



Scientific Retreat MAGI

11-13 APRILE 2024

LOCATION:

Palazzo Trentini - Sala Aurora

Via Manci, 27
38122 Trento (TN)

Per maggiori informazioni:



+393388297648



+393458558853



front.office@assomagi.org

Scientific Retreat MAGI

OBIETTIVI:

Durante l'evento, saranno istituiti gruppi di lavoro con l'obiettivo di esaminare nuove casistiche di malattie genetiche raccolte dai clinici e successivamente analizzate in laboratorio mediante **approcci multiomici**.

Il programma prevede **sessioni tematiche dedicate alle principali casistiche identificate**, tra cui **cardiologia, neurologia, oftalmologia, dermatologia, obesità, lipedema, linfedema e oncologia**. Particolare attenzione sarà dedicata alle **correlazioni genotipo-fenotipo**, utilizzando approcci di analisi a più livelli per esplorare le relazioni nei dati multiomici rilevati nei rispettivi pathway.

Sarà **presentato un approccio** relativo alla **valutazione delle varianti genetiche comuni** includendo la **costruzione di punteggi di rischio poligenici (polygenic risk score)** e l'analisi delle varianti rare in **individui portatori di mutazioni in singoli alleli di più geni** caratterizzati da **ereditarietà autosomica recessiva**, noto come "**mutational burden**".



Si ringrazia il Consiglio della Provincia Autonoma di Trento per la concessione della prestigiosa Sala Aurora di Palazzo Trentini per lo svolgimento di tale congresso.

Per maggiori informazioni:

