborah Chiabrando	45
Prader-Willi Syndrome	
Valter Tucci	129
Alessia Polito	129
Primary Ciliary Diskinesia	
Massimo Pifferi	174
Chiara Gabellini	174
Primary microcephaly 18, autosomal recessive	
Enrica Boda	75
Prion Diseases	
Emiliano Biasini	108
Nicole Innocenti	108

POSTER

Progressive familial intrahepatic cholestasis	
Alessio Cantore	189
Chiara Simoni	189
Rare genetic diseases in general	
Luca Sangiorgi	201
Lorena Casareto	201
Graciana Diex Roux	202
Daniela Sanges	202
Retinitis Pigmentosa	
Valeria Marigo	135
Retinitis Pigmentosa, autosomal dominant	
Ivan Conte	136
Daniela Intartaglia	136
Retinitis Pigmentosa; Mucopolysaccharidosis type VI	
Alberto Auricchio	137
Federica Esposito	137
Retinitis Pigmentosa; Nephronophthisis	
Luca Fava	171
Daniele Migliorati	171
Rett Syndrome	
Vania Broccoli	76
Elena Battaglioli	77
Chiara Forastieri	77
Davide Pozzi	78
Nicoletta Landsberger	78
Flavia Antonucci	79
Clara Cambria	79
Dario Balestra	80
Schnyder corneal dystrophy	
Massimo Santoro	138
SCID-X1	
Andrea Ditadi	152
Shwachman-Diamond Syndrome	
Stefano Biffo	153
Giada Mori	153
Sickle Cell Disease	
Lucia De Franceschi	154
Enrica Federti	154
Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS)	
Sirio Cocozza	46
Valentina Naef	47
Spinal and Bulbar Muscular Atrophy	
Angelo Poletti	23
Maria Pennuto	23
Mariarita Galbiati	23
Spinal Muscular Atrophy	
Gabriella Viero	24
Marina Boido	24
Deborah Donzel	24
Claudio Sette	25
Marika Guerra	25
Spinocerebellar ataxia type 2	
Angelo Lombardo	48
Alberto Coglot	48
Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive	
Dario Brunetti	49
Spinocerebellar ataxia; Friedreich ataxia	
Stefano Diciotti	50

POSTER

Stargardt disease	
Ivana Trapani	139
TCF20-associated neurodevelopmental disorders	
Carlo Sala	81
Thromboxane receptor defect	
Paolo Gresele	155
Francesca Tondi	155
Tubular Aggregate Myopathy	
Armando Genazzani	15
Emanuela Pessolano	15
Vincenzo Sorrentino	16
Feliciano Protasi	16
Tubulointerstitial Kidney Disease, Autosomal Dominant	
Andrea Vettori	170
Luca Rampoldi	170
Ullrich Congenital Muscular Dystrophy; Bethlem Myopathy	
Paolo Bonaldo	12
Lisa Gambarotto	12
Undiagnosed rare genetic diseases	
Vincenzo Nigro	203
Bruno Dallapiccola	203
Angelo Selicorni	203
Nicola Brunetti-Pierri	203
Annalaura Torella	203
Vascular Ehlers-Danlos Syndrome	
Nicola Chiarelli	179
Weaver Syndrome	
Alejandro López Tobón	82
Martina Pezzali	82
Wikott-Aldrich Syndrome	
Federica Benvenuti	164
Roberto Amadio	164
Williams Beuren Syndrome	
Giuseppe Testa	83
Davide Pozzi	83
Alessandro Vitriolo	83
Wilson disease	
Roman Polishchuk	159
Elena Polishchuk	159
Pasquale Piccolo	160
Wikott-Aldrich Syndrome; ADA-SCID; Metachromatic Leukodystrophy; Mucopolysaccharidosis I (Hurler Syndrome)	
Alessandro Aiuti	156
Pamela Quaranta	156
Wikott-Aldrich Syndrome; beta-thalassemia; Metachromatic Leukodystrophy	
Eugenio Montini	157
Wolman disease	
Giovanni Sorrentino	161
X-linked acrogigantism	
Giampaolo Trivellin	132
Zellweger Spectrum Disorders	
Vanina Romanello	26

