



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)  
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)  
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)  
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
e-mail: giorecam@tin.it

Marco Seri (Bologna)  
e-mail: marco.seri@unibo.it

### COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

#### Citogenetica

Antonio Novelli  
e-mail: a.novelli@css-mendel.it

#### Epigenetica

Lucia Migliore  
e-mail: lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Massimo Gennarelli  
e-mail: gennarel@med.unibs.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
e-mail: alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardino  
e-mail: emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini  
e-mail: fla@unife.it

#### Genetica Oncologica

Maurizio Genuardi  
e-mail: m.genuardi@dfc.unifi.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
e-mail: torricellif@ao-careggi.toscana.it

Verbale di riunione

### GdL SIGU SANITA'

Firenze, 20/01/2015

Saluto a Franca Dagna Bricarelli: un minuto di raccoglimento in memoria della stimata amica e collega.

#### PUNTO 1: **Rinnovo carica coordinatore SIGU SANITA'**

Si chiede se ci sono candidati alla carica di coordinatore del GdL SIGU-Sanità. Si procede per acclamazione alla nomina della dr.ssa Torricelli.

#### PUNTO 2: **Discussione documento "Il sequenziamento del DNA di nuova generazione: indicazioni per l'impiego clinico" redatto a cura della Commissione SIGU-NGS.**

**Pagina 8:** Peculiarità della consulenza genetica nei test NGS.

Si propone l'inserimento all'inizio della sezione della seguente precisazione:

"La consulenza genetica dedicata all'applicazione delle tecniche di NGS include sia una consulenza pre-test sia una consulenza post-test (riferimento linee guida; garante 2015)"

**Allegato 1:** si propone di eliminare dal documento l'allegato 1, con la motivazione che il contenuto in gran parte relativo ad aspetti generali della consulenza genetica esula dalle finalità del documento. Contestualmente si propone di inserire le parti che riguardano in maniera specifica la consulenza genetica relativa a test NGS all'interno del documento

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA  
C.F. 96350350581

SEGRETERIA  
BioMedia srl



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498282  
Fax: 02 45498199  
e-mail: sigu@biomedia.net  
www.sigu.net



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)  
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)  
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)  
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
e-mail: giorecam@tin.it

Marco Seri (Bologna)  
e-mail: marco.seri@unibo.it

### COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

#### Citogenetica

Antonio Novelli  
e-mail: a.novelli@css-mendel.it

#### Epigenetica

Lucia Migliore  
e-mail: lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Massimo Gennarelli  
e-mail: gennarel@med.unibs.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
e-mail: alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardino  
e-mail: emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini  
e-mail: fla@unife.it

#### Genetica Oncologica

Maurizio Genuardi  
e-mail: m.genuardi@dfc.unifi.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
e-mail: torricellif@ao-careggi.toscana.it

principale. Non tutti i partecipanti alla riunione sono d'accordo su questo punto.

**Dr.ssa Pecile:** propone eliminare la prima parte del contenuto, mantenendo il documento Allegato 1 invariato dal punto 3 in poi.

Il **dr. Coviello** è d'accordo con tale proposta.

Il **Prof. Clementi** propone di esprimere il quesito al Direttivo.

**L'assemblea decide** di porre il quesito relativo alle tre proposte per l'Allegato 1 (mantenimento inalterato dell'Allegato 1, emendamento dei primi due punti o eliminazione dell'Allegato 1) al Direttivo SIGU.

**Pagina 11:** Ampia discussione dell'assemblea sulla frase "L'interlocuzione deve prevedere lo scambio reciproco di informazioni cliniche e di laboratorio prima dell'emissione del referto, tenendo sempre presenti gli obiettivi sopra delineati".

**L'assemblea è concorde** nel sottolineare l'importanza della collaborazione tra le differenti figure professionali coinvolte nella gestione dei test NGS e dei loro risultati.

**Dr. Cavalli:** osserva che è importante tenere presente il significato clinico di ciò che viene refertato. In particolare, ai fini di una corretta refertazione probabilmente il laboratorio dovrà decidere di non refertare alcune varianti assumendosene le responsabilità, ma nel momento in cui si decide di refertare una data variante è auspicabile che il suo significato venga spiegato nel referto stesso.