 +393388297648

 +393458558853

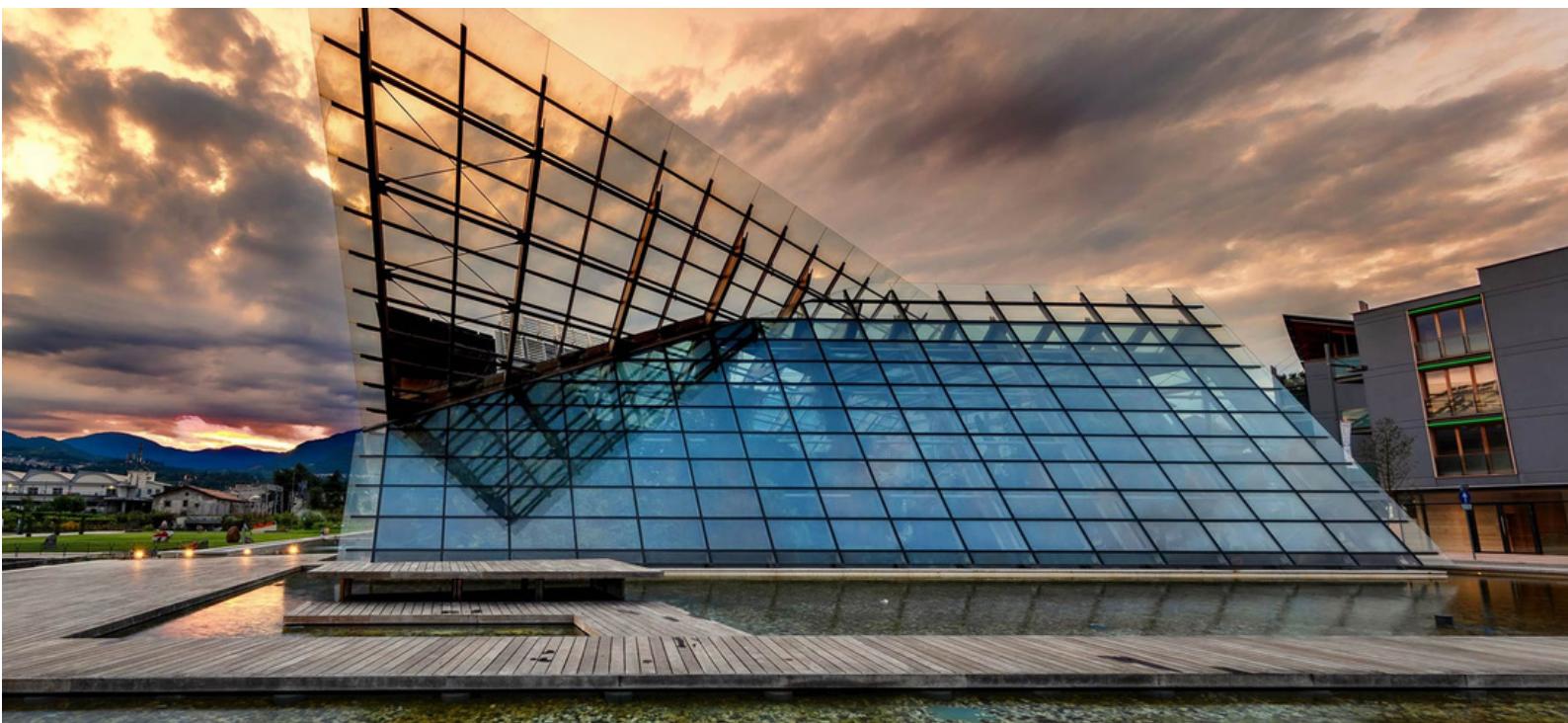


front.office@assomagi.org



Scientific Retreat MAGI

Giovedì 11 Aprile 2024



⌚ **16.00-18.00 VISITA GUIDATA**

MUSE - MUSEO DELLE SCIENZE

⌚ **19.00 APERITIVO E CENA DI BENVENUTO**

RISTORANTE BIRRERIA FORSTERBRÄU TRENTO

Per maggiori informazioni:

 +393388297648

 +393458558853



front.office@assomagi.org



Scientific Retreat MAGI

Venerdì 12 Aprile 2024

09.00-10.00 Saluti Istituzionali

Saluti istituzionali dalla presidenza e vicepresidenza del Consiglio della Provincia Autonoma di Trento



10.00-11.00 Gruppo di Lavoro: Neurologia

Discutono: Kristjana Dhuli, Lorenzo Lorusso, Sara Massara

Con amplia e condivisa partecipazione di tutti i presenti

Temi:

- NEFM come possibile nuovo gene correlato all'atassia cerebellare pura autosomica recessiva in una famiglia ad alta consanguineità
- Correlazioni genotipo-fenotipo della casistica di neurologia

11.00-12.00 Gruppo di Lavoro: Dermatologia

Discutono: Paolo Enrico Maltese, Silvia Vaienti

Con amplia e condivisa partecipazione di tutti i presenti

Tema: Correlazioni genotipo-fenotipo della casistica di dermatologia

⌚ 12.00-14.00 Pranzo a Buffet

Presso la sala mostre del Palazzo Trentini

14.00-15.00 Gruppo di Lavoro: Oftalmologia

Discutono: Maria Chiara Medori, Alessandro Macchia, Benedetto Falsini, Giorgio Placidi, Lucia Ziccardi, Leonardo Colombo, Francesca Bosello, Enrico Redolfi De Zan

Con amplia e condivisa partecipazione di tutti i presenti

Temi:

- Sviluppo di un modello matematico basato sul mutational load per migliorare l'interpretazione del risultato genetico in pazienti affetti da distrofie retiche
- Sviluppo di un modello matematico basato su pathway molecolari per l'analisi dei dati proteomici in pazienti affetti da distrofie retiniche

Per maggiori informazioni:



+393388297648



+393458558853



front.office@assomagi.org



Scientific Retreat MAGI

Venerdì 12 Aprile 2024

15.00-16.00 Modelli Non Mendeliani di Impatto delle Varianti sul Fenotipo e Ultimi Sviluppi Informatici nei LABORATORI MAGI

Discutono: Jurgen Kaftalli, Kevin Donato, Maria Chiara Medori, Cecilia Micheletti

Con ampia e condivisa partecipazione di tutti i presenti

Temi:

