



L'INTERPRETAZIONE DELLE CNV E SNV NELLE ANALISI GENOMICHE

NAPOLI, 19 GENNAIO 2024

PROGRAMMA

PARTE I: INTERPRETAZIONE CNV

H 10.00 Saluti: Achille Iolascon

Introduzione al corso

H 10.15 Lecture: *Oltre l'effetto-dose: quando le CNVs coinvolgono TAD e regioni regolatorie* (M. Nicodemi)

H. 10.45 Analisi e interpretazione delle CNVs: analisi interattiva di casi indice (es. CNV intrageniche, CNV come fattori rischio)

Analisi Bioinformatiche delle CNV: dalla Rilevazione all'Interpretazione (M. Capasso)

Criticità interpretative (L. Bernardini)

Discussione casi

PARTE II: INTERPRETAZIONE SNV

H 14.00 Lecture: *L'importanza delle validazioni funzionali* (M. Tartaglia)

H 14.45 Analisi e interpretazione delle SNVs: analisi interattiva di casi indice (esempi SNV+CNV, fenotipi atipici)

Integrazione di CNV calling nelle analisi NGS (R. Russo)

Utilizzo informazioni fenotipiche (D. Ghezzi)

Discussione casi

Responsabili Scientifici:

Laura Bernardini, Coordinatore GdL Citogenomica Genetica Prenatale e Riproduttiva

Daniele Ghezzi, Coordinatore GdL Scienze Omiche

Mario Capasso, Coordinatore GdL Multifattoriali



INFORMAZIONI GENERALI

SEDE

CEINGE Biotechnologie Avanzate Franco Salvatore - AUDITORIUM
Via Gaetano Salvatore, 486 - Napoli

QUOTE DI ISCRIZIONE

50,00 euro più iva per i soci SIGU in regola con quota 2023 o 2024
80,00 euro più iva per i non soci SIGU

CATEGORIE PROFESSIONALI ACCREDITATE:

Biologo, Medico Chirurgo, Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico

Discipline accreditate:

Biologo, Genetica Medica, Laboratorio di Genetica Medica, Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico

Crediti ECM: in fase di accreditamento

Per avere diritto ai crediti è necessario

- aver frequentato il 90% dell'attività formativa dell'evento
- aver compilato il questionario di apprendimento

Una volta superato il questionario (75% delle risposte corrette) sarà possibile scaricare direttamente dal sito il proprio attestato ECM.

Come da Comunicato Agenas del 23 giugno 2014, si specifica inoltre che è possibile effettuare una sola (e non ripetibile) compilazione del test di verifica in modalità on-line. Per ulteriori informazioni <http://ape.agenas.it/>

Test ECM disponibile: dal 20 gennaio al 23 gennaio 2024

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Biomedica srl - Via Libero Temolo 4, 20126 Milano
email: sefena.nicosia@biomedica.net

PARTNER ORGANIZZATIVO

Dott.ssa Alessandra Buono Ufficio Stampa e Comunicazione CEINGE
Via Gaetano Salvatore, 486, 80145 Napoli
email: comunicazione@ceinge.unina.it