



## Verbale Assemblea Soci SIGU Lombardia, 11 giugno 2015

L'assemblea si riunisce presso l'Aula Magna degli ICP via San Barnaba 6, Milano per discutere il seguente OdG

Aggiornamento sulla Gestione test genetici in Regione Lombardi e discussione dei quesiti pervenuti (Stioui)  
Nuovo tariffario regionale/nazionale (Giardino)  
Consenso per i test genetici (Ferrari)  
Consulenza Genetica (Cavalli)

Dopo aver espletato le formalità relative all'iscrizione all'assemblea (accreditata ECM), i lavori cui partecipano i soci di cui all'allegato 1 si aprono alle 14.30.

Stioui porta i saluti da parte di Daniela Giardino che non può partecipare causa un impegno improrogabile..

Viene fatto il punto della situazione riguardo alla procedura di prescrizione dei test genetici dopo il DGR 2989 del 23/12/2014 e al riordino della rete dei Servizi di Medicina di Laboratorio delle strutture pubbliche (All 2) che ha visto il coinvolgimento del CReSMEL. Viene mostrata la delibera riguardo alla proroga per un anno del medesimo comitato. La comunicazione da parte del Presidente SIGU della nomina dei nuovi coordinatori è stata recepita, ma la Regione ha preferito confermare il precedente nostro rappresentante (Giardino) per consentire una continuità nel proseguimento del percorso delle attività già intraprese dal 2012 dato l'ottimo lavoro svolto dal comitato. Giardino ha comunque chiesto ed ottenuto che gli attuali coordinatori fossero informati delle decisioni riguardanti la Genetica.

Interviene Maurizio Ferrari (componente CReSMEL di nomina FISMelab) che conferma quanto detto da Stioui sul momentaneo arresto del nomenclatore, specifica che la Regione vuole attuare il riordino della rete dei laboratori in tempi molto brevi e per quanto riguarda gli ulteriori criteri richiesti per i laboratori di Genetica conferma che si sta elaborando un documento basandosi sugli Standard SIGU per i laboratori di Genetica Medica. Stioui consiglia a chi non avesse ancora letto il documento approvato dal Direttivo SIGU di prenderne visione, per rendersi conto dell'impostazione che verrà data al documento in corso di elaborazione.

Vengono presentati e commentati i differenti quesiti pervenuti da parte dei Soci e si concorda sulla necessità di verificare ulteriormente la possibilità da parte dei Medici Genetisti di prescrivere la prima visita di GM. Le ASL/Direzioni Sanitarie interpellate in modo informale hanno dato risposte totalmente in disaccordo e i riferimenti attuali non sono di aiuto per dirimere la questione. Si concorda che se non emergono ulteriori documenti o note della Regione verrà chiesto un formale chiarimento in Regione.

Emerge la necessità di intraprendere all'interno delle proprie strutture dei percorsi interni educativi che possano portare a delle consulenze multidisciplinari. Arbustini (componente

CReSMEL di nomina Regionale) sottolinea l'importanza di inserire la prescrizione dei test di GM all'interno di un percorso di consulenza genetica così come indicato nella DGR 2989. Tibiletti conferma quanto un lavoro che coinvolga tutte le professioni ognuna per le proprie competenze porti i suoi frutti come dimostrato dal Decreto n° 4498 del sul PDTA del colon-retto (ROL).

Arbustini suggerisce di pensare ad attivare in Regione Lombardia dei percorsi specifici, coinvolgendo magari anche le Università per aumentare il numero di specializzandi in GM. Intervengono Bedeschi e Cavallaris sostenendo che il problema non è probabilmente dovuto ad una carenza di Medici Genetisti ma un numero insufficiente di posti disponibili da coprire malgrado le necessità.

Si concorda che per la prescrizione dei test di GM di cui all'allegato B della DGR 4716/2013, sia opportuno un comportamento omogeneo perlomeno tra i Genetisti.

I test che maggiormente vengono prescritti seguendo diversi criteri di appropriatezza sono i test relativi a PMA (screening I° livello FC, Cariotipo, FRAXA, mutazione FV, FII) spinti anche dalle differenti richieste provenienti dagli specialisti dei centri PMA in assenza di LLGG regionali. Si osserva invece coerenza per la ricerca mutazione MTHFR, gene HFE per Emocromatosi Ereditaria e test di esclusione HLA DQ2/DQ8 per la Celiachia.

Si propone di stabilire dei requisiti per i test "PMA" verificando eventuali percorsi deliberati dalle altre regioni (attraverso SIGU Sanità) e di condividerli alla prossima assemblea.

Si introduce l'attuale tematica della ricetta DEM (dematerializzata) che vede coinvolte per la parte della prescrizione delle prestazioni di Laboratorio la ASL di Cremona e di Brescia consigliando alle differenti strutture che hanno comunque iniziato a affrontare l'argomento a condividere le problematiche affrontate.

