



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

RELAZIONE ATTIVITA' SVOLTA ANNO 2019

Nell'anno 2019 sono state svolte due riunioni del gruppo SIGU Toscana, in data 20/02/19 e in data 25/06/19.

Gli argomenti delle riunioni sono stati :

- aggiornamenti riguardanti delibere regionali e documenti SIGU. In particolare, sono state oggetto di discussione le delibere regionali:

“Programmi di sorveglianza per i soggetti portatori di mutazione dei geni BRCA1 e/o BRCA2 ed alla relativa esenzione dal pagamento del ticket” (delibera regionale 1370 del 10/12/2018)

“Aggiornamento protocollo regionale delle prestazioni specialistiche per il controllo della gravidanza fisiologica” (delibera regionale 1371 del 10/12/2018)

“Protocolli per l'esecuzione di test genetici per infertilità e procreazione medicalmente assistita. Criteri per l'introduzione di nuovi test genetici nel SSR.”(delibera regionale 114/2008)

“Direttive sulla procreazione medicalmente assistita eterologa” (delibera regionale 650/2014)

e il documento SIGU “Test genetici nel percorso della procreazione medicalmente assistita (PMA)” del 22/11/2016;

- presentazione delle attività clinica e di laboratorio dei singoli centri di genetica toscani riguardante l'uso del cgh-array in diagnosi prenatale;

- discussione di casi clinici;

- presentazione della “Consensus 2019 per l'analisi genetica in fibrosi cistica” da parte del dott. M. Lucarelli (Sapienza Università di Roma– Azienda Policlinico Umberto I, Roma).



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 - 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

Inoltre, sono stati contattati i coordinatori regionali SIGU delle altre regioni italiane per effettuare una indagine rispetto al percorso svolto dalle coppie che effettuano procreazione medicalmente assistita e la richiesta dei relativi test genetici. Buona parte dei coordinatori ha risposto e il "censimento" è stato presentato e discusso in sede di assemblea regionale in data 21 gennaio 2020.

Approvato dall'assemblea regionale in data 21/01/2020

Le coordinatrici regionali

Benedetta Toschi

Ermanna Lisi



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 - www.sigu.net



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