

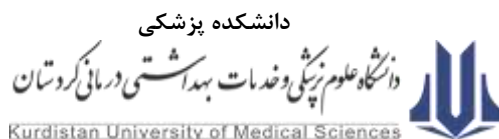


هفتمین سمینار ملی و اولین سمینار / وینار
بین المللی ژنتیک پزشکی (تشخیصی - تحقیقی)

ایران - سنندج - ۱۹ الی ۲۰ فروردین ماه ۱۴۰۰

**7th National & 1st International
Seminar/Webinar in Medical
Genetics: Diagnostics & Research**

Iran/ Sanandaj/ 8-9 April 2021



نشانی: سنندج، خ یاسداران، دانشگاه علوم پزشکی کردستان

www.muk.ac.ir



برنامه سخنرانی مادر وینار دوروزه

پنجشنبه و جمعه

۱۹ و ۲۰ فروردین ۱۴۰۰

روز اول: از ساعت ۱۲:۳۰ الی ۱۷:۳۰

روز دوم: از ساعت ۱۰:۰۰ الی ۱۵:۳۰

آدرس لینک ورود:

Webinar Link:

VC3.muk.ac.ir/genetics

روز اول: پنج شنبه ۱۴۰۰/۰۱/۱۹ – 8 April 2021

<http://VC3.muk.ac.ir/genetics>

جلسه افتتاحیه

تلاوت قرآن کریم و سرود جمهوری اسلامی ایران	12:30-12:35
خوشامدگویی و افتتاحیه (رئیس و بینار)- آقای دکتر فرزین رضاعی- ریاست دانشگاه علوم پزشکی کردستان	12:35-13:00
گزارش دبیر و بینار - دکتر آرش پولادی	

بخش اول: سیتوژنومیک (Cytogenomics)

اعضای پانل: دکتر فرخنده بهجتی، دکتر جواد کریم زاد حق، دکتر مرجان یغمایی، دکتر احمد رضا صالحی، دکتر اسعد آذرنژاد
گرداننده: دکتر اسعد آذرنژاد

Affiliation/انتساب	Lecturer/سخنران	Title/موضوع	Time/زمان
Professor of Medical Genetics, Genetics Research Centre, University of Social Welfare and Rehabilitation Sciences, Tehran, Iran مسئول فنی آزمایشگاه ژنتیک پزشکی بیمارستان فوق تخصصی صارم	Prof. Farkhondeh Behjati, PhD, Dip R C Path (UK) پروفسور فرخنده بهجتی	ISCN 2020: A Change in the Way we look at Chromosomes	13:00-13:25 (13:15-13:20 Discussion)
Associate Professor of Medical Genetics, Research Institute for Oncology, Hematology and Cell Therapy, Tehran, Iran مسئول فنی بخش ژنتیک بیمارستان شریعتی تهران	Marjan Yaghmaie, PhD دکتر مرجان یغمایی	Importance of Genetic Evaluation and Measurable Residual Disease in AML Patients	13:30-13:55 (13:55-14:00 Discussion)
IVF centrum Heinsberger Höfe, Heinsberg, Germany / ArtinZist Company, Tehran متخصص ژنتیک پزشکی از دانشگاه دوسلدورف آلمان، مرکز نازایی شهر هایسنبرگ آلمان / شرکت آرتین زیست تهران	Javad Karimzad Hagh, PhD دکتر جواد کریم زاد حق	Prenatal diagnosis of a de novo 264kb microduplication in 18p11.22 by array- CGH in a fetus with abnormal sonography: Genetic counseling challenges in CNVs-VUS detection	14:00-14:15 (14:15-14:20 Discussion)
Sarem Fertility & Infertility Research Center (SAFIR) & Sarem Cell Research Center (SCRC), Sarem Women's Hospital, Iran	Fahimeh Mousavi, MSc فهیمة موسوی	Report and Evaluation of Array-CGH utility in a Genetics Diagnostic Centre in Tehran	14:20-14:35 (14:35-14:40 Discussion)
Break Time – زمان استراحت و نماز			14:40-15:00

بخش دوم: ژنتیک بالینی (Clinical Genetics)

اعضای پانل: دکتر سعید طالبی، دکتر احسان غیور کریمیانی، دکتر امید ایروانی، دکتر عطا بوشهری، دکتر فایزه مجاهدی، دکتر

