



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 (Milano)
sabine.stioui@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

**Riunione congiunta GdL citogenetica-citogenomica e GdL genetica clinica
'Screening genomici opportunistici: eccesso di zelo?'**

12 Febbraio 2021 dalle ore 14.00 alle ore 17.00

Virtual Meeting su piattaforma SIGU

Coordinatori: Dott.ssa Francesca Romana Grati e Dott. Corrado Romano

Razionale

Gli Stati Uniti e l'Europa differiscono in molti aspetti riguardanti l'organizzazione dei sistemi sanitari e l'atteggiamento nei confronti della privacy. Ora, sembra esserci un'altra area in cui i due non sembrano concordare: come riportare i risultati secondari dei test genomici.

L'ESHG ha pubblicato le sue prime raccomandazioni per quello che la società europea chiama "screening genomico opportunistico", in sostanza, la controparte delle raccomandazioni esistenti dell'American College of Medical Genetics and Genomics riguardanti la refertazione dei risultati secondari dei test genomici clinici.

A differenza dell'ACMG, che generalmente raccomanda la refertazione di tali risultati ai pazienti sottoposti a sequenziamento diagnostico dell'esoma o del genoma, ESHG non lo fa, sostenendo innanzitutto progetti di ricerca sugli effetti della pratica.

L'argomento di questa riunione congiunta tra GdL di citogenetica-citogenomica e genetica clinica trae spunto da questa recentissima pubblicazione per affrontare in tutti i suoi aspetti le implicazioni di un approccio di screening genomico opportunistico.

Programma

'Screening genomici opportunistici: eccesso di zelo?'

- 14.00-14.30 Relazione dei coordinatori dei GdL citogenetica-citogenomica e genetica clinica
- 14.30-14.55 Raccomandazioni ESHG sullo screening genomico opportunistico (F. Forzano)
- 14.55-15.20 Screening genomici opportunistici in epoca prenatale (F. Prefumo)
- 15.20-15.45 Screening genomici opportunistici: consulenza genetica (D. Zuccarello)
- 15.45-16.10 Screening genomici opportunistici: aspetti medico-legali (A. Aprile)
- 16.10-17.00 Tavola rotonda: Francesca Forzano, Federico Prefumo, Anna Aprile, Elsa Viora, Maurizio Genuardi, Sabrina Giglio, Roberta Russo, Daniela Zuccarello



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.



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 (Milano)
sabine.stioui@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

Relatori e discussant:

- **Dott.ssa Francesca Forzano** - Chair PPPC-ESHG - Consultant in Clinical Genetics, Honorary Senior Lecturer, Faculty of Life Sciences & Medicine, King's College London, Clinical Genetics Department, 7th Floor Borough Wing, Guy's Hospital, Guy's & St Thomas' NHS Foundation Trust, Great Maze Pond, London SE1 9RT
- **Prof. Federico Prefumo** - Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali, Università di Brescia
- **Prof.ssa Anna Aprile** – Professore Associato di Medicina Legale DMM, Università degli Studi di Padova
- **Dott.ssa Elsa Viora** – Specialista in Ginecologia ed Ostetricia, specialista in Genetica Medica, Presidente dell'Associazione Ostetrici Ginecologi Ospedalieri Italiani (AOGOI) e membro dell'Accademia di Medicina di Torino
- **Prof. Maurizio Genuardi** - Professore Ordinario di Genetica Medica, Direttore dell'Istituto di Genetica Medica e Responsabile Servizio di Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore – Policlinico "A. Gemelli"
- **Prof.ssa Sabrina Giglio** - Direttore soc di Genetica Medica, Università di Cagliari
- **Prof.ssa Roberta Russo** - Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli "Federico II"; CEINGE - Biotecnologie Avanzate
- **Dott.ssa Daniela Zuccarello** - Medical Geneticist, PGT Unit Manager, Department of Lab Medicine, Unit of Clinical Genetics and Epidemiology, University Hospital of Padova
- **Dott. Corrado Romano** – **Coordinatore GdL SIGU Genetica Clinica**; Direttore Dipartimento dei Laboratori, UOC di Pediatria e Genetica Medica, UOC Laboratorio di Genetica Medica; Responsabile Centro di Riferimento Regionale Malattie Rare, Area Malformazioni Congenite, Cromosomopatie e Sindromi Genetiche, IRCCS Associazione Oasi Maria Santissima, Troina
- **Dott.ssa Francesca Romana Grati** – **Coordinatore GdL Citogenetica e citogenomica**; Direttore scientifico TOMA Advanced Biomedical Assays S.p.A., Impact Lab, Busto Arsizio (Varese)

Istruzioni per collegarsi

- Partecipare alla riunione da computer, tablet o smartphone.

<https://global.gotomeeting.com/join/714326573>

- Accedere anche tramite telefono.

(Per i dispositivi supportati, tocca un numero one-touch sotto per accedere immediatamente.)

Italia: +39 0 247 92 13 01

- One-touch: tel:+390247921301,,714326573#

Codice accesso: 714-326-573



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.