



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

Pordenone, 10 febbraio 2021

Al Segretario SIGU
Dott. Matteo Della Monica

Oggetto: Resoconto delle attività Sezione regionale FVG – anno 2020

Per l'anno 2020 i soci del GdL regionale si erano prefissati di raggiungere due obiettivi:

- aggiornare il Nomenclatore/Tariffario regionale relativamente alle prestazioni sanitarie nella disciplina
- ottenere l'introduzione nel sistema informatico regionale di modelli digitali adeguati alla refertazione dei test genetici.

A tal fine erano state impostate le attività per piccoli gruppi, che nel corso dell'anno avrebbero dovuto produrre gli elaborati da proporre al gruppo allargato per la discussione e l'approvazione.

Invece l'emergenza sanitaria, che ha travolto i Servizi sanitari, ha vincolato tutti sulle incombenze Covid e sulle urgenze dei laboratori e, pertanto non è stato possibile dare corso al programma prefissato né portare avanti l'attività concordata.

Malgrado ciò, l'anno 2020 ha visto la crescita del gruppo con l'adesione di 4 soci, tre dei quali nuovi iscritti, e un fitto scambio di comunicazioni via email per la costante informazione dei soci su comunicazioni, proposte o richieste dal e per il Direttivo.

Il Coordinatore è stato inoltre interpellato e ha svolto funzione di tramite con il CD per la soluzione della problematica, sollevata dal Medico Legale dell'azienda ASFC di Udine, relativa alla legittimità di raccolta e firma del consenso informato da parte del Biologo con Specializzazione in Genetica medica.

Si riassumono le attività svolte:

- Definizione dei gruppi di lavoro per l'attività di modifica e aggiornamento delle prestazioni del Nomenclatore/Tariffario del SSR e assegnazione delle attività specifiche
- Diffusione di informazioni, richieste e proposte da parte di CD o Coordinatori GdL, nello specifico:
 - a) richieste di raccolta dati su analisi diagnostiche di conferma dopo NIPT ad alto rischio,
 - b) richiesta informazioni su Teleconsulto di Genetica Medica e studio multicentrico Teleconsulenze genetiche,
 - c) questionario su presa in carico dei pazienti con sindrome di Noonan e patologie correlate,
 - d) survey del GdL Genetica Oncologica su pannelli multigenici per la diagnosi di tumori ereditari di colon, mammella e ovaio,
 - e) richiesta partecipazione al Database di GIMEMA/AIL delle VUS costitutive in geni di predisposizione a malattie ematologiche,
 - f) comunicazioni su proposte di webinar per l'aggiornamento formativo,
 - g) informazioni su documenti, raccomandazioni, linee guida e linee di indirizzo redatti e pubblicati nella sezione "Documenti" del sito,
 - h) comunicazioni dal Direttivo su "richiesta patrocini" e "rinnovo quota associativa".



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

- Indizione di due riunioni della sezione regionale FVG su piattaforma Go to Meeting in data 17.02.2020 e 4.12.2020, di cui si allegano i verbali;
- Indizione Elezioni per fine mandato Coordinatore regionale, il cui esito è stato comunicato con email del 10.02.2021 e di cui si allega il verbale.

A disposizione per eventuali chiarimenti e in attesa di cortese riscontro, si porgono

Cordiali saluti

Il Coordinatore regionale uscente

Dr.ssa Barbara Pivetta



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.