فریدون عبدالملکی

گرداننده: دکتر فریدون عبدالملکی

Affiliation/انتساب	Lecturer/سخنران	Title/موضوع	Time/زمان
Professor of Human Genetics Department of Genetics and Genome Biology, University of Leicester, Leicester, United Kingdom	Prof. Raymond W.M. Dalgleish, PhD پروفسور ریموند دالگلیش	Interpreting NGS variants in the context of all gene transcripts and the importance of standardised reporting	14:40-15:10 (15:10-15:20 Discussion)
Professor and Chief, Division of Medical Genetics, East Tennessee State University, Quillen College of Medicine, USA	Prof. Mohammad Javad Hajianpour, MD, PhD پروفسور محمدجواد حاجیان پور	Clinical Genetics in Practice	15:20-15:50 (15:50-16:00 Discussion)
Medical Geneticist, Director of Education and Research, Isfahan Legal Medicine Center, Iran . متخصص ژنتیک پزشکی، آزمایشگاه ژنتیک ملل و پلی کلینیک ژنتیک نوژن اصفهان	Omid Irvani, MD, PhD دکتر امید ایروانی	Preventive ways to medical malpractice & medical errors راههای پیشگیری از تخلفات و قصور پزشکی	16:00-16:30 (16:30-16:40 Discussion)
Assistant Professor, Department of Medical Genetic & Molecular Medicine, Faculty of Medicine, Kurdistan University of Medical Sciences Sanandaj, Iran متخصص ژنتیک پزشکی، پلی کلینیک و آزمایشگاه ژنتیک ماد، سنندج	Arash Pooladi, MD, PhD دکتر آرش پولادی	A Rare Case of Muscular Dystrophy: Advantage of Target NGS Panel for Diagnosis & Use of Chromosome Walking-Jumping for Confirmation	16:40-16:55 (16:55-17:00 Discussion)
Assistant Professor, School of Medicine, Ilam University of Medical Sciences, Ilam, Iran متخصص ژنتیک پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی ایلام	Ata Bushehri, MD, PhD دکتر عطا بوشهری	Early Onset Non Syndromic Retinitis Pigmentosa due to a variant in INPP5E: phenotypic expansion of the ciliopathy gene previously associated with Joubert syndrome	17:00-17:15 (17:15-17:20 Discussion)
جمع بندی و خاتمه روز اول			17:20-17:30

روز دوم: جمعه ۱۴۰۰/۰۱/۲۰ – ۹ April 2021

<http://VC3.muk.ac.ir/genetics>

آغاز برنامه روز دوم

تلاوت قرآن کریم و سرود جمهوری اسلامی ایران

9:50-10:00

بخش سوم: بیوانفورماتیک، ژنتیک مولکولی و NGS
(Bioinformatic, Molecular Genetics & NGS)

اعضای پانل: دکتر مسعود گرشاسبی، دکتر مجید مجرد، دکتر محمد امین طباطبایی، دکتر محمد سلیمی اصل،

دکتر امین اردشیردوانی، دکتر آفاق علوی، دکتر آرش پولادی

گرداننده: دکتر آرش پولادی

Affiliation/انتساب	Lecturer/سخنران	Title/موضوع	Time/زمان
Amedes Genetics, Georgstrasse. 50, 30159 Hannover, Germany پروفسور ژنتیک پزشکی، از بنیانگذاران انگشت نگاری DNA آلمان	Prof. Dr. med. Jörg Thomas Epplen پروفسور یورگ توماس اپلن	Amedes geneticsDB – a new database for human genetic DNA diagnostics	10:00-10:30 (10:30-10:40 Discussion)
Belgium university Cimorgh Medical IT Solutions, Tehran, Iran متخصص بیوانفورماتیک از بلژیک	Amin Ardehshirdavani, PhD دکتر امین اردشیردوانی	An important role of bioinformatic data analysis in clinical grade diagnosis	10:40-10:55 (10:55-11:00 Discussion)
Laboratory of Complex Biological Systems and Bioinformatics (CBB), Institute of Biochemistry and Biophysics (IBB), University of Tehran, Tehran, Iran	Fahimeh Palizban, PhD Candidate دکتر فهمیه پالیزبان	Genomine: Cloud-based platform for NGS data analysis	11:00-11:15 (11:15-11:20 Discussion)
Research Assistant Professor, Genetic Research Center, University of Social Welfare and Rehabilitation Sciences, Tehran, Iran	Afagh Alavi, PhD دکتر آفاق علوی	Autosomal dominant hereditary spastic paraplegic (AD-HSP): Evidences of anticipation in families with SPAS gene mutation	11:20-11:35 (11:35-11:40 Discussion)

