



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Achille Iolascon (Napoli)
achille.iolascon@unina.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Matteo Della Monica (Napoli) - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Brunella Franco (Napoli)
franco@tigem.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Fiorella Gurrieri (Roma)
f.gurrieri@unicampus.it

Giuseppe Matullo (Torino)
giuseppe.matullo@unito.it

Daniela Zuccarello (Padova)
daniela.zuccarello@unipd.it

Trento, 13 Gennaio 2022

Verbale della riunione dei Soci SIGU del Trentino-Alto Adige del 17/12/2021 in presenza/via web

Presenti (in ordine alfabetico): Francesco Benedicenti, Francesca Cristofoli, Aurora Currò, Francesca Fanelli, Sonia Iolanda Garritano, Valentina Greco, Francesca Inzana, Paolo Maltese, Francesca Rivieri, Christine Schwienbacher, Franco Stanzial, Anita Titia Wischmeijer.

Ordine del giorno (OdG):

1. Aggiornamenti SIGU
2. Richiesta di incontri SIGU congiunti Veneto & Trentino-Alto Adige
3. Programmazione attività 2022
4. Varie ed eventuali.

Alle ore 14.30 si apre la riunione e si discutono gli argomenti dell'OdG:

1. **Aggiornamenti SIGU:** si comunica l'attuale composizione del Consiglio Direttivo SIGU recentemente aggiornato a seguito delle elezioni dello scorso ottobre.

Si informa sulle recenti offerte formative promosse dalla SIGU:

- corso FAD del XXIV Congresso SIGU tenutosi lo scorso 17-19 Novembre 2021
- corso di Educazione Continua in Genetica medica della Italian Medical Genetics Academy 2022
- riunione del Gruppo di Lavoro SIGU-Sanità: MA SIAMO PRONTI? DNA fetale ed implementazione nel SSN/SSR e Screening Molecolari - SMA e oltre. Si riportano le osservazioni riportate nel verbale del Prof. Mattia Gentile per il Trentino Alto-Adige.

Si presentano i documenti SIGU recentemente pubblicati:

- "Considerazioni sull'utilizzo del Carrier Screening (CS) ed Expanded Carrier Screening (ECS) in ambito riproduttivo"
- "Consulenza genetica e test genetici in oncologia: aspetti critici e proposte di AIOM – SIGU"
- "Checklist per la consulenza pre-test del test genetico non invasivo su DNA fetale circolante nel sangue materno (NIPT/Cell-Free DNA Test)".

Si discutono alcuni punti di rilievo dei documenti SIGU con i soci SIGU.

Per le coppie consanguinee, i genetisti medici dei Servizi pubblici di Genetica medica dell'Alto Adige e del Trentino riportano la prescrizione dei test di fibrosi cistica (secondo le indicazioni del consensus del 2019) e di atrofia muscolare spinale (con ricerca della delezione del gene SMN1) ad entrambi i consultandi, in regime di esenzione dalla spesa sanitaria.



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 (Napoli) - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Brunella Franco (Napoli)
franco@tigem.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Fiorella Gurrieri (Roma)
f.gurrieri@unicampus.it

Giuseppe Matullo (Torino)
giuseppe.matullo@unito.it

Daniela Zuccarello (Padova)
daniela.zuccarello@unipd.it

In considerazione del documento SIGU, si disserta sull'opportunità di informare le coppie sulla possibilità di effettuare altri test genetici, con spesa a carico degli utenti da eseguirsi presso strutture private, come anche discusso in un recente incontro formativo del Triveneto.

Per le consulenze oncogenetiche, si avvalora il ruolo dei genetisti medici dei Servizi di Genetica dell'Alto Adige e del Trentino quali prescrittori dei test genetici per i geni di suscettibilità a neoplasie a livello costituzionale.

Si discute sulla opportunità del mini-counselling per test genetici su tessuto somatico da parte degli specialisti oncologi.

2. **Incontri SIGU congiunti Veneto & Trentino-Alto Adige:** si comunica che la Prof.ssa Zuccarello propone ai Soci SIGU del Trentino-Alto Adige di organizzare alcune riunioni congiunte via web ogni 3 mesi per l'elaborazione congiunta di documenti scientifici congiunti.

I Soci SIGU concordano di effettuare alcune riunioni congiunte a scopo scientifico con i Soci SIGU della regione Veneto. E' tuttavia ribadita la necessità di separare tali riunioni in due sessioni, -la prima sessione congiunta Veneto & Trentino-Alto Adige per le tematiche scientifiche e -la seconda sessione disgiunta per la discussione delle tematiche organizzative delle Province autonome del Trentino-Alto Adige.

3. **Programmazione attività 2022:** si comunicheranno le prossime date degli incontri web congiunti Veneto & Trentino Alto Adige e i programmi scientifici che saranno trattati.

Si chiederà la disponibilità della Prof.ssa Deborah Mascalonzi di trattare la tematica "GDPR, privacy e genetica".

4. **Altre ed eventuali:** i presenti approvano l'attività programmata per il 2022.

Si comunica che, a seguito della scadenza dell'incarico triennale di rappresentante regionale SIGU della dr.ssa Rivieri, in Aprile 2022 si terrà l'elezione del nuovo rappresentante delle Province Autonome di Trento e Bolzano.

Alle ore 16.00 la riunione ha termine

Il rappresentante regionale SIGU delle Province di Trento e Bolzano

Francesca Rivieri



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.