

## 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

### Docente

Dottor Davide Gentilini,  
Università di Pavia  
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 è ricercatore in statistica medica presso il dipartimento di scienze del sistema nervoso e del comportamento dell'università di Pavia e responsabile dell'unità di bioinformatica e statistica genomica presso l'Istituto Auxologico Italiano. Da numerosi anni impegnato in corsi di didattica orientati all'analisi statistica e bioinformatica dei dati

*per informazioni ed iscrizione*

***[https://labstat.wixsite.com/  
labstat/courses](https://labstat.wixsite.com/labstat/courses)***

*Al termine dell'iscrizione verrà  
contattata dalla segreteria per la  
conferma e la finalizzazione delle  
pratiche*

XI EDIZIONE

Analisi di dati NGS ed applicazioni in ambito diagnostico

Pavia, 4-7 GIUGNO 2019

Dottor Davide Gentilini, Università di Pavia



**UNIVERSITÀ DI PAVIA**  
**Dipartimento di**  
**Scienze del Sistema Nervoso**  
**e del Comportamento**

**XI EDIZIONE**

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

***Pavia, 4-7 GIUGNO 2019***



*per informazioni ed iscrizione*

***[https://labstat.wixsite.com/  
labstat/courses](https://labstat.wixsite.com/labstat/courses)***

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** registrarsi entro e non oltre il **24/05/2019**. 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, inviare una mail allegando copia del versamento e indicando come deve essere intestata la fattura.

**Costo: 500 euro (IVA esente)**

## *Programma:*

---

### **04 Giugno 2019:**

- 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

### **05 Giugno 2019:**

- 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

### **06 Giugno 2019:**

- 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 sull'interpretazione delle varianti in ambito diagnostico.
- 17,30 Summary dei concetti principali

### **07 Giugno 2019:**

- 9,30 Analisi Mutazioni Somatiche
- 10,30 LABORATORIO 10: mutazioni somatiche
- 11,30 Errori e sequenziamento e NGS strategie e analisi
- 12,30 Lunch
- 13,30 LABORATORIO 11: Strategie informatiche per ottimizzare il workflow diagnostico
- 15,30 Break
- 13,30 LABORATORIO 11: Strategie informatiche per ottimizzare il workflow diagnostico
- 17,30 Summary dei concetti principali

---

#### **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**