



SIGU
Società Italiana di Genetica Umana

SIGU Sanità

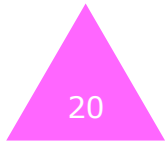
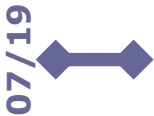
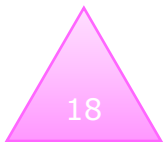
05 Marzo 2021

Il gruppo SIGU – Sanità è costituito da Soci che hanno chiesto di aderire e, di diritto, dai Coordinatori Regionali e dal Gruppo degli Auditor

Elisabetta Lenzini

Marzo 2018

Marzo 2021



02/05/18

07/18

28/06/18

25/10/18

27/11/18

02/19

09/04/19

07/19

10/19

10/10/19

11/19

13/11/19

19/12/19

07/02/20

11/20

18-19/09/20

06/10/20

05/11/20

02/21

05/03/21

SIGU Sanità

Marzo 2018

G

28/06/18

25/10/18

d

10/10/19

13/11/19

L

07/02/20

18-19/09/20

06/10/20

05/03/21

SIGU Sanità

Marzo 2021

28/06/18

Riunione GdL SIGU Sanità (Roma Istituto CSS Mendel)

Presentazione del 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)

Presentazione Analisi/Indagine conoscitiva sulla gestione della Qualità: raccolta dei dati riguardanti i requisiti di qualità richiesti alle Strutture di Genetica Medica a livello delle singole regioni; presentazione della scheda per la raccolta dei dati

25/10/18

Riunione GdL SIGU Sanità Catania (Convegno SIGU)

Presentazione dei dati preliminari dell'Indagine conoscitiva riguardante i requisiti di qualità richiesti dalle Regioni alle Strutture di Genetica Medica. Si decide di continuare la raccolta dei dati.

Si decide di affrontare il tema della conservazione del materiale biologico e documentale relativo ai test genetici nei laboratori di Genetica Medica.

EL

GdL

SIGU Sanità

10/10/19

Riunione GdL SIGU Sanità congiuntamente con il GdL Genetica Forense (I. Torrente) Roma Ospedale S. Camillo

-Seminario sul tema "L'Accertamento di paternità in epoca prenatale: implicazioni etiche, giuridiche e di tutela della privacy"(I. Torrente, F. Del Vecchio Blanco, M Toraldo di Francia, G. Baldini).

Documento redatto dal Gruppo di Lavoro Genetica Forense, incontro interattivo problematiche relative ai doveri/obblighi a cui sono sottoposti gli operatori nel campo della diagnostica prenatale.

-Presentazione: piano di stesura, del "documento sulla conservazione del materiale biologico e documentale relativo ai test genetici"

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

-Dati aggiornati su "Requisiti di Qualità" richiesti dalle Regioni alle strutture di Genetica Medica.

13/11/19

Riunione GdL SIGU Sanità Roma (Convegno SIGU)

La norma UNI EN ISO 15189: Accreditemento dei laboratori medici in Italia (S. Tramontin ACCREDIA)

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)

Risultati del Censimento delle strutture di Genetica Medica in Italia (M.Gentile Coord SIGU DirettoriGM)

EL

GdL

SIGU Sanità

07/02/20

Riunione GdL SIGU Sanità Padova

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),

Conservazione del materiale biologico e documentale relativo ai test genetici (E. Lenzini, E. Di Maria, F. Lonardo)

18/09/20

Riunione Congiunta GdL SIGU Sanità con tutti i GDL SIGU webinar (Coordinato da A. Riccio)

Attività formativa sul tema Analisi della metilazione genome-wide in diagnostica genetica

06/10/20

Riunione congiunta GdL SIGU Sanità e Commissione Genomica SIGU (D. Coviello) webinar

Il Piano per l'innovazione del Sistema sanitario basato sulle scienze omiche: Aggiornamenti e spiegazioni (D. Coviello), Il Coordinamento Inter-Istituzionale (CII), risultati della prima indagine nazionale (A. Federici), La formazione degli Operatori e dei Cittadini (S. Boccia)

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)

05/03/21

Riunione GdL SIGU Sanità webinar

EL

GdL

SIGU Sanità

Inizio mandato - presentazione Programma triennio
Marzo 2018

02/05/18

27/11/18

09/04/19

19/12/19

05/11/20

Marzo 2021

AUDITOR

AUDITOR

AUDITOR

EL

SIGU Sanità

Temi trattati e attività

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 SIGU per la Qualità»

Revisione Check-List di Laboratorio sulla base del nuovo standard SIGU.

