



## 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)  
mattia.gentile@libero.it

Paola Ghiorzo (Genova)  
paola.ghiorzo@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

Lucia Migliore  
lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Emilio Di Maria  
emilio.dimaria@unige.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardina  
emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Enrico Tagliafico  
enrico.tagliafico@unimore.it

#### Genetica Oncologica

Liliana Varesco  
liliana.varesco@hsanmartino.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
torricellifr@gmail.com

## VERBALE DELLA RIUNIONE DEL GDL GENETICA MOLECOLARE DEL 17 NOVEMBRE 2017

Alle ore 13:00 del 17 novembre 2017 presso la Sala Galatea del Terminal Napoli SpA - Centro Congressi, Molo Angioino Stazione Marittima, Napoli, durante le attività societarie del XX Congresso SIGU, si è tenuta la Riunione del GdL Genetica Molecolare, Coordinatore: Enrico Tagliafico.

Il coordinatore illustra i temi che il GdL aveva deciso di affrontare per l'anno 2017:

- Flussi di lavoro dei laboratori di Genetica Molecolare (completamento del lavoro del GdL 2016)
- ERN: Impatto sulla genetica molecolare
- Contenuti dei pannelli NGS (impatto dei nuovi LEA)
- Pannelli di PGx (medicina di precisione)
- Uso di Pannelli multigenici per la determinazione del rischio neoplastico (siamo pronti per la loro gestione?)
- Pannelli NGS per analisi somatica (es. BRCA per ovaio)
- Refertazione analisi NGS (c'è bisogno di una revisione?)
- Operational Management (c'è bisogno di ripensare all'organizzazione del laboratorio di Genetica Molecolare nell'ottica di un'ottimizzazione dei workflows)

Il coordinatore quindi riassume il lavoro che è stato fatto durante il 2017 ed in particolare la conclusione del Survey sui Carichi di Lavoro dei laboratori di Genetica Molecolare, che ha portato alla stesura di un manoscritto che verrà mandato ai componenti del GdL entro 2 settimane per la revisione finale.

Il coordinatore ricorda che gran parte dei temi proposti per il 2017 sono stati affrontati.

Infatti, l'agenda del GdL è stata ricca di occasioni di confronto.

Il 24 marzo a Firenze si è svolto con grande partecipazione la "Riunione congiunta dei GdL di Genetica Molecolare e di Genetica Clinica", organizzato dai responsabili dei due GdL e il supporto della Dott.ssa Sabrina Giglio dell'Ospedale Meyer di Firenze. Durante la riunione sono stati affrontati argomenti di scientifici tra cui "Genome prescription in apparently monogenic renal diseases" e "Dysmorphology test on Face2Gene Academy" e discusso interessanti casi clinici e fatto il punto della situazione sullo studio



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

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

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Domenico Coviello (Genova)  
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)  
mattia.gentile@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

Lucia Migliore  
lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Emilio Di Maria  
emilio.dimaria@unige.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardina  
emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Enrico Tagliafico  
enrico.tagliafico@unimore.it

#### Genetica Oncologica

Liliana Varesco  
liliana.varesco@hsanmartino.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
torricellifr@gmail.com

dei “Carichi di lavoro del laboratorio di Genetica Molecolare” e dei “Carichi di lavoro del genetista clinico per consulenza genetica e presa in carico.”.

Sono poi proseguiti gli incontri per la stesura del manoscritto sui Carichi di Lavoro del Laboratorio di Genetica Molecolare e che discuta i risultati e le implicazioni sulla gestione dei test di diagnostica molecolare.

Tra gli appuntamenti dell'autunno c'è stata la “Riunione congiunta dei GdL di Genetica Molecolare e di Genetica Oncologica”, che si è tenuta a Modena il 6 ottobre: l'incontro, di taglio pratico, è stato dedicato alla problematica dei pannelli NGS. In mattinata si è parlato dell'impatto dell'introduzione nella pratica clinica dei pannelli NGS per le malattie genetiche in generale mentre il pomeriggio è stato dedicato alla parte oncologica, a partire dalle problematiche etiche per poi discutere di percorsi clinici che includono pannelli NGS per i tumori ereditari.

Il coordinatore quindi puntualizza che alcuni punti proposti per il 2017 non sono stati ancora completamente affrontati e che essi possano contribuire al programma per il 2018. In particolare:

1. Uso di pannelli NGS per farmacogenomica
2. Revisione della refertazione per i pannelli NGS
3. Ottimizzazione dei workflow dei laboratori di Genetica Molecolare

Sul punto 2 il coordinatore propone di organizzare un incontro congiunto con il GdL Farmacogenomica del quale ha già acquisito la disponibilità.

Infine il coordinatore propone il lancio, nel 2018 di un altro survey da definire ulteriormente che delinei la situazione italiana sull'uso dei pannelli NGS nello studio di specifiche patologie. (geni inclusi, politiche di prescrizione, politiche di refertazione, ecc.)

Il coordinatore inoltre propone di completare nei primi mesi del 2018 lo studio sui carichi di lavoro con un documento SIGU nel quale elaborare ulteriormente i dati del Survey per calcolare i tempi complessivi di laboratorio per test completi (per esempio dall'estrazione dell'acido nucleico all'interpretazione del dato NGS e alla conferma/validazione del risultato) nello studio di patologie specifiche. Il coordinatore apre quindi la discussione.

Dalla discussione emerge una sostanziale concordanza di vedute sugli argomenti proposti dal coordinatore.



## 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)  
mattia.gentile@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

Lucia Migliore  
lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Emilio Di Maria  
emilio.dimaria@unige.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardina  
emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Enrico Tagliafico  
enrico.tagliafico@unimore.it

#### Genetica Oncologica

Liliana Varesco  
liliana.varesco@hsanmartino.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
torricellifr@gmail.com

Viene comunque deciso di aspettare fino alla fine dell'anno eventuali altre proposte. Durante la discussione viene poi sottolineato che oltre alle classiche riunioni del GdL, comunque importanti occasioni di confronto, possano essere organizzate anche riunioni telematiche che danno la possibilità a più persone di partecipare e pesano meno sul bilancio della Società e dei singoli gruppi.

Viene quindi dato mandato al coordinatore di prendere contatto con il Dott. Di Maria per l'organizzazione di un evento congiunto con il GdL farmacogenomica e di raccogliere le eventuali proposte di temi da svolgere per l'anno 2018 e di formalizzarle al GdL alla prima riunione utile (anche telematica) a gennaio 2018.

Il coordinatore del GdL

Enrico Tagliafico