



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

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

PRESIDENTE ELETTO

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.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

VERBALE DELLA RIUNIONE GRUPPO CAMPANO SIGU

Auditorium del CEINGE - Biotecnologie avanzate, Via Gaetano Salvatore, 486 - Napoli

La riunione ha inizio alle ore 15.30 del 12 gennaio 2023.

Presiede il Coordinatore Regionale uscente, Dr. Fortunato Lonardo.

In allegato l'elenco dei Soci presenti.

Ordine del giorno:

- Presentazione della riunione e saluti da parte del Coordinatore uscente.
- Comunicazioni da parte del past-president SIGU e ospite della riunione (Prof. Achille Iolascon)
- Relazione dal titolo "La Genetica Clinica dalla Citogenetica all'era NGS e oltre..." (Dr. Matteo Della Monica)
- Informativa sulle attività che riguardano la Genetica Medica già svolte ed in corso presso la Regione Campania (Dr. Giuseppe Limongelli)
- Sessione di casi clinici (coordinata dalla Dott.ssa Gambale).
- Presentazione della candidatura da parte della Dott.ssa Gambale
- Votazioni, spoglio e comunicazione dei risultati.
- Varie ed eventuali

Il Dr. Fortunato Lonardo dà inizio alla riunione porgendo insieme al Prof. Iolascon i saluti a tutti i presenti e ringraziando tutti della partecipazione. Il Dr. Lonardo ringrazia poi in maniera particolare il Prof. Iolascon per aver sempre attivamente supportato l'attività del Gruppo e per averne ospitato le riunioni.

Il Dr. Lonardo espone un bilancio delle attività svolte durante il suo mandato, ricordando le riunioni tenute, che, sia pure in numero ridotto, hanno sempre riscosso apprezzamento da parte dei Soci. Ricorda inoltre l'attività istituzionale svolta, partecipando a vari censimenti (Attività di Genetica Molecolare, Teleconsulto, Reti di Genetica, Strutture di Genetica Medica, metilazione DNA e malattie rare, NGS, ecc.) e relazionando sulle attività di Genetica Medica in Campania in occasione di alcune riunioni ed eventi formativi (ad esempio la relazione sullo Screening Neonatale SMA).

Passa quindi la parola al Prof. Iolascon, che ricorda a tutti che l'edizione del 2023 della "Italian Medical Genetics Academy", che al momento conta più di 500 iscritti, avrà inizio il giorno 19 gennaio 2023 e che in questo primo incontro si discuterà di sindromologia con un particolare focus sulla patologia renale.

Prende la parola il Dr. Matteo Della Monica, che tiene una relazione dal titolo "La Genetica Clinica dalla Citogenetica all'era NGS e oltre...". Nel corso del suo intervento discute dell'evoluzione della genetica clinica nel corso degli anni, a partire dalla scuola americana nata negli anni '50 del 1900 nel Wisconsin ad opera di Smith e Opitz, citando anche Aase, l'italiano Canepa e gli incontri italiani di Genetica Clinica che si tenevano nel contesto della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica del Policlinico Gemelli di Roma.



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



La SIGU ha adottato un sistema di gestione per la qualità conforme alla norma 9001:2015 per le attività di: 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

PRESIDENTE ELETTO

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.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

