



CONTRIBUTO
REGIONE DEL VENETO

Legge n. 662/1996. FSC (Ex FAS) 2000-2006 DGR Veneto n. 1404/2020

Aggiornamento automatico di database di riferimento per la diagnostica in vitro e l'interpretazione clinica di alterazioni genomiche (ID Domanda 10348385 - CUP: B99J21001810009)

Durata del progetto: 21 mesi

Investimento: 80.680,00

Contributo: 40.340,00

Il progetto consiste nello sviluppo di un sistema che, tramite tecniche di Information Retrieval e Artificial Intelligence, sia in grado di aggiornare in maniera automatica i database contenenti annotazioni sulle varianti geniche. Di particolare importanza è la ricerca di tali annotazioni nella letteratura che rappresenta una fonte in costante rinnovamento, da cui si estraggono informazioni sull'esito di test funzionali, analisi sull'associazione variante-malattia, studi sulla segregazione familiare e sull'effetto allelico relativi ad ogni variante al fine di determinarne il livello di patogenicità.

