



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Fiorella Gurrieri (Roma) - Segretario Tesoriere
f.gurrieri@unicampus.it

Brunella Franco (Napoli)
franco@tigem.it

Claudio Graziano
Pievesestina di Cesena (FC)
claudio.graziano@unibo.it

Giuseppe Matullo (Torino)
giuseppe.matullo@unito.it

Marco Tartaglia (Roma)
marco.tartaglia@opbg.net

Daniela Zuccarello (Padova)
daniela.zuccarello@unipd.it

WEBINAR 2024

SIGU – Italian Society of Human Genetics

Webinar organized by Working Group of Multifactorial Diseases

INTRODUCTION TO TRANSCRIPTOME-WIDE ASSOCIATION STUDIES (TWAS)

24 MAY 2024

15.30-18.00

Objectives: This course aims to introduce participants to the fundamental concepts of TWAS, an innovative methodology for identifying associations between gene expression and complex traits. The specific objectives include:

- Understanding the basic principles of TWAS and how it differs from GWAS.
- Learning to conduct TWAS analysis using software and gene expression data.
- Exploring practical applications of TWAS in human genetic research.

Program - 40 min presentation + 5 min questions -

15:30 Opening of the proceedings

Mario Capasso: Leader of Working Group of Multifactorial Diseases

15:45 Session 1 – Fundamentals and Statistical Methods of TWAS - **Mauro Pala**, CNR Cagliari

- Introduction to gene expression datasets and GWAS summary statistics.
- Explanation of how to access and use genomic data.
- Overview of statistical methods used in TWAS.
- Detailed explanation of how to perform TWAS analysis: software and tools
- Interpretation of results: Manhattan plots and QQ plots



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net - www.sigu.net

ISO 9001

BUREAU VERITAS
Certification



La SIGU ha adottato un sistema di gestione per la qualità conforme alla norma 9001:2015 per le attività di: progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Fiorella Gurrieri (Roma) - Segretario Tesoriere
f.gurrieri@unicampus.it

Brunella Franco (Napoli)
franco@tigem.it

Claudio Graziano
Pievesestina di Cesena (FC)
claudio.graziano@unibo.it

Giuseppe Matullo (Torino)
giuseppe.matullo@unito.it

Marco Tartaglia (Roma)
marco.tartaglia@opbg.net

Daniela Zuccarello (Padova)
daniela.zuccarello@unipd.it

16:30 Session 2 –Exploring New Methods– Dennis Grishin, Dana-Farber Cancer Institute, Boston

- The significance of TWAS results in genetic research and medicine
- RWAS (Regulome-Wide Associations Study): integrating chromatin accessibility and allele specific signals
- Practical examples of risk variant Identification

17:15 Session 3 – *Lecture* -Transcriptomics as tool to investigate rare and common diseases, Stephen B Montgomery, Stanford University School of Medicine, Stanford

18:00 Conclusions



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net - www.sigu.net



La SIGU ha adottato un sistema di gestione per la qualità conforme alla norma 9001:2015 per le attività di: progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina