



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

Riunione Gruppo di Lavoro SIGU-Sanità “Ma siamo pronti – Il punto nelle Regioni

Corso FAD sincrono Giovedì 21 Ottobre 2021

Relazione finale e VERBALE

Come illustrato nelle premesse, il principale obiettivo della Riunione era un primo tentativo di fare il punto sulla situazione del test del DNA fetale e dello screening SMA, in considerazione del possibile prossimo ingresso di questi test nei LEA.

Il Corso ha avuto una discreta partecipazione (55 iscritti) ed ha visto anche la partecipazione attiva di tutti i Coordinatori Regionali (o persone da loro delegate in quanto più appropriate in relazione al tema proposto), con la sola eccezione del Coordinatore Regionale Abruzzo/Molise (Prof. Giuseppe Calabrese). E questo, credo, sia un motivo di soddisfazione per la SIGU.

Purtroppo, accanto a delle luci, il panorama presenta molte ombre e conferma la iniziale impressione della estrema disomogeneità del panorama nazionale.

Per il test del DNA fetale solo in 10 Regioni si evidenzia un percorso nel pubblico, con 7 regioni (Basilicata, Emilia Romagna, Liguria, Piemonte/Valle d'Aosta, Puglia e Toscana) che erogano il test in house con Progetti regionali e, in alcuni casi, parziale (Piemonte, Toscana) o totale (Liguria) partecipazione del paziente alla spesa; 2 Regioni (Friuli Venezia Giulia e Trentino Alto Adige (prov. Bolzano)) che erogano il test con il SSR ma attraverso convenzione con Laboratori privati, e, infine, la Lombardia che in alcune strutture ha dei percorsi, ma il test non viene eseguito in house e viene inviato presso Centro privato con costo a carico della paziente.

Si evidenzia come il Lazio abbia diverse strutture pubbliche che eseguono il test, ma solo in solvenza e senza obbligo di uno specifico percorso. Più omogeneo pare il discorso indicazione che perlopiù si rivolge al rischio intermedio dopo test combinato, in accordo con le recenti Raccomandazioni del CSS.

Per lo Screening SMA vi sono tre regioni già operative (Lazio e Toscana (attraverso Lazio) da due anni e, da tre mesi, la Liguria) e due regioni prossime all'avvio (Campania e Puglia).



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: sign@biomedia.net - www.sign.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

In ogni caso tutti gli interventi sono stati riassunti (dopo verifica video e ulteriore conferma ed integrazione dei Coordinatori) nel file .xls allegato che si mette a disposizione come punto di partenza.

Prossimi passi:

- 1) Cercare, anche attraverso il CD ed il Presidente SIGU, di far muovere il Ministero e gli Assessorati della Sanità regionali per una effettiva pianificazione degli interventi futuri: il rischio che il DNA fetale passi nei LEA e non siamo pronti esiste.
- 2) Cercare di capire meglio perché le Regioni vanno in ordine sparso e richiamare alla stretta adesione al documento del CSS.
- 3) Organizzare un corso specifico sull'Accreditamento ISO15189 in vista della scadenza (26 Maggio 2022) del periodo transitorio per l'applicazione del regolamento UE 2017/746 sulla diagnostica in vitro Dispositivi medici.
- 4) Iniziare una Discussione più ampia sugli Screening (non solo sulla SMA) creando una discussione all'interno del GdL Sanità come proposto da Cristina Cereda nel suo intervento.

Il Coordinatore del GdL SIGU SANITA'
Dr. Mattia 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.