



# SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

## ***Verbale GdL SIGU CITOGENETICA-CITOGENOMICA 26.05.2016***

Milano, 26 maggio 2016

### Riunione:

- Consiglio Direttivo
- Assemblea dei Soci
- Comitato Scientifico
- Segreteria Scientifica
- Gruppo di Lavoro:   CITOGENETICA E CITOGENOMICA

In data 26 maggio 2016 alle ore 10.30 a Milano, in piazzale Brescia n.1, si è riunito il GdL SIGU di Citogenetica e Citogenomica.

La riunione inizia con la relazione del coordinatore, Daniela Giardino, che illustra come il programma del GdL stia procedendo come previsto:

- ✓ gli incontri del gruppo sono stati accreditati ECM
- ✓ sono iniziate le prime raccolte collaborative delle casistiche di: array postnatali, riarrangiamenti cromosomici bilanciati e a mosaico riscontrati in epoca postnatale, anomalie del cromosoma 19. Si spera di poter presentare i risultati delle raccolte già in occasione del congresso SIGU di Torino.
- ✓ Sono stati individuati i soci SIGU che faranno parte del tavolo per la revisione delle linee guida sull'utilizzo degli array in epoca prenatale: Antonio Novelli (coordinatore), Mattia Gentile, Daniela Giardino, Francesca Grati, Gioacchino Scarano. Il Socio Onorario Bruno Dallapiccola ha confermato la propria disponibilità a rivedere il documento. Si è in attesa che SIEOG comunichi i nominativi dei propri esperti.
- ✓ Il CD SIGU ha accolto la proposta di istituire un tavolo per la redazione di un documento di indirizzo sulla diagnosi genetica preimpianto coordinato dal GdL di Citogenetica-Citogenomica e composto per SIGU da Daniela Giardino (coordinatore), Antonio Capalbo, Antonio Novelli, Alessandra Renieri, Cristina Rosatelli, Manuela Seia, Daniela Zuccarello. L'incarico di stilare la bozza è stato affidato dal coordinatore ad Antonio Capalbo e Daniela Zuccarello. Il documento proposto verrà dapprima inviato agli esperti SIGU del tavolo per verifica ed approvazione. Sarà quindi inviato agli esperti delle società scientifiche che hanno aderito su invito del presidente SIGU alla iniziativa: SIFES (Società Italiana di Fertilità e Sterilità e Medicina della Riproduzione); CECOS (Centri studio conservazione ovociti e sperma umani); SIERR (Società Italiana di Embriologia, Riproduzione e Ricerca); SIOS.E. (Società Italiana Ospedaliera Sterilità); SIAMS (Società Italiana di Andrologia e Medicina della Sessualità); SIDR (Società Italiana della Riproduzione). Al tavolo sono inoltre stati invitati il Responsabile del Centro Operativo Adempimenti legge 40/2004 Registro Nazionale PMA dell'ISS, dr.ssa Dr.ssa Giulia Scaravelli e l'avvocato Gianni Baldini (che ha promosso ed ottenuto le sentenze relative alla PGD in Italia).

Il coordinatore invita quindi Leda Dalpra' a tenere la lezione magistrale dal titolo: "L'evoluzione della citogenetica vista da chi l'ha vissuta da protagonista". Al termine della apprezzata relazione viene lasciato spazio per la discussione generale da cui emergono importanti messaggi sull'importanza della collaborazione tra laboratoristi e clinici, dell'aggiornamento continuo, della collaborazione e interazione tra laboratoristi, delle raccolte collaborative finalizzate a pubblicazioni scientifiche inerenti argomenti che possano essere rilevanti per l'attività diagnostica.



# SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

## ***Verbale GdL SIGU CITOGENETICA-CITOGENOMICA 26.05.2016***

Si riprendono i lavori con la relazione di Antonio Novelli che spiega le ragioni per cui si devono rivedere le linee guida sull'uso degli array in epoca prenatale. Al termine della relazione si discute a lungo sulla opportunità o meno di affiancare l'analisi array all'analisi del cariotipo standard nelle gravidanze a basso rischio. Non si arriva ad un completo accordo ma tutti concordano che sia opportuno discuterne ancora anche in base ai dati della letteratura.

