

L'interpretazione delle CNV e SNV nelle analisi genomiche - 2° edizione

Napoli – 4 aprile 2025

10.00-17.30

CEINGE Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore – AUDITORIUM

PROGRAMMA

PARTE I: INTERPRETAZIONE CNV

ore 10.00 Saluti, Introduzione al corso (Pietro Forestieri e Achille Iolascon)

ore 10.15 **Lecture: Plasticità del genoma e dell'embrione: il ruolo dei tessuti placentari nella diagnosi di anomalie criptiche costituzionali** (*Maria Carla Pittalis*)

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

Criticità interpretazione e Discussione casi (*Laura Bernardini*)

Presentazione di SCREEN: Software per VUS (*Ciro Di Lanno*)

PARTE II: INTERPRETAZIONE SNV

ore 14.00 **Lecture: Rischi Poligenici: Il Modificatore Nascosto delle Malattie Genetiche Mendeliane** (*Davide Gentilini*)

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

Strumenti "Open Source" per l'interpretazione di varianti genetiche
(Alessandro Lasorsa)

Il ruolo dei gruppi ClinGen Variant Curation Expert Panel (VCEP)
(Alessandro De Luca)

Discussione casi
(Daniele Ghezzi)

ore 17.30 Chiusura del corso

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 Biotecnologie 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 2025

80,00 euro più iva per i non soci SIGU

40,00 euro più iva per gli specializzandi

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: 6 crediti – N. evento: 877-447036 Ed. 1

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 5 aprile al 7 aprile 2025

ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE

Tutti i partecipanti regolarmente iscritti hanno diritto ad un attestato di partecipazione. L'attestato non verrà consegnato in modalità cartacea ma dovrà essere stampato dal partecipante a partire dal giorno successivo all'evento nell'area <https://elearning.sigu.it/>.

Per richiedere le credenziali di accesso, se smarrite, si prega di utilizzare la funzione di "Recupera Password".

CANCELLAZIONI E RIMBORSI

Per le rinunce che perverranno alla Segreteria Organizzativa è previsto il rimborso del 50% della quota solo se la disdetta è comunicata alla segreteria dell'evento al massimo entro 20 giorni di calendario

dalla data di inizio. Il rimborso della quota avverrà entro 30 giorni dalla data della comunicazione della rinuncia.

Non saranno rimborsate quote di iscrizioni non usufruite, per le quali non sia pervenuta la relativa rinuncia entro i termini stabiliti. In qualsiasi momento è comunque possibile sostituire il nominativo dell'iscritto inviando una comunicazione all'indirizzo convegni@biomedia.net (Nel caso di aziende

sponsor si ricorda che la sostituzione del nominativo dovrà essere fatta esclusivamente online tramite apposita piattaforma). Ogni eventuale rimborso verrà effettuato in seguito alla conclusione dell'evento.

Non è previsto il rimborso di eventuali spese sostenute per gli aspetti logistici (pernottamento e viaggio).

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Biomedia srl – Via Libero Temolo 4, 20126 Milano
email: serena.nicosia@biomedia.net

PARTNER ORGANIZZATIVO

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

Con il contributo non condizionante di



Novogene