INDICE PER PATOLOGIA

	POSTER		POSTER
Aceruloplasminemia		Cardiomiopatia Dilatativa 1A	
Massimo Alessio	84	Elisa Di Pasquale	117
Acrogigantismo legato all'X		Ceroidolipofuscinosi Neuronale 5	
Giampaolo Trivellin	132	Maria Marchese	101
Alfa-sarcoglicanopatia		Sara Bernardi	101
Claudio Bruno	1	Cistinosi	
Elisa Principi	1	Gennaro Napolitano	167
Alfa-sarcoglicanopatia; Distrofia Muscolare di Duchenne		Colestasi intraepatica familiare progressiva di tipo 2	
Dorianna Sandonà	2	Alessio Cantore	189
Alberto Benetollo	2	Chiara Simoni	189
Amiloidosi AL		COVID-19	
Francesca Lavatelli	143	Maria Antonietta De Matteis	199
PierLuigi Mauri	143	Maria Concetta Sergio	199
Amiloidosi ereditaria da transtiretina		Mirko Cortese	200
Alessandra Corazza	118	Deficit del complesso IV mitocondriale, tipo nucleare 17	
Cristina Cantarutti	118	Erika Fernandez-Vizarra	30
Anemia Falciforme		Deficit del Trasportatore della Creatina	
Lucia De Franceschi	154	Alessandro Gozzi	68
Enrica Federti	154	Laura Baroncelli	68
Artrite Idiopatica Giovanile Oligoarticolare		Deficit di adenosina deaminasi 2	
Maria Carla Bosco	180	Alessandra Mortellaro	146
Simone Pelassa	180	Deficit di AGC1	
Atassia del cordone posteriore e retinite pigmentosa		Barbara Monti	27
Deborah Chiabrando	45	Francesco Massimo Lasorsa	27
Atassia episodica di tipo 2		Deficit isolato di complesso I mitocondriale	
Lorenzo Cingolani	41	Massimo Zeviani	29
Federico Zara	41	Deficit multiplo di solfatasi	
Fanny Jaudon	41	Nicolina Cristina Sorrentino	198
Atassia spastica autosomica recessiva di Charlevoix-Saguenay (ARSACS)		Diagnosi di malattie genetiche rare	
Sirio Cocozza	46	Vincenzo Nigro	203
Valentina Naef	47	Bruno Dallapiccola	203
Atassia spinocerebellare autosomica recessiva		Angelo Selicorni	203
Dario Brunetti	49	Nicola Brunetti-Pierri	203
Atassia spinocerebellare; Atassia di Friedreich		Annalaura Torella	203
Stefano Diciotti	50	Difetti del neurosviluppo	
Atrofia Muscolare Spinale		Enza Maria Valente	124
Gabriella Viero	24	Alessia Orsi	124
Marina Boido	24	Silvia Kirsten Nicolis	125
Deborah Donzel	24	Difetto del recettore del trombossano	
Claudio Sette	25	Paolo Gresele	155
Marika Guerra	25	Francesca Tondi	155
Atrofia Muscolare Spinale e Bulbare		Disabilità Intellettiva con dimorfismo facciale, simil-Kabuki	
Angelo Poletti	23	Alessandro Sessa	73
Maria Pennuto	23	Disabilità Intellettiva non sindromica, legata all'X	
Mariarita Galbiati	23	Giorgio Merlo	71
Atrofia ottica dominante		Patrizia D'Adamo	72
Luca Scorrano	134	Discheratosi Congenita	
Alice Lacombe	134	Fabrizio d'Adda di Fagagna	165
Beta talassemia; Anemia Falciforme		Alessia Oppezzo	165
Maria Serafina Ristaldi	144	Raffaella Di Micco	166
		Anastasia Conti	166

