



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

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

CONSIGLIO DIRETTIVO

Fiorella Gurrieri (Roma) - Segretario Tesoriere
f.gurrieri@unicampus.it

Brunella Franco (Napoli)
franco@tigem.it

Claudio Graziano
Pievesestina di Cesena (FC)
claudio.graziano@unibo.it

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

Marco Tartaglia (Roma)
marco.tartaglia@opbg.net

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

Verbale della riunione telematica del gruppo di lavoro di Genetica Molecola del 21 dicembre 2022, ore 16.00

ORDINE DEL GIORNO:

1. benvenuto al nuovo coordinatore
2. proposte per il prossimo congresso SIGU
3. programmazione attività per il prossimo triennio

Benvenuto al nuovo coordinatore

La riunione è stata indetta da Silvia Russo, coordinatrice del GdL al termine del suo mandato. Il primo punto riguarda la presentazione del nuovo coordinatore, Daniele Ghezzi, risultato eletto dopo le votazioni tenute con modalità elettronica dal 15/11/2022 al 09/12/2022.

Il nuovo coordinatore presenta brevemente il programma presentato al CD insieme alla sua candidatura.

Il primo argomento che dovrebbe essere un focus centrale del GdL in Genetica Molecolare riguarda l'aspetto più tecnico/metodologico delle analisi genetiche. Questo è sicuramente un ambito molto trasversale che non può essere trattato da GdL monotematici. Tutta la parte relativa alle analisi NGS rientrerà nell'area di interesse del GdL. Ci sono inoltre molte metodiche/approcci che potrebbero presto avere una ricaduta in ambito diagnostico: il sequenziamento dell'intero genoma, il trascrittoma, l'utilizzo delle "long-reads" sono gli esempi più immediati.

Un altro argomento di pertinenza del GdL sono le malattie rare. Soprattutto nell'ambito delle malattie rare, la divisione tra diagnostica e ricerca appare incerta. L'identificazione di nuovi geni-malattia, l'utilizzo di studi funzionali per classificare meglio le varianti identificate, valutazioni di approcci terapeutici in modelli in vitro o in vivo sono ambiti di ricerca che possono portare ad una ricaduta, a volte immediata, nella diagnostica e potenzialmente nel trattamento dei pazienti con malattie rare. Per la parte più clinica, potrebbe essere utile una collaborazione col GdL di Genetica Clinica.

Viene sottolineata la scarsa presenza alle riunioni dei membri del GdL (risultano presenti <20 persone). Anche i coordinatori dei GdL di Genetica Forense (Piluso) e Epigenetica (Merla) riportano la stessa situazione. Di comune accordo viene deciso di essere più stringenti, e di agire secondo il regolamento (Art. 16: *I soci aderenti hanno l'obbligo di partecipare alle riunioni. In caso di assenza ingiustificata a tre riunioni*



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



La SIGU ha adottato un sistema di gestione per la qualità conforme alla norma 9001:2015 per le attività di: 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

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

CONSIGLIO DIRETTIVO

Fiorella Gurrieri (Roma) - Segretario Tesoriere
f.gurrieri@unicampus.it

Brunella Franco (Napoli)
franco@tigem.it

Claudio Graziano
Pievesestina di Cesena (FC)
claudio.graziano@unibo.it

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

Marco Tartaglia (Roma)
marco.tartaglia@opbg.net

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

consecutive il socio non viene più considerato un componente del GdL). Quindi, a partire dal 2023 verrà registrata la presenza alle riunioni e attività del GdL e annualmente verrà valutata l'esclusione dei membri non attivi.

Programmazione attività per il prossimo triennio

Essendo il terzo punto all'OdG strettamente connesso al punto precedente, durante la presentazione del coordinatore sono stati fatti diversi interventi per sottolineare quanto è stato fatto e cosa si può ancora fare/finalizzare, così come proposte relative a possibili nuove attività per il prossimo triennio.

Silvia Russo ha sottolineato come sia stato fatto uno sforzo notevole nell'ultimo anno con il censimento dei laboratori che si occupano di malattie rare, in modo da definire quali patologie fossero trattate, con quali approcci e i legami con le associazioni. Parlandone col CD, l'intenzione sembra essere quella di estendere il sondaggio a tutti i soci SIGU. Diversi membri si sono detti favorevoli, soprattutto per intercettare anche grossi laboratori che non hanno partecipato (es. gruppo di Tartaglia). Resta ancora da capire come verrà gestito questo passaggio, cioè se il GdL avrà un ruolo centrale oppure se il CD coordinerà il tutto.

Una attività iniziata dal GdL coordinato dalla prof.ssa Russo, in collaborazione con il GdL di Epigenetica e Sanità, riguarda le analisi di metilazione. Giuseppe Merla, coordinatore del GdL di Epigenetica, ha annunciato che proseguirà questa attività e Silvia Russo s'è detta disposta a continuare a occuparsi di questa parte a nome del nostro GdL.

Cristina Lapucci propone come possibile argomento da discutere nel triennio la norma ISO15189, cioè la certificazione europea che definisce i requisiti del sistema per la qualità del laboratorio; in particolare la certificazione e validazione di kit sviluppati in laboratorio dovrebbe tenere conto delle differenze tra test biochimici e genetici. Infine, suggerisce di stilare un format standard per la validazione di esami genetici.

Proposte per il prossimo congresso SIGU

Entro il 5 gennaio vanno inviate le proposte per sessioni del prossimo congresso nazionale SIGU. Nonostante la mail anticipatoria della Dr. Russo, non sono arrivate proposte. Il Dr. Merla ricorda la necessità di inviare 1-3 relatori (con sostituto italiano in caso di relatori stranieri), un titolo e un breve rationale.

Il nuovo coordinatore Dr. Ghezzi propone una sessione sull'utilizzo delle "long-reads" nelle analisi genetiche. Il suo laboratorio sta sviluppando protocolli per lo studio del DNA mitocondriale utilizzando long-read NGS. Anche le analisi delle espansioni di sequenze ripetute stanno beneficiando di questo nuovo approccio. Lo stesso vale per la definizione di regioni genomiche particolarmente complesse.



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



La SIGU ha adottato un sistema di gestione per la qualità conforme alla norma 9001:2015 per le attività di: 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

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

CONSIGLIO DIRETTIVO

Fiorella Gurrieri (Roma) - Segretario Tesoriere
f.gurrieri@unicampus.it

Brunella Franco (Napoli)
franco@tigem.it

Claudio Graziano
Pievesestina di Cesena (FC)
claudio.graziano@unibo.it

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

Marco Tartaglia (Roma)
marco.tartaglia@opbg.net

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

La Dr. Russo suggerisce che sarebbe interessante una sessione sulle “**validazioni funzionali**”, in particolare considerandole all’interno dei criteri ACMG.

Queste due bozze di proposta devono essere meglio definite. Il coordinatore decide di dare tempo fino al 31 dicembre a tutti i membri del GdL per inviare eventuali proposte, in modo che possa avere tempo di valutarle e inoltrarle al CD.

Varie ed eventuali

Per quanto riguarda la nomina del vice-coordinatore, previsto dal nuovo regolamento, il coordinatore comunica che nelle prossime settimane contatterà dei possibili candidati per valutare il loro interesse e la loro disponibilità a ricoprire questo ruolo.



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



La SIGU ha adottato un sistema di gestione per la qualità conforme alla norma 9001:2015 per le attività di: progettazione ed erogazione di eventi formativi nell’ambito dell’Educazione Continua in Medicina