

Determinazione Dirigenziale del Responsabile della S.S.D Formazione

N. 1954

del 06.12.2021

Oggetto: Aggiornamento obbligatorio, Dirigente Biologo, Dott.ssa Luisella Saba  
PDTD/2021/2058

Pubblicata all'Albo Pretorio dell'Azienda a partire da 06.12.2021 per 15 giorni consecutivi e posta a disposizione per la consultazione

S.S.D. Affari Generali Ufficio Delibere

La presente Determinazione Dirigenziale prevede un impegno di spesa a carico dell' Azienda Ospedaliera Brotzu

SI  NO

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. 1811 del 07.08.2019, con la quale il Commissario Straordinario ha conferito delega al Responsabile della SSD Formazione alla predisposizione delle Determinazioni Dirigenziali;
- Vista** la comunicazione Prot. n°131/LGG del 24.11.2021, con la quale il Direttore del Dipartimento Servizi ha fatto richiesta di comando obbligatorio per aggiornamento in favore della Dott.ssa Luisella Saba;
- Ritenuto** di dover autorizzare la partecipazione della Dott.ssa Luisella Saba all'evento formativo dal titolo: "Approcci in NGS ed analisi omiche per lo studio e la diagnosi di malattie umane/mendeliane" che si è tenuto in modalità online dal 28/10/2021 al 29/10/2021, per un importo presunto complessivo di € 82,00 (ottantadue euro) come da documentazione agli atti di questa SSD;
- Considerato** che tale spesa ricadrà sul Fondo di struttura per l'aggiornamento obbligatorio – Dipartimento Servizi- fondi di struttura 2021, di cui risulta verificata la copertura finanziaria e che la liquidazione dei costi sostenuti dovrà essere effettuata previa trasmissione a cura del dipendente ai competenti Uffici della documentazione giustificativa, di una relazione sull'aggiornamento e dell'Attestato di partecipazione all'evento formativo;

segue Determinazione n. 1954 del 06.12.2021

#### DETERMINA

Per le motivazioni espresse in premessa:

1. Autorizzare partecipazione della Dott.ssa Luisella Saba all'evento formativo dal titolo: "Approcci in NGS ed analisi omiche per lo studio e la diagnosi di malattie umane/mendeliane" che si è tenuto in modalità online dal 28/10/2021 al 29/10/2021.
2. Dare atto che l'importo complessivo presunto di € 82,00 (ottantadue euro) ricadrà sul Fondo per l'aggiornamento obbligatorio - Dipartimento Servizi- fondi di struttura 2021- di cui risulta verificata la copertura finanziaria.
3. Disporre che la liquidazione dei costi sostenuti dal dipendente venga effettuata previa trasmissione ai competenti Uffici della documentazione giustificativa, di una relazione sull'aggiornamento e dell'Attestato di partecipazione all'evento formativo.
4. Trasmettere la presente Determinazione al Direttore della S.C. Gestione Sviluppo Risorse Umane.

Il Responsabile della S.S.D. Formazione  
Dott.ssa Carla Ghiani

Estensore CPSI  
Dott.ssa Sandra Bargone

Emissione 28/01/2018

Richiesta di Aggiornamento Obbligatorio

MO-DG-FOR-017.4

Revisione 07/01/2021

Fuori sede

Pagina 1 di 5

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 LG9131 del 24-11-2021

**1. Si richiede di autorizzare il dipendente**

Dott.ssa/Dott.  Sig.ra/Sig.

Nome e Cognome

LUISELLA SABA

Struttura di appartenenza

SSD GENETICA CENOTICA

Dipartimento

SERVIZI

Telefono /cellulare



mail

luisele.saba@aob.it

Qualifica  
DIRIGENTE BIOLOGO

Area contrattuale:

Comparto

Dirigenza Sanitaria

Dirigenza Medica

Dirigenza Tecnica – Amministrativa – Profes.

