



# Assemblea Soci SIGU Lombardia Milano, 11 Giugno 2015

## Ordine del giorno

- ◆ Presentazione dei nuovi coordinatori (Stioui, Cavalli)
- ◆ Aggiornamento sulla *Gestione test genetici* in Regione Lombardi e discussione dei quesiti pervenuti (Stioui)
- ◆ Nuovo tariffario regionale/nazionale (Giardino)
- ◆ Consenso per i test genetici (Ferrari)
- ◆ Consulenza *Genetica* (Cavalli)



**Regione Lombardia**  
LA GIUNTA

---

DELIBERAZIONE N° X / 2989

Seduta del 23/12/2014

---

Presidente **ROBERTO MARONI**

Assessori regionali **MARIO MANTOVANI** Vice Presidente  
**VALENTINA APREA**  
**VIVIANA BECCALOSSI**  
**SIMONA BORDONALI**  
**MARIA CRISTINA CANTU'**  
**CRISTINA CAPPELLINI**  
**GIOVANNI FAVA**

**MASSIMO GARAVAGLIA**  
**MARIO MELAZZINI**  
**MAURO PAROLINI**  
**ANTONIO ROSSI**  
**FABRIZIO SALA**  
**ALESSANDRO SORTE**  
**CLAUDIA TERZI**

Con l'assistenza del Segretario Fabrizio De Vecchi

Su proposta dell'Assessore Mario Mantovani di concerto con gli Assessori Maria Cristina Cantù e Mario Melazzini

Oggetto

DETERMINAZIONI IN ORDINE ALLA GESTIONE DEL SERVIZIO SOCIO SANITARIO REGIONALE PER L'ESERCIZIO 2015 - (DI CONCERTO CON GLI ASSESSORI CANTU' E MELAZZINI)

Assemblea Soci SIGU Lombardia  
Milano, 11 Giugno 2015



Nell'ottica di miglioramento dell'appropriatezza e di una maggiore definizione dei privilegi prescrittivi si ritiene opportuno modificare l'allegato C della DGR 4716/2013 "Procedura per la richiesta ed accettazione prestazioni di genetica medica di cui all'allegato B" (esclusivamente per le prestazioni di genetica medica), nella parte di seguito riportata: possono prescrivere le prestazioni solo i medici specializzati in genetica medica o gli specialisti di branca attinente e all'interno comunque, di un percorso di consulenza genetica (pre test e post test). I MMG e i PdLS e gli altri specialisti possono prescrivere la prestazione "Prima visita di genetica medica" cod. tariffario 89.7B.1.



## Gestione Test Genetici dopo il DGR IX-4716 del 23/12/14

- ◆ Paziente con prescrizione dello specialista di branca o dello specialista in Genetica accompagnata dal consenso informato firmato dal medico prescrittore

Il laboratorio eroga la prestazione richiesta e se crede la integra con informativa legata al test

- ◆ Paziente con prescrizione di Prima visita di Genetica Medica

Il MG esegue la prima visita e prescrive le eventuali prestazioni raccogliendo il CI. Nella tariffa è ricompresa la consulenza post-test

Il laboratorio eroga la prestazione richiesta e se crede la integra con informativa legata al test

Ricordo che per le prestazioni di oncoematologia e oncologia molecolare NON è previsto che l'impegnativa sia accompagnata dal consenso informato



### **2.3.3.2. RIORDINO DELLA RETE DEI SERVIZI DI MEDICINA DI LABORATORIO (SMEL) DELLE STRUTTURE PUBBLICHE**

Nell'ottica di prosecuzione del percorso di razionalizzazione delle attività dei Servizi di Medicina di Laboratorio già intrapreso dal 2012, che ha visto il forte coinvolgimento degli esperti del settore, in particolare dei professionisti che operano nel Comitato Regionale di Esperti di Servizi di Medicina di Laboratorio (CReSMEL), si approvano le considerazioni di cui al Sub Allegato 5 che prendono origine dall'analisi dei dati di attività raccolti nel 2013 e sono state approvate dal Comitato stesso nella seduta del 20 novembre 2014.

