



**SIGU**

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

**PRESIDENTE**

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

**PRESIDENTE ELETTO**

Paolo Gasparini (Trieste)  
paolo.gasparini@burlo.trieste.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

## Relazione Attività Triennio 2019-2022 Sezione Regionale Sicilia

Il 2022 è stato l'anno conclusivo del mandato di Coordinatore della prof.ssa Silvana Briuglia, alla quale è subentrato, con l'elezione che si è svolta nella Riunione dell'Assemblea dei Soci SIGU della Regione Sicilia del 21 Ottobre 2022, il Dott. Giuseppe Barrano. Il mandato della prof. Briuglia è iniziato in data 23 ottobre 2019 ed è coinciso con il periodo della pandemia COVID-19. La prima assemblea si è svolta in data 7 aprile 2020, in piena emergenza COVID, in modalità telematica mediante la piattaforma GO TO MEETING, messa a disposizione per i soci SIGU, dalla BIOMEDIA. Nonostante le difficoltà legate alla pandemia, l'assemblea regionale si è svolta con lo sforzo di tutti i partecipanti di condividere la situazione e gli impegni professionali, che ciascuno ha cercato di mantenere per quanto riguardava le situazioni di urgenza nell'ambito delle attività di genetica clinica e di laboratorio. In particolare è stata espressa la solidarietà ai colleghi in difficoltà nella regione ed in particolare a tutto il personale medico e paramedico dell'IRCCS Oasi di Troina, profondamente colpito dall'emergenza COVID19. Tante attività sono state sospese a causa dell'emergenza COVID, come le riunioni all'Assessorato Regionale alla Salute ed i lavori in itinere del Tavolo Tecnico di Genetica Medica, che si sono fermati. L'attività del Tavolo Tecnico Regionale di Genetica Medica si stava occupando delle procedure di accreditamento dei laboratori che effettuano prestazioni diagnostiche per test di genetica medica, della valutazione dei programmi dei controlli VEQ regionali e dell'estensione dei CRQ ai test genetici. I colleghi soci si sono confrontati sulla rimodulazione dell'attività di genetica medica nelle diverse strutture delle province siciliane, durante l'emergenza COVID19, per lo svolgimento dell'attività assistenziale di ambulatori e laboratori di Genetica Medica. Nella maggior parte dei casi questa è stata limitata agli accessi dell'utenza con carattere di urgenza ed esecuzione di Test genetici urgenti. In alcuni centri, ad esempio nell'ambulatorio di Genetica della prof.ssa Briuglia la restante attività di consulenza pre test e post test è stata eseguita in remoto attraverso teleconsulto con videocchiamata o via skype, dopo aver acquisito il consenso informato del paziente o dei genitori in caso di minore, nel laboratorio della Dott.ssa Ragusa la consegna dei referti è stata effettuata con invio ai medici richiedenti. Altro argomento discusso è stato il PDTA tumori ereditari mammella e ovaio in particolare le criticità riguardo la valutazione del rischio BRCA1/2 nella donna asintomatiche e dell'appropriatezza prescrittiva del test genetico. E' stata comunicata l'istituzione del Molecular Tumor Board (MTB) regionale, gruppo di lavoro di oncogenetica, presentato dalla responsabile Dott.ssa Alessandra Santoro. Continuando il periodo di pandemia, a dicembre 2020 sempre in modalità telematica, l'assemblea regionale ha discusso sulla necessità di revisione del PDTA tumori ereditari mammella e ovaio, sulle criticità riguardo la prescrizione di test genetici da parte dei medici curanti e degli specialisti di branca senza che questa sia accompagnata dal modello regionale di attestazione dell'esecuzione della consulenza (Modello Circolare n.4 del 16/07/2019), sulla organizzazione di un'attività di consulenza genetica non in presenza, con l'intervento del prof. Romano riguardo la necessità di una normativa in ambito regionale per la telemedicina, sul rilevante impatto della pandemia, considerando che tanti centri 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](mailto:sigu@biomedia.net) - [www.sigu.net](http://www.sigu.net)



La SIGU ha adottato un sistema di gestione per la qualità conforme alla norma 9001:2015 per le attività di: 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

**PRESIDENTE ELETTO**

Paolo Gasparini (Trieste)  
paolo.gasparini@burlo.trieste.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 sono stati impegnati per analisi di Sars-CoV-2, sulla condivisione dell'organizzazione e sul contenuto scientifico del XXIII congresso nazionale SIGU, tenutosi su piattaforma digitale, sull'organizzazione di corsi FAD in ambito genetico, sugli aggiornamenti dei lavori del Molecular Tumor Board.

