



**SIGU**

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

**PRESIDENTE**

Antonio Amoroso (Torino)  
antonio.amoroso@unito.it

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Luciana Chessa (Roma)  
luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)  
mattia.gentile@libero.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
lenzini@pediatria.unipd.it

Antonio Novelli (Roma)  
antonio.novelli@opbg.net

Gioacchino Scarano (Benevento)  
giorecam@tin.it

**PRESIDENTE ELETTO**

Maurizio Genuardi (Roma)  
maurizio.genuardi@unicatt.it

**SEGRETARIO - TESORIERE**

Daniela Giardino (Milano)  
giardino@auxologico.it

Verbale riunione del GdL Citogenetica del 10 marzo 2016

In data odierna si è tenuta a Roma, presso la sede Auditorium dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma, una riunione plenaria del gruppo di lavoro di citogenetica con il seguente ordine del giorno:

## **Riunione Gruppo di Lavoro in Citogenetica SIGU**

*Roma, 10 marzo 2016*

*IRCCS, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù'  
Auditorium*

*Via A. Baldelli, 38 00146 Roma*

*Citogenetica e Citogenomica oggi*

Ore 10:45 Il Gdl Citogenetica attività 2010-2016

✚ Antonio Novelli

Ore 11:30

✚ Bruno Dallapiccola (Roma)  
*L'evoluzione della Citogenetica*

Ore 12:00

✚ Niels Tommerup (Copenaghen)  
International Breakpoint Mapping Consortium - Saturating  
the human genome with chromosomal breakpoints

Ore 13:30

✚ Tavola Rotonda con partecipazione attiva di tutti i soci  
partecipanti:  
*Citogenetica e Citogenomica*

Ore 14:30-16:30

✓ *Attività didattica del GDL*

Presentazioni casi clinici selezionati

Elezione Nuovo Coordinatore del GdL

✓ 16:45 Chiusura della riunione



**SIGU**

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

**PRESIDENTE**

Antonio Amoroso (Torino)  
antonio.amoroso@unito.it

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Luciana Chessa (Roma)  
luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)  
mattia.gentile@libero.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
lenzini@pediatria.unipd.it

Antonio Novelli (Roma)  
antonio.novelli@opbg.net

Gioacchino Scarano (Benevento)  
giorecam@tin.it

**PRESIDENTE ELETTO**

Maurizio Genuardi (Roma)  
maurizio.genuardi@unicatt.it

**SEGRETARIO - TESORIERE**

Daniela Giardino (Milano)  
giardino@auxologico.it

**Comunicazione del coordinatore:**

- come per le precedenti riunioni in accordo con il Direttivo SIGU e con il contributo di Biomedica gli eventi del gruppo di Lavoro sono accreditati ECM
- il questionario ECM è previsto solo in versione online.

[www.providerecm.it](http://www.providerecm.it)

- L'accesso al questionario è semplice: occorre solo inserire il proprio codice fiscale. Una volta superato il test sarà possibile stampare direttamente dal sito il proprio attestato ECM.
- Il questionario sarà disponibile fino al giorno al 19 aprile 2016. Dopo tale data non sarà più possibile in alcun modo compilare il questionario e scaricare l'attestato ECM.

Il coordinatore ha presentato l'attività svolta dal GdL dal 10 marzo 2010 al 10 marzo 2016 per la durata del mandato (3 anni + 3 anni).

E' stato comunicato al GdL che, come da richiesta del coordinatore al CD e successiva approvazione (vedi verbale CD del 24 febbraio 2016) il GdL Citogenetica SIGU e' stato ribattezzato **GdL Citogenetica e Citogenomica SIGU** in conseguenza dello sviluppo delle nuove tecnologie che hanno accorciato le distanze tra il Citogenetista (analisi dei cromosomi) ed il Genetista Molecolare (analisi dei geni) perche' ormai parliamo sempre piu' di analisi genomica; questi concetti sono stati discussi nel corso della presentazione e fa seguito ai percorsi del GdL dal 2010 ad oggi. La presentazione del Coordinatore e' disponibile sul portale della societa'.

Il Prof Dallapiccola assente giustificato, non ha potuto partecipare alla riunione e presentare il proprio intervento a causa di un non programmato impegno istituzionale.

Il coordinatore ha presentato il Prof. Niels Tommerup, Director, Wilhelm Johannsen Centre for Functional Genome Research, University of Copenhagen, ospite della riunione del GdL che ha presentato il progetto *International Breakpoint Mapping Consortium 2016* per la raccolta di casi con traslocazioni reciproche e complesse; la presentazione e' disponibile sul portale della nostra societa'.

Facendo seguito alle precedenti riunioni e' stata presentata una piattaforma virtuale <http://cop4vc.copfor.com/> per la condivisione della nomenclatura ISCN 2013 a cura del GdL con la partecipazione del Dr. Mauro Nanni (Citogenetista Oncoematologico) e che ha come obiettivo un



**SIGU**

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

**PRESIDENTE**

Antonio Amoroso (Torino)  
antonio.amoroso@unito.it

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Luciana Chessa (Roma)  
luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)  
mattia.gentile@libero.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
lenzini@pediatria.unipd.it

Antonio Novelli (Roma)  
antonio.novelli@opbg.net

Gioacchino Scarano (Benevento)  
giorecam@tin.it

**PRESIDENTE ELETTO**

Maurizio Genuardi (Roma)  
maurizio.genuardi@unicatt.it

**SEGRETARIO - TESORIERE**

Daniela Giardino (Milano)  
giardino@auxologico.it

fine formativo e didattico per discutere le formule citogenetiche ISCN; mediante la stessa piattaforma e' stato possibile esaminare dei casi clinici didattici di citogenetica, supportata da tecniche di Citogenetica Molecolare e Microarray Genomici.

In occasione della riunione si sono tenute le elezioni per il nuovo coordinatore del GdL che avra' un mandato di 3 anni; avevano posto la propria autocandidatura i soci Daniela Giardino e Francesca Romana Grati, gia' attivi ed aderenti al GdL dal 2010; la lista dei soci aderenti al GdL ed in regola con le quote associative che hanno esercitato il diritto al voto e' disponibile mediante il provider Biomedica. Allo scrutinio delle schede, oltre al coordinatore hanno partecipato Elisabetta Lenzini e Paola Battaglia; hanno votato 72 soci aventi diritto e sono state scrutinate 72 schede con il seguente risultato

Giardino, preferenze: 43

Grati, preferenze: 28

Astenuti: 1 (scheda bianca)

**Il nuovo coordinatore del GdL ormai ribattezzato GdL Citogenetica e Citogenomica e' Daniela Giardino.** Buon Lavoro al nuovo coordinatore

*In fede*

*Il coordinatore del GdL Citogenetica*

*Dr. Antonio Novelli*