Segue la relazione di Sabine Stioui sulla necessità o meno di elaborare linee guida italiane per la citogenetica oncoematologica. Al termine della presentazione si concorda che sia opportuno elaborare percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali condivisi con la società di ematologia. Si ritiene che sia necessario coinvolgere in questa attività anche i GdL SIGU di genetica oncologica e di genetica molecolare. Giardino si incaricherà di contattare allo scopo i relativi coordinatori.

Il successivo intervento di Fortunato Lonardo illustra le ragioni che lo hanno spinto a proporre al GdL la redazione di un "Manuale di citogenetica e citogenomica" che possa essere utile sia agli operatori del settore sia a studenti e specializzandi. Riassume quali dovrebbero essere i contenuti e chiede la collaborazione di soci per realizzarlo. Chi ritiene di poter fornire un contributo dovrà comunicarlo al coordinatore.

Si riprende con le relazioni di Vanna Pecile, che illustra il concetto di Consenso Informato e richiama l'attenzione sugli aspetti più rilevanti della Autorizzazione del Garante della Privacy al trattamento dei dati genetici, e di Elisabetta Lenzini, che illustra come dovrebbero essere articolati consenso ed informativa. Segue ampia discussione.

Si passa all'intervento di Anna Montaldi che propone ai soci del GdL di attivare una raccolta dati sugli array in campo oncoematologico. Chi intende collaborare può contattare Anna Montaldi, la quale invierà la scheda di raccolta dati. A questo segue l'intervento di Daniela Zuccarello che illustra le motivazioni per le quali, con il socio Antonio Capalbo, ha proposto al CD SIGU la redazione del documento sulla diagnosi genetica preimpianto.

La riunione si conclude alle ore 17.00 e ci si dà appuntamento a Roma il 21 settembre, per l'incontro congiunto con il GdL di genetica oncologica.

Il coordinatore Daniela Giardino

In allegato elenco dei partecipanti

N°	COGNOME	NOME	N°	COGNOME	NOME
1	ARDISIA	CARMELA	29	MARINELLI	MARIA
2	BATTAGLIA	PAOLA	30	MARSEGLIA	GIUSEPPINA
3	BERNARDINI	LAURA	31	MONTALDI	ANNAMARIA
4	BUDRONI	MARCELLA	32	NALESSO	ELISA
5	CARDARELLI	LAURA	33	NOCERA	GIANFRANCO
6	CASALONE	ROSARIO	34	NOVELLI	ANTONIO
7	CASELLI	ROSSELLA	35	NUTINI	ANNA LUCIA
8	CAVALLI	PIETRO	36	ORTESCHI	DANIELA
9	CAVANI	SIMONA	37	PECILE	VANNA
10	CIASCHINI	ANNA MARIA	38	PESCUCCI	CHIARA
11	COVIELLO	DOMENICO	39	PIROLA	BARBARA MARIA
12	CROSTI	FRANCESCA	40	PITTALIS	MARIA CARLA
13	DALPRA'	LEDA	41	PIVETTA	BARBARA
14	GHEZZO	SARA	42	POSCENTE	MONICA
15	GIARDINO	DANIELA	43	PRIVITERA	ORSOLA
16	GRAMMATICC	BARBARA	44	RECALCATI	MARIA PAOLA
17	GRANATA	PAOLA	45	RODESCHINI	ORNELLA
18	GRATI	FRANCESCA ROMANA	46	ROMITTI	LORENZA
19	GUERNERI	SILVANA	47	SANSO'	MARIA ROSARIA
20	INNOCETA	ANNA MARIA	48	SANTUCCI	SANDRA
21	LAINO	LUIGI	49	SAVIN	ELISA
22	LATINO	ROSANNA	50	SERRA	MADDALENA
23	LENZINI	ELISABETTA	51	SPASARI	IOLANDA
24	LESZL	ANNA JOLANDA	52	STIOUI	SABINE
25	LIPPI	ELISABETTA	53	TORRES	BARBARA
26	LONARDO	FORTUNATO	54	VARRIALE	LUIGIA
27	MALACARNE	MICHELA	55	ZILIO	ANNA
28	MALVESTITI	FRANCESCA	56	ZUCCARELLO	DANIELA