



Provider SIGU n. 877  
Società Italiana di Genetica Umana  
[www.sigu.net](http://www.sigu.net)

# ANALISI E INTERPRETAZIONE DATI NELLA GENOMICA CLINICA

**GENOVA, 21 settembre 2018**

**III Edizioni:**

**Roma, 22 giugno 2018**

**Catania, 27 ottobre 2018**



un evento  
organizzato da



**BIO MEDIA**  
La condivisione del sapere

# “Analisi e interpretazione dati nella genomica clinica”

ROMA, 22 giugno 2018

GENOVA, 21 settembre 2018

CATANIA, 27 ottobre 2018 *(Corso Postcongressuale)*

## DESCRIZIONE DEL CORSO WORKSHOP

Corso teorico-pratico. Ogni lezione sarà suddivisa in un'esposizione iniziale all'argomento trattato, seguita da un'esercitazione pratica. I partecipanti dovranno essere muniti di proprio laptop personale. Il corso è rivolto principalmente a biologi/medici genetisti, con lo scopo di fornire strumenti per utilizzare e interpretare al meglio le informazioni contenute nei dati di Next Generation Sequencing pur senza approfondite conoscenze bioinformatiche pregresse.

## DOCENTI

**Alessandro Bruselles - (Roma)**

**Giuseppe Marangi - (Roma)**

**Tommaso Pippucci - (Bologna)**

**Paolo Uva - (Cagliari)**

**Responsabile Scientifico: Tommaso Pippucci (Bologna)**

## PROGRAMMA

Mattina (9.00-12.30)

### **Introduzione**

Esposizione delle tematiche del corso e delle risorse informatiche, dei tool bioinformatici e delle tipologie di dati utilizzati

*(Tommaso Pippucci)*

### **Analisi dei dati con la piattaforma Galaxy e Quality Control**

Illustrazione degli strumenti di analisi messi a disposizione da Galaxy, spiegazione dei formati di file e utilizzo di tool per il Quality Control delle read e delle varianti

*(Paolo Uva)*

### **Database genomici e annotazione**

Panoramica dei database genomici di maggiore utilizzo e loro integrazione nell'annotazione delle varianti, principali tool di annotazione e di analisi on-line, visualizzazione delle varianti

*(Alessandro Bruselles)*

### **Seminario sull'utilizzo di UCSC Genome Browser**

*(Robert Kuhn, Associate Director of UCSC Genome Browser)*

Pomeriggio (13.30-18.00)

### **Identificazione di Copy Number Variants e Homozygosity Mapping**

Panoramica delle strategie più diffusamente utilizzate per l'identificazione delle CNV, in particolare in dati di target resequencing ed esoma

*(Tommaso Pippucci)*

### **Principi di filtraggio e prioritizzazione di geni e varianti**

Panoramica dei parametri genomici per filtrare e prioritizzare varianti candidate, in particolare per la predizione in silico del potenziale deleterio di varianti codificanti (e non)

*(Alessandro Bruselles)*

### **Analisi dei dati secondo i modelli di ereditarietà**

Descrizione di tool per l'identificazione di varianti candidate in disegni di studio family-based ed illustrazione di esempi (analisi di trio, di famiglie multiplex...)

*(Paolo Uva)*

### **Applicazione dei concetti appresi nell'analisi di casi reali**

Utilizzo degli strumenti introdotti durante le sessioni precedenti al fine di identificare il gene coinvolto in alcuni casi esemplificativi

*(Giuseppe Marangi - Tommaso Pippucci)*

## **INFORMAZIONI GENERALI**

### **QUOTE DI ISCRIZIONE**

**QUOTA DI ISCRIZIONE** € 120,00 + IVA 22% = **146,50**

**QUOTA DI ISCRIZIONE Under 35 anni** € 100,00 + IVA 22% = **122,00**

#### **La quota di iscrizione comprende:**

- Accesso ai lavori
- Kit congressuale completo di atti congressuali
- Crediti ECM
- Attestato di presenza online.

Attenzione: l'attestato di presenza sarà scaricabile on line dal partecipante post congresso

### **REGOLAMENTO ISCRIZIONI**

Al sito [www.biomedica.net](http://www.biomedica.net) – nella pagina dedicata all'evento - è attivo, fino ad esaurimento posti, il pulsante iscrizioni.

Il numero dei posti è limitato. Le iscrizioni saranno accettate automaticamente secondo l'ordine di arrivo alla Segreteria. Ad esaurimento posti disponibili la scheda di iscrizione online verrà sostituita con un messaggio di iscrizioni al completo; non sono previste liste d'attesa.

La modalità online sopra indicata è l'unica prevista, non potranno quindi essere accettate iscrizioni telefoniche, tramite fax e/o email.

### **MODALITA' DI PAGAMENTO:**

E' possibile iscriversi effettuando il pagamento con:

- carta di credito (transazione sicura con circuito Banca Sella)
- bonifico online Mybank (transazione sicura con circuito Banca Sella)
- bonifico bancario (i dati per effettuare il pagamento vengono inviati al termine dell'iscrizione)

Collegandosi alla piattaforma iscrizioni, dopo aver compilato i dati richiesti, il sistema in automatico visualizzerà l'importo e gli estremi del pagamento.

