



**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

Verbale dell'incontro dei Soci SIGU Lazio tenutosi in data 4 giugno 2019 alle 14:30, presso l'Aula Giuseppe Del Porto, Padiglione Morgagni, I piano, UOC Laboratorio di Genetica Medica, Università La Sapienza, c/o Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini

**Elenco dei soci partecipanti:**

1. ISABELLA TORRENTE
2. SABRINA PRUDENTE
3. MARIA CRISTINA MUZI
4. ALESSANDRO CIVOLANI
5. EMILIANO GIARDINA
6. LUCA COLANTONI
7. CRISTINA DI ROSA
8. PAOLA GRAMMATICO
9. BARBARA GRAMMATICO
10. SANDRA CAPPELLACCI
11. CARMELILIA DE BERNARDO
12. FRANCESCO BINNI
13. LUIGI LAINO
14. MARIA RISTINA ROBERTI
15. IRENE BOTTILLO
16. LAURA BERNARDINI
17. ALESSANDRO DE LUCA
18. FRANCESCA AMATI
19. MARCELLA ZOLLINO

La riunione ha inizio alle ore 14:45.

I coordinatori Domenico Bizzoco e Fiorella Gurrieri ricordano a tutti che questo è il primo incontro nell'anno 2019 e procedono ad aprire la discussione sui punti all'ordine del giorno.



**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](mailto:sigu@biomedia.net) - [www.sigu.net](http://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

Stato della rete dei laboratori del Lazio: è stato proposto dai coordinatori di procedere ad un database regionale dove indicare le prestazioni di genetica medica erogate dai laboratori della rete regionale, allo scopo di avere un quadro attuale della situazione e di individuare eventuali patologie non coperte in ambito regionale. La Prof.ssa Grammatico è intervenuta facendo presente che sarà prossimamente avviata (con probabile inizio nel 2020) un'iniziativa della SIGU rivolta a creare un database dinamico e interattivo nel quale sarà effettuato un nuovo censimento di tutti i laboratori nazionali e delle prestazioni erogate (indicate secondo la terminologia dei nuovi LEA). Il database è in fase di costruzione. Nel frattempo si è concordato sull'utilità di procedere comunque ad avviare un censimento regionale che potrà accodarsi a quello nazionale quando questo sarà disponibile. In merito alla tipologia di database da utilizzare, la dr.ssa Isabella Torrente si è resa disponibile a fornire suggerimenti e indicazioni.

Coordinamento regionale delle Malattie Rare: ha riferito in merito la Prof.ssa Paola Grammatico che in Regione si sta avviando un Tavolo al quale saranno presenti i rappresentanti di 5 strutture del Lazio (quelle con il maggior numero di pazienti con Malattie rare) e che partirà una call per i direttori generali dei vari ospedali ai fini della candidatura come centri di riferimento per specifiche patologie. E' stato specificato che i prossimi finanziamenti per malattie rare saranno "a funzione", ovvero il criterio della numerosità sarà relativo ai pazienti in follow-up effettivo. Quindi intanto è importante aggiornare il registro delle prestazioni per i singoli ospedali

Programma di formazione per i medici/pediatri di base: questa tematica ha raccolto il parere favorevole di tutti i presenti e alcuni si sono fatti avanti con proposte inerenti alla possibilità di:

- trattare argomenti di genetica medica su riviste di base
- organizzare corsi per Associazioni di pazienti con patologie che possono avere componente genetica
- proporre all'Ordine dei Medici in regione di realizzare corsi di formazione per medici e pediatri di base su percorsi e su tematiche riguardanti la genetica medica

Per questo si attendono proposte scritte entro la fine di luglio.

La Prof. Grammatico ha ricordato che uno degli argomenti del DNA Day al prossimo congresso SIGU sarà l'NGS. I giovani soci SIGU che contribuiranno in qualità di tutor degli studenti avranno l'iscrizione gratuita al congresso della Società.

Programmazione futuri incontri: si propone di organizzare un secondo incontro nel mese di novembre 2019 e si invitano tutti a proporre eventuali argomenti di discussione.

**I Coordinatori:**

Fiorella Gurrieri

Domenico Bizzoco



**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](mailto:sigu@biomedia.net) - [www.sigu.net](http://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.