Contratto  a tempo determinato  a tempo indeterminato

Data (gg/mm/aaaa) 18/11/2021

Nome e cognome del partecipante per assenso

Firma (leggibile) Luisele Saba

**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 Se Brozzi e Cagliari)

Data (gg/mm/aaaa):

AO Brotzu - Cagliari  
DIPARTIMENTO SERVIZI  
Dott. Giancarlo Angioni

Firma e Timbro (leggibile)

Il Direttore di Struttura

Firma e Timbro (leggibile)

Il Direttore di Dipartimento

AO Brotzu e Cagliari  
S.O. PEDIATRICO MICROCTEMICO "A. CAO"  
LABORATORIO GENETICA E GENOMICA  
RESPONSABILE DEL SERVIZIO  
Dott.ssa Stefania Muxxu



Emissione 28/01/2018  
Revisione 07/01/2021

Richiesta di Aggiornamento Obbligatorio  
Fuori sede

MO-DG-FOR-017.4  
Pagina 2 di 5

**3. Dati dell'attività formativa**

Titolo: Approcci in NQS ed analisi omiche per lo studio e la diagnosi di malattie rare / ereditarie

Sede: \_\_\_\_\_

Data:	da (gg/mm/aaaa) <u>28/10/2021</u>	a (gg/mm/aaaa) <u>29/10/2021</u>	Durata dell'attività formativa in ore: N. <u>16</u>
Tipologia evento			
<input checked="" type="checkbox"/> Corso	<input type="checkbox"/> corso teorico/pratico	<input type="checkbox"/> Congresso	<input type="checkbox"/> Convegno
<input type="checkbox"/> Seminario	<input type="checkbox"/> frequenza in altra struttura		
Organizzatore: <u>SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA</u>			

Se organizzatore esterno, indicare il C.F./P.IVA/n. provider CF 80402110581

Attività ECM?  Sì |  No      Se sì, indicare il numero di crediti ECM assegnati: 16

Allega\* 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"> <li>Se prevista Iscrizione il dipendente deve informare la segreteria scientifica che la quota deve essere esente IVA:             <ul style="list-style-type: none"> <li><input checked="" type="checkbox"/> Anticipata dal dipendente (la fattura deve essere intestata al dipendente)</li> <li><input type="checkbox"/> A carico e fatturata direttamente all'AOB compilare il campo 7. Esenzione IVA</li> <li><input type="checkbox"/> Non prevista</li> </ul> </li> </ul>	€ 80 + 2 € (bollo)
• Vitto:	€
• Pernottamento:	€
• Viaggio:	€
<ul style="list-style-type: none"> <li>*Partenza giorno prima <input type="checkbox"/></li> <li>*Rientro giorno dopo <input type="checkbox"/></li> </ul>	€
• Altre spese:	€
<b>Totale spesa presunta</b>	<b>€ 82</b>

\*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 07/01/2021

Richiesta di Aggiornamento Obbligatorio  
Fuori sede

MO-DG-FOR-017.4  
Pagina 3 di 5

**5. Parere del Responsabile della Direzione Aziendale**

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

Favorevole

Non favorevole

Motivazione del parere:

APPROFONDIMENTO SUI DIVERSI CAMPI DI APPLICAZIONE DELLE  
TECN. CHE NGS IN GENETICA UMANA

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:

Data, \_\_\_\_\_

Firma e Timbro (leggibile)  
Il Direttore SSD Formazione

  
  
Resp.: Dott.ssa Carla Ghiani



Emissione 28/01/2018  
Revisione 07/01/2021

Richiesta di Aggiornamento Obbligatorio  
Fuori sede

MO-DG-FOR-017.4  
Pagina 4 di 5

**7. Esenzione IVA**

*(Da inviare alla Segreteria Organizzativa a cura del dipendente)*

Alla Segreteria Organizzativa

Oggetto: Partecipazione al corso di aggiornamento obbligatorio

Del dipendente \_\_\_\_\_

Si comunica che il dipendente di questa Azienda Ospedaliera Brotzu

\_\_\_\_\_ 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: \_\_\_\_\_

Sede: \_\_\_\_\_

Data: da (gg/mm/aaaa) \_\_\_\_\_ a (gg/mm/aaaa) \_\_\_\_\_

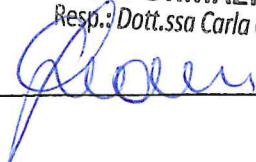
Si chiede pertanto che la fatturazione (fattura non quietanzata) della quota d'iscrizione sia intestata all'Azienda Ospedaliera G. Brotzu, P.le Ricchi 1, 09134 Cagliari – P. IVA 02315520920 e sia emessa senza l'imposta sul valore aggiunto in base al DPR 633/72 e alla L. 537/93 art. 14 comma 10.

