



education
Istituto Europeo di Oncologia



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI GENOVA

Corso di introduzione alla bioinformatica: dove siamo in Italia e come implementare?

1st conquer breast
Milano, 15/09/2017

Gabriele Zoppoli, MD, PhD
Department of Internal Medicine
Ospedale Policlinico San Martino
Genova, IT

14,15,16 Settembre 2017
Milano

IEO - ISTITUTO EUROPEO ONCOLOGICO
Via Giuseppe Ripamonti, 435



IEO education
European Institute of Oncology

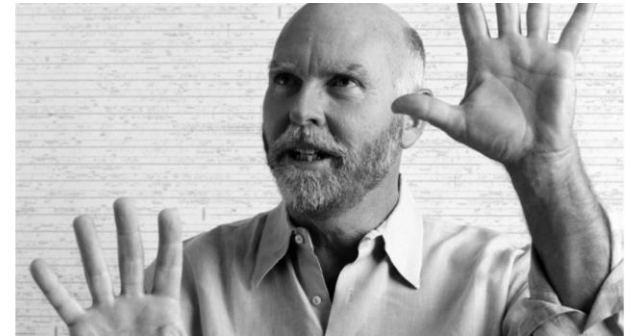
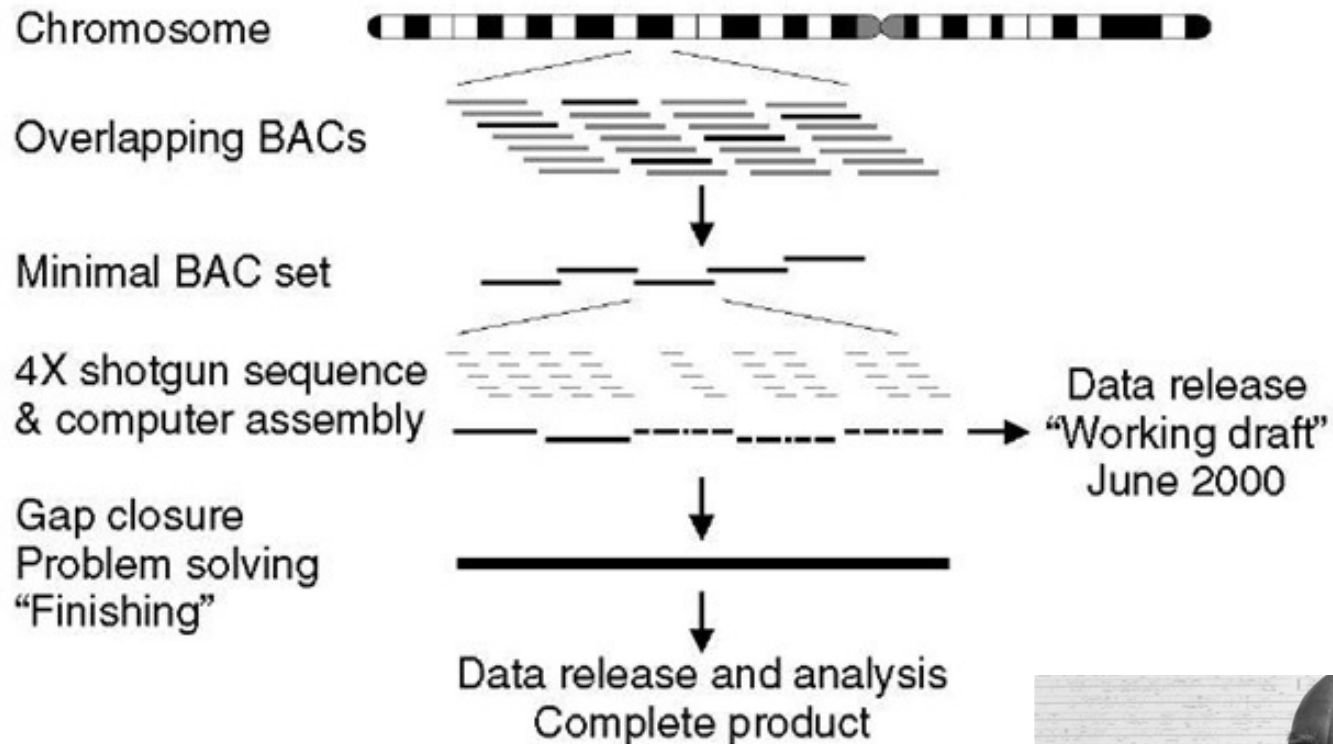
Outline:

- Introduzione alla bioinformatica
- Dove siamo in Italia e come implementare?
- Conclusioni

Outline:

- Introduzione alla bioinformatica
- Dove siamo in Italia e come implementare?
- Conclusioni

Tutto iniziò dal Progetto Genoma...



In realtà, tutto iniziò con Kary Mullis!



