



SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA
ISCRITTA AL N° 55 DEL REGISTRO REGIONALE DELLE PERSONE GIURIDICHE PRIVATE



2017
EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in

STRATEGIE DI ANALISI IN NGS. DAGLI APPROCCI PER PANNELLI DI GENI AL SEQUenziAMENTO DELL'ESOMA. INTERPRETAZIONE DI VARIANTI E GESTIONE DEL RISULTATO.

22 - 23 Giugno 2017

CREDITI ASSEGNATI: 21



Con il Patrocinio di:



Istituto
Superiore
di Sanità

Sala Conferenze - Istituto CSS-Mendel
V.le Regina Margherita, 261 - Roma

SEGRETERIA S.M.O.
B.GO S. SPIRITO, 3 - 00193 ROMA
TEL. 06 68802626 - 68352411 FAX 06 68806712
E-mail: segreteria@smorrl.it - scuola.medica.ospedaliera@pec.it
Sito web: www.smorrl.it

Responsabili del Corso

Dott. Guglielmo SABBADINI

Biologo specialista in Genetica Medica. Responsabile Sezione di Citogenetica e Genetica Molecolare dell'Istituto di Diagnostica Clinica "Proda" di Roma.

Dott. Mariano Salvatore PERGOLA

Medico specialista in Pneumologia ed in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza". Già Responsabile Aziendale di Genetica Medica, ASL ROMA1

Comitato Scientifico

Prof. Emiliano Giardina, Prof.ssa Marcella Zollino, Prof. Marco Seri, Prof. Alfredo Brusco, Prof. Marco Fichera, Prof. Giuseppe Matullo

Segreteria scientifica ed organizzativa

Dott.ssa Cristina PALMIERI

Modalità di Pagamento

- Quota di iscrizione è di €. **150,00** per i partecipanti con i crediti ECM
- Quota di iscrizione è di €. **80,00** per i partecipanti che non sono interessati ai crediti ECM
- Quota di iscrizione per gli studenti e gli specializzandi è pari a €. **35,00** per ciascun modulo.

Tali importi dovranno essere versati su c/c postale n. **82947003** intestato alla Scuola Medica Ospedaliera oppure tramite Bonifico bancario intestato a:

Scuola Medica Ospedaliera
UniCredit Banca di Roma - Ag. Osp. S. Spirito
IBAN IT93 G02008 05135 000401329648

La quota di iscrizione non è rimborsabile se, per motivi personali, non è stato possibile frequentare il corso.

La fattura relativa al pagamento della quota di iscrizione può essere richiesta solo al momento del pagamento.

Nel caso di fatture relative a pagamenti effettuati da Società, Enti o altri soggetti terzi rispetto al discente, la quota di iscrizione dovrà essere integrata aggiungendo l'I.V.A. ordinaria prevista per legge
L'evento potrà eccezionalmente subire variazioni per esigenze particolari del Responsabile del corso.

DOMANDA DI ISCRIZIONE AL CORSO

Il sottoscritto: []
Nato a: [] Prov: [] il: []
Domiciliato: [] Prov: []
Via: [] Cap: []
e-Mail: [] CF: []
Tel: [] Cell: [] Fax: []
Laureato in: []
Aree Spec.che Prof.li: [] n° iscr.Ord.Prof.: []
 Libero professionista Dipendente Convenzionato Privo di occupazione

Ammissione al CORSO: Strategie di Analisi in NGS, Dagli approcci per pannelli di geni...
MODALITA' DI PAGAMENTO: versamento quota iscrizione su C/C Postale o Bonifico Bancario intestato alla SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA.
Si autorizza il trattamento dei dati personali per gli adempimenti connessi al corso e per ricevere notizia di nuove iniziative (D. Lgs. 196/2003)

Data

FIRMA:

Presentazione del corso

Il corso, aperto a 60 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico e 30 uditori delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgerà in due incontri il **22 e 23 giugno 2017** per un tot. di 19 ore presso la Sala Conferenze - Istituto CSS-Mendel - V.le Regina Margherita, 261 - Roma ed altre sedi.

Ogni lezione prevede l'esposizione interattiva di uno o più argomenti, con discussione finale sugli stessi. Alla fine di ogni modulo i partecipanti potranno scaricare i files didattici sulla propria pendrive.

