

## 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 SEZIONI REGIONALI

**Abruzzo - Molise - Area Clinica**  
Paolo Guanciali Franchi  
paolo.guanciali@tin.it

**Abruzzo - Molise - Area Laboratorio**  
Elvira D'Alessandro  
elvira.dalessandro@univaq.it

**Basilicata**  
Domenico Dell'Edera  
domenicodelledera68@gmail.com

**Calabria**  
Nicola Perrotti  
perrotti@unicz.it

**Campania**  
Giacchino Scarano  
giorecam@tin.it

**Emilia Romagna**  
Alberto Sensi  
alberto.sensi@ausiromagna.it

**Friuli Venezia Giulia**  
Vanna Pecile  
pecile@burlo.trieste.it

**Lazio**  
Paola Grammatico  
paola.grammatico@uniroma1.it

**Liguria-Area Clinica**  
Liliana Varesco  
liliana.varesco@hsanmartino.it

**Liguria-Area Laboratorio**  
Michela Malacarne  
michela.malacarne@galliera.it

**Lombardia-Area Clinica**  
Raffaella Bloise  
raffaella.bloise@fsm.it

**Lombardia-Area Laboratorio**  
Paola Carrera  
carrera.paola@hsr.it

**Marche**  
Luigia Varriale  
luigia.varriale@ospedaleimarchenord.it

**Piemonte**  
Alfredo Brusco  
alfredo.brusco@unito.it

**Puglia**  
Giuseppe Merla  
g.merla@operapadrepio.it

**Sardegna**  
Cristina Rosatelli  
rosatelli@unica.it

**Sicilia**  
Corrado Romano  
cromano@oasi.en.it

**Toscana**  
Sabrina Giglio  
sabrina.giglio@meyer.it

**Trento e Bolzano**  
Franco Stanzial  
franco.stanzial@sabes.it

**Umbria**  
Paolo Prontera  
paolo.prontera@ospedale.perugia.it

**Valle d'Aosta**  
Alfredo Brusco  
alfredo.brusco@unito.it

**Veneto-Area Clinica**  
Maurizio Clementi  
maurizio.clementi@unipd.it

**Veneto-Area Laboratorio**  
Annamaria Montaldi  
anna.montaldi@ulssvicenza.it

## VERBALE ASSEMBLEA ELETTORALE SIGU REGIONALE EMILIA ROMAGNA

Bologna 23 Marzo 2018

Apertura ore 14,30

**Presenti:** Baldazzi Lilla, Balducci Federica, Donati Ilaria, Garavelli Lidia, Ghezzi Sara, Graziano Claudio, Mantovani Vilma, Marinelli Maria, Percesepe Antonio, Pittalis Maria Carla, Pragliola Antonella, Rossi Cesare, Santucci Sandra, Sensi Alberto, Seri Marco, Severi Giulia, Turchetti Daniela, Turci Alessandra.

OdG

- indicazioni regionali per l'accesso alla diagnostica citogenetica invasiva
- nuove diagnostiche molecolari disponibili
- nuovo coordinamento SIGU Sanità
- varie ed eventuali

### Elezione Coordinatore Sezione SIGU Regione Emilia Romagna

**Sensi:**

Come da OdG esamina alcuni punti :

Per quanto riguarda le indicazioni regionali per la diagnosi invasiva prenatale appare chiara la indicazione interpretativa regionale alla possibile prestazione di determinazione del cariotipo fetale da amniocentesi o CVS pagando ticket. Più difficile la interpretazione sul pagamento di tariffa piena da parte della donna <35aa. A Cesena si è interpretato che la tariffa SSN se pagata piena e non rideterminata significa che è eseguita in attività istituzionale.

**Marinelli**

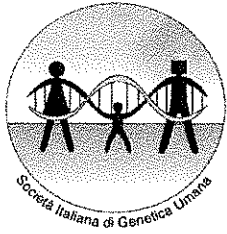
Informa che questa mattina è giunta dal Dr Brambilla ulteriore precisazione che specifica invece come <35aa senza altri rischi specifici sia prestazione che si può prevedere soltanto il LP

**Sensi**

Prende atto della correzione, che è condivisibile: non sarebbe in effetti possibile destinare istituzionalmente dei professionisti SSN ad eseguire prestazioni non LEA.

**Marinelli**

Pone il problema anche se vi sia da pagare un solo ticket sempre leggendo la nota regionale.