POSTER

Discinesia Ciliare Primaria	
Massimo Pifferi	174
Chiara Gabellini	174
Discinesia parossistica kinesigenica	
Fabio Benfenati	62
Disostosi acro-fronto-facio-nasale	
Cristina Sobacchi	120
Distrofia del Cristallino di Schnyder	
Massimo Santoro	138
Distrofia Miotonica di tipo 1	
Germana Falcone	17
Fabio Martelli	17
Mariapaola Izzo	17
Isabella Moroni	18
Angela Berardinelli	18
Chiara Fiorillo	18
Antonella Pini	18
Guja Astrea	18
Eugenio Maria Mercuri	18
Adele D'Amico	18
Federica Ricci	18
Valeria Sansone	18
Distrofia Miotonica di tipo 2	
Gianluca Canettieri	19
Distrofia muscolare di Becker	
Elena Pegoraro	3
Stefano Previtali	3
Angela Berardinelli	3
Maria Grazia D'Angelo	3
Adele D'Amico	3
Claudio Bruno	3
Isabella Moroni	3
Roberta Battini	3
Serenella Servidei	3
Eugenio Maria Mercuri	3
Valeria Sansone	3
Sonia Messina	3
Vincenzo Nigro	3
Alessandra Ferlini	3
Francesca Magri	3
Antonella Pini	3
Tiziana Mongini	3
Domenico Gorgoglione	3
Distrofia muscolare congenita di Ullrich; Miopatia di Bethlem	
Paolo Bonaldo	12
Lisa Gambarotto	12
Distrofia muscolare di Duchenne	
Bert Blaauw	4
Ana Georgia Dumitras	4
Eugenio Maria Mercuri	5
Angela Berardinelli	5
Luigia Passamano	5
Riccardo Masson	5
Adele D'Amico	5
Giacomo Comi	5
Antonella Pini	5
Roberta Battini	5
Valeria Sansone	5
Sonia Messina	5
Claudio Bruno	5
Elena Pegoraro	5
Maria Grazia D'Angelo	5
Federica Ricci	5
Stefano Previtali	5

POSTER

Daniela Leone	5
Marika Pane	6
Claudia Dosi	6
Silvia Frosini	6
Michela Catteruccia	6
Luca Bello	6
Marina Pedemonte	6
Alice Zanolini	6
Francesca Magri	6
Eleonora Diella	6
Massimo Russo	6
Gabriele Siciliano	6
Melania Giannotta	6
Luigia Passamano	6
Federica Ricci	6
Daniela Leone	6
Stefano Previtali	7
Giacomo Comi	7
Riccardo Masson	7
Emilio Albamonte	7
Federica Ricci	7
Chiara Fiorillo	7
Marika Pane	7
Adele D'Amico	7
Sonia Messina	7
Maria Grazia D'Angelo	7
Elena Pegoraro	7
Luigia Passamano	7
Alessandra Ferlini	7
Antonella Pini	7
Guja Astrea	7
Stefano Previtali	7
Stefano Biressi	8
Francesca Florio	8
Paolo Grumati	9
Distrofia muscolare di Duchenne; Distrofia muscolare congenita di Ullrich	
Paolo Bernardi	10
Silvia Castagnaro	10
Distrofia Muscolare di Emery-Dreifuss	
Francesco Ferrari	13
Chiara Lanzuolo	13
Distrofie muscolari congenite	
Andrea Saponaro	11
Yvan Torrente	11
Distrofie muscolari, cardiomiopatie	
Cecilia Ferrantini	14
Filippo Crea	14
Leonardo Sacconi	14
Giulio Pompilio	14
Disturbi dello sviluppo neurologico associati a mutazioni del gene TCF21	
Carlo Sala	81
Disturbi dello sviluppo neurologico correlati a CLCN3-7	
Michael Pusch	67
Emicrania Emiplegica familiare tipo 3	
Paola Gavazzo	32
Emofilia A	
Salvatore Oliviero	149
Antonia Follenzi	149
Francesca Fallarino	150
Emofilia B	
Alessio Cantore	158
Francesco Starinieri	158

