

NOMENCLATURA ISCN E HGVS

24 novembre 2026 – h 10.00 – 18.00

Il corso, di interesse comune per i GdL di Citogenomica, Genetica Prenatale e della Riproduzione e GdL di Scienze Omiche, nasce con l'intento di favorire la diffusione e il corretto utilizzo della nomenclatura ISCN e HGVS nella refertazione, con garanzia di una maggiore completezza e omogeneità nel descrivere le alterazioni/varianti genetiche in modo standardizzato e condiviso a livello internazionale. L'evento ha, inoltre, l'intento di permettere la condivisione di casi particolari/compleksi, con relativa applicazione della corretta nomenclatura.

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dott.ssa Laura Cardarelli, Prof. Marco Tartaglia

INFORMAZIONI GENERALI

NR. EVENTO: 497105

NR. CREDITI FORMATIVI: 10,5

ACCREDITAMENTO ECM

Categorie: Biologo; Medico Chirurgo; Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico

Discipline: Genetica medica

QUOTA DI ISCRIZIONE: gratuita

PROGRAMMA

10:00 **APERTURA LAVORI**, *Laura Cardarelli (Padova),
Marco Tartaglia (Roma)*

10.05-10.55 ISCN (INTERNATIONAL SYSTEM FOR HUMAN CYTOGENOMIC NOMENCLATURE)

10.05-10.25 Principi fondamentali della nomenclatura e aggiornamenti
ISCN 2024, Focus su Aberrazioni numeriche, strutturali e FISH
Fortunato Lonardo (Benevento)

10.25-10.45 Nomenclatura CMA e RSA Nomenclatura basata sul sequenziamento?,
Michela Malacarne (Genova)

10.45-10.55 Nomenclatura OGM, *Lucia Zanatta (Treviso)*

10.55-11:45 HGVS (HGVS SEQUENCE VARIATION NOMENCLATURE)

10.55-11.20 Guida Pratica alla Nomenclatura HGVS: Principi fondamentali, RefSeq e prefissi
di sequenza, *Marco Fichera (Catania)*

11.20-11.45 Guida Pratica alla Nomenclatura HGVS: Tipologie di varianti e annotazione del
genotipo, *Alessandro De Luca (Roma)*

11.45-13.00 CRITICITÀ/ERRORI COMUNI IN CITOGENETICA E CITOGENOMICA

Casi di citogenetica

11.45-12.05 Alessandro Civolani (Roma)
12.05-12.25 Rosamaria Silipigni (Milano)

Casi di Citogenomica

12.25-12.45 Laura Bernardini (Roma)
12.45-13.00 Discussione

13.00-14.00 PAUSA

**14.00-15.15 CRITICITÀ/ERRORI COMUNI IN GENETICA
MOLECOLARE E GENOMICA**

Casi di genetica molecolare e di genomica

14.00-14.20 Irene Bottillo (Roma)

14.20-14.40 Alfredo Brusco (Torino)

14.40-15.00 Daniele Ghezzi (Milano)

15.00-15.15 Discussione

15.15-17. 30 CASI PRATICI INTERATTIVI/QUIZ

Casi pratici Citogenomica (circa 10 casi)

Casi pratici Scienze Omiche (circa 10 casi)

17.30-18.00 CONCLUSIONI E TAKE-HOME MESSAGES

Laura Cardarelli (Padova), Marco Tartaglia (Roma)

Punti chiave ISCN

Punti chiave HGVS



ISCRIVITI SUBITO

<https://bvent.biomedia.net/s/4613>