

Determinazione del Direttore della SSD Formazione n° 767 del 10.06.2019

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

PDTD/2019/798

Publicata all'Albo Pretorio dell'Azienda Ospedaliera a partire dal 10.06.2019 per 15 giorni consecutivi e posta a disposizione per la consultazione.

Il Responsabile della SSD 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 della SSD Formazione Dott. Andrea Corrias, a predisporre le Determinazioni;
- Vista** la comunicazione Prot. n° 77 del 03.06.2019, con la quale il Direttore della Clinica Pediatrica ha fatto richiesta di comando obbligatorio per aggiornamento, in favore della Dott.ssa Francesca Sessini;
- Ritenuto** di dover autorizzare la partecipazione della Dott.ssa Francesca Sessini al Corso: "NGS, Varianti geniche e studi funzionali. L'esoma nella diagnostica. L'omica e le discipline biomolecolari " che si terrà a Roma dal 24.10.2019 al 25.10.2019, per un importo presunto complessivo di € 420,00 (quattrocentoventi euro) come da documentazione agli atti di questo ufficio;
- Considerato** che tale spesa ricadrà sul Fondo per l'aggiornamento obbligatorio- Dipartimento Pediatrico- fondi di struttura 2019-, di cui risulta verificata la copertura finanziaria e che la liquidazione dei costi sostenuti dovrà essere effettuata previa trasmissione a cura della Dott.ssa Francesca Sessini ai competenti Uffici della documentazione giustificativa, di una relazione sull'aggiornamento e dell'Attestato di partecipazione al Corso;

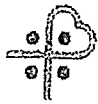
Segue determinazione n. 767 del 10.06.2019

D E T E R M I N A

Per i motivi esposti in premessa:

1. Autorizzare la partecipazione della Dott.ssa Francesca Sessini al Corso: "NGS, Varianti geniche e studi funzionali. L'esoma nella diagnostica. L'omica e le discipline biomolecolari " che si terrà a Roma dal 24.10.2019 al 25.10.2019.
2. Dare atto che l'importo complessivo presunto di € 420,00 (quattrocentoventi euro) ricadrà sul Fondo per l'aggiornamento obbligatorio- Dipartimento Pediatrico- fondi di struttura 2019, di cui risulta verificata la copertura finanziaria.
3. Disporre che la liquidazione dei costi sostenuti dalla Dott.ssa Francesca Sessini venga effettuata previa trasmissione ai competenti Uffici della documentazione giustificativa, di una relazione sull'aggiornamento e dell'Attestato di partecipazione al Corso.
4. Trasmettere la presente determinazione al Direttore della S.C. Gestione Sviluppo Risorse Umane.

Il Direttore della SSD Formazione
Dott. Andrea Corrias



Emissione 28/01/2018

Richiesta di Aggiornamento Obbligatorio
Fuori sede

MO-DG-FOR-017.2

Revisione 02/05/2018

Pagina 1 di 4

LA DOMANDA DEVE ESSERE COMPILATA IN OGNI SUA PARTE E PRESENTATA DAL RICHIEDENTE ALMENO 15 GIORNI PRIMA DELLA DATA D'INIZIO DELL'ATTIVITA' FORMATIVA

N. protocollo 77 del 3/06/2018

1. Si richiede di autorizzare il dipendente

Nome e Cognome

FRANCESCA SESSINI

Struttura di appartenenza

SERVIZIO DI CONSULENZA GENETICA

Dipartimento

PEDIATRIA

Telefono /cellulare



e-mail

francesca.sessini@aob.it

Qualifica

dirigente medico
1° livello

Area contrattuale:

 Comparto Dirigenza Sanitaria Dirigenza Medica Dirigenza Tecnica – Amministrativa – Profes.Contratto a tempo determinato a tempo indeterminato

Data (gg/mm/aaaa)

4/6/18

Nome e cognome del partecipante per assenso

Firma (leggibile)

Francesca Jemi

2. Parere del sovraordinato gerarchico per il personale del comparto

Parere di congruità e compatibilità alle esigenze di servizio:

 Favorevole Non favorevole

Motivazione del parere: _____

Firma e Timbro (leggibile)

Del Coordinatore per il comparto sanità _____

Fondo:

 fondo di struttura fondo strategico Aziendale (vedi punto 5) fondo vincolato (specificare denominazione del fondo e allegare resoconto fondo a cura del settore economico)

Data (gg/mm/aaaa): _____

Firma e Timbro (leggibile)

Il Direttore di Struttura

Firma e Timbro (leggibile)

Il Direttore di Dipartimento

AO Brotzu Cagliari

DIPARTIMENTO PEDIATRICO
Direttore Dr. Luigi Mascia

Sede SSD Formazione

Corpo G 1° piano

Via Edward Jenner

09121 Cagliari

www.aob.it

Emissione 28/01/2018
Revisione 02/05/2018Richiesta di Aggiornamento Obbligatorio
Fuori sede

MO-DG-FOR-017.2

Pagina 2 di 4

3. Dati dell'attività formativaTitolo: NGS varianti geniche e studi funzionali - d'esame nelle diagnosi
Sede: ROMA

Data:	da (gg/mm/aaaa) <u>24/10/18</u>	a (gg/mm/aaaa) <u>25/10/18</u>	Durata dell'attività formativa in ore: N. _____
Tipologia evento			
Corso <input checked="" type="checkbox"/> corso teorico/pratico Congresso Convegno Seminario frequenza in altra struttura			
Organizzatore: _____			

Se organizzatore esterno, indicare il C.F./P.IVA/n. provider _____

Attività ECM? Sì | NoSe sì, indicare il numero di crediti ECM assegnati: 20Allega* il programma e le notizie sui contenuti e gli scopi formativi: Sì | No**Diversamente NON SARÀ POSSIBILE AUTORIZZARE E RIMBORSARE L'AGGIORNAMENTO INDIVIDUALE.***4. Preventivo di spesa**

Ipotesi di spesa totale:

<ul style="list-style-type: none"> Se prevista Iscrizione il dipendente deve informare la segreteria scientifica che la quota deve essere esente IVA: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Anticipata dal dipendente (la fattura deve essere intestata al dipendente) <input type="checkbox"/> A carico e fatturata direttamente all'AOb compilare il campo 7. Esenzione IVA <input type="checkbox"/> Non prevista 	€ <u>120</u>
• Vitto:	€ <u>60</u>
• Pernottamento:	€ <u>100</u>
• Viaggio:	€ <u>140</u>
<ul style="list-style-type: none"> *Partenza giorno prima <input type="checkbox"/> *Rientro giorno dopo <input type="checkbox"/> 	
• Altre spese:	€ _____
Totale spesa presunta	€ <u>420</u>

** il dipendente chiede sotto la propria responsabilità di essere autorizzato, per motivi legati ai trasporti, alla partenza il giorno prima e/o al rientro il giorno dopo l'evento.***ATTENZIONE:** non potranno essere rimborsate spese sostenute senza la consegna delle pezze giustificative in originale



Emissione 28/01/2018
Revisione 02/05/2018

Richiesta di Aggiornamento Obbligatorio
Fuori sede

MO-DG-FOR-017.2

Pagina 3 di 4

5. Parere del Responsabile della Direzione Aziendale

(Utilizzare questo campo solo Se richiesto utilizzo del Fondo Strategico Aziendale)

Favorevole

Non favorevole

Motivazione del parere:

Firma e Timbro (leggibile)

Il Direttore Generale (o suo delegato)

Luogo: _____

Data (gg/mm/aaaa): _____

6. Parere del Responsabile SSD Formazione

Verifica e Parere di fattibilità per competenze dell'Ufficio:

Favorevole

Non favorevole

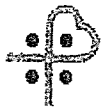
Motivazione del parere:

_____ *N* _____

Data, 05.06.2019

Firma e Timbro (leggibile)
Il Direttore SSD Formazione

Dott. Andrea Corrias

Emissione 28/01/2018
Revisione 02/05/2018Richiesta di Aggiornamento Obbligatorio
Fuori sedeMO-DG-FOR-017.2
Pagina 4 di 4**7. Esenzione IVA***(Da inviare alla Segreteria Organizzativa a cura del dipendente)*

Alla Segreteria Organizzativa

Oggetto: Partecipazione al corso di aggiornamento obbligatorio

Del dipendente FRANCESCA SESSINISi comunica che il dipendente di questa Azienda Ospedaliera Brotzu
DOTT. S.S. FRANCESCA SESSINI

è stata/o autorizzata/o a partecipare in regime di aggiornamento obbligatorio alla frequenza del:

Corso corso teorico/pratico Congresso Convegno Seminario frequenza in altra struttura

Titolo: NGS varianta feniche e studi funzionali - d'esame nelle diagnosi
ormonica e le discipline biomolecolariSede: ROMAData: da (gg/mm/aaaa) 24/10/19 a (gg/mm/aaaa) 25/10/19

Si chiede pertanto che la fatturazione (fattura non quietanzata) della quota d'iscrizione sia intestata all'Azienda Ospedaliera G. Brotzu, P.le Ricchi 1, 09134 Cagliari – P. IVA 02315520920 e sia emessa senza l'imposta sul valore aggiunto in base al DPR 633/72 e alla L. 537/93 art. 14 comma 10.

Codice univoco FIEFE2

AO Brotzu - Cagliari
SSD FORMAZIONE
Dir. Dott. Andrea CorriasData, 25.06.2019Firma e Timbro (leggibile)
Il Direttore SSD Formazione



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

2019
EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in
**NGS, VARIANTI GENICHE E
STUDI FUNZIONALI.
L'ESOMA NELLA DIAGNOSTICA.
L'OMICA E LE DISCIPLINE
BIOMOLECOLARI**

24 e 25 ottobre 2019
CREDITI ASSEGNATI: 20



Con il Patrocinio di:



ACCREDIA
L'ENTE ITALIANO DI ACCREDITAMENTO

Istituto
Superiore
di Sanità

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@smorrl.it - scuola.medica.ospedaliera@pec.it
Site web: www.smorrl.it

Responsabili del Corso

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

Dott. Mariano Salvatore PERGOLA
Medico specialista in Pneumologia ed in Genetica Medica presso
l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza". Già Responsabile
Aziendale di Genetica Medica, ASL ROMA1

Dott. Stefano GAMBARELLA
Biologo Responsabile del Centro di Genetica Molecolare, IRCCS Neuromed
- Pozzilli (IS)

Comitato Scientifico

Prof. A. Brusco, Dott.ssa V. Caputo, Prof. M. Fichera, Prof. E.
Giardina, Prof. G. Matullo, Prof. M. Seri, Dott. M. Tartaglia,
Prof.ssa M. Zollino

Segreteria scientifica ed organizzativa

Dott.ssa Cristina PALMIERI

Modalità di Pagamento

- Quota di iscrizione è di € 120,00 per i partecipanti con i crediti ECM
- Quota di iscrizione è di € 80,00 per i partecipanti che non sono interessati ai crediti ECM
- Quota di iscrizione per gli studenti e gli specializzandi è pari a € 35,00 per ciascun modulo.
- Quota di iscrizione per i partecipanti in videoconferenza è pari a € 25,00 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 - Ag. Roma Conciliazione
IBAN IT 31 C 02008 05008 000401329648

La quota di iscrizione non è rimborsabile se, per motivi personali, non è stato possibile frequentare il corso. L'evento potrà eccezionalmente subire variazioni per esigenze particolari del Responsabile del corso.

Richiesta Fatturazione

La fattura elettronica relativa al pagamento della quota di iscrizione può essere rilasciata solo su richiesta al momento del pagamento, fornendo i dati fiscali necessari e codice fiscale. In caso di soggetto con Partita Iva dovrà inoltre essere specificato l'indirizzo telematico o pec di recapito della fattura elettronica. In ogni caso se richiesta l'emissione di fattura la quota di iscrizione dovrà essere integrata di Euro 2,00 per relativo bollo qualora l'importo indicato superi euro 77,47.

Nel caso invece di fatture per pagamenti effettuati da Società, Enti o altri soggetti terzi rispetto al discente, la quota di iscrizione dovrà essere integrata aggiungendo l'I.V.A. ordinaria prevista per legge.

SCHEDA DA RESTITUIRE COMPLETATA ALLA SEGRETARIA DELLA SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA, BORGO S. SPIRITO 3, 00193 ROMA, ENTRO IL CONTRO CORRISPONDENTE POSTALE

DOMANDA DI ISCRIZIONE AL CORSO

Il sottoscritto: []

Nato a: [] Prov.: []

Domiliato: []

Via: []

e-mail: []

Tel.: [] Cell: [] CF: []

Laureato in: []

Aree Spec. che Prof. li: []

Libero professionista Dipendente Convenzionato Privato di occupazione

Attività di lavoro: []

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)

Firma: []

Data: []

Presentazione del corso

Il corso, aperto a 80 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico e 30 uditori delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgerà in due incontri il 24 e 25 ottobre 2019 per un totale di 19 ore presso la Sala Conferenze – Istituto CSS-Mendel - V.le Regina Margherita, 261 – Roma e 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 ricevere un link dove scaricare i files didattici sul proprio PC.

Il Corso, suddiviso in sette moduli didattici, è dedicato all'aggiornamento in GENETICA MEDICA dei Biologi, Medici e Tecnici di Laboratorio e, limitatamente al modulo IV, degli Psicologi, 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 sui *Test genetici nella diagnosi di Cardiomiopatia ipertrofica*, patologia cardiaca di non raro riscontro associata ad elevata eterogeneità genetica.

Il secondo Modulo è dedicato all' *Analisi dei geni BRCA1 e BRCA2 e di pannelli multi-genici nel percorso diagnostico, di sorveglianza e riduzione del rischio dei tumori ereditari della mammella e dell'ovaio*, di grande rilevanza epidemiologica e clinica.

Il terzo Modulo si focalizza sul *Test di screening su DNA fetale libero circolante (NIPT)*, di crescente diffusione in sostituzione dei classici test invasivi prenatali.

Con il quarto Modulo il Corso propone il tema della corretta *Comunicazione e relazione nella Consulenza Genetica*, reso più impegnativo rispetto al passato dalle crescenti risorse diagnostiche delle malattie genetiche di cui disponiamo. *Le varianti geniche e gli studi funzionali correlati con le metodiche NGS. L'omica e le discipline biomolecolari* formano gli argomenti quanto mai attuali e complessi del quinto Modulo.

La *Biopsia liquida* costituisce l'oggetto del sesto Modulo, che ne tratterà gli aspetti innovativi nel campo della diagnosi precoce, particolarmente rilevante nei soggetti asintomatici, a completamento dell'argomento NIPT trattato nel III Modulo.

Infine il settimo ed ultimo Modulo tratta i temi dell'*Accreditamento nei Laboratori medici secondo la ISO 15189 e dell'errore totale, della variabilità e dei taglianti analitici*, che impongono particolare conoscenza ed attenzione in ragione del rigore richiesto dalla crescente automazione del Laboratorio medico.

Dott. Guglielmo Sabbadini
Dott. Mariano Salvatore Pergola

Programma del corso

24/10/2019

I^a Sessione INTRODUZIONE AL NGS, BIOINFORMATICA, ALGORITMI ED ANALISI DEI DATI

- 08.30 – 09.00 Introduzione al Corso
Dott. G. Sabbadini
- 09.00 – 09.35 Introduzione alle tecniche NGS.
Dott.ssa V. Caputo
- 09.35 – 10.25 Analisi bioinformatica: qualità dei dati e chiamata delle varianti, principali strategie e strumenti per variant calling, limiti dell'analisi di dati NGS.
Dott. T. Pippucci
- 10.25 – 11.20 Annotazioni di geni e varianti. Filtraggio e prioritizzazione delle varianti. Selezione di varianti geniche e loro validazione. Database genomici di riferimento.
Dott.ssa V. Caputo
- 11.20 – 12.15 Analisi dei dati NGS: l'altra informazione. Varianti sinonime, introniche, e in regioni non codificanti.
Dott.ssa A. Giovannetti

II^a Sessione VALIDAZIONE DI VARIANTI E STUDI FUNZIONALI

- 12.15 – 13.00 Analisi strutturale *in silico* di varianti patogenetiche.
Dott. T. Biagini
- 13.00 – 13.50 Analisi funzionale di nuove varianti patogenetiche, modelli cellulari e animali.
Dott. M. Tartaglia
- 13.50 – 14.30 Pausa pranzo

III^a Sessione INTERPRETAZIONE DI VARIANTI, GESTIONE E COMUNICAZIONE DEI RISULTATI

- 14.30 – 15.20 Classificazione ed interpretazione di varianti geniche. Casi selezionati.
Dott.ssa A. Vetro
- 15.20 – 16.10 La consulenza genetica: incidental findings, consenso informato e comunicazione del risultato in NGS
Prof. M. Seri
- 16.10 – 17.00 STRATEGIE DI ANALISI ED APPROCCI IN NGS NELLA PATOLOGIA MENDELIANA
- 17.00 – 17.35 L'Esoma nella Diagnostica. WES o TS nel Laboratorio di genetica?
Dott.ssa M. Iascone
- 17.35 – 18.25 Genomica clinica delle malattie non diagnosticate.
Dott.ssa F.C. Radio
NGS e malattie neuromuscolari.
Prof. V. Nigro

25/10/2019

V^a Sessione ANALISI "OMICA" E GENOMICA MEDICA

- 08.30 – 09.30 Il Sequenziamento di nuova generazione e le tecnologie "omics" dalla ricerca di base alla clinica Dall'esoma al genoma
Prof. G. Matullo
- 09.30 – 10.25 Sequenziamento su singola cellula di DNA e RNA per la medicina molecolare
Prof. O. Oliviero
- 10.25 – 11.20 Metodi computazionali per le scienze omiche.
Dott. T. Mazza

VI^a Sessione ISOLATI GENETICI, VARIABILITA' GENOMICA E PATOLOGIE MULTIFATTORIALI

- 11.20 – 12.20 Variabilità genomica della popolazione italiana. Database di riferimento dei dati genomici italiani.
Prof. G. Matullo
- 12.20 – 13.20 NGS, studi di associazione e patologie multifattoriali.
Prof. G. Malerba
- 13.20 – 14.25 Pausa pranzo
- 14.25 – 15.25 Popolazioni isolate e nuove tecnologie per lo studio di tratti quantitativi e malattie complesse
Dott. P. Gasparini
- 15.25 – 16.20 Studi di associazione di tutto il genoma (GWAS). Identificazione di geni associati a malattie multifattoriali nella popolazione sarda.
Dott.ssa M. Steri
- 16.20 – 17.15 NGS ed autismo. Exome sequencing ed identificazione di geni coinvolti nei disturbi dello spettro autistico.
Prof. A. Brusco
- 17.15 – 18.15 Esame finale

Elenco Relatori

- Dott. Biagini Tommaso** IRCCS Casa Soll. Soff., Bioinform. Unit, SGR, Foggia
- Prof. Brusco Alfredo** Dip Scienze Mediche, Università studi Torino & ScdU Gen Med, A.O.U. Città della Salute e della Scienza Torino
- Dott.ssa Caputo Viviana** Ricercatore, Dip Med Sper., Univ La Sapienza- Roma
- Dott.ssa Giovannetti Agnese** Dip di Med Sper., Uni La Sapienza- Roma
- Dott. Gasparini Paolo** Gen Med, IRCCS - Burlo Garofolo - Univ Trieste
- Dott.ssa Iascone Maria** Lab Gen Mol - USSD LGM ASST Papa Giovanni XXIII - BG
- Prof. Malerba Giovanni** Prof Ass- Dip Scienze Vita e Rip- Univ Studi Verona
- Prof. Matullo Giuseppe** Prof. Associato- Dip Sci Med- Univ Studi di Torino
- Dott. Mazza Tommaso** IRCCS Casa Soll. Soff., Bioinform. Unit, SGR, Foggia
- Prof. Vincenzo Nigro** Ordinario di Gen Medica, Dip di Bioch Biofesa Pat Gen II^a Univ. Studi di Napoli. Ric Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli
- Prof. Oliviero Salvatore** Professore ordinario- Dipartimento di Scienze della Vita e Biologia dei Sistemi, Università degli studi di Torino
- Dott. Pippucci Tommaso** UO Genetica Medica Pol S. Orsola-Malpighi- BO
- Dott.ssa Radio F. Clementina** Area Ric Gen Mal Rare, OPBG, IRCCS, Roma
- Dott. Sabbadini Guglielmo** Direttore Tecnico e Resp Sez Citogenetica e Genetica Molecolare Istituto Diagnostica Clinica PRODA - Roma. Auditor SIGU
- Prof. Seri Marco** Prof. Str Gen Med -Dir UO Gen Med Pol S. Ors- Malp Bologna
- Dott.ssa Steri Mariastella** Institute for Genetic and Biomedical Research (IRGB) CNR, Cagliari
- Dott. Tartaglia Marco** Genetics and Rare Diseases Research Division Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- Dott.ssa Vetro Annalisa** Lab Neurogen Unità Neurol. Ped. - Osp. Ped. Meyer- FI