

*Prossimi appuntamenti
in osservatorio:*

Giovedì 1 maggio - ore 21:00
Aperto al pubblico

Giovedì 29 maggio - ore 20:30
Conferenza
**L'origine dell'universo e
la nascita delle galassie**
*Dott. Pierluigi Monaco,
INAF - Osservatorio Astronomico
di Trieste*



*Manifestazione effettuata
con il contributo della*



REGIONE AUTONOMA
FRIULI VENEZIA GIULIA

e con il sostegno della



F O N D A Z I O N E
Cassa di Risparmio di Gorizia

 **CCAF**
CIRCOLO CULTURALE ASTRONOMICOMI DI FARRA D'ISONZO
Strada della Colombara 11 • 34072 Farra d'Isonzo (GO) • Tel. 0481888540

info@ccaf.it • www.ccaf.it



GENETICA UMANA
Nuove frontiere e nuove sfide

Dott.ssa Vanna Pecile
*Laboratorio di Genetica Medica
IRCCS Pediatrico Burlo Garofolo, Trieste.*

Conferenza

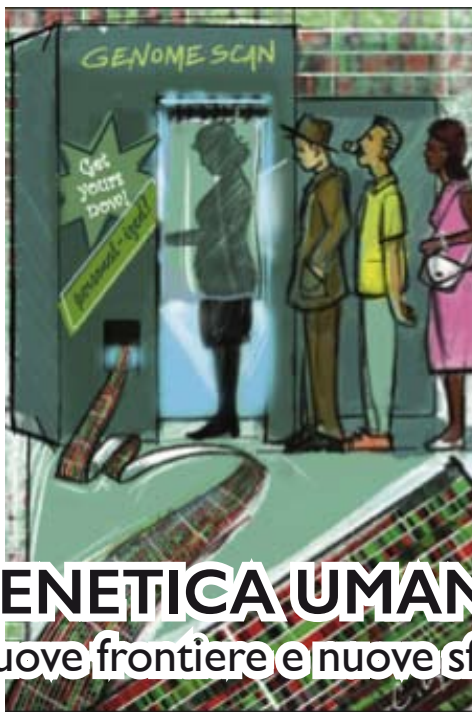
 **CCAF** CIRCOLO CULTURALE ASTRONOMICOMI DI FARRA D'ISONZO

**Genetica umana:
nuove frontiere e nuove sfide.**

L'introduzione di nuove tecnologie ha recentemente permesso ai ricercatori di analizzare l'intero genoma umano.

In particolare l'impiego nella diagnostica clinica della tecnologia *array* ha letteralmente rivoluzionato le strategie di approccio diagnostico ai pazienti con ritardo mentale, anomalie congenite e fenotipo non inquadrabile nell'ambito di patologie sindromiche note. Rispetto ad altre metodiche di indagine, come l'esame tradizionale del cariotipo, l'analisi del genoma basata su array ha una risoluzione molto più elevata. Ciò consente di evidenziare alterazioni quantitative del DNA (dette anche variazioni del numero di copie o CNV) che normalmente non potrebbero essere rilevate, incrementando notevolmente le possibilità di raggiungere una diagnosi certa. Inoltre l'analisi array permette di definire esattamente la regione genomica alterata e quindi anche i geni in essa contenuti, migliorando la comprensione delle relazioni esistenti tra variazioni del numero di copie e patologia.

Nel nostro caso la tecnologia SNP-array sfrutta l'analisi di polimorfismi del DNA per valutare la presenza di eventuali variazioni del numero di copie a livello dell'intero genoma in un unico esperimento. Inoltre evidenzia tutte le sequenze che risultano identiche su entrambi i cromosomi omologhi, dette anche regioni di omozigotà (RHO). L'analisi di queste regioni può essere usata per lo studio di popolazione, per evidenziare rapporti di parentela tra i genitori di un individuo, oppure evidenziare situazioni anomale di imprinting genomico.



GENETICA UMANA
Nuove frontiere e nuove sfide

Dott.ssa Vanna Pecile

*Laboratorio di Genetica Medica
IRCCS Pediatrico Burlo Garofolo, Trieste.*

Giovedì 24 aprile 2014, ore 20:30.

*Osservatorio del
Circolo Culturale Astronomico di Farra d'Isonzo
Strada della Colombara 11*

ingresso libero

Vanna Pecile

Si è laureata in Scienze Biologiche presso l'Università degli Studi di Trieste, specializzandosi in Citogenetica Umana/Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Pavia.

Si è sempre occupata di citogenetica medica ed ha formato, e successivamente ampliato, la sua preparazione nel campo della citogenetica medica classica e molecolare frequentando numerosi istituti prestigiosi, sia italiani che stranieri. L'attività diagnostica citogenetica si è articolata nell'ambito prenatale, postnatale, oncologico e delle sindromi da instabilità cromosomica, integrando tutti questi ambiti con l'attività di ricerca.

Dal 1984 ha organizzato ed è tuttora responsabile del laboratorio di citogenetica dell'IRCCS "Burlo Garofolo" di Trieste.

Attualmente si sta occupando di analisi SNP-array in diagnostica pre e postnatale.