## 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 Ghorza (Genova)  
paola.ghorza@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 SEZIONI REGIONALI

**Abruzzo - Molise - Area Clinica**  
Paolo Guanciali Franchi  
paolo.guanciali@tin.it

**Abruzzo - Molise - Area Laboratorio**  
Elvira D'Alessandro  
elvira.dalessandro@univaq.it

**Basilicata**  
Domenico Dell'Edera  
domenicodellедера68@gmail.com

**Calabria**  
Nicola Perrotti  
perrotti@unicz.it

**Campania**  
Gioacchino Scarano  
giorecam@tin.it

**Emilia Romagna**  
Alberto Sensi  
alberto.sensi@auslromagna.it

**Friuli Venezia Giulia**  
Vanna Pecile  
pecile@burlo.trieste.it

**Lazio**  
Paola Grammatico  
paola.grammatico@uniroma1.it

**Liguria-Area Clinica**  
Liliana Varesco  
liliana.varesco@hsanmartino.it

**Liguria-Area Laboratorio**  
Michela Malacarne  
michela.malacarne@galliera.it

**Lombardia-Area Clinica**  
Raffaella Bloise  
raffaella.bloise@fsm.it

**Lombardia-Area Laboratorio**  
Paola Carrera  
carrera.paola@hsr.it

**Marche**  
Luigia Varriale  
luigia.varriale@ospedalimarchenord.it

**Piemonte**  
Alfredo Brusco  
alfredo.brusco@unito.it

**Puglia**  
Giuseppe Merla  
g.merla@operapadrepio.it

**Sardegna**  
Cristina Rosatelli  
rosatelli@unica.it

**Sicilia**  
Corrado Romano  
cromano@oasi.en.it

**Toscana**  
Sabrina Giglio  
sabrina.giglio@meyer.it

**Trento e Bolzano**  
Franco Stanzial  
franco.stanzial@sabes.it

**Umbria**  
Paolo Prontera  
paolo.prontera@ospedale.perugia.it

**Valle d'Aosta**  
Alfredo Brusco  
alfredo.brusco@unito.it

**Veneto-Area Clinica**  
Maurizio Clementi  
maurizio.clementi@unipd.it

**Veneto-Area Laboratorio**  
Annamaria Montaldi  
anna.montaldi@ulssvicenza.it

## VERBALE ASSEMBLEA ELETTORALE SIGU REGIONALE EMILIA ROMAGNA

Bologna 23 Marzo 2018

Apertura ore 14,30

**Presenti:** Baldazzi Lilia, Balducci Federica, Donati Ilaria, Garavelli Lidia, Ghezzi Sara, Graziano Claudio, Mantovani Vilma, Marinelli Maria, Percesepe Antonio, Pittalis Maria Carla, Pragliola Antonella, Rossi Cesare, Santucci Sandra, Sensi Alberto, Seri Marco, Severi Giulia, Turchetti Daniela, Turci Alessandra.

OdG

- indicazioni regionali per l'accesso alla diagnostica citogenetica invasiva
- nuove diagnostiche molecolari disponibili
- nuovo coordinamento SIGU Sanità
- varie ed eventuali

### Elezione Coordinatore Sezione SIGU Regione Emilia Romagna

**Sensi:**

Come da OdG esamina alcuni punti :

Per quanto riguarda le indicazioni regionali per la diagnosi invasiva prenatale appare chiara la indicazione interpretativa regionale alla possibile prestazione di determinazione del cariotipo fetale da amniocentesi o CVS pagando ticket. Più difficile la interpretazione sul pagamento di tariffa piena da parte della donna <35aa. A Cesena si è interpretato che la tariffa SSN se pagata piena e non rideterminata significa che è eseguita in attività istituzionale.

**Marinelli**

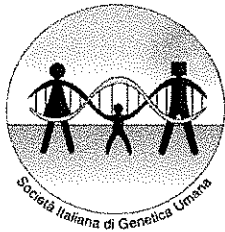
Informa che questa mattina è giunta dal Dr Brambilla ulteriore precisazione che specifica invece come <35aa senza altri rischi specifici sia prestazione che si può prevedere soltanto il LP

**Sensi**

Prende atto della correzione, che è condivisibile: non sarebbe in effetti possibile destinare istituzionalmente dei professionisti SSN ad eseguire prestazioni non LEA.

