

## SCHEDA DI ISCRIZIONE

La scheda di iscrizione, compilata in ogni sua parte, deve essere inviata alla Segreteria Organizzativa via email a:

gianfranca.corbellini@unipv.it

**Cognome:** .....

**Nome:** .....

**Nato a:** ..... **il:** .....

**Residente a:**..... ( ) **Cap:** .....

**Via:** .....

**Tel.:** ..... **Fax:** .....

**Codice Fiscale:** .....

**Email:** .....

**Ente di appartenenza:** .....

.....

**Dipartimento/UO:**.....

.....

**Qualifica:** .....

### Informativa in materia di privacy(Art.13 D. Lgs. 196/2003)

Si informa che, ai sensi del D.Lgs.196/2003, i dati personali riportati sulla scheda d'iscrizione verranno trattati e comunicati a chi di competenza del Dipartimento di Scienze del Sistema Nervoso e del Comportamento, Università degli Studi di Pavia, via Bassi 21, Pavia.

Il partecipante potrà chiedere in qualsiasi momento la modifica o la cancellazione dei dati scrivendo a gianfranca.corbellini@unipv.it

### Consenso al trattamento dei dati personali

Il sottoscritto .....

dichiara di avere preso visione dell'informativa D. Lgs. 196/2003 ed esprime il suo consenso al trattamento dei dati per finalità contenute nell'informativa

Data

Firma

## Teacher:

**Dottor Davide Gentilini,  
Istituto Auxologico Italiano**

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.



Università degli studi di Pavia

Dipartimento di Scienze del  
Sistema Nervoso e del  
Comportamento

## VII EDIZIONE

**Analisi di dati NGS ed  
applicazioni in ambito  
diagnostico**

**Pavia, 27-29 settembre 2017**

**Dottor Davide Gentilini,  
Istituto Auxologico Italiano**



VII EDIZIONE

Analisi di dati NGS ed applicazioni in ambito diagnostico

Pavia, 27-29 settembre 2017

Dottor Davide Gentilini, Istituto Auxologico Italiano

Il corso ha lo scopo di venire incontro alla crescente 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 di seconda generazione.

Il corso prevede inoltre specifici approfondimenti atti a migliorare i processi di analisi dei dati ottenuti in ambito diagnostico.

Il corso si svolge in 3 giorni e si articola in seminari teorici e sessioni di laboratorio computazionale.

Tutto il materiale didattico, nonché gli strumenti informatici, compreso un sistema operativo virtuale e corredato dai software necessari per l'analisi dei dati, unitamente a una pipeline sviluppata per applicazioni in ambito diagnostico verranno resi disponibili alla fine del corso.

La partecipazione al corso è limitata a un numero massimo di 15 partecipanti.

Il numero minimo per attivare il corso è di 10 partecipanti.

Il richiedente dovrà **obbligatoriamente** inviare per posta elettronica la domanda di iscrizione entro e non oltre il **07/09/2017**. Le persone selezionate riceveranno conferma per posta elettronica con i dettagli per completare l'iscrizione al corso nella settimana successiva alla deadline. Eventuali domande in eccedenza saranno tenute presenti per una nuova edizione del corso.

Per favore all'atto del pagamento, non rimborsabile, inviare una mail allegando copia del versamento e indicando come deve essere intestata la fattura.

**Costo: 500 euro** (IVA esente ai sensi dell'art. 10 DPR 633/72)

## *Programma:*

---

### GIORNO 1:

- 9,30 Introduzione del corso
- 10,30 Basi teoriche del sequenziamento di seconda generazione: dal DNA ai dati
- 11,30 **LABORATORIO 1:** Utilizzo della riga di comando Unix e le Pipelines
- 12,30 **Lunch**
- 13,30 Files e formati
- 15,00 **Break**
- 16,00 **LABORATORIO 2:** Preprocessing delle sequenze e allineamento-1
- 17,30 Summary dei concetti principali

### GIORNO 2:

- 9,30 **LABORATORIO 3:** Preprocessing delle sequenze e allineamento-2
- 11,30 **LABORATORIO 4:** Statistiche post riallineamento e controllo di qualità
- 12,30 **Lunch**
- 13,30 Analisi del coverage aspetti teorici e aritmetica con coordinate genomiche
- 14,00 **LABORATORIO 5:** Analisi del coverage e generazione di report specifici e dettagliati delle regioni non coperte
- 15,30 **Break**
- 16,00 **LABORATORIO 6:** Aritmetica con coordinate genomiche
- 17,30 Summary dei concetti principali

### GIORNO 3:

- 9,30 Identificazione delle varianti genetiche
  - 10,30 **LABORATORIO 7:** Utilizzo dei principali algoritmi di chiamata delle varianti genetiche
  - 12,30 **Lunch**
  - 13,30 Annotazione delle varianti genetiche e tecniche di filtraggio
  - 14,00 **LABORATORIO 8:** Annotazione delle varianti genetiche
  - 14,30 **LABORATORIO 9:** Filtraggio delle varianti genetiche post annotazione e tecniche di prioritizzazione
  - 15,30 **Break**
  - 16,00 **LABORATORIO 10:** Web resources e banche dati per l'analisi dei dati NGS e discussione delle interpretazioni delle varianti in ambito diagnostico.
  - 17,30 Summary dei concetti principali.
- 

#### **A chi è rivolto?**

Studenti e laureati interessati ad affrontare le problematiche relative all'analisi dei dati ottenuti tramite NGS

#### **Dove si svolge?**

Dipartimento di Scienze del sistema nervoso e del comportamento, Cascina Cravino, via Bassi, 21, Aula informatizzata, **che è fornita di computers, uno per partecipante.**

#### **Segreteria organizzativa:**

dott.ssa Gianfranca Corbellini

**Telefono:** 0382 987526 **Fax:** 0382 987527

**E mail:** gianfranca.corbellini@unipv.it