- Implementazione dell'utilizzo delle GPU e di NVIDIA Parabrick nella pipeline bioinformatica dei laboratori MAGI
- Polygenic Risk Score applicato alle patologie multifattoriali
- Aggiornamenti APP MAGI CLINICI e introduzione alla nuova APP MAGI MOBILE

⌚16.00-16.30 Coffee Break

16.30-17.30 Gruppo di Lavoro: Obesità

Discutono: Gabriele Bonetti, Ilaria Felici, Federico Rosato

Con ampia e condivisa partecipazione di tutti i presenti

Tema: Ruolo delle mutazioni in singolo allele in geni correlati alla Sindrome di Bardet Biedl in pazienti affetti da obesità non sindromica

17.30-19.15 Gruppo di Lavoro: Lipedema e Linfedema

Discutono: Vanessa Gelanova, Gabriele Bonetti, Jurgen Kaftalli, Sandro Michelini, Francesco Boccardo, Maurizio Ricci, Marina Cestari

Con ampia e condivisa partecipazione di tutti i presenti

Temi:

- AKR1C2 come secondo gene correlato al lipedema primario non sindromico
- Approcci metabolomici e proteomici allo studio del lipedema
- Correlazioni genotipo-fenotipo delle casistiche di lipedema e linfedema

⌚ 19.30 Cena - Antica Birreria Pedavena

Per maggiori informazioni:

 +393388297648

 +393458558853



front.office@assomagi.org



Scientific Retreat MAGI

Sabato 13 Aprile 2024

08.00-09.30 Gruppo di Lavoro: Lipedema e Linfedema

Discutono: Vanessa Gelanova, Gabriele Bonetti, Jurgen Kaftalli, Sandro Michelini, Francesco Boccardo, Maurizio Ricci, Marina Cestari

Con amplia e condivisa partecipazione di tutti i presenti

Temi:

- AKR1C2 come secondo gene correlato al lipedema primario non sindromico
- Approcci metabolomici e proteomici allo studio del lipedema
- Correlazioni genotipo-fenotipo delle casistiche di lipedema e linfedema

09.30-10.30 Gruppo di Lavoro: Oncologia

Discutono: Francesca Cristofoli, Marika Cominetti, Carmine Donofrio, Antonio Fioravanti

Con amplia e condivisa partecipazione di tutti i presenti

Tema: Valutazione dell'efficacia di un metodo diagnostico innovativo per l'identificazione di varianti a 5% nel ctDNA somatico

10.30-11.30 Gruppo di Lavoro: Cardiologia

Discutono: Cecilia Micheletti, Savina Nodari, Gianmarco Arabia, Marco Perrone

Con amplia e condivisa partecipazione di tutti i presenti

Tema: Introduzione all'aspetto cardiogenetico nel progetto di cardiotossicità indotta da chemioterapici

11.30-12:30: Saluti e ringraziamenti del Presidente Dr. Matteo Bertelli

⌚ 12.30-13.30 Pranzo a Buffet

Presso la sala mostre del Palazzo Trentini

Per maggiori informazioni:

 +393388297648

 +393458558853



front.office@assomagi.org



Scientific Retreat MAGI

LOCATIONS

Giovedì 11 Aprile 2024

MUSE - MUSEO DELLE SCIENZE



La location si trova scansionando il codice QR



RISTORANTE BIRRERIA FORSTERBRÄU TRENTO



La location si trova scansionando il codice QR



HI HOTEL TRENTO



La location si trova scansionando il codice QR



Giovedì 12 Aprile 2024

PALAZZO TRENTINI - SALA AURORA



La location si trova scansionando il codice QR



ANTICA BIRRERIA PEDAVENA TRENTO



La location si trova scansionando il codice QR



Giovedì 13 Aprile 2024

PALAZZO TRENTINI - SALA AURORA



La location si trova scansionando il codice QR



Per maggiori informazioni:



+393388297648



+393458558853



front.office@assomagi.org



Scientific Retreat MAGI

NOTE

Per maggiori informazioni:



+393388297648



+393458558853



front.office@assomagi.org

