

## Riunione dei Soci SIGU Regione Veneto 17.12.2019

In data 17 dicembre 2019 alle ore 15.30 presso **l'aula A** della Clinica Ginecologica e Ostetrica dell'Azienda Ospedaliera - Università di Padova si è svolta la seconda Riunione dei Soci della Regione Veneto dell'anno 2019, organizzata dai Coordinatori SIGU della Regione Veneto, Laura Cardarelli e Matteo Cassina.

**Commentato [MC1]:** Eravamo in aula B, ma poi ci siamo spostati in aula A

Resoconto:

### Requisiti di qualità nelle Strutture di Genetica Medica: dati Nazionali con focus su Regione Veneto.

Elisabetta Lenzini, coordinatore del GdL SIGU Sanità, ha presentato i dati raccolti dal GdL SIGU Sanità, mettendo a confronto i dati relativi al Veneto con quelli delle altre regioni italiane (delibere, reti, tavoli tecnici, accreditamenti, certificazioni e stato di adeguamento delle strutture).

### Gravidanze con Translucenza Nucale (NT) aumentata: proposta di condivisione del percorso diagnostico (array, pannello rasopatie, timing diagnostico)

Matteo Cassina ha aperto la discussione da cui è emerso che in molte occasioni le pazienti in gravidanza con riscontro di NT aumentata si presentano in consulenza genetica dopo aver già iniziato il percorso diagnostico. Dal confronto tra i genetisti clinici presenti è emerso che per NT aumentata viene generalmente proposta diagnosi invasiva per analisi del cariotipo fetale, a cui segue approfondimento mediante CMA (Chromosomal Microarray Analysis) nei casi in cui la NT sia maggiore di 3-3,5 mm. In caso di CMA negativo, Leonardo Salviati ha presentato il percorso diagnostico con pannello per rasopatie, dando disponibilità ad eseguire presso il laboratorio della UOC di Genetica ed Epidemiologia Clinica di Padova. Si è discusso collegialmente delle proprietà diagnostiche e delle criticità di tali test (VUS, tempistiche, epoca di gravidanza). Attualmente i genetisti della regione Veneto che ritengano indicata l'esecuzione di tale analisi inviano il campione presso laboratori fuori regione (generalmente nel Lazio); nessun laboratorio pubblico del Veneto offre infatti il test per rasopatie mediante NGS in diagnosi prenatale. Si è ritenuto utile tornare a discutere dell'argomento che verrà pertanto trattato nella riunione del 2020.

### Diagnostica prenatale tardiva (post 23sg): quando è opportuna/giustificata l'esecuzione di test genetici?

Leonardo Salviati ha introdotto l'argomento mettendo in discussione l'opportunità di proporre test genetici per diagnosi tardive, oltre la 22ª settimana, in considerazione del rischio ostetrico e delle limitate risorse sanitarie in assenza di chiara utilità clinica.

### Proposte di raccolta dati regionale: VEQ e Modalità e tempi di Conservazione dei campioni biologici

Laura Cardarelli ha proposto di effettuare la raccolta di dati per indagine conoscitiva sulla modalità/tempi di conservazione di campioni/dati grezzi/documentazione relativa ad esami di genetica forniti dai laboratori del Veneto e per la raccolta di dati sulla partecipazione a VEQ per test genetici. I soci hanno approvato. Nel primo trimestre del 2020 verranno effettuate le raccolte dati.

### Programma SIGU Regione Veneto 2020

È stato proposto un programma di 3 riunioni per il 2020. I soci hanno approvato la proposta di effettuare le riunioni in concomitanza con un corso formativo che prevede la trattazione dei seguenti temi: Consensus Fibrosi Cistica 2019; Acidi Nucleici Circolanti; Rasopatie.

Le tematiche sono state discusse collegialmente.

I Coordinatori SIGU Regione Veneto  
Laura Cardarelli e Matteo Cassina