



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

Riunione del Gruppo di Lavoro di Genetica Forense

Verbale del 21/09/2023

Il giorno giovedì 21 settembre 2023, alle ore 15.30 e in modalità telematica, si è tenuta la riunione del GdL di Genetica Forense. I membri del GdL (attualmente 37) sono stati tutti contattati a mezzo e-mail e invitati a partecipare. All'incontro odierno erano presenti i colleghi: Sara Amitrano, Francesco Binni, Anna D'Ambrosio, Francesca Del Vecchio Blanco, Emiliano Giardina, Cristina Lapucci, Stefania Murru, Giulio Piluso, Nunzia Piumelli, Giulio Puleri, Michele Ragazzo, Isabella Torrente. Assenti giustificati: Sebastiano Bianca, Mirella Bruttini, Paola Grammatico.

Si procede alla discussione dei punti all'ordine del giorno:

1. Comunicazioni del coordinatore
2. Test di paternità in prenatale non invasivo - Stato dell'arte e pianificazione della stesura di un primo documento SIGU sull'argomento.
3. Webinar in Genetica forense 2024 - Proposta di calendarizzazione degli eventi, dei temi da trattare e indicazione degli speaker.
4. Varie ed eventuali.

Rispetto al punto 1, Il coordinatore informa di aver ricevuto il 22/02/2023 dalla segreteria SIGU la richiesta di adesione al GdL del dr. Giulio Puleri, socio SIGU in regola con le quote associative. Il coordinatore informa inoltre il GdL della riunione con il CD fissata per il 4 ottobre 2023, in occasione del Congresso SIGU, riservandosi d'informare sulla stessa i colleghi già in sede congressuale nella riunione del GdL programmata per il 4 ottobre (ore 12-13) presso la sala del Tempio.

Rispetto al punto 2, il coordinatore relaziona i colleghi sullo stato dell'arte per quanto concerne il test di paternità in prenatale non invasivo, come emerso dalla disamina dei lavori ad oggi pubblicati sull'argomento, accessibili a tutti i membri del GdL tramite Google Drive. In particolare, si evidenziano le metodiche utilizzate (principalmente la tipizzazione di SNPs mediante NGS o array CGH), i criteri di selezione e il numero di SNPs tipizzati, età gestazionale e frazione fetale minima, modalità dell'analisi statistica, sensibilità della metodica.

Dopo ampia discussione, il GdL concorda sull'esigenza di redigere un documento SIGU d'indirizzo su questo argomento, anche in relazione alla carenza di una specifica posizione su questo tema della società dei Genetisti Forensi nazionale ed europea.

Si concorda su uno schema di documento che affronti i seguenti punti:

1. Stato dell'arte
2. Criteri minimi di qualità
3. Analisi statistica
4. Limiti e possibili problemi
5. Aspetti etici e legali e consenso informato



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

Al fine di procedere il più possibile rapidamente, si concorda di procedere in sottogruppi che svilupperanno i diversi punti, successivamente opportunamente integrati in un documento finale:

Punto 1 – Piluso, Del Vecchio Blanco, Murru

Punto 2 – Giardina, Binni, Ragazzo

Punto 3 – Giardina, D'Ambrosio

Punto 4 – Lapucci, Torrente

Punto 5 – Lapucci, Torrente

Ovviamente, tale ripartizione tiene conto dei soli presenti alla riunione. Pertanto, se altri intenderanno contribuire potranno senz'altro indicare disponibilità e preferenza al coordinatore.

Si concorda per la metà di novembre come scadenza per una prima bozza delle diverse parti del documento che saranno discusse in una specifica riunione da programmare.

Rispetto al punto 3, il coordinatore ricorda l'impegno ad organizzare webinar trimestrali che, anche in base alle osservazioni del CD, debbano affrontare temi di Genetica forense possibilmente d'interesse più ampio e generale per favorire la partecipazione di tutti i soci SIGU, particolarmente i più giovani. Il coordinatore propone di partire dal 2024 con date da definirsi ad aprile, luglio, ottobre, e con due presentazioni di circa 20-40 minuti + discussione. Danno la loro disponibilità: Binni, Giardina, D'Ambrosio, Ragazzo, Torrente. Si concorda di definire un programma dettagliato dei tre eventi entro i primi di dicembre.

Rispetto al punto 4, Isabella Torrente e Cristina Lapucci evidenziano la necessità che la SIGU si faccia promotrice di una maggior tutela del ruolo e della figura del genetista, rilevando come sia in Forense sia in ambito diagnostico, altre figure svolgano le attività proprie del genetista. Cristina Lapucci sottolinea come alcune delibere regionali (Lombardia) abbiano trasferito ad altre figure professionali indagini che erano appannaggio del genetista (es. mutazioni somatiche agli oncologi; farmacogenomica ai farmacologi). Su quest'aspetto, il coordinatore ritiene utile confrontarsi con i coordinatori degli altri GdL per valutare se questo punto sia sentito in altri gruppi, eventualmente portando congiuntamente il problema all'attenzione del Presidente e del CD.

Non essendoci altri temi in discussione, la riunione termina alle 17:00.

Napoli, 21 settembre 2023.

Il coordinatore

Prof. Giulio Piluso



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