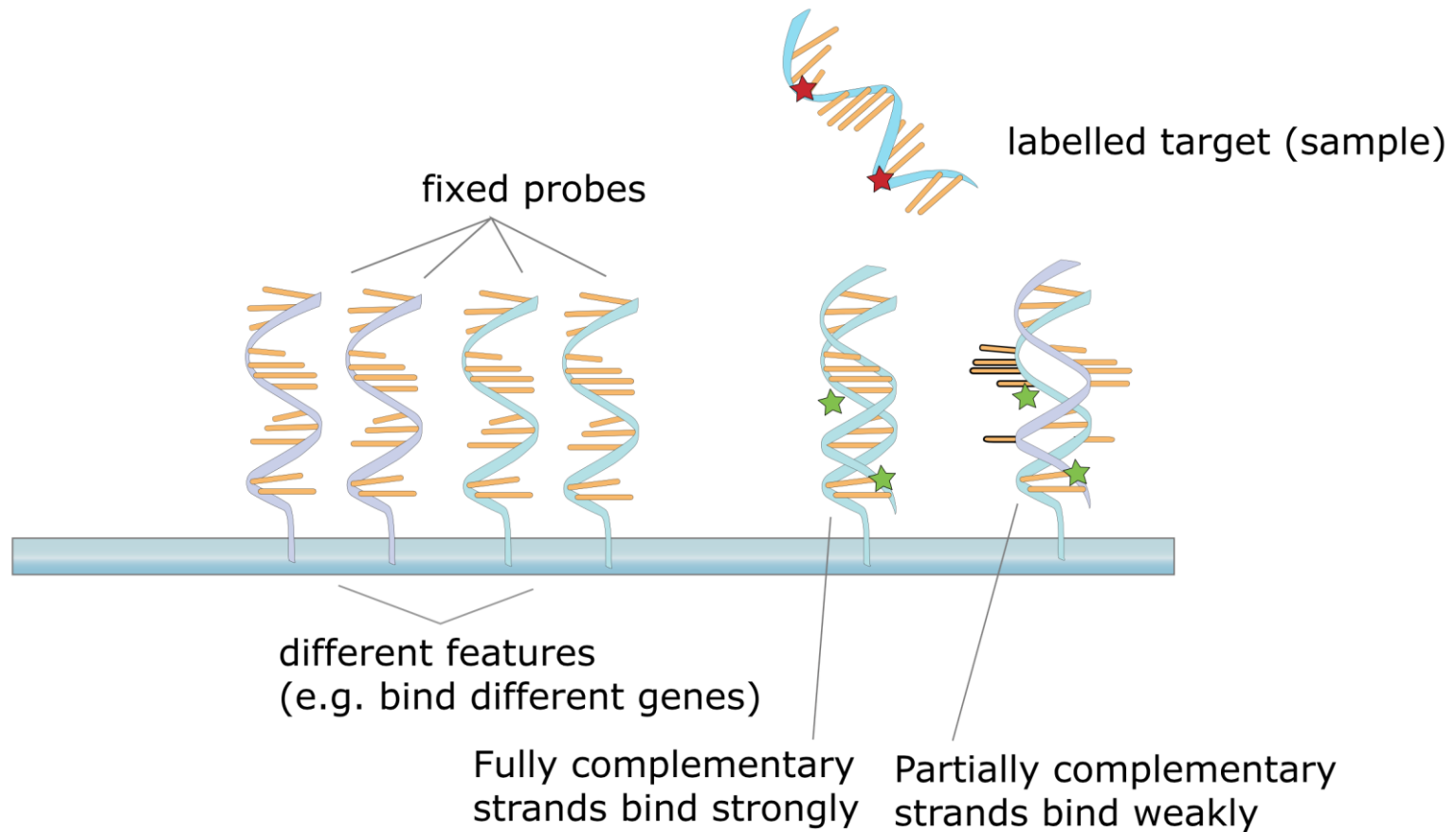
Il segreto è negli sport acquatici?



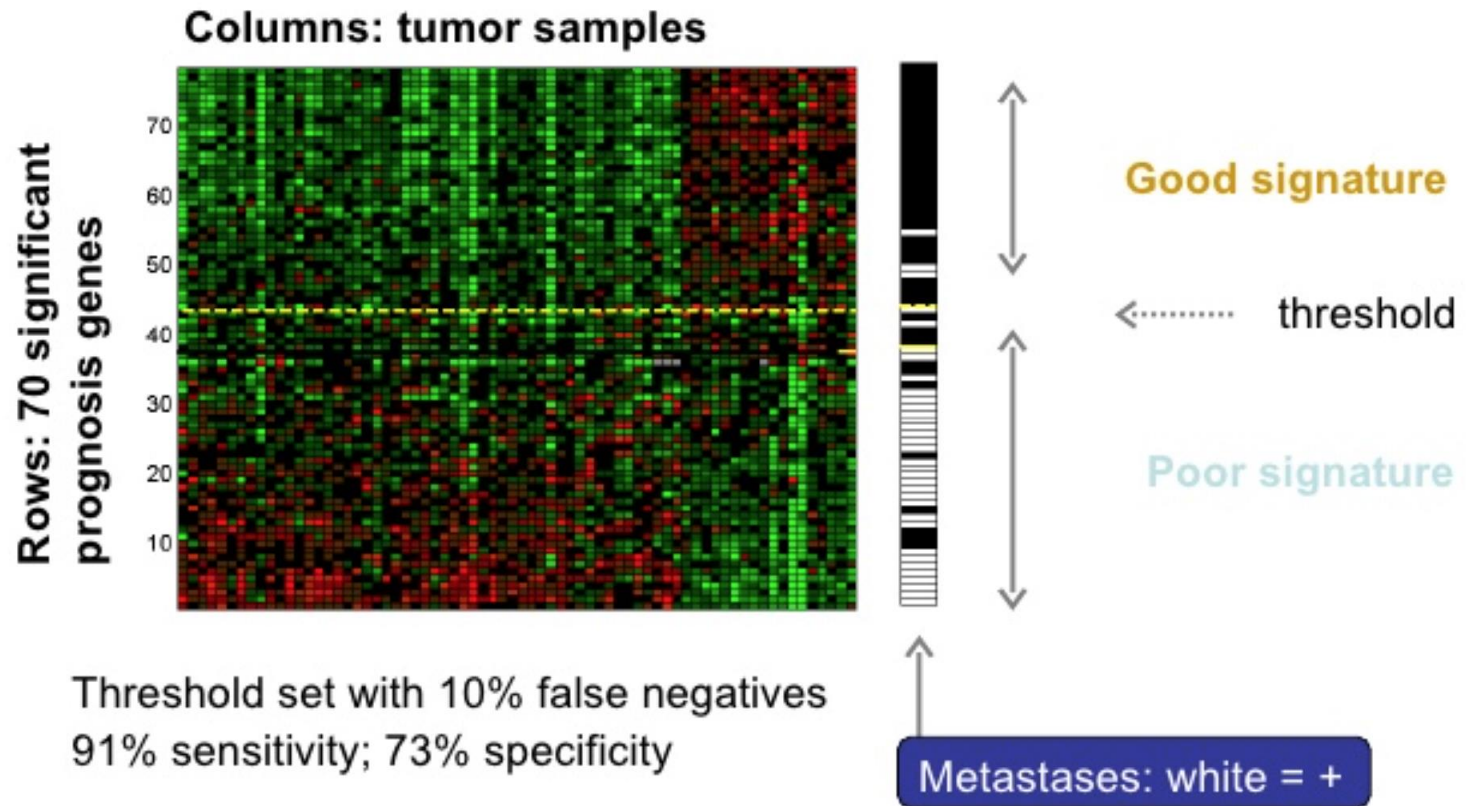
La famosa stretta di mano (di Bill Clinton):