In applicazione ai contenuti già espressi dalla DGR 1185/13 e successive modifiche e integrazioni in aderenza alle linee di indirizzo proposte dal su citato CReSMEL verrà avviato nel 2015 con successivi provvedimenti di Giunta il riordino dei SMEL pubblici della città di Milano.

**ALLEGATO B) – Sub Allegato 5 "Medicina di laboratorio"**

## GENETICA MEDICA E CITOGENETICA

### *PREMESSA*

I Laboratori di Genetica Medica in base alla tipologia delle analisi eseguite o alle patologie diagnosticate si suddividono principalmente in: strutture di Citogenetica, strutture di Genetica Molecolare, strutture di Immunogenetica, strutture di Genetica Biochimica per lo studio degli errori congeniti del metabolismo.

I laboratori di genetica medica devono operare in stretta collaborazione con le strutture cliniche di genetica medica e di conseguenza devono essere funzionalmente collegati alle strutture di genetica clinica.

La recente ricognizione commissionata dalla Direzione Generale (DG) Sanità ha evidenziato che in molte strutture sanitarie pubbliche le attività riferibili alle diverse sotto-branchie specialistiche, ivi compresa la Genetica Medica, vengono eseguite in più Servizi di Medicina di Laboratorio (SMEL). Una riorganizzazione dei laboratori di genetica è quindi auspicabile, in quanto la concentrazione della casistica presso strutture e operatori che garantiscano un adeguato volume di attività associato ad un costante aggiornamento delle conoscenze e delle tecnologie garantisce la qualità dell'assistenza e la riduzione dei costi unitari di produzione.

Nel formulare una proposta bisogna inoltre considerare che:

- i test genetici non rivestono carattere di urgenza, anche se deve essere garantita rapidità di accesso e di esecuzione per indagini prenatali e oncologiche;
- il materiale biologico su cui si effettua il test può essere trasportato, garantendo le previste modalità di raccolta, conservazione e trasporto;
- i tempi di refertazione sono compatibili con eventuali centralizzazioni;
- la disponibilità del referto in tempi appropriati può essere garantita anche in caso di centralizzazioni;
- la standardizzazione della fase analitica non è ancora del tutto possibile, ma la centralizzazione delle attività la potrebbe favorire;
- i laboratori di Genetica Medica devono essere in grado di eseguire gli eventuali approfondimenti garantendo qualità e tempestività della risposta e ciò può essere favorito dalla cooperazione tra laboratori di citogenetica e di genetica molecolare e dal collegamento funzionale con le strutture di Genetica Clinica.

Nel formulare la proposta di riorganizzazione occorre aver ben chiaro che la sottobranchia denominata "Genetica Medica e Citogenetica" comprende le strutture che eseguono analisi genetiche: "Citogenetica", "Genetica Molecolare" e "Genetica Biochimica", ma che queste differiscono tra loro per tipo di analisi



**eseguite, patologie genetiche indagate, competenza richiesta al personale, strumentazione utilizzata, grado di automazione e, conseguentemente, carichi di lavoro. Per questa ragione, la riorganizzazione dovrà considerare separatamente le diverse tipologie di strutture.**

### ***PROPOSTA DI RIORGANIZZAZIONE***

#### **Strutture di citogenetica**

**Le strutture di Citogenetica effettuano indagini volte all'identificazione delle anomalie cromosomiche costituzionali (citogenetica costituzionale), acquisite (citogenetica oncologica), indotte e delle sindromi da instabilità cromosomica.**

**L'analisi dei dati scaturita dal Censimento regionale ha messo in evidenza come le indagini citogenetiche siano state finora eseguite anche in SMEL senza sezione specialistica di citogenetica e genetica medica. Nella città di Milano risultano eseguite nell'anno 2012 circa 25.000 analisi citogenetiche.**

