



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Achille Iolascon (Napoli)
achille.iolascon@unina.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Matteo Della Monica (Napoli) - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Brunella Franco (Napoli)
franco@tigem.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Fiorella Gurrieri (Roma)
f.gurrieri@unicampus.it

Giuseppe Matullo (Torino)
giuseppe.matullo@unito.it

Daniela Zuccarello (Padova)
daniela.zuccarello@unipd.it

Verbale riunione del 12 Novembre 2021 Sezione Regionale Siciliana della SIGU

Inizio riunione ore 12:30.

Soci presenti alla riunione:

1. Barone Chiara
2. Bianca Sebastiano
3. Briuglia Silvana
4. Capra Anna Paola
5. D'Aliberti Pierluigi
6. De Gregorio Laura
7. Galesi Ornella
8. Giambirtone Maria Concetta
9. Grillo Agata
10. Grillo Lucia Rosa Maria
11. La Rosa Maria Angela
12. Loddo Italia
13. Longo Salvo
14. Manzella Lidia
15. Papa Carla
16. Perrotta Ketty
17. Ragusa Angela
18. Rinninella Antonina
19. Romano Corrado
20. Romeo Petronilla Daniela
21. Scimone Concetta

La riunione segue l'ordine del giorno. **Come primo punto si discute sulle strutture di Genetica Medica presenti nel territorio regionale, considerando la necessità di aggiornare i Centri Hub e Spoke individuati ed inseriti nel DA 727 del 2016.** Vengono evidenziate le seguenti nuove strutture:

- UOC di Genetica dell'Ospedale Cervello di Palermo, direttore la profssa Maria Piccione,
- UOS di Genetica ASP Ragusa, direttore Dottssa Luana Mandarà,
- UOSD di Genetica e Farmacogenetica dell'AOU G.Martino di Messina, direttore prof.ssa Emanuela Esposito e vicedirettore Dottssa Silvana Briuglia.

Su questo argomento ci sono stati diversi interventi al fine di chiarire la situazione di alcune strutture e riferire di alcune problematiche correlate ai nuovi atti aziendali. Il Centro dell'Ospedale di Gela era inserito nel Decreto, ma non sono riconosciuti ambulatori di Genetica Clinica. La dott.ssa Ketty Perrotta si impegna ad inviare informazioni circa l'atto aziendale dell'Ospedale e di fare una comunicazione al tavolo tecnico di



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 (Napoli) - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Brunella Franco (Napoli)
franco@tigem.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Fiorella Gurrieri (Roma)
f.gurrieri@unicampus.it

Giuseppe Matullo (Torino)
giuseppe.matullo@unito.it

Daniela Zuccarello (Padova)
daniela.zuccarello@unipd.it

Genetica Medica. La Dott.ssa Chiara Barone riferisce di eseguire consulenze genetiche nell'ASP di Siracusa e nei territori di Augusta, Siracusa, Avola e Lentini.

Interviene Il Dott. Corrado Romano per comunicare il suo passaggio a Prof. Associato e di essere in attesa della convenzione tra Università e Policlinico per il riconoscimento della UOC di Genetica Medica, come previsto dall'atto aziendale. Si conferma il centro di Genetica Medica dell'All'Ospedale Garibaldi Nesima responsabile il dott. Sebastiano Bianca. La dott.ssa Italia Loddo riferisce di lavorare presso ISMET, con ambulatori e laboratori di Genetica Medica del Dipartimento servizi diagnostici, convenzionati per patologie pediatriche polmonari ereditarie, epatologiche e cardiogenetica.

Viene proposto di fare una sorta di censimento per aggiornare la rete di Genetica Medica che ancora risale al DA 727 del 2016, con particolare attenzione all'individuazione di centri Hub e Spoke.

