



Torino, 22 novembre 2016 – Alla genetica viene spesso associato il termine “rivoluzione”, ad indicare la straordinaria trasformazione avuta da questa disciplina negli ultimi anni e le importanti ricadute per la salute umana che sono in parte già disponibili. Circa mille genetisti italiani che operano nella ricerca scientifica e nell’assistenza sanitaria si riuniscono a Torino dal 23 al 26 Novembre 2016 in occasione del XIX Congresso Nazionale delle Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), presso il centro congressi del Lingotto. Il Congresso Nazionale della SIGU costituisce l’occasione annuale più importante di aggiornamento e d’incontro per tutti i genetisti italiani con ospiti stranieri e con medici di altre discipline.

I Centri di Genetica Medica, che includono la Genetica Clinica e di Laboratorio, si occupano principalmente delle malattie dovute ad alterazioni genetiche ereditarie, a disordini genomici o difetti cromosomici, e sempre più sono coinvolti nei percorsi diagnostici con tutte le altre specialità mediche. Sono singole persone o nuclei familiari, affette da malattie ereditarie o a rischio di svilupparle (circa una persona su 300) che si rivolgono ai Servizi di Genetica Medica. Lo fanno spontaneamente o più spesso indirizzate da colleghi di altre discipline per una gestione clinica coordinata nell’ottica della medicina personalizzata, per effettuare una valutazione clinica, una consulenza genetica e/o test genetici. Si stima che i test genetici effettuati ogni anno in Italia siano almeno un milione.

Lo sviluppo della genetica in sanità si poggia su un’intensa attività di sviluppo della ricerca della Genetica Medica ed Umana. In Italia questa disciplina è tra i settori della biomedicina più produttivi nel contesto internazionale con il contributo di istituti scientifici di ricerca sia pubblici che privati.

Il convegno sarà l’occasione di discussione di importanti ed attuali tematiche: da una parte l’organizzazione delle reti nazionali ed europee (European Reference Networks – ERNs) sulle malattie rare, dall’altro l’avanzamento delle conoscenze sui temi più attuali del nostro genoma: sequenziamento esomico, il genoma italiano, la terapia genica, il gene editing e la funzione del DNA non codificante.

Per quanto riguarda il primo punto, si presenteranno gli sviluppi delle ERNs con alcuni rappresentanti italiani in Europa quali Bruno Dallapiccola (Roma) e Paola Facchin (Padova), e con i proponenti di alcune ERNs a coordinamento italiano quali l’ERN Intellectual disability TeleHealth And Congenital Anomalies (ITHACA) con Francesca Clementina Radio (Roma), ERN Malattie Metaboliche (MetabERN) con Maurizio Scarpa (Padova) e ERN Malattie rare dell’osso (ERN-BOND) con Luca Sangiorgi (Bologna).

In relazione al secondo punto, sentiremo Alberto Piazza (Torino) sottolineare la trasformazione della genetica delle popolazioni verso la genomica degli individui, ed Evan Eugene Eichler (Seattle, USA) illustrare le malattie genomiche.

Vincenzo Nigro (Napoli) presenterà i risultati del progetto sul sequenziamento dell’esoma in malattie non

diagnosticate “Progetto Telethon Undiagnosed”, alcuni ospiti internazionali presenteranno le novità sulle patologie genetiche dell’occhio: Bart Leroy (Ghent, Belgium), Graeme Black (Manchester, UK), Rando Allikmets (New York, NY) ed altri sulla terapia genica: Roberto Chiarle (Boston - Torino), Claudio Mussolino (Freiburg, Germany), Giuseppe Ronzitti (Evry, France), Alberto Auricchio (Napoli). Una prospettiva italiana per lo studio dei genomi ci verrà illustrata da Giuseppe Novelli (Roma) e da altri importanti ricercatori. Altre sessioni ci aggiorneranno su malattie causate da mutazioni del DNA non codificante, sulle terapie basate su oligonucleotidi e sulla pratica clinica oncologica.

Come ogni anno vi sarà una sessione congiunta con un’altra società scientifica: quest’anno sarà SIGU-SIMMESN (Società Italiana Per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale).

Inoltre, il 23 novembre 2016 si svolgerà il 6° workshop “SIGU-Scuola DNA-Day”. Vi parteciperanno studenti delle scuole medie superiori di Torino con i loro insegnanti seguiti da alcuni genetisti insieme a esperti della Fondazione Golinelli. La SIGU riconosce i giovani studenti tra gli interlocutori più importanti nella nostra società.

*fonte: ufficio stampa*