



Bioinformatica applicata alla diagnostica

1° Corso

25-26 maggio 2017

Jesi

Centro Congressi Diatech Pharmacogenetics srl
via Ignazio Silone, 1b

25 maggio 2017

ORE 13.00 Registrazione partecipanti

Introduzione

(Fabio Biondi - Oliva Alberti)

ORE 13.30 Presentazione del progetto

Mainstream Next Generation Sequencing (NGS) technologies

(Andrea D'Ambrogio - Alessandro Riccombeni)

ORE 14.00 Storia del sequenziamento, 3 generazioni

ORE 14.30 De novo genome assembly (Sanger)

ORE 15.00 Illumina genome assembly, Copy Number Variations (CNV) e Structural Variants

ORE 15.30 Consensus vs. The Graph Genome

The NGS data analysis pipeline

(Alessandro Riccombeni)

ORE 16.00 Primaria - Base calling, Quality scores, De-multiplexing

ORE 16.30 Secondaria - Read Mapping, Variant Calling

ORE 17.00 Terziaria - Variant Annotation, Variant Filtering

I linguaggi per manipolare dati genomici – un'infarinatura

(Tiziano Dallavilla)

ORE 18.00 Il linguaggio per manipolare ed analizzare i dati «Python»

ORE 18.30 Il linguaggio per analizzare e visualizzare i dati «R»

ORE 19.00 L'Integrative Genomics Viewer (IGV)

Applicazioni dell'NGS in diagnostica

(Matteo Picciolini)

- ORE 9.00 I metodi per la detezone delle mutazioni «Germinali»
- ORE 9.30 I metodi per la detezone delle mutazioni «Somatiche»
- ORE 10.00 I metodi per l'analisi delle Copy Number Variations (CNV)
- ORE 10.20 I metodi per lo studio dei ri-arrangimenti strutturali
- ORE 10.40 I metodi per l'analisi dell'espressione genica

I database per le informazioni patogenetiche

(Andrea D'Ambrogio – Matteo Picciolini)

- ORE 11.00 Una panoramica dell'UCSC Genome Browser
- ORE 11.15 Il database di mutazioni somatiche COSMIC
- ORE 11.30 Il database delle varianti cliniche ClinVar
- ORE 11.45 Il database per le predizioni funzionali di mutazioni e alterazioni di siti di splicing dbNSFP

La validazione della pipeline

(Katarzyna Wilczynska)

- ORE 12.00 L'utilità dei Reference standards nella pipeline NGS

La frontiera

(Davide Zocco - Andrea D'Ambrogio)

- ORE 14.00 Gli esosomi
- ORE 15.00 Le biopsie liquide, come spingere la detezone delle frequenze alleliche sempre più in basso
- ORE 15.30 Prospettive future - After the next

Faculty:

Tiziano Dallavilla

Bioinformatics scientist,
Diatech Pharmacogenetics, Jesi,
Italia

Andrea D'Ambrogio

Associate Director,
Head of Innovation,
Diatech Pharmacogenetics, Jesi,
Italia

Matteo Picciolini

Senior Bioinformatics Scientist,
Diatech Pharmacogenetics, Jesi,
Italia

Alessandro Riccombeni

Genomics Science Lead, Europe,
DNAexus,
Mountain View, CA, USA

Katarzyna Wilczynska

Senior Scientist,
Horizon Discovery,
Cambridge,
UK

Davide Zocco

Head of Molecular Diagnostics,
Exosomics, Siena,
Italia

Referente Scientifico:

Gabriella Fontanini

Dipartimento di Patologia Medica Molecolare
e di Area Critica
Università degli Studi di Pisa
Italia

Corso accreditato ECM: 12 crediti

Massimo numero di iscritti: 35
quota d'iscrizione € 100,00

Per informazioni e iscrizioni
www.advancedcongressi.it

segreteria organizzativa

ADVANCED
meeting solutions

tel 071 55165 - fax 071 55451

info@advancedcongressi.it

con il contributo educativo

diatech
pharmacogenetics

events@diatechpgx.com