



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)
antonio.amoroso@unito.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)
luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)
mattiagentile@libero.it

Elisabetta Lenzini (Padova)
lenzini@pediatria.unipd.it

Antonio Novelli (Roma)
antonio.novelli@opbg.net

Gioacchino Scarano (Benevento)
giorecam@tin.it

PRESIDENTE ELETTO

Maurizio Genuardi (Roma)
maurizio.genuardi@rm.unicatt.it

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica

Antonio Novelli
a.novelli@css-mendel.it

Epigenetica

Lucia Migliore
lucia.migliore@med.unipi.it

Farmacogenomica

Massimo Gennarelli
gennarel@med.unibs.it

Genetica Clinica

Alessandra Renieri
alessandra.renieri@unisi.it

Genetica Forense

Emiliano Giardina
emiliano.giardina@uniroma2.it

Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini
fla@unife.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Francesca Torricelli
torricellif@ao-careggi.toscana.it

VERBALE

Riunione dei Rappresentanti Regionali di SIGU

Oggi in data 10 Febbraio 2016 dalle ore 11 alle 17 si sono riuniti a Firenze i rappresentanti delle Regioni per una riunione che portava all'ordine del giorno i seguenti argomenti

1. Progetto Genoma Italia e Decreto Appropriatelyzza
2. Confronto tra le Regioni sul riordino dei Centri di Genetica
3. Varie ed eventuali

Presenti

Sabine Stioui
Maurizio Clementi
Paola Grammatico
Angela Ragusa
Paolo Guanciali
Anna Montaldi
Elvira D'Alessandro
Vanna Pecile
Michela Malicarne
Pietro Cavalli
Alfredo Brusco
Maria Cristina Rosatelli
Sabrina Giglio (accompagnata da Silvia Guarducci)
Alberto Sensi

APERTURA LAVORI

Francesca Torricelli apre la riunione spiegando innanzitutto perché abbia ritenuto importante incontrarsi. Infatti essa ritiene che il momento sia molto delicato considerando le molteplici riforme nell'ambito sanitario derivate dal notevole taglio dei finanziamenti devoluti per la assistenza e che costringono ad un diverso sistema di organizzazione. Di questa fase di cambiamenti fanno parte: l'uscita



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)
antonio.amoroso@unio.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)
luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)
mattia.gentile@libero.it

Elisabetta Lenzi (Padova)
lenzi@pediatria.unipd.it

Antonio Novelli (Roma)
antonio.novelli@opbg.net

Gioacchino Scarano (Benevento)
giorecam@tin.it

PRESIDENTE ELETTO

Maurizio Genuardi (Roma)
maurizio.genuardi@rm.unicatt.it

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica

Antonio Novelli
a.novelli@css-mendel.it

Epigenetica

Lucia Migliore
lucia.migliore@med.unipi.it

Farmacogenomica

Massimo Gennarelli
gennarel@med.unibs.it

Genetica Clinica

Alessandra Renieri
alessandra.renieri@unisi.it

Genetica Forense

Emiliano Giardina
emiliano.giardina@uniroma2.it

Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini
fla@unife.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Francesca Torricelli
torricellif@ao-careggi.toscana.it

del decreto per la Appropriatezza che coinvolge anche le prestazioni di genetica perché stabilisce per quali malattie rare sia possibile eseguire indagini diagnostiche; l'evoluzione delle tecnologie verso i sequenziamenti massivi e nuove tipologie di indagini che richiedono grande strumentazione; la diffusione sempre più massiva di test al consumatore per i quali non abbiamo attivato sistemi di controllo adeguati ed infine la proposta del Ministro di accantonare 15.000.000 di euro per il progetto Genoma Italia, da erogare in 3 anni.

Tutto questo richiede, per essere sufficientemente propositivi per il Ministero, di confrontarci per mettere a punto una base comune da proporre alle varie Regioni in modo da essere coordinati e il più possibile coerenti nella proposta di organizzazione dei Servizi di genetica nelle regioni, nella proposta delle Reti e in quella futura dei tariffari.

