

## CONSIGLIO DIRETTIVO (CD)

Matteo Della Monica, [matteo.dellamonica@aocardarelli.it](mailto:matteo.dellamonica@aocardarelli.it)  
Brunella Franco, [franco@tigem.it](mailto:franco@tigem.it)  
Fiorella Gurrieri, [f.gurrieri@unicampus.it](mailto:f.gurrieri@unicampus.it)  
Massimo Gennarelli, [massimo.gennarelli@unibs.it](mailto:massimo.gennarelli@unibs.it)  
Giuseppe Matullo, [giuseppe.matullo@unito.it](mailto:giuseppe.matullo@unito.it)  
Daniela Zuccarello, [daniela.zuccarello@unipd.it](mailto:daniela.zuccarello@unipd.it)

Presidente Eletto

Paolo Gasparini, [geneticamedica@burlo.trieste.it](mailto:geneticamedica@burlo.trieste.it)

## Commissione Genomica (CG)

Antonio Amoroso  
Domenico Coviello (Coordinatore)  
Maurizio Genuardi  
Paola Grammatico  
Antonio Novelli  
Marco Seri

## RIUNIONE DEL 11/01/2022 Verbale

Presenti per CG: Antonio Amoroso, Domenico Coviello, Maurizio Genuardi, Antonio Novelli, Marco Seri

Giustificati: Paola Grammatico

Presenti per CD: Brunella Franco, Fiorella Gurrieri, Giuseppe Matullo, Mario Capasso (per Achille Iolascon)

### 1) Coordinamento InterIstituzionale (CII) per il "Piano per l'innovazione del sistema sanitario basato sulle scienze omiche".

**COVIELLO:** Le riunioni del CII non sono ancora iniziate, ma l'obiettivo principale sarà quello di scrivere il documento attuativo del PN. La mia proposta è quella di chiedere alla commissione SIGU di scrivere un documento utile a dare elementi utili al CII per la stesura del piano attuativo. A tale scopo propongo di chiedere ad ognuno di voi la collaborazione (o ad esperti esterni chiamati ad hoc) per trattare un argomento da sviluppare: per es.

- raccolta dei documenti di altri paesi con piano attuativa per i centri di genomica (UK?, altri?);
- scrivere indicatori per qualificare i centri di Genomica verranno riconosciuti dal SSN in Italia;
- tenere i contatti con le regioni (o i coordinatori regionali SIGU) per sapere quante regioni stanno già deliberando un centro di Genomica Regionale;
- interagire con la rete Europea 1+MG per avere doc su interoperabilità dei dati clinici e genomici;
- interagire con la rete italiana Health Big Data per condivisione percorso;
- interagire con la DG Digitalizzazione del Ministero Salute (MS); ecc

Naturalmente noi, come commissione genomica, possiamo proporre un piano d'azione ma chiederemmo al CD di esprimersi in merito, magari integrando le nostre proposte e dando una approvazione sui compiti e programma della Commissione.

Interventi:

**GURRIERI:** grazie per l'aggiornamento e sono molto interessata ai lavori della Commissione Genomica e mi farò portavoce nel Direttivo per avere indicazioni su come procedere.

**MATULLO:** anche io ringrazio per l'aggiornamento e sono molto interessato ai lavori della Commissione Genomica. Concordo sulla necessità di sviluppare i punti proposti e sono disponibile a partecipare ai lavori della commissione.

**AMOROSO:** Un documento della CG potrebbe essere importante, oltre a dare un valido supporto ai lavori del CII, anche per facilitare tutti i centri di genetica che lavorano nell'ambito del SSN in merito all'applicazione dell'analisi genomica in ambito clinico.

per cortesia integrare con gli altri interventi.....

Argomenti emersi dalla discussione (ma non ricordo chi li abbia menzionati):

- Centralizzare il sequenziamento in pochi centri regionali o anche sovraregionali
- Ampliare la genetica clinica/servizi di genetica nelle periferie per completare diagnosi e discussione dei casi clinici

**2) Progetto 1+million Genome (1+MG) e BIMG. Il MS ha coinvolto inizialmente solo gli IRCCS nei WG/WP nazionali. Cosa fare in merito? Giro di opinioni e proposte.**

**COVIELLO:** come già riferito nei precedenti incontri il Ministero della Salute (MS) dal gennaio 2021 ha incaricato la prof.ssa Stefania Boccia di coordinare il progetto europeo. E' stato formato un coordinamento nazionale (National Mirror Group - NMG) che si riunisce regolarmente e monitora i progressi fatti dai WG/WP nazionali e il collaborazione con quelli europei a cui partecipano i referenti dei WG nazionali. E' in corso una collaborazione tra 1+MG/BIMG con il progetto italiano Heath Big Data (HBD) per non disperdere energie e non fare il lavoro in doppio. E' iniziato anche un dialogo con Elixir Italia coordinato dal prof. Graziano Pesole (Uniba e CNR Bari).

**MATULLO:** concordo con il principio di non duplicare gli sforzi anche se le realtà italiane possono essere alquanto diverse e potrebbero richiedere soluzioni diverse. E' necessaria una comunicazione migliore tra le varie iniziative in corso per i vari aspetti di coordinamento genomico italiano, sia infrastrutturali che per il budget dedicato al sequenziamento di decine di migliaia di nuovi genomi. Sono comunque interessato a contribuire in modo specifico con l'esperienza del Network Italiano dei Genomi (NIG) che include molte realtà italiane molto attive nel settore della genomica.

**AMOROSO:** concordo sull'importanza del lavoro della CG affinché il CD SIGU, ma tutti i soci siano aggiornati su quanto avviene a livello italiano in merito alla genomica e alle sue applicazioni nel SSN. Per tali ragioni è essenziale che le iniziative in corso NON siano limitate agli IRCCS ma vengano estese a tutti gli enti del SSN che hanno una esperienza ed attività tale da essere attori di tale processo.

per cortesia integrare con gli altri interventi.....

**3) Aggiornamento della Commissione: verifica disponibilità dei membri attuali, proposte di ampliamento a nuovi membri?**

**COVIELLO:** considerato che il gruppo dei partecipanti al CII è stato aggiornato e il contributo delle regioni delegate è stato ampliato da Liguria e Piemonte (che sono state confermate con Domenico Coviello e Federico Bussolino) a Lombardia e Umbria (con Giovanni Corrao e Cristina Mecucci) si chiede al CD di valutare l'ampliamento della CG ad altri membri SIGU che potrebbero dare un valido supporto alle attività, o in alternativa, per non avere una CG troppo ampia, suggerire modalità di lavoro con possibile sottogruppi di lavoro tematici o invito ad hoc di figure tecniche rilevanti (anche non soci SIGU).

**CAPASSO:** Rafforzamento della commissione con ampliamento della commissione anche alla bioinformatica e proteomica

Domanda per il CD: è opportuno il coinvolgimento di rappresentanti da vari altri enti e dei referente dei GdL SIGU e altre commissioni?

**4) Varie ed eventuali**

Riprendere i contatti con FISMELAB sia per il lavoro sugli Accreditementi dei test genetici con ACCREDIA che sulla Genomica, visto che il MS non parla con le singole associazioni scientifiche ma convoca solo le Federazioni FISME e FISMELAB.

Il Coordinatore,  
Domenico Coviello