**Dr. Coviello:** dal momento che si tratta di casi che possono essere di particolare complessità e che il clinico nella fase di consulenza post-test si trova a dover commentare il referto di laboratorio, potrebbe essere utile concordare l'interpretazione del referto.

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA  
C.F. 96350350581

SEGRETERIA  
BioMedia srl



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498282  
Fax: 02 45498199  
e-mail: sigu@biomedia.net  
www.sigu.net



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)  
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)  
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)  
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
e-mail: giorecam@tin.it

Marco Seri (Bologna)  
e-mail: marco.seri@unibo.it

### COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

#### Citogenetica

Antonio Novelli  
e-mail: a.novelli@css-mendel.it

#### Epigenetica

Lucia Migliore  
e-mail: lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Massimo Gennarelli  
e-mail: gennarel@med.unibs.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
e-mail: alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardino  
e-mail: emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini  
e-mail: fla@unife.it

#### Genetica Oncologica

Maurizio Genuardi  
e-mail: m.genuardi@dfc.unifi.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
e-mail: torricellif@ao-careggi.toscana.it

**Prof. Clementi:** se ci riferiamo ai test NGS relativi allo studio di ampi pannelli di geni o dell'esoma, è bene tener presente che ci sono laboratori che non hanno la qualità necessaria per gestire questo tipo di risultati. Questo ha come conseguenza il fatto che il laboratorio tenda a refertare tutte le varianti identificate, senza interpretazione del dato. Chiede se in caso di analisi dell'esoma sia per esempio prevista la sola refertazione delle varianti o anche la consegna dei risultati complessivi del sequenziamento in formato elettronico. Una proposta utile potrebbe essere quella che il laboratorio che dà il risultato provveda anche ad organizzare la consulenza genetica, creando una sorta di pacchetto completo test+consulenza.

**Dr. Sabbadini:** esprime parere favorevole sulla formulazione scelta nel documento, dalla quale si evince che in fase post-test (cioè per l'interpretazione) sia previsto il genetista clinico.

**Dr. Sensi:** ritiene che lo scambio reciproco debba avvenire sia per definire cosa viene refertato sia il tipo di test da effettuare. E' importante sottolineare questi aspetti perché numerosi laboratori effettuano queste indagini, ma non producono referti, analizzando i dati con l'ausilio di software concepiti a solo scopo di ricerca. E' favorevole alla proposta di identificare centri che possano offrire pacchetti test+consulenza. **Dr.ssa Torrente:** se partiamo dal dato che i pannelli contengono geni correlati alla patologia, i ruoli si chiariscono. Prima viene emesso il referto con l'interpretazione dei dati, poi il genetista clinico effettua la correlazione con il fenotipo.

**Prof.ssa Rosatelli:** La collaborazione tra genetista clinico e laboratorio è essenziale nella fase di richiesta del test, per orientare la scelta del tipo di test più opportuno e per fornire al laboratorio tutti gli elementi necessari per una corretta interpretazione dei dati. Tuttavia di sottolinea che la responsabilità del referto (come specificato più avanti nel documento) è del laboratorio, che deve procedere all'analisi e all'interpretazione dei risultati,

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA  
C.F. 96350350581

SEGRETERIA  
BioMedia srl



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498282  
Fax: 02 45498199  
e-mail: sigu@biomedia.net  
www.sigu.net



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)  
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)  
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)  
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
e-mail: giorecam@tin.it

Marco Seri (Bologna)  
e-mail: marco.seri@unibo.it

### COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

#### Citogenetica

Antonio Novelli  
e-mail: a.novelli@css-mendel.it

#### Epigenetica

Lucia Migliore  
e-mail: lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Massimo Gennarelli  
e-mail: gennarel@med.unibs.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
e-mail: alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardino  
e-mail: emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini  
e-mail: fla@unife.it

#### Genetica Oncologica

Maurizio Genuardi  
e-mail: m.genuardi@dfc.unifi.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
e-mail: torricellif@ao-careggi.toscana.it

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA  
C.F. 96350350581

SEGRETERIA  
BioMedia srl



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498282  
Fax: 02 45498199  
e-mail: sigu@biomedia.net  
www.sigu.net

dal momento che dovrebbe avere gli strumenti necessari alla definizione del ruolo delle varianti identificate.

A conclusione della discussione, l'assemblea propone di emendare il testo con l'eliminazione della frase "prima dell'emissione del referto".