Discute dei metodi di diagnosi clinica “gestaltico” e “deduttivo” e fa una disamina degli articoli scientifici che nel tempo hanno contribuito ad una sempre maggiore definizione di quelle che venivano inizialmente definite come “note dismorfiche” e sono in seguito state denominate “anomalie fenotipiche”. Pone l’accento sull’impatto delle scienze “-omiche”, che risultano importanti per la conferma della diagnosi, sebbene la clinica sia fondamentale per la definizione del fenotipo. Dal 2005 lo sviluppo del Next Generation Sequencing ha determinato un’evoluzione del ruolo del genetista clinico, introducendo anche nuovi concetti, quali il reverse phenotyping, il deep learning, il deep phenotyping e la standardizzazione della terminologia mediante Human Phenotype Ontology (HPO). Discute anche di come la tecnologia stia introducendo il concetto di “dismorfologia digitale” e l’inizio della “telegenetica”. Viene fatto un accenno alle prospettive future con la medicina di precisione personalizzata. Conclude parlando del cambiamento che la rivoluzione tecnologica ha determinato nella genetica clinica e della necessità di prendere atto dei nuovi approcci metodologici, mantenere un’interazione costante tra la clinica e il laboratorio e garantire una multidisciplinarietà, tenendo comunque presente la necessità di governare la tecnologia senza farsi sopraffare da essa.

Al termine della relazione il prof. Iolascon osserva come l’eventuale “digitalizzazione” del fenotipo possa determinare in futuro anche problemi di storage dei dati, come già oggi avviene per quelli genomici.

Prende quindi la parola, in teleconferenza, il Prof. Giuseppe Limongelli, responsabile del Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, per una sessione informativa sulle attività già svolte ed in corso presso la Regione Campania che riguardano la Genetica Medica. Ricorda che il primo piano programmatico della Malattie Rare è stato istituito nel 2018, con gli obiettivi di ricerca, formazione, informazione e prevenzione. Sono stati quindi costituiti tavoli tecnici specifici per patologia e tavoli tecnici dedicati all’Emergenza e alla Prevenzione. Comunica l’imminente implementazione della Rete di Malattie Rare, mediante accreditamento di nuovi centri su tutto il territorio regionale. Ricorda che il Registro Regionale delle Malattie Rare dal 2011 è gestito tramite una piattaforma che fa capo alla Regione Veneto e comprende alcune Regioni italiane, che vengono definite “area vasta”; nel prossimo futuro il Registro sarà gestito a livello Regionale tramite piattaforma Sinfonia, per permettere una ancora maggiore integrazione con il Sistema Sanitario Regionale. Comunica che in Regione Campania la definizione dei Percorsi Diagnostici Terapeutici e Assistenziali (PDTA) è regolamentata da decreto regionale e che riguardo le Malattie Rare sono già stati decretati otto PDTA e sono alle fasi finali dell’approvazione altri quattro. Comunica la prossima istituzione di un percorso per i pazienti che allo screening neonatale ricevono un sospetto diagnostico di malattia metabolica; tale percorso sarà gestito dal Tavolo della Prevenzione, in particolare dal Dr. Gioacchino Scarano, dal Prof. Giancarlo Parenti e dalla Prof. Margherita Ruoppolo. Una ulteriore novità riguarda il prossimo inizio dello screening per le malattie lisosomiali sia nell’adulto che nel neonato; viene specificata la necessità di garantire un percorso di qualità per gli esami di laboratorio. Infine ricorda che per la ricerca sulle Malattie Rare sono stati stanziati circa 5.000.000 di euro di fondi FESR, per i quali sono in corso di valutazione i progetti presentati.

Il Prof. Limongelli lascia la parola al Dr. Scarano per le attività relative alla Rete di Genetica Medica.



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



La SIGU ha adottato un sistema di gestione per la qualità conforme alla norma 9001:2015 per le attività di: 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

PRESIDENTE ELETTO

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.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

