



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

Verbale della riunione dei soci SIGU della Regione Campania del 10.09.2020

La riunione si è svolta su piattaforma GoTo Meeting messa a disposizione dalla Segreteria SIGU. Si sono collegati 33 soci, altri 11 erano presenti nell' Auditorium del CEINGE – Biotecnologie Avanzate di Napoli, dove era inizialmente prevista la riunione, e si sono collegate con l'account del Prof. Iolascon, che ha provveduto alla proiezione su schermo della riunione. Assenti giustificati il Prof. Generoso Andria e la Prof.ssa Luisa Politano.

Il sottoscritto ha aperto i lavori alle ore 15.00 introducendo la riunione, illustrando i motivi che avevano fatto preferire lo svolgimento in via telematica, ed illustrando il programma, che prevedeva i seguenti interventi:

- **Prof Achille Iolascon:**
Comunicazioni da parte del Presidente SIGU
- **Dott.ssa Giuliana Gentile:**
Aggiornamento ai Soci sulle attività in corso di svolgimento ed in programmazione presso la Regione Campania e presso eventuali altre sedi riguardo la Genetica Medica
- **Dr. Fortunato Lonardo:**
Aggiornamento ai Soci su Corsi e Convegni di particolare interesse programmati per l'anno 2020
- **Dott.ssa Rita Genesis:**
"Dalla citogenetica classica alle tecnologie più avanzate ... e ritorno"
- **Dr. Paolo Fontana:**
Presentazione di 2 casi clinici programmati, insoliti, o di particolare interesse didattico:

Elisa D'Acunto:

Deficit congenito di Mismatch Repair: il temibile sosia della Neurofibromatosi di tipo 1

Margherita De Bernardi:

Utilizzo dell'esoma clinico in prenatale e diagnosi di sindrome Oculofaciocardiodentale

- Varie ed eventuali

Il sottoscritto ha quindi dato la parola al Presidente della SIGU, Prof. Iolascon, che ha illustrato ai soci le difficoltà legate alla particolare emergenza sanitaria, che ha comportato la necessità di rimodulare molte nostre attività, sia nell'ambito della didattica che in quello della formazione professionale e dell'attività clinica. A questo proposito ha parlato della teleconsulenza, accennando anche al lavoro che il suo gruppo sta effettuando in questo ambito, lavoro che verrà presentato in via preliminare al prossimo Congresso SIGU. Ha quindi parlato della costituzione del Gruppo di Lavoro SIGU degli Specializzandi, iniziativa da lui fortemente caldeggiata. Ha terminato il suo intervento presentando il prossimo Congresso SIGU, che si terrà dall'11 al 13



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

novembre. Ha ricordato che sarà un'edizione virtuale, con inevitabili svantaggi, ma anche qualche vantaggio. Ha infatti sottolineato che la modalità virtuale darà la possibilità di seguire meglio tutti gli interventi.

La Dott.ssa Gentile ha poi aggiornato i soci sulle attività in corso di svolgimento ed in programmazione presso la Regione Campania riguardanti la Genetica Medica. Ha fatto un breve excursus su quanto è stato fatto dalla creazione della rete di Genetica ad oggi. Ha riferito sulla formazione dei vari tavoli e sub-tavoli tecnici che si stanno occupando dei vari settori e delle varie attività, citando in particolare il tavolo della Diagnosi prenatale, quello dell'Oncologia e quello dell'Emato-oncologia. Ha riferito dei progressi e dei risultati ottenuti, in particolare riguardo il consensus sulle impegnative per i vari test genetici, finalmente uniformate. Ha però dovuto sottolineare delle problematiche riscontrate nel tavolo dell'Emato-oncologia, dove la componente ematologica si è mostrata poco collaborativa. Ha quindi trattato l'argomento spinoso del personale delle strutture di Genetica, cronicamente sotto organico. La Regione ha chiesto alle Aziende sanitarie di provvedere all'assunzione del personale necessario, ma nella maggior parte dei casi le Aziende non hanno provveduto. A breve la Regione dovrebbe varare un nuovo documento che riguarda i fabbisogni di personale, che dovrebbe rappresentare un'ulteriore invito alle Aziende sanitarie a sanare le carenze. È seguita una vivace discussione con interventi del Prof. Nigro, del Dr. Della Monica, del Prof. Iolascon e del sottoscritto.

La Dott.ssa Rita Genesisio ha tenuto un'interessantissima relazione sulle varie tecniche diagnostiche a disposizione del Laboratorio di Genetica, illustrandone le potenzialità e i limiti, e sottolineando l'importanza dell'input giusto da parte del genetista clinico. Anche a questa relazione è seguito un vivace ed interessante dibattito, con interventi del Dr. De Brasi, del sottoscritto e del Dr. Della Monica.

Il Dr. Paolo Fontana ha introdotto la sessione dedicata ai casi clinici.

La Dott.ssa Elisa D'Acunto ha presentato un caso di Deficit congenito di Mismatch Repair, patologia con elevato rischio oncologico, che può essere erroneamente diagnosticata come Neurofibromatosi tipo 1. Ha quindi sottolineato l'importanza di non trascurare e di non posporre l'esame molecolare in tutti i casi con sospetto diagnostico di NF1, in quanto i soggetti negativi all'esame molecolare potrebbero essere affetti da questa grave patologia, che ha risvolti importanti non solo per il paziente, ma anche per la famiglia.

La Dott.ssa Margherita De Bernardi ha presentato un caso di sindrome Oculofaciocardiodentale, sottolineando l'utilità dello studio dell'esoma clinico, pur con le dovute cautele, anche in diagnosi prenatale.

Anche la presentazione di questi due casi clinici, particolarmente interessanti e didattici, ha stimolato la discussione tra i soci, con interventi da parte del sottoscritto, della Dott.ssa Franco, del Dr. Della Monica ed altri.

Il sottoscritto ha quindi mostrato l'elenco degli eventi formativi di possibile interesse per i soci, senza illustrarlo nel dettaglio per motivi di tempo, ma riservandosi di inviarlo via mail, chiedendo ai soci di segnalare eventuali corsi o congressi non riportati nell'elenco. Il Prof. Nitsch ha ricordato che sta ultimando l'organizzazione del consueto congresso sulla s. di Down, che si dovrebbe tenere il 16 e 17 ottobre, e di cui invierà il programma



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

definitivo appena pronto. Il Prof. Iolascon ha segnalato la specifica sezione sul sito SIGU relativa agli eventi formativi, continuamente aggiornata, invitando i soci a segnalare eventi da inserire.

Non essendo state avanzate richieste da parte dei soci, la riunione si è chiusa alle ore 17 con le conclusioni da parte del Prof. Iolascon e del sottoscritto, che ha anche invitato i soci a comunicare via email eventuali richieste e suggerimenti per le prossime riunioni.

Benevento, 18.09.2020

Il Coordinatore Regionale SIGU per la Campania

(Dr. Fortunato Lonardo)



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.