Ed ebbe inizio l'era dei microarrays...



Firme trascrizionali predittive/prognostiche:





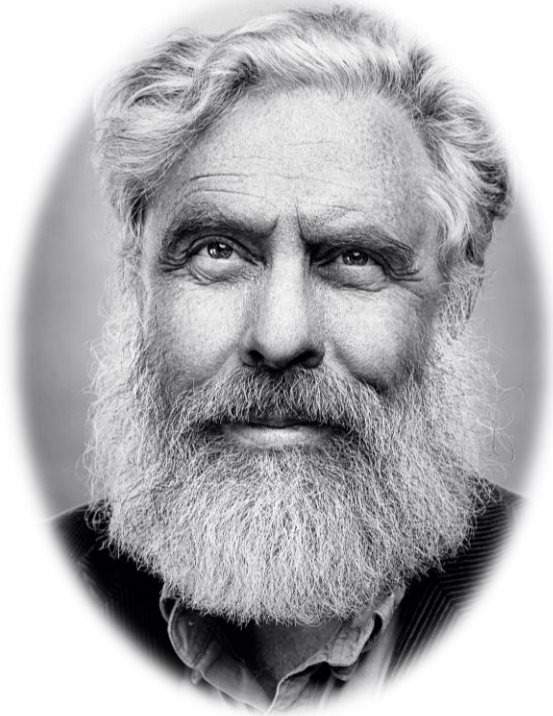
The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

70-Gene Signature as an Aid to Treatment Decisions in Early-Stage Breast Cancer

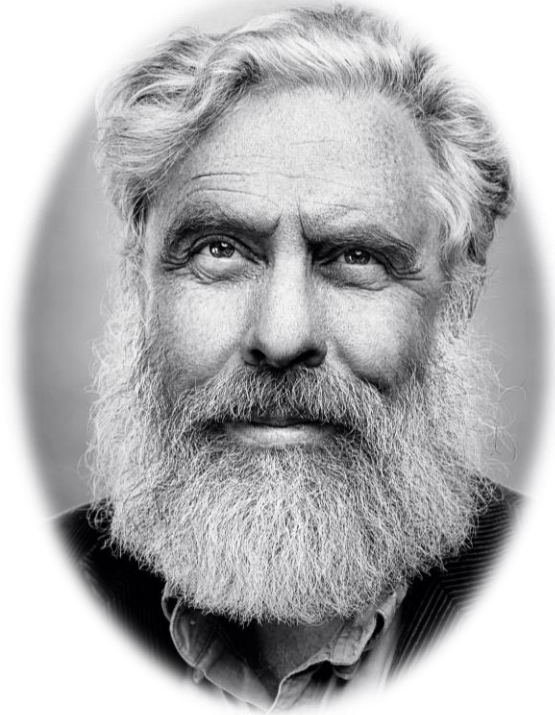
Fatima Cardoso, M.D., Laura J. van't Veer, Ph.D., Jan Bogaerts, Ph.D., Leen Slaets, Ph.D., Giuseppe Viale, M.D., Suzette Delaloge, M.D., Jean-Yves Pierga, M.D., Ph.D., Etienne Brain, M.D., Ph.D., Sylvain Causeret, M.D., Mauro DeLorenzi, Ph.D., Annuska M. Glas, Ph.D., Vassilis Golfopoulos, M.D., Ph.D., Theodora Goulioti, M.D., Susan Knox, M.A., Erika Matos, M.D., Bart Meulemans, M.Sc., Peter A. Neijenhuis, M.D., Ulrike Nitz, M.D., Ph.D., Rodolfo Passalacqua, M.D., Peter Ravdin, M.D., Isabel T. Rubio, M.D., Mahasti Saghatchian, M.D., Tineke J. Smilde, M.D., Ph.D., Christos Sotiriou, M.D., Ph.D., Lisette Stork, M.Sc., Carolyn Straehle, Ph.D., Geraldine Thomas, Ph.D., Alastair M. Thompson, M.D., Jacobus M. van der Hoeven, M.D., Ph.D., Peter Vuylsteke, M.D., René Bernards, Ph.D., Konstantinos Tryfonidis, M.D., Emiel Rutgers, M.D., Ph.D., and Martine Piccart, M.D., Ph.D., for the MINDACT Investigators*