Segue un confronto sull'evento SIGU Sanità organizzato in data 21/10/2021 dal Gruppo di Lavoro SIGU-Sanità e dal titolo "MA SIAMO PRONTI? Il punto nelle regioni", in cui sono state affrontate due tematiche emergenti riguardo la situazione del test del DNA fetale circolante (NIPT) e dello screening neonatale SMA che a breve entreranno nei LEA. La coordinatrice regionale è stata invitata a fare il punto sulla situazione in Sicilia. **I soci hanno dato un importante contributo attraverso la compilazione di una scheda informativa.**

Il Dott Mattia Gentile ha fatto un resoconto sulla situazione in Italia che registra a livello regionale una condizione molto diversificata. Molte regioni come la Sicilia sono piuttosto in ritardo con il recepimento e l'aggiornamento dei nuovi LEA. Si registra una estrema disomogeneità del panorama nazionale. Per quanto riguarda la NIPT, il documento del Consiglio Superiore di Sanità del 9 marzo 2021 oltre a fare il punto sull'indagine, fornisce le raccomandazioni sul percorso da adottare per l'esecuzione del test. La SIGU ha pubblicato un Documento nel 2020 ed una check list. Attualmente il test viene prevalentemente effettuato in centri privati. In ambito pubblico sono partite alcune regioni: Emilia Romagna, la Provincia Autonoma di Bolzano, Basilicata e Toscana. Altre regioni hanno fatto le loro proposte ma sono ancora in fase di avviamento e non applicate. Il problema condiviso da alcune regioni è quello di essere in Piano di Rientro. 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, Friuli Venezia Giulia e Trentino Alto Adige (prov. Di Bolzano) erogano il test con il SSR ma attraverso convenzione con Laboratori privati, e la Lombardia che in alcune strutture ha attivato dei percorsi, ma il test non viene eseguito in house e viene inviato a centri privati con costo a carico della paziente. **Più omogeneo pare il percorso sull'indicazione al test, che perlopiù si rivolge alle gravidanze con rischio intermedio dopo test combinato,** in accordo con le recenti Raccomandazioni del CSS.

In Sicilia alcuni tentativi sono stati bloccati a causa della mancanza di finanziamenti dovuti alla condizione di Piano di Rientro della Regione Siciliana. Il test NIPT era stato inserito nella scorsa finanziaria che poi è stata sospesa. Alcuni laboratori in Sicilia si stanno attrezzando con strumentazione e personale, sia pubblici



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 (Napoli) - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Brunella Franco (Napoli)
franco@tigem.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Fiorella Gurrieri (Roma)
f.gurrieri@unicampus.it

Giuseppe Matullo (Torino)
giuseppe.matullo@unito.it

Daniela Zuccarello (Padova)
daniela.zuccarello@unipd.it

che privati convenzionati. Tra quest'ultimi segnaliamo che, da luglio 2021, la NIPT è stata attivata presso il laboratorio privato convenzionato LABOGEN DI CATANIA, direttore la Dr.ssa Agata Grillo, che ha ottenuto la certificazione il 16 Luglio 2021, di cui è responsabile il Dr Salvatore Longo. In atto il costo del test è a carico della gestante. L'ultima Finanziaria pubblicata sulla Gazzetta ufficiale del 21 aprile 2021, propone la individuazione di 3 Centri Regionali di riferimento per la NIPT. **Per quanto riguarda lo screening neonatale per la SMA** vi sono tre regioni già operative: Lazio e Toscana da due anni, la Liguria da tre mesi; due regioni sono prossime all'avvio (Campania e Puglia). Il progetto pilota avviato nel Lazio e in Toscana, iniziato il 5 settembre 2019, dopo due anni è giunto al termine. Lo screening neonatale SMA è già partito in Liguria, dal 1° settembre, e inizierà a breve anche in Piemonte e in Puglia". In Sicilia siamo ancora in situazione di stasi. Lo Screening Neonatale Esteso è stato avviato con D.A. n. 579/2017. L'Elenco dei laboratori di screening neonatale attivi al 30 giugno 2019 per Regione e i rispettivi bacini d'utenza nello Screening Neonatale Esteso, comprende:

- Centro SNE Sicilia occ. ARNAS Civico PO Di Cristina Palermo
- Lab SNE AOU Policlinico PO G. Rodolico Catania

Presente un Centro di Riferimento per la terapia genica (Zolgensma) presso la Neurologia del Policlinico di Messina, ma lo Screening SMA non è stato ancora iniziato. Si comunica la proposta del Laboratorio del Policlinico di Catania (Dott.ssa Angela Ragusa) per avviare lo screening, affiancando il centro screening di Catania, trattandosi di analisi genetica molecolare gene SMN1 (presenza/assenza in omozigosi del gene) su DNA estratto da spot di sangue neonatale. Diversi laboratori pubblici e privati convenzionati stanno implementando gli esami preconcezionali per la ricerca dei portatori di SMA.

L'assemblea propone anche attraverso il CD ed il Presidente SIGU, di sollecitare il Ministero e gli Assessorati alla Sanità regionali a sviluppare una programmazione effettiva ed efficace per pianificare gli interventi futuri: il rischio è che il DNA fetale passi nei LEA e le strutture deputate non siano pronti. Cercare di capire meglio perché le Regioni vanno in ordine sparso e richiamare alla stretta adesione al documento del CSS (Consiglio Superiore di Sanità).

Molto interessante la relazione del Dr. Domenico Coviello sul regolamento UE 2017/746 per la diagnostica in vitro. Dispositivi medici: implicazioni e preparazione delle Azioni per i Laboratori di Diagnostica. Certificazione CE-IVD per controlli di qualità per i laboratori fare riferimento allo Standard internazionale ISO 15189. E' stato pronto di 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.

La coordinatrice riferisce un aggiornamento sull'attività del Molecular Tumor Board, che si sta occupando della valutazione della situazione in regione dei Centri di genetica oncologica, clinici e laboratoristici, per test germinali e somatici. Il lavoro è di recepimento a livello regionale del DA nazionale per la **profilazione genomica del carcinoma mammario del 18 Maggio 2021**, Decreto del Ministero della Salute del 18 maggio 2021, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 161 del 7 luglio 2021, per i test genomici per il carcinoma mammario ormonoresponsivo in stadio precoce. La diagnostica di genetica molecolare ha assunto un ruolo



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 (Napoli) - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Brunella Franco (Napoli)
franco@tigem.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Fiorella Gurrieri (Roma)
f.gurrieri@unicampus.it

Giuseppe Matullo (Torino)
giuseppe.matullo@unito.it

Daniela Zuccarello (Padova)
daniela.zuccarello@unipd.it

identificazione dei fattori predittivi di risposta alle terapie personalizzate e all'immunoterapia, soprattutto riguardo le nuove terapie inserite nel **PTORS** (Prontuario Terapeutico Ospedaliero/Territoriale della Regione Sicilia) e la scelta della strategia terapeutica. Nuovi farmaci approvati e registrati dall'AIFA, la cui

prescrizione dovrà essere autorizzata dal MTB. Quest'ultimo si sta occupando del Censimento dei laboratori coinvolti nella profilazione genomica.

Per quanto riguarda i test germinali, il PDTA sindrome eredo-familiare cancro mammella/ovaio è in via di revisione da parte del Tavolo Tecnico di Genetica. E' stata segnalata la difficoltà al recepimento del codice di esenzione R99 per gli esami di follow up. I soci richiedono di essere periodicamente aggiornati su PDTA, Decreti e nuovi interventi.

Si conferma da parte di tutti i soci l'opportunità di riunirsi in modalità on line, sicuramente più agile ed efficace, ma si propone di spostare l'orario a circa le 14.30.

Si comunica il nuovo elenco dei soci SIGU, aggiornato al 30 settembre 2021, che registra un aumento a 98 soci, in confronto al 30 settembre 2020 che eravamo 72.

I lavori si concludono con i saluti e gli auguri di buone feste.

La riunione termina alle ore 14:00.

Messina, 13/12/2021

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.