

---

**Determinazione del Responsabile Ufficio Formazione n° 1850 del 12 SET. 2017**

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

---

Publicata 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° 8153 del 08/09/2017, con la quale il Direttore della Struttura Complessa Clinica Pediatrica Talassemie e Malattie Rare - P.O. Cao ha fatto richiesta di comando obbligatorio per aggiornamento, in favore del Dott.ssa Francesca Sessini;
- Ritenuto** di dover autorizzare la partecipazione del Dott.ssa Francesca Sessini 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 complessivo di € 500,00 (cinquento euro) come da documentazione allegata per farne parte integrale e sostanziale;
- Considerato** che tale spesa ricadrà sul Fondo per l'aggiornamento obbligatorio della Dirigenza Medica – P.O. Cao - fondi anno 2017, di cui risulta verificata la copertura finanziaria e che la liquidazione dei costi sostenuti dovrà essere effettuata previa trasmissione a cura del Dott.ssa Francesca Sessini ai competenti Uffici della documentazione giustificativa, di una relazione sull'aggiornamento e dell'Attestato di partecipazione al Congresso;

%





AO Brotzu



Sistema Sanitario  
Regione Sardegna

Segue determinazione n. 1850 del 12 SET. 2017

## DETERMINA

Per i motivi esposti in premessa:

1. Autorizzare la partecipazione del Dott.ssa Francesca Sessini 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 Francesca Sessini a partire il giorno dopo la fine del Corso per motivi organizzativi.
3. Dare atto che l'importo complessivo presunto di € 500,00 (cinquento euro) ricadrà sul Fondo per l'aggiornamento obbligatorio della Dirigenza Medica – P.O. Cao - fondi anno 2017, di cui risulta verificata la copertura finanziaria.
4. Disporre che la liquidazione dei costi sostenuti dal 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 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 \_\_\_\_\_

NP/2017/8153  
08.09.2017

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

**Oggetto: Richiesta Aggiornamento Obbligatorio**

Si chiede che venga concesso alla/al Sig.ra/Sig. e/o alla/al Dott.ssa/Dott. FRANCESCA SESSIWI  
dipendente di codesta Azienda con la qualifica di obstetrica medico 1° livello  
in servizio presso: Struttura Ospedale MICROCITEMICO A.CAO.  
afferrente al Dipartimento di \_\_\_\_\_

di partecipare

a titolo di aggiornamento **Obbligatorio** 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 VECCIA e NUOVA GENERAZIONE

Che si terrà a ROMA dal giorno 25 Ottobre al giorno 27 Ottobre

La spesa prevista:

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

Spesa Totale Complessiva € 500

Motivazione scientifica e professionale della richiesta:

il corso prevede contenuti scientifici attinenti alle  
frequenze nella


Cordiali Saluti

Si allega:  Programma  Relazione

Timbro e firma  
Direttore di Struttura

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

Firma del Partecipante



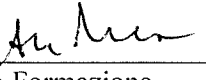
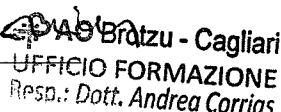
Timbro e firma  
Direttore Medico di Presidio

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

DIRETTORE SANITARIO  
OSP. MICROCITEMICO  
Dott. M. Gabriella Nardi

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

Timbro e firma  
Responsabile Ufficio Formazione

  
  
UFFICIO FORMAZIONE  
Resp.: Dott. Andrea Corrias



SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA

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

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@smorti.it](mailto:segreteria@smorti.it) - [scuola.medica.ospedaliera@pec.it](mailto:scuola.medica.ospedaliera@pec.it)

Sito web: [www.smorti.it](http://www.smorti.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.

**Dot. 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 Seri, Prof. Alfredo Brusco, Prof. Marco**

**Fichera, Prof. Giuseppe Matullo**

**Segreteria scientifica ed organizzativa**

**Dot.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 02008 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.**

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.

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 Disurbi 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 (dati 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 (dati 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. Piattaforme 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. Porcario

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.  
Dott.ssa A. Boffa, 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. Gamberella  
17.05 – 17.20 Sistemi di estrazione di acidi nucleici: nuove opportunità per l'analisi del cfDNA.