**Pagina 11:** Ampia discussione dell'assemblea sulla frase "E' fondamentale che si comprenda in ambito clinico che questo tipo di risultato, ancor più di quanto già non sia per gli altri test genetici, deve vedere un passaggio intermedio tra il referto elaborato dal laboratorio di genetica, che ne assume la responsabilità legale, ed il clinico che ha in carico il paziente (es. cardiologo) e che questo non può che essere il genetista clinico che anche attraverso una relazione scritta rende intellegibile ai clinici il significato di quanto identificato."

**Dr.ssa Pecile:** parlare di passaggio intermedio tra referto e clinico come espresso nella frase può causare fraintendimenti. E' bene enunciare chiaramente che è necessario che il genetista clinico effettui una consulenza genetica post-test sulla base dei risultati di laboratorio. Il genetista clinico dovrà poi mettersi in rapporto con gli specialisti di riferimento.

**Prof.ssa Rosatelli:** l'unica figura professionale qualificata per comprendere il potere di questi test è il genetista clinico, che dovrebbe essere l'unico a prescrivere queste indagini. Sarebbe opportuno sottolineare meglio il concetto che dovrebbero essere previsti dei percorsi di consulenza genetica.

**Dr.ssa Giardino:** sottolinea che a livello nazionale la prescrizione di un test non può essere limitata ad una sola categoria di specialisti.

**Prof.ssa RENIERI:** osserva che a livello regionale è possibile definire dei percorsi che prevedano il passaggio dal genetista clinico.



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)  
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)  
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)  
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
e-mail: giorecam@tin.it

Marco Seri (Bologna)  
e-mail: marco.seri@unibo.it

### COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

#### Citogenetica

Antonio Novelli  
e-mail: a.novelli@css-mendel.it

#### Epigenetica

Lucia Migliore  
e-mail: lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Massimo Gennarelli  
e-mail: gennarel@med.unibs.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
e-mail: alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardino  
e-mail: emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini  
e-mail: fla@unife.it

#### Genetica Oncologica

Maurizio Genuardi  
e-mail: m.genuardi@dfc.unifi.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
e-mail: torricellif@ao-careggi.toscana.it

**Dr.ssa Torricelli:** a livello regionale l'indirizzo è quello di creare dei percorsi multidisciplinari clinico-diagnostico-terapeutici, che devono coinvolgere il genetista clinico.

**Prof.ssa Rosatelli:** alcune categorie di specialisti potrebbero non accettare di dover passare da un ulteriore specialista clinico prima di arrivare ad una richiesta per un loro specifico quesito clinico.

**Dr.ssa Giardino:** fino a tutto il 2014 in Lombardia se lo specialista di branca intende richiedere un test genetico doveva assumersi l'onere del consenso informato, dal 1 gennaio 2015 tutto ciò avviene durante la consulenza genetica pre-test, per cui lo specialista rimanda al consulente genetista.

**Dr.ssa Torricelli:** genetica di laboratorio e genetica clinica devono essere molto compatte per portare avanti questa idea di percorso in ambito regionale.

**Prof. Clementi:** propone di togliere la frase e sottolinea nuovamente che compito del laboratorio è quello di spiegare tutte le varianti che ritiene di dover refertare.

**Dr.ssa Torricelli:** sottolinea che il laboratorio ha responsabilità del referto e che deve essere portato avanti un grosso lavoro sulla qualità delle strutture che si occupano di questo tipo di test.

**Prof. Di Maria:** il test genetico è parte di un percorso clinico. E' auspicabile che nel percorso sia inserito il genetista clinico. Il laboratorio di genetica è un laboratorio diagnostico, i laboratori devono avere una richiesta clinica circostanziata. Il documento si dovrebbe focalizzare sulle buone pratiche di laboratorio e lasciar perdere i percorsi, che dovrebbero rientrare in un altro genere di documento.

A conclusione della discussione, l'assemblea propone di emendare il testo con l'eliminazione dell'intera frase.

