



REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

Azienda Ospedaliera Brotzu

## Determinazione del Responsabile Ufficio Formazione n° 953 del 26 MAG. 2016

**Oggetto: Aggiornamento obbligatorio, Dirigente Medico, Dott.ssa Sessini Francesca.**

Pubblicata all'Albo Pretorio dell'Azienda Ospedaliera a partire dal 26 MAG. 2016 per 15 giorni consecutivi e posta a disposizione per la consultazione.

### Il Responsabile dell'Ufficio Formazione

- Visto** il D. Lgs. n. 502/92 e successive modificazioni ed integrazioni;
- Viste** le Leggi Regionali n. 10/2006 e n. 05/2007;
- Vista** la Deliberazione n. 263 del 04.03.2015, con la quale il commissario Straordinario ha autorizzato il Responsabile dell'Ufficio Formazione Dott. Andrea Corrias, a predisporre le Determinazioni;
- Vista** la comunicazione Prot. n° 73 del 08.04.2016, con la quale il Direttore P.O. Pediatrico Microcitemico "A.Cao" ha fatto richiesta di comando obbligatorio per aggiornamento, in favore del Dirigente Medico Dott.ssa Sessini Francesca;
- Ritenuto** di dover autorizzare la partecipazione della Dott.ssa Sessini Francesca al Corso "Eventi Residenziali 2016 Corso in affidabilità analitica validità e utilità clinica nei test genetici" che si terrà a Roma dal 23.06.2016 al 24.06.2016, per un importo presunto complessivo di € 510,00 (cinquecentodieci euro) come da documentazione allegata per farne parte integrale e sostanziale;
- Considerato** che tale spesa ricadrà sul Fondo per l'aggiornamento obbligatorio Dirigenti Medici P.O. Pediatrico Microcitemico "A.Cao" di cui risulta verificata la copertura finanziaria e che la liquidazione dei costi sostenuti dovrà essere effettuata previa trasmissione a cura della Dott.ssa Sessini Francesca ai competenti Uffici con la relazione sull'aggiornamento e dell'Attestato di partecipazione;

%



REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA  
Azienda Ospedaliera Brotzu

Segue determinazione n. 953 del 26 MAG. 2016

### DETERMINA

Per i motivi esposti in premessa:

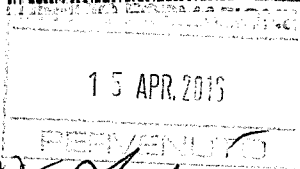
1. Autorizzare la partecipazione della Dott.ssa Sessini Francesca Dirigente Medico del P.O. Pediatrico Microcitemico "A.Cao" al Corso "Eventi Residenziali 2016 Corso in affidabilità analitica validità e utilità clinica nei test genetici" che si terrà a Roma dal 23.06.2016 al 24.06.2016;
2. Dare atto che l'importo complessivo presunto di € 510,00 (cinquecentodieci euro) ricadrà sul Fondo per l'aggiornamento obbligatorio Dirigenti Medici P.O. Pediatrico Microcitemico "A.Cao" di cui risulta verificata la copertura finanziaria.
3. Disporre che la liquidazione dei costi sostenuti dalla Dott.ssa Sessini Francesca venga effettuata previa trasmissione ai competenti Uffici della documentazione giustificativa, di una relazione sull'aggiornamento e dell'Attestato di partecipazione.
4. Trasmettere la presente determinazione al Direttore della S.C. del Personale per i conseguenti adempimenti.

