



**SIGU**

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

**PRESIDENTE**

Achille Iolascon (Napoli)  
achille.iolascon@unina.it

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere  
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)  
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)  
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)  
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stioui (Rozzano, MI)  
sabine.stioui@humanitas.it

Liborio Stuppia (Chieti)  
stuppia@unich.it

Busto Arsizio, 07.07.2020

**Oggetto: Verbale riunione Gdl Citogenetica-citogenomica 03.07.2020**

La riunione inizia alle 14.05 con la relazione del coordinatore

**Risorse pratiche**

**1. Conferma diagnostica dopo NIPT con risultato ad alto rischio o non informativo**

**Stato: concluso**, sottomesso al CD SIGU come da nuovo regolamento Novembre 2018 - l'ha revisionato e approvato i contenuti

*Il documento resta aperto alla consultazione per 30 giorni, durante i quali i soci possono formulare suggerimenti che andranno inviati al CD tramite posta elettronica alla segreteria di presidenza*

*Il documento è stato anche inviato alla SIGO/AOGOI e SIEOG per avere un endorsement*

**2. Checklist per la consulenza pre-test per cfDNA test per aneuploidie fetali**

**Stato: da iniziare in autunno**

**3. Follow-up di gravidanze ottenute da trasferimento di embrioni euploidi e a mosaico**

**Stato: in fase iniziale di stesura** - da continuare

**4. Database delle VUS costitutive in geni di predisposizione a malattie ematologiche**

**Database attivato e disponibile online** Link: <https://www.gimema.it/iniziativa-di-collaborazione-nazionale-condivisione-di-varianti-geniche-nei-pazienti-con-emopatie-maligne/>

oppure questo, più corto <https://bit.ly/2C1hClr>

**A. Tavoli di lavoro**

**5. Considerazioni circa la rivalutazione delle varianti ad incerto significato (VUS) a distanza di anni e alla luce delle conoscenze aggiornate (committee opinion)**

**Stato: Tavolo di lavoro annullato**

**6. Considerazioni sull'utilizzo dell'Expanded Carrier Screening (ECS) in ambito preconcezionale (committee opinion)**

**Stato: Terminato e in fase di sottomissione al CD SIGU**



**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](mailto:sigu@biomedia.net) - [www.sigu.net](http://www.sigu.net)



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**

Achille Iolascon (Napoli)  
achille.iolascon@unina.it

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere  
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)  
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)  
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)  
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stioui (Rozzano, MI)  
sabine.stioui@humanitas.it

Liborio Stuppia (Chieti)  
stuppia@unich.it

**B. Proposta di studi collaborativi:**

**7. Risultati citogenomici diagnostici su campioni analizzati dopo cfDNA test su plasma materno ad alto rischio: audit multicentrico dei laboratori di citogenetica e citogenomica italiani**

**Stato: raccolta delle casistiche di tutti i centri effettuata – inizio elaborazione dati tentativamente a luglio altrimenti settembre**

**8. Ramificazioni dello studio collaborativo post-natale**

**Stato: attivato – referente Paola Recalcati**

7 casi raccolti con Delezioni 8p23.2-pter (+4)

7 casi raccolti con Delezioni 12q21 (+5)

Call for patients ancora aperte!!! Contattare: [p.recalcati@auxologico.it](mailto:p.recalcati@auxologico.it)

**9. Raccolta multicentrica dei risultati array in diagnosi prenatale (in collaborazione con SIEOG)**

**Stato: da sviluppare**

**10. Raccolta multicentrica per la valutazione del ruolo delle duplicazioni di SHOX (e regioni regolatorie) nel ritardo di sviluppo neurocomportamentale, ASD, epilessia, ...**

**Stato: da sviluppare**

**C. Riunioni del GdL**

- 21-02-2020 Roma, Mendel
- 29-05-2020 Napoli, Università (congiunto con GdL di genetica clinica)
- 03.07.2020 On web
- 18-19.09.2020 corso congiunto di tutti i GdL sul metiloma

**Proposte che si vuole sottomettere al Congresso Nazionale:**

Trovare dei momenti comuni oltre a quelli del singolo GdL per presentare i nuovi documenti / database

- Conferma diagnostica dopo NIPT con risultato ad alto rischio, non informativo o sesso discordante
- Considerazioni riguardo al carrier screening (CS) e carrier screening esteso (ECS) in ambito riproduttivo
- Database delle VUS costitutive in geni di predisposizione a malattie ematologiche



**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](mailto:sigu@biomedia.net) - [www.sigu.net](http://www.sigu.net)



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**

Achille Iolascon (Napoli)  
achille.iolascon@unina.it

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere  
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)  
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)  
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)  
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stioui (Rozzano, MI)  
sabine.stioui@humanitas.it

Liborio Stuppia (Chieti)  
stuppia@unich.it

- Successivamente la Dott.ssa Grati prosegue con la presentazione del documento su Conferma diagnostica dopo NIPT con risultato ad alto rischio (vedi slides allegate), non informativo o sesso discordante. Il documento farà il suo percorso come stabilito dal nuovo regolamento societario per i documenti/LLGG in vigore da Novembre 2018.

Cit: 'ART. 20 DOCUMENTI E LINEE GUIDA

I GdL o le Commissioni che intendono produrre documenti (di consenso, di aggiornamento...) ne devono dare comunicazione alla segreteria di Presidenza, che ne divulga l'informazione ai soci tramite il sito web.

I documenti elaborati da GdL e da Commissioni SIGU devono essere sottoposti al vaglio del CD, che ne cura la pubblicazione sul sito della SIGU. Il documento resta aperto alla consultazione per 30 giorni, durante i quali i soci possono formulare suggerimenti che andranno inviati al CD tramite posta elettronica alla segreteria di presidenza.

Il CD, eventualmente con l'ausilio di referenti esterni nominati ad hoc, esprime parere positivo, positivo con riserva o negativo. In caso di parere positivo con riserva, il CD propone ai referenti del documento esaminato modifiche e/o integrazioni da apportare al documento stesso. Il documento revisionato viene di nuovo sottoposto al vaglio del CD che formula il proprio giudizio definitivo.

I documenti possono essere pubblicati nella versione finale solo dopo approvazione definitiva da parte del CD.

I documenti prodotti da specifiche commissioni inter-societarie verranno valutati direttamente dal CD, eventualmente con l'ausilio di referenti esterni nominati ad hoc.

Il documento sarà presto disponibile per la consultazione dei soci.

- Continua la dott.ssa Rita Genesio che presenta su 'Importanza della LOH e della sua interpretazione nella pratica clinica' (vedi slides allegate)
- Infine, termina la dott.ssa Laura Bernardini che presenta gli 'Updates sul CMA in Diagnosi prenatale' (vedi slides allegate)
- Nessuno presenta il proprio lavoro scientifico e nemmeno casi da discutere collettivamente

La riunione pertanto termina in anticipo rispetto al programma alle 17.10.

In fede

Francesca Romana Grati



**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](mailto:sigu@biomedia.net) - [www.sigu.net](http://www.sigu.net)



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.