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA  
C.F. 96350350581

SEGRETERIA  
BioMedia srl



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498282  
Fax: 02 45498199  
e-mail: sigu@biomedia.net  
www.sigu.net





## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)  
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)  
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)  
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
e-mail: giorecam@tin.it

Marco Seri (Bologna)  
e-mail: marco.seri@unibo.it

### COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

#### Citogenetica

Antonio Novelli  
e-mail: a.novelli@css-mendel.it

#### Epigenetica

Lucia Migliore  
e-mail: lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Massimo Gennarelli  
e-mail: gennarel@med.unibs.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
e-mail: alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardino  
e-mail: emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini  
e-mail: fla@unife.it

#### Genetica Oncologica

Maurizio Genuardi  
e-mail: m.genuardi@dfc.unifi.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
e-mail: torricellif@ao-careggi.toscana.it

### Pagina 12: Ampia discussione dell'assemblea sulla frase "La responsabilità

di valutare quali informazioni tra IF e VUS vanno proposte e comunicate al paziente spetta al medico genetista che ha richiesto il test, il quale si potrà avvalere di eventuali altre figure professionali (si veda sopra) per la gestione e la comunicazione dei risultati".

**Dr. Sensi:** sottolinea l'estrema delicatezza di questo aspetto della gestione dei test NGS e ritiene che la frase sia poco chiara. Inoltre, ribadisce che la fase di introduzione nella pratica clinica dei test NGS è immatura, per cui sarebbe opportuno chiedere esplicitamente che il test genetico venga "governato" da un genetista.

**Prof.ssa Rosatelli:** sottolinea che il consenso informato è del laboratorio e che dovrebbe essere raccolto da chi fa la richiesta per l'indagine.

**Prof. Clementi:** sottolinea che il consenso informato è la parte più complicata della gestione di questi test e che può rappresentare un problema. Rinnova l'invito a SIGU affinché spinga verso creare dei pacchetti "test+consulenza" forniti dal laboratorio, per limitare in qualche modo un'errata gestione dei risultati di questi test da parte dei privati, con ricadute negative sul SSN.

**Dr. Sabbadini:** trova necessario differenziare in maniera chiara i concetti di IF e VUS, che nel paragrafo sono messi sullo stesso piano. E' necessario che il laboratorio stabilisca a priori la politica di refertazione delle varianti identificate.

### **L'assemblea formula la seguente osservazione al documento:** si ritiene che

in questo paragrafo debbano essere chiaramente separati e definiti i concetti di IF e VUS e che la responsabilità della loro comunicazione non possa interamente ricadere sul consulente genetista clinico, dal momento

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA  
C.F. 96350350581

SEGRETERIA  
BioMedia srl



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498282  
Fax: 02 45498199  
e-mail: sigu@biomedia.net  
www.sigu.net



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)  
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)  
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)  
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
e-mail: giorecam@tin.it

Marco Seri (Bologna)  
e-mail: marco.seri@unibo.it

### COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

#### Citogenetica

Antonio Novelli  
e-mail: a.novelli@css-mendel.it

#### Epigenetica

Lucia Migliore  
e-mail: lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Massimo Gennarelli  
e-mail: gennarel@med.unibs.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
e-mail: alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardino  
e-mail: emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini  
e-mail: fla@unife.it

#### Genetica Oncologica

Maurizio Genuardi  
e-mail: m.genuardi@dfc.unifi.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
e-mail: torricellif@ao-careggi.toscana.it

che il referto viene prodotto sotto la responsabilità del laboratorio che esegue l'indagine.

Si accoglie l'osservazione di alcuni dei presenti che è necessario che il laboratorio dichiari la propria policy relativamente a refertazione delle varianti, con particolare riguardo a VUS, IF, varianti actionable e varianti di rischio (come da lista ACMG).

**Dr. Coviello:** sottolinea l'importanza della problematica del ricontatto ed esorta a rivalutare questi punti in maniera approfondita in un secondo momento. E' necessario inoltre esprimere il fatto che su alcuni degli argomenti citati sia in realtà necessario un ulteriore lavoro di approfondimento, con stesura di eventuali documenti aggiuntivi. Va sottolineata l'importanza che riveste la regolamentazione nel mantenimento dei dati, della protezione etc.

Si riporta nel Verbale, per opportuna conoscenza quanto inviato in data 21/01/2015 al GdL SIGU-Sanità dalla **dr.ssa Filocamo**, a precisazione di alcuni aspetti relativi alla gestione dei dati:

In generale, la normativa (Garante) non prevede che la decisione sull'utilizzo del campione, a refertazione avvenuta, spetti al paziente. Secondo il Garante i campioni devono essere eliminati alla fine delle indagini.