Il Dr. Scarano ricorda che con Decreto Regionale n. 58 del 2018 è stata istituita la Rete Regionale di Genetica Medica. La Rete è composta da tre Macroaree e in ogni macroarea è presente un laboratorio di genomica di riferimento (il CEINGE di Napoli per la Macroarea 1, il Laboratorio di Genetica Medica dell'AOU Vanvitelli di Napoli per la Macroarea 2 e il Laboratorio di Genomica dell'AOU San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona di Salerno, di recente istituzione, per la Macroarea 3). Tale decreto prevedeva il reclutamento di personale medico e di laboratorio, che ad oggi ancora non è stato completato, nonostante i solleciti effettuati dalla Regione alle Aziende. I risultati ottenuti dall'emissione del decreto sono stati l'istituzione di un Tavolo di Governance e la regolarizzazione e il controllo delle prescrizioni di esami genetici. In particolare quest'ultimo obiettivo è stato raggiunto mediante la definizione dei codici di prestazione, raggruppati in "pacchetti", necessari per la prescrizione degli esami, al fine di unificare le modalità di prescrizione e di erogazione delle prestazioni e garantirne l'appropriatezza; è stata istituita una piattaforma, di prossima attivazione tramite sistema Sinfonia, in cui sono presenti i medici proponenti indicati dalle aziende di appartenenza. Il Dr. Scarano comunica inoltre che è stato redatto un documento ufficiale in cui è presente un rapporto dal quale emerge che in Campania per gli esami genetici le strutture pubbliche rispondono a circa il 47% delle richieste.

Il Dr. Scarano e la Dr.ssa Giuliana Gentile mettono in evidenza le difficoltà di comunicazione con le Aziende per la definizione dei medici proponenti.

Il Dr. Della Monica osserva che il problema del controllo delle prescrizioni potrebbe essere risolto se a tutti i medici dipendenti dal SSN (e non soltanto i medici di medicina generale) fosse data la possibilità, come in altre Regioni, di prescrivere le prestazioni.

Il Prof. Iolascon propone che questo argomento, di particolare interesse, sia oggetto di una prossima riunione, in modo tale da avere tempi e modi adeguati per sviluppare una discussione.

Si procede con la sessione dedicata ai casi clinici, moderata dalla Dr.ssa Gambale.

Il Dr. Francesco Passaretti presenta il suo lavoro di tesi di specializzazione, che si è focalizzato sulle malformazioni congenite ed ha avuto come oggetto lo studio di circa 300 prodotti del concepimento presso l'AORN San Pio di Benevento. La maggior parte di questi casi erano relativi ad interruzioni volontarie di gravidanza per malformazioni fetali, anomalie cromosomiche o genetiche. È stato possibile giungere ad una diagnosi eziologica in circa il 50% dei casi. Riporta che nell'ultimo decennio si è registrato un aumento delle interruzioni volontarie di gravidanza per anomalie fetali nel secondo e terzo trimestre. Una possibile spiegazione potrebbe ritrovarsi nel miglioramento delle metodiche di diagnosi prenatale, nell'uso del NIPT oppure nell'aumento dell'età materna. Pone l'attenzione sull'esistenza di sistemi per il monitoraggio dei Difetti congeniti, a livello europeo il registro EUROCAT e a livello nazionale nove Registri Regionali, tra cui quello campano, la cui attività andrebbe forse meglio interconnessa. Descrive poi alcuni specifici casi di malformazioni fetali, seguiti presso l'AORN San Pio di Benevento, in cui è stata effettuata interruzione di gravidanza per malformazioni fetali e per i quali si è giunti ad una definizione diagnostica.



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



La SIGU ha adottato un sistema di gestione per la qualità conforme alla norma 9001:2015 per le attività di: 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

PRESIDENTE ELETTO

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.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

Alla fine della relazione il Dr. Scarano prende la parola e chiarisce che in Regione Campania la gestione delle interruzioni volontarie di gravidanza è regolamentata da un provvedimento ufficiale dell'anno 2000, in cui vengono indicati con precisione tutti gli esami che devono essere effettuati sul feto, indipendentemente dal consenso della coppia genitoriale.

Prende la parola il Dr. Paolo Fontana, che discute dell'importanza della consulenza genetica che precede l'interruzione di gravidanza e nello specifico della necessità di fornire alla coppia informazioni complete in tempi utili. Descrive alcuni casi di diagnosi prenatale, ponendo l'attenzione sul problema delle varianti di significato incerto (VUS) e del mosaicismo placentare.