Codice univoco FIEFE2

Data, \_\_\_\_\_

Firma e Timbro (leggibile)  
Il Direttore SSD Formazione \_\_\_\_\_

 **AO Brotzu - Cagliari**  
**SSD FORMAZIONE**  
Resp.: Dott.ssa Carla Ghiani



## Presentazione del corso

Il corso, aperto a 80 Medici, Biologi e Tecnici di Laboratorio biomedico e 30 docenti delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgerà in due incontri il 28 e 29 ottobre 2021 e si svolgerà in videoconferenza con i docenti e alcuni colleghi contemporaneamente e individualmente da remoto attraverso la piattaforma web Zoom. Covid Meeting della quale saranno fornite tutte le caratteristiche e istruzioni per il suo utilizzo.

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 diversi moduli didattici, è dedicato all'aggiornamento in GENETICA MEDICA dei 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 sui temi dell'accreditamento nei Laboratori medici secondo la ISO 15189 e dell'errore totale, della variabilità e dei traguardi analitici, che impongono particolare conoscenza ed attenzione in ragione del rigore richiesto dalla introduzione dei test di nuova generazione e della crescente automazione del Laboratorio Medico.

Il Secondo Modulo si focalizza sull'Analisi genetica in fibrosi cistica mediante la ricerca mutazionale nel gene CFTR e sulle nuove strategie per la diagnosi, lo screening di popolazione e le prospettive terapeutiche della malattia, temi che rinvengono ancora oggi di rilevante attualità.

Il Terzo Modulo si sofferma sul tema di grandissima attualità dell'epigenetica con approfondimenti nelle patologie mendeliane, multifattoriali e tumorali.

Il Quarto modulo affronta nuovamente il tema quanto mai attuale dell'NGS ed analisi omiche per lo studio e la diagnosi di malattie umane/mendeliane.

Infine il Quinto e ultimo Modulo si sofferma sulle patologie neurologiche e neurodegenerative, patologie di grande rilevanza clinica associate spesso ad elevata eterogeneità genetica focalizzando l'attenzione sugli approcci diagnostici, molecolari e terapeutici.

Dot. Guglielmo Sabbadini  
Dot. Mariano Salvatore Pergola

## Programma del modulo

### 1° Giornata: 28/10/2021

I Sessione  
08.45 - 09.00 Introduzione all'NGS. Analisi dei dati: WES, WGS, NGS e mitoRNA  
09.00 - 09.40 Dott. G. Sabbadini Introduzione al Corso.  
09.40 - 10.20 Dott.ssa V. Caputo. Breve rassegna di applicazioni innovative di NGS per lo studio del genoma nucleare e mitocondriale.  
10.20 - 11.00 Dott.ssa V. Caputo. Approcci di NGS per lo studio del genoma nucleare e mitocondriale.  
11.00 - 11.10 pausa  
11.10 - 11.50 Dott.ssa A. Giovannetti Approcci di NGS per lo studio di RNA non codificanti: i microRNA.

II Sessione  
11.50 - 12.30 Dott. M. Tortaglia Analisi funzionale di nuove varianti patogenetiche, modelli cellulari e animali.  
12.30 - 13.00 Discussione  
13.00 - 14.00 Pausa pranzo  
14.00 - 14.35 Interpretazioni di varianti, gestione e comunicazione dei risultati  
14.35 - 15.10 Dott.ssa A. Vero VUS: interpretazione e gestione. Il caso selezionato  
15.10 - 15.20 Prof. M. Sorli VUS: interpretazione e gestione. Il punto di vista del Genetista Clinico  
15.20 - 16.00 Dott.ssa S. Russo La Relazione in NGS. I Documenti del gruppo di lavoro SIGU in Genetica Molecolare  
16.00 - 16.40 IV Sessione  
16.00 - 16.40 Strategia di analisi ed approcci in NGS nella patologia mendeliana  
16.40 - 17.20 Dott.ssa D. Turcheri Oltre BRCA1 e BRCA2. Uso di pannelli multigenici nella diagnosi dei tumori ereditari di colon, mammella ed ovario. Opportunità e criticità  
17.20 - 18.00 Prof. V. Nigro Analisi genomiche per le patologie neuro muscolari  
18.00 - 18.15 Prof. A. Brusco NGS ed autism. Exome sequencing ed identificazione di geni coinvolti nei disturbi dello spettro autistico  
18.00 - 18.15 Discussione

