



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

**Tecnologie  
di sequenziamento  
massivo parallelo  
nella diagnostica  
oncologica:  
L'esempio BRCA  
(somatico e germline)**

Roma, 3-6 maggio 2016  
UCSC – ISTITUTO DI BIOCHIMICA  
E BIOCHIMICA CLINICA

*Largo F. Vito, 1 – 00168 Roma*

Direttore e coordinatore scientifico  
**Prof. Ettore Capoluongo**

L'utilizzo delle tecnologie basate su sequenziamento massivo parallelo (MPS) è diventato estremamente comune nei maggiori centri di ricerca e consorzi diagnostici nel mondo. La disponibilità di tecnologie e piattaforme per le analisi MPS non è sempre proporzionale all'utilizzo che si fa di queste in campo diagnostico, soprattutto a causa del fatto che la messa a punto di un test diagnostico richiede rigorosi criteri di validazione, soprattutto quando sul mercato non sono presenti reagenti e software interpretativi certificati e internamente validati da ciascun laboratorio.

Il corso è finalizzato a fornire gli elementi di base e avanzati che sottendono le analisi molecolari mediante MPS, finalizzate alla esecuzione di test propedeutici alla terapia targeted, quali quelli con i PARP-inibitori. Verranno inoltre trattati i temi di protocolli terapeutici con tali inibitori nelle pazienti portatrici di mutazione in BRCA.

Il corso sarà pertanto articolato in una parte teorica in cui verranno illustrate le tecnologie MPS disponibili e le criticità collegate all'impiego di queste, e focalizzato sull'analisi dei geni BRCA1/2, che rappresentano i geni target su cui si basa l'impianto terapeutico con i PARP-inibitori. La complessità del test BRCA1/2 è elevata non solo sotto il profilo tecnico di laboratorio ma soprattutto sotto quello interpretativo: pertanto il corso coprirà tutti gli aspetti collegati alla modalità di esecuzione del test ma anche alla refertazione attraverso l'utilizzo di strumenti di bioinformatica validati.

A tal scopo verrà effettuata direttamente in laboratorio una pipeline di MPS in modo da poter trasferire a tutti i partecipanti le principali informazioni pratiche relative alla preparazione dei campioni e delle librerie genetiche, la messa a punto del test e la preparazione della corsa su strumenti Roche454 e IlluminaMiSeq.



## **giorno** – Lezioni frontali

- 10:00-11:00** Tecnologie dedicate all'analisi in sequenziamento massivo parallelo per la diagnostica – *E. Capoluongo*
- 11:00-12:00** BRCA test germinale: criticità analitiche e interpretative – *E. Capoluongo*
- 12:00-13:00** BRCA test somatico: criticità analitiche e interpretative – *E. Capoluongo*
- 13:00-14:30** *Lunch*
- 14:30-15:30** Test complementari: MLPA, MAQ, LGRs per l'analisi dei riarrangiamenti – *P. Concolino*
- 15:30-16:30** I database di riferimento: criticità nell'impiego – *E. Capoluongo*
- 16.30-17:00** Dotazione e organizzazione di un Laboratorio di diagnostica molecolare – *E. Capoluongo*
- 17:00-17:30** La terapia con PARP-inibitors nel carcinoma ovarico – *V. Salutari*
- 17:30-18:00** La terapia con PARP-inibitors nel carcinoma mammario – *A. Astone*



## **giorno** – Setup pipeline di NGS per BRCA1/2

**Supervisor:** *E. Capoluongo*

**Tutor:** *A. Minucci*

**09:00-19:00** **Setup di una pipeline NGS per BRCA testing: on the bench**  
Preparazione dell'arricchimento e della library

**13:00-14:00** *Lunch*

Purificazione dei templati

Emulsion PCR (overnight)



## **giorno** – Completamento pipeline NGS

**Supervisor:** *E. Capoluongo*

**Tutor:** *M. De Bonis*

**09:00-19:00** Purificazione, analisi qualitativa e quantitativa degli ampliconi  
Caricamento del vetrino e partenza della corsa overnight

**13:00-14:00** *Lunch*



## **giorno** – Analisi dei dati

**Supervisor:** *E. Capoluongo*

**Tutor:** *A. Minucci, G.L. Scaglione, F. Mignone*

**09:00-10:00** Analisi dei dati grezzi e dei quality scores su AVA software

**10:00-13:00** Analisi bioinformatica e refertazione

**13:00-14:15** *Lunch*

**14:15-15:15** Questionario di valutazione

## MODALITÀ DI ISCRIZIONE

Il Corso prevede un numero massimo di **15** partecipanti.  
La domanda di partecipazione completa di CV si effettua  
entro il **23 aprile 2016** esclusivamente on-line sul sito:

[www.rm.unicatt.it](http://www.rm.unicatt.it) – Studiare a Roma – Corsi di aggiornamento Formazione ECM

La Commissione Scientifica presieduta dal Direttore Prof. Ettore Capoluongo  
si riserva di valutare le domande di partecipazione dei candidati complete di CV  
per l'ammissione al Corso.

Ai 15 candidati risultati **idonei** verrà data comunicazione di conferma per e-mail  
entro e non oltre il **29 APRILE 2016**.

L'Università si riserva di non attivare o revocare il Corso qualora non si raggiunga  
un numero minimo di partecipanti. In caso di impossibilità a partecipare  
occorre darne comunicazione al Servizio Manifestazioni Corsi di aggiornamento ECM.



EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

### ECM

Numero identificativo dell'evento: **155657**

Crediti assegnati: N. 30

Figure Professionali:

- MEDICO CHIRURGO (Discipline: Biochimica clinica, Patologia clinica, Genetica medica, Oncologia, Ginecologia e Ostetricia, Anatomia patologica)
- BIOLOGO (Biochimica clinica, Patologia clinica, Genetica medica)
- TECNICO SANITARIO DI LABORATORIO BIOMEDICO

### Segreteria Scientifica

Prof. Ettore Capoluongo

e-mail: [ettoredomenico.capoluongo@policlinicogemelli.it](mailto:ettoredomenico.capoluongo@policlinicogemelli.it)

### Segreteria Organizzativa

**AIM – Group International – Sede di Milano**

Via G. Ripamonti, 129 – 20141 Milano

Rif.: Giuseppe Buggea

Tel. +39 02 56601.316 – Fax +39 02 70048604

[g.buggea@aimgroup.eu](mailto:g.buggea@aimgroup.eu)



### Segreteria Provider 2463

**Università Cattolica del Sacro Cuore – Sede di Roma**

**Servizio Manifestazioni, Corsi di aggiornamento,  
ECM e Congressi**

Largo F. Vito, 1 – 00168 Roma

Rif.: Maria Grazia Chierchia

Tel. +39 0630154886 – Fax +39 063055397

[mariagrazia.chierchia@unicatt.it](mailto:mariagrazia.chierchia@unicatt.it)



Si ringrazia per il contributo

illumina®

AstraZeneca