



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

Milano, 12 febbraio 2020

Verbale della riunione svolta il 20 gennaio 2020 con modalità mista: alcuni soci collegati con la piattaforma e una decina di soci presenti a Milano presso la sede di via Mosè Bianchi Milano dell'Istituto Auxologico Italiano IRCCS.

La riunione ha avuto il principale obiettivo di valutare lo stato delle attività svolte, il cui completamento potrebbe rappresentare il programma di lavoro del GdL per il 2020, di programmare gli incontri sia all'interno del GdL sia con altri gruppi ed infine di identificare eventuali nuove tematiche su cui lavorare

Attività in corso

E' stata avviata la redazione di un documento che sia di riferimento per la refertazione NGS indicando le informazioni che ci si aspetta siano contenute nel referto di un'analisi NGS. E' stato fatto un grande lavoro di comparazione tra i referti ricevuti, le indicazioni dei 2 documenti SIGU (Doc 6 e 7 citati nella pdf 2018 che allego) ed il documento di Claustres et al 2014 da cui emergono alcune criticità. Ci sono ad esempio alcune voci importanti, come le conclusioni che non sono presenti o non sono state giudicate chiare in più del 40% dei referti. E' stato redatto un documento in cui sono identificate le varie sezioni di un referto, con dettagliate le informazioni che devono essere riportate.

Proposta 2020: Ci proponiamo di fare un giro ulteriore di consultazione e revisione del documento all'interno del GdL prima di inviarlo al direttivo. L'intento è quello di proporre un modello che contenga le informazioni indispensabili. Dato che in letteratura mancano delle raccomandazioni recenti in proposito, potremmo anche provare a scriverle(mi sembra non ci sia nulla dopo il lavoro citato sopra).

Documenti in collaborazione con altri GdL. Abbiamo discusso del fatto che ci sia stata poca circolazione di informazione sull'attività svolta. Seppure è corretto che solo alcuni di noi siedano ai tavoli dei cosiddetti "writing group" è importante che chi si confronta con gli altri gdl sia portavoce di una discussione all'interno del proprio gruppo. Inoltre viene ricordato come ad ognuno di questi tavoli si fossero candidati più soci che avevano espresso interesse. In dettaglio i tavoli a cui ci riferiamo sono qui sotto elencati.

a)Expanded carrier screening: partecipa al writing group Valeria Novelli, che mi ha informato della recente stesura di un indice per questo documento. Ho chiesto alla collega di poterlo visionare e condividere all'interno del GdL.

b)Rivalutazione delle VUS, come comportarci:

L'idea è nata nell'ambito del GdL di citogenetica, al cui tavolo del writing group per noi siede Paola Carrera. L'argomento interessa molti all'interno del gruppo, che si erano candidati per lavorarci. Data l'importanza del tema e l'interesse manifestato propongo una discussione intra GdL. Tenendo conto dell'eterogeneità delle attività dei soci iscritti al GdL di molecolare, il tema rivalutazione VUS potrebbe essere affrontato con visioni diverse a seconda della patologie. Potrebbe essere anche interessante pensare ad un database condiviso per geni comuni, che potrebbe contribuire ad evidenziare le varianti rare ma benigne oppure confrontarci su studi funzionali, fatti da qualche gruppo che potrebbero essere condivisi. Si può a tal fine pensare anche una giornata educativa/di



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

confronto in cui vengano riportati esempi di come sono state risolte o approfondite varianti inizialmente non classificabili (segregazioni familiari, studi funzionali, analisi di più tessuti, altro). Questo confronto potrebbe anche essere foriero di collaborazioni.

c)Biopsia liquida NIPT: è quasi pronto un documento preparato dal GdL di Citogenetica, chiedono collaborazione nella stesura di una parte che definisca i requisiti minimi per la refertazione e (l'esecuzione ?) di un test molecolare in NIPT. La letteratura non dà molte indicazioni, ma sono stati visti referti molto discutibili consegnati alle pazienti. Si riporta la lettura di referti su esoma su DNA fetale circolante. Siamo in attesa di indicazioni più precise o una bozza del loro documento

Dalla osservazione delle molte collaborazioni e interessi condivisi tra il GdL di Molecolare e di Citogenomica, ci si chiede se non possa essere il caso di riunirli in un unico GdL. D'altro canto però, all'interno del GdL di molecolare si discute anche l'opportunità di creare dei sottogruppi che abbiano una comune tematica clinica, con la partecipazione di più figure professionali (clinici e biologi). A tal proposito, esiste già un esperimento pilota sul tema patologie cardiovascolari coordinato da Maria Iascone cui aderiscono un cospicuo numero di colleghi che si riuniscono periodicamente per discutere di tematiche di interesse e problematiche varie. Vogliamo proporlo al direttivo?

d)altro lavoro in corso verte su BRCA, che deve essere condiviso con il gdl di genetica oncologica (Daniela Turchetti) e di farmacogenetica. Propongo che chi ha svolto del lavoro, ci aggiorni, ma continui in autonomia.

Infine l'ultimo argomento in corso trattato riguarda un'attività proposta dal nostro GdL ossia il confronto tra pannelli di geni per chi lavora sulle stesse patologie. Enrico riferisce che dopo il censimento 2016, premessa per questa attività, non si è più riusciti a proseguire. I colleghi presenti alla riunione manifestano tutti interesse alla tematica. Pensiamo sia importante identificare dei pannelli con un contenuto minimo per le diverse patologie. Bisognerebbe conoscere le patologie di cui si occupa un laboratorio, ed i volumi di lavoro. Metteremo questa attività nella proposta di lavoro del 2020.

Una nuova proposta di lavoro sollecitata da Domenico Coviello, e condivisa da molti, perché è quello che chiedono le Regioni è la valutazione dei carichi di lavoro per le analisi NGS. Obiettivo estrapolare i tempi globali dall'estrazione del DNA all'analisi dei dati. Enrico ci parla di una proposta per il rimborso tariffato metà prestazione completa per la rianalisi dei dati, a seguito di avanzamento delle conoscenze o di una rivalutazione clinica. Correndo l'esoma clinico ed analizzandolo con i pannelli virtuali non si vede ciò che non interessa. I dati di un esoma diventa un materiale di scambio al posto dei campioni.

Gli **eventi in programma** sono

6 marzo evento congiunto con il gdl di genetica clinica e la lice al **Gaslini, Genova** (grazie Domenico che ci ospita) Vi allego la locandina. Invito chi avesse casi interessanti anche dal punto di vista della soluzione molecolare o del risultato inatteso a presentarlo come caso clinico. I contributi vanno inviati ai moderatori, che sceglieranno e anche a me.



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 Stiou (Rozzano, MI)
sabine.stiou@humanitas.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

18 settembre evento congiunto con più GDL a Roma titolo analisi della metilazione genome wide in diagnostica genetica

1-2/ottobre Padova Daniela Zuccarello, mi chiede se possiamo considerare come evento del gdl il convegno che stanno organizzando Malattie genetiche degli organi di senso. Personalmente approvo, i presenti alla riunione hanno espresso parere favorevole.

Budget : siamo quasi 100 soci quindi il budget dovrebbe essere cospicuo, chiederò esattamente.

Daniela Z hai bisogno di un contributo?

Incontri intra gruppo:

dopo la riunione con il direttivo, che si terrà il 13 febbraio, via piattaforma per decidere come gestire le attività che ci approveranno.

Un incontro ancora a Milano dove chi siede ai tavoli di lavoro, relaziona sull'attività svolta e raccoglie i contributi degli altri soci interessati all'argomento.



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.