



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)
mattiagentile@libero.it

Paola Giorzo (Genova)
paola.giorzo@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

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

Roma, 13/11/2019

Il GdL Epigenetica, nelle persone di Colantoni Luca, Coppedè Fabio, Damante Giuseppe, Genuardi Maurizio, Gervasini Cristina, Migliore Lucia, Riccio Andrea, Sirchia Silvia, Stoccoro Andrea e Stuppia Liborio e Torrente Isabella, si è riunito il giorno 13 novembre 2019 alle ore 9.00 presso l'aula Pininfarina dell'Auditorium della Tecnica di Roma. Nel corso della riunione si è discusso dei seguenti argomenti: 1. Attività da programmare per il 2020; 2. Preparazione del manoscritto "DNA methylation analysis in the diagnosis of monogenic diseases"; 3. Condivisione dati di metilazione e metodiche di analisi; 4. Condivisione materiale didattico-divulgativo sul tema "Epigenetica e malattie".

1. Sono state proposte due riunioni sui seguenti temi: a) Analisi della metilazione con un approccio genome-wide e suo ruolo nella diagnosi di malattie genetiche (multi-fattoriali e monogeniche), nella determinazione dell'orologio epigenetico e nella valutazione delle VUS; b) Interazione tra fattori ambientali e modifiche epigenetiche. Date e luogo delle riunioni sono da definire. Tuttavia, è stata proposta la sede di Roma-Istituto Mendel per la riunione a) e la sede di Firenze/Pisa per la riunione b). Il coordinatore valuterà la possibilità di svolgere una o entrambe le riunioni congiuntamente ad altri GdL.
2. E' in preparazione il manoscritto-review su "DNA methylation analysis in the diagnosis of monogenic diseases". Elisabetta Tabolacci, Francesca Ariani, Isabella Torrente, Silvia Russo, Silvia Tabano, Monica Miozzo, Silvia Sirchia, Fiorella Gurrieri, Fabio Coppedè, Emiliano Giardina, Maurizio Genuardi e collaboratori, Giuseppe Merla, Flavia Cerrato, e Cristiana Lo Nigro hanno già proposto un loro contributo. Nell'ambito della riunione, anche Domenico Coviello e Cristina Gervasini hanno proposto un loro contributo rispettivamente sulle tematiche Fragile X e DD/ID syndromes (da coordinare con Tabolacci e Merla). Il coordinatore sollecita i contributi perché la deadline per la sottomissione del manoscritto è fissata al 31/1/2020.
3. Si è ravvisata l'esigenza di condividere dati di metilazione genome-wide e metodiche per l'analisi. Il coordinatore invierà un invito per identificare gli interessati.
4. Si è discusso della possibilità di condividere materiale didattico e divulgativo sul tema epigenetica-malattie da utilizzare per lezioni/conferenze. Il coordinatore invierà una mail per raccogliere possibili contributi.
5. La seduta si è chiusa alle ore 10.00.


Andrea Riccio

Coordinatore del Gdl