Genetics Research Center University of Social Welfare and Rehabilitation Sciences, Tehran, Iran مرکز تحقیقات ژنتیک، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی	Zohreh Elahi, MSc زهرة الهی	Benefits and yields of whole exome sequencing data reanalysis in Iranian undiagnosed neuromuscular patients; a pilot study	11:40-11:55 (11:55-12:00 Discussion)
Medical Geneticist, Rouzbeh Genetic Lab. Tehran, Iran متخصص ژنتیک پزشکی، مسئول دپارتمان و آزمایشگاه ژنتیک روزبه	Fatemeh Alizadeh, PhD دکتر فاطمه علیزاده	A novel large exon deletion in GFAP gene, Adult Alexander disease in Iran: The first report in the world	12:00-12:15 (12:15-12:20 Discussion)
Assistant Professor, Department of Medical Genetic & Molecular Medicine, Faculty of Medicine, Kurdistan University of Medical Sciences Sanandaj, Iran متخصص ژنتیک پزشکی، پلی کلینیک و آزمایشگاه ژنتیک ماد، سنندج	Fereydoon Abdolmaleki, MD, PhD دکتر فریدون عبدالملکی	A rare case of a first cousin couple carrier for both beta thalassemia and SMA	12:20-12:35 (12:35-12:40 Discussion)
Department of Molecular Medical Genetics, Tehran Genetics Laboratory, Tehran, Iran متخصص ژنتیک پزشکی، مسئول فنی آزمایشگاه ژنتیک پزشکی تهران	Elika Esmaeilzadeh- Gharehdaghi, PhD دکتر الیکا اسماعیل زاده - قره داغی	Presentation of a complicated case of α/β thalassemia Combined with Homozygous Form of Hemoglobin-D in an Iranian couple	12:40-12:55 (12:55-13:00 Discussion)
Department of Medical Genetics, Faculty of Medical Sciences, Tarbiat Modares University, Iran متخصص ژنتیک پزشکی، مسئول فنی آزمایشگاه ژنتیک پزشکی تهران	Ahmad Reza Salehi Chaleshtori, PhD دکتر احمد رضا صالحی چالشتری	Identification of two pathogenic variants in a family with mild and severe forms of developmental delay	13:00-13:15 (13:15-13:20 Discussion)
Break Time (Prayer and lunch) – نماز و ناهار			13:20-13:40

<p>Medical Genetics laboratory, Shahrekord University of Medical Sciences, Shahrekord, Iran متخصص ژنتیک پزشکی، مسئول فنی آزمایشگاه ژنتیک پزشکی صدرا، شهرکرد</p>	<p>Ahoura Nozari, PhD دکتر آهورا نوذری</p>	<p>Clinical and molecular genetic characterization of a female patient with fragile X syndrome: A novel case with two expanded alleles</p>	<p>13:40-13:55 (13:55-14:00 Discussion)</p>
<p>Human Genetics Research Center, Baqiyatallah University of Medical Sciences, Tehran, Iran</p>	<p>Shirin Ghadami, PhD دکتر شیرین قدمی</p>	<p>Molecular genetic characterizations of 130 patients with neurofibromatosis type 1</p>	<p>14:00-14:15 (14:15-13:20 Discussion)</p>
<p>Watson Genetic Laboratory, North Kargar Street, Tehran, Iran</p>	<p>Mahdieh Taghizadeh, PhD دکتر مهدیه تقی زاده</p>	<p>Identification of two novel variants in muscle chloride channel gene (<i>CLCN1</i>) causing Myotonia Congenita in patients with muscular diseases</p>	<p>14:20-14:35 (14:35-14:40 Discussion)</p>
<p>Assistant Professor Department of Biochemistry and Genetics, School of Medicine, Arak University of Medical Sciences, Arak, Iran</p>	<p>Milad Gholami, PhD دکتر میلاد غلامی</p>	<p>The novel bi-allelic p.Asn197_Ser201del mutation causing profound biotinidase deficiency in an Iranian consanguineous family</p>	<p>14:40-14:55 (14:55-15:00 Discussion)</p>
<p>Assistant Professor Department of Medical Genetics, Ahvaz Jundishapur University of Medical Sciences, Iran</p>	<p>Eskandar Taghizadeh, PhD دکتر اسکندر تقی زاده</p>	<p>A novel variant in <i>C5ORF42</i> gene is associated with Joubert syndrome</p>	<p>15:00-15:15 (15:15-15:20 Discussion)</p>
<p>اختتامیه وینار با قرائت «بیانیه وینار» دو روزه</p>			<p>15:20-15:30</p>