



**SIGU**

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

**PRESIDENTE**

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

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Paolo Gasparini (Trieste)  
paolo.gasparini@burlo.trieste.it  
Paola Ghiorzo (Genova)  
paola.ghiorzo@unige.it  
Paola Grammatico (Roma)  
paola.grammatico@uniroma1.it  
Angela Ragusa (Catania)  
a.ragusa@ao-ve.it  
Sabine Stioui (Rozzano, MI)  
sabine.stioui@humanitas.it  
Liborio Stuppia (Chieti)  
stuppia@unich.it

**PRESIDENTE ELETTO**

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

**SEGRETARIO - TESORIERE**

Daniela Giardino (Milano)  
giardino@auxologico.it

**COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO**

**Citogenetica e Citogenomica**

Francesca Romana Grati  
fgrati@tomalab.com

**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**

Daniela Turchetti  
daniela.turchetti@unibo.it

**SIGU Sanità**

Elisabetta Lenzini  
elisabetta.lenzini@unipd.it

Busto Arsizio e Bologna, 17-10-2019

**Oggetto: Verbale della riunione congiunta del GdL di citogenetica e citogenomica e genetica oncologica (Milano, Istituto Auxologico Italiano, 02-10-2019)**

La riunione inizia alle ore 10.30 con l'aggiornamento da parte dei due coordinatori dei GdL in merito al lavoro e agli incontri svolti da inizio anno e con la presentazione dei prossimi appuntamenti.

Dr.ssa Grati: sono stati istituiti due tavoli di lavoro dal tema rivalutazione delle CNV a distanza di tempo ed expanded carrier screening; sono state organizzate due riunioni del GdL (a Roma e quella odierna); le prossime riunioni sono in programma a Roma (21/2/20) ed in autunno 2020 con data e sede ancora da definire.

Dr.ssa Turchetti: sono stati organizzati vari eventi tra cui i due incontri annuali sul tema etica in oncogenetica (il prossimo si terrà il 24 Ottobre presso Istituto Nazionale dei Tumori) e i due incontri di Genetica Oncologica Clinica (il prossimo a Bologna l'11 dicembre). Sono stati creati sottogruppi di lavoro insieme ai GdL Genetica Molecolare e Farmacogenetica per discutere i seguenti argomenti: criteri di valutazione delle varianti BRCA, NGS per BRCA e test somatico. Il 30 settembre si è tenuta a Bologna la riunione congiunta dei GdL genetica clinica e genetica oncologica.

Successivamente si apre la prima sessione della riunione con la Prof. Zuffardi che presenta una overview sugli oncogeni, geni tumore soppressore, ipotesi del secondo hit soffermandosi sull'associazione tra cancro e gigantismo. Segue il Dr Cazzaniga che espone una panoramica generale sulla leucemia linfoblastica acuta (LLA), sulle varianti ereditate che predispongono all'insorgenza delle leucemie e presenta il lavoro svolto a Monza per identificare tali anomalie, programmare la sorveglianza e definire un percorso per i pazienti. E' stato, inoltre, istituito un network europeo per raccogliere più casi e per sviluppare linee guida e riconoscere famiglie in cui c'è ricorrenza di LLA non in un contesto sindromico. Il Prof. Della Porta presenta la nuova classificazione WHO sottolineando l'introduzione della nuova entità neoplasie mieloidi con predisposizione germinale e presenta il progetto del percorso multidisciplinare per l'inquadramento diagnostico adottato in Humanitas. La Drssa Ferrari presenta le immunodeficienze primitive associate alle neoplasie ematologiche, in particolare ai linfomi.



**SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA - C.F. 96350350581**

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)



Certificazione ISO 9001:2008

SIGU è soggetto Certificato ISO 9001:2008 per promozione dell'attività scientifica nel campo della genetica umana e medica, rivolta ai soci attraverso il congresso nazionale, i gruppi di lavoro e le commissioni. 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

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

### CONSIGLIO DIRETTIVO

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

Paola Ghiorzo (Genova)  
paola.ghiorzo@unige.it

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

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

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

Liborio Stuppia (Chieti)  
stuppia@unich.it

### PRESIDENTE ELETTO

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

### SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)  
giardino@auxologico.it

### COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

#### Citogenetica e Citogenomica

Francesca Romana Grati  
fgrati@tomalab.com

#### 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

Daniela Turchetti  
daniela.turchetti@unibo.it

#### SIGU Sanità

Elisabetta Lenzini  
elisabetta.lenzini@unipd.it

Chiude la sessione la Drssa Meccucci presentando come è cambiato il ruolo della citogenetica nell'era molecolare, in cui si parla di pathway e non più di geni e di diagnosi precisa, dallo studio della cellula ci si stia spostando alla valutazione extracellulare.

Nella seconda sessione del pomeriggio il Dr Calabrese illustra le tecniche di citogenetica convenzionale, FISH, microarray e NGS per la diagnosi e prognosi delle AML, MDS, citopenie a significato indeterminato, LLC e MM. La Dr Giglio presenta alcuni casi in cui sono state messe a confronto le mutazioni presenti nel DNA circolante, nel midollo osseo e le varianti costituzionali. Conclude la Dr Pelo presentando l'organizzazione e la gestione all'ospedale Careggi dei pazienti con predisposizione genetica alle neoplasie mieloidi in cui esiste un approccio multidisciplinare (genetista che affianca ematologo).

Si apre la discussione in cui emerge la necessità di istituire dei tavoli di lavoro per trovare un approccio comune ed un consensus sul referto di tali anomalie genetiche che determinano predisposizione alle neoplasie (Drssa Stioui). Si sottolinea la necessità di coinvolgere il clinico, creando gruppi multidisciplinari con psicologi per capire cosa comunicare alla famiglia; inoltre fondamentale è valutare evidenze cliniche robuste e costi/benefici (Drssa Tibiletti) e definire il follow-up (Drssa Pelo). Bisognerebbe creare per tale tematica un tavolo di lavoro con ematologi e genetisti per creare una rete (dr Cazzaniga) e definire l'utilità clinica dei vari pannelli NGS (Drssa Turchetti). In Ematologia esiste già "Labnet", network monotematico che unisce laboratori che lavorano in quel settore (Drssa Mecucci).

La riunione del GdL termina alle 16.00.

I contenuti delle relazioni sono visionabili dalle slides scaricabili dal sito SIGU.

### I coordinatori

**Francesca Romana Grati e Daniela Turchetti**



**SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA - C.F. 96350350581**

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)



ISO 9001  
BUREAU VERITAS  
Certification

Certificazione ISO 9001:2008

SIGU è soggetto Certificato ISO 9001:2008 per promozione dell'attività scientifica nel campo della genetica umana e medica, rivolta ai soci attraverso il congresso nazionale, i gruppi di lavoro e le commissioni. Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.