PROGETTO GENOMA ITALIA

Torricelli dà alcune informazioni a riguardo. Attualmente sappiamo che è stato approvato il finanziamento di 15.000.000 per il Progetto Genoma Italia: quali saranno i termini e con quali finalità e modalità verranno investiti ancora non è stato stabilito. Sicuramente questo è l'investimento che il governo impegnerà per approfondire studi genomici sulla popolazione italiana. Consapevoli che saranno oltremodo insufficienti, l'obiettivo in questa fase è di attrarre finanziamenti ulteriori esterni anche da privati. L'organizzazione di assistenza dei Medici si è già fatta avanti con una proposta di un investimento, di pari entità di quella del governo.

E' stata quindi costituita una commissione permanente per la Genetica al Ministero (alcuni dei Membri sono Bruno Dallapiccola, Giuseppe Novelli, Stefania Boccia, Walter Ricciardi, Federici). Questa Commissione si occuperà inizialmente anche delle finalità, dei criteri e delle caratteristiche che devono avere i concorrenti ai finanziamenti. Ci saranno poi dei sottogruppi che si occuperanno di problemi specifici, quali ad esempio l'attuazione del piano salute genomico, così anche del tariffario delle prestazioni e altri a divenire.



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)
antonio.amoroso@unio.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)
luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)
mattia.gentile@libero.it

Elisabetta Lenzi (Padova)
lenzi@pediatria.unipd.it

Antonio Novelli (Roma)
antonio.novelli@opbg.net

Gioacchino Scarano (Benevento)
gioccam@tin.it

PRESIDENTE ELETTO

Maurizio Genuardi (Roma)
maurizio.genuardi@rm.unicatt.it

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica

Antonio Novelli
a.novelli@css-mendel.it

Epigenetica

Lucia Migliore
lucia.migliore@med.unipi.it

Farmacogenomica

Massimo Gennarelli
gennarel@med.unibs.it

Genetica Clinica

Alessandra Renieri
alessandra.renieri@unisi.it

Genetica Forense

Emiliano Giardino
emiliano.giardina@uniroma2.it

Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini
fla@unife.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Francesca Torricelli
torricellif@ao-careggi.toscana.it

DECRETO APPROPRIATEZZA.

Torricelli dà alcune informazioni riguardo la lettura e l'interpretazione del decreto. Spiega pertanto che la revisione del nomenclatore, per la azione di appropriatezza delle prestazioni, si poteva fare sul nomenclatore deliberato nel 1998, unico attualmente vigente quindi declinato per tecniche, ma purtroppo indicando tecniche oramai obsolete, senza aggiungere le nuove. Il Ministero, d'altra parte, avendo portato a termine un gravoso lavoro per il futuro nuovo nomenclatore, ha deciso di uscire per la genetica legando le voci del vecchio nomenclatore (le varie tecniche), utilizzabili soltanto per le patologie presenti nell' allegato A,B,C,E . Quindi quelle che usciranno nel nuovo nomenclatore, nel decreto dei LEA che dovrebbe uscire a fine Marzo, 60 giorni dopo il decreto dell' appropriatezza. Leggendo i vari allegati sono nati dunque alcuni dubbi che sono stati discussi durante la riunione dei rappresentanti Regionali SIGU, con la conseguente approvazione all'unanimità di inoltrare una richiesta al Ministero di alcuni aggiornamenti per il decreto del nuovo Nomenclatore / LEA.

Le richieste che inoltreremo sono quelle riportate in Neretto

a) *Appropriatezza richiesta:*

Il decreto attuale riporta che la richiesta deve provenire da specialista, ma la legge non dice che deve far parte della branca specifica. .

Proposta: che la richiesta della prestazione di test genetico provenga da genetista e/o specialista di branca.

E' stato sottolineato che comunque l' attivazione dei percorsi per le malattie genetiche potrebbe essere una soluzione al problema. Pertanto questo potrebbe essere un impegno che ciascuno dovrebbe prendere nella sua propria regione. Se in una regione viene attivato prima un percorso, questo potrebbe essere utile per un'altra regione che nel frattempo ha lavorato su un altro percorso specifico di patologie. In questo modo riusciremmo a velocizzare il lavoro nelle Regioni. Quindi occorrerà mantenere sempre aggiornato il Dropbox come utile strumento per tutti .



