



News n.1/2018 da coordinatore GdL SIGU Citogenetica e Citogenomica

Carissimi
rinnovo a tutti voi gli auguri per un FELICE 2018.

Vi sottopongo in allegato alla presente news il programma del GdL per l'anno 2018, che mi è stato richiesto dal CD SIGU per la necessaria autorizzazione entro il 31 gennaio 2018.

Come vedete l'idea principale è quella di rendere attuali i documenti da noi già prodotti trasformandoli in Linee Guida grazie all'applicazione del metodo GRADE, che ha lo scopo di rendere esplicito il processo di formulazione di raccomandazioni per l'attuazione di interventi sanitari. In questo modo potranno assumere la valenza di Linee Guida come previsto dalla recente normativa ministeriale.

Per iniziare mi concentrerei sulle LG della citogenetica convenzionale e della citogenetica oncoematologica, oltre che rivedere con questo metodo il documento recentemente licenziato su PGT.

Prevedo la realizzazione di 2 incontri, il primo congiunto con il GdL di Genetica Clinica coordinato da Corrado Romano: ATTENZIONE, rispetto a quanto precedentemente indicato **le date sono cambiate: 18 e 19 maggio, PERUGIA**, ospitati da Paolo Prontera. L'orario indicativo sarà dalle 14.00 alle 18.00 del giorno 18 maggio e dalle 9.00 alle 13.00 del 19 maggio. Questo dovrebbe permettere a tutti di soggiornare a Perugia per una sola notte. Il secondo sarà a Milano in Dicembre, data da stabilire.

Avremo comunque occasione di vederci ufficialmente anche a Ottobre, durante il Congresso SIGU di Catania (25-26 Ottobre 2018).

Dopo aver portato a termine con successo nel 2017 la pubblicazione sui SMCs19, spero di riuscire a concretizzare con l'aiuto delle mie collaboratrici altre due pubblicazioni, come da programma allegato.

Invito chiunque di voi avesse proposte aggiuntive e soprattutto realizzabili entro l'anno di inviarmele via mail entro e non oltre il giorno 23 Gennaio 2018, in modo da poterle eventualmente inserire nel programma da sottoporre al CD SIGU.

Un caro saluto
Il coordinatore

12-gennaio 2018





SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

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

CONSIGLIO DIRETTIVO

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

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

Paola Ghorzo (Genova)
paola.ghorzo@unige.it

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

Angela Ragusa (Catania)
a.ragusa@ao-ve.it

Gioacchino Scarano (Benevento)
giorecam@tin.it

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

Milano, 12 Gennaio 2018

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica e Citogenomica

Daniela Giardino
giardino@auxologico.it

Epigenetica

Andrea Riccio
andrea.riccio@unina2.it

Farmacogenomica

Emilio Di Maria
emilio.dimaria@unige.it

Genetica Clinica

Corrado Romano
cromano@oasi.en.it

Genetica Forense

Isabella Torrente
i.torrente@css-mendel.it

Genetica Molecolare

Enrico Tagliafico
enrico.tagliafico@unimore.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Francesca Torricelli
torricellifr@gmail.com

Programma 2018 Attività GdL SIGU Citogenetica e Citogenomica

1- Incontro congiunto GdL SIGU Citogenetica-Citogenomica_Genetica Clinica

Evento ECM, 18-19 maggio 2018, Perugia

Spese a carico GdL Citogenetica per pratica ECM, viaggio e pernottamento coordinatore, viaggio e pernottamento 2 relatori

TOTALE SPESE A CARICO GdL Citogenetica :

Euro: 1.500

2- Revisione documento PGT secondo metodo GRADE, entro Settembre 2018.

Spese a carico SIGU previa autorizzazione del CD SIGU

3- Revisione Linee Guida Citogenetica Oncoematologica secondo metodo GRADE, entro Giugno 2018.

Spese a carico SIGU previa autorizzazione del CD SIGU

4- Revisione Linee Guida Citogenetica Convenzionale secondo metodo GRADE, entro Dicembre 2018.

Spese a carico SIGU previa autorizzazione del CD SIGU

5- Pubblicazione scientifica su raccolta collaborativa "traslocazioni bilanciate a mosaico"

TOTALE SPESE A CARICO GdL Citogenetica :

Euro: 0

6- - Pubblicazione scientifica su raccolta collaborativa CMA in postnatale

TOTALE SPESE A CARICO GdL Citogenetica :

Euro: 0

7- Organizzazione di raccolte collaborative CNVs specifiche condivise in casistiche di CMA postnatale di diversi laboratori italiani.

TOTALE SPESE A CARICO GdL Citogenetica :

Euro: 0

8- Incontro GdL SIGU Citogenetica-Citogenomica

Evento ECM, Dicembre 2018, Milano

Spese a carico GdL Citogenetica per pratica ECM, box lunch 70 partecipanti

TOTALE SPESE A CARICO GdL Citogenetica :

Euro: 1.500

TOTALE FINANZIAMENTO RICHIESTO

EURO 3.000

Il coordinatore