Il Responsabile dell'Ufficio Formazione  
Dott. Andrea Corrias



Sistema Sanitario Regione Sardegna

Prot. n. 73 del 8-4-2016



Al Sig. Direttore Generale  
Al Responsabile Ufficio Formazione  
Azienda Ospedaliera Brotzu

**Oggetto: Richiesta Aggiornamento Facoltativo**

Si chiede che venga concesso alla/al Sig.ra/Sig. e/o alla/al Dott.ssa/Dott. FRANCESCA SESSINI dipendente di codesta Azienda con la qualifica di diplomata medico 1° livello in servizio presso: Struttura SERVIZIO CONSULENZA GENETICA OSPEDALE MICROCITEN afferente al Dipartimento di OSPEDALE MICROCITEMICO AOB

di partecipare

a titolo di aggiornamento **Facoltativo** e in considerazione dell'importanza degli argomenti trattati, al seguente evento:

- Corso teorico
- Corso teorico/pratico
- Congresso
- Convegno
- Seminario
- Frequenza in altre Strutture
- Altro

Titolo dell'evento:

EVENTI RESIDENZIALI 2016 CORSO IN AFFIDABILITÀ ANALITICA VALIDITÀ E UTILITÀ CLINICA NEI TEST GENETICI

Che si terrà a ROMA dal giorno 23/5/16 al giorno 24/6/16


La spesa prevista:

- Iscrizione € 180
- Viaggio € 170
- Vitto € 60
- Pernottamento € 100

Spesa Totale Complessiva € 520 510

Motivazione scientifica e professionale della richiesta:

il corso molto specialistico apporta un maggior contributo e acquisizione nuove nelle gestioni e interpretazioni dei test genetici


Cordiali Saluti  **AO Brotzu - Cagliari**  
 P.O. PEDIATRICO MICROCITEMICO "A. CAO"  
 VIA JENNER - 09121 CAGLIARI  
 U.O.C. Clinica Pediatrica Talassemie e Malattie Rare  
 Direttore: Prof. Paolo Moi  
 Tel. 070.5296556 - Fax 070.5296558

Si allega:  Programma  Relazione

Firma del Partecipante Francesca Sessini

Timbro e firma [Firma]  
Direttore di Struttura

P.O. MICROCITEMICO  
SERVIZIO SCREENING  
45141 Dott.ssa Francesca Sessini

Timbro e firma  **AO Brotzu - Cagliari**  
 Direttore Medico di Struttura  
 P.O. PEDIATRICO MICROCITEMICO "A. CAO"  
 DIRIGENTE SANITARIO I.F.  
 Dott. Giuseppe Piras

Timbro e firma \_\_\_\_\_  
Coordinatore di Struttura  
(solo per il personale del Comparto)

Timbro e firma \_\_\_\_\_  
Coordinatore Direzione Medica  
(solo per il personale del Comparto)

Timbro e firma [Firma]  
 RESPONSABILE UFFICIO FORMAZIONE  
 AZIENDA OSPEDALIERA G. BROTZU



SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA  
ISCRITTA AL N° 55 DEL REGISTRO REGIONALE DELLE PERSONE GIURIDICHE PRIVATE



2016

EVENTI RESIDENZIALI  
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in

**AFFIDABILITÀ ANALITICA, VALIDITÀ  
ED UTILITÀ CLINICA NEI TEST GENETICI  
DI VECCHIA E NUOVA GENERAZIONE.  
IL CALCOLO DEL RISCHIO E LA GESTIONE  
DEL PAZIENTE, INDICATORI, CQI E VEQ**  
23 - 24 Giugno 2016

CREDITI ASSEGNATI: 21



Con il Patrocinio



**Sala Conferenze - Istituto CSS-Mendel  
V.le Regina Margherita, 261 - Roma**

SEGRETERIA S.M.O.

B.GO S. SPIRITO, 3 - 00193 ROMA

TEL. 06 68802626 - 68352411 FAX 06 68806712

E-mail: [segreteria@smorri.it](mailto:segreteria@smorri.it) - [scuola.medica.ospedaliera@pec.it](mailto:scuola.medica.ospedaliera@pec.it)

Sito web: [www.smorri.it](http://www.smorri.it)

## Responsabili del Corso

**Dot. Guglielmo SABBADINI**

Biologo specialista in Genetica Medica. Responsabile  
Sezione di Citogenetica e Genetica Molecolare dell'Istituto  
di Diagnostica Clinica "Proda" di Roma. Auditor SIGU