Stioui conclude il suo intervento informando della nomina del Comitato Esecutivo REL (DGR X/3569 del 14/05/15) ed invitando tutti i soci ed in particolare quelli appartenenti alla rete REL di utilizzare tutti i canali possibili per potere concretamente dare il proprio contributo, pur essendo già stata avanzata da Giardino in CReSMEL la nostra disponibilità a partecipare ai lavori.

Cavalli introduce l'argomento consulenza genetica rilevando che l'originale definizione, tutt'ora utilizzata, risale al 1975 e che quarant'anni di sviluppo scientifico e tecnologico sembrano passati invano per quanto attiene alla CG. Viene invece prospettata l'ipotesi di interpretare la CG come qualsiasi altra consulenza specialistica in ambito medico, salvaguardando e valorizzando in tal modo le differenti professionalità dello specialista in genetica.

Viene poi introdotta la discussione sulla proposta AstraZeneca di effettuare analisi BRCA in pazienti con cancro ovarico in relazione alla possibilità terapeutica di impiegare farmaci PARP-inibitori, secondo procedure non conformi a quanto in vigore a livello regionale lombardo. Prende la parola Manoukian che illustra la necessità di un percorso di CG nella valutazione dell'appropriatezza prescrittiva. Bonanni richiama l'attenzione dell'assemblea sulla necessità di considerare i grandi cambiamenti in atto ed all'orizzonte nel campo delle indagini molecolari in oncologia, ed introduce la necessità di non farsi trovare impreparati di fronte a questo cambiamento di paradigma. Intervengono sull'argomento Ferrari, Manoukian, Pensotti, Tibiletti, Bonanni.

Manoukian solleva il problema dell'incremento delle richieste di consulenza genetica oncologica e soprattutto di analisi genetiche, in un numero non trascurabile dei casi non appropriata e non sufficientemente "filtrata" dai medici specialisti di branca. Ciò sta portando ad un conseguente aumento di CG di difficile gestione e di analisi genetiche con ricadute negative e dannose prima di tutto sul paziente. Vengono presentati tre alberi genealogici come esempio rispettivamente di test "utile", "non dirimente" e "dannoso".

Si apre un dibattito sul prescrittore delle analisi genetiche. Arbustini (componente CReSMEL di nomina Regionale) sostiene l'importanza di inserire la prescrizione dei test di GM all'interno di un percorso di consulenza genetica così come indicato dalla Regione. Manoukian sottolinea che per quanto riguarda i test BRCA e in generale di genetica oncologica, sarebbe opportuno questi fossero prescritti da uno specialista in Genetica Medica e non dallo specialista di branca e comunque all'interno di un percorso di consulenza. Ferrari spiega che il problema è la mancanza di genetisti e che Regione Lombardia ha indicato che la prescrizione può essere fatta anche dallo specialista di branca, Manoukian suggerisce di portare tale istanza all'attenzione di Regione Lombardia. Interviene Bedeschi sottolineando che la prescrizione fatta dallo specialista in Genetica garantirebbe una maggiore appropriatezza e in ultima analisi una conseguente riduzione del numero di test inappropriati. Cavallari sostiene inoltre che il problema non è probabilmente dovuto ad una carenza di Medici Genetisti ma un numero insufficiente di posti disponibili da coprire malgrado le necessità. Arbustini suggerisce di pensare ad attivare in Regione Lombardia dei percorsi specifici, coinvolgendo magari anche le Università per aumentare il numero di specializzandi in GM.

Tibiletti conferma quanto un lavoro che coinvolga tutte le professioni ognuna per le proprie competenze porti i suoi frutti come dimostrato dal Decreto n° 4498 del sul PDTA del colon-retto (ROL). Emerge la necessità di intraprendere all'interno delle proprie strutture dei percorsi interni educazionali che possano portare a delle consulenze multidisciplinare.

Cavalli suggerisce di rendere uniformi i criteri di accesso al test genetico BRCA, rilevando che i tripli negativi non rientrano tra i criteri attuali di appropriatezza stabiliti dalla regione e sollecitando i soci presenti che si occupano di questa diagnostica a collaborare per questo impegno, con la possibilità di produrre in regione un documento condiviso tra i genetisti lombardi riguardo all'aggiornamento degli attuali requisiti.

La proposta viene accolta dall'assemblea.

Viene chiesto di inviare entro il mese di settembre ai coordinatori gli attuali criteri di selezione e gli eventuali integrazioni richieste, supportate dalle evidenze scientifiche. Seguirà un incontro con i soci coinvolti in questa diagnostica per condividere il documento da presentare in Regione.

Lalatta interviene sottolineando la necessità che i soci SIGU debbano discutere anche delle problematiche diagnostiche emergenti in epoca prenatale.

Stioui prende l'impegno di affrontare in una prossima riunione questi argomenti.

Stioui ringrazia Gueneri per avere ospitato l'Assemblea presso la Struttura e permesso di accreditare l'evento.

La riunione termina alle ore 17.00

Pietro Cavali e Sabine Stioui