**In base a quanto suggerito dalle linee guida nazionali (SIGU 2013) ed europee (ECA 2005) in riferimento all'organico minimo di un laboratorio di Citogenetica rispetto alle prestazioni erogate, si ritiene che allo stato attuale 2/3 strutture sia un numero congruo per eseguire tra i 9000-11300 test/anno. In questa ottica andranno valutati la competenza dei centri a maggiore attività, la disponibilità di spazi e strumentazione e anche di salvaguardare le specifiche competenze di alcuni centri specialistici.**



### Strutture di Genetica Molecolare

Le strutture di Genetica Molecolare svolgono indagini sul DNA per confermare/escludere la diagnosi clinica di malattie genetiche, identificare malattie genetiche in fase preclinica e presintomatica, individuare mutazioni germinali predisponenti all'insorgenza di neoplasie.

L'analisi dei dati scaturita dal Censimento regionale ha messo in evidenza come le indagini di genetica molecolare siano state finora eseguite anche in SMEL senza sezione specialistica di citogenetica e genetica medica. Nella città di Milano risultano eseguite nell'anno 2012 circa 195.000 analisi di genetica molecolare. Un'ipotesi di concentrazione di risorse umane competenti e di piattaforme tecnologiche di nuova generazione deve tener conto del numero e del tipo di malattie genetiche, molte delle quali rare, della possibile eterogeneità genetica e della stretta dipendenza tra diagnosi e appropriatezza dei test, interpretazione dei risultati e corretta refertazione, tutte dipendenti dall'expertise di genetica medica. Le strutture specialistiche di Genetica Molecolare devono essere in numero tale da garantire lo sfruttamento delle attrezzature, l'impiego razionale delle risorse umane salvaguardando la competenza da cui spesso dipende la qualità dei risultati dei test.

Il volume di attività può essere influenzato dall'esperienza professionale dei singoli operatori, dal livello organizzativo, dal grado di automazione delle dotazioni strumentali del laboratorio e dalla complessità delle indagini eseguite.

In tale ottica si ritiene che allo stato attuale 2/3 strutture sia un numero congruo per eseguire tra i 70.000-100.000 test/anno. In questa ottica andranno valutati la competenza dei centri a maggiore attività, la disponibilità di spazi e strumentazione e anche di salvaguardare le specifiche competenze di alcuni centri specialistici. Inoltre è ipotizzabile che per gli strumenti ad alta produttività (NGS) vi sia la disponibilità in uno/due centri per avere economia di scala, considerando anche la necessità di personale bioinformatico.

Per la peculiarità della genetica molecolare e ci riferisce al vasto numero di patologie rare, il bacino di utenza dovrebbe essere almeno regionale o nazionale per assicurare la qualità delle prestazioni erogate, pertanto è auspicabile che la programmazione regionale avvenga in coerenza con quella nazionale.





### Strutture di Genetica Biochimica

Si occupano dello studio degli errori congeniti del metabolismo, cioè delle Malattie Metaboliche Ereditarie. La struttura che si occupa di Genetica Biochimica deve essere in grado di eseguire test di genetica biochimica su diversi tessuti/cellule e deve essere in grado di concludere il quesito diagnostico utilizzando tecniche e campioni biologici più appropriati per la specifica patologia.

Il personale impiegato in queste strutture ha acquisito competenze specifiche che andrebbero salvaguardate e mantenute. Il bacino di utenza dovrebbe essere sovraregionale e/o nazionale, per cui anche in questo caso la loro programmazione dovrebbe essere coordinata a livello nazionale. Si segnala che attualmente l'organizzazione nell'area milanese è adeguata e concentrata principalmente in due centri che dovrebbero ricevere tutti i campioni della zona; non si suggeriscono variazioni sostanziali.



Regione Lombardia

DECRETO N. 2541

Del 31/03/2015

Identificativo Atto n. 62

DIREZIONE GENERALE SALUTE

Oggetto

PROROGA DEL GRUPPO DI LAVORO DENOMINATO "COMITATO REGIONALE PER I SERVIZI DI MEDICINA DI LABORATORIO"

**PRECISATO** che la scadenza della nomina del Comitato è fissata al 31 marzo 2016;

**PRESO ATTO** dell'infornata...

3. **Di stabilire** che il succitato Comitato supporterà la Direzione Generale Salute proseguendo il percorso di razionalizzazione delle attività dei Servizi di Medicina di Laboratorio già intrapreso dal 2012.