POSTER

Encefalomiopatia	
Diana Pendin	22
Diego De Stefani	22
Encefalopatia epilettica a esordio precoce non specificata	
Anna Moroni	58
Roberta Castelli	58
Encefalopatia epilettica dello sviluppo 9	
Silvia Bassani	56
Sara Mazzoleni	56
Epilessia dovuta a mutazioni di GABRA-1	
Andrea Barberis	60
Sara Nencini	60
Epilessia, difetti cognitivi	
Gian Michele Ratto	59
Claudia Lodovichi	59
Fibrodisplasia Ossificante Progressiva	
Venturina Stagni	110
Fibrosi cistica	
Alessandra Ghigo	172
Angela Della Sala	172
Luis Juan Vicente Galletta	173
Michele Genovese	173
Ipercolesterolemia familiare	
Giuseppe Danilo Norata	186
Fabrizia Bonacina	186
Leucodistrofia a cellule globoidi (Malattia di Krabbe)	
Francesco Bifari	87
Alessia Amenta	87
Angela Gritti	88
Alessandra Ricca	88
Leucodistrofia metacromatica	
Angela Gritti	99
Vasco Meneghini	99
Malattia da deficit di CDKL5	
Isabella Barbiero	51
Elisabetta Ciani	52
Maurizio Giustetto	52
Giorgio Medici	52
Charlotte Kilstrup-Nielsen	53
Roberta De Rosa	53
Paola Tognini	54
Diego Di Bernardo	55
Stefania Criscuolo	55
Malattia di Charcot-Marie-Tooth	
Davide Pareyson	104
Maurizio D'Antonio	104
Alessandra Bolino	105
Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2; Neuropatia motoria ereditaria distale, tipo 2	
Serena Carra	106
Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2A	
Stefania Corti	107
Malattia di Fabry	
Andrea Frustaci	183
Andrés Muro	184
Himanshi Saxena	184
Maria Antonietta De Matteis	185
Laura Giaquinto	185

POSTER

Malattia di Gaucher	
Francesca Clemente	187
Malattia di Huntington	
Chiara Zuccato	93
Vittorio Maglione	94
Giuseppe Pepe	94
Graziano Martello	95
Vittorio Maglione	95
Angelo Lombardo	96
Martino Alfredo Cappelluti	96
Malattia di Lafora	
Stefania Della Vecchia	98
Malattia di Nasu-Hakola	
Michela Matteoli	100
Raffaella Morini	100
Malattia di Niemann-Pick, tipo C1	
Maria Teresa Fiorenza	102
Piergiorgio La Rosa	102
Malattia di Parkinson a esordio giovanile, autosomico recessivo	
Jenny Sassone	97
Letizia Zanetti	97
Malattia di Wilson	
Roman Polishchuk	159
Elena Polishchuk	159
Pasquale Piccolo	160
Malattia Wolman	
Giovanni Sorrentino	161
Malattia Renale Tubulointerstiziale autosomica dominante	
Andrea Vettori	170
Luca Rampoldi	170
Malattie da Prioni	
Emiliano Biasini	108
Nicole Innocenti	108
Malattie genetiche ematologiche	
Renato Ostuni	148
Malattie genetiche rare in generale	
Luca Sangiorgi	201
Lorena Casareto	201
Graciana Diex Roux	202
Daniela Sanges	202
Malattie mitocondriali	
Ildiko Szabo	37
Carlo Viscomi	38
Alessia Indrieri	39
Malattie mitocondriali POLG	
Francesco Argenton	40
Enrico Baruffini	40
Raquel Brañas Casas	40
Malattie mitocondriali; Sordità ereditaria; Sindrome di Leigh	
Federica Briani	21
Federica Anna Falchi	21
MERFF	
Valerio Carelli	61
Alessandra Maresca	61
Microcefalia primaria autosomica recessiva 17	
Enrica Boda	75

