

23/03/2022 – Riunione urgente GdL SIGU Lombardia  
Proposta da dr.ssa MF Bedeschi  
Soci presenti ( vedi allegato)

La riunione è iniziata alle 16.30 con la presentazione del documento da parte della dr.ssa Benedetti Sara riguardo alle criticità correlate alla consulenza collegata al test genetico per valutazione e successiva, eventuale, approvazione.

In particolare il principale obiettivo del documento è quello di proporre che la consulenza pre-test venga eseguita da un biologo o medico specialista in genetica medica.

La necessità di questa richiesta nasce dal fatto che in Regione Lombardia in seguito alla Delibera regionale del 2013 (DGR IX/4716/2013) gli specialisti di branca hanno la facoltà di raccogliere il consenso informato per le analisi genetiche contestualmente alla prescrizione delle stesse sostituendosi alla figura del medico/biologo specialista in genetica medica.

Questo ha determinato per il laboratorio il passaggio dei campioni in laboratorio senza filtro, senza controllo del CI, documentazione clinica e richieste non chiare e incongruenti ( per esempio richiesta di un pannello NGS invece della richiesta di una ricerca di una mutazione familiare, richiesta di NGS invece di MLPA). Per il paziente questo percorso ha determinato una spiegazione incompleta sul significato del test genetico (limiti, eventuali IF, tempi di risposta), spesso il paziente non esegue un colloquio con un genetista né prima o dopo il test.

Da qui nasce la proposta di inserire la consulenza pre-test eseguita dal medico o biologo specialista in genetica medica nel laboratorio in cui viene eseguito il test genetico per una maggior spiegazione per il paziente e per una adeguata raccolta del CI, dei dati clinici e verifica dell'appropriatezza della richiesta dello specialista di branca.

Per la consulenza post test analogamente se il test è richiesto dal genetista clinico il risultato dell'analisi può essere restituita al paziente da parte del genetista clinico che ha in carico il paziente. Se, invece, il test genetico è richiesto dallo specialista di branca il biologo del laboratorio a seconda dei casi può valutare se la restituzione dell'esito del test genetico deve essere svolta all'interno di una consulenza genetica svolta da un medico o biologo specialista in genetica medica, nei casi più complessi potrebbe essere richiesta una consulenza multidisciplinare.

Dopo la presentazione sono stati fatti numerosi interventi da parte dei soci presenti che si possono sintetizzare come segue:

1) La maggior parte dei soci presenti ha confermato la necessità che la consulenza pre test venga eseguita da uno specialista in genetica medica (biologo o medico) presso il Laboratorio in cui viene eseguita l'analisi genetica.

2) Alcuni soci segnalano la necessità che il test genetico debba essere prescritto dal medico genetista, oppure dallo specialista di branca con una richiesta di consulenza genetica, questo permetterebbe di ridurre la inappropriatazza del test genetico. Lo specialista di branca deve limitarsi a richiedere test genetici somatici.

3) Viene sottolineata la diversa complessità dei diversi test genetici e proposto di valutare la possibilità di una distinzione tra il percorso per test genetici complessi (ad es NGS, esoma) e test genetici non complessi (ad es mutazioni fattori coagulazione, HLA...)

4) La Regione Lombardia non fa distinzione tra i diversi test genetici. Se dovesse essere approvata la richiesta di esecuzione della consulenza pretest solo da parte di specialisti in genetica medica, tutte le unità di genetica medica e di Laboratorio non riuscirebbero a far fronte alle innumerevoli richieste delle analisi genetiche anche per quelle più frequenti come quella per i Fattori della coagulazione e della celiachia. In questi casi, quindi, lo specialista di branca è fondamentale.

5) Per queste considerazioni, per molti soci è quindi indispensabile che la consulenza pre test venga richiesta per i test genetici di secondo livello come NGS, CGH array.

6) Viene anche sottolineato che la consulenza genetica pre-test deve eseguirsi in un locale idoneo, anche attiguo al laboratorio, ma non in laboratorio. Il rapporto continuo con i genetisti clinici e con gli specialisti di branca aiuta a risolvere le difficoltà. Per ciascun test ci deve essere una scheda informativa sul test dove vengono riportate le caratteristiche e i limiti del test. Senza il consenso informato non è possibile eseguire il test.

7) Viene sottolineato inoltre che nei nuovi LEA è inserita la consulenza pre test ( codice G9701) pur non sapendo ancora quando verrà applicata. Non sembra che sia contemplato la consulenza post test. La maggior parte dei soci presenti è concorde nel sottolineare che la consulenza genetica post test è un atto medico e quindi già esistente.

8) Viene proposto di chiedere al Cresmel di fare in modo di accelerare l'attivazione della consulenza pre test in Regione Lombardia per fare in modo che diventi obbligatoria la richiesta di consulenza pre test da parte dello specialista di branca per l'esecuzione del test genetico.

Al termine della riunione si concorda di sottoporre ad un'attenta revisione il documento proposto. Il dr Bonanni si è candidato per modificare il documento già elaborato dal gruppo di lavoro coordinato dalla dr.ssa Benedetti. Altre candidature saranno ben accette!

La prossima riunione è stata programmata per **mercoledì 5 maggio 2022 alle ore 16.30.**

La riunione si chiude alle ore 19,14