



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 Ghorzo (Genova)
paola.ghorzo@unige.it

Antonio Novelli (Roma)
antonio.novelli@opbg.net

Angela Ragusa (Catania)
a.ragusa@ao-ve.it

Giacchino 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, 30 gennaio 2018

1

Oggetto: Verbale della 1^a riunione del 2018 – Gruppo di Lavoro SIGU di Genetica Forense convocata il 25 gennaio 2018 - alle ore 11.00 - presso l'Istituto CSS-Mendel di Roma.

Alla riunione partecipano, di persona o in collegamento telematico : Bruttini, D'Ambrosio, Di Natale, Del Vecchio Blanco, Giardina, Grammatico, Mari, Nutini, Piluso, Torricelli, Torrente.

La riunione ha inizio alle ore 11.00

L'ordine del giorno è il seguente:

- 1- introduzione del nuovo coordinatore;
- 2- presentazione e discussione degli obiettivi futuri del gruppo di lavoro;
- 3- discussione sulla versione finale del documento : " **RACCOMANDAZIONI Ge.F.I. NELLE INDAGINI DI IDENTIFICAZIONE PERSONALE** " ;
- 4- calendario dei prossimi incontri;
- 5- varie ed eventuali.

1- introduzione del nuovo coordinatore.

La coordinatrice inizia la riunione ribadendo la necessità che i genetisti SIGU supportino e rinforzino il loro ruolo all'interno della genetica forense, ruolo cruciale soprattutto nell'ambito delle attività di laboratorio, anche per le competenze acquisite in genetica medica. Le nuove tecnologie aprono dei nuovi orizzonti nella genetica forense da sperimentare anche in ambito di ricerca, creando opportunità di collaborazioni in progetti con le altre discipline quali la Medicina Legale. La GeFi rappresenta oggi l'unico working group italiano riconosciuto in ambito internazionale e si discute sull'opportunità di una maggiore partecipazione nostra nelle attività della Società GeFi, prevedendo anche un maggior numero di iscrizioni.

La coordinatrice propone di predisporre una scheda informativa sulla tipologia di attività svolta nel campo della genetica forense che i componenti del gruppo di lavoro potranno compilare. Tale scheda potrà essere rivolta anche ai soci SIGU per censire le attività svolte ed i campi di interesse dei componenti della ns. società, in modo da individuare i settori da approfondire. La proposta



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

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

viene accolta e una bozza di scheda informativa verrà inviata per approvazione/commenti nei prossimi giorni.

Si concorda di fissare degli incontri telematici brevi per il riscontro e la condivisione degli step di avanzamento rispetto al piano di attività concordato. Il primo incontro si terrà il prossimo 09 febbraio alle ore 16.00. Verranno inviate - a tutti i componenti del gruppo di lavoro - le istruzioni per il collegamento telematico via Webex.

Inoltre, per potersi coordinare rapidamente in prossimità di incontri/collegamenti telematici, si concorda di costituire un gruppo Whatsapp tra i componenti del Gruppo di Lavoro e a tal fine viene richiesto di segnalare il proprio recapito telefonico di cellulare.

2- presentazione e discussione degli obiettivi futuri del gruppo di lavoro.

La coordinatrice apre la discussione sul secondo punto all'ordine del giorno, chiedendo il contributo a tutti i partecipanti alla riunione.

1^ tema: paternità in diagnosi prenatale

Dal confronto dei presenti è emerso che l'interesse primario confluisce sul tema delle paternità in diagnosi prenatale, argomento già presentato nell'ultimo incontro, al Congresso SIGU di Napoli. Si è concordato di coinvolgere degli esperti per approfondire i singoli aspetti: etico, giuridico, medico legale, privacy e tecnologico, ai quali verranno rivolte delle domande sui rispettivi argomenti. Verrà quindi inizialmente predisposta una scheda introduttiva sullo stato dell'arte del tema che sarà inviata agli esperti, corredata dalle domande che intendiamo rivolgere per avere il loro parere. Si è fissata la scadenza di fine febbraio per predisporre e inviare quanto sopra.

Gli esperti verranno inoltre contattati nei prossimi giorni per concordare le loro disponibilità a collaborare al nostro progetto e per fissare la data di un primo incontro-dibattito per la presentazione delle risposte agli argomenti da noi sottoposti (orientativamente da tenersi nella settimana dal 16 al 20 aprile).

Successivamente, si è preventivato un secondo incontro, limitato ai partecipanti del Gruppo di Lavoro, calendarizzato per il 3 luglio p.v. finalizzato alla stesura di una bozza di testo che raccolga le "raccomandazioni e le posizioni" emerse dagli incontri e dagli approfondimenti eseguiti ed all'organizzazione di un Seminario ECM, aperto alla partecipazione esterna (circa 90 persone), nel quale sarà prevista la presentazione di quanto sopra. Si è ipotizzato



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

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

che tale seminario possa svolgersi nella data del 20 o del 22 novembre 2018.

