



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)
mattiagentile@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

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica e Citogenomica

Daniela Giardino
giardino@auxologico.it

Epigenetica

Lucia Migliore
lucia.migliore@med.unipi.it

Farmacogenomica

Massimo Gennarelli
gennarelli@fatebenefratelli.it

Genetica Clinica

Alessandra Renieri
alessandra.renieri@unisi.it

Genetica Forense

Emiliano Giardina
emiliano.giardina@uniroma2.it

Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini
fla@unife.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Francesca Torricelli
torricellif@ao-careggi.toscana.it

GDL CONGIUNTO EPIGENETICA E GENETICA MOLECOLARE

20/6/2016 ore 10.00-16.30

Firenze, Palazzo dei Congressi, Piazza Adua 1

Verbale

10.00 Introduzione e saluti : Alessandra Ferlini e Lucia Migliore

10.15-11.00 Epigenetica e patologie umane (Lucia Migliore)

11.00-11.45 Disordini dell'imprinting: dai casi clinici alla necessità di linee-guida condivise (Monica Miozzo, Silvia Tabano)

11.45-12.30 Disordini dell'imprinting: dai casi clinici alla necessità di una condivisione delle risorse (Andrea Riccio)

12.30-13.15 NGS e epigenetica: approcci e applicazioni (Silvia Russo)

13.15-14.00 *sandwich lunch*

14.00-17.00 Discussione

Di seguito i principali argomenti affrontati:

-Proposta di aggiornare linee guida sui difetti dell'imprinting

-Report molecolare di patologie epigenetiche. Eurogentest e

controllo qualità: discussione sui modelli di report, criticità

-Problematica di riportare nel report anche i rischi residui

-Data sharing in epigenetica

- Prossimo Congresso SIGU a Torino: si condivide l'idea di presentarci come GDL congiunto, si propone il tema della

Procreazione Medicalmente Assistita e disordini dell'imprinting.

-Patologie multifattoriali e epigenetica: NALP1-14 genes, si discute delle criopirinopatie, immunità acquisita e autoimmunità

La riunione si chiude alle 16,30

Lucia Migliore

Alessandra Ferlini