



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Achille Iolascon (Napoli)
achille.iolascon@unina.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stiuoi (Milano)
sabine.stiuoi@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

Riunione del Gruppo di Lavoro SIGU-SANITA'

05 marzo 2021

VERBALE

In data 5 marzo alle ore 14.00 ha avuto luogo in modalità webinar su piattaforma SIGU GoToMeeting la riunione del Gruppo di lavoro SIGU Sanità con il seguente ordine del giorno:

- Comunicazioni del Coordinatore
- Presentazione dei Candidati alla carica di Coordinatore del GdL per il triennio 2021-2024
- Varie ed eventuali

Il Coordinatore Elisabetta Lenzini, dopo i saluti ai partecipanti, e prima di procedere alla presentazione dei Candidati alla carica di Coordinatore del Gruppo di Lavoro per il prossimo triennio, ha presentato una breve sintesi dell'attività svolta negli ultimi tre anni dal Gruppo di Lavoro:

- Sono state effettuate 7 riunioni del GdL oltre a quella odierna, rispettivamente 2 nel 2018, 2 nel 2019, 3 nel 2020, nel corso delle quali sono stati trattati temi inerenti agli aspetti formativi e alle attività portati avanti dal GdL in sintonia con lo spirito della Società e focalizzati sulle finalità che lo stesso GdL si era dato, tenendo conto del fondamentale confronto professionale tra i Soci. Nello specifico:

Il 28/06/2018: Riunione GdL SIGU Sanità (Roma, Istituto Mendel), temi trattati: *Piano per l'innovazione del Sistema Sanitario basata sulle Scienze Omiche* (A. Federici), *Aggiornamento sul Nomenclatore Tariffario Nazionale e future applicazioni* (F.Torricelli), *Sistema Nazionale delle Linee Guida e applicazioni in Italia* (P.Iannone).

Inoltre *Presentazione dell'Analisi/Indagine conoscitiva sulla gestione della Qualità* cioè la raccolta dei dati riguardanti i requisiti di qualità richiesti alle Strutture di Genetica Medica a livello delle singole regioni e presentazione della scheda per la raccolta dei dati

Il 25/10/18: Riunione GdL SIGU Sanità durante il Convegno SIGU (Catania): *Presentazione dei dati preliminari dell'Indagine conoscitiva* riguardante i requisiti di qualità richiesti dalle Regioni alle Strutture di Genetica Medica (11 regioni).

Viene anche presa la decisione di continuare la raccolta dei dati e di affrontare il tema della *conservazione del materiale biologico e documentale relativo ai test genetici nei laboratori di Genetica Medica*

Il 10/10/2019: Riunione GdL SIGU Sanità congiuntamente con il GdL Genetica Forense (Roma Ospedale S. Camillo): Seminario sul tema "*L'Accertamento di paternità in epoca prenatale*:"



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net - www.sigu.net



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Achille Iolascon (Napoli)
achille.iolascon@unina.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stiuoi (Milano)
sabine.stiuoi@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

implicazioni etiche, giuridiche e di tutela della privacy"(I. Torrente, M.Toraldo di Francia) incontro a carattere interattivo sulle problematiche relative ai doveri/obblighi a cui sono sottoposti gli operatori nel campo della diagnostica prenatale.

Inoltre Presentazione del piano di stesura del "Documento sulla conservazione del materiale biologico e documentale relativo ai test genetici";

Presentazione dei Dati preliminari dell'Azione conoscitiva sull'attuale stato dell'arte in merito all'erogazione della NIPT nelle regioni (modalità di accesso, criteri, protocolli, metodi, costi ecc.)

Inoltre dati aggiornati su "Requisiti di Qualità" richiesti dalle Regioni alle strutture di Genetica Medica.