**Dot. Mariano Salvatore PERGOLA**

Medico specialista in Pneumologia ed in Genetica  
Medica presso l'Università degli Studi di Roma "La  
Sapienza". Responsabile Aziendale fuori ruolo di  
Genetica Medica, ASL RM 1

## Comitato Scientifico

**Prof. Emiliano Giardina, Prof.ssa Marcella Zollino,  
Prof. Marco Seri**

## Modalità di Pagamento

Quota di iscrizione è di €. 180,00 per i moduli che si  
svolgeranno in due giornate. E' prevista una quota  
agevolata per l'iscrizione ai successivi moduli pari ad €  
150,00 per ciascun modulo.

Quota di iscrizione è di €. 120,00 per i moduli che si  
svolgeranno in una giornata.

Quota di iscrizione per gli studenti e gli specializzandi è  
pari a €. 70,00 per ciascun modulo.

Tali importi dovranno essere versati su c/c postale  
n. 82947003 intestato alla Scuola Medica Ospedaliera  
oppure tramite Bonifico bancario intestato a:

**Scuola Medica Ospedaliera**

**UniCredit Banca di Roma - Ag. Osp. S. Spirito**

**IBAN IT93 602008 05135 000401329648**

La quota di iscrizione non è rimborsabile se, per motivi  
personali, non è stato possibile frequentare il corso.

**La fattura relativa al pagamento della quota di  
iscrizione può essere richiesta solo al momento del  
pagamento.**

SCHEDA DA RESTITUIRE COMPILATA ALLA SEGRETERIA DELLA SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA, BORGO S. SPIRITO 3- 00193 ROMA, UNITAMENTE AL CONTO CORRENTE POSTALE

## DOMANDA DI ISCRIZIONE AL CORSO

Il sottoscritto: [ \_\_\_\_\_ ]

Nato a: [ \_\_\_\_\_ ] Prov: [ \_\_\_\_\_ ] il: [ \_\_\_\_\_ ]

Domiciliato: [ \_\_\_\_\_ ] Prov: [ \_\_\_\_\_ ]

Via: [ \_\_\_\_\_ ] Cap: [ \_\_\_\_\_ ]

e-Mail: [ \_\_\_\_\_ ] CF: [ \_\_\_\_\_ ]

Tel: [ \_\_\_\_\_ ] Cell: [ \_\_\_\_\_ ] Fax: [ \_\_\_\_\_ ]

Laureato in: [ \_\_\_\_\_ ]

Aree Spec. che Prof.li: [ \_\_\_\_\_ ] n° iscr. Ord. Prof.: [ \_\_\_\_\_ ]

Libero professionista  Dipendente  Convenzionato  Privo di occupazione

Ammissione al corso: **AFFIDABILITÀ ANALITICA, VALIDITÀ ED UTILITÀ CLINICA.... - MODULO IV**

**MODALITÀ DI PAGAMENTO:** versamento quota iscrizione su C/C Postale o Bonifico Bancario intestato alla SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA.

Si autorizza il trattamento dei dati personali per gli adempimenti connessi al corso e per ricevere notizia di nuove iniziative (D. Lgs.196/2003)

Data

FIRMA:

## Presentazione del corso

Il corso, aperto a 50 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico e 25 uditori delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgerà in due incontri il 7 e 8 aprile 2016 per un tot. di 18 ore presso la Sala Conferenze - Istituto CSS-Mendel - V.le Regina Margherita, 261 - Roma ed altre sedi. Ogni lezione prevede l'esposizione interattiva di uno o più argomenti, con discussione finale sugli stessi. Alla fine di ogni modulo i partecipanti potranno scaricare i files didattici sulla propria pendrive.

