



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

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

CONSIGLIO DIRETTIVO

Domenico Coviello (Genova)
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)
mattiagentile@libero.it

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

Antonio Novelli (Roma)
antonio.novelli@opbg.net

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

Gioacchino Scarano (Benevento)
giorecam@tin.it

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

Ai soci SIGU Regione Toscana

Verbale della riunione del 25/06/2019

- Uso del cgh array in diagnosi prenatale:

La dott.ssa Marseglia (AOUCareggi), la dott.ssa Bertini (AOUPisana) e la dott.ssa Longo (AOUSenese) espongono l'attività dei rispettivi laboratori. Viene rilevato come negli anni l'uso del cgh array sia aumentato, anche in relazione alle nuove indicazioni della letteratura e dei documenti sigu/sieog. La dott.ssa Andreucci (AOUMeyer) espone l'esperienza dal punto di vista del genetista clinico che lavora in stretta collaborazione con i colleghi ginecologi.

Dalle varie relazioni emergono quesiti e criticità che vengono discussi con i partecipanti alla riunione. Vengono inoltre discussi e commentati alcuni casi clinici di particolare interesse.

Viene infine proposto di presentare l'esperienza della regione Toscana al prossimo congresso Sigu (poster e/o presentazione orale) per quanto riguarda l'uso del cgh array in diagnosi prenatale.

- Infertilità di coppia/percorso pma:

La dott.ssa Di Marco presenta le delibere regionali 114/2008, 650/2014 e il documento sigu "Test genetici nel percorso pma" del 22/11/2016 e le indicazioni relative all'analisi molecolare del gene CFTR contenute nella consensus per l'analisi genetica in Fibrosi Cistica.

Vengono inoltre discusse le singole esperienze dei centri di genetica clinica che effettuano consulenze genetiche per pma.



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA - C.F. 96350350581

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



Certificazione ISO 9001:2008

SIGU è soggetto Certificato ISO 9001:2008 per 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

Domenico Coviello (Genova)
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)
mattiagentile@libero.it

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

Antonio Novelli (Roma)
antonio.novelli@opbg.net

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

Gioacchino Scarano (Benevento)
giorecam@tin.it

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

Emerge la necessità di porre alla Regione Toscana un quesito relativo ad eventuale aggiornamento della delibera regionale del 2008 sul percorso pma in relazione alle nuove e più recenti indicazioni del documento sigu e della consensus sulla FC.

La dott.ssa Toschi e la dott.ssa Lisi contatteranno gli altri rappresentanti regionali sigu per chiedere informazioni sull'organizzazione dei percorsi pma nelle singole regioni italiane. Successivamente verrà formulato il quesito alla Regione Toscana.

Coordinatori regionali Benedetta Toschi
 Ermanna Lisi



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA - C.F. 96350350581

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



Certificazione ISO 9001:2008

SIGU è soggetto Certificato ISO 9001:2008 per 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.