POSTER

Miopia da aggregati tubulari	
Armando Genazzani	15
Emanuela Pessolano	15
Vincenzo Sorrentino	16
Feliciano Protasi	16
Miopia mitocondriale episodica con o senza atrofia ottica e leucoencefalopatia reversibile (MEOAL)	
Simone Ciofi Baffoni	20
Paola Costantini	20
Mucopolidiosi tipo 4	
Diego Medina	190
Giuseppina Grieco	190
Mucopolisaccaridosi di tipo 1 (Sindrome di Hurler)	
Alessandro Aiuti	191
Maria Ester Bernardo	191
Ludovica Santi	191
Mucopolisaccaridosi di tipo III	
Alessandro Fraldi	192
Antonio Monaco	192
Mucopolisaccaridosi di tipo IIIA	
Elvira De Leonibus	193, 194
Cristina Somma	193
Lorenzo Cusimano	194
Mucopolisaccaridosi tipo IVA (Sindrome di Morquio)	
Alessandro Aiuti	195
Maria Ester Bernardo	195
Margherita Berti	195
Mucopolisaccaridosi; Malattia di Pompe	
Silvia Gregori	197
Neoplasie mieloidi	
Francesca Ficara	151
Neurodegenerazione associate a difetti di PKAN e CoPAN	
Sonia Levi	103
Osteogenesi Imperfetta	
Roberta Besio	111
Osteogenesi Imperfetta; Lupus erimatoso sistemico; Malattia di Charcot-Marie-Tooth	
Enrico Milan	112
Osteopetrosi autosomica dominante di tipo 2	
Anna Maria Teti	113
Piergiorgio Patrizii	113
Osteopetrosi, autosomica recessiva	
Bernhard Gentner	114
Erika Zonari	114
Anna Villa	115
Osteopetrosi; Sindrome di Bartter	
Alessandra Picollo	116
Paraplegia Spastica Ereditaria	
Diana Pendlin	89
Manuela Santalla	89
Cinzia Rinaldo	90
Paraplegia Spastica Ereditaria, tipo 7	
Giorgio Nevio Casari	91
Emanuela Franchini	91
Paraplegia Spastica Ereditaria, tipo 83	
Filippo Maria Santorelli	92
Leonardo Salvati	92
Devid Damiani	92

POSTER

Porpora trombotica trombocitopenica congenita	
Susanna Tomasoni	145
Piera Trionfini	145
Pseudo-Ostruzione Intestinale Cronica; Miopia viscerale familiare	
Thomas Vaccari	140
Federica Viti	141
Isabella Ceccherini	142
Rene polistico, autosomico dominante	
Chiara Di Malta	169
Retinite Pigmentosa	
Valeria Marigo	135
Retinite pigmentosa autosomica dominante	
Ivan Conte	136
Daniela Intartaglia	136
Retinite Pigmentosa; Mucopolisaccaridosi di tipo VI	
Alberto Auricchio	137
Federica Esposito	137
Retinite pigmentosa; Nefronoftisi	
Luca Fava	171
Daniele Migliorati	171
Retinopatie Ereditarie	
Sandro Banfi	133
SCID-X1	
Andrea Ditadi	152
Sindrome AEC (Sindrome di Hay-Wells)	
Caterina Missero	175
Daniela Di Girolamo	175
Sindrome AEC (Sindrome di Hay-Wells); Sindrome EEC	
Davide Cacchiarelli	176
Lorenzo Vaccaro	176
Sindrome caratterizzata da ritardo dello sviluppo, anomalie craniofacciali e genitali	
Anna Cariboni	122
Sindrome da cheratite-ittiosi-sordità	
Fabio Mammano	178
Chiara Peres	178
Sindrome da deficit di AP5	
Maria Passafaro	66
Sindrome da deficit di Glut1	
Federico Zara	34
Serena Cappato	34
Paolo Grumati	35
Sindrome da iper-IgE	
Jens Geginat	162
Moschetti Giorgia	162
Sindrome da iper-IgM 1	
Luigi Naldini	163
Daniele Canarutto	163
Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita	
Diego Maria	31
Michele Fornasari	31
Simona Di Lascio	31
Sindrome da microdelezione 22q11	
Francesco Papaleo	63