**Marinelli**

Pone il problema anche se vi sia da pagare un solo ticket sempre leggendo la nota regionale.



## 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 SEZIONI REGIONALI

**Abruzzo - Molise - Area Clinica**  
Paolo Guanciali Franchi  
paolo.guanciali@tin.it

**Abruzzo - Molise - Area Laboratorio**  
Elvira D'Alessandro  
elvira.dalessandro@univaq.it

**Basilicata**  
Domenico Dell'Edera  
domenicodelledera68@gmail.com

**Calabria**  
Nicola Perrotti  
perrotti@unicz.it

**Campania**  
Gioacchino Scarano  
giorecam@tin.it

**Emilia Romagna**  
Alberto Sensi  
alberto.sensi@auslromagna.it

**Friuli Venezia Giulia**  
Vanna Pecile  
pecile@burlo.trieste.it

**Lazio**  
Paola Grammatico  
paola.grammatico@uniroma1.it

**Liguria-Area Clinica**  
Liliana Varesco  
liliana.varesco@hsanmartino.it

**Liguria-Area Laboratorio**  
Michela Malacarne  
michela.malacarne@galliera.it

**Lombardia-Area Clinica**  
Raffaella Bioise  
raffaella.bioise@fsm.it

**Lombardia-Area Laboratorio**  
Paola Carrera  
carrera.paola@hsr.it

**Marche**  
Luigia Varriale  
luigia.varriale@ospedalimarchenord.it

**Piemonte**  
Alfredo Brusco  
alfredo.brusco@unito.it

**Puglia**  
Giuseppe Merla  
g.merla@operapadrepio.it

**Sardegna**  
Cristina Rosatelli  
rosatelli@unica.it

**Sicilia**  
Corrado Romano  
cromano@oasi.en.it

**Toscana**  
Sabrina Giglio  
sabrina.giglio@meyer.it

**Trento e Bolzano**  
Franco Stanzial  
franco.stanzial@sabes.it

**Umbria**  
Paolo Prontera  
paolo.prontera@ospedale.perugia.it

**Valle d'Aosta**  
Alfredo Brusco  
alfredo.brusco@unito.it

**Veneto-Area Clinica**  
Maurizio Clementi  
maurizio.clementi@unipd.it

**Veneto-Area Laboratorio**  
Annunziata Montaldi  
anna.montaldi@uissvicenza.it

### Sensi

Ritiene che la indicazione non sia interpretabile nel senso di un unico ticket e trattandosi di prestazioni di diversa branca devono essere prescritte su impegnative differenti.

Prima di procedere con le elezioni vorrei dirvi come sia stato difficile operare in questi tre anni in un contesto di assenza del coordinamento della rete regionale da parte della Regione.

Anche per la riunione di oggi ho invitato i funzionari regionali che hanno sempre seguito la Genetica Medica di intervenire per darci un qualche messaggio. La risposta lascia trasparire un certo imbarazzo:

“la ringraziamo molto per l’invito, al quale purtroppo non riusciremo a partecipare per impegni pregressi improrogabili.

Anche a nome del Dr. Campagna desidero comunicarle che questo Servizio ha in programma di riattivarsi in tempi rapidi rispetto il tema in questione, al fine di continuare i proficui lavori di qualche anno fa riattivando un concreto coordinamento delle attività di genetica.

Augurandovi un buon lavoro cogliamo l’occasione per porgere cordiali saluti è Ricollegandomi al secondo punto all’ordine del giorno vorrei suggerire per il prossimo mandato di provare a perseguire un contatto con la Regione su tema più specifico con proposte che scaturiscono dalla necessità assistenziale. Avrete visto il documento di policy condiviso tra neonatologi e genetisti circa l’uso dell’esoma nel neonato critico: è chiaro che ormai l’esoma, su casi selezionati e seguendo un percorso ben definito è una esigenza che deve essere corrisposta: tre anni di assenza di rapporti con la Regione hanno impedito lo sviluppo concordato di questa diagnostica.

### Rossi

Chiede su questo punto di sviluppare la discussione.

### Sensi

Dichiara che il punto è rilevante e complesso, ma preferisce posporlo a dopo la fase elettiva, in modo che il nuovo coordinatore possa anche poi tradurla in eventuali azioni.

