



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

Verbale riunione SIGU Sicilia 03/12/2020 su piattaforma "Go to meeting"

Coordinatrice – Dott.ssa Silvana Briuglia

Partecipanti (n. 23): Maria Angela La Rosa, Anna Paola Capra, Ketty Perrotta, Rosalia D'Angelo, Saverio Alberti, Italia Loddo, Corrado Romano, Francesca Licata, Angela Ragusa, Maria Concetta Giambirtone, Concetta Crisafulli, Valentina Calò, Livia Manzella, Giovanna Garofalo, Gabriella Garigali, Lucia Grillo, Sebastiano Bianca, Carlo Papa, Carmelo Liuzzo, Petronilla Daniela Romeo, Alessandra Santoro, Luana Mandarà, Antonina Sidoti.

Inizio riunione ore 12:00. La Coordinatrice saluta tutti i partecipanti e affronta il primo punto all'Ordine del Giorno (O.d.G.):

1. Aggiornamento sui lavori del tavolo tecnico di Genetica Medica.

A causa della pandemia, gli incontri in assessorato non si sono potuti svolgere ed i lavori stessi hanno subito un rallentamento, considerando le priorità sanitarie da affrontare. E' comunque in programma per il 2021 indicare in Regione una serie di criticità, che riguardano il catalogo ciclo VEQ 2020. Il tavolo tecnico sta lavorando ad una lettera da inviare al Dirigente Generale con le criticità sui test genetici

Interviene la dottoressa Ragusa, in quanto altra componente del tavolo tecnico regionale, aggiungendo che la prima riunione di settembre è stata solo interlocutoria ed altri appuntamenti saranno in programma.

In merito agli aggiornamenti sul Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) regionale relativo alla sindrome dei tumori eredo-familiari della mammella e/o dell'ovaio si dovranno approvare le revisioni proposte, tra cui abbassare il calcolo del rischio per le donne asintomatiche al 10% e discutere sui laboratori che hanno richiesto di essere inseriti nella rete.

Ad oggi, anche per quanto riguarda l'appropriatezza degli esami, persistono delle criticità, come sottolineato dalla stessa Coordinatrice. Da una parte la prescrizione di test genetici da parte dei medici curanti, dall'altra la prescrizione degli stessi da parte di specialisti di branca, senza che sia accompagnata dal modello regionale di attestazione dell'esecuzione della consulenza (Modello Circolare n.4 del 16/07/2019).

2. Resoconto attività di Genetica Medica nel periodo di emergenza e post emergenza COVID-19, ambulatoriale e diagnostica, conversione di molti laboratori in strutture Covid, nelle diverse provincie siciliane.

La Coordinatrice introduce l'argomento e riporta l'esperienza di Messina che ha attivato, durante questo periodo, anche una modalità di teleconsulto tramite videochiamata per la consulenza pre test e post test a distanza.

Il dottore Romano interviene per chiedere se esista una normativa in ambito regionale per la telemedicina. La Coordinatrice condivide l'esperienza del Policlinico Universitario di Messina che, con la dovuta attenzione alla privacy dei pazienti, in ambito aziendale, ha attivato servizi a distanza anche per le consulenze ed i test genetici.



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

I centri regionali di genetica medica, ambito clinico, di laboratorio o entrambi, registrano, come testimoniato dalla Coordinatrice, un carico di lavoro eccessivo, dovuto all'aumento delle richieste e alla carenza di personale, per cui viene augurato un adeguamento del personale e della strumentazione in dotazione.

L'impatto della pandemia è rilevante, infatti tanti centri di genetica impegnati per analisi di Sars-CoV-2, come testimoniato dalla dottoressa Santoro, hanno perso collaboratori competenti e formati negli anni. La dottoressa Capra, come giovane specialista in genetica medica, sottolinea la difficoltà che si crea quando il percorso delle specializzazioni in area non medica, non viene retribuito e mancano concrete opportunità lavorative a tempo indeterminato in questo specifico ambito.

Il professore Alberti, conferma l'irrisorio trattamento economico destinato dalla Regione Sicilia, agli specializzandi di area non medica.

3. Congresso SIGU 2020: opinioni in condivisione e confronto post congressuale.

In riferimento al successivo punto dell'O.d.G., vengono condivise le impressioni sull'organizzazione e sul contenuto scientifico del XXIII congresso nazionale SIGU, tenutosi su piattaforma digitale. Le presentazioni erano ben fruibili da parte dei soci e le tematiche affrontate interessanti ed attuali. Il Professore Alberti interviene per sottolineare che anche la riunione dei soci è stata interessante e sono stati coinvolti anche i giovani specializzandi del nuovo gruppo di lavoro.

4. Corsi di formazione proposti in sede congressuale, webinar e vetrina dei corsi FAD in ambito genetico.

In questo periodo la SIGU incentiva la creazione di nuovi corsi di formazione a distanza che possono avere il patrocinio della società, sottoponendo il programma proposto e inserendo 2 speaker soci SIGU. La Coordinatrice sottolinea questa iniziativa che comunicherà tramite e-mail a tutti i soci SIGU Sicilia. Il Dr Romano conferma le informazioni in merito. La dottoressa Capra, su invito della Coordinatrice, condivide brevemente con i soci il calendario dei prossimi eventi di formazione a distanza della SIGU, come l'Italian Medical Genetics Academy 2021, o patrocinati dalla società.

Interviene la dottoressa Garofalo per proporre corsi anche informativi e di prevenzione sul territorio. La dottoressa riporta l'esperienza di Caltanissetta, in cui sono stati proposti e realizzati corsi informativi per gli studenti o per le coppie in ambito pre concezionale. Il centro, grazie alla presenza del dottore Guarnaccia, è divenuto una nuova realtà.

In risposta a questo interviene la dottoressa Ragusa sottolineando che il centro di Caltanissetta non era stato inserito nella rete regionale. Il dottore Romano ribatte che come centro di nuova formazione sarà possibile fare richiesta al tavolo tecnico in modo da essere inserito ufficialmente.

Il professore Alberti prende la parola per comunicare che come membro del gruppo di lavoro di Oncogenetica, uno stimolante lavoro si è fatto e si continuerà a fare in futuro, anche su tematiche come la sindrome di Lynch. La Coordinatrice coglie l'occasione per invitare la dottoressa Santoro a riportare gli aggiornamenti del Molecular Tumor Board (MtB), rete oncologica regionale con carattere multidisciplinare.



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

La dottoressa Santoro afferma che come gruppo di lavoro multidisciplinare dell'MTB, lei, la dottoressa Briuglia e la Dr.ssa Nunzia Scibetta hanno completato la stesura del PDTA relativo alla diagnostica molecolare a supporto del PDTA Cancro Colon, comprensivo dei tumori eredo-familiari della Lynch e delle FAP. La dottoressa Perrotta per problemi audio non riesce ad intervenire, ma in chat riporta che il centro di Caltanissetta era stato inserito in rete regionale. Probabilmente si dovrà verificare questo punto.

La Coordinatrice saluta e ringrazia tutti i soci per la partecipazione. L'incontro si conclude con gli auguri di un Buon Natale e Sereno Anno Nuovo a tutti i colleghi presenti e alle loro famiglie.

La riunione termina alle ore 13:30.

Messina, 03/12/2020

La Coordinatrice

Silvana Briuglia



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.