



**SIGU**

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

**PRESIDENTE**

Maurizio Genuardi (Roma)  
maurizio.genuardi@unicatt.it

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Domenico Coviello (Genova)  
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)  
mattiagentile@libero.it

Paola Ghiorzo (Genova)  
paola.ghiorzo@unige.it

Antonio Novelli (Roma)  
antonio.novelli@opbg.net

Angela Ragusa (Catania)  
a.ragusa@ao-ve.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
giorecam@tin.it

**SEGRETARIO - TESORIERE**

Daniela Giardino (Milano)  
giardino@auxologico.it

Ai Soci SIGU Regione Toscana

**Verbale della riunione del 20 febbraio 2019**

La dott.ssa Congregati ha illustrato la delibera regionale 1370 del 10/12/2018 “Programmi di sorveglianza per i soggetti portatori di mutazione dei geni *BRCA1* e/o *BRCA2* ed alla relativa esenzione dal pagamento del ticket” e la nota di chiarimento alla delibera pubblicata ad inizio febbraio 2019 (dove si precisano le figure che dovranno essere presenti negli ambulatori di primo e secondo livello e che l’esenzione D97 potrà essere apposta da qualsiasi figura professionale presente nell’ambulatorio di secondo livello in ogni richiesta medica eseguita per la sorveglianza clinico-strumentale, ma non nella fase di accertamento dell’eventuale mutazione germinale.

Rimangono tuttavia numerosi alcune criticità:

- quali programmi di predizione del rischio verranno usati;
- Chi potrà prescrivere il test *BRCA*;
- Possibilità che varianti a significato incerto nei geni *BRCA1/BRCA2* siano confuse per varianti patogenetiche dai medici non genetisti e fornita l’esenzione in maniera erronea;

Dalla discussione collegiale emerge inoltre che:

- Non si affronta il problema della gestione delle famiglie ad alto rischio oncologico per storia familiare, prive di mutazione nei geni *BRCA1* e *BRCA2* e/o con mutazione in altri geni di suscettibilità (per esempio *P53* e *PTEN*);
- Non si evince se la consulenza post-test può essere fatta in esenzione una volta accertata la mutazione;
- Potrebbe essere ragionevole fornire al soggetto con mutazione patogenetica un modulo con esenzione D97 da portare all’asl di appartenenza come accade per le patologie rare. Questo permetterebbe al soggetto con mutazione patogenetica di eseguire la sorveglianza consigliata senza dover tornare nell’ambulatorio di secondo livello ogni sei mesi.
- Sarebbe auspicabile standardizzare gli ambulatori di sorveglianza e l’indicazione allo studio di geni minori di suscettibilità in modo che venga fornita una prestazione uniforme in tutta la regione.
- Si pone poi il problema etico per gli operatori di richiamare tutti i soggetti con mutazione patogenetica nei geni *BRCA1* e *BRCA2* caratterizzati prima del 2018.

La dott.ssa Toschi espone la proposta di Programmazione dell’Attività di Sigu regione Toscana per l’anno 2019, inviata per mail a tutti i soci il giorno precedente la riunione. Non arriva alcuna proposta dall’assemblea.



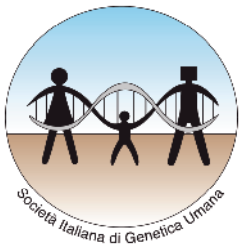
**SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA - C.F. 96350350581**

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)



Certificazione ISO 9001:2008

SIGU è soggetto Certificato ISO 9001:2008 per promozione dell’attività scientifica nel campo della genetica umana e medica, rivolta ai soci attraverso il congresso nazionale, i gruppi di lavoro e le commissioni. 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**

Maurizio Genuardi (Roma)  
maurizio.genuardi@unicatt.it

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

Domenico Coviello (Genova)  
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)  
mattiagentile@libero.it

Paola Ghiorzo (Genova)  
paola.ghiorzo@unige.it

Antonio Novelli (Roma)  
antonio.novelli@opbg.net

Angela Ragusa (Catania)  
a.ragusa@ao-ve.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
giorecam@tin.it

**SEGRETARIO - TESORIERE**

Daniela Giardino (Milano)  
giardino@auxologico.it

La dott.ssa Toschi espone un quesito che aveva posto la dott.ssa Ricca, in precedenza; in particolare è stato chiesto se è possibile utilizzare il codice di esenzione M00 o R99 per partner di persone portatrici sane di mutazione di geni associate a patologie rare recessive.

E' opinione condivisa da parte dei medici genetisti clinici presenti in assemblea che è possibile usare tali codici di esenzione dal momento che la coppia, in cui uno dei partner è carrier di mutazione di uno specifico gene, ha comunque un rischio aumentato di patologia correlata a mutazione di tale gene, per la prole.

Nel pomeriggio, il dott. Lucarelli presenta in dettaglio il documento Consensus per l'analisi genetica in Fibrosi Cistica. Vengono illustrati tutti i passaggi che hanno portato alla stesura del documento, i vari capitoli contenuti nel documento. Tale documento verrà probabilmente pubblicato nei prossimi mesi.

Tra le varie considerazioni, è emerso che per le coppie che effettuano un percorso di procreazione medicalmente assistita, nel documento viene suggerito di effettuare lo screening del gene *CFTR* per entrambi i partner con una detection rate di almeno l'80-85%.

Dall'assemblea è emerso che in regione Toscana l'analisi molecolare del gene *CFTR* per le coppie che effettuano pma vengono effettuate solo in determinate condizioni, secondo la Delibera Regionale 114/2008. Si sottolinea quindi la necessità di affrontare e rivedere a livello regionale questa delibera del 2008.

Coordinatori regionali

Lisi Ermanna

Toschi Benedetta



**SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA - C.F. 96350350581**

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)



ISO 9001  
BUREAU VERITAS  
Certification

Certificazione ISO 9001:2008

SIGU è soggetto Certificato ISO 9001:2008 per promozione dell'attività scientifica nel campo della genetica umana e medica, rivolta ai soci attraverso il congresso nazionale, i gruppi di lavoro e le commissioni. Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.