Dott. R. Piona  
17.20 – 17.40 Sistemi diagnostici in Trombofilia ed intolleranza alimentare: Real time e Dot Blot. Dot blot inverso ed analisi di pannelli di mutazioni:  $\alpha$ - e  $\beta$ -talassemia, cellachia  
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. Exome sequencing e studi di associazione. Sensibilità e specificità analitiche in NGS come valori dinamici. Problematiche nel calcolo VPI 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 con esercitazioni. Esempi pratici e simulazioni.

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 exome 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

### Pausa pranzo

14.00 – 14.45

### IL CALCOLO DEL RISCHIO E LA GESTIONE DEL PAZIENTE

Calcolo Bayesiano del rischio e la gestione del paziente. Interpretazione dei test e loro significato, questi 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

16.45 – 18.10 Referto e consenso informato nei test molecolari. Presentazione e discussione di casi selezionati con i laboratori partecipanti  
Prof.ssa F. Gurreri

18.10 – 19.00 Esame finale

### Elenco Relatori

Dott.ssa Bernardini Laura – Referente Settore Citogenetica Istituto Mendel Roma  
Dott.ssa Boffa 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 Pol 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 Biotech Gen Med - A Osp Univ - Catania.  
Dott. Gamberella Stefano - Resp Centro Gen Mol, IRCCS Neuro-med - Pozzilli, (IS).  
Prof.ssa Gurreri Fiorella - Prof Ass conf - Facoltà di Medicina e Chirurgia - Istituto Medicina Genomica, Pol A. Gemelli, Univ Cattolica Sacro Cuore di Roma  
Prof. Lucarelli Marco - Dip. BiotechCell ed Enaboli Sapienza Università di Roma. Istituto Pasteur Fondazione Cenci Bolognelli  
Dott.ssa Neri Marcella-Gen Med- Dip Rip Acc (OSPFFE) Scie Med (UNIFE) - Ferrara  
Dott. Novelli Antonio - Resp UOC - Lab Gen Med, OPBG IRCCS, Roma  
Dott.ssa Peconi Cristina - Lab Gen Mol IULDM-Seq. Laziale- IRCCS Fon S. Lucia  
Dott.ssa Pelo Elisabetta - SOD Diagn Gen - Az Osp Univ Careggi- Firenze  
Dott. Porcario 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



REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

Azienda Ospedaliera Brotzu

Ufficio Formazione

Cagliari 7/05/12

**Spett.le Segreteria Organizzativa**

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

Si comunica che la/il Dott.ssa/dott. e/o Sig.ra/Sig. \_\_\_\_\_

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 VECCIA e NUOVA GENERAZIONE IN

DIAGNOSI PRE e POST NATALE

in programma ROMA

dal giorno 26/10/2012 al giorno 27/10/2012

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

**AO Brotzu - Cagliari**  
**UFFICIO FORMAZIONE**  
Il Responsabile dell'Ufficio Formazione

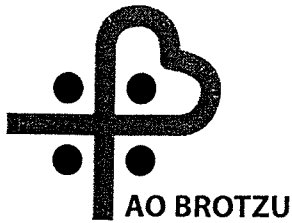
Dott. Andrea Corrias

UFFICIO FORMAZIONE – Responsabile Dott. Andrea Corrias

Tel. 070/539947/899/439 – Fax 070 539752 – e-mail: [ufficioformazione@aob.it](mailto:ufficioformazione@aob.it)

AZIENDA OSPEDALIERA G. BROTZU – Piazzale Alessandro Ricchi 1 – 09134 Cagliari (Italia) – Tel. +39 (0)705391

Codice Fiscale P.I. 0231552092



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

Università  di Cagliari



La sottoscritta Dott.ssa Francesca Sessini  
in servizio fino alla 20 Clinica Pediatrica  
è iscritta al Corso di "Approcci Diagnostici di Vecchio"  
e vuole partecipare in omaggio per il "corso nazionale"  
che si terrà a Roma il 26-27 Ottobre 2012  
Richiedo pertanto di poter mettere in ruolo (Cagliari)  
il giorno 28/10/12 per motivi organizzativi

Cordiali saluti

**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@aob.it](mailto:consulgeneticamicro@aob.it)  
**Ospedale Pediatrico Microcitemico Antonio Cao**  
via Jenner s/n 09134 - Cagliari  
[www.aobrotzu.it](http://www.aobrotzu.it)