



Ordine  
Nazionale  
Biologi



23 ottobre		
9:00-13:00	Simon Partridge	Genetica di popolazioni Concetto di specie; cause genetiche e ambientali della variabilità; Frequenze genotipiche e alleliche. Legge di Hardy-Weinberg-Castle: i parametri che descrivono la variabilità genetica di una popolazione. Fattori che promuovono o riducono la variabilità genetica: deriva genetica (principio del fondatore e effetto collo di bottiglia); dimensione effettiva della popolazione; migrazione e sue conseguenze; selezione naturale (selezione direzionale ed equilibrante); in incrocio (cause e conseguenze).
14:00-18:00	Prof. Alberti	Le mutazioni Mutazioni geniche, cromosomiche e genomiche: cause ed effetti. Mutazioni geniche: delezione, inserzione, sostituzione (mutazioni per transizione e/o transversione; mutazione missenso, nonsense, neutra, silente, frameshift). Definizione semplice di mutazione soppressore; mutazioni spontanee ed indotte. Mutazioni dinamiche. Mutazioni cromosomiche: delezioni; duplicazioni, inversioni, traslocazioni. Fusioni e scissioni Robertsoniane e loro significato evolutivo. Mutazioni genomiche: aneuploidia, poliploidia e monoploidia. Monosomie e trisomie nell'uomo. Auto/allopoliploidia.
30 ottobre		
9:00-13:00	Prof. Ceccarelli	Sequencing Tumorale Introduzione, Immunogenetica e genetica del cancro: Caratteristiche universali dell'immunità. Sistemi immunitari negli eucarioti. Sistema MHC/HLA. Ricombinazione somatica dei geni anticorpali. Genetica dell'invecchiamento e della longevità. Il controllo del ciclo cellulare. Oncogeni ed antioncogeni. Le mutazioni che inducono l'insorgenza tumorale e i meccanismi di trasmissione ereditaria dei tumori. Tecnologie di libreria, Pannelli, Tecnologie di sequenziamento.
14:00-18:00	Illumina Specialist	Next Generation Sequencing Introduzione, principio molecolare di funzionamento, NGS Libraries, NGS Platforms (Second-Generation Sequencing Platforms, Third-Generation Sequencers). Differenza tra short e long-reads (tecnologia e analisi). Introduzione alla Bioinformatica: NGS Bioinformatics, Primary Analysis, Illumina, Quality Control: Read Filtering and Trimming, Secondary analysis, Sequence Alignment, De novo Assembly, Post-Alignment Processing, Variant Calling, Structural Variants Calling, Variant Annotation.
6 novembre		
9:00-13:00	Dr.ssa Sari Neijenhuis	Limiti delle Tradizionali tecniche diagnostiche, Storia della Biopsia Liquida, DNA tumorale Circolante, Concetto di Biopsia Liquida come metodo diagnostico e di screening,



Ordine  
Nazionale  
Biologi



dante labs

14:00-18:00	Illumina Specialist	Applicazioni Cliniche della Biopsia liquida, Saggi di Biopsia Liquida, Preparative di Librerie per Biopsia Liquida ed NGS, Tecnologie e metodiche bioinformatiche per analisi del DNA tumorale circolante con NGS
<b>13 novembre</b>		
9:00-13:00	Prof. Novelli	Storia della NIPT, Screening prenatali invasivi e non invasivi, Mutazioni individuabili con la NIPT: aneuploidie cromosomiche, sindrome di Down (trisomia 21) trisomia 18, trisomia 13, anomalie dei cromosomi sessuali, inversioni e delezioni.
14:00-18:00		Tecnologie di preparazione del campione e analisi predittiva.
<b>20 novembre</b>		
9:00-13:00	Prof. Pisano	La predisposizione genetica a principi farmacologici, profilo (Dosaggi, low-metabolizer or high-metabolizer).
14:00-18:00	Dr.ssa Giusy Ylenia Cisale	Farmacogenomica dei chemioterapici
<b>27 novembre</b>		
9:00-13:00	Dr.ssa Giusy Ylenia Cisale	Farmacogenomica del tumore
14:00-18:00	Dr.ssa Giusy Ylenia Cisale	Mutazioni somatiche e risposta ai farmaci
<b>4 dicembre</b>		
9:00-13:00	Dr.ssa Giusy Ylenia Cisale	Mutazioni somatiche e risposta ai farmaci
14:00-18:00	Dr. Generoso Ianniciello	NGS Data: SNP, VCF, Indel, CNV ... etc
<b>11 dicembre</b>		
9:00-13:00	Dr. Generoso Ianniciello	Report on NGS Data
14:00-18:00	Dr. Riccardo Paone	Report on NGS Data
<b>18 dicembre</b>		
9:00-13:00	Dr. Generoso Ianniciello	Report on NGS Data
14:00-18:00	Dr. Riccardo Paone	Report on NGS Data
<b>8 gennaio</b>		
9:00-13:00	Dr. Generoso Ianniciello	Introduzione alla procedura e alle tecniche di Creazione di Reports.



