



con il patrocinio di  UNICAMILLUS
International Medical University in Rome

PerCORSO FORMATIVO

La Genomica e le nuove frontiere della medicina

Coordinatore: Prof. Antonio Novelli

Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù

Professore Associato di Genetica Medica, Facoltà Dipartimentale di Medicina

UniCamillus —International Medical University in Rome

I corsi si terranno il venerdì pomeriggio ed il sabato mattina a partire dal 22-23 novembre 2024 rispettivamente con orari 14-18 e 09-13 fino al 23-24 maggio 2025

Il corso si svolgerà in presenza con lezioni frontali presso la sala congressi e laboratori dell'Istituto di Genetica CSS-Mendel a Roma, in Viale Regina Margherita 261 (Piazza Galeno 5).

Commissione esaminatrice: Prof. Antonio Novelli, prof. Renato Fani e Dott. Alberto Spanò

Programma

Calendario Date:

I modulo

22 novembre 2024 ore 15

Inaugurazione ed Introduzione al corso

23 novembre 2024 ore 9-13

Citogenetica-Citogenomica

- ✓ Citogenetica pre e postnatale
- ✓ Citogenetica pre e postnatale sul campo

29 novembre 2024 ore 14-18

- ✓ Tecnologia CMA (Chromosomal Microarray Analysis) CGH/SNP array
- ✓ Citogenomica sul campo

30 novembre 2024 ore 9-13

- ✓ Classificazione e interpretazione di varianti genomiche
- ✓ Alterazioni della struttura 3D del genoma e dei TAD nelle malattie mendeliane

II Modulo

13 dicembre 2024 ore 14-18

Next-Generation Sequencing (NGS)

- ✓ Aspetti teorici e sperimentali
- ✓ Interpretazioni di varianti: criteri e strumenti per la classificazione, gestione e comunicazione dei risultati e presentazione casi clinici

14 dicembre 2024 ore 9-13

- ✓ Validazione di varianti e studi funzionali: in silico e in vitro e casi clinici

20 dicembre 2024 ore 14-18

- ✓ Applicazioni in epoca prenatale: NIPT
- ✓ Applicazioni in urgenza/priorità

21 dicembre 2024 ore 9-13

Consulenza genetica dei moduli I e II

III Modulo

La questione del Genoma di riferimento

10 gennaio 2025 ore 14-18

- Aspetti teorici
- Aspetti computazionali- introduzione

11 gennaio 2025 ore 14-18

- Aspetti computazionali- Aspetti pratici

IV Modulo

Genetica Oncologica e Farmacogenomica

24 gennaio 2025 ore 14-18

- Varianti genomiche germinali e sindromi da predisposizione

25 gennaio 2025 ore 9-13

- Biopsia liquida: applicazioni in ambito oncologico
- CAR-T nei tumori

07 febbraio 2025 ore 14-18

- Farmacogenomica Costituzionale

08 febbraio 2025 ore 14-18

- Farmacogenomica Oncologica

V Modulo

Tecnologie di sequenziamento di terza generazione e sue applicazioni

21 febbraio 2025 ore 14-18

- Introduzione alla tecnologia Long-reads
- Applicazioni del sequenziamento di terza generazione per analisi citogenomiche

22 febbraio 2025 ore 14-18

- Long-reads/Optical genome mapping in citogenetica
- Long-reads per RNA sequencing e analisi di metilazione

VI Modulo

Il genoma mitocondriale

07 marzo 2025 ore 14-18

- Analisi del DNA mitocondriale
- Variabilità clinica nelle malattie mitocondriale

08 marzo 2025 ore 9-13

- Studi funzionali per varianti mitocondriali
- Metodi di intelligenza artificiale per la classificazione di varianti
- DNA mitocondriale e genetica forense

VII Modulo

Malattie multifattoriali e Genetica di popolazione:

21 marzo 2025 ore 14-18

Approcci per lo studio: aspetti teorici, sperimentali e pratici

- Le basi teoriche/GWAS
- Diabete
- Fatty Liver Disease

22 marzo 2025 ore 9-13

- Studi delle migrazioni
- DNA nucleare
- Ontologie fenotipiche, indagini strumentali e AI

Lezioni pratiche sul campo presso i laboratori di Genetica dell'Istituto Mendel-Roma

4 gruppi A-B-C-D

28-29 marzo 2025

4-5 aprile 2025

11-12 aprile 2025

9-10 maggio 2025

16-17 maggio 2025