N Engl J Med 2016; 375:717-729 | [August 25, 2016](#) | DOI: 10.1056/NEJMoa1602253

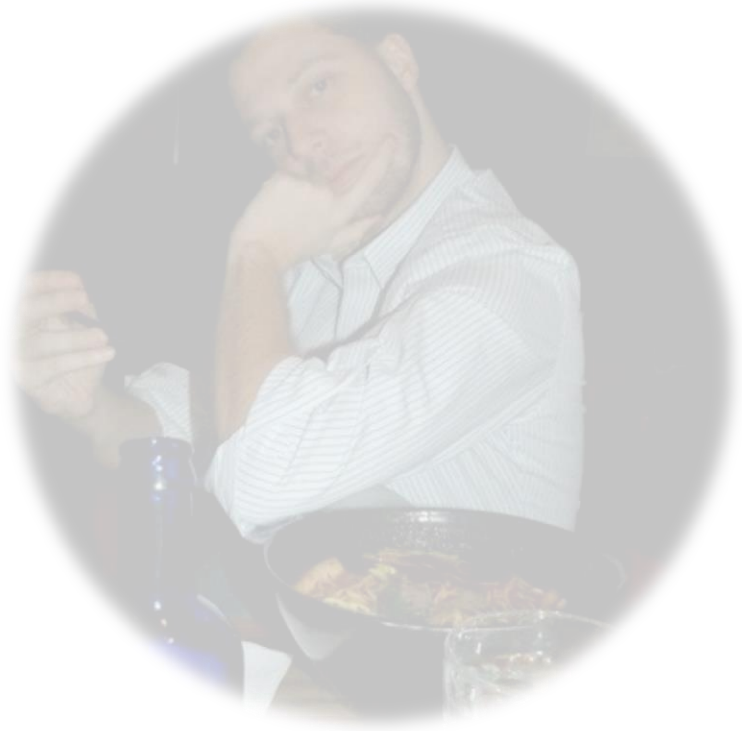
La rivoluzione dell'NGS:



La rivoluzione dell'NGS:

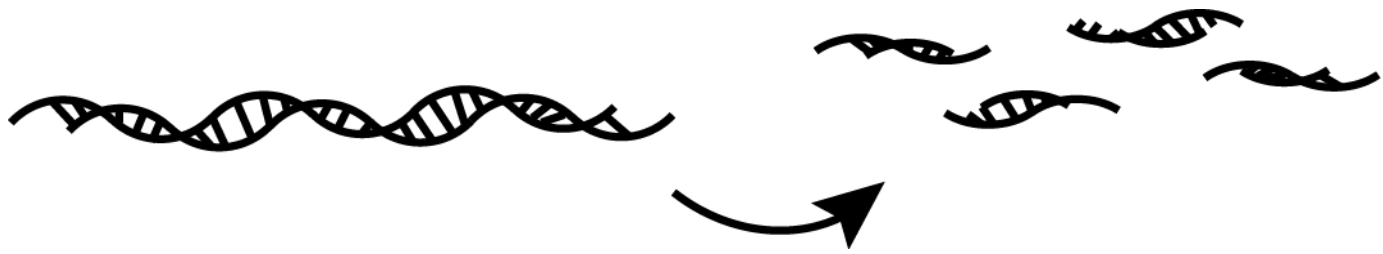


George Church



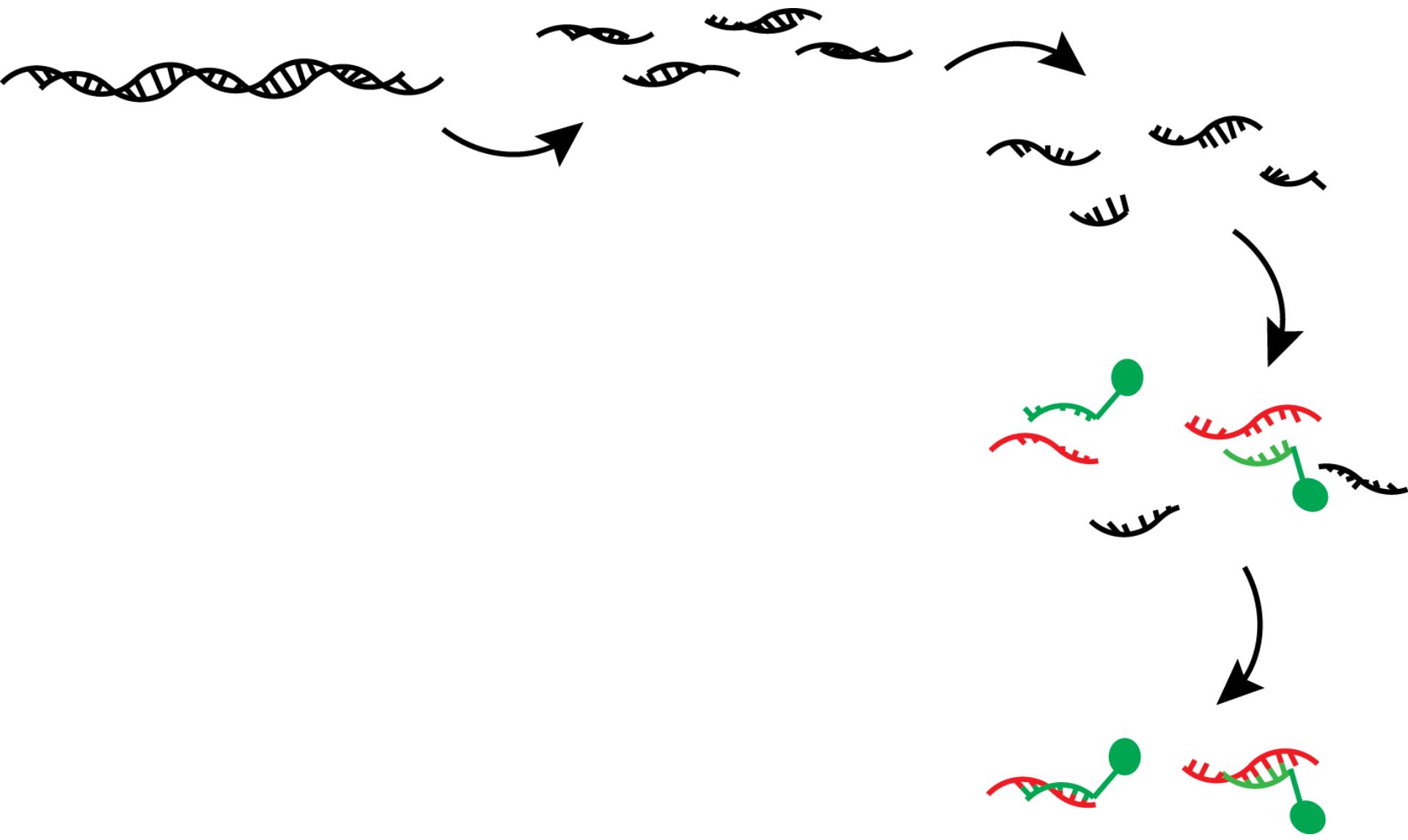
L'NGS riassunto:

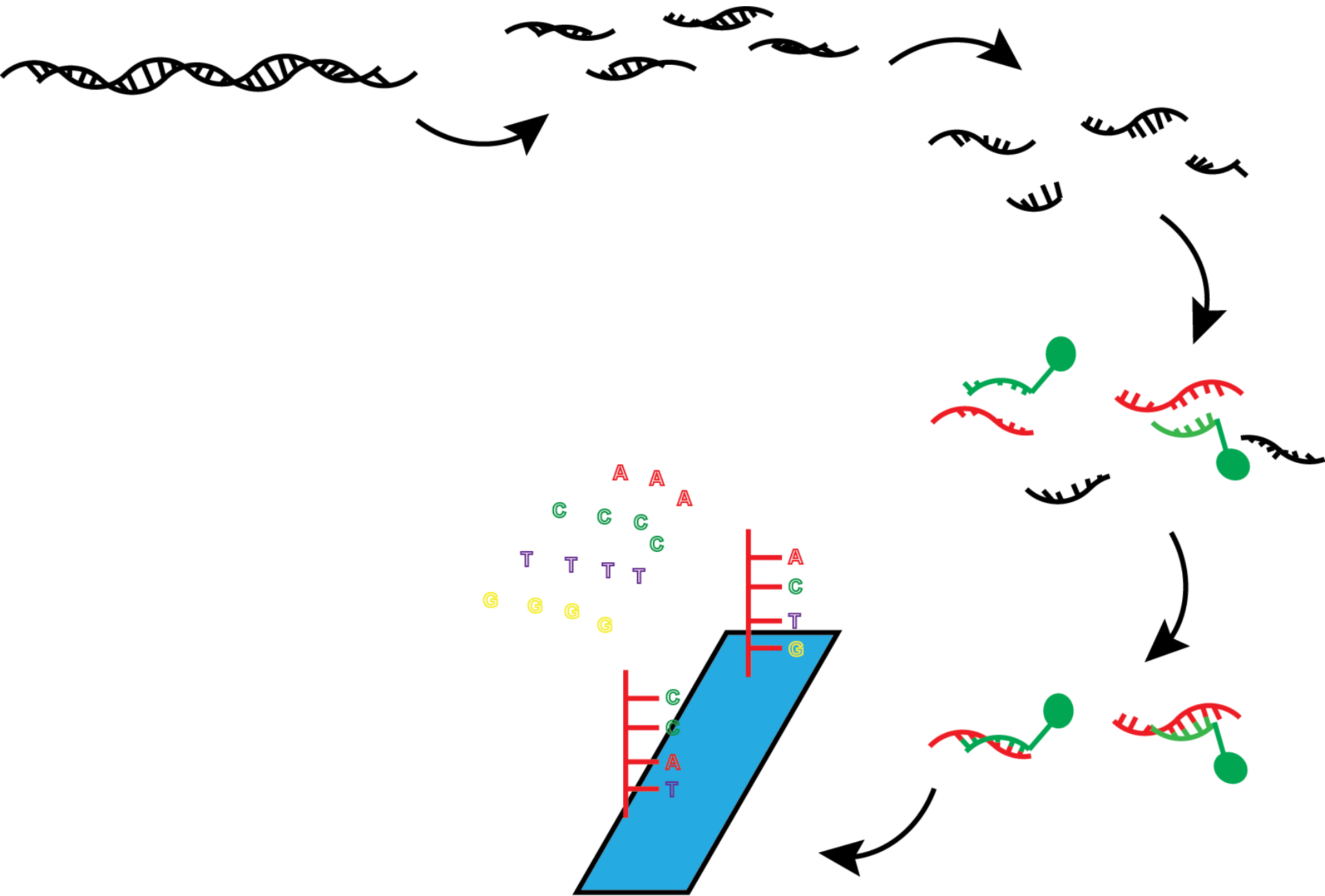


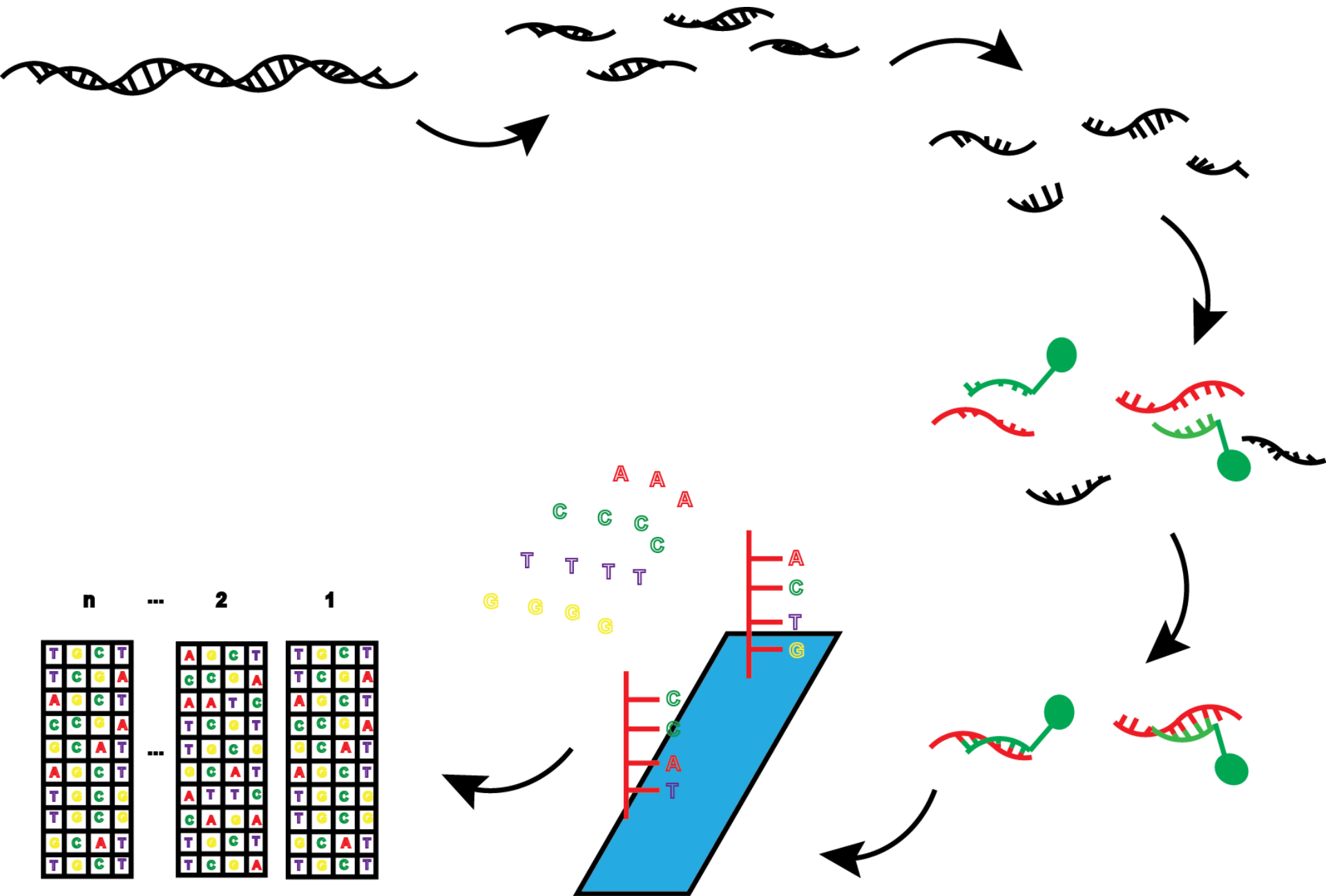


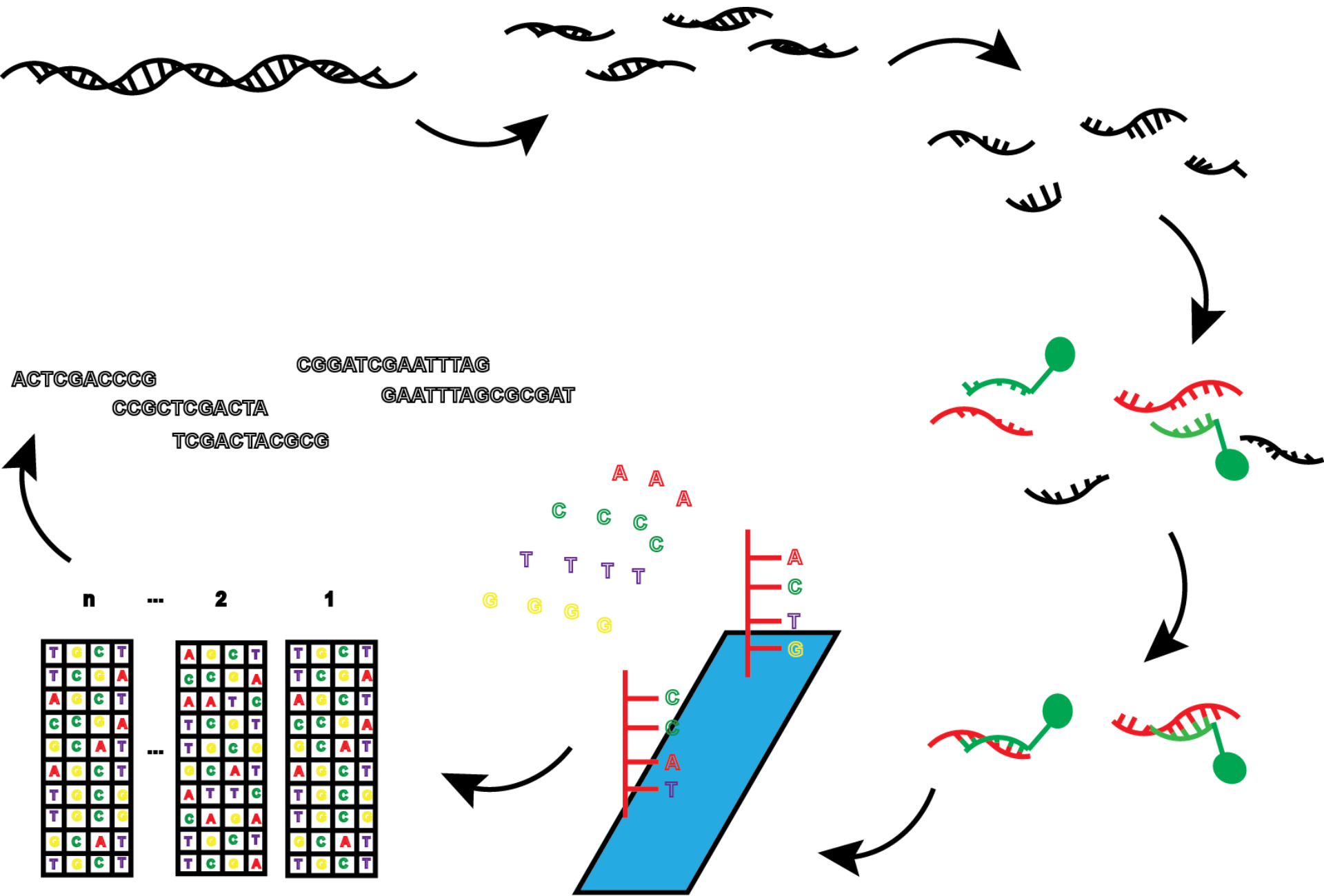


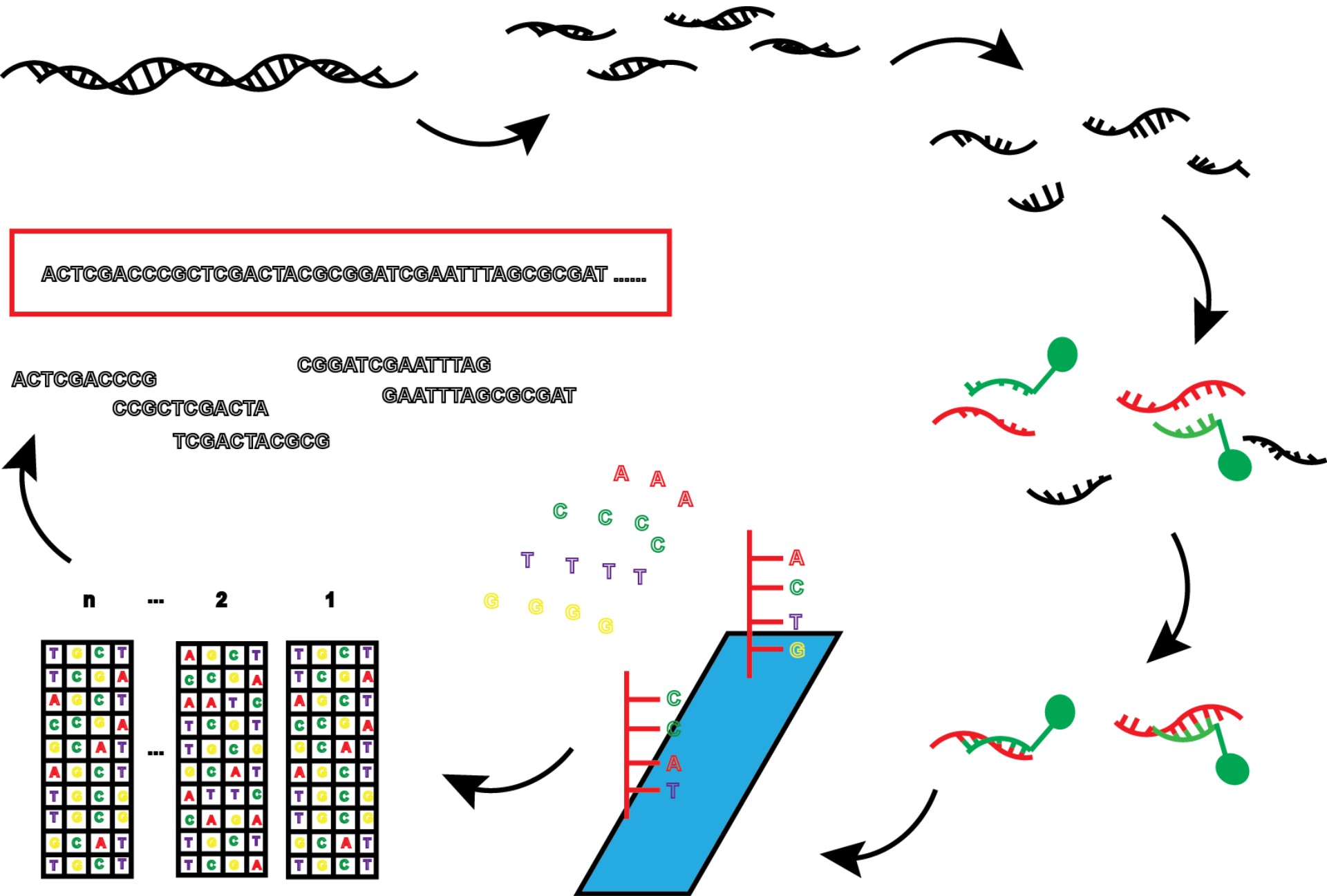












NGS: scalabilità e versatilità delle analisi

- SNPs
- Small cancer panels
- Mendelian disorders
- Bacterial metagenomics
- Pharmacogenetics

- Exome sequencing
- Transcriptome seq
- Inheritable diseases
- Whole genome CNVs
- Pharmacogenomics



400 K-Reads
30-100 Mbps
6 hours
1-8 samples



80 M-Reads
15 Gbps
24 hours
Up to 384 samples



La parte più complessa: l'analisi dei dati



La parte più complessa: l'analisi dei dati



La parte più complessa: l'analisi dei dati



INGENUITY



BIODASE

La parte più complessa: l'analisi dei dati



INGENUITY



BIODASE



Outline:

- Introduzione alla bioinformatica
- Dove siamo in Italia e come implementare?
- Conclusioni

Dove siamo in Italia?

- Rete e HPC: GARR
- Strumentazioni: ovunque
- Consorzi: forti limitazioni
- Risorse umane: scarse e spesso poco qualificate



Dove siamo in Italia?

- Rete e HPC: GARR
- Strumentazioni: ovunque
- Consorzi: forti limitazioni
- Risorse umane: scarse e spesso poco qualificate



Dove siamo in Italia?

- Rete e HPC: GARR
- Strumentazioni: ovunque
- Consorzi: forti limitazioni
- Risorse umane: scarse e spesso poco qualificate



