INCONTRO CONGIUNTO GDL GENETICA CLINICA ED EPIGENETICA

Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica
Coordinatore: Prof. Giovanni Battista Ferrero - giovannibattista.ferrero@unito.it
Vice- Coordinatore: Prof. Matteo Della Monica – demomatt@tiscali.it
Gruppo di Lavoro di Epigenetica
Coordinatore: Prof. Giuseppe Merla- giuseppe.merla@unina.it
Vice- Coordinatore Prof. Fabio Coppedè – fabio.coppede@med.unipi.it

I GdL di Genetica Clinica ed Epigenetica si riuniranno congiuntamente

Mercoledì 11 Settembre 2024
dalle 10.30 alle ore 17.00 a Roma

Aula Magna Istituto CSS-Mendel
Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza
Viale Regina Margherita 261

Collegamento zoom
https://us06web.zoom.us/j/88589832816?pwd=5JsJ4WPA54EJwfyfAVSwrb0sndFDcZ.1

ID riunione: 885 8983 2816
Codice d'accesso: 096412

10.30- Introduzione alla Giornata di Lavoro e Saluti Istituzionali
L'Epigenetica come ulteriore risorsa diagnostica dopo il WES
Progettualità comuni
Prof. Giovanni Battista Ferrero e Prof. Giuseppe Merla

Nuove diagnosi e nuove opportunità in epoca genomica

Moderatori: Prof. Giovanni Battista Ferrero e Dott. ssa Laura Bernardini

10.45 – 11.30 Dott.ssa Valentina Guida: Approcci innovativi nella diagnosi molecolare delle emoglobinopatie.

11.30-12.15 Dott. Alessandro De Luca: Caratterizzazione clinica, molecolare e funzionale di una nuova forma di macchie caffelatte multiple isolate

12.15-12.35. Dott. Andra Ciolfi: Applicazione dei profili di metilazione del DNA nella diagnosi delle malattie rare

12.35– 13.00: Prof. Giuseppe Merla: Proposta di un network italiano per l'utilizzo dei proflli di metilazione del DNA in ambito diagnostico

13.00-14.00: Pausa Pranzo

II Sessione. Moderatori: Dott. Alessandro De Luca e Prof. Matteo Della Monica

14.00-14.30: Novità dalla letteratura in collaborazione con il GdL Specializzandi

14.30-16.30: Discussione Casi Clinici in collaborazione con il GdL Specializzandi

16.30- 17.00: Riflessioni finali e Conclusione dei Lavori

A ciascun Caso clinico verranno assegnati 10 minuti per la presentazione e 5 per la discussione.

I casi dovranno essere proposti via e-mail ai Coordinatori dei due GdL