Il Corso, suddiviso in sette moduli didattici, è dedicato all'aggiornamento in GENETICA MEDICA di Biologi, Medici e Tecnici di Laboratorio nel campo dei test genetici e della loro applicazione clinica. Gli argomenti selezionati riguardano temi di rilievo ed attualità della disciplina con particolare riferimento alla diagnostica di laboratorio, alle novità tecnico-scientifiche del settore ed alle implicazioni interpretative dei test genetici. Il primo Modulo del Corso si sofferma sull'epidemiologia, la clinica ed i test genetici delle principali **Distrofie muscolari** (**Distrofinopatie**, **Distrofia miotonica**, **facioscapolomereale**, **dei cingoli e congenite**) e delle **SMA**, Il secondo Modulo è dedicato alla clinica ed alla diagnosi molecolare della **Fibrosi Cistica** e delle **altre condizioni patologiche associate al gene CFTR**. Il terzo Modulo si focalizza sull'uso appropriato e le applicazioni cliniche del **Next Generation Sequencing (NGS)**, nonché sulle problematiche correlate con l'interpretazione dei risultati. Con il quarto Modulo il Corso propone un'approfondita disamina dell'**Affidabilità analitica e la validità ed utilità clinica nei test genetici di vecchia e nuova generazione**. La genetica e gli approcci diagnostici della **Disabilità intellettiva e dei Disturbi dello spettro autistico** formano l'argomento del quinto Modulo, con particolare riferimento all'applicazione dei più recenti metodi di analisi molecolare ed all'interpretazione dei loro risultati. Il sesto Modulo approfondisce l'epidemiologia, la patogenesi, la clinica e la diagnostica di alcune malattie da espansione di triplette: le **Atassie Spinocerebellari (SCAs)** e l'**Atrofia Dentato-Rubro-Pallido-Luysiana (DRPLA)** e l'**Atassia di Friedreich**. Infine il settimo ed ultimo Modulo si concentra sulla nuova ISO 9001:2015, le sue applicazioni in ambito sanitario, sul rischio clinico, nonché sull'**Accreditamento e la Certificazione SIGUCERT** dei Laboratori di Genetica Medica.

Dott. Guglielmo Sabbadini  
Dott. Mariano Salvatore Pergola

## Programma del corso

### 23/06/2016 AFFIDABILITA' ANALITICA, VALIDITA' ED UTILITA' CLINICA NEI TEST GENETICI

08.30 - 09.30 Ripetibilità e riproducibilità di laboratorio. Incertezza nei test. Utilità e validità clinica e diagnostica nei test genetici. Discussione con esercitazioni e simulazioni  
**Prof. M. Fichera**

09.30 - 12.15 Parametri di affidabilità diagnostica, sensibilità specificità e valori predittivi positivi e negativi. Introduzione all'argomento e definizioni. Valori di riferimento. Utilità dei test. Varianti di incerto significato valori soglia e limiti decisionali. Misure di validità nei tratti non mendeliani. Esempi pratici ed applicazioni per alcuni approcci analitici diffusi (MLPA, sequenziamento, ARMS, TP-PCR, SB, dot blot inverso) utilizzati per le alcune patologie mendeliane (DMD, FC e FRAXA) ed in NGS (introduzione all'argomento). Variabilità individuale e carico genetico molecolare. Exome sequencing e studi di associazione. Sensibilità e specificità analitiche in NGS come valori dinamici. Problematiche nel calcolo VPN e VPP in NGS. Copertura, eterogeneità genetica e da modelli implicati nella patologia di studio. Errore di laboratorio: accuratezza ed assegnazione allelica nelle malattie da espansione. Discussione, simulazioni, esercitazioni  
**Dott. G. Sabbadini**

12.15 - 13.30 Varianti e loro classificazione. Varianti di incerto significato. Validazione di varianti. Referenziazione. Parametri di affidabilità diagnostica nei referti. Esercitazioni e simulazioni, interpretazione e referenziazione di varianti.  
**Dott.ssa C. Pescucci**

### Pausa pranzo

13.30 - 14.15 Parametri di affidabilità diagnostica nei test di screening prenatali non invasivi. Test di screening e test diagnostici. Accuratezza nel calcolo dei rischi. Sensibilità, specificità, valori predittivi positivi e negativi e loro applicazione alla NIPT. Mosaicismi vari e test di conferma. Studi di validazione. Valutazione del rischio per valutazione dei cromosomi sessuali e microdelezioni. Discussione, esercitazioni, esempi pratici e simulazioni.  
**Dott.ssa F.R. Grati**

