



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

1a Riunione del GdL SPECIALIZZANDI SIGU.

ODG: TEMATICHE WEBINAR SIGU per Specializzandi.

In data 29 Luglio 2020 alle ore 16:00 è stata effettuata la prima riunione ufficiale del “Gruppo di Lavoro Specializzandi” mediante piattaforma telematica della SIGU “GoToMeeting”.

La riunione inizia alle ore 16.15 con la presenza di 16 partecipanti.

Come stabilito in precedenza da ODG, è stata discussa la possibilità di programmare webinar online SIGU di interesse per gli specializzandi iscritti alla società. Sono state discusse le tematiche di interesse e le modalità preferibili per effettuare gli incontri. Tali tematiche erano state precedentemente anticipate a mezzo mail come ODG della stessa.

Tematiche di Interesse:

1. Analisi dati NGS, (criteri acmg classification, limiti della diagnostica in genetica, analisi di SNPs e CNV, arrays; digital-PCR; RNA-seq, tecniche di analisi della metilazione del DNA, studio del microbioma; tecniche di next generation sequencing (NGS) per il sequenziamento del genoma e/o dell'esoma] e , soprattutto, studio e applicazione delle metodologie bioinformatiche alla base della valutazione dei risultati - mini-tutorial sull'utilizzo di tool (es. UCSC).
2. Malattie metaboliche (quadri di presentazione)
3. Linee guida refertazione, refertazione del test somatico vs germinale, classificazione delle varianti e relativa ricaduta clinica con particolare riferimento alle VUS.
4. NIPT, diagnosi preimpianto.
5. Dismorfologia
6. Immunogenetica.
7. Mosaicismi e varianti somatiche.
8. Corso di scrittura scientifica/ Stesura articolo scientifico
9. Consulenza genetica prenatale, malformazioni fetali.
10. Il ruolo del medico genetista in ambito forense
11. – 12. APPROCCIO AL PAZIENTE: le tematiche proposte per gli argomenti clinici sono le Emoglobinopatie, malattie aritmogene ereditarie, malattie neuromuscolari, displasie scheletriche, genetica e autismo, malattie del citoscheletro, patologie psichiatriche e genetica, collagenopatie, malattie da imprinting, patologie neurodegenerative.

Trattandosi di molteplici tematiche di natura nozionistica si concorda per successiva votazione online a mezzo mail per stabilire un ordine di preferenza delle stesse secondo l'interesse dei partecipanti al GdL.



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

Modalità di svolgimento dei webinar:

Incontri mensili periodici (1-2 incontri al mese). Telematiche, registrate, con cadenza regolare e calendario prestabilito, orario pomeridiano ed infrasettimanale.

Si discute inoltre della possibilità, da parte dei partecipanti al gruppo di lavoro, di creare documenti sugli argomenti dei webinar con la supervisione del docente, con approfondimenti (modalità E- Book). Per varare la proposta in oggetto si considera tuttavia necessario valutare prima la disponibilità dei membri partecipanti al GdL non presenti alla riunione.

Si invia copia del verbale della riunione ai componenti del GdL e al Consiglio Direttivo della Società Italiana di Genetica Umana SIGU.

In fede,

Dott.ssa Maria Teresa Petti

Napoli, 29/07/2020



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



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