Infine, a seguito di comunicazione del CD SIGU, avremo la possibilità di incontrarci a Catania, durante il Congresso SIGU, nel giorno 24 ottobre p.v.. In tale incontro si potrà presentare nel dettaglio il seminario e organizzare le attività correlate.

2^ tema: NGS

Il secondo tema di interesse del gruppo, condiviso da tutti i partecipanti alla riunione, è rappresentato dall'utilizzazione, applicabilità e validità dei dati genomici in ambito forense, sia civile che penale.

Si discute sul fatto che alcuni laboratori offrono già dei test eseguiti con tecnologia NGS, in assenza di validazione analitica, regolamentazione, etc... ponendo serie problematiche ai genetisti in ambito di colloqui post-test di interpretazione dei dati e implicazione dei risultati.

Si inizierà con l'approfondimento dell'utilizzo della NGS in ambito prenatale, con la diagnosi NIPT e l'utilizzo del DNA fetale circolante per il test di paternità. Si potranno creare dei sotto-gruppi di lavoro per approfondire i vari temi che potranno convergere nel seminario di novembre.

3^ tema: Qualità

In continuità con quanto discusso all'ultimo Congresso della SIGU e con le tematiche delineate all'epoca della richiesta di istituzione del Gruppo di Lavoro, l'altro argomento sul quale converge l'attività del Gruppo di Lavoro è il Sistema di Gestione di Qualità con l'applicazione della norma ISO 17025. Ad oggi sul sito ACCREDIA risultano accreditate n. 6 strutture in Italia. Di cui 3 laboratori di genetica medica di Enti pubblici; una struttura universitaria di Medicina Legale e due strutture private.

L'obiettivo del Gruppo di Lavoro consisterà nel delineare dei "disciplinari" per orientare i laboratori interessati e semplificare il raggiungimento dell'accreditamento, collaborando anche con ACCREDIA.

3- discussione sulla versione finale del documento: "RACCOMANDAZIONI Ge.F.I. NELLE INDAGINI DI IDENTIFICAZIONE PERSONALE"



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 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

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

Giardina relaziona sull'iter che ha portato alla redazione finale del documento e delle posizioni dei componenti del tavolo di lavoro rispetto al ruolo svolto dal GeF.I. rispetto al "compito di elaborare raccomandazioni, prevedendo la loro revisione periodica". In particolare, di come il GeF.I. abbia descritto che il lavoro è stato svolto da componenti "esperti", iscritti al GeF.I. e provenienti da Società Scientifiche o da Enti dello Stato, e non che sia il risultato della collaborazione di 4 gruppi paritari di Società Scientifiche ed Enti.

La coordinatrice informa di aver inviato il documento finale al Consiglio Direttivo della SIGU per ottenere un'approvazione e conseguentemente poter inserire nel documento il logo della ns. Società.

4- calendario dei prossimi incontri.

- Incontri telematici: (da svolgersi con date cadenzate e secondo necessità da determinare volta per volta):
 - primo incontro: 09 febbraio 2018 ore 16.00 (da confermare via whatsapp)
- Riunioni del g.d.l. (sede presso il Mendel di Roma) (date da confermare):
 - giorno nella settimana del 16-20 aprile (incontro con esperti)
 - 3 luglio (riunione componenti g.d.l.)
- Congresso SIGU di Catania: 24 ottobre p.v.
- Seminario ECM aperto (Mendel di Roma): 20 o 22 novembre p.v.

5- varie ed eventuali.

Giardina condivide il verbale dell'incontro del GdL tenutosi il 13.06.2014 con il Giudice Daniela Bianchini e l'Avv. Raffaella De Angelis sull'argomento: "autorizzazione al test di paternità in prenatale". Tale documento (in allegato al presente verbale) può essere di ausilio per l'aggiornamento dal punto di vista giuridico sul tema in questione.

Si concorda una bozza di programma del GdL (in allegato) che dovrà essere inviato al C.D. SIGU entro il 31 gennaio per l'approvazione del finanziamento richiesto.

La riunione termina alle ore 13.30.

Il Coordinatore: Isabella Torrente



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 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
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, 30 Gennaio 2018

Attività del GdL-SIGU di Genetica Forense:
Programma 2018

1- Incontro GdL SIGU con esperti esterni : 16-20 aprile 2018, Roma

Spese a carico GdL : viaggio e pernottamento 2 relatori

TOTALE SPESE A CARICO GdL G.Forense : Euro: 500

2- Incontro GdL SIGU - 3 luglio 2018, Roma

Spese a carico: nessuna

3- Censimento attività di Genetica Forense

Spese a carico SIGU previa autorizzazione del CD; da valutare

4- Seminario ECM (90 persone) su “Aspetti giuridici e medico-legali dei test di paternità in diagnosi prenatale”

Novembre 2018, Roma

Spese a carico GdL per pratica ECM, rimborso viaggio+logistica
4 relatori

TOTALE SPESE A CARICO GdL G.Forense: Euro: 2.500

TOTALE FINANZIAMENTO RICHIESTO: EURO 3.000

Il coordinatore : Isabella Torrente