POSTER

Bice Chini	63
Paola Bezzi	64
Ferrucci Laura	64
Sindrome da mutazione a carico di FOXG2	
Antonello Mallamaci	33
Sindrome del neurosviluppo dovuta a mutazioni del gene CAMK2B	
Claudia Compagnucci	126
Rossella Borghi	126
Sindrome del QT lungo familiare	
Silvia Priori	119
Carlo Camilloni	119
Elisa Tavazzani	119
Fragile X Syndrome	
Nicola Elvassore	69
Martina D'Ercole	69
Claudia Bagni	70
Giorgia Pedini	70
Sindrome di Aicardi-Goutières	
Anna Kajaste-Rudnitski	28
Sindrome di Allan-Herndon-Dudley (Deficit di MCT8)	
Ilaria Decimo	85
Francesca Ciarpella	85
Dorianna Sandonà	86
Martina Scano	86
Sindrome di Angelman	
Matteo Fossati	65
Federica Baronchelli	65
Sindrome di Barth	
Angela Corcelli	182
Simona Lobasso	182
Sindrome di Catel-Manzke	
Michela Tonetti	121
Sindrome di Cole Carpenter	
Antonio Maurizi	109
Piergiorgio Patrizii	109
Sindrome di Dravet	
Gaia Colasante	57
Sindrome di Ehlers-Danlos vascolare	
Nicola Chiarelli	179
Sindrome di Joubert	
Enza Maria Valente	123
Fulvio D'Abrusco	123
Sindrome di Kabuki	
Alessio Zippo	130, 131
Maria Luce Negri	130
Sarah D'Annunzio	131
Sindrome di Kearns-Sayre	
Diego Martinelli	188
Sindrome di Leigh	
Brunella Franco	36
Sindrome di Lowe	
Leopoldo Staiano	168
Sindrome di Lynch	
Gennaro Gambardella	181

POSTER

Sindrome di Marinesco-Sjögren	
Michele Sallese	42
Laura Amodei	42
Roberto Chiesa	43
Sindrome di Nijmegen	
Giuseppe Giannini	44
Sindrome di Phelan-McDermid	
Anna Letizia Allegra Mascaro	127
Elena Montagni	127
Sindrome di Pitt-Hopkins	
Michela Ori	128
Martina Orefice	128
Sindrome di Prader-Willi	
Valter Tucci	129
Alessia Polito	129
Sindrome di Rett	
Vania Broccoli	76
Elena Battaglioli	77
Chiara Forastieri	77
Davide Pozzi	78
Nicoletta Landsberger	78
Flavia Antonucci	79
Clara Cambria	79
Dario Balestra	80
Sindrome di Shwachman-Diamond	
Stefano Biffo	153
Giada Mori	153
Sindrome di Stargardt	
Ivana Trapani	139
Sindrome di Weaver	
Alejandro López Tobón	82
Martina Pezzali	82
Sindrome di Williams	
Giuseppe Testa	83
Davide Pozzi	83
Alessandro Vitriolo	83
Sindrome EEC	
Michele De Luca	177
Alessio Conci	177
Sindrome neuro-oculare	
Massimiliano Andreatzoli	74
Vania Broccoli	74
Sindrome Wiskott-Aldrich	
Federica Benvenuti	164
Roberto Amadio	164
Sindrome Wiskott-Aldrich; ADA-SCID; Leucodistrofia Metacromatica; Mucopolisaccaridosi tipo I (sindrome di Hurler)	
Alessandro Aiuti	156
Pamela Quaranta	156
Sindrome Wiskott-Aldrich; beta-talassemia; Leucodistrofia Metacromatica	
Eugenio Montini	157
Spettro della Sindrome di Zellweger	
Vanina Romanello	26
Trombastenia di Glanzmann	
Loredana Bury	147
Francesca Tondi	147



Fondazione Telethon ETS

C.F. 04879781005

Via Varese 16b - 00185 Roma

Tel. +39 06 440151 - Fax. +39 06 44 015521

Via Poerio 14 - 20129 Milano

Tel. +39 02 2022171 - Fax. +39 06 44015600

ETS det. Reg. Lazio N. G03816 del 30 marzo 2022 repertorio RUNTS n. 1217

www.telethon.it