

Verbale dell'Assemblea dei Soci SIGU Regione Lombardia del giorno 21.03.2018 (Ore 15.00 – 17.30)

La riunione si è svolta presso IRCCS Ospedale San Raffaele, via Olgettina, 60 Milano - DIBIT 1, piano -1, aula NINA

Presiede la Dott.ssa Paola Carrera - Coordinatore Regionale Area Biologi SIGU Lombardia

Verbalizza la Dott.ssa Raffaella Bloise – Coordinatore Regionale Area Medici SIGU Lombardia

Ordine del giorno

- A. Nuovi requisiti della Regione Lombardia per i Laboratori di Citogenetica e Genetica Molecolare (DGR X/7466 del 4.12.2017).
- B. VEQ Decreto della Regione Lombardia n.1612 dell'8.2.2018
- C. Varie ed eventuali

Riassumiamo i quesiti che sono emersi dall'assemblea. Verrà effettuata una richiesta di chiarimenti da far avere alla Regione, tramite i rappresentanti del Cresmel, in merito ai punti del DGR sottoriportati:

- A. Nuovi requisiti della Regione Lombardia per i Laboratori di Citogenetica e Genetica Molecolare (DGR X/7466 del 4.12.2017).

7. Presso ogni LGM devono esserci almeno un Responsabile e 2 Dirigenti sanitari, in possesso dei titoli di cui al punto precedente, a tempo pieno per garantire la continuità del servizio e la validazione dei risultati. In luogo di due dirigenti a tempo pieno possono esserci un numero maggiore di laureati, in possesso dei medesimi succitati requisiti, che garantiscano 2 Full Time Equivalent (FTE). Almeno uno dei Dirigenti sanitari (intendendo anche il Responsabile) deve aver maturato un'esperienza documentata di almeno 5 anni in ambito diagnostico. L'organico deve prevedere inoltre almeno 2 tecnici di laboratorio biomedico. In quelli in cui vengano utilizzate tecniche di sequenziamento di nuova generazione (NGS) a scopo diagnostico deve essere disponibile una figura dedicata alla risoluzione di problemi biologici a livello molecolare con metodi informatici (bio-informatico).

Quesiti:

- Per il personale non medico è necessaria la specializzazione in genetica medica? o specializzazione equipollente? O specializzazione equivalente? O PhD?
- Per il personale medico è necessaria la specializzazione in genetica medica? o specializzazione equipollente? O specializzazione equivalente? O PhD?
- I cinque anni di esperienza sono richiesti solo per il personale non specializzato ?
- È possibile avere un borsista dedicato al 100% alla diagnostica?
- Gli operatori devono essere iscritti all'albo?
- Per quanto riguarda la figura del bio-informatico:
 1. Nel caso in cui un kit NGS diagnostico (e pertanto dotato di marcatura CE-IVD ai sensi del D.Lgs 332/2000), sia anche dotato di software per analisi bioinformatica validato e certificato CE-IVD dal produttore, è necessario avere un bio-informatico?

2. Deve essere una persona inclusa nell'organico del laboratorio o può essere un consulente esterno?
3. Per quale categoria di analisi è necessario avere un bio-informatico?
4. Qual è il titolo di studio richiesto?
5. Quale deve essere la sua esperienza?
6. Deve essere inquadrato con un ruolo di dirigente o tecnico o amministrativo?

8. Volumi di attività. Le attività di genetica devono essere concentrate presso strutture che garantiscano un adeguato volume di attività associato ad un costante aggiornamento delle conoscenze e delle tecnologie. I carichi di lavoro devono essere tali da garantire la qualità delle prestazioni e minimizzare il rischio di errori.

a) Attività di Citogenetica. (...) L'attività minima annuale di un laboratorio deve essere di almeno 1200 analisi; l'attività minima annuale di un laboratorio che esegue esclusivamente analisi citogenetiche per la ricerca di anomalie acquisite deve essere di almeno 600 l'anno. Se il laboratorio esegue anche analisi di CGH-/SNPs-array si rende necessario che il personale che opera nel laboratorio sia specificatamente qualificato ed esperto.

b) Attività di Genetica Molecolare (...) L'attività minima annuale di un laboratorio deve essere di almeno 2000 referti, fatto salvo laboratori ultra-specialistici dedicati a patologie estremamente rare, la cui attività verrà valutata dalla Direzione Regionale Welfare, sentito il parere del CReSMEL. Allo stato attuale, i risultati "positivi" ottenuti mediante tecnologie NGS devono essere confermati mediante altra metodica (Sanger sequencing).

