



## WEBINAR *live*

### RIUNIONI 2022 GDL EPIGENETICA – GENETICA MOLECOLARE

**6 aprile 2022**

**ore 15.00 -17.00**

**Virtual Meeting**

**“GENOMICA E EPIGENOMICA NELLO STUDIO DELLE MALATTIE GENETICHE UMANE”**

**“Multi-locus testing in diagnosis of imprinting disorders”**

Proponente: Prof. Andrea Riccio

**“Multilocus Imprinting Defects: do we have to change our diagnostic testing in imprinting disorders?”**

*Prof. Thomas Eggermann, Institute for Human Genetics, Aachen University, Germany*

**ImprintSeq, a novel tool to interrogate DAN methylation at human imprinted regions and diagnose multilocus imprinting disturbance**

*Prof. Eamon Maher, Department of Medical Genetics, University of Cambridge, United Kingdom*

**11 Maggio 2022**

**ore 15.00 -17.00**

**Virtual Meeting**

Proponente: Dott.ssa Maria Giuseppina Miano

**“Signature” epigenetiche e variabilità clinica**

**“Interpretation of the Epigenetic Signature of Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy in Light of Genotype-Phenotype Studies”**

*Prof.ssa Rossella Tupler*

**“Perturbazione dell'architettura della cromatina e difetti di metilazione delle regioni imprinted, signature epigenetiche associate al malfunzionamento del complesso delle coesine”**

*Prof.ssa Silvia Sirchia*



**6 Giugno 2022**  
**ore 15.00 -17.00**  
**Virtual Meeting**

Proponente: Pof.ssa Manuela Morleo

**Tecniche Genomiche e Epigenomiche nella diagnosi di pazienti senza diagnosi**

**"Solving patients with rare diseases within Telethon Undiagnosed Disease Program through reanalysis of exome-phenome data"**

*Prof.ssa Manuela Morleo*

**"Undiagnosed patients: WES and beyond"**

*Dott.ssa Maria Iacone*

**14 Settembre 2022**  
**ore 15.00 -17.00**  
**Virtual Meeting**

**"Aspetti Genetici, Epigenetici e terapeutici nella Sindrome di Sotos"**

Proponente: Dott. Domenico Coviello

**"Analisi di espressione del gene NSD1, isoforme identificate e geni down/up regolati nella condizione di aploinsufficienza"**

*Dott. Giuseppina Conteduca - Davide Cangelosi (Gaslini)*

**"Nuovi approcci terapeutici nella sindromi da aploinsufficienza"**

*Prof. Antonello Mallamaci (SISSA-Trieste):*



**5 Ottobre 2022**

**ore 15.00 -17.00**

**Virtual Meeting**

**La sindrome di Rubinstein-Taybi**

Proponente Dr. Silvia Russo

**"Difetti di acetilazione istonica nella sindrome di Rubinstein-Taybi: genetica"**

*Prof.ssa Cristina Gervasini (UNIMI)*

**"... e oltre"**

*Prof.ssa Elisa Borghi (UNIMI)*

**2 Novembre 2022**

**ore 15.00 -17.00**

**Virtual Meeting**

**Role of enhancer variants in human disease**

Proponente Dr. Silvia Russo

*Prof. Silvia Nicolis (Prof.UNI\_Bicocca)*

*Prof. Giuseppe Testa (human Technopole, UNIMI)*

**7 Dicembre 2022**

**ore 15.00 -17.00**

**Virtual Meeting**



Programma da definire

## **INFORMAZIONI GENERALI**

### **MODALITÀ DI ISCRIZIONE**

Il Corso è riservato a tutti i Soci SIGU iscritti al Gruppo di Lavoro di Epigenetica e di Genetica Molecolare in regola con la quota associativa 2022.

**I webinar non sono accreditati ECM e sono a titolo gratuito.**

### **CORSO FAD ECM**

Gli iscritti ai Webinar, **che avranno partecipato almeno a 5 dei 7 incontri**, potranno partecipare gratuitamente ad un'iniziativa FAD ECM con approfondimenti sulle tematiche connesse all'argomento di questi Webinar, che sarà disponibile al termine degli incontri.

Maggiori informazioni saranno trasmesse ai partecipanti e saranno disponibili sul sito [www.sigu.net](http://www.sigu.net) e sul sito [www.biomedica.net](http://www.biomedica.net)

**ISCRIVITI SUBITO**