Nel corso del 2021 l'assemblea regionale ha affrontato la situazione delle 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. 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. In regione, sono state organizzate nuove strutture di Genetica Medica, quali l'UOC di Genetica dell'Ospedale Cervello di Palermo, direttore la prof.ssa Maria Piccione, l'UOS di Genetica ASP Ragusa, direttore Dott.ssa Luana Mandarà, l'UOSD di Genetica e Farmacogenetica dell'AOU G.Martino di Messina, direttore prof.ssa Emanuela Esposito e vicedirettore/responsabile dell'ambulatorio di Genetica Medica prof.ssa Silvana Briuglia. La Dott.ssa Chiara Barone ha riferito di eseguire consulenze genetiche nell'ASP di Siracusa e nei territori di Augusta, Siracusa, Avola e Lentini. Il prof. Corrado Romano ha comunicato il suo passaggio a professore di II fascia presso l'università di Catania ed il riconoscimento della UOC di Genetica Medica, presso il Policlinico di Catania, come previsto dall'atto aziendale. E' stato confermato il centro di Genetica Medica dell'Ospedale Garibaldi Nesima, responsabile il dott. Sebastiano Bianca. La dott.ssa Italia Loddo ha riferito di lavorare presso ISMETT di Palermo, con ambulatori e laboratori di Genetica Medica del Dipartimento servizi diagnostici. E' stato effettuato 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. La regione Sicilia è stata riscontrata essere piuttosto in ritardo con il recepimento e l'aggiornamento dei nuovi LEA ed alcuni tentativi di avviare la NIPT e lo screening neonatale SMA sono stati bloccati a causa della mancanza di finanziamenti dovuti alla condizione di Piano di Rientro della Regione Siciliana. Il test NIPT in regione viene eseguito solo in alcuni laboratori privati convenzionati con spesa a carico della donna. Il Molecular Tumor Board ha proseguito i lavori occupandosi della valutazione della situazione in regione dei Centri di genetica oncologica, clinici e laboratoristici, per test germinali e somatici, del 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.



**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](mailto:sigu@biomedia.net) - [www.sigu.net](http://www.sigu.net)



La SIGU ha adottato un sistema di gestione per la qualità conforme alla norma 9001:2015 per le attività di: 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

**PRESIDENTE ELETTO**

Paolo Gasparini (Trieste)  
paolo.gasparini@burlo.trieste.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