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)
antonio.amoroso@uni.to.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)
luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)
mattiagentile@libero.it

Elisabetta Lenzini (Padova)
lenzini@pediatria.unipd.it

Antonio Novelli (Roma)
antonio.novelli@opbg.net

Gioacchino Scarano (Benevento)
giorecam@tin.it

PRESIDENTE ELETTO

Maurizio Genuardi (Roma)
maurizio.genuardi@rm.unicatt.it

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica

Antonio Novelli
a.novelli@css-mendel.it

Epigenetica

Lucia Migliore
lucia.migliore@med.unipi.it

Farmacogenomica

Massimo Gennarelli
gennarel@med.unibs.it

Genetica Clinica

Alessandra Renieri
alessandra.renieri@unisi.it

Genetica Forense

Emiliano Giardina
emiliano.giardina@uniroma2.it

Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini
fla@unife.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Francesca Torricelli
torricellif@ao-careggi.toscana.it

b) *Nomenclature*

1) Chiarire nel nomenclatore la voce Sequenziamento 400bp a quali allegati è riferito

2) Elenco malattie:

L'elenco delle malattie per le quali potrà esserci un test diagnostico genetico, riconosciuto anche da Orphanet, non sarà mai esaustivo e perciò richiederà un aggiornamento continuo con un tavolo ministeriale dedicato, come riportato nel decreto dell'appropriatezza, ma che sia permanente e permetta un aggiornamento in tempi brevi. Comunque per risolvere nell'immediato il problema, che vede molte malattie rare non presenti nell'allegato A, essendo passato più di un anno da quando era stato redatto, si propone di chiedere di inserire nel decreto del nuovo Nomenclatore / LEA una frase che esprima il seguente concetto:

per tutte le malattie rare compresa nel DL 279, suoi aggiornamenti, per le quali si evidenzia la possibilità di eseguire test genetici diagnostici secondo Orphanet, possa essere eseguito il test genetico come LEA.

A questa categoria dovrà essere quindi attribuito un codice unico analogamente alle altre patologie rare già presenti in allegato 2 colonna A.

Ove questa richiesta non fosse accolta si richiede che venga aggiornato l'allegato A con le patologie rare omesse per le quali invece è possibile attualmente eseguire un test diagnostico secondo Orphanet.

TARIFFARIO

Il nomenclatore non prevede attualmente il tariffario. Le regioni dovranno predisporre delle tariffe proprie.

Sarebbe auspicabile lavorare con urgenza ad un tariffario unico da proporre al Ministero. Il tariffario dovrebbe tenere conto delle diversità di impostazione tecnologica che differenzia i diversi laboratori e anche della importanza di avere tariffe in grado di finanziare avanzamenti tecnologici e dotazione organica.



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)
antonio.amoroso@unio.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)
luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)
mattia.gentile@libero.it

Elisabetta Lenzini (Padova)
lenzini@pediatria.unipd.it

Antonio Novelli (Roma)
antonio.novelli@opbg.net

Gioacchino Scarano (Benevento)
giorecam@tin.it

PRESIDENTE ELETTO

Maurizio Genuardi (Roma)
maurizio.genuardi@rm.unicatt.it

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica

Antonio Novelli
a.novelli@css-mendel.it

Epigenetica

Lucia Migliore
lucia.migliore@med.unipi.it

Farmacogenomica

Massimo Gennarelli
gennarel@med.unibs.it

Genetica Clinica

Alessandra Renieri
alessandra.renieri@unisi.it

Genetica Forense

Emiliano Giardino
emiliano.giardina@uniroma2.it

Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini
fla@unife.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Francesca Torricelli
torricellif@ao-careggi.toscana.it

