



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

# ANALISI E INTERPRETAZIONE DATI NELLA GENOMICA CLINICA

**ROMA, 22 giugno 2018**

**Prossime Edizioni:**  
**Genova, 21 settembre 2018**  
**Catania, 27 ottobre 2018**



**BIOMEDIA**  
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)**

**Robert Kuhn - (Santa Cruz, California) - Solo per l'edizione di Roma**

**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**

<b>QUOTA DI ISCRIZIONE</b>	€ 120,00 + IVA 22% = <b>146,50</b>
<b>QUOTA DI ISCRIZIONE Under 35 anni</b>	€ 100,00 + IVA 22% = <b>122,00</b>

#### **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)

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

**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) dal 25 al 27 giugno 2018

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*