Nel corso del 2022, la coordinatrice regionale si è occupata, come richiesto dalla SIGU, dell'aggiornamento delle UO di Genetica Medica presenti nella regione siciliana, preparando ed inviando una scheda riepilogativa al coordinatore Dott. Mattia Gentile del GdL SIGU sanità per la sessione dedicata del XXV congresso SIGU, che si è tenuto in presenza in data 7-9 Settembre 2022. La SIGU ha chiesto un aggiornamento delle UO presenti in regione, riferendosi ai centri di genetica medica clinica, pubblici o privati convenzionati, che si occupano di consulenza genetica, non ai singoli laboratori. Per quanto riguarda l'attività del Tavolo Tecnico di Genetica Medica, l'ultimo incontro è stato il 7 giugno 2022, in presenza anche della Dott.ssa Lisacchi, per discutere sui programmi di prevenzione da attivare in regione, in particolare urgente è l'inserimento del Test SMA tra gli screening neonatali. Per tale argomento erano presenti i responsabili dei centri di screening neonatale di Catania, la prof Fiumara, e di Palermo, il prof Corsello, che hanno comunicato di avere entrambi un laboratorio di riferimento che si occuperà del test genetico: a Catania il laboratorio di Genetica della dott.ssa Ragusa e a Palermo il laboratorio dell'Ospedale dei Bambini ARNAS del il dott. Aronica. Altro argomento trattato con i responsabili regionali degli screening, Dott.ssa Cuffari e Dott. Valenza, è stato l'avviamento dello screening genetico dei tumori ereditari della mammella e dell'ovaio, di cui sono state evidenziate tante criticità, che hanno reso difficoltoso l'avvio dello screening genetico in regione. A Messina è stato organizzato ed avviato un primo piano di attuazione del PDTA dei tumori ereditari della mammella e dell'ovaio, con un percorso condiviso tra ASP e la UOSD di Genetica e Farmacogenetica dell'AOU G. Martino, per le consulenze genetiche oncologiche pre-test, come previsto dal PDTA. Si è trattato di un inizio pilota, che si basa sulla ricognizione da parte dell'ASP screening di donne con età > 50 anni, chiamate per lo screening mammografico ed alle quali è stata somministrata la scheda di valutazione del rischio da parte degli operatori dei centri di screening mammografico e in base al punteggio inviate in consulenza genetica pre-test. La difficoltà più importante evidenziata è stata la sproporzione numerica tra i centri di consulenza genetica oncologica rispetto alla popolazione che dovrebbe essere coinvolta nello screening. E' stata proposta la possibilità di attivare una modalità di telecounseling. E' stata evidenziata la necessità di una revisione del PDTA dei tumori eredo-familiari, di cui si occuperà il tavolo tecnico, secondo le linee guida delle società scientifiche e il Piano Oncologico Nazionale, documento di pianificazione e indirizzo per la prevenzione e il contrasto del cancro 2022-2027, esitato dal Ministero della salute. La coordinatrice ha comunicato il nuovo elenco dei soci SIGU, aggiornato al 13 luglio 2022, che riporta un numero di 102 soci, la scadenza del suo mandato per il triennio 2019-2022, per cui ha richiesto la candidatura spontanea dei soci per la elezione del nuovo coordinatore. In data 21/10/2022, si è svolta l'elezione del nuovo coordinatore. La prof.ssa Briuglia ha comunicato di aver ricevuto una sola candidatura da parte del Dott. Giuseppe Barrano, che è stato acclamato all'unanimità dai soci presenti come Coordinatore della Sezione Regionale Siciliana della SIGU per il prossimo triennio 2022-2025, a partire dal 24 Ottobre 2022.



**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



La SIGU ha adottato un sistema di gestione per la qualità conforme alla norma 9001:2015 per le attività di: 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

**PRESIDENTE ELETTO**

Paolo Gasparini (Trieste)  
paolo.gasparini@burlo.trieste.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

Durante l'assemblea si è discusso sulla necessità di rivedere l'intera rete di genetica medica, alla luce della nuova rete ospedaliera del gennaio 2019, di lavorare sulla rete dei laboratori di Genetica Medica e di incentivare la collaborazione tra i centri in Sicilia. Infine è stato comunicato che è in itinere il lavoro per l'inizio in regione dello Screening neonatale per la SMA e che il MTB sta procedendo con il lavoro di riconoscimento dei laboratori di oncogenetica, che si occuperanno della profilazione genomica.

La prof.ssa Briuglia ha provveduto a consegnare il mandato al Dott. Barrano, con i suoi migliori auguri di buon servizio, comunicando la preferenza dei soci di continuare a riunirsi per l'assemblea regionale in modalità telematica e che è stato proposto orario pomeridiano dopo le 14.30.

Messina, 22/10/22

Il Coordinatore della Sezione Regionale Siciliana della SIGU

Prof.ssa 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](mailto:sigu@biomedia.net) - [www.sigu.net](http://www.sigu.net)



La SIGU ha adottato un sistema di gestione per la qualità conforme alla norma 9001:2015 per le attività di: progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina