



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 post-riunione congressuale del GdL Genetica Oncologica

In data 4 ottobre 2023 si è riunito il GdL SIGU-ONC nel contesto del XXVI congresso nazionale SIGU 2023.

Durante la riunione sono state riportate le risultanze dell'incontro tra la coordinatrice e il consiglio direttivo in merito alla programmazione triennale del GdL e alla prosecuzione dei lavori.

La programmazione triennale approvata in data 19/01/2023 includeva:

1. Approvazione del documento per l'utilizzo nella pratica clinica dei pannelli multigenici (PMG)
2. Revisione delle varianti controverse
3. Ruolo del genetista nella gestione multidisciplinare dei dati provenienti da analisi eseguite su materiale somatico
4. Identificazione e gestione clinica di soggetti con condizioni rare di predisposizione a neoplasie
5. Definizione di strategie per maggior coinvolgimento e collaboratività dei probandi e dei familiari

Veniva inoltre richiesta una collaborazione con il Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica per la produzione di un documento e approvata l'organizzazione di Webinar dei gruppi di lavoro con cadenza trimestrale e aperti a tutti i soci (eventi registrati e resi disponibili nell'area riservata ai soci).

Per quanto riguarda il punto 1 (*Approvazione del documento per l'utilizzo nella pratica clinica dei pannelli multigenici*), intervengono alcuni dei redattori presenti che confermano che il documento è approntato.

La metodologia di lavoro e la struttura del documento potranno essere applicati in successivi Documenti specifici per gruppi di patologie/geni, in modo da fornire delle indicazioni condivise ai centri di genetica italiani migliorando così l'uniformità dell'impiego di specifici PMG oncologici sul territorio nazionale.

Per quanto riguarda il punto 2 (*Revisione delle varianti controverse*) è stato riferito quanto comunicato dai responsabili dello studio: a breve verranno riprese le riunioni per rivedere le varianti già discusse alla luce delle nuove linee guida ENIGMA Clingen, licenziate nel mese di Agosto, al fine di aggiornare il documento SIGU "L'interpretazione delle varianti di sequenza in geni di predisposizione ai tumori: indicazioni operative per il laboratorio diagnostico", ormai pubblicato nel 2016.

Per quanto riguarda il punto 3 (*Ruolo del genetista nella gestione multidisciplinare dei dati provenienti da analisi eseguite su materiale somatico*) è stato chiesto ai presenti quanti membri del GdL effettivamente conoscano e affrontino tale problematica nella loro routine assistenziale. Almeno tra i presenti, i membri con esperienza in tale campo sembrano pochi. Su proposta del dott. Davide Bondavalli, è stato vagliato l'interesse tra i presenti (con successiva diffusione della proposta nelle prossime riunioni plenarie) all'elaborazione di un documento che, sulla base della revisione della letteratura scientifica attuale e di altri dati disponibili dai centri coinvolti, possa fornire indicazioni pratiche relative alla gestione dei dati somatici e all'appropriatezza di traslare il riscontro di varianti somatiche in percorsi di analisi a livello germinale.

Nelle prossime riunioni si proporrà di organizzare un gruppo di lavoro dedicato a tale tematica. Il documento potrà costituire la base per consolidare una collaborazione con altre società scientifiche, quali



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

Per quanto riguarda il punto 4 (Identificazione e gestione clinica di soggetti con condizioni rare di predisposizione a neoplasie) sono in corso diversi studi collaborativi. Quello relativo alla sindrome DICER1 ha già portato alla produzione di un poster presentato al congresso SIGU e nelle prossime riunioni verranno discusse le possibili fasi successive. Studi relativi ad altre sindromi rare al momento non hanno visto evoluzioni concrete, pertanto se ne rivaluterà la fattibilità caso per caso.

Per quanto riguarda il punto 5 (*Definizione di strategie per maggior coinvolgimento e collaboratività dei probandi e dei familiari*) sono in corso studi di membri del GdL che esiteranno in pubblicazioni scientifiche. Tali pubblicazioni scientifiche potranno costituire la base per un documento del GdL relativo al tema.

Per quanto riguarda le attività di confronto/formativa, resta confermata la periodicità degli incontri a distanza e in presenza, affiancata dalla necessità di una pianificazione di webinar/corsi ECM che rispondano a esigenze di formazione (raccolte anche tramite survey). Tali incontri saranno dedicati a temi/geni specifici che pongono problematiche di gestione pratica (per es. CHEK2 o altri geni a bassa/media penetranza per i quali esistono raccomandazioni/linee guida recenti o contrastanti), anche in collaborazione con altri GdL SIGU, per es. GdL di Genetica Clinica, al fine di favorire uno scambio di competenza e porre le basi per future collaborazioni.

Emanuela Lucci Cordisco

William Bruno



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