Viene dato mandato a Grammatico, Rosatelli e Torricelli di cominciare a fare proposte di riorganizzazione tariffe per la prima metà di marzo. Quindi queste verranno presentate a tutti i componenti del gruppo referenti regionali in modo che alla prossima riunione a fine Marzo ci si confronti su questa tematica. Se il Presidente organizzerà in tale data una riunione con i referenti a Milano verrà richiesto di mettere all'ordine del giorno questo argomento

Sono stati quindi discussi altri argomenti quali :

Qualora venga richiesto un test genetico in un altro laboratorio di genetica della propria regione o fuori regione, le regioni chiedono che vengano attivate convenzioni per procedere alla fatturazione anziché alla compensazione, questo complica notevolmente la programmazione di reti di diagnostiche genetiche, anche in un altro laboratorio della propria Regione

Una proposta potrebbe essere di attivare convenzioni con specifici laboratori a cui ciascuno si riferisce per patologie a bassa prevalenza nella propria regione, ma riferendosi a quale tariffario? Quello regionale o quello nazionale? Ecco quindi la esigenza di arrivare a tariffe il più possibile omogenee cosa che attualmente sono molto differenziate da regione a regione e spesso anche nella stessa regione

Questo sarà l'obiettivo di lavoro futuro al quale sono chiamati a impegnarsi i referenti regionali e a ricaduta i soci di ciascuna regione: scadenza anno 2016

Torricelli comunica che presto ci si dovrà accreditare come laboratori per la certificazione 15189 erogato da Accredia. Tale accreditamento risulta essere specifico per i laboratori a differenza dell'ISO 9001. Ma anche se è specifico genericamente per i laboratori Accredia dovrà lavorare ancora per sugli indicatori specifici per le varie discipline.

Proprio per questo Accredia ha chiesto alle varie società scientifiche che aderiscono a FisMeLab di nominare due rappresentanti per ciascuna società. Il direttivo della SIGU ha nominato Daniela Giardino (che già ci rappresenta in FisMeLab) e Domenico Coviello. Si evidenzia anche la possibilità di selezionare laboratori competenti, specialmente in ambito privato, attraverso un'attenta selezione degli indicatori da utilizzare per l'accREDITAMENTO.



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)
antonio.amoroso@unito.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)
luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)
mattia.gentile@libero.it

Elisabetta Lenzini (Padova)
lenzini@pediatria.unipd.it

Antonio Novelli (Roma)
antonio.novelli@opbg.net

Gioacchino Scarano (Benevento)
giorecam@tin.it

PRESIDENTE ELETTO

Maurizio Genuardi (Roma)
maurizio.genuardi@rm.unicatt.it

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica

Antonio Novelli
a.novelli@css-mendel.it

Epigenetica

Lucia Migliore
lucia.migliore@med.unipi.it

Farmacogenomica

Massimo Gennarelli
gennarel@med.unibs.it

Genetica Clinica

Alessandra Renieri
alessandra.renieri@unisi.it

Genetica Forense

Emiliano Giardina
emiliano.giardina@uniroma2.it

Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini
fla@unife.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Francesca Torricelli
torricellif@ao-careggi.toscana.it

A questo proposito il coordinatore informa della sua richiesta inviata al Direttivo della SIGU affinché alla suddetta selezione degli indicatori siano chiamati a partecipare gli auditor e il Coordinatore Sigu sanità. In questo senso gli auditor si impegnano a cominciare compilare una proposta da portare in discussione e da confrontare con coloro che ci rappresenteranno nei lavori con Accredia

- La riorganizzazione dei Servizi di Genetica è pertanto necessaria sia per ottemperare alle direttive, non ultima quella del giugno del 2015, che richiede un servizio di Genetica ogni 2-4 milioni di abitanti, sia per rispondere alla esigenza di razionalizzazione delle spese ed anche per erogare servizi di alto livello.
- Chiedere con forza l'attivazione di tavoli tecnici regionali che promuovano anche un coordinamento a livello nazionale in modo di portare anche a questo livello proposte condivise

Alle ore 17 la riunione si chiude condividendo una forte raccomandazione:

E' necessario organizzarsi e presentarsi come gruppi omogenei e compatti per essere ascoltati all'interno del governo regionale e nazionale quali unici referenti della genetica.