



AO Brotzu

Determinazione del Responsabile Ufficio Formazione n° 1848 del 12 SET, 2017

Oggetto: Aggiornamento Facoltativo, Dirigente Medico Dott.ssa Silvia Sedda

Pubblicata all'Albo Pretorio dell'Azienda Ospedaliera a partire dal 12 SET, 2017 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° 8154 del 08.09.2017, con la quale il Direttore della SC servizio screening PO Cao ha autorizzato il comando facoltativo per aggiornamento, in favore della Dott.ssa Silvia Sedda;
- Ritenuto** di dover autorizzare la partecipazione della Dott.ssa Silvia Sedda al corso dal Titolo "Approcci diagnostici di vecchia e nuova generazione in diagnosi pre e post Natale" che si terrà a Roma dal 26/10/2017 al 27/10/2017, per un importo presunto di € 510,00 (cinquecentodieci euro) ;
- Considerato** che tale spesa ricadrà sul Fondo per l'aggiornamento facoltativo – Dirigenti Medici - PO Cao - anno 2017, di cui risulta verificata la copertura finanziaria e che la liquidazione dei costi sostenuti dovrà essere effettuata previa trasmissione a cura della Dott.ssa Silvia Sedda ai competenti Uffici della documentazione giustificativa, di una relazione sull'aggiornamento e dell'attestato di partecipazione al Congresso;

%



AO Brotzu

Segue determinazione n. 1848 del 12 SET. 2017

D E T E R M I N A

Per i motivi esposti in premessa:

1. Autorizzare la partecipazione della Dott.ssa Silvia Sedda al corso dal Titolo "Approcci diagnostici di vecchia e nuova generazione in diagnosi pre e post Natale" che si terrà a Roma dal 26/10/2017 al 27/10/2017 ;
2. Autorizzare la Dott.ssa Silvia Sedda a partire il giorno successivo alla chiusura del Corso per motivi organizzativi;
3. Dare atto che l'importo complessivo presunto di €510,00 (cinquecentodieci euro) che per l'applicazione del regolamento vigente pari a €459,00 (quattrocentocinquantanove euro) è a carico dell'Azienda, mentre € 51,00 (cinquantuno euro) è a carico del dipendente, ricadrà sul Fondo per l'aggiornamento facoltativo – Dirigente Medici – PO Cao -anno 2017, di cui risulta verificata la copertura finanziaria.
4. Disporre che la liquidazione dei costi sostenuti dalla Dott.ssa Silvia Sedda venga effettuata previa trasmissione ai competenti Uffici della documentazione giustificativa, di una relazione sull'aggiornamento e dell'attestato di partecipazione al Congresso.
5. Trasmettere la presente determinazione al Direttore della S.C. del Personale per i conseguenti adempimenti.

Il Responsabile dell'Ufficio Formazione

Dott. Andrea Corrias

Prot. n. _____ del 08.09.2017

NP/2017/8154

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. SILVIA SEDDA
dipendente di codesta Azienda con la qualifica di DIRIGENTE MEDICO
in servizio presso: Struttura SERVIZIO SCREENING
afferrente al Dipartimento di PO MICROCITEMICO

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:

APPROCCI DIAGNOSTICI DI VECCHIA E NUOVA GENERAZIONE IN DIAGNOSI
PRE E POSTNATALE

Che si terrà a ROMA dal giorno 26 al giorno 27.10.2017

La spesa prevista:

- o Iscrizione € 150
- o Viaggio € 140
- o Vitto € 120
- o Pernottamento € 100


Spesa Totale Complessiva € 510

Motivazione scientifica e professionale della richiesta:

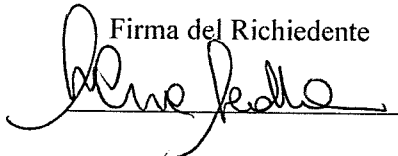
FORMAZIONE E AGGIORNAMENTO NELL'AMBITO DELLA GENETICA
PRE E POSTNATALE, STRETTAMENTE CORRELATI ALLA PROFESSIONE SVOLTA

Cordiali Saluti
Relazione

Si allega: Programma

**AO Brotzu - Cagliari**
P.O. PEDIATRICO MICROCITEMICO "A. CAO"
SERVIZIO DI SCREENING E CONSULENZA GENETICA
Direttore: Prof. Paolo Moi
Tel. 070.52965676 / 5550

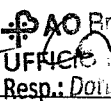
Timbro e firma _____
Direttore di Struttura

Firma del Richiedente


Timbro e firma _____
Direttore di Dipartimento
DIRETTORE SANITARIO
OSP. MICROCITEMICO
Dott. M. Mariella Nardi

Timbro e firma _____
Responsabile Uff. Risorse Umane di Dipartimento
(Solo per il personale del Comparto)

Timbro e firma _____
Responsabile Ufficio Formazione

**AO Brotzu - Cagliari**
UFFICIO FORMAZIONE
Resp.: Dott. Andrea Corrias



SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA

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

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.

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

Comitato Scientifico

**Prof. Emiliano Giardino, Prof.ssa Marcella Zollino,
Prof. Marco Serì, Prof. Alfredo Brusco, Prof. Marco
Fichera, Prof. Giuseppe Matullo**

Segreteria scientifica ed organizzativa

Dott.ssa Cristina PALMIERI

Modalità di Pagamento

- Quota di iscrizione è di €. 150,00 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.

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 chiesta solo al momento del pagamento.

Nel caso di fatture relative a 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

L'evento potrà eccezionalmente subire variazioni per esigenze particolari del Responsabile del corso.

2017

EVENTI RESIDENZIALI
EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Corso in

APPROCCI DIAGNOSTICI DI VECCHIA E NUOVA GENERAZIONE IN DIAGNOSI PRE E POSTNATALE. INTERPRETAZIONE DEL TEST, CONSULENZA GENETICA E GESTIONE DEL PAZIENTE

26 - 27 Ottobre 2017

CREDITI ASSEGNATI: 21



Con il Patrocinio di:



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@smorri.it - scuola.medica.ospedaliera@nec.it

Sito web: www.smorri.it

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: APPROCCI DIAGNOSTICI DI VECCHIA E NUOVA GENERAZIONE IN DIAGNOSI ...

MODALITA' 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 80 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico e 30 uditori (studenti, specializzandi e chi non è interessato ai crediti ECM). Le domande degli Uditori verranno prese con riserva e potranno essere accettate solo ad esaurimento dei posti con crediti ECM. L'evento si svolgerà in due incontri il 26 e 27 ottobre 2017 per un tot. di 19 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 e soprattutto sulle tecniche della diagnosi genetica dei Disturbi dello spettro autistico e le sue implicazioni cliniche. Il secondo Modulo è dedicato alla Nuova ISO 9001:2015 ed al rischio clinico, la ISO 15189 e la norma UNI EN ISO/IEC 17025, nonché ai Cruscotti gestionali, agli indicatori e ai controlli di qualità interni ed esterni nel laboratorio generale di base e nel laboratorio di genetica. Il terzo Modulo si focalizza sull'uso appropriato e le strategie di analisi del Next-Generation Sequencing (dai pannelli di geni al sequenziamento dell'esoma) e sulle problematiche correlate con l'interpretazione delle varianti e la gestione dei risultati. Con il quarto Modulo il Corso propone un'approfondita disamina della Variabilità correlata con il genoma umano (dai database dei dati genomici alle più recenti tecniche di studio della variabilità genomica, allo studio degli isolati genetici). Gli Approcci diagnostici di vecchia e nuova generazione nella diagnosi pre e postnatale, l'interpretazione dei test, la consulenza genetica e la gestione della comunicazione ad essi associate formano l'argomento quanto mai attuale del quinto Modulo. Il sesto Modulo approfondisce l'epidemiologia, la clinica e soprattutto le strategie di diagnosi molecolare delle Sordità. Infine il Diabete in età pediatrica costituisce l'oggetto del settimo ed ultimo Modulo, che ne tratterà gli aspetti epidemiologici e clinici, la diagnosi molecolare e le novità del trattamento terapeutico.

Dott. Guglielmo Sabbadini
Dott. Mariano Salvatore Pergola

Programma del corso

26/10/2017 APPROCCI DIAGNOSTICI DI VECCHIA E NUOVA GENERAZIONE IN DIAGNOSI PRE E POSTNATALE

08.30 - 08.45 Introduzione al Corso
Dott. G. Sabbadini
08.45 - 09.25 Citogenetica e citogenomica.
Dott. A. Novelli
09.25 - 10.05 Approcci in array-CGH, SNP array e disabilità intellettiva. Piattforme in oligo-array in diagnosi prenatale.
Dott. ssa L. Bernardini
10.05 - 10.40 NGS: approcci in TS e WES. Esempi a confronto.
Dott. A. De Luca
10.40 - 11.00 Diagnosi di neoplasie ereditarie con tecnologia NGS.
Dott.ssa A. Terracciano
11.00- 11.35 NGS nella diagnosi di malattie rare: l'esempio delle laminopatie.
Dott.ssa M. R. D'Apice
11.35 - 12.15 Test a confronto: NGS e test in ARMS nella FC..
Dott.ssa C. Centrone
12.15 - 12.30 Implementazioni test in ARMS nella FC.
Dott. L. Porcaro
12.30 - 13.05 Test a confronto: NGS e dot blot inverso nella FC.
Dott.ssa V. Sofia
13.05 - 13.45 Fibrosi Cistica e CFTR; pannelli mutazionali, sequenziamento, MLPA ed analisi dell'RNA; interpretazione di varianti.
Prof. M. Lucarelli

Pausa pranzo

13.45 - 14.25 TP-PCR nelle malattie da espansione: DM1 e DM2.
14.25 - 15.50 TP-PCR nelle malattie da espansione: FRAXA, SLA/DFT.
Dott.ssa A. Botta, Dott.ssa A. Catania, Dott.ssa F. Consoli
15.50 - 16.30 MLPA ed array-CGH nella DMD.
Dott.ssa M. Neri

16.30 - 17.05 MLPA e NGS: approccio confronto nelle patologie degenerative.
Dott. S. Gambardella
17.05 - 17.20 Sistemi di estrazione di acidi nucleici: nuove opportunità per l'analisi del cDNA.

17.20 - 17.40 Dott. R. Piona
Sistemi diagnostici in Trombofilia ed intolleranza alimentare: Real time e Dot Blot. Dot blot inverso ed analisi di pannelli di mutazioni: α - e β -talassemia, celiachia
Dott.ssa C. Lopez Vizcon

17.40 - 18.00 Multiplex PCR nella DMD.
Dott.ssa M. C. D'Asdia
18.00 - 18.30 QF-PCR: approcci a confronto. I Test per la contaminazione materna del campione.
Dott.ssa C. Peconi

27/10/2017 AFFIDABILITA' ANALITICA, VALIDITA' ED UTILITA' CLINICA NEI TEST GENETICI

08.30 -12.00 Parametri di affidabilità diagnostica, sensibilità, specificità e valori predittivi.
Applicazioni agli approcci diagnostici più diffusi e alle principali patologie mendeliane. 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, PCR multiplex, ARMS, TP-PCR, SB, dot blot inverso, "NGS targetato") utilizzati per la diagnosi di patologie mendeliane (DMD, FC e FRAXA, DM, talassemie) ed in NGS (introduzione all'argomento).

Variabilità individuale e carico genetico molecolare. Esempi di sequencing e studi di associazione. Sensibilità e specificità analitiche in NGS come valori dinamici. Problematichette nel calcolo VPI e VPI 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 con esercitazioni. Esempi pratici e simulazioni.

12.00 - 14.00
Dott. G. Sabbadini

Parametri di affidabilità diagnostica in array-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 esame sequencing applicato a specifici setting diagnostici. Eterogeneità genetica, eterogeneità allelica e sensibilità diagnostica.

Valori predittivi positivi e negativi in a-CGH ed NGS. Interpretazione di varianti e loro classificazione. Uso e limiti dei programmi di predizione e dei database di mutazioni per patologie mendeliane. Risultati incidentali e loro comunicazione.

Discussione con esercitazioni. Esempi pratici e simulazioni.
Prof. M. Fichera

14.00 - 14.45
Pausa pranzo

IL CALCOLO DEL RISCHIO E LA GESTIONE DEL PAZIENTE

14.45 - 16.30 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. Discussione, esercitazioni e simulazione di casi

Dott.ssa E. Pelo

Referto e consenso informato nei test molecolari. Presentazione e discussione di casi selezionati con i laboratori partecipanti