Assemblea Soci SIGU Lombardia  
Milano, 11 Giugno 2015

Dott.ssa Nadia Da Re	Coordinatrice, Dirigente Struttura Accreditamento, Appropriatelyzza e Controlli della U.O. Programmazione e Governo dei Servizi Sanitari
Dott.ssa Angela Bortolotti	Segretaria, Struttura Accreditamento, Appropriatelyzza e Controlli della U.O. Programmazione e Governo dei Servizi Sanitari
Dott. Mario Cassani	Direttore del Centro di Riferimento Regionale per la Qualità dei Servizi di Medicina di Laboratorio
Prof.ssa Eloisa Arbustini	Componente di nomina Regionale
Dott. Francesco Bernieri	Componente di nomina Regionale
Dott. Antonio Bonaldi	Componente di nomina Regionale
Dott. Giovanni Gesu	Componente di nomina Regionale
Dott. Erminio Torresani	Componente di nomina Regionale
Dott. Giampaolo Cattozzo	Componente di nomina FISMeLab
Dott. Pierangelo Clerici	Componente di nomina FISMeLab
Dott. Filippo Crivelli	Componente di nomina FISMeLab
Dott. Bruno Milanesi	Componente di nomina FISMeLab
Dott. Maurizio Ferrari	Componente di nomina FISMeLab
Dott. Davide Rossi	Componente di nomina SIMTI
Dott.ssa Daniela Giardino	Componente di nomina SIGU



## Da CReSMeL

- ◆ E' emersa la necessità di normare in maniera univoca tutte le prestazioni di genetica indipendentemente dall'allegato B della DGR 4716/2013 anche i test di suscettibilità (immunogenetica). Attenzione particolare per test di esclusione Celiachia (HLA DQ2/DQ8) per il quale si sta aprendo un tavolo specifico multidisciplinare per definire un Percorso Diagnostico condiviso
- ◆ Il nomenclatore ha avuto un periodo di arresto (ultime news da SIGU Sanità sull'impostazione per patologia indipendentemente dalla metodica utilizzata) Si è ribadita la necessità di inserire le prestazioni di oncoematologia (Citogenetica e FISH) nel nuovo nomenclatore
- ◆ DEM ricetta de-materializzata, prescrizioni delle prestazioni di laboratorio (considerate semplici per l'univocità sul tariffario del codice-prestazione) Si inizia con ASL Cremona e Brescia



# MINISTERO DELLA SALUTE

DECRETO 2 aprile 2015, n. 70

Regolamento recante definizione degli standard qualitativi, strutturali, tecnologici e quantitativi relativi all'assistenza ospedaliera. (15G00084)

(GU n.127 del 4-6-2015)

L'individuazione delle strutture di degenza e dei servizi che costituiranno la rete assistenziale ospedaliera pertanto deve essere effettuata in rapporto ai bacini di utenza, come di seguito indicati, laddove le regioni non dimostrino di avere già strutturato una rete, con caratteristiche di efficacia e appropriatezza, con un numero di strutture inferiore allo standard previsto.

Disciplina o Specialità clinica	Bacino di Utenza per dimensionare strutture rete pubblica e privata (milioni di abitanti)		
		Bacino max	Bacino min
Genetica medica		4	2

- ◆ A fronte degli standard qualitativi, strutturali, tecnologici e quantitativi relativi all'assistenza ospedaliera (GU n° 127 del 4/6/2015) è stato richiesto ai 3 Genetisti di identificare ulteriori requisiti che i laboratori che erogano prestazioni di genetica debbano soddisfare;
- ◆ Documento di riferimento Standard SIGU per i laboratori di GM



## Quesiti pervenuti

*Già considerati da CReSMEL*

- ◆ Comportamenti disomogenei riguardo l'applicazione della Procedura per la richiesta e accettazione prestazioni di GM di cui all'allegato B della DGR 4716/2013: alcune Strutture SOLO quelle prestazioni, altre hanno incluso tutte le prestazioni genetiche compreso Cariotipo e aCGH
- ◆ Equivoco nato dalla Circolare n°13 che proponeva i fac-simili dei CI

