



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

Busto Arsizio, 30.04.2021

Oggetto: verbale riunione ECM del GdL di citogenetica e citogenomica 'Aggiornamenti ISCN2020'

La riunione inizia alle 15.15 con un lieve ritardo dovuto ad un malfunzionamento momentaneo della piattaforma Zoom.

La dott.ssa FR Grati introduce le informazioni riguardanti il meeting, le modalità di partecipazione al sondaggio durante la discussione dei casi interattivi, quelle di interazione coi relatori e quelle di partecipazione del questionario ECM.

Continua presentando il resoconto delle attività dal GdL svolte e le novità rispetto al 12.02.2021, data dell'ultima riunione. Presenta i risultati dello studio collaborativo 'ICARO' sulle conferme diagnostiche dopo NIPT (vedi slides).

La dott.ssa Grati ricorda che il suo mandato finirà tra 7 mesi e che sarebbe opportuno che chi volesse candidarsi come prossimo coordinatore inizi a pensarci e glielo comunichi personalmente. Inoltre, per il mantenimento dei requisiti di Qualità, è necessario eseguire una revisione dei documenti prodotti ogni 3 anni. Necessità quindi nell'immediato la revisione delle LLGG di citogenetica e citogenomica del 2013 e delle note operative collegate da parte un gruppo ristretto di membri del GdL per valutare se sono ancora attuali ed eventualmente integrare le parti che necessitano di un aggiornamento. Inoltre, l'occasione è utile per inserire le LLGG nel nuovo format che il CD SIGU ha scelto per uniformare tutti i documenti della società. Viene chiesto ai volontari di inviare una email personale alla dott.ssa Grati.

La dott.ssa Francesca Malvestiti prosegue presentando dettagliatamente un'ampia panoramica di tutte le novità degli ISCN 2020 rispetto a quelli del 2016.

Successivamente **le dott.sse Laura Bernardini e Anna Capalbo** presentano una nuova pipeline di classificazione delle CNVs pubblicata dall'ACMG con ClinGen dimostrando, con alcuni esempi, come questa flowchart dovrebbe essere utilizzata. Dato che questa appare piuttosto complessa e di non immediata applicazione, si avanza la proposta organizzare nella prossima riunione del GdL una sorta di esercitazione su 2/3 casi. Potrebbe anche essere utile menzionare durante la revisione delle LLGG che si può fare riferimento a questa pipeline per la classificazione delle CNVs.

5 relatrici seguono presentando altrettanti casi emblematici in cui i partecipanti sono chiamati a partecipare in modo interattivo tramite sondaggio di Zoom rispondendo a delle domande che vengono di volta in volta poste per verificare i cambiamenti salienti degli ISCN2020. Il sondaggio si è dimostrato essere uno strumento didattico molto utile dato che passando dalle prime domande alle ultime c'è stato un visibile e netto miglioramento delle percentuali di discenti che sceglievano le risposte corrette.



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

La **dott.ssa Stioui** ha presentato un caso di onco-ematologia; la **dott.ssa Bernardini** un caso prenatale così come la **dott.ssa Cardarelli**; le **dott.sse Genesio e Pescucci** due casi postnatali. Tutti i casi avevano domande multiple interattive su più metodiche.

Si chiude la riunione con la proposta da parte di Antonio Novelli inserire nella prossima riunione del GdL (che presumibilmente avverrà il 22 ottobre) di fare una discussione sui criteri di valutazione della VEQ di citogenetica fornita dall'ISS.

La riunione termina alle 18.30 come da programma.

In fede

Francesca Romana Grati



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.