Il Corso, suddiviso in sette moduli didattici, è dedicato all'aggiornamento in GENETICA MEDICA di Biologi, Medici e Tecnici di Laboratorio nel campo dei test genetici e della loro applicazione clinica. Gli argomenti selezionati riguardano temi di rilievo ed attualità della disciplina con particolare riferimento alla diagnostica di laboratorio, alle novità tecnico-scientifiche del settore ed alle implicazioni interpretative dei test genetici. Il primo Modulo del Corso si sofferma sull'epidemiologia, la clinica e soprattutto sulle tecniche della diagnosi genetica dei Disturbi dello spettro autistico e le sue implicazioni cliniche. Il secondo Modulo è dedicato alla Nuova ISO 9001:2015 ed al rischio clinico, la ISO 15189 e la norma UNI EN ISO/IEC 17025, nonché ai Cruscotti gestionali, agli indicatori e ai controlli di qualità interni ed esterni nel laboratorio generale di base e nel laboratorio di genetica. Il terzo Modulo si focalizza sull'uso appropriato e le strategie di analisi del Next Generation Sequencing (dai pannelli di geni al sequenziamento dell'esoma) e sulle problematiche correlate con l'interpretazione delle varianti e la gestione dei risultati. Con il quarto Modulo il Corso propone un'approfondita disamina della Variabilità correlata con il genoma umano (dai database dei dati genomici alle più recenti tecniche di studio della variabilità genomica, allo studio degli isolati genetici). Gli Approcci diagnostici di vecchia e nuova generazione nella diagnosi pre e postnatale, l'interpretazione dei test, la consulenza genetica e la gestione della comunicazione ad essi associate formano l'argomento quanto mai attuale del quinto Modulo. Il sesto Modulo approfondisce l'epidemiologia, la clinica e soprattutto le strategie di diagnosi molecolare delle Sordità. Infine il Diabete in età pediatrica costituisce l'oggetto del settimo ed ultimo Modulo, che ne tratterà gli aspetti epidemiologici e clinici, la diagnosi molecolare e le novità del trattamento terapeutico.

Dott. Guglielmo Sabbadini
Dott. Mariano Salvatore Pergola

Programma del corso

22/06/2017 STRATEGIE DI ANALISI IN NGS E GESTIONE DEL RISULTATO

08.30 – 09.00	Introduzione al Corso Dott. G. Sabbadini
09.00 - 10.25	Tecnologia NGS, sua evoluzione ed applicazione. Discussione, simulazioni ed esercitazioni Dott.ssa V. Caputo
10.25 - 11.30	La rivoluzione dell'NGS: dall'approccio "gene per gene" alla strategia per "pannelli di geni". Applicazioni e limiti dell'NGS in genetica: WGS, WES, TS ed RNA sequencing.. Evoluzione dell'NGS e delle strategie di arricchimento. NGS e genomica strutturale. NGS e genomica funzionale. Discussione, esercitazioni con simulazioni ed applicazioni ai principali approcci. Dott.M. Benelli
11.30 – 12.30	Bioinformatica, algoritmi ed analisi dei dati. Qualità dell'allineamento, profondità ed omogeneità di copertura. Limiti dell'analisi dati in NGS. Sensibilità diagnostica, WGS e WES. Discussione con esercitazioni. Simulazioni ed esercitazioni Dott. M. Benelli
12.30 – 14.00	Aspetti etici: la consulenza genetica e la comunicazione del risultato in NGS. Incidental finding ed NGS. Referto e Consenso informato in NGS. Archivi di dati e loro gestione. Discussione con esercitazioni. Simulazioni e presentazione di casi selezionati. Prof. M. Seri
14.00 - 14.30	Pausa pranzo
14.30 – 15.40	Allineamento e chiamata delle varianti. Annotazione filtraggio e prioritizzazione delle varianti. Interpretazione di varianti e loro classificazione. Database pubblici. Validazione di varianti. Esercitazioni con simulazioni ed applicazioni ai database. Presentazione di casi. Dott. A. Bruxelles
15.40 – 16.10	Piattaforme per l'analisi clinica di dati NGS. Presentazione di casi. Dott. C. Casale
16.10 – 18.00	Strategie di analisi per le malattie autosomiche dominanti. Strategie di analisi per le malattie autosomiche recessive ed X linked. Discussione con esercitazioni. Simulazioni e presentazione di casi selezionati. Dott.ssa V. Caputo
18.00 – 18.30	Analisi dati NGS: l'altra informazione Dott.ssa A. Giovannetti

23/06/2017 INTERPRETAZIONI DI VARIANTI

08.30–09.40	Interpretazione di varianti geniche. Esercitazioni e simulazioni. Dott.ssa A. Vetro
NGS E SUE APPLICAZIONI	
09.40 – 10.40	Sequenziamento dell' esoma in malattie non diagnosticate. Discussione, esercitazioni. Dott.ssa F.C. Radio

10.40 – 12.00	NGS e malattie neuromuscolari. Prof. V. Nigro
12.00 – 13.20	Forme sindromiche di disabilità intellettiva grave: il contributo delle tecniche NGS nella individuazione di nuove condizioni e nella definizione dello spettro fenotipo di condizioni note. Presentazione casi selezionati. Prof.ssa M. Zollino
13.20 - 14.00	Pausa pranzo
14.00 – 14.40	Analisi Genome-Wide di tandem repeat: sviluppo di metodi in NGS per le malattie da espansione. Rassegna. Analisi bioinformatica e validazione. Prof.ssa S. D'Alfonso
14.40 – 15.00	The impact of automation in pre-NGS phase: library prep and QC systems Dott. J. Rouzade
15.00 - 15.15	Riorganizzazione del personale e dei processi nell'ottica dell'automazione e della qualità. Dott. D. Coviello
15.15 – 15.55	Targeted resequencing di geni associati a patologie caratterizzate da un'elevata eterogeneità genetica Dott. M. Carella
15.55 – 16.35	L'utilizzo di pannelli di geni per lo studio di condizioni oncologiche geneticamente eterogenee: varianti germinali in geni di suscettibilità e mutazioni somatiche. Prof.ssa L. Papi
16.35 – 16.55	Applicazione dell'NGS alla diagnosi molecolare della malattia policistica renale autosomica dominante. Dott.ssa F. Ferrari
16.55 – 17.35	Applicazione dell'NGS alla diagnosi molecolare delle encefalopatie ereditarie. Dott.ssa A. Terracciano
17.35 – 18.10	Applicazione dell'NGS alla diagnosi molecolare di condizioni eterogenee e di sindromi genetiche. Dott. ssa E. Pisaneschi
18.10 – 19.00	Esame finale

Elenco Relatori

	Dott. Benelli Matteo Centro di Biol. Int. CIBIO- Univ studi Trento
	Dott. Bruxelles Alessandro Dip di Oncol. e Med. Mol, ISS, Roma.
	Dott.ssa Caputo Viviana Ric.- Dip. Med. Sper- Univ. La Sapienza- Roma
	Dott. Carella Massimo IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza – Lab d Gen Med Unità di Bioin. S. Giovanni Rotondo (FG)
	Dott. Coviello Domenico Dir. Lab di Gen Um E.O. Ospedali Galliera. Genova
	Prof.ssa D'Alfonso Sandra Prof Ord Gen. Med, Scuola di Med, Dip di Scie Salute, Novara, Univ d Piem Orientale
	Dott.ssa Ferrari Francesca Lab Gen Med, IRCCS Ca' Granda, O.M.Pol, Milano
	Dott.ssa Giovannetti Agnese Dip di Med Sper., Uni La Sapienza- Roma
	Prof. Nigro Vincenzo Ord Gen Med, Dip di Bioch Biofis e Pat Gen, Il Univ Studi Napoli. Ric Telethon Inst of Gen and Med, Pozzuoli
	Prof.ssa Papi Laura S.O.D. Gen Med Dip Mat Inf, Az Os U. Careggi – Firenze
	Dott.ssa Pisaneschi Elisa Lab Gen Med, Osp Ped Bam Gesù IRCCS, Roma
	Dott.ssa Radio F. Clementina Area Ric Gen Mal Rare, OPBG, IRCCS, Roma
	Prof. Seri Marco Prof. Str Gen Med -Dir UO Gen Med Pol S.Ors-Malp Bologna
	Dott.ssa Terracciano Alessandra Lab Gen Med, OPBG IRCCS, Roma
	Dott.ssa Vetro Annalisa Dip Med Mol - Università degli Studi di Pavia
	Prof.ssa Zollino Marcella Prof Ass in Gen Med - Fac Med e Chir - Ist di Med Genom, Pol A. Gemelli, Univ. Catt Sacro Cuore di Roma