Dove siamo in Italia?

- Rete e HPC: GARR
- Strumentazioni: ovunque
- Consorzi: forti limitazioni
- Risorse umane: scarse e spesso poco qualificate



Come implementare?

- Rete di istruzione post-laurea per espandere il *curriculum*
- Sforzo nel censimento e nella promozione di reti inclusive
- Modello “*hub and spokes*” vs. decentralizzazione
- Creazione di nuove figure professionali nelle bioscienze

Come implementare?

- Rete di istruzione post-laurea per espandere il *curriculum*
- Sforzo nel censimento e nella promozione di reti inclusive
- Modello “*hub and spokes*” vs. decentralizzazione
- Creazione di nuove figure professionali nelle bioscienze

Come implementare?

- Rete di istruzione post-laurea per espandere il *curriculum*
- Sforzo nel censimento e nella promozione di reti inclusive
- Modello “*hub and spokes*” vs. decentralizzazione
- Creazione di nuove figure professionali nelle bioscienze

Come implementare?

- Rete di istruzione post-laurea per espandere il *curriculum*
- Sforzo nel censimento e nella promozione di reti inclusive
- Modello “*hub and spokes*” vs. decentralizzazione
- Creazione di nuove figure professionali nelle bioscienze

Outline:

- Introduzione alla bioinformatica
- Dove siamo in Italia e come implementare?
- Conclusioni

Conclusioni:

- Le potenzialità ci sono e cominciano a manifestarsi
- Sforzo comune nell'ottimizzazione delle risorse e delle reti
- Educazione di curricula professionali in cui convergano:
 - Biologia
 - Medicina
 - Hard sciences

Conclusioni:

- Le potenzialità ci sono e cominciano a manifestarsi
- Sforzo comune nell'ottimizzazione delle risorse e delle reti
- Educazione di curricula professionali in cui convergano:
 - Biologia
 - Medicina
 - Hard sciences

Conclusioni:

- Le potenzialità ci sono e cominciano a manifestarsi
- Sforzo comune nell'ottimizzazione delle risorse e delle reti
- Educazione di curricula professionali in cui convergano:
 - Biologia
 - Medicina
 - Hard sciences

Acknowledgments:

Translational Genomics Laboratory:

- Anna Garuti
- Gabriella Cirmena
- Paola Franceschelli
- Lorenzo Ferrando

Clinical Research Team:

- Alberto Ballestrero
- Michela Lia
- Maurizio Gallo
- Edoardo Isnaldi
- Roberto Murialdo

Breast Surgery Team:

- Daniele Friedman
- Piero Fregatti
- Cecilia Garbarino

Breast Radiology Unit:

- Alessandro Garlaschi

Oncological Surgery Team:

- Emanuele Romairone
- Stefano Scabini
- Edoardo Rimini

Pathology Team:

- Roberto Fiocca
- Luca Mastracci
- Federica Grillo
- Valerio Gaetano Vellone

**AIRC, AIL, Fondazione S. Paolo, CARIGE,
Merck, Thermo-Fisher, FP7**

I nostri pazienti