Ordine  
Nazionale  
Biologi



14:00-18:00	Dr. Matthew Brown and Dr. Juan Caceras	Conoscenza dei database: ClinVar, ClinGen, PharmaKGB
<b>15 gennaio</b>		
9:00-13:00	Dr. Matthew Brown and Dr. Juan Caceras	Introduzione alle piattaforme: Metodiche di ricerca ed utilizzo come strumento di analisi.
14:00-18:00	Dr.ssa Isabella Baldini	Introduzione al funzionamento dei principi tecnologici di NGS short and long reads (Illumina Novaseq6000, Oxford Nanopore, PacBio).
<b>22 gennaio</b>		
9:00-13:00	Dr.ssa Isabella Baldini	Introduzioni dei principi molecolari della library preparation long and short reads.
14:00-18:00	Dr.ssa Isabella Baldini	Introduzioni dei principi Di funzionamento dei sequenziatori Novaseq 6000 e Sequell-II PacBio.
<b>29 gennaio</b>	<b>Inizio Lezioni Pratiche Presso i laboratori Dante Labs con staff Dante Labs</b>	Il contenuto delle attività sarà inerente le tecniche di laboratorio affrontate nel corso teorico, nello specifico: <ul style="list-style-type: none"><li>- Preparativa di libreria NGS per sequenziamento WGS Illumina, sequenziamento WGS Illumina (short reads).</li><li>- Preparativa sequenziamento PacBio (Long Reads).</li><li>- Elaborazione reportistica e analisi dei risultati mediante software proprietari Dante Labs.</li><li>- Preparazione campioni Di Biopsia Liquida per sequenziamento in NGS. Analisi dei marcatori tumorali.</li></ul>
9:00-13:01	Gruppo A	
14:00-18:01	Gruppo B	
<b>5 febbraio</b>		
9:00-13:01	Gruppo C	
14:00-18:01	Gruppo D	
<b>12 febbraio</b>		
9:00-13:02	Gruppo E	
14:00-18:02	Gruppo F	
<b>19 febbraio</b>		
9:00-13:02	Gruppo A	
14:00-18:02	Gruppo B	
<b>26 febbraio</b>		
9:00-13:03	Gruppo C	
14:00-18:03	Gruppo D	
<b>5 marzo</b>		



Ordine  
Nazionale  
Biologi



9:00-13:03	Gruppo E	
14:00-18:03	Gruppo F	
<b>12 marzo</b>		
9:00-13:04	Gruppo A	
14:00-18:04	Gruppo B	
<b>19 marzo</b>		
9:00-13:04	Gruppo C	
14:00-18:04	Gruppo D	
<b>26 marzo</b>		
9:00-13:05	Gruppo E	
14:00-18:05	Gruppo F	
<b>2 aprile</b>		
9:00-13:05	Gruppo A	
14:00-18:05	Gruppo B	
<b>9 aprile</b>		
9:00-13:06	Gruppo C	
14:00-18:06	Gruppo D	
<b>16 aprile</b>		
9:00-13:06	Gruppo E	
14:00-18:06	Gruppo F	
<b>23 aprile</b>	Giornata conclusiva	