



**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

**Verbale III Riunione 2019 Gruppo Campania SIGU**

Il giorno 29 ottobre alle ore 15.00 veniva convocata, presso l'Aula Magna del CEINGE a Napoli, la II Riunione del 2019 del Gruppo Campania della SIGU. All'ordine del giorno:

- 1.- Comunicazioni varie
- 2.- Presa atto delle dimissioni del Coordinatore
- 3.- Elezioni del nuovo Coordinatore
- 4.- Comunicazioni del Prof. Iolascon
- 5.- Lezione della Prof. S.Giglio: Prenatal Diagnosis 2019: the Genetic counseling
- 6.- Casi clinici

La Riunione inizia alle 15.10.

Sono presenti: Antonella Gambale, Vitiello Giuseppina, Melis Daniela, Genesio Rita, De Tollis Giuliana, Russo Roberta, Andolfo Immacolata, Cimmino Flora, Lombardi Cinzia, Perone Lucia, Lacerra Giuseppina, De Maggio Ilaria, Rosania Cecilia, Acone Margherita, De Brasi Daniele, Nitsch Lucio, Caforio Paola, De Falco Luigia, Zatterale Adriana, Schioppa Milena, Ventruto Marialuisa, Lonardo Fortunato, De Luca Chiara, Iolascon Achille, Della Monica Matteo.

Matteo Della Monica, che ha rassegnato le proprie dimissioni in data 23 ottobre us ( come da email al Gruppo) e come da comunicazioni anche verbali ( al Presidente M. Genuardi a Bologna il 30 ottobre) e alla Segretaria Dott.ssa Giardino, introduce l'incontro ricordando le prossime riunioni societarie come il Congresso Nazionale a Roma il 13 novembre e le varie attività dei diversi Gruppi di Lavoro che invita a frequentare e a partecipare. Dal 19 al 21 marzo 2020 si terrà invece a Napoli , presso l'Istituto di Biotecnologie, l'annuale incontro di Genetica Clinica che si era tenuto nelle precedenti edizioni a Benevento.

Il Prof. L.Nitsch ricorda come è possibile iscriversi ad un interessantissimo Corso di Perfezionamento in Citogenetica e Citogenomica da Lui diretto e appena istituito presso il Dipartimento di Medicina molecolare e Biotecnologie mediche dell'Ateneo di Napoli. Il Corso, alla sua prima edizione, si propone di fornire le nozioni teorico-pratiche nel campo della citogenetica classica e molecolare e della citogenomica con finalità diagnostiche e di ricerca scientifica.

Il Dott. Della Monica prende atto che quella del Dott. Lonardo Fortunato è l'unica candidatura pervenuta alla sua successione. Ritiene pertanto di indire la votazione per semplice alzata di mano. La votazione si conclude quindi con l' approvazione per UNANIMITA' alla candidatura del Dott.Lonardo che al termine ringrazia vivamente ed esprime piena continuità nella gestione del



**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)



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

Gruppo ricordando che la candidatura è stata ampiamente condivisa da parte del Dott. Della Monica e dal Prof. A.Iolascon.

Il Prof. Iolascon interviene suggerendo, sulla base di un recente convegno tenutosi a Napoli, nelle prossime riunioni di coinvolgere prossimamente anche i ginecologi. Presenta poi una notevole innovazione tecnologica che, al passo con i tempi, si concretizza in un'applicazione digitale da utilizzare sui propri smartphone per ricerca in tempo reale "chi fa cosa e dove" riguardo alla ormai sempre più frequente necessità di sapere dove viene svolto un determinato test genetico. L'app segnala i laboratori (se pubblici o privati, convezionati o no) indicandone la distanza e fornendo anche ulteriori preziose informazioni (come le impegnative, i costi, etc.). La Dott.ssa Paola Caforio completa con un'efficace presentazione in ppt in cui illustra le diverse fasi del progetto, le persone che sono state coinvolte ((i Prof. Giustino e Pescapè) nonché il comitato scientifico (i Prof. Zuffardi, Stuppia, Grammatico). Il tutto, viene sottolineato, facilitando il lavoro del medico genetista ma soprattutto a beneficio del paziente evitando inutili migrazioni diagnostiche.

La Prof. Sabrina Giglio tiene poi la sua magistrale lezione sulla Diagnosi Prenatale illustrando come nuovi strumenti, l'a-CGH, il DNA fetale e l'NGS abbiano notevolmente cambiato il Counseling prenatale. Precisa alcuni concetti essenziali quali il rischio da assegnare al feto e le sue implicazioni, quale deve essere lo scopo del test da proporre, come esso deve essere fatto, i rischi e il beneficio del test, i possibili risultati, la comunicazione. Presenta alcuni casi che sono stati risolti in corso di gravidanza utilizzando l'esoma e chiarendo come queste nuove metodiche sostituiranno sempre di più quelli classici finora utilizzati.

**Casi clinici**

1. Dott.ssa De Maggio I. : bambino di 9 anni con polidattilia, anomalie craniofacciali; diverse ipotesi diagnostiche; caso non risolto finora e quindi utilità del ricorso ad esoma.
2. Dott.ssa Gambale A. Storia di neoplasia cerebrale con diversi fattori concomitanti (confondenti, effetto massa, effetti collaterali) e una duplicazione 8q23 coinvolgente il gene EIF3H (iperpressione genica?).

La Riunione si chiude alle 17.30 rinviando al prossimo anno la successiva Riunione.

Mattia Della Monica



**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)



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.