Il 13/11/2019: Riunione GdL SIGU Sanità durante il Convegno SIGU (Roma), Temi trattati: *La norma UNI EN ISO 15189: stato dell'accreditamento dei laboratori medici in Italia* (S. Tramontin ACCREDIA), *Risultati del Censimento delle strutture di Genetica Medica in Italia* (M. Gentile Coord Direttori Struttura di Genetica Medica), *Il punto di vista del Coordinatore degli Auditor SIGU* (O. Calabrese Coordinatore Auditor SIGU), *Il punto di vista del Coordinatore Regionale* (D. Bizzoco Coordinatore Regionale SIGU Lazio), *Presentazione e aggiornamento dei dati relativi ai requisiti di qualità richiesti dalle Regioni alle strutture di Genetica Medica* (E. Lenzini)

Il 07/02/2020: Riunione GdL SIGU Sanità (Padova) temi trattati: *I test genetici venduti direttamente ai consumatori: diffusione e controversie* (A. Baroncini), *Il mercato dei Test DTC: dove, quando e perché* (F. Torricelli), *Il trattamento dei dati genetici per finalità commerciali alla luce del GDPR e della legislazione dei Paesi extra UE. Quali possibilità di coordinamento e quali forme di tutela?* (M. Marraffino),

La Conservazione del materiale biologico e documentale relativo ai test genetici (E. Lenzini, E. Di Maria, F. Lonardo). Ultima riunione del GdL in presenza.

Il 18-19/09/2020: Riunione Congiunta GdL SIGU Sanità con tutti i GDL SIGU modalità webinar (Coordinatore A. Riccio) Attività formativa sul tema *"Analisi della metilazione genome-wide in diagnostica genetica"*

Il 06/10/2020: Riunione congiunta GdL SIGU Sanità e Commissione Genomica SIGU (D. Coviello) webinar, Il principio che ha guidato la programmazione di questa riunione è stato quello di illustrare i contenuti, le indicazioni e gli obiettivi del *"Piano per l'innovazione del Sistema Sanitario basata sulle Scienze omiche"* dalla sua approvazione a tutt'oggi (D. Coviello), *Il Coordinamento Inter-Istituzionale (CII)*, (A. Federici), *La formazione degli Operatori e dei Cittadini* (S. Boccia), e riportare l'esperienza di alcune regioni *"L'applicazione dell'esoma nella diagnosi di malattie genetiche rare in pazienti senza diagnosi: l'esperienza di un Centro dell'Emilia Romagna"* (M. Seri), *L'esperienza del laboratorio di Genomica clinica dell'Ospedale S. Raffele* (P. Carrera).



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net - www.sigu.net



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Achille Iolascon (Napoli)
achille.iolascon@unina.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stioui (Milano)
sabine.stioui@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

-Si sono svolte inoltre nel triennio 2018-2021 5 riunioni del sottogruppo Auditor SIGU anche congiuntamente con la Commissione SIGU per la Qualità (S. Stioui). I temi affrontati in questo periodo hanno riguardato:

Promozione e diffusione della certificazione SIGUCERT; Adeguamento dello Standard SIGUCERT alla nuova ISO 9001:2015; Collaborazione con il CD SIGU in merito alla composizione e alle finalità della “Commissione per la Certificazione delle strutture di Genetica Medica”; Revisione Check-List di Laboratorio sulla base del nuovo standard SIGU; Revisione Indicatori di Genetica Molecolare; Revisione Indicatori di Citogenetica

La dottssa Lenzini ha poi ricordato che sono stati organizzati

- 2 Corsi:

Corso post congressuale Organizzato dal GdL SIGU Farmacogenomica (E. Di Maria) e GdL SIGU Sanità “ *Metodi e procedure per la produzione di linee guida – Istruzioni per l’uso* “ (non effettuato) e Corso FAD “ *Accreditamento e Certificazione delle Strutture di Genetica Medica e delle Biobanche*”. in svolgimento da dicembre 2020 a dicembre 2021

- Le pubblicazioni del GdL hanno riguardato:

