



**SIGU**

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

**PRESIDENTE**

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

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere  
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

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

Massimo Gennarelli (Brescia)  
massimo.gennarelli@unibs.it

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

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

Liborio Stuppia (Chieti)  
stuppia@unich.it

**Proposta di Programmazione Attività Sigu regione Toscana 2020**

Saranno previsti tre incontri: 21 gennaio, giugno e novembre/dicembre

*Argomenti della riunione del 21/01/2020:*

- Approvazione relazione attività svolta nel 2019
- Approvazione programmazione per 2020
- Percorsi pma in altre regioni italiane e stesura proposta per regione Toscana
- PDTA regionali: aggiornamenti
- Attualità di terapia genica in pazienti con mutazioni RPE65

*Argomenti delle riunioni di giugno/novembre :*

- genetica oncologica: organizzazione del percorso di consulenza genetica, attività di laboratorio (chi fa cosa, tempi di refertazione) nei centri di genetica toscani. Aggiornamento sull'applicazione della delibera regionale 1370 (percorso BRCA e esenzione); tariffe brca
- analisi dell'esoma/pannelli: a che punto siamo? Esperienze dei singoli centri
- terapie e malattie genetiche: come cambia la consulenza genetica?
- Aggiornamenti dal congresso SIGU (riunione di novembre)
- Discussioni di casi clinici

Approvato dall'assemblea regionale in data 21/01/2020

Le coordinatrici regionali

Benedetta Toschi

Ermanna Lisi



**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)



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.