### II° Giornata: 29/10/2021

V Sessione  
08.30 - 09.20 Prof. G. Malullo Il Sequenziamento di nuova generazione e integrazione delle tecnologie "omiche": dalla ricerca di base alla clinica.  
09.20 - 10.05 Dott.ssa V. Prospero, Dott. S. Orsola Sequenziamento su singola cellula (DNA/RNA) per tumori rari/malattie rare  
10.05 - 10.50 Prof. A. Riccio Medicina, epigenoma e malattie rare  
10.50 - 11.35 Prof. G. Malorba Caratterizzazione del trascrittoma attraverso RNA-seq  
11.35 - 11.45 pausa  
11.45 - 12.30 Dott. F. Bianchi Dal trascrittoma all'interoma di MIRNA

12.30 - 13.15 Prof. M. Ficleria Tecnologia di sequenziamento di ultima generazione ed identificazione di varianti genomiche strutturali  
13.15 - 13.30 Discussione  
13.30 - 14.30 Pausa pranzo  
14.30 - 15.15 VI Sessione  
15.15 - 16.00 Prof.ssa A. Richter Post-Mendelian model in COVID-19  
16.00 - 16.30 Dott.ssa F. Sanavà, Machine Learning per la genomica clinica  
16.30 - 17.00 Discussioni  
17.00 - 17.30 VII Sessione  
17.30 - 18.00 Dott. U. Ferrisano Switching from manual to automated NGS library preparation  
18.00 - 18.15 Esame finale

## Scienze Relatanti

1 Bianchi Fabrizio - Head OU Cancer Biomarkers, ISBRMIT - Istituto for Stem-cell Biology, Regenerative Medicine and Innovative Therapies IRCCS - Casa Sollievo della Sofferenza  
2 Brusco A. - Dipartimento di Scienze Mediche, Inform. degli studi di Biologia e SC4I - Ospedale Medica, A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino.  
3 Caputo Viviana Ricercatore, Dipartimento di Medicina Sperimentale-Università La Sapienza-Roma  
4 Fichera Marco - Dip. Bio. Scienze, Biomediche e Biotecnologiche, Genetica Medica - AO Università - Catania,  
5 Giomberto Formisano - Biologo  
6 Giovannetti Agnese - Clinical Genomics Unit, Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG), Italy.  
7 Materba Giovanni - Professore Associato Dipartimento Scienze della Vita e Riproduzione- Univ. degli Studi di Verona  
8 Masullo Giuseppe - Professore Associato- Dipartimento Scienze Mediche- Univ. degli Studi di Torino  
9 Nigro Vincenzo Ordinario, Direttore Scuola Specializzazione in Genetica Medica - Resp. UOSD Genetica medica. Dip. di Medicina di Precisione - Univ. degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" - Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli  
10 Pippucci Tommaso Biologo UO Genetica Medica - Policlinico S. Orsola-Malpighi Bologna  
11 Proserpio Valentina - Dipartimento Scienze della Vita e Biologia dei Sistemi, Univ. degli Studi di Torino, Italian Institute for Genetic Medicine, IIGM  
12 Renieri Alessandra - Professore Ordinario Genetica Medica Univ. Roma Tor Vergata  
13 Riccio Andrea - Università della Campania "Luigi Vanvitelli", Caserta  
14 Russo Silvia Resp. Sez. Genetica Malattie Rare- Istituto Autologico Italiano- Lab. Biologia Molecolare Cusano Milanino-MI  
15 Sanavà Tiziana - Dip. Scienze Mediche - Univ. degli Studi di Torino  
16 Serl Marco - Professore Straordinario di Genetica Medica - Direttore UO Genetica Medica Policlinico S. Orsola-Malpighi Bologna  
17 Tarantella Marco PhD Genetica and Rare Diseases Research Division Ospedale Pediatrico Bambino Gesù  
18 Turchetti Daniela - Professore associato, Dip. into Scienze Mediche e Chirurgiche: Centro di Ricerca sui Tumori Ereditari, Univ. di Bologna  
19 UO Genetica Medica, Pol. S. Orsola-Malpighi Bologna  
20 Vero Annalisa - Laboratorio di Neurogenetica, Unità Neurologia Pediatrica, Ospedale Pediatrico Meyer- Firenze