**CIRCOLARE REGIONALE del 28/05/2013 - N° 13**

**OGGETTO: INDICAZIONI SULLE PROCEDURE PER L'ESECUZIONE DELLE ANALISI DI  
MEDICINA DI LABORATORIO DI GENETICA MEDICA DI CUI ALLA DGR N.  
IX/4716/2013.**

**Si fa riferimento alle prestazioni di Genetica Medica di cui all'allegato B della delibera in oggetto e alle procedure di cui all'allegato C della medesima delibera.**

**Si allegano i facsimili dei moduli per la "raccolta" del "Consenso informato" da parte dello Specialista da applicarsi in tutti i casi di richieste di analisi di genetica medica a scopo diagnostico. Si chiede di porre particolare attenzione alle compilazioni del modulo relativo al "Consenso informato".**

Assemblea Soci SIGU Lombardia  
Milano, 11 Giugno 2015



## Quesiti pervenuti

- ◆ Il Medico Genetista può compensare un consenso informato mancante dello specialista prescrittore? In tal caso chi si assume la responsabilità della prescrizione? Diversi comportamenti tra Strutture e ASL
- ◆ La prima visita di GM non rientra tra le prestazioni ad accesso diretto quindi solo se presente il carattere di urgenza può essere prescritta la prima visita di GM dal Medico Genetista

- ◆ Presa in carico del paziente, dalla circolare 28/SAN del 21/10/1996

*"...Si è altresì tenuto conto della necessità di ricondurre tutte le prestazioni erogate sia al medico che le ha prescritte sia al soggetto che le ha ricevute: tali informazioni sono infatti indispensabili al fine di pervenire in futuro alla definizione di profili diagnostici e terapeutici per patologia, nonché in ordine all' introduzione della gestione per budget individuali o d'équipe.*

*Al riguardo infatti si sottolinea la necessità che per tutte le prestazioni erogate si individui il medico prescrittore: nei casi di accesso diretto allo specialista da parte del cittadino, così come nei casi di presa in cura" da parte dello specialista, il medico prescrittore coincide con il medico specialista che eroga la prestazione"*

**Proposta: Chiedere un chiarimento formale in Regione**

Assemblea Soci SIGU Lombardia  
Milano, 11 Giugno 2015



## Quesiti pervenuti

Osservazioni giunte (non documentate) in relazione alle prescrizioni effettuate dagli Specialisti di branca (con le dovute eccezioni)

- ◆ Raccolta del CI è diventato un atto puramente formale e si riduce alla somministrazione (spesso da parte di amministrativi) del modulo del CI senza l'informazione dovuta sul significato e limiti del test;
- ◆ La non conoscenza delle basi genetiche delle malattie porta spesso a richiedere la ricerca di mutazioni a tutta la famiglia prima ancora di aver identificato la mutazione nel probando

*Non è possibile entrare in merito alle competenze dei colleghi non Genetisti ma per assicurarci che il paziente sia seguito al meglio:*

- ◆ *Mettere in tutti referti "mutati" la dicitura: Si raccomanda CG*
- ◆ *Attivare all'interno delle proprie Strutture dei percorsi interni educazionali che possano portare a delle consulenze multidisciplinari*





## Quesiti pervenuti

Considerazioni in relazione all'osservazione (non documentata) dell'inappropriatezza delle prescrizioni da parte dei Medici Specialisti di branca (verificate attraverso le richieste dei MMG di prima visita di GM in seguito a richiesta libero professionale dello specialista) e della diversa valutazione di "appropriatezza" da parte dei GM