Sono appena uscite 2 Autorizzazioni. Bisognerà leggerle attentamente, ma da una prima lettura i punti chiave sono:

Punti 8 e 9 dell'Autorizzazione Trattamento dati genetici, 2014.

Punto 7 dell'Autorizzazione trattamento dei dati personali per scopo di ricerca, 2014

Questo non dovrebbe riguardare i campioni depositati presso una biobanca autorizzata a conservare campioni - previo consenso approvato dal CE - per ricerche nell'ambito di quella specifica patologia.

In particolare,

**Allegato 2, paragrafo Cosa è necessario per eseguire il sequenziamento dell'esoma:** "Se Lei acconsente, il DNA non utilizzato verrà conservato

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA  
C.F. 96350350581

SEGRETERIA  
BioMedia srl



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498282  
Fax: 02 45498199  
e-mail: sigu@biomedia.net  
www.sigu.net



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)  
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)  
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)  
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
e-mail: giorecam@tin.it

Marco Seri (Bologna)  
e-mail: marco.seri@unibo.it

### COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

#### Citogenetica

Antonio Novelli  
e-mail: a.novelli@css-mendel.it

#### Epigenetica

Lucia Migliore  
e-mail: lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Massimo Gennarelli  
e-mail: gennarel@med.unibs.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
e-mail: alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardino  
e-mail: emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini  
e-mail: fla@unife.it

#### Genetica Oncologica

Maurizio Genuardi  
e-mail: m.genuardi@dfc.unifi.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
e-mail: torricellif@ao-careggi.toscana.it

presso la U.O. di XXXXXX per la durata di 10 anni dalla fine del test, dopodiché verrà distrutto".

**Allegato 3:** "Acconsente all'utilizzo per scopi di didattica/ricerca scientifica dei dati genetici e dei campioni biologici prelevati"

**Allegato 5:** "Dichiaro...." ci dovrebbe essere la possibilità di scegliere SI/NO per ognuno dei 6 punti

Infine,

Uso non corretto del termine "**anonimizzazione**", che significa togliere ogni tracciabilità, come indicato da alcuni documenti sotto elencati:

**Anonymized.** The link has been irreversibly cut between sample/data and the individual identity.

- European Commission. Ethical, legal and social aspects of genetic testing: research, development and clinical applications, 2004 (pag. 42 e annex 2)

[http://ec.europa.eu/research/conferences/2004/genetic/pdf/report\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/research/conferences/2004/genetic/pdf/report_en.pdf)

- The social and ethical issues of post-genomic human Biobanks, Anne Cambon-Thomsen, 2004

<http://www.nature.com/nrg/journal/v5/n11/full/nrg1473.html>

**v.Box2** [http://www.nature.com/nrg/journal/v5/n11/box/nrg1473\\_BX2.html](http://www.nature.com/nrg/journal/v5/n11/box/nrg1473_BX2.html)

- Presidenza del Consiglio dei Ministri, Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie. LINEE GUIDA PER LA CERTIFICAZIONE DELLE BIOBANCHE, 2006 (pagina 11)

[http://www.governo.it/biotecnologie/documenti/7\\_biobanche\\_1.pdf](http://www.governo.it/biotecnologie/documenti/7_biobanche_1.pdf)

La riunione riprende alle ore 14:00 con i seguenti argomenti:

1. Coordinatori regionali SIGU

**LA Dott.ssa Giardino** riferisce che devono essere riprogrammate le elezioni dei coordinatori regionali SIGU, tramite convocazione di un'assemblea dei soci regionali. Si precisa che requisito fondamentale per poter partecipare alla votazione è essere in

**SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA**  
C.F. 96350350581

**SEGRETERIA**  
BioMedia srl



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498282  
Fax: 02 45498199  
e-mail: [sigu@biomedia.net](mailto:sigu@biomedia.net)  
[www.sigu.net](http://www.sigu.net)





## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)  
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)  
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)  
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
e-mail: giorecam@tin.it

Marco Seri (Bologna)  
e-mail: marco.seri@unibo.it

### COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

#### Citogenetica

Antonio Novelli  
e-mail: a.novelli@css-mendel.it

#### Epigenetica

Lucia Migliore  
e-mail: lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Massimo Gennarelli  
e-mail: gennarel@med.unibs.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
e-mail: alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardino  
e-mail: emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini  
e-mail: fla@unife.it

#### Genetica Oncologica

Maurizio Genuardi  
e-mail: m.genuardi@dfc.unifi.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
e-mail: torricellif@ao-careggi.toscana.it

regola con il pagamento delle quote associative annuali. in particolare per poter votare deve essere pagata la quota del 2015 .

