

*Evento formativo residenziale*

# **NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS): PRINCIPI ED APPLICAZIONE NELLA DIAGNOSI DELLE MALATTIE RARE**

**Aula Magna Policlinico (edificio 13) – Catania  
24 maggio 2024**

## **Rilevanza**

Negli ultimi anni i sistemi di sequenziamento del DNA sono stati rivoluzionati dall'avvento della Next-Generation Sequencing (NGS).

Le metodiche NGS presentano oggi molteplici possibilità di applicazione nel campo della diagnosi/ricerca biomedica ed ha permesso di aumentare la produttività, diminuire i costi, ampliare la conoscenza per la comprensione dei meccanismi molecolari alla base delle malattie genetiche mendeliane. Con questo metodo è infatti possibile sequenziare tutto il genoma/esoma contemporaneamente ad un costo molto basso ed è diventato uno strumento indispensabile per identificare la causa delle varie patologie e migliorare la diagnosi delle malattie genetiche.

## **Finalità**

Il corso si focalizza prevalentemente sull'approccio strategico dell'analisi Next Generation Sequencing, sulle modalità di analisi e di gestione dei dati e infine verranno mostrate alcune esperienze nella applicazione di tali metodi alle malattie complesse. Gli argomenti riguardano prevalentemente l'aspetto tecnico della diagnostica di laboratorio, le novità tecnico-scientifiche del settore, le implicazioni interpretative dei test genetici, l'applicazione clinica e la consulenza genetica

## **Obiettivi specifici**

Grazie al corso i partecipanti potranno

- conoscere le novità tecnico-scientifiche nell'ambito della diagnosi delle Malattie complesse
- ampliare le proprie conoscenze circa gli aspetti tecnici della diagnostica di laboratorio
- confrontarsi sulle implicazioni interpretative dei test genetici

## **Obiettivo formativo ecm**

18 - Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere  
Linee guida – protocolli – procedure

## **Metodologia didattica**

Relazioni su tema, confronto in aula

## **Modalità per la valutazione dell'apprendimento**

Questionario con quesiti a risposta multipla

## Destinatari

L'evento è destinato ai seguenti professionisti: Biologi, Farmacisti, Medici (tutte le discipline), Tecnici di laboratorio biomedico, Studenti

## Programma

9:00-9:15	Saluti Raffaele Ferri (Direttore Scientifico IRCCS Oasi Maria SS. di Troina) Martino Ruggieri (Professore ordinario di Pediatria Generale – Università degli Studi di Catania) Alessandro Pitruzzella (Presidente Ordine dei biologi di Sicilia)
	Moderatori: F. Calì – M. Fichera
09:15-10:00	L'esoma nella pratica clinica delle malattie rare (F. Calì)
10:00-10:45	Analisi dei dati NGS delle varianti di un esoma (A. Musumeci) Pausa
11:15-12:00	Whole exome sequencing: non solo varianti genetiche (M. Fichera)
12:00-13:00	L'impatto della NGS nella consulenza genetica (C. Romano)
	Pausa
	Moderatori: L. Vetri – C. Romano
14:00-14:45	Indicazioni per la refertazione di analisi genetiche eseguite mediante metodica Next-Generation-Sequencing (M. Vinci)
14:45-15:30	Le Paralisi Cerebrali Infantili e l'impatto dell'Esoma sulla corretta diagnosi: dalla revisione del percorso diagnostico alle nuove associazioni fenotipo/genotipo (A. Vitello)
15:30-16:15	Encefalopatie dello Sviluppo ed Epilettiche (DEE): caratterizzazione genetica e fenotipo clinico (C. Costanza)
16:15- 17:00	Epilessie monogeniche rare e genetica: dai modelli biologici ai geni-regolatori (A. Praticò)

## Comitato Scientifico

Francesco Calì	Biologo – Responsabile UO di Genetica Molecolare – IRCCS Oasi Maria SS. – Troina
Martino Ruggieri	Professore ordinario di Pediatria Generale – Università degli Studi di Catania
Mirella Vinci	Biologo – UO di Genetica Molecolare – IRCCS Oasi Maria SS. – Troina

## Relatori e Moderatori

Francesco Calì	Biologo – Responsabile UO di Genetica Molecolare – IRCCS Oasi Maria SS. – Troina
Carola Costanza	Neuropsichiatra infantile in formazione – IRCCS Oasi Maria SS. – Troina
Marco Fichera	Biologo – Professore ordinario - Università degli Studi di Catania
Antonino Musumeci	Biologo – IRCCS Oasi Maria SS. – Troina
Andrea D. Praticò	Pediatra – Ricercatore – Università degli Studi di Enna
Corrado Romano	Pediatra e Genetista - Professore associato - Università degli Studi di Catania
Luigi Vetri	Neuropsichiatra infantile – ASP Enna
Mirella Vinci	Biologo – IRCCS Oasi Maria SS. – Troina
Aurelio Vitello	Neurologo - IRCCS Oasi Maria SS. – Troina

## Segreteria organizzativa

UOS Formazione Permanente e ECM – [ecm@oasi.en.it](mailto:ecm@oasi.en.it) – 0935.936461/2

## Informazioni generali

### Come iscriversi

Iscrizione obbligatoria attraverso la piattaforma <http://formazioneweb.oasi.en.it>

Il sistema provvederà a inviare una conferma

Eventuali rinunce vanno comunicate entro 7 giorni dall'inizio del percorso formativo.

### Fonti di finanziamento

Il convegno è finanziato tramite i fondi della ricerca corrente

### Modifiche al programma e annullamento corso

In caso di mancato raggiungimento del numero minimo di iscritti o per altri giustificati motivi l'IRCCS si riserva la facoltà di annullare o rinviare il corso dandone comunicazione scritta, alla mail indicata.

### Registrazione partecipanti e rilascio attestati

Al termine del corso, entro 48 ore, sarà scaricabile previa registrazione sulla piattaforma <http://formazioneweb.oasi.en.it>, l'attestato di frequenza. L'attestato con i crediti formativi ECM sarà disponibile entro 60 giorni, scaricabile dalla piattaforma on-line, <http://formazioneweb.oasi.en.it>.

Si ricorda che per acquisire l'attestato ECM occorre garantire la presenza in aula per l'intera durata dell'evento (minimo 90%) e il superamento della prova di valutazione dell'apprendimento (minimo 75%).