Alla fine della relazione il Dr. Della Monica osserva che il vissuto personale e familiare della coppia spesso ha un effetto determinante sulle decisioni. Il Dr. Fontana e il Dr. Michele Pinelli discutono della difficoltà di interpretazione delle VUS in prenatale.

Prende la parola il Dr. Danilo Venturino, che presenta un caso di diagnosi prenatale in una coppia di consanguinei, giunti in consulenza perché portatori di una condizione genetica; il caso è stato complicato dal riscontro di anomalie nel feto, che hanno condotto ad una interruzione di gravidanza e poi all'esecuzione dell'esoma su feto. L'esame ha rilevato che il feto non era affetto dalla malattia per cui la coppia aveva richiesto consulenza, bensì da altre due condizioni a trasmissione recessiva, di cui i consultand erano inconsapevolmente portatori. La descrizione di questo caso fa emergere il problema del carrier screening.

Il Dr. Lonardo, la Dr.ssa Gambale, la Dr.ssa Maddalena Schioppa, il Dr. Scarano e il Prof. Iolascon discutono della necessità degli esami di carrier screening in epoca preconcezionale o quantomeno prenatale precoce, sia mediante esami genetici che biochimici. Il Dr. Lonardo propone che l'argomento dell'expanded carrier screening sia oggetto di una prossima riunione.

La Dr.ssa Gambale prende la parola e propone la sua candidatura come Coordinatore Regionale SIGU. Partendo dalla trasversalità della Genetica Medica a molte altre branche, propone una maggiore interazione della Genetica Medica con le altre branche, sia per l'attività clinica che di laboratorio; tale intervento potrebbe essere avviato tramite la collaborazione dei medici in formazione specialistica nelle scuole di Genetica Medica, che potrebbero condividere il percorso formativo con quello dei medici in formazione specialistica di altre branche, in modo tale da frequentare strutture con specifica esperienza in determinati settori.

Il Dr. Scarano e il Prof. Iolascon propongono una maggiore collaborazione con i ginecologi.

La Prof.ssa Brunella Franco propone che i componenti del Gruppo Regionale, che è uno dei più numerosi, formulino proposte formali per sessioni al Congresso Nazionale SIGU.

Si procede con la votazione per l'elezione del nuovo Coordinatore Regionale: in sala sono presenti 34 soci, di cui 31 hanno dichiarato di aver diritto al voto in quanto in regola con la quota di iscrizione alla SIGU.



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



La SIGU ha adottato un sistema di gestione per la qualità conforme alla norma 9001:2015 per le attività di: 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

PRESIDENTE ELETTO

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.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

L'unica candidatura pervenuta al Coordinatore uscente nei tempi stabiliti è stata quella della Dr.ssa Antonella Gambale. Lo spoglio delle schede viene effettuato dalla Dr.ssa Mariateresa Falco e dalla Dr.ssa Giuseppina Vitiello, con il seguente risultato:

- aventi diritto al voto: 31
- votanti: 31
- schede valide: 31
- Voti per la Dr.ssa Antonella Gambale: 31

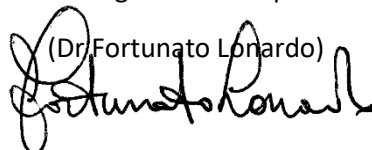
L'Assemblea dei Soci SIGU della Regione Campania elegge quindi all'unanimità come nuovo Coordinatore la Dott.ssa Antonella Gambale.

I risultati della votazione verranno inviati al Consiglio Direttivo SIGU per la ratifica e la nomina ufficiale del nuovo Coordinatore per i prossimi tre anni.

La riunione termina alle ore 18.00

Benevento, 12 gennaio 2023

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



La SIGU ha adottato un sistema di gestione per la qualità conforme alla norma 9001:2015 per le attività di: progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina