



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

2020
EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in

**L'NGS NELLA DIAGNOSTICA.
DALL'ESOMA AL GENOMA.
LE TECNOLOGIE OMICS**

22 - 23 ottobre 2020

CREDITI ASSEGNATI: 16

**In Videoconferenza
su piattaforma web Zoom Cloud Meeting**



Con il patrocinio di:



Istituto
Superiore
di Sanità

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 Modulo

Prof. G. Matullo, Dott.ssa V. Caputo, Dott. G. Sabbadini

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. Auditor SIGU.

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. A. Brusco, Dott.ssa V. Caputo, Prof. M. Fichera,
Dott. S. Gambardella, Prof. E. Giardina, Prof. G. Matullo,
Prof. M. Seri, Dott. M. Tartaglia, Prof.ssa M. Zollino

Segreteria scientifica ed organizzativa

Dott.ssa Cristina Palmieri
Dott.ssa Selene Cipri

Modalità di Pagamento

Quota di iscrizione è di:

€ 82,00 per i partecipanti con i crediti ECM

€ 50,00 per i partecipanti che non sono interessati ai crediti ECM

€ 30,00 per gli studenti e gli specializzandi

da versare tramite Bonifico bancario intestato a:

Scuola Medica Ospedaliera
UniCredit - Ag. Roma Conciliazione
IBAN IT 31 C 02008 05008 000401329648

La quota di iscrizione non è rimborsabile se, per motivi personali, non è stato possibile frequentare il corso. L'evento potrà eccezionalmente subire variazioni per esigenze particolari del Responsabile del corso.

Per il rilascio della ricevuta/fattura è necessario fornire i seguenti dati fiscali: **Codice fiscale**; eventuale **Partiva IVA**, **Codice destinatario** e/o **PEC**.

Nel caso invece di fatture per 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.

SCHEDA DA RESTITUIRE COMPIUTA ALLA SEGRETERIA DELLA SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA TRAMITE FAX O EMAIL

DOMANDA DI ISCRIZIONE AL CORSO

Il sottoscritto: []

Nato a: [] Prov: [] Il: []

Residente a: [] Prov: []

Via: [] Cap: []

e-Mail: [] CF: []

Partita IVA: [] Codice Destinatario: [] PEC: []

Tel: [] Cell: [] Fax: []

Laureato in: [] n° Iscr. Ord. Prof.: []

Aree Spec. che Prof. Il: []

Libero professionista Dipendente Convenzionato Privo di occupazione.

Ammissione al corso: **L'NGS NELLA DIAGNOSTICA, DALL'ESOMA AL GENOMA, LE TECNOLOGIE OMICS**

Dichiaro di aver letto ed approvato la liberatoria/consenso per pubblicazione immagine e riprese audio/video così come pubblicata nel sito www.smorrl.it - sez. Home.

Si autorizza il trattamento dei dati personali per gli adempimenti connessi al corso e per ricevere notizia di nuove iniziative (D. Lgs. 196/2003)
FIRMA:

Presentazione del corso

Il corso, aperto a 80 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico e 30 uditori delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgerà in due incontri **22 e 23 ottobre 2020** e si svolgerà in videoconferenza con i docenti e discenti collegati contemporaneamente e individualmente da remoto attraverso la **piattaforma web Zoom Cloud Meeting** della quale saranno fornite tutte le caratteristiche e istruzioni per il suo utilizzo.

Ogni lezione prevede l'esposizione interattiva di uno o più argomenti, con discussione finale sugli stessi. Alla fine di ogni modulo i partecipanti potranno ricevere un link dove scaricare i files didattici sul proprio PC.

Dott. Guglielmo Sabbadini
Dott. Mariano Salvatore Pergola

Con il Contributo incondizionato di:



Programma del corso

22/10/2020	
I Sessione	
08.30 – 09.00	Introduzione al Corso. Dott. G. Sabbadini
09.00 – 09.30	Introduzione alle tecniche in NGS. Discussione Dott.ssa V. Caputo
09.30 – 10.15	Analisi bioinformatica: qualità dei dati, allineamento di sequenze e chiamata delle varianti. Discussione Dott. T. Pippucci
10.15 – 11.00	Annotazioni di geni e varianti. Filtraggio e prioritizzazione delle varianti. Selezione di varianti geniche e loro validazione. Database genomici di riferimento. Discussione Dott.ssa V. Caputo
11.00 – 11.15 pausa	
11.15 – 12.00	Analisi dei dati NGS. Varianti sinonime, introniche, e in regioni non codificanti. Discussione Dott.ssa A. Giovannetti
II Sessione	
Validazione di varianti e studi funzionali	
12.00 – 13.00	Analisi funzionale di nuove varianti patogenetiche, modelli cellulari e animali. Discussione Dott. M. Tartaglia
13.00 - 14.00 Pausa pranzo	
III Sessione	
Interpretazioni di varianti, gestione e comunicazione dei risultati	
14.00 – 15.00	Classificazione ed interpretazione di varianti geniche. Casi selezionati. Discussione Dott.ssa A. Vetro
15.00 – 16.00	Consulenza genetica, consenso informato e comunicazione del risultato. Discussione di casi selezionati. Prof. M. Seri
16.00 – 16.15 pausa	
IV Sessione	
Strategie di analisi ed approcci in NGS nella patologia mendeliana	
16.15 – 17.15	L'Esoma nella Diagnostica. Discussione Dott.ssa M. Iascone
17.15 – 18.00	Mendelioma o WES?: specificità di scenari clinici. Discussione Prof.ssa M. Zollino
23/10/2020	
V Sessione	
Analisi "omica" e genomica medica. Variabilità genomica	
08.30 – 09.30	Il Sequenziamento di nuova generazione e le tecnologie "omics": dalla ricerca di base alla clinica. Dall'esoma al genoma. Variabilità genomica ed epigenomica. Discussione Prof. G. Matullo
09.30 – 10.20	Sequenziamento su singola cellula di DNA e RNA per la medicina molecolare. Il metiloma. Discussione Dott.ssa V. Proserpio, Dott. S. Oliviero
10.20 – 11.00	Metiloma, epigenoma e malattie umane. Discussione Prof. A. Riccio
11.00 - 11.15 pausa	
11.15 – 12.00	Caratterizzazione del trascrittoma attraverso RNA-seq. Discussione Prof. G. Malerba
12.00 – 12.45	Dal trascrittoma all'interattoma di MiRNA. Discussione Dott. F. Bianchi

12.45 – 13.45	Analisi genomiche per le patologie neuromuscolari. Discussione Prof. V. Nigro
13.45 - 14.45 Pausa pranzo	
14.45 - 15.30	Tecnologie di sequenziamento di ultima generazione ed identificazione di varianti genomiche strutturali. Discussione Prof. M. Fichera
15.30 – 16.15	Novità nella genetica delle malattie da espansione di repeat e metodi di analisi in laboratorio. Sviluppo di metodi in NGS per le malattie da espansione. Discussione Prof. A. Brusco
16.15 – 16.30 Pausa	
16.30 – 17.15	Popolazioni isolate e nuove tecnologie per lo studio di tratti quantitativi e malattie complesse. Discussione Prof. P. Gasparini
VI Sessione	
Applicazioni	
17.15 – 17.30	Improving the Efficiency of NGS Workflow through Automated Solutions Dott. U. Formisano
17.30 – 18.00	NGS e Coronavirus Dott.ssa V. Caputo
Esame finale	

Elenco Relatori

- Dott. Bianchi Fabrizio** Head OU Cancer Biomarkers, ISBReMIT - Institute for Stem-cell Biology, Regenerative Medicine and Innovative Therapies IRCCS - Casa Sollievo della Sofferenza
- Prof. Brusco Alfredo** Dip.nto di Scienze Mediche, Università degli studi di Torino & ScDU Genetica Medica, A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino.
- Dott.ssa Caputo Viviana** Ricercatore, Dipartimento di Medicina Sperimentale-Università La Sapienza- Roma
- Prof. Fichera Marco** Dip.nto Scienze Biomediche e Biotecnologiche, Genetica Medica - AO Universitaria - Catania.
- Prof. Gasparini Paolo** Genetica Medica, IRCCS - Burlo Garofolo - Università di Trieste
- Dott.ssa Giovannetti Agnese** Clinical Genomics Unit, Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG), Italy. Dip.nto di Medicina Sperimentale, Università La Sapienza- Roma
- Dott.ssa Iascone Maria** Laboratorio Genetica Molecolare - USSD LGM ASST Papa Giovanni XXIII- Bergamo
- Prof. Malerba Giovanni** Professore Associato Dipartimento Scienze della Vita e Riproduzione- Università degli Studi di Verona
- Prof. Matullo Giuseppe** Professore Associato- Dip.nto Scienze Mediche- Università degli Studi di Torino
- Prof. Nigro Vincenzo** Ordinario, Direttore Scuola Specializzazione in Genetica Medica – Resp. UOSD Genetica medica. Dip.nto di Medicina di Precisione – Univ. degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli". Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli
- Dott. Pippucci Tommaso** Biologo UO Genetica Medica Policlinico S. Orsola-Malpighi Bologna
- Dott.ssa Proserpio Valentina** Dip.nto di Scienze della Vita e Biologia dei Sistemi, Università degli Studi di Torino. Italian Institute for Genomic Medicine, IIGM
- Prof. Riccio Andrea** Università della Campania "Luigi Vanvitelli", Caserta
- Prof. Seri Marco** Professore Straordinario di Genetica Medica - Direttore UO Genetica Medica Policlinico S. Orsola-Malpighi Bologna
- Dott. Tartaglia Marco** PhD *Genetics and Rare Diseases* Research Division Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
- Dott.ssa Vetro Annalisa** Laboratorio di Neurogenetica, Unità Neurologia Pediatrica, Ospedale Pediatrico Meyer- Firenze
- Prof.ssa Zollino Marcella** Professore Associato in Genetica Medica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Istituto di Medicina Genomica, Policlinico A. Gemelli, UCSC di Roma