- ◆ Test genetici per fattori della coagulazione (fattore II, fattore V, MTHFR)
  - ◆ Spesso richiesto pre assunzione EP
  - ◆ Difficile valutazione per assenza di documentazione sui familiari
  - ◆ Richieste in ambito PMA in assenza dei fattori di rischio
- ◆ Test I livello identificazione portatore Fibrosi Cistica
  - ◆ In ambito PMA a secondo delle LLGG (interne?) dei singoli centri
  - ◆ In ambito preconcezionale alla coppia anche in assenza di familiarità



## Quesiti pervenuti

- ◆ Test HLA DQ2/DQ8
  - ◆ Richiesto come test diagnostico e non come test di esclusione, prima degli accertamenti sierologici
  
- ◆ Emocromatosi
  - ◆ Richiesto spesso in presenza solo di iperferritinemia
  
- ◆ Test BCRA1/2
  - ◆ Se richiesto nell'ambito della CG oncologica richieste appropriate
  - ◆ Se richiesto direttamente dagli specialisti fuori dall'ambito multidisciplinare diminuiscono le richieste appropriate



## Dai quesiti pervenuti

- ◆ Come gestire il problema dell'inappropriatezza prescrittiva registrata attraverso le prescrizioni di I<sup>a</sup> visita di GM dei MMG su indicazione di fatto dello specialista (dopo visita in libera professione)?
- ◆ Come gestire le diverse interpretazioni della prescrivibilità di alcuni test da parte dei Medici Genetici?

*Proposta: costituzione di tavoli multidisciplinari per definire dei percorsi condivisi? (vedi modello Regione per Celiachia)*

*Portare in SIGU Sanità questa iniziativa per le diverse tematiche*



## Tematica attuale Ricetta de-materializzata (DEM)

L'obiettivo è quello di tracciare in tempo reale dalla prescrizione all'erogazione della prestazione e alla messa a disposizione del referto per il cittadino, in modo che sia controllabile dalla pubblica amministrazione (fascicolo elettronico).

L'entrata nel SISS è obbligatoria e finanziata per ora solo per le aziende pubbliche

Le prescrizioni dei Laboratori sono considerate un buon punto di partenza per la univocità "codice tariffario/descrizione prestazione"

- ◆ Per ora giunte considerazioni da parte di Bergamo (codici Citogenetica, prescrizioni aggiuntive) che sono già state inoltrate da parte dell'AO a Lombardia Informatica
- ◆ ASL Cremona e ASL Brescia sono state identificate come "pilota"
- ◆ Altre strutture si sono attivate?



Regione Lombardia  
LA GIUNTA

DELIBERAZIONE N° X / 3569      Seduta del 14/05/2015

Presidente      **ROBERTO MARONI**

Assessori regionali      MARIO MANTOVANI *vice Presidente*      MASSIMO GARAVAGLIA  
   VALENTINA APREA      MARIO MELAZZINI  
   VIVIANA BECCALOSSÌ      MAURO PAROLINI  
   SIMONA BORDONALI      ANTONIO ROSSI  
   MARIA CRISTINA CANTU'      FABRIZIO SALA  
   CRISTINA CAPPELLINI      ALESSANDRO SORTE  
   GIOVANNI FAVA      CLAUDIA TERZI

Con l'assistenza del Segretario Fabrizio De Vecchi  
Su proposta dell'Assessore Mario Mantovani

Oggetto  
DETERMINAZIONI IN MERITO ALL'ULTERIORE SVILUPPO DELLA RETE EMATOLOGICA LOMBARDA - REL  
FASE 2

**RICHIAMATA** la d.g.r. n. VIII/6575 del 13/02/2008 che ha approvato il progetto "Realizzazione della Rete Ematologica Lombarda (REL)" di durata triennale, con gli obiettivi di:

- realizzare concretamente e progressivamente un network per le patologie ematologiche attivando collaborazioni cliniche tra le Strutture ospedaliere del territorio;
- elaborare percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali;
- elaborare criteri di qualità per la valutazione dei percorsi;
- realizzare un modello organizzativo per la presa in carico del paziente al fine di garantire percorsi di appropriatezza diagnostico-terapeutica, continuità delle cure ed omogeneità di trattamento sul territorio;

Assemblea Soci SIGU Lombardia  
Milano, 11 Giugno 2015