



**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 del gruppo di lavoro SIGU Lazio tenutosi in data **22 gennaio 2020 alle 15:30**, presso l'Aula 113, Istituti Biologici, Università Cattolica S. Cuore, Largo F. Vito 1 Roma

Elenco dei N°19 partecipanti:

Monica Poscente

Isabelle Torrente

Stefania Zampatti

Ivan Gabrielli

Maria Piane

Alessandro Civolani

Barbara Raso

Laura Bernardini

Anna Capalbo

Emiliano Giardina

Francesco Danilo Tiziano

Emanuela Abiusi

Emanuela Lucci Cordisco

Marcella Zollino

Nunzia Piumelli

Miriam Iannicelli

Maurizio Genuardi

Fiorella Gurrieri

Domenico Bizzoco

La riunione ha inizio alle ore 15:30.



**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

I coordinatori Domenico Bizzoco e Fiorella Gurrieri ricordano a tutti che questo rappresenta il secondo incontro relativo all'anno 2019 e che nell'anno 2020 ne verranno programmati altri due.

Si procede ad aprire la discussione sui punti all'ordine del giorno.

Comunicazioni eventuali aggiornamenti (Prof.ssa Paola Grammatico): questo punto non è stato discusso in quanto la Prof.ssa Grammatico non ha potuto partecipare alla riunione per un impegno imprevisto.

Mappatura della Diagnosi genetica delle malattie rare nel Lazio e percorsi correlati. Cominciamo da: malattie neurologiche e psichiatriche (E. Giardina); il Prof. Giardina ha presentato i dati della rete nazionale IRCCS per le Neuroscienze, in qualità di coordinatore del settore genomico. Ha presentato un interessante modello organizzativo che potrebbe essere esportabile nella definizione di altre reti per patologia anche a livello regionale. Spunti importanti emersi sono stati la difficoltà di effettuare un censimento, la necessità di condivisione di dati genetici (in forma anonima) e di percorsi.

Proposte per un programma di formazione per i medici di base. Titolo e argomenti proposti per un corso rivolto ai pediatri di base: Gli elementi di sospetto di una diagnosi genetica nelle patologie rare e non (le febbri ricorrenti, il ritardo psicomotorio, le caratteristiche di una sindrome genetica). In generale questa proposta ha raccolto il parere favorevole di tutti i presenti l'argomento è stato approvato e si è proposto di stabilire sia la modalità di diffusione (tramite ordine dei medici) sia la modalità di erogazione (brevi incontri da svolgersi il sabato mattina).

Programmazione futuri incontri: si concorda che i due futuri incontri del 2020 saranno programmati compatibilmente con le date stabilite per gli incontri di altri gruppi di lavoro. Le date saranno comunicate via email. Tutti sono stati invitati a proporre eventuali argomenti di discussione.

Varie ed eventuali: Il Prof. Maurizio Genuardi ha proposto per i futuri incontri che si inserisca una relazione il cui tema sia formativo per i partecipanti al gruppo di lavoro. Questa proposta è stata accolta favorevolmente.

La riunione si chiude alle ore 17:00

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 - 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.