## **ESENZIONE IVA - FATTURE INTESATE ALLA PUBBLICA AMMINISTRAZIONE**

I partecipanti che necessitano di fattura intestata ad enti della Pubblica Amministrazione, devono registrarsi online inserendo il CODICE UNIVOCO AZIENDALE.

Il codice è fornito solo ed unicamente dall'ufficio di competenza della propria struttura di lavoro, senza tale codice non è possibile procedere con l'iscrizione.

Le iscrizioni con fattura intestate alla P.A. risultano immediatamente confermate e per il pagamento seguono i tempi previsti dagli Enti, pertanto i partecipanti non dovranno più anticipare la quota di iscrizione.

## **CANCELLAZIONI E RIMBORSI**

Per le rinunce che perverranno alla Segreteria Organizzativa fino a 20 giorni prima dell'inizio del corso verrà rimborsato il 50% della quota d'iscrizione. Dopo tale data non è previsto alcun tipo di rimborso. Inoltre non saranno rimborsate quote di iscrizioni non usufruite, per le quali non sia pervenuta la relativa rinuncia entro i termini stabiliti.

In qualsiasi momento è comunque possibile sostituire il nominativo dell'iscritto.

**Qualora l'evento venga cancellato per cause che non dipendano dalla Segreteria Organizzativa, la stessa non rimborserà spese sostenute dal partecipante ad eccezione della quota di iscrizione.**

## **CREDITI ECM**

Il corso è stato di accreditato da SIGU Provider n. 877, presso il Programma Nazionale di Educazione Continua in Medicina del Ministero della Salute per le seguenti categorie professionali: Biologo, Medico Chirurgo, Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico  
Discipline accreditate: Genetica Medica, Laboratorio di Genetica Medica, Oncologia, Patologia Clinica (laboratorio di analisi chimico-cliniche e microbiologia)

**Roma, 22 giugno 2018**

**N. Evento ECM: 877-230822**

**N. Crediti: 8.0**

**Genova, 21 settembre 2018**

**N. Evento ECM: 877-233959**

**N. Crediti: 8.0**

**Catania, 27 ottobre 2018**

**N. Evento ECM: 877-235856**

**N. Crediti: 8.0**

Obiettivo formativo: Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, specializzazione e attività ultraspecialistica. Malattie rare

### **Per avere diritto ai crediti è necessario**

- aver frequentato il 90% dell'attività formativa dell'evento
- aver firmato a inizio e fine giornata
- aver compilato il questionario di apprendimento disponibile al sito [www.biomedica.net](http://www.biomedica.net) (area riservata "myLogin")

Una volta superato il questionario sarà possibile scaricare direttamente dal sito il proprio attestato ECM.

Come da Comunicato Agenas del 23 giugno 2014, si specifica inoltre che è possibile effettuare una sola (e non ripetibile) compilazione del test di verifica in modalità on-line. Per ulteriori informazioni <http://ape.agenas.it/>

Si rammenta al partecipante che il limite massimo dei crediti formativi ricondotti al triennio di riferimento 2017-2019 acquisibili mediante invito da sponsor è di 1/3.

### **ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE**

Tutti i partecipanti regolarmente iscritti avranno diritto ad un attestato di partecipazione.

L'attestato non verrà consegnato in modalità cartacea ma dovrà essere stampato dal partecipante a partire dal giorno di chiusura dell'evento nell'area mylogin del sito [www.biomedica.net](http://www.biomedica.net).

Per richiedere le credenziali di accesso, se smarrite, si prega di inviare una mail all'indirizzo [iscrizioni@biomedica.net](mailto:iscrizioni@biomedica.net)

### **SEDI**

#### **ROMA, 22 GIUGNO 2018**

Aula n. 7

2° piano del Polo Giovanni XXIII

Univ. Cattolica S. Cuore

Istituto di Genomica Medica

L.go Francesco Vito 1

Roma RM

#### **GENOVA, 21 SETTEMBRE 2018**

**DIMI – Università degli Studi di Genova**

**V.le Benedetto XV 6**

**16132 Genova**

#### **CATANIA, 27 OTTOBRE 2018 (Corso Postcongressuale)**

Four Points by Sheraton Catania Hotel & Conference Center

Via Antonello da Messina, 45

95021 Acicastello, Catania

### **SEGRETERIA ORGANIZZATIVA**

Biomedica srl – Area Convegni

Raffaella Galli

Via L. Temolo 4 – 20126 Milano

Tel. 02/45498282 - Fax 02/45498199

e-mail: [convegni@biomedica.net](mailto:convegni@biomedica.net)

[www.biomedica.net](http://www.biomedica.net)

In collaborazione con:

# **CINECA**

*Ringraziamo Gianmauro Cuccuru, CRS4 Biosciences, Pula (CA)  
per l'assistenza nella configurazione di Galaxy*