### 2. Auditor SIGU (vedi presentazione allegata)

La Dott.ssa Giardino presenta la Commissione Certificazione che è stata ricostituita a novembre 2014 con i seguenti membri: Bellomo, Calabrese, Chessa, Coviello, Dagna, Filocamo, Forzano, Giardino (coordinatore), Scarano. I compiti della Commissione sono: revisione dei 3 standard (clinica, biobanche genetiche, laboratori genetica) e dei relativi indicatori, che risulta conclusa; edizione inglese e pubblicazione scientifica, che risultano in corso.

Relativamente ai rapporti tra SIGU e Bureau-Veritas, la commissione ha proposto che, ai fini della certificazione SIGUCERT, si possa instaurare un rapporto di collaborazione anche con altri enti certificatori.

E' stato proposto che alla Commissione Certificazione sia attribuito lo status di permanente, in modo da garantire una continuità nell'operato, e che vi facciano parte almeno 3 auditor in alternanza e un membro del Direttivo SIGU.

La Dott.ssa Giardino ha presentato l'elenco degli auditor aggiornato al 2015 e l'elenco delle strutture pubbliche e private certificate.

I compiti prossimi della Commissione Certificazione sono la revisione degli standard in relazione alla nuova norma ISO 9001 e la convocazione di una riunione degli auditor.

### 3. Nomenclature

La Dott.ssa Torricelli riferisce che a livello ministeriale è stato istituito un tavolo per il nomenclatore costituito da rappresentanti regionali e da professionisti. Vengono presentate due bozze, una per la citogenetica e una per la molecolare. Sottolinea che le due bozze fornite devono essere considerate di estrema riservatezza, utilizzate dai referenti regionali soltanto per potersi confrontare con i soci afferenti alla propria regione e assicurarsi che nel nomenclatore

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA  
C.F. 96350350581

SEGRETERIA  
BioMedia srl



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498282  
Fax: 02 45498199  
e-mail: sigu@biomedia.net  
www.sigu.net



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)  
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)  
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)  
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
e-mail: giorecam@tin.it

Marco Seri (Bologna)  
e-mail: marco.seri@unibo.it

### COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

#### Citogenetica

Antonio Novelli  
e-mail: a.novelli@css-mendel.it

#### Epigenetica

Lucia Migliore  
e-mail: lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Massimo Gennarelli  
e-mail: gennarel@med.unibs.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
e-mail: alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardino  
e-mail: emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini  
e-mail: fla@unife.it

#### Genetica Oncologica

Maurizio Genuardi  
e-mail: m.genuardi@dfc.unifi.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
e-mail: torricellif@ao-careggi.toscana.it

declinato per patologie siano presenti tutte quelle che vengono erogate per diagnostica nella propria .

Il criterio con cui è stato costruito il nomenclatore per la molecolare è quello di identificare le varie patologie per cui esiste un test diagnostico facendo riferimento a Orphanet nella parte diagnostica . Per ogni patologia viene riportato il n° di geni che sono considerati validi da analizzare per diagnostica . Per quanto riguarda il metodo è stata scelta la dicitura : sequenziamento qualunque metodo .

Successivamente verrà riportato nel nomenclatore per ogni patologia una tariffa, ma questo non è un compito dell'attuale tavolo di lavoro.

Per la citogenetica sono state fatte due proposte : la prima declinata per patologia, in analogia a quella per la molecolare, che risulta molto dettagliata ma lunga e ripetitiva; la seconda declinata per analisi, in cui per ogni tipo di analisi vengono specificate le condizioni in cui può essere richiesta.

**La assemblea è concorde** che sarebbe opportuno venisse utilizzata la seconda proposta .

**La Dott.ssa Torricelli** invita tutti a fare un controllo a livello della propria regione per verificare che non siano rimaste fuori delle patologie e a inviarle le eventuali indicazioni emerse non più tardi di una settimana .Si raccomanda ulteriormente di mantenere la riservatezza .

Il **Prof. Clementi** propone di inserire una voce generica per le malattie rare che attualmente non possono essere inserite perché non esistono ancora geni noti.