**Revisione indicatori genetica molecolare
Revisione indicatori citogenetica**

**Riunioni
AUDITOR**

Corso post congressuale

2018

“ Metodi e procedure per la produzione di Linee Guida Istruzioni per l’uso ”

Organizzato da GdL SIGU Farmacogenomica (E. Di Maria) e GdL SIGU Sanità

(non effettuato) Il Sistema Nazionale Linee Guida: assetto di sistema, obiettivi e ruolo delle società scientifiche (P. Iannone), requisiti e standard metodologici per l’elaborazione delle linee guida nazionali (P. Iannone, P. L.Moja, S. Vecch)Il percorso di elaborazione delle linee guida: strategie, processi, ruoil. (P L.Moja) paradigma GRADE (adattamento e aggiornamento di linee guida; la checklist AGRE. (P.Iannone, P. L.Moja, S. Vecchi)

2020

Corso FAD

Accreditamento e Certificazione delle Strutture di Genetica Medica e delle Biobanche. Organizzato da GdL SIGU e Commissione SIGU per la Qualità (S. Stioui) da dicembre 2020 a dicembre 2021

assegnati 7.5 crediti ECM

Organizzazione

Schemi di Certificazione dei Laboratori Biomedici: stato dell’arte in Italia ed Europa (S. Tramontin Accredia) Applicazione della norma norma ISO 15189 (D Giardino) Applicazione della norma norma ISO 17025 (F. Binni) Sistemi di gestione Qualità nelle strutture assistenziali: i nuovi paradigmi della norma ISO 9001 2015 in ambito clinico (E. Di Maria); Biobanche: Inquadramento normativo e panorama nazionale ed internazionale (G. Merla) Sistemi di gestione Qualità nelle Biobanche: la norma ISO 20387:2018. (D. Coviello) Standard SIGU Genetica Clinica, ed. 2019 (W. Bruno) Standard SIGU Laboratorio Genetica Medica, ed 2018. (I.Torrente) Valutazione Esterna della Qualità (VEQ) Schemi di VEQ Nazionale dell’ISS per Citogenetica e Genetica Molecolare: (F. Censi,D. Taruscio) Schemi di VEQ GenQA/EMQN Citogenetica e Genetica Molecolare (S. Stioui, M. Seia) Schemi di VEQ Nazionale ed Europea per la Genetica Clinica (L. Chessa)

2021 «Programma Europeo ONE MILLION GENOME: la Partecipazione dell’Italia»

EL

SIGU Sanità

09/2018

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

11/2020

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

02/2021

stesura, revisione pubblicazione da parte del sottogruppo Auditor SIGU del documento **“Indicatori SIGUCERT Laboratorio di Genetica Medica”**



Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetic

Publicazioni

Linee di indirizzo sulla Conservazione del Materiale Biologico e Documentale relativo ai Test Genetici

Redatto da: Gruppo di Lavoro SIGU-Sanità

Coordinatore: Elisabetta Lenzini

Estensori: Elisabetta Lenzini, Fortunato Lonardo, Emilio Di Maria, Francesca Torricelli

Revisionato da: Presidente e Consiglio Direttivo SIGU



SIGU Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

Gruppo di Lavoro SIGU Sanità

**PROPOSTA DI PROTOCOLLO DI SCREENING PRENATALE
PER LA VALUTAZIONE DEL RISCHIO DI ANEUPLOIDIE
DEI CROMOSOMI 21, 18, 13**



Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetic

Indicatori SIGUCERT Laboratorio di Genetica Medica

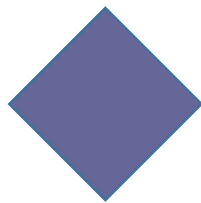
Redatto da: B. Grimi; E. Lisi; E. Racalbutto; G. Sabbadini; I. Torrente

Revisionato da: D. Coviello; D. Giardino; E. Lenzini; V. Pecile; S. Stioui

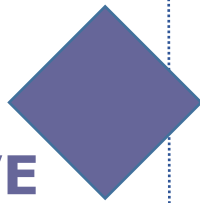
Approvato da: Commissione SIGU per la Qualità

Inizio mandato - presentazione Programma triennio

Marzo 2018



**INDAGINI
CONOSCITIVE**



07/18



11/19



Gestione della Qualità Requisiti regionali

02/19



Stato dell'arte erogazione NIPT nelle regioni

07/19



10/19



Censimento Strutture Genetica Medica

Marzo 2021

EL

SIGU Sanità

Marzo 2018

18

09/18

02/05/18

07/18

28/06/18

25/10/18

27/11/18

02/19

09/04/19

07/19

10/19

10/10/19

11/19

13/11/19

19/12/19

07/02/20

11/20

18-19/09/20

06/10/20

20

02/21

05/11/20

05/03/21

Marzo 2021

SIGU Sanità





SIGU
Società Italiana di Genetica Umana

SIGU Sanità

05 Marzo 2021

Grazie per l'attenzione

Elisabetta Lenzini