Completamento della stesura (avvenuta nel 2017-2018) e pubblicazione (settembre 2018) del documento “ *Proposta di protocollo di screening prenatale per la valutazione del rischio di aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13*”

Stesura e pubblicazione (gennaio 2021) del documento “ *Conservazione del materiale biologico e documentale relativo ai test genetici nelle strutture di Genetica Medica*”

Stesura, revisione pubblicazione (gennaio 2021) da parte del sottogruppo Auditor SIGU del documento “ *Indicatori SIGUCERT Laboratorio di Genetica Medica*”

- Per quanto attiene alle Indagini Conoscitive condotte nel triennio hanno riguardato:

Gestione della Qualità nelle strutture di Genetica Medica, cioè i requisiti di qualità richiesti alle Strutture dalle regioni: *Realizzazione Rete Regionale Genetica Medica Clinica e Lab; Istituzione tavoli Tecnici; Modalità organizzazione Servizi Genetica Medica: Modalità accesso a prestazioni, Prescrittori; Rete con PDTA; Professionisti abilitati; Consenso Informato; Requisiti Accreditamento; Programmi di Qualità e VEQ; Certificazione e lo stato di adeguamento delle singole strutture.*

Questa attività è iniziata operativamente a luglio 2018, e la raccolta si è conclusa a novembre 2019, i dati sono stati presentati al Convegno SIGU di Roma.

Situazione/ stato dell’arte attuale in merito all’erogazione della NIPT nelle regioni:

modalità di accesso alla prestazione, criteri, protocolli, metodi, costi ecc., Questa azione iniziata a febbraio 2019 ed è attualmente ancora in corso, i dati preliminari sono stati presentati a ottobre 2019.

Censimento delle Strutture di Genetica Medica, relativamente alle caratteristiche, la denominazione, l’ubicazione delle Strutture nelle regioni. Azione iniziata a luglio 2019 e conclusa a ottobre 2019 (in collaborazione con M. Gentile).



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net - www.sigu.net



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell’ambito dell’Educazione Continua in Medicina.



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Achille Iolascon (Napoli)
achille.iolascon@unina.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stiuoi (Milano)
sabine.stiuoi@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

A conclusione del riassunto delle attività svolte, la dott.ssa Lenzini ha ringraziato i membri del GdL, i Coordinatori degli altri GdL e delle Commissioni con cui sono stati stabiliti rapporti di collaborazione in forma continuativa, gli Auditor con i quali è stato effettuato un lavoro in strettissimo contatto, e i Coordinatori regionali per la preziosa collaborazione soprattutto in quest'ultimo anno in cui tutti i programmi sono stati portati a termine nonostante l'insorgenza dell'evento pandemico.

La dott.ssa Lenzini ha quindi presentato i Candidati alla carica di Coordinatore: il dott. Domenico Bizzocco (Roma) ed il Dott. Mattia Gentile (Bari) e ha ricordato che le votazioni sarebbero iniziate lunedì 8 marzo e continuate fino al 29 marzo in modalità telematica, e che i Soci aventi diritto avrebbero ricevuto via email dalla Segreteria SIGU le credenziali per votare.

Ha quindi dato la parola al dott. Bizzocco che ha presentato il suo Piano programmatico per il triennio 2021-2024:

- 1 Verifica dei temi della Genetica nell'ambito del SSN: stato dell'arte dei nuovi LEA e del nuovo tariffario.
- 2 I test NIPT nel percorso del SSN: verifica delle diverse modalità di accesso nelle diverse realtà territoriali e modalità di introduzione nei nuovi LEA.
- 3 Proseguire con il percorso di attenzione alla politica della Qualità sostenuta dalla Società sia attraverso l'interazione con gli Auditor SIGU che con gli altri GDL.
- 4 Censimento delle attività di Genetica nei centri di PMA o nelle strutture di genetica direttamente correlate e, con il supporto e la collaborazione dei Coordinatori regionali, tentare di fornire una mappatura iniziale, il più possibile puntuale, della loro distribuzione territoriale e della diversa tipologia di prestazioni di genetica offerte.
- 5 Completare il percorso intrapreso sulla definizione dei carichi di lavoro del personale delle strutture di Genetica. Questo lavoro dovrebbe fornire informazioni e dati che possano essere impiegati per una migliore comprensione delle attività svolte, ottimizzando l'organizzazione del lavoro e ponendo le basi ad uno strumento di valutazione che possa essere utilizzato anche per aumentare il peso della nostra disciplina nell'ambito sanitario.