Quesiti:

- Se il quesito diagnostico presuppone analisi di citogenetica e genetica molecolare, come si effettua il conteggio? (ad esempio cariotipo e Fibrosi Cistica)
- Come viene effettuato il conteggio per le analisi con FISH? Possono essere calcolate le singole prestazioni anche se la richiesta è una sola? (ad esempio 5 FISH in un melanoma, si considera 1 analisi, visto che il quesito clinico è 1 o 5, per analisi molecolare se sequenziati 5 geni per patologia X, si considera 1 analisi, visto che il quesito clinico è 1 o 5).
- In caso di test somatico su un paziente deceduto, mirato a stratificazione del rischio nei FM di primo grado, come può essere fatto il conteggio? Tutto ciò che è riportato sopra, si applica anche per i test somatici eseguiti in laboratorio di genetica molecolare?
- Se il laboratorio effettua test somatici, devono essere rispettati questi requisiti?
- Per fare la domanda come Laboratorio che si occupa di Malattie estremamente rare, i requisiti non sono chiari. La definizione di "malattia rara" o "malattia estremamente rara" qual è? Viene effettuata secondo la definizione OMS? Termine entro 4 giugno 2018!

B. VEQ Decreto della Regione Lombardia n.1612 dell'8.2.2018 in citogenetica e genetica molecolare.

La Dott.ssa Carrera ha illustrato il decreto che richiede che tutti i laboratori partecipino alle VEQ sia fornendo materiale biologico che referti. Sarà necessario che venga dato dal paziente un consenso esplicito a questa attività, pertanto i consensi in uso attualmente nelle strutture coinvolte dovranno essere adeguati.

La corretta applicazione sarà oggetto di verifica dopo un anno dall'attivazione che è prevista per il settembre 2018.

- Verrà richiesto un chiarimento in merito alla possibilità, per la citogenetica oncoematologica, di fornire casi anche senza consenso informato dal momento che per questo tipo di analisi non è previsto un consenso informato.

C. Varie ed Eventuali

La dott.ssa Tibiletti ha sottolineato il fatto che, nella strategia di risistemazione dei laboratori con attività di genetica somatica gestite dai patologi, emergono delle problematiche per le figure dei genetisti che fanno le analisi e le firmano. A questo proposito, viene sottolineato inoltre dal Dr. Modena che lo stesso tipo di analisi somatica

potrebbe essere valutata con requisiti di personale e volumi diversi se effettuata da due strutture diverse (genetica o anatomia patologica).

Il tema è molto delicato perché si instaura su realtà già esistenti e non è semplice prevedere quale possa essere l'impatto dei nuovi requisiti su queste realtà.

- La regolamentazione da parte della Regione dei Laboratori di Genetica e Citogenetica dovrebbe aiutare indirettamente anche a definire quali sono le attività che sono ricondotte alla nostra Specialità, e in parallelo anche alle attività delle Anatomie Patologiche.
- La definizione dei requisiti potrà aiutare anche le due Società Scientifiche coinvolte (Genetica Umana e Anatomia Patologica) a realizzare una migliore armonizzazione, magari tramite la creazione di tavoli intersocietari. Proposta in merito alla Presidenza SIGU, dopo l'uscita dei requisiti per Anatomia Patologica

Chiederemmo ai rappresentanti Cresmel un loro parere su questi punti e su quale impatto queste nuove normative possano avere in pratica.