



Scientific Retreat MAGI

11-13 APRILE 2024

LOCATION:

Palazzo Trentini - Sala Aurora

Via Mancini, 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

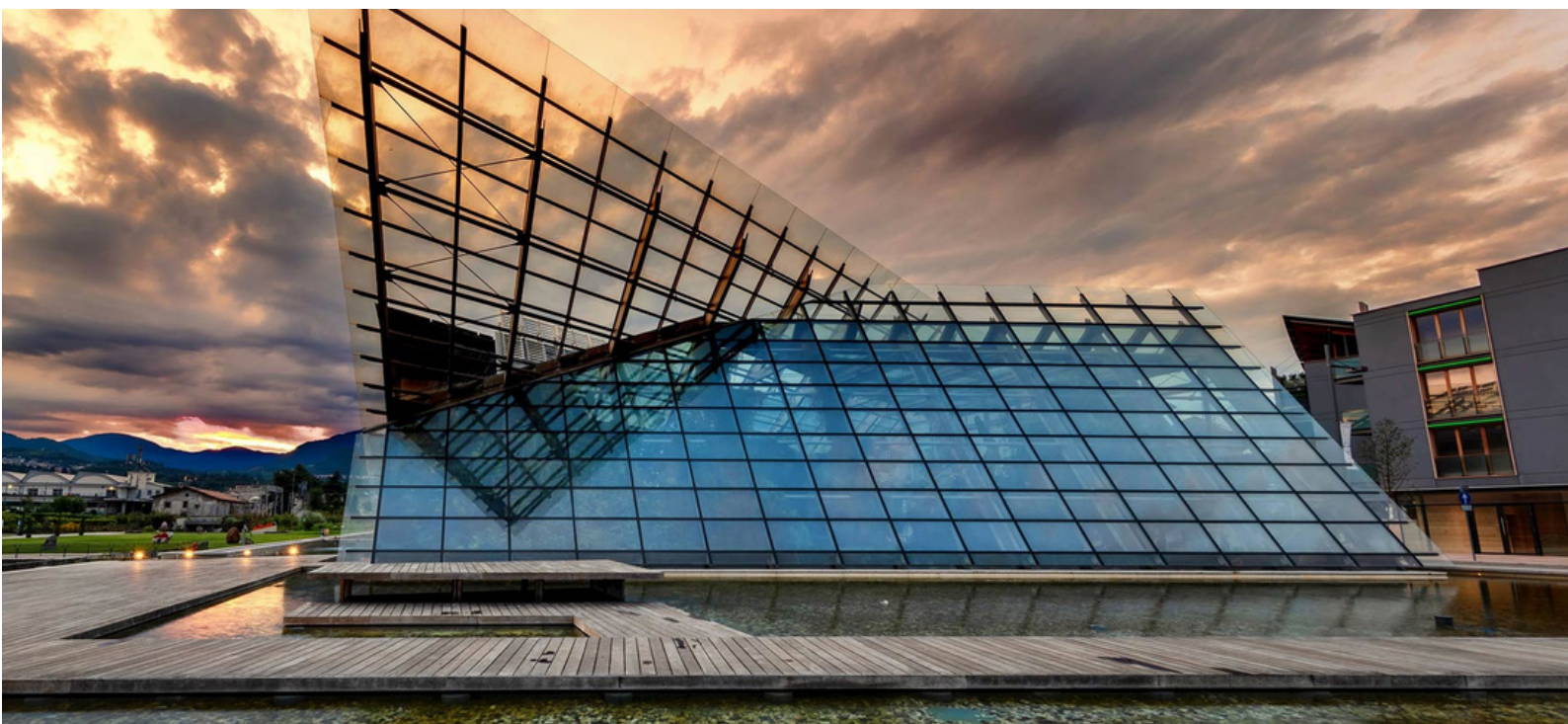


front.office@assomagi.org



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 ampia e condivisa partecipazione di tutti i presenti

Temi:

- NEFM come possibile nuovo gene correlato all'ataxia 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 ampia e condivisa partecipazione di tutti i presenti

Tema: Correlazioni genotipo-fenotipo della casistica di dermatologia

12.00-14.00 Pranzo a Buffet

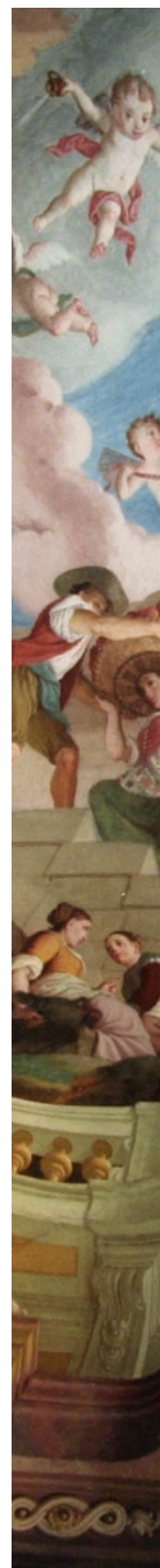
Presso la sala mostre del Palazzo Trentini

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 ampia 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



MAGI
GROUP

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 Parabricks 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

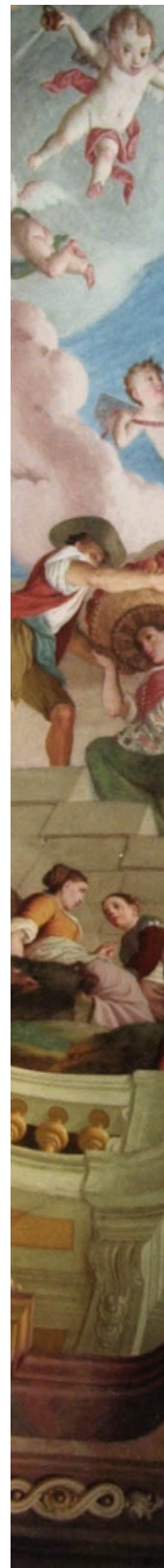
Discutono: Vanessa Gelanova, Gabriele Bonetti, Jurgen Kaftalli, Sandro Michelini, Francesco Boccardo, Maurizio Ricci, Marina Cestari

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



MAGI
GROUP

Scientific Retreat MAGI

Sabato 13 Aprile 2024

08.00-09.30 Gruppo di Lavoro: Lipedema e Linfedema

Discutono: Vanessa Gelanova, Gabriele Bonetti, Jorgen 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

09.30-10.30 Gruppo di Lavoro: Oncologia

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

Con ampia 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

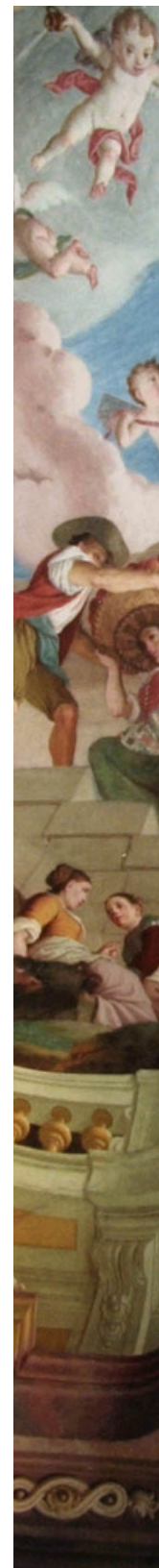
Con ampia e condivisa partecipazione di tutti i presenti

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



MAGI
GROUP

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