A conclusione dell'intervento del dott. Domenico Bizzocco il Coordinatore ha dato la parola al dott. Mattia Gentile che ha presentato in primo luogo il suo percorso professionale con particolare riferimento alla attività nell'ambito della SIGU sia in qualità di componente del Consiglio Direttivo che nella organizzazione in ben 3 edizioni della SIGU (Napoli, Roma, Catania) della riunione dei Responsabili/Direttori di UOD/UOC Genetica Medica.



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net - www.sigu.net



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Achille Iolascon (Napoli)
achille.iolascon@unina.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stiuoi (Milano)
sabine.stiuoi@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

A seguire il dott. Gentile ha quindi esposto le principali Linee Direttive del Programma:

- 1) difesa della specificità di branca specialistica della Genetica medica nelle sedi istituzionali regionali e nazionali anche in previsione del nuovo tariffario SSN/SSR;
- 2) implementazione nel SSN/SSR della diagnostica genetica in relazione alla introduzione nei LEA del test del DNA fetale: definizione ed ottimizzazione dei percorsi a garanzia del rischio riproduttivo della donna/della coppia;
- 3) definizione del ruolo dei Laboratori di Genetica medica in previsione dell'allargamento degli screening neonatali a nuove patologie (SMA) considerando che tali screening prevedono l'utilizzo di diagnostiche molecolari;
- 4) miglioramento e coordinamento di possibili interazioni con i programmi di Raccolta di Dati genetici in sede nazionale ed europea con la eventuale programmazione di incontri congiunti.

Continuando con l'ordine del giorno si è svolta quindi una discussione di aggiornamento sul tema dei percorsi per NIPT nelle regioni e il dott Coviello ha riportato la situazione delle regioni Liguria e Piemonte ed il dott Gentile è intervenuto riferendo l'esperienza della regione Puglia. La discussione ha condotto la dott.ssa Torricelli ad intervenire sul tema del ritardo nella formulazione del Nomenclatore tariffario e su questo argomento sono intervenuti il dott. Coviello, il dott. Bizzocco, ed il dott. Lonardo. Inoltre la dott.ssa Torricelli fa presente come a causa dell'attuale situazione sanitaria dovuta alla pandemia molti laboratori di biochimica clinica e di microbiologia abbiano acquisito strumentazione per eseguire il sequenziamento genomico del virus. e questo ha fatto sì che kit per diagnosi di patologie genetiche siano proposti anche a laboratori in cui non operano Genetisti e richiama l'attenzione sulla necessità di sorvegliare, da parte delle regioni, non soltanto sulla sicurezza dell'interpretazione dei dati ma anche sulla appropriatezza del test diagnostico rispetto al quesito clinico. Sul tema della specificità, della professionalità e competenza dei Genetisti intervengono quindi il dott Dell'Edera e la dott.ssa Torrente. In merito alla situazione del personale delle strutture di Genetica Medica il dott. Lonardo riferisce l'esempio della regione Campania dove è stato fatto un decreto regionale dettagliato e competente che fa riferimento alla Rete regionale ma a cui purtroppo non hanno ancora fatto seguito le relative assunzioni indicate.

La riunione si è conclusa alle ore 15.40-

Il Coordinatore del GdL SIGU-Sanità

Elisabette Lusini

Padova, 22 marzo 2021



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net - www.sigu.net



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.