

## Riunione dei Soci SIGU Regione Veneto 22.02.2019

In data Venerdì 22 Febbraio 2019 alle ore 15.30 presso l'aula P56 del Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino (edificio della clinica pediatrica) dell'Azienda Ospedaliera - Università di Padova si è svolta la prima Riunione dei Soci della Regione Veneto dell'anno 2019, organizzata dai Coordinatori SIGU della Regione Veneto, Laura Cardarelli e Matteo Cassina.

### Resoconto sulla Raccolta dati "Qualità" dei laboratori regionali di Genetica Medica effettuata nel 2018.

Laura Cardarelli ha presentato i dati regionali raccolti col censimento effettuato nel 2018 sui requisiti di qualità richiesti alle strutture di Genetica Medica della regione Veneto.

### Aggiornamento sulle ultime delibere regionali.

Laura Cardarelli ha presentato gli aggiornamenti sulle recenti delibere regionali del Veneto:

-DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE n. 2015 del 28 dicembre 2018

Aggiornamento dei requisiti generali di autorizzazione all'esercizio e dei requisiti generali di accreditamento delle strutture sanitarie che erogano prestazioni di assistenza specialistica in regime ambulatoriale di cui all'Allegato D alla DGR n. 2266 del 30 dicembre 2016 e di cui all'Allegato D alla DGR n. 1732 del 7 novembre 2017. L.R. n. 22 del 16 agosto 2002.

-DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE n. 2028 del 28 dicembre 2018

Recepimento dell'Intesa, ai sensi dell'art. 8, comma 6, della Legge 5 giugno 2003 n. 131, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento recante "Piano per l'innovazione del sistema sanitario basata sulle scienze omiche". Rep. atti n. 176/ CSR del 26 ottobre 2017.

### Valutazione esterna di qualità.

Laura Cardarelli ha introdotto l'argomento. Si è discusso delle tipologie e dei fornitori nazionali ed europei di VEQ per analisi genetiche ed è stato proposto un censimento regionale con l'intento di conoscere la situazione relativa alla partecipazione a VEQ dei laboratori della Regione Veneto. I soci hanno approvato la proposta ed è stato stabilito che i Coordinatori Regionali stileranno un questionario sulle VEQ da inviare ai laboratori di genetica medica del Veneto.

### Progetto "Choosing wisely Italy" ([www.choosingwiselyitaly.org](http://www.choosingwiselyitaly.org)).

Matteo Cassina ha quindi presentato il progetto "Choosing wisely Italy" di "Slow medicine" a cui la SIGU sta collaborando e informato i soci in merito alla richiesta del presidente Prof. Maurizio Genuardi di suggerire pratiche a rischio di inappropriatelyzza nell'ambito della genetica medica. SIGU ha intenzioni infatti di pubblicare 5 nuove raccomandazioni.

Daniela Zuccarello è intervenuta comunicando le proposte del GdL di Citogenetica e Citogenomica e quello di Genetica Molecolare.

Durante la discussione non sono emerse nuove possibili raccomandazioni da proporre.

### NIPT

Laura Cardarelli ha introdotto il tema presentando le diverse tipologie di test NIPT e le relative proposte di allargamento d'indagine in aggiunta alla valutazione del rischio di T21, T18 e T13. Si è discusso collegialmente di quale sia l'atteggiamento adottato nei confronti di NIPT allargati

(pannello cromosomico completo, microdelezioni,...). I soci ritengono che, al presente, sia opportuno orientarsi verso test NIPT limitati al rischio delle trisomie 21, 18 e 13. Si ritiene comunque opportuno di informare le coppie della possibilità di richiedere test con pannelli allargati, spiegandone potenzialità e limiti in modo chiaro ed esaustivo. A tale fine si è ancora una volta ribadita la necessità che venga sempre fornita una consulenza pre-test.

### Carrier screening. Fibrosi cistica, Talassemia, SMA, ecc: qual è la metodologia di prescrizione adottata dai centri di genetica del Veneto?

Matteo Cassina ha introdotto il tema dei carrier screening preconcezionali illustrando la attuale normativa vigente.

In particolare, è stato citato il decreto del presidente del consiglio dei ministri del 12 gennaio 2017 (che riprende il D.M. del 10 settembre 1998) in merito alla possibilità di prescrivere con codice esenzione 400 lo screening delle comuni emoglobinopatie mediante emocromo e studio dell'assetto emoglobinico.

Viene quindi citata la delibera della giunta regionale n.984 del 17 giugno 2014 che permette la prescrizione del test molecolare per lo screening della fibrosi cistica. Cassina ha sottolineato che, in assenza di familiarità, il test deve essere prescritto senza esenzioni specifiche.

Tutti i medici genetisti presenti hanno confermato che, in consulenza preconcezionale, discutono con la coppia e prescrivono i test di screening per fibrosi cistica (senza esenzione) e talassemia.

Tutti sono d'accordo che eventuali altri test di screening, in assenza di familiarità, debbano essere effettuati in regime privatistico e che non possano essere prescritti con impegnativa del SSN.

Si è comunque convenuto che, nell'ambito della consulenza genetica preconcezionale, sia opportuno discutere con la coppia in merito alla possibilità di eseguire il test per la ricerca di portatore di SMA.

Matteo Cassina, riprendendo il decreto del presidente del consiglio dei ministri del 12 gennaio 2017 (ed il D.M. del 10 settembre 1998), ha sottolineato che il medico specialista potrebbe prescrivere, con esenzione 400, appropriati test genetici in uno o entrambi i membri della coppia in caso di familiarità per malattia genetica.

È stato chiesto ai soci medici se tale pratica sia applicata; sono stati interpellati medici che esercitano presso l'ospedale di Vicenza, Dolo e Padova, i quali hanno comunicato che i sistemi informatici bloccano l'inserimento dell'esenzione 400 nella impegnativa dematerializzata in caso di richiesta di test genetico.

Su richiesta di Isabella Mammi si quindi discusso sulla possibilità di prescrivere nell'ambito del SSN un test genetico su DNA fetale post-interruzione volontaria di gravidanza (IVG). Il Prof. Maurizio Clementi interviene comunicando che l'ufficio legale dell'Azienda Ospedaliera di Padova, su specifica richiesta, ha risposto che tali accertamenti possono essere richiesti solo contestualmente al ricovero della donna per l'IVG; l'analisi non può invece essere richiesta, dopo la dimissione, con impegnativa intestata alla donna. Isabella Mammi fa presente tuttavia che un sospetto diagnostico può essere formulato dopo la refertazione dell'esame autoptico fetale, che viene effettuata anche mesi dopo la dimissione. È stato quindi suggerito che ciascun medico genetista richieda un parere all'ufficio legale della struttura sanitaria in cui lavora per valutare la possibilità di prescrizione di tali test genetici.

I coordinatori SIGU Regione Veneto

Laura Cardarelli

Matteo Cassina