Prof.ssa F. Gurrieri

18.10 - 19.00
Esame finale

Elenco Relatori

Dott.ssa Bernardini Laura - Referente Settore Citogenetica Istituto Mendel Roma
Dott.ssa Botta Annalisa - Dip Biomed Prev. Sez Gen Med.U Tor Vergata- Roma
Dott.ssa Catania Angela - Ref Gen Molecolare - Laboratorio Campisi - Avola
Dott.ssa Centrone Claudia - SOD Diagn Gen - Az Osp Univ Careggi- Firenze
Dott.ssa Consoli Federica - Settore Genetica Molecolare - Istituto Mendel Roma
Dott.ssa D'Apice Maria Rosaria - Lab Gen Med - Fond Poi Tor Vergata - Roma
Dott.ssa D'Asdia Maria Cecilia - Settore Genetica Molecolare - Istituto Mendel Roma
Dott. De Luca Alessandro - Responsabile UOS Gene Mol Istituto Mendel Roma
Prof. Fichera Marco - Dip Scie Biomed Biotecn Gen Med - A Osp Univ - Catania.
Dott. Gambardella Stefano - Resp Centro Gen Mol, IRCCS NeuroMed - Pozzilli, (IS).
Prof.ssa Gurrieri Fiorella - Prof. Ass. conf. - Facoltà di Medicina e Chirurgia - Istituto Medicina Genomica, Poi A. Gemelli, Univ Cattolica Sacro Cuore di Roma
Prof. Lucarelli Marco - Dip. Biocell ed Emato Splenza Università di Roma. Istituto Pasteur Fondazione Cenci Bolognelli
Dott.ssa Neri Marcello - Gen Med- Dip Rip Acc (OSPPE) Scie Med (UNIFE) - Ferrara
Dott. Novelli Antonio - Resp UOC - Lab Gen Med, OPBG IRCCS, Roma
Dott.ssa Peconi Cristina - Lab Gen Mol ULLDM- Sez. Laziole- IRCCS Fon S. Lucia
Dott.ssa Pelo Elisabetta - SOD Diagn Gen - Az Osp Univ Careggi- Firenze
Dott. Porcaro Luigi- Lab Gen. Mol. Fond IRCCS Cà Grande, O. Magg, Pol. Milano
Dott. Sabbadini Guglielmo - Direttore Tecnico e Resp Sez Citogenetica e Gen Mol, Istituto Diagnostica Clinica "PRODA" Roma. Auditor SIGU.
Dott.ssa Sofia Valentina - Lab Gen Med, OPBG IRCCS, Roma
Dott.ssa Terracciano Alessandra - Lab Gen Med, OPBG IRCCS, Roma



Servizio di Screening e Consulenza Genetica
 U.O.C. Clinica Pediatrica, Talassemie e Malattie Rare
 Ospedale Pediatrico Microcitemico Antonio Cao
 Direttore Prof. P. Mai

Università di Cagliari



Regione Sardegna

Cagliari, 07.09.2017

Io sottoscritto Silvia Sedda, dirigente
 medico in servizio presso la II Clinica
 Pediatrica del PO Microcitemico,
 invito al Vostro Approccio diagnostico
 di ricerca e nuova genesi in
 diagnosi pre e postnatale, eccelsa in
 tema e nome in giorni 26 e 27.10.17,
 richiedo di poter venire da sede
 e Cagliari il giorno 28.10.17 per motivi
 operativi.

Sistema Sanitario Regione Sardegna
 Azienda Ospedaliera G. Brotzu
 P.le Ricchi, 1 - 09134 - Cagliari
 P.Iva: 02315520920

Servizio di Screening e Consulenza Genetica
 Dr. Angelo Ideo - Dr.ssa Francesca Sessini
 tel. 070 6095676 fax. 070 6097964
 mail: consulgeneticamicro@aoi.it
 Ospedale Pediatrico Microcitemico Antonio Cao
 via Jenner s/n 09134 - Cagliari
 www.aobrotzu.it

in fede

AO Brotzu - Cagliari
 P.O. PEDIATRICO MICROCTEMICO "A. CAO"
 Servizio di Screening e Consulenza Genetica
 113841 Dott.ssa Silvia Sedda



REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA
Azienda Ospedaliera Brotzu

Ufficio Formazione

Cagliari 02/09/2017

Spett.le Segreteria Organizzativa

Oggetto: Partecipazione al corso di aggiornamento obbligatorio/facoltativo della/del Dott.ssa/Dott
e/o Sig.ra/Sig. SILVIA SEDDA

Si comunica che la/il Dott.ssa/dott. e/o Sig.ra/Sig. SILVIA SEDDA
dipendente di questa Azienda Ospedaliera, è stata/o autorizzata/o a partecipare in regime di Missione
per aggiornamento obbligatorio/facoltativo alla frequenza del:

✓ Corso teorico Corso teorico/pratico Congresso Convegno Seminario Meeting

APPROCCI DIAGNOSTICI DI VECCHIA E NUOVA GENERAZIONE IN
DIAGNOSI PRE E POSTNATALE

in programma A ROMA

dal giorno 26.10.2017 al giorno 27.10.2017

Si chiede pertanto che la fatturazione (fattura non quietanza) 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

Cordiale saluti

~~PAO~~ **PAO** Responsabile Ufficio Formazione
UFFICIO FORMAZIONE
Resp.: Dott. Andrea Corrias