



**SIGU**

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

**PRESIDENTE**

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

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

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

Brunella Franco (Napoli)  
franco@tigem.it

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

Fiorella Gurrieri (Roma)  
f.gurrieri@unicampus.it

Giuseppe Matullo (Torino)  
giuseppe.matullo@unito.it

Daniela Zuccarello (Padova)  
daniela.zuccarello@unipd.it

**Oggetto:** Verbale riunione GdL Epigenetica

Il giorno 20 dicembre 2021 si è riunito il gruppo del GdL Epigenetica, su piattaforma virtuale, coordinato dal Prof. Giuseppe Merla. Risultano 26 presenti, 3 assenti giustificati e 35 assenti (elenco su richiesta)

Alle ore 16,10 ha inizio la riunione. Prende la parola il Prof. Giuseppe Merla che saluta i presenti e introduce i 3 punti all'Ordine del Giorno. Prima di proseguire, viene fatto notare della concomitanza di questa riunione con quello del GdL Genetica Clinica e della impossibilità per alcuni soci, iscritti ad entrambi i GdL, di essere presenti. Il Prof. Merla, sentito i pareri di alcuni, si farà promotore di una richiesta a Biomedica di un calendario condiviso aggiornato in tempo reale sul sito SIGU per evitare future sovrapposizioni. Brevemente il coordinatore aggiorna sul numero degli iscritti, e informa di un gruppo di lavoro ristretto composto dalle Dott.sse Miano, Cereda, Moltrasio e dal Prof. Coppedè, a supporto delle attività del GdL.

Si passa alla presentazione e alla discussione dei tre punti all'ordine del giorno. **Il primo punto** riguarda la programmazione del GdL per il biennio 2021-2022. Questa prevede:

**1.1)** Documento condiviso su metilazione del DNA nella diagnostica delle malattie mendeliane. Il Prof. Merla aggiorna sullo status quo comunicando che si è in attesa del nulla osta definitivo del CD SIGU. In breve, la stesura di questo documento, coordinato dal GdL Epigenetica, sarà fatta in collaborazione con il GdL Sanità e GdL Genetica Molecolare. 6 colleghi si occuperanno della stesura del draft che verrà poi inviato a 3 revisori iniziali. Il documento finale verrà poi condiviso con gli altri membri dei diversi GdL prima di essere mandato al CD SIGU.

**1.2)** Proposta di workshop su tematiche specifiche di Epigenetica. Il workshop della durata di due giorni, rivolto principalmente a colleghi italiani, oltre alle classiche sessioni orali, dovrebbe prevedere delle tavole rotonde monotematiche. Come periodo possibile di svolgimento del workshop si pensa ad un periodo a cavallo primavera/estate dell'anno 2022. **Si chiede agli iscritti al GdL di avanzare proposte per temi e relatori entro il 31 Gennaio 2022.**

**1.3)** Stesura di lavori scientifici comuni su tematiche originali e poco note di Epigenetica. Viene illustrata dal Prof. Coppedè la proposta di scrivere una review dal titolo "*Diet, epigenetics and complex diseases*" curata dal Prof. Coppedè e dalle Dott.sse Cristina Cereda e Chiara Moltrasio. L'abstract, a cura degli stessi, illustrante i punti chiave del lavoro verrà sottomesso a tutti i membri del GdL entro 31 Gennaio 2022.

Inoltre si invitano i Soci a partecipare a due nuove iniziative editoriali, la prima proposta della Dott.ssa Silvia Russo per uno Special Issue "Which role for Epigenetics in Neurodevelopmental and Growth Disorders" su IJMS journal (MDPI); la seconda proposta dei Prof. Neri e Gurrieri a partecipare allo Special Issue "Epigenetics of fragile X syndrome and other neurodevelopmental disorders" su Genes (MDPI). Gli interessati potranno contattare direttamente la Dott.ssa Silvia Russo e i Prof. Neri e Gurrieri per i dettagli.

**1.4)** Censimento sulle attività di laboratorio degli iscritti al GdL, mediante la condivisione di un questionario che sarà redatto dai componenti del gruppo ristretto del GdL, composto dal Prof. Merla, dal Prof. Coppedè e dalle Dott.sse Cereda, Miano e Moltrasio. Il questionario verrà poi distribuito a tutti i membri attivi del GdL Epigenetica.

**1.5)** Webinar di Epigenetica, a partire da Marzo 2022, con cadenza mensile. Ogni webinar avrà la durata di un'ora con 2 relatori per evento. Si è discusso se accreditare ECM questi webinar, ci sono stati diversi interventi, tra cui il Prof. Riccio e la Prof.ssa Zollino. Alla fine, si è deciso di fare i webinar e si chiederà l'accreditamento ECM a corso finito. **Si chiede agli iscritti al GdL di mandare proposte con titolo del webinar e i due relatori entro il 10 Gennaio 2022.**



**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@biomedica.net](mailto:sigu@biomedica.net) - [www.sigu.net](http://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 (Napoli) - Segretario Tesoriere  
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Brunella Franco (Napoli)  
franco@tigem.it

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

Fiorella Gurrieri (Roma)  
f.gurrieri@unicampus.it

Giuseppe Matullo (Torino)  
giuseppe.matullo@unito.it

Daniela Zuccarello (Padova)  
daniela.zuccarello@unipd.it

Esaurito il primo punto si passa al **secondo punto** all'ordine del giorno, che prevede una proposta della Prof.ssa Zollino di uno studio in collaborazione. Il coordinatore dà la parola alla Prof.ssa Zollino la quale espone il rationale del progetto presentato. Il progetto dal titolo "*Indagine sulla valenza reciproca dell'analisi del fenotipo clinico e dell'epifenotipo molecolare per la diagnosi genetica di precisione*" ha come obiettivo, quello di contribuire a delineare la figura di un nuovo genetista clinico che riassume competenze cliniche e un'appropriate capacità di integrazione dei test "-omici" ed epigenomici. "Gli scopi sono anche di verificare se 1) alleli diversi determinano un epifenotipo diverso; 2) se l'epifenotipo può rappresentare una conferma diagnostica in casi con convincente diagnosi clinica ma con test molecolare apparentemente normale"

Il progetto prevede lo studio di 10 malattie genetiche rare di cui si conoscono i geni causativi e la episiatura associata. Un gruppo di 5 genetisti clinici, tra cui la Prof.ssa Zollino, riceverà la sola descrizione clinica dei casi inviati, dettagliata secondo i criteri HPO, in aggiunta alle foto cliniche. A queste informazioni saranno affiancate quelle molecolari (genotipo e metilazione DNA) per una correlazione genotipo-fenotipo-epifenotipo. Gli interessati al potranno contattare direttamente la Prof.ssa Zollino e il Prof. Merla.

Infine, si passa **all'ultimo punto dell'OdG**, Varie ed Eventuali. Il coordinatore espone alcune idee che mirano ad una maggiore sensibilizzazione e partecipazione ai temi dell'Epigenetica da parte di professionisti della materia e non. In particolare, il GdL dovrebbe 3.1) farsi promotore nel sensibilizzare altri professionisti, esterni alla SIGU, ai temi della Epigenetica, attraverso eventi comuni; 3.2) condivisione risorse didattiche di epigenetica e articoli pubblicati dai soci del GdL, incrementare la condivisione dei dati e le collaborazioni all'interno del GdL; 3.3 favorire sinergie con altri GdL, anche con riunioni/eventi congiunti; 3.5) farsi promotore di sessioni scientifiche per congressi vari nazionali ed internazionali; 3.6) favorire il coinvolgimento di giovani e la loro partecipazione, anche attraverso borse di studio, ad eventi "epigenetici", quali congressi, corsi etc.

La riunione si scioglie, dopo aver ottenuto consenso unanime sulle tematiche discusse, alle ore 17.25.



**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.