Ultimo punto: aggiorna sulla elezione del nuovo coordinatore del gruppo Sigu Sanità Elisabetta Lenzini. Esprime la propria stima per la nuova coordinatrice. Informa anche su alcune polemiche sorte per la “tempestiva” iscrizione di molti soci al gruppo stesso in vista delle elezioni del nuovo coordinatore e sul conseguente intervento del Presidente. Ricorda che essendo cambiato il coordinatore il gruppo si deve ricostituire con i nuovi componenti: chi fosse interessato deve fare richiesta. Sensi ritiene di iscriversi al gruppo per dare una mano al prossimo coordinatore che comunque sarà l’unico responsabile della



## 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

Gioacchino Scarano (Benevento)  
giorecam@tin.it

### SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)  
giardino@auxologico.it

### COORDINATORI SEZIONI REGIONALI

**Abruzzo - Molise - Area Clinica**  
Paolo Guanciali Franchi  
paolo.guanciali@tin.it

**Abruzzo - Molise - Area Laboratorio**  
Elvira D'Alessandro  
elvira.dalessandro@univaq.it

**Basilicata**  
Domenico Dell'Edera  
domenicodelledera68@gmail.com

**Calabria**  
Nicola Perrotti  
perrotti@unicz.it

**Campania**  
Gioacchino Scarano  
giorecam@tin.it

**Emilia Romagna**  
Alberto Sensi  
alberto.sensi@auslromagna.it

**Friuli Venezia Giulia**  
Vanna Pecile  
pecile@burlo.trieste.it

**Lazio**  
Paola Grammatico  
paola.grammatico@uniroma1.it

**Liguria-Area Clinica**  
Liliana Varesco  
liliana.varesco@hsanmartino.it

**Liguria-Area Laboratorio**  
Michela Malacarne  
michela.malacarne@galliera.it

**Lombardia-Area Clinica**  
Raffaella Bioise  
raffaella.bioise@fsm.it

**Lombardia-Area Laboratorio**  
Paola Carrera  
carrera.paola@hsr.it

**Marche**  
Luigia Varriale  
luigia.varriale@ospedalimarchenord.it

**Piemonte**  
Alfredo Brusco  
alfredo.brusco@unito.it

**Puglia**  
Giuseppe Merla  
g.merla@operapadrepio.it

**Sardegna**  
Cristina Rosatelli  
rosatelli@unica.it

**Sicilia**  
Corrado Romano  
cromano@oasi.en.it

**Toscana**  
Sabrina Giglio  
sabrina.giglio@meyer.it

**Trento e Bolzano**  
Franco Stanzial  
franco.stanzial@sabes.it

**Umbria**  
Paolo Prontera  
paolo.prontera@ospedale.perugia.it

**Valle d'Aosta**  
Alfredo Brusco  
alfredo.brusco@unito.it

**Veneto-Area Clinica**  
Maurizio Clementi  
maurizio.clementi@unipd.it

**Veneto-Area Laboratorio**  
Annamaria Montaldi  
anna.montaldi@ulssvicenza.it

posizione della sezione regionale. Anche eventuali altri interessati possono iscriversi.

### Elezione nuovo coordinatore

Sensi ricorda che il proprio mandato in qualità di Coordinatore della Sezione è scaduto e non rinnovabile e che è quindi necessario provvedere alla elezione di un SIGU RER per il triennio 2018-2020.

L'assemblea elettorale è stata convocata con mail a tutti i soci attivi il 15 Febbraio scorso, insieme ad una sollecitazione a presentare le candidature. L'unica candidatura pervenuta a tutt'oggi è stata quella del Prof Antonio Percesepe.

Chiede se non vi sia comunque una candidatura che voglia porsi anche oggi.

Prof Antonio Percesepe. conferma la propria candidatura.  
Nessun altro socio presenta candidature.

### Sensi

Essendo stata presentata una sola candidatura chiede se l'assemblea sia d'accordo nel procedere per acclamazione.

L'assemblea è d'accordo alla unanimità con tale procedura.

Si procede poi alla elezione del Coordinatore per unanime acclamazione: **Prof Antonio Percesepe**.

### Percesepe

Esprime i propri ringraziamenti al precedente coordinatore e all'assemblea.

Ritiene che potrebbe essere opportuno valorizzare maggiormente i contenuti scientifici della sezione, promuovendo incontri di tipo clinico e di laboratorio data la esistenza già di gruppi allargati di discussione, dandogli una veste più regionale.

### Graziano

Conferma che a Bologna vi sono incontri di ambito clinico genetico allargati (es Romagna) che sono aperti a tutti i genetisti medici regionali.

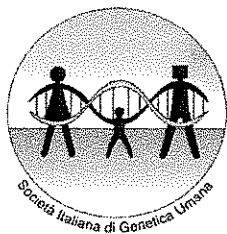
### Garavelli

Aggiunge che anche a Reggio Emilia si tengono periodici incontri clinico genetici e che sono aperti a tutti i genetisti della regione.

### Percesepe

Propone anche incontri strutturati itineranti su specifici argomenti che possono essere sia di laboratorio che clinici.

Ne scaturisce un breve dibattito partecipato da molti soci dal quale scaturisce la decisione di programmare da parte del coordinatore un incontro in



## 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 SEZIONI REGIONALI

**Abruzzo - Molise - Area Clinica**  
Paolo Guanciali Franchi  
paolo.guanciali@tin.it

**Abruzzo - Molise - Area Laboratorio**  
Elvira D'Alessandro  
elvira.dalessandro@univaq.it

**Basilicata**  
Domenico Dell'Edera  
domenicodelledera68@gmail.com

**Calabria**  
Nicola Perrotti  
perrotti@unicz.it

**Campania**  
Gioacchino Scarano  
giorecam@tin.it

**Emilia Romagna**  
Alberto Sensi  
alberto.sensi@auslromagna.it

**Friuli Venezia Giulia**  
Vanna Pecile  
pecile@burlo.trieste.it

**Lazio**  
Paola Grammatico  
paola.grammatico@uniroma1.it

**Liguria-Area Clinica**  
Liliana Varesco  
liliana.varesco@hsanmartino.it

**Liguria-Area Laboratorio**  
Michela Malacarne  
michela.malacarne@galliera.it

**Lombardia-Area Clinica**  
Raffaella Bloise  
raffaella.bloise@fsm.it

**Lombardia-Area Laboratorio**  
Paola Carrera  
carrera.paola@hsr.it

**Marche**  
Luigia Varriale  
luigia.varriale@ospedalimarchenord.it

**Piemonte**  
Alfredo Brusco  
alfredo.brusco@unito.it

**Puglia**  
Giuseppe Merla  
g.merla@operapadrepio.it

**Sardegna**  
Cristina Rosatelli  
rosatelli@unica.it

**Sicilia**  
Corrado Romano  
cromano@oasi.en.it

**Toscana**  
Sabrina Giglio  
sabrina.giglio@meyer.it

**Trento e Bolzano**  
Franco Stanzial  
franco.stanzial@sabes.it

**Umbria**  
Paolo Prontera  
paolo.prontera@ospedale.perugia.it

**Valle d'Aosta**  
Alfredo Brusco  
alfredo.brusco@unito.it

**Veneto-Area Clinica**  
Maurizio Clementi  
maurizio.clementi@unipd.it

**Veneto-Area Laboratorio**  
Annamaria Montaldi  
anna.montaldi@ulssvicenza.it

Settembre su temi di nefrogenetica. Si decide che il successivo incontro potrebbe essere su temi di neurogenetica in particolare in ambito neuromuscolare.

### Percesepe

Riprende allora la discussione sulle nuove diagnostiche.

### Rossi

Fa presente l'esperienza bolognese su esomi, sottolinea la necessità qualitativa di questi esami, della loro interpretazione e applicazione in consulenza genetica. Fa anche presente che anche per panel multigenici attualmente si è bloccati, non potendosi proporre nuove diagnostiche in assenza dell'interlocutore regionale.

### Percesepe

fa presente che nuovi panel sono stati messi in atto da qualche azienda ricorrendo ad assimilazione con i codici base del DM 1996.

### Rossi

Protesta sulla disomogeneità interaziendale: il ricorso a tali assimilazioni era stato vietato per la rete di genetica ed infatti la prestazione di esoma a Bologna è solo nel tariffario aziendale.

### Percesepe

Assume l'incarico di preparare una lettera sul tema da indirizzare alla Regione Emilia Romagna con proposta di sbloccare questa assurda situazione. Farà girare tra i soci una bozza per eventuali osservazioni e poi procederà ad inoltrarla.

Non risultando altri argomenti da trattare alle ore 17.00 Sensi chiude la seduta

Verbalizzatori

Dr Alberto Sensi

Dr.ssa A Turci

