



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Maurizio Genuardi (Roma)
maurizio.genuardi@unicatt.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Paola Ghorzo (Genova)
paola.ghorzo@unige.it

Paola Grammatico (Roma)
paola.grammatico@uniroma1.it

Angela Ragusa (Catania)
a.ragusa@ao-ve.it

Sabine Stioui (Rozzano, MI)
sabine.stioui@humanitas.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

PRESIDENTE ELETTO

Achille Iolascon (Napoli)
achille.iolascon@unina.it

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

Napoli 10 Giugno 2019

Verbale 2a Riunione 2019

In data 5 giugno 2019 alle ore 15 presso l'Istituto CEINGE è stata convocata la 2a riunione del 2019 del Gruppo SIGU Campania. La Riunione è iniziata alle ore 15.25.

Presenti 29 Soci: Ventruto Maria Luisa, Chetta Massimiliano, Petti Maria Teresa, Fioravanti Passaretti Francesco, De Bernardi Margherita Lucia, Martone Stefania, Orsini Chiara, Piscopo Carmelo, De Maggio Ilaria, Gambale Antonella, Falco Maria Teresa, Vitiello Giuseppina, Andolfo Immacolata, Russo Roberta, De Falco Luigia, Capasso Mario, De Vita Gabriella, Acquaviva Fabio, Pinelli Michele, Fontana Paolo, Genesio Rita, Conti Anna, Cicatiello Rita, Lonardo fortunato, De Brasi Daniele, Schioppa Maddalena, Tortora Cristina, Caforio Paola, Zatterale Adriana.

La Riunione è iniziata con alcune informazioni e comunicazioni del Coordinatore riguardanti:

- Eventi formativi societari in regione Campania.
- Nuova piattaforma digitale per la prescrizione dei test genetici.

Riguardo al primo punto si è ricordato che la 3a edizione del Corso NGS, ideato da una brillante intuizione del Prof. Iolascon, è già reduce da due edizioni di successo a Pavia e Firenze. Questa terza edizione si terrà a Napoli presso l'Aula Magna delle Biotecnologie in Via De Amicis 95. Le iscrizioni possono avvenire su piattaforma Biomedia e vi è una quota di iscrizione molto favorevole per studenti e specializzandi.

L'altro evento da ricordare, sempre a settembre dal 18 al 21 presso l'Hotel Hilton Sorrento Palace, è il 19° Workshop Internazionale sull'X-Fragile e altre patologie del Neurosviluppo. L'incontro vede l'intervento di numerosi esperti di rilievo nazionale ed internazionale e vi è stato un notevole impegno scientifico ed organizzativo di Maria Giuseppina Miano uno dei membri del nostro Gruppo che lavora all'IGB. Come già detto ciò rappresenta un ottimo esempio ad organizzare altri eventi di tale rilievo nella nostra Regione. Per info ulteriori a riguardo è possibile contattare anche direttamente la dott.ssa Miano allo 0816132261 o per email mariag.miano@igb.cnr.it”.

Il Prof. Iolascon, nel prendere la parola, informava l'uditorio di un'ulteriore iniziativa, molto utile per utenti ed operatori, prossima oramai alla diffusione e consistente in un'applicazione (una “app”) da utilizzare sullo smartphone per avere informazioni pratiche su test genetici da effettuare: dove si possono fare, la sede più vicina, se trattasi di struttura pubblica o privata, etc.

Riguardo alla piattaforma digitale regionale per la prescrizione dei test genetici (“Sinfonia”) dalle informazioni in nostro possesso dovrebbe essere operativa dal prossimo anno e risolverebbe finalmente le difficoltà costanti tra le richieste degli specialisti e le possibilità che hanno i Colleghi di base.



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net - www.sigu.net



Promozione dell'attività scientifica nel campo della genetica umana e medica, rivolta ai soci attraverso il congresso nazionale, i gruppi di lavoro e le commissioni. Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Maurizio Genuardi (Roma)
maurizio.genuardi@unicatt.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.it
Paola Ghiorzo (Genova)
paola.ghiorzo@unige.it
Paola Grammatico (Roma)
paola.grammatico@uniroma1.it
Angela Ragusa (Catania)
a.ragusa@ao-ve.it
Sabine Stioui (Rozzano, MI)
sabine.stioui@humanitas.it
Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

PRESIDENTE ELETTO

Achille Iolascon (Napoli)
achille.iolascon@unina.it

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

A tale proposito si è rinnovato all'uditorio l'invito a far avere al Dott. Scarano ulteriori files su modelli prescrittivi che altrimenti un domani non saranno riconosciuti dalla piattaforma.

L'argomento, particolarmente avvertito da tutti i presenti, ha visto alcuni interventi. Il Dott. Piscopo chiedeva, tra l'altro, come poi regolarsi quando vi fossero esami nuovi con nuove prescrizioni, la Dott.ssa Gambale se il prescrittore dovesse essere solo il Genetista Clinico o anche un genetista "Tecnico" (Biologo), la Dott.ssa Ventruto come regolarsi con le richieste interne. Il Dott. Scarano, presente in aula, faceva notare che vi è un Tavolo permanente in Regione (quindi con possibilità di dialogo e di inserimento cambiamenti), i prescrittori, medici specialisti, sono individuati dalla Regione e questa nuova modalità non coinvolge le "richieste interne".

Si passava poi alla sessione scientifica con la presentazione di 5 casi clinici.

Il primo, del Dott. Pinelli, è stato molto interessante in quanto ha permesso di speculare sul ruolo di una CNV che è stata ritrovata tra enhancer e un gene malattia. La predizione, secondo il modello di folding del DNA della regione coinvolta supporterebbe una riduzione significativa dell'interazione tra l'enhancer e il gene malattia stesso. Il caso, comunque singolo, non permetterebbe allo stato, di trarne delle conclusioni generali definitive ma ha suscitato molta attenzione.

Il secondo della Dott.ssa De Maggio, ha riguardato una ragazza con brachidattilia, cataratta, acrocianosi, scoliosi, macchie caffè latte e disturbo d'ansia. Il fenotipo (difetto acrale ed oculare) si presta a diverse possibili interpretazioni (Weil-Marchesani?altro?) ed è senz'altro un'associazione meritevole di dovuta attenzione.

Il terzo della Dott.ssa Martone, trattava di una ragazza di 17 anni con amenorrea, assenza di caratteri sessuali secondari e cariotipo 46,XY. Caso interessante in quanto, in assenza di evidenti gonadi maschili, ha permesso di ipotizzare diverse possibilità: disgenesia gonadica completa, mosaico Turner, microdelezione regione non coding di SOX9, altro?

Il quarto del Dott. Fontana, riguardava una bambina con un fenotipo di blefarofimosi molto evidente rivelatosi poi essere una sindrome di Wiedemann-Steiner (come dire il fenotipo può essere ingannevole...).

Il quinto della Dott.ssa Vitiello, di una donna con bassa statura e un fenotipo molto evocativo per una condizione scheletrica che si è rivelato essere una displasia microcefalica osteodisplasica di Saul-Wilson e correlato ad un gene di recentissima descrizione, COG4.

La Riunione terminava alle 17.50. La terza Riunione veniva convocata per il 29 ottobre pv alle ore 15, stessa sede.

Il Coordinatore Regionale



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net - www.sigu.net



Promozione dell'attività scientifica nel campo della genetica umana e medica, rivolta ai soci attraverso il congresso nazionale, i gruppi di lavoro e le commissioni. Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.