14.15 - 16.00 Parametri di affidabilità diagnostica in a-CGH ed NGS. CNV e loro interpretazione. Limiti decisionali e varianti di incerto significato in a-CGH ed NGS. Sensibilità e specificità analitiche in NGS. Sensibilità diagnostica in NGS per exome sequencing applicato a specifici setting diagnostici. Eterogeneità genetica, eterogeneità allelica e sensibilità diagnostica. Valori predittivi positivi e negativi in a-CGH ed NGS. Uso e limiti dei programmi di predizione e dei database di Risultati incidentali e loro comunicazione. Discussione, simulazioni, presentazione di casi  
**Prof. M. Fichera**

16.00 - 17.45 Presentazione di casi selezionati, discussione e risoluzione di problematiche specifiche  
**Prof. M. Fichera, Dott. G. Sabbadini, Dott.ssa F.R. Grati, Dott.ssa C. Pescucci**

### 24/06/2016

### CALCOLO DEL RISCHIO E GESTIONE DEL PAZIENTE. VALIDAZIONE NUOVI TEST

08.30 - 10.45 Calcolo bayesiano del rischio e la gestione del paziente. Interpretazione dei test e loro significato, quesiti diagnostici, approcci di nuova generazione e sue corrette applicazioni, varianti di incerto significato e risultati incidentali  
**Dott.ssa E. Pelo**

10.45 - 12.30 Referto e consenso informato nei test molecolari. Presentazione e discussione di casi.  
**Prof.ssa F. Gurreri**

12.30 - 13.30 Procedure di validazione dei nuovi test. Marcatura CE e patent  
**Dott. S. Gambardella**

13.30 - 14.30 Pausa pranzo

### INDICATORI, CQI E VEQ

14.30 - 16.00 Lenore di laboratorio. Variabilità pre-analitica. Variabilità analitica ed attendibilità dei metodi analitici. Variabilità post-analitica. Controllo di qualità interno nei test molecolari ed individuazione di indicatori di sottoprocesso per la fase pre-analitica, analitica e post-analitica. Discussione con esercitazioni e simulazioni.  
**Dott. G. Sabbadini**

16.00 - 17.15 CEQ europeo in genetica molecolare. Schemi per patologiche e tecniche specifiche. Esercitazioni  
**Dott.ssa C. Pescucci**

17.15 - 18.30 CEQ nazionale dell'ISS per i test molecolari ed in diogenetica.  
**Dott.ssa F. Censi, Dott.ssa M.C. De Stefano**

18.30 - 19.00 Esame finale

### Elenco Relatori

**Censi Federica** - Ricercatore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità- Roma.

**De Stefano Maria Chiara** - Ricercatore, Centro Naz. Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità - Roma.

**Fichera Marco** - Dip. Scienze Biomediche e Biotecnol, Genetica Medica - Az. Ospedaliero-Universitaria - Catania.

**Gambardella Stefano** - Biologo, Responsabile Centro di Genetica Molecolare, IRCSS Neuromed - Pozzilli, (IS).

**Grati Francesca Romana** - Direttore Ricerca e Sviluppo TOMA, Advanced Biomedical Assays S.p.A., - Busto Arsizio, (VA).

**Gurreri Fiorella** - Prof. Associato confermato - Facoltà di Medicina e chirurgia- Istituto di Medicina Genomica, Pol. A. Gemelli, - Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma.

**Pelo Federica** - Direttore SOS Genetica Medica Ospedale Santa Maria Nuova - Azienda Sanitaria Firenze

**Pescucci Chiara** - SOD Diagnostica genetica - Azienda ospedaliera universitaria Careggi - Firenze.

**Sabbadini Guglielmo** - Direttore Tecnico e Responsabile Sezione Citogenetica e Genetica Molecolare Ist. Diagnostica Clinica "PRODA" Roma. Auditor SIGU