



Analisi di dati NGS

ed applicazioni in ambito diagnostico

16-19 ottobre 2017

Sede: Università dell'Insubria, Via Alberto da Giussano 12, Busto Arsizio, Aula informatica.

Orario delle lezioni: Lunedì: 11-18. Martedì, mercoledì, giovedì: 9.30-16.30.

Le lezioni sono a numero chiuso poiché si svolgono in aula informatica in parallelo ad esercitazioni pratiche.

Dr. Davide Gentilini, Istituto Auxologico Italiano

Il corso ha lo scopo di far fronte alla richiesta di competenze bioinformatiche nell'ambito dell'analisi di dati NGS. L'obiettivo è quello di fornire competenze teoriche e capacità tecniche necessarie per organizzare e interpretare dati provenienti da sistemi di sequenziamento.

Il corso si rivolge a coloro che devono affrontare le problematiche relative all'analisi dei dati ottenuti tramite NGS e prevede inoltre specifici approfondimenti per migliorare i processi di analisi dei dati ottenuti in ambito clinico-diagnostico.

Programma

- ✓ Basi teoriche del sequenziamento di seconda generazione: dal DNA ai dati
- ✓ Utilizzo della riga di comando Unix e le Pipelines
- ✓ Files e formati
- ✓ Preprocessing delle sequenze e allineamento
- ✓ Statistiche post riallineamento e controllo di qualità
- ✓ Analisi del coverage: aspetti teorici e aritmetica con coordinate genomiche
- ✓ Analisi del coverage e generazione di report specifici e dettagliati delle regioni non coperte
- ✓ Identificazione delle varianti genetiche utilizzo dei principali algoritmi di chiamata delle varianti genetiche
- ✓ Annotazione delle varianti genetiche e tecniche di filtraggio
- ✓ Filtraggio delle varianti genetiche post annotazione e tecniche di prioritizzazione
- ✓ Web resources e banche dati per l'analisi dei dati NGS e discussione delle interpretazioni delle varianti in ambito diagnostico.
- ✓ Ottimizzazione dei processi e gestione delle banche dati
- ✓ Analisi di esomi ed esomi clinici
- ✓ Controllo di qualità ed errori di sequenziamento

Curriculum vitae

Davide Gentilini è laureato in Biologia, si è specializzato in genetica medica presso l'università degli studi di Milano ed ha poi proseguito la sua formazione presso l'università degli studi di Pavia con un Master di II livello in Epidemiologia Genetica e Molecolare e un dottorato in Scienze Statistiche e Sanitarie.

Attualmente lavora presso l'Istituto Auxologico Italiano dove è responsabile dell'Unità di Bioinformatica e Statistica Genomica.

Svolge inoltre attività di docente in Bioinformatica e analisi statistica dei dati sperimentali presso alcuni corsi universitari, master e scuole di specializzazione.

Come arrivare

In treno: raggiungere le stazioni di Busto Arsizio (da Milano Porta Garibaldi o Passante Ferroviario) o Busto Arsizio Nord (da Novara, Milano Cadorna, Milano Bovisa, Milano Centrale o Milano Porta Garibaldi).

Orari consultabili su <http://www.fsitaliane.it/>. Seguire le indicazioni della mappa; A: Stazione Busto Arsizio; B: sede della scuola; C: Stazione Busto Arsizio Nord.

In auto: uscire a Busto Arsizio (A8) o Marcallo Mesero (A4, poi superstrada per Malpensa e uscita Vanzaghello) e raggiungere il parcheggio di Piazzale dei Bersaglieri (non disponibile il giovedì). Coordinate GPS 45.607621, 8.857178.

In aereo: per chi vola a Milano Linate è consigliabile raggiungere Milano Centrale e seguire le indicazioni per chi viaggia in treno. Percorrenza 65 minuti circa.

È consigliabile volare su Milano Malpensa e prendere il Malpensa Express dal Terminal 1 e scendere a Busto Arsizio Nord. Orari consultabili su www.trenord.it/. Percorrenza 9 minuti.



A 5 minuti a piedi

<https://www.airbnb.it/rooms/13374058?quests=1&s=7DI5Yq4x>

A 10-15 minuti a piedi:

Antica Corte room & breakfast <http://www.anticacortebusto.it/>

Hotel Ortensia (*)** <http://www.hotelhortensia.it/>

Albergo Mazzini ()** <http://www.albergomazzini.it/>

Modalità di partecipazione

Entro il 15 settembre 2017	Dopo il 15 settembre 2017
€ 450 + IVA*	€ 550 + IVA*

***In caso di esenzione IVA, allegare documentazione.**

Informazioni, [CONDIZIONI GENERALI](#) e modulo di iscrizione: www.afinsubria.org.

Pagamento da effettuare con bonifico bancario **dopo la conferma dell'attivazione del corso** da parte della Segreteria Organizzativa:

Codice IBAN **IT23X0558450233000000000229**

CIN X

Beneficiario: D'Urso & Fanali S.r.l. - AFInsubria

Causale: Nome Cognome corso NGS diagnostica 2017

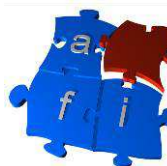
Segreteria scientifica e organizzativa:

Dr.ssa Gabriella Fanali, Alta Formazione Insubria.

Cell. 338 9636719 h. 14.30-18

e-mail: gabriella.fanali@afinsubria.org

<http://www.afinsubria.org>



Con il Patrocinio di:

