

Verbale della Riunione Sigu Liguria

In data 3 maggio 2023 si è tenuta una riunione dei soci liguri della SIGU che prevedeva all'ODG:

- Breve presentazione dell'utilizzo/limiti/procedure dell'esoma fetale
- Linee guida internazionali e protocolli nazionali (Faravelli – Gotta)
- Proposta di protocollo per la Regione Liguria

Dopo le presentazioni di dati di letteratura e di protocolli nazionali e internazionali dei dottori Faravelli (Direttore UOC Genetica Clinica IRCCS Giannina Gaslini) e Gotta (Dirigente medico UOC Genetica Medica IRCCS Ospedale Policlinico San Martino) si è aperta un'ampia discussione generale che ha coinvolto molti dei soci appartenenti alle unità operative coinvolte nell'analisi genetica prenatale effettuata all'Istituto Gaslini.

Era presente alla riunione con il suo staff la Dottoressa Pierangela De Biasio, specialista in diagnostica prenatale dell'IRCCS Ospedale Policlinico San Martino che ha contribuito in modo rilevante alla discussione relativa alle problematiche e alla proposta di un protocollo per l'utilizzo clinico dell'esoma fetale nella nostra Regione.

E' stata quindi formulata un'ipotesi di percorso da realizzare in Regione Liguria per la quale sono stati considerati i seguenti punti

- Possibile percorso e criticità (tempistica richiesta/disponibilità personale per colloquio - tempistica refertazione – quando e come effettuare cariotipo, QF-OCR – necessità di materiale biologico da parte del lab, ecc)
- Indicazioni per l'esoma prenatale
- Modalità analisi
- Adozione consenso informato dedicato
- Creazione gruppo di lavoro interaziendale
- Stesura/approvazione protocollo

Uno dei punti discussi ha visto la proposta della Dottoressa Faravelli di creare un gruppo di lavoro interaziendale per la discussione dei casi a cui proporre l'esoma e in cui condividere esperienze pregresse per favorire l'aumento delle conoscenze e la formazione dei colleghi più giovani.

Alla fine della riunione si è concordato sulla stesura del protocollo e sua condivisione tra le Unità operative coinvolte di Genetica e di Diagnosi Prenatale, con Alisa e le società scientifiche di riferimento.

Fanno parte integrante del presente verbale le diapositive presentate nel corso della riunione