



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 Scienze Omiche del 12 aprile 2023, ore 16.00

ORDINE DEL GIORNO:

1. Aggiornamento sulla nuova denominazione del GdL
2. Comunicazione nominativi dei vice-coordinatori
3. Presentazione schema del nuovo programma

Aggiornamento sulla nuova denominazione del GdL

La riunione è stata indetta da Daniele Ghezzi, coordinatore del GdL, con lo scopo di aggiornare i membri circa le indicazioni ricevute dal Consiglio Direttivo (CD) in seguito all'invio della programmazione del GdL per il triennio 2023-2025. Oltre che ai componenti del GdL in Genetica Molecolare, l'invito è stato esteso anche ai soci SIGU proponenti l'istituzione del GdL di Bioinformatica.

Il CD *“dopo ampia e articolata discussione ha deliberato di modificare la denominazione del Gruppo di Lavoro come segue “Gruppo di lavoro di Scienze Omiche” che dovrà occuparsi delle seguenti tematiche:*

- NGS e Bioinformatica con la collaborazione del Dott. Mario Capasso
- Tecniche di Citogenetica e Citogenomica con la collaborazione del Dott.ssa Laura Bernardini
- Genetica Funzionale”.

Il coordinatore, insieme a Mario Capasso e a Laura Bernardini, ha avuto un confronto anche col presidente SIGU Paolo Gasparini riguardo al nuovo GdL.

Viene quindi presentato ai membri del GdL un riassunto di quanto detto e discusso.

Si sottolinea come i membri già appartenenti al GdL di Genetica Molecolare confluiranno automaticamente nel nuovo GdL di Scienze Omiche mentre i proponenti del GdL di Bioinformatica dovranno iscriversi al GdL di Scienze Omiche inviando una richiesta a Biomedica sigu@biomedica.net e al coordinatore daniele.ghezzi@unimi.it.



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 - www.sigu.net



ISO 9001
BUREAU VERITAS
Certification
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

Comunicazione nominativi dei vice-coordinatori

In base al nuovo regolamento, è richiesta la nomina di un vice-coordinatore per ogni GdL. Viene comunicato che Alessandro De Luca ha dato la disponibilità a ricoprire questo incarico. Vista la nuova struttura del GdL, il coordinatore comunica di aver scelto un secondo coordinatore, Mario Capasso, per tutta la parte di Bioinformatica di cui dovrà occuparsi il nuovo GdL. Si sottolinea anche che Alessandro De Luca lavora nello stesso istituto di Laura Bernardini, quindi potrà occuparsi anche del coordinamento con il GdL di Citogenomica di cui Laura Bernardini è coordinatrice.

Daniela Zuccarello interviene supportando la scelta dei due vice-coordinatori (nonostante nel regolamento si parli di un solo vicecoordinatore) e segnalando la necessità di inviare comunicazione a riguardo al CD.

Presentazione schema del nuovo programma

Il coordinatore presenta brevemente uno schema di programma, creato integrando i programmi precedenti inviati dal GdL di Genetica Molecolare, dal GdL di Citogenetica/citogenomica e dai proponenti del GdL di Bioinformatica. Inoltre sono stati presi in considerazione anche i suggerimenti del CD e del presidente.

In allegato è riportato lo schema condiviso durante la riunione.

Il primo argomento che resta un focus centrale del GdL riguarda l'aspetto più tecnico/metodologico delle analisi genetiche/genomiche. Resta nel programma la parte "ex Genetica Molecolare" con molte metodiche/approcci che potrebbero presto avere una ricaduta in ambito diagnostico (il sequenziamento dell'intero genoma, il trascrittoma, l'utilizzo delle "long-reads") a cui logicamente si aggiungono tutte le questioni bioinformatiche legate a queste analisi. Sempre in questo ambito si sottolinea la necessità di interazione con altri GdL (GdL di citogenetica per le tecniche citogenomiche; GdL di Epigenetica per analisi di metilazione). Giuseppe Merla (coordinatore GdL di Epigenetica) e Silvia Russo (ex-coordinatrice GdL di Genetica Molecolare) confermano la collaborazione, con un documento già in fase di produzione.

Un altro argomento di pertinenza del GdL saranno le malattie rare, nel quale le tecniche omiche al momento utilizzate soprattutto per ricerca potranno nel futuro prossimo dare un grosso contributo al miglioramento diagnostico. Nell'ambito delle malattie rare è auspicabile una interazione con il GdL di Genetica Clinica. Inoltre, nel precedente censimento dei laboratori erano già state raccolte informazioni circa gli studi funzionali e i modelli in vitro o in vivo disponibili per le diverse patologie rare, utili per una miglior riclassificazione delle VUS.

Viene infine fatto un cenno alla necessità di discutere della certificazione europea e dell'accreditamento ISO15189.



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

Schema di programma unico, prendendo spunto dai programmi proposti da GdL **Genetica Medica**, **Bioinformatica**, **Citogenetica e Citogenomica** e dai consigli del CD

- **NGS e nuove tecniche “omiche” per analisi genetiche**

(sequenziamento dell'intero genoma, il trascrittoma, l'utilizzo delle “long-reads”)

-**Mappatura e raccomandazioni sull'uso degli strumenti bioinformatici** (es. CNV e long reads)

-**Ricognizione delle pipeline/flowchart** per l'identificazione e l'interpretazione delle variant

-**Interpretazione CNV** e SNV

-**Procedure per la condivisione dei dati genomici** (da CD anche richiesta per valutazione della questione Storage: tipo di file, dove...)

-**Tecniche di Citogenomica** (es. Optical genome mapping) (GdL di Citogenetica)

-**Analisi di metilazione** (GdL di Epigenetica e Sanità)

-**Genomica Funzionale**

- **Malattie rare**

(diagnostica / ricerca; studi funzionali e modelli in vitro o in vivo spt per VUS) (Censimento laboratori)

- **Collaborazioni con altri GdL SIGU**

nell'ambito delle malattie rare con il GdL di Genetica Clinica

con GdL di genetica molecolare (pipeline NGS), GdL citogenetica (confronto array-NGS), GdL genetica clinica (strumenti di gene- e phenotype-matching) e GdL in Epigenetica, (diagnosi e la classificazione di pazienti mediante l'analisi di profili epigenetici genome-wide)

documento congiunto SIGU inter GdL su appropriatezza della diagnosi prenatale genetica in epoca avanzata di gravidanza

- **Certificazione europea**

ISO15189 e regolamento europeo 2017/745 (anche in relazione ai requisiti dell'accreditamento ISO15189)

Commissione Qualità



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