**La Dott.ssa Filocamo** precisa che per alcune patologie metaboliche non è stato specificato che il test genetico deve essere eseguito previo esame preliminare del test enzimatico .

#### 4. Proposta per una sessione al Congresso SIGU Rimini 2015

**La Dott.ssa Torricelli** presenta la proposta già approvata via em dai componenti del gruppo SIGU Sanità

- Stato dell'arte del piano salute gnomico in Italia e in Europa (Walter Ricciardi)

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA  
C.F. 96350350581

SEGRETERIA  
BioMedia srl



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498282  
Fax: 02 45498199  
e-mail: sigu@biomedia.net  
www.sigu.net



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)  
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)  
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)  
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
e-mail: giorecam@tin.it

Marco Seri (Bologna)  
e-mail: marco.seri@unibo.it

### COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

#### Citogenetica

Antonio Novelli  
e-mail: a.novelli@css-mendel.it

#### Epigenetica

Lucia Migliore  
e-mail: lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Massimo Gennarelli  
e-mail: gennarel@med.unibs.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
e-mail: alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardino  
e-mail: emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini  
e-mail: fla@unife.it

#### Genetica Oncologica

Maurizio Genuardi  
e-mail: m.genuardi@dfc.unifi.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
e-mail: torricellif@ao-careggi.toscana.it

- Interventi sulla genetica a livello ministeriale (Antonio Federici)
- Alcune regioni si attivano per la genetica: l'esperienza della Sicilia (Angela Ragusa)

#### a. Diagnosi prenatale

La Dott.ssa Torricelli riferisce che il tavolo ministeriale per **Aggiornamento del d.m. 6 marzo 1995 concernente l'aggiornamento del d.m. 14 aprile 1984 recante protocolli di accesso agli esami di laboratorio e di diagnostica strumentale per le donne in stato di gravidanza ed a tutela della maternità.**

*(Pubblicato nella Gazzetta Ufficiale 20 ottobre 1998, n. 245)*

ha deciso di mantenere sia il triplo test che il test combinato, tenendo in considerazione le diverse realtà delle varie regioni. In Toscana dovrebbe essere attivato a breve un percorso per cui, sulla base del risultato del test combinato, si potrà accedere allo screening delle aneuploidie fetali su DNA fetale circolante. Per il momento questo test viene offerto soltanto a pagamento.

#### 5. Fecondazione eterologa

La Dott.ssa Torricelli riferisce che i lavori a livello ministeriale sono stati sospesi durante l'estate. In Toscana è stato attivato un percorso che è gestito da ginecologi e andrologi. Tale percorso prevede l'utilizzo di una scheda precompilata sulla base della quale i ginecologi che seguono le coppie per la fecondazione eterologa decidono se è necessaria una consulenza genetica. Altrimenti procedono loro stessi con la richiesta degli esami cariotipo e fibrosi cistica.

La riunione si conclude alle ore 17:30

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA  
C.F. 96350350581

SEGRETERIA  
BioMedia srl



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498282  
Fax: 02 45498199  
e-mail: sigu@biomedia.net  
www.sigu.net

Approvato dalla assemblea



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)  
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)  
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)  
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
e-mail: giorecam@tin.it

Marco Seri (Bologna)  
e-mail: marco.seri@unibo.it

### COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

#### Citogenetica

Antonio Novelli  
e-mail: a.novelli@css-mendel.it

#### Epigenetica

Lucia Migliore  
lucia.migliore@med.unipi.it

#### Farmacogenomica

Massimo Gennarelli  
e-mail: gennarel@med.unibs.it

#### Genetica Clinica

Alessandra Renieri  
e-mail: alessandra.renieri@unisi.it

#### Genetica Forense

Emiliano Giardina  
e-mail: emiliano.giardina@uniroma2.it

#### Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini  
e-mail: fla@unife.it

#### Genetica Oncologica

Maurizio Genuardi  
e-mail: m.genuardi@dfc.unifi.it

#### SIGU Sanità

Francesca Torricelli  
e-mail: torricellif@ao-careggi.toscana.it

**SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA**  
**C.F. 96350350581**

**SEGRETERIA**  
**BioMedia srl**



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498282  
Fax: 02 45498199  
e-mail: sigu@biomedia.net  
www.sigu.net