



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 congiunta del GdL di SCIENZE OMICHE e del GdL di CITOGENOMICA, GENETICA PRENATALE E RIPRODUTTIVA del 28 giugno 2023, ore 14.30

ORDINE DEL GIORNO:

- **Applicazione dell'OGM (Optical Genome Mapping) per la diagnosi di riarrangiamenti strutturali cromosomici: descrizione progetto in corso e presentazione dati preliminari**
- **Presentazione versione aggiornata del Database CNV di Troina**
- **Analisi bioinformatica in genetica molecolare e citogenomica**
- **Possibili argomenti di interesse comune ai due GdL**
- **"Approcci omici integrati e strumenti bioinformatici nella citogenomica avanzata: a case report"**
- **Presentazione prossimi eventi formativi**

I coordinatori dei due GdL (Daniele Ghezzi e Laura Bernardini) descrivono brevemente le indicazioni ricevute dal Consiglio Direttivo circa la necessità di coordinamento tra i due GdL per alcune attività di interesse comune come le analisi citogenomiche. Per questo motivo, verranno organizzate periodicamente delle riunioni congiunte come quella svolta oggi.

Applicazione dell'OGM (Optical Genome Mapping) per la diagnosi di riarrangiamenti strutturali cromosomici: descrizione progetto in corso e presentazione dati preliminari

Viene presentata una attività iniziata dal GdL di Citogenomica circa l'utilizzo di OGM: il gruppo di Antonio Novelli sta collezionando campioni per questa analisi e la dr. Viola Alesi mostra alcuni casi interessanti di riarrangiamenti strutturali identificati negli ultimi mesi. Anche per patologie recessive viene presentato un caso con una variante in eterozigosi più una delezione multiesonica. Verrà rilasciato a breve un nuovo software di analisi per cui verranno rianalizzati i casi irrisolti.

In breve, OGM potrebbe sostituire cariotipo/FISH/arrayCGH, e identificare anche espansioni di triplette.

Resta ancora aperta la "call" per campioni da analizzare. Si sottolinea che serve prelievo fresco o immediatamente congelato per estrazione DNA in modo da avere molecole molto lunghe, necessarie per questo tipo di analisi.



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



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

Presentazione versione aggiornata del Database CNV di Troina

Il database di Troina rappresenta un punto di riferimento per analisi di CNV, riportato anche dalle linee guida dal GdL di Citogenomica. Viene presentata la versione 2.0 "beta" implementata del database con una nuova interfaccia, presentata dal dr. Alessio Patamia. Il nuovo database utilizza MySQL, e JBrowse come visualizzatore genomico. Il dr. Marco Fichera mostra degli esempi sulle regioni di consanguineità (ROH) identificate durante le analisi. Ulteriori dettagli possono essere trovati nelle due presentazioni, che sono state inviate ai membri dei due GdL.

Si invitano tutti i centri a sfruttare il database e inserire i propri dati. Basta mandare una mail a Marco Fichera per avere registrazione/attivazione. Mancano alcuni dettagli relativi a protezione dati e consensi (dati pseudoanonimizzati) per la versione 2.0: a inizio settembre dovrebbe essere attivo anche quello nuovo. Tutti gli utenti registrati nel database di Troina verranno automaticamente trasferiti in quello nuovo.

Analisi bioinformatica in genetica molecolare e citogenomica

Il dr. Mario Capasso, che aveva proposto la creazione di un GdL in bioinformatica, poi confluito nel GdL di Scienze Omiche, presenta le attività che erano presenti nel programma/proposta inviato al Consiglio Direttivo. Vengono mostrate le principali analisi bioinformatiche utilizzate per identificazione di varianti puntiformi e/o citogenomiche, in relazione alla tipologia di sequenziamento utilizzata. Si evidenziano anche gli aspetti critici che necessitano particolare attenzione: metodi standardizzati e uniformi tra diversi laboratori; condivisione dei dati; integrazione dati trascrittomico e proteomico; chiamata indels e CNV; ereditarietà digenica; analisi DNA mitocondriale; data storage.

Le principali attività previste in questo ambito dal GdL comprendono:

- Indicazioni pratiche sull'uso degli strumenti bioinformatici
- Riconoscimento delle pipeline/flowchart usate dei laboratori di genetica molecolare per l'identificazione e l'interpretazione delle varianti
- Definizione di procedure per la condivisione dei dati genomici
- Collaborazione con altri GdL SIGU e promozione di studi collaborativi

Anche in questo caso la presentazione è stata inviata ai membri dei due GdL.



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

"Approcci omici integrati e strumenti bioinformatici nella citogenomica avanzata: a case report"

Come esempio pratico di alcuni concetti presentati dal dr. Capasso, il dr. Alessandro Lasorsa mostra un case report di un complesso riarrangiamento genomico con l'integrazione di dati di cariotipo, FISH, WGS, RNAseq. Analisi CNV/SV e identificazione di fusione genica su dati WGS hanno permesso di definire in dettaglio alcune caratteristiche e meccanismi patogenetici, con ricaduta sulla scelta terapeutica.

Possibili argomenti di interesse comune ai due GdL

Si sottolinea come molti esempi di argomenti comuni siano già emersi nella discussione delle relazioni precedenti: l'uso del WGS e la possibile integrazione con altre tecniche (OGM, RNAseq), validazioni funzionali tramite RNA sequencing, l'importanza delle analisi bioinformatiche...

Presentazione prossimi eventi formativi

I coordinatori dei GdL anticipano l'intenzione di organizzare un evento formativo sulla interpretazione di CNV e SNV. L'evento sarà residenziale (probabilmente al CEINGE di Napoli, con accreditamento ECM) e molto interattivo, con valutazione preventiva di alcuni casi selezionati da parte dei partecipanti seguita da una discussione collegiale durante l'incontro. Si valuterà anche l'evento ibrido (con collegamento online, non accreditato). Una data possibile sarebbe il 1/12: il dr. Guglielmi segnala la sovrapposizione con un altro evento (Scuola Medica Ospedaliera) per cui si valuteranno delle date alternative (15/12?).



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

LISTA PARTECIPANTI RIUNIONE GoToMeeting 28/06/2023

Amico Francesco Paolo	Legati Andrea	Zanchetti Sara
Andolfo Imma	Lista Mirjam	Zappatore Rita
Battaglia Paola	Lonardo Fortunato	Zilio Anna
Bentivegna Angela	Malvestiti Francesca	
Bernardini Laura	Mari Francesca	
Bonaglia Clara	MARINELLI MARIA	
Bonfiglio Ferdinando	Mei Davide	
Boni Marina	Miele Lorena	
Bruselles Alessandro	Mio Catia	
Bruson Alice	Montaldi Annamaria	
Calo Annapaola	Nardone Anna Maria	
CalzoneRita	Novelli Antonio	
Cannone Marta	Palombo Flavia	
Capasso Mario	PANZERI ELENA	
Capone Mariangela	Patamia Alessio	
Cardarelli Laura	PediciniAntonio	
Catusi Ilaria	perbellini omar	
Cavani Simona	Pettinari Antonella	
Cavarretta Giusy	Piluso Giulio	
ceglia carlo	Pinelli Michele	
cellini ELENA	Pisano Ida	
Ciaschini Anna Maria	Pittalis Maria Carla	
ciolfi andrea	Pivetta Barbara	
De LucaAlessandro	Postorivo Diana	
De Riso Giulia	recalcati mariapaola	
Di Giacomo MC	rinaldini monia	
Di Rosa Cristiana	Riviello Francesco	
fichera marco	rodeschini ornella	
Fontana Paolo	Romagno Daniela	
Fumini Valentina	Romitti Lorenza	
galesi ornella	Russo Roberta	
Ghezzi Daniele	Sabbadini Guglielmo	
Giroto Giorgia	saccilotto donatella	
Giudici Carolina	SilipigniRosamaria	
Grillo Lucia	Stioui Sabine	
innoceta Anna Maria	TITA ROSSELLA	
Izzo Barbara	Torres Barbara	
Lapucci Cristina	Uva Paolo	
Lasorsa Vito Alessandro	Villa Nicoletta	



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