



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)  
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)  
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)  
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)  
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)  
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)  
e-mail: giorecam@tin.it

Marco Seri (Bologna)  
e-mail: marco.seri@unibo.it

### COORDINATORI SEZIONI REGIONALI

#### Campania

Gioacchino Scarano  
e-mail: giorecam@tin.it

#### Emilia Romagna

Anna Baroncini  
e-mail: a.baroncini@ausl.imola.bo.it

#### Friuli Venezia Giulia

Vanna Pecile  
e-mail: pecile@burlo.trieste.it

#### Lazio

Paola Grammatico  
e-mail: paola.grammatico@uniroma1.it

#### Liguria

Mirella Filocamo  
e-mail: mirellafilocamo@ospedale-gaslini.ge.it

#### Lombardia-Area Clinica

Rosario Casalone  
e-mail: rosario.casalone@ospedale.varese.it

#### Lombardia-Area Laboratorio

Daniela Giardino  
e-mail: giardino@auxologico.it

#### Piemonte-Valle d'Aosta

Alfredo Brusco  
e-mail: alfredo.brusco@unito.it

#### Puglia - Basilicata

Mattia Gentile  
e-mail: mattiagentile@libero.it

#### Sardegna

Cristina Rosatelli  
e-mail: rosatelli@unica.it

#### Sicilia

Angela Ragusa  
e-mail: a.ragusa@ao-ve.it

#### Toscana

Laura Papi  
e-mail: l.papi@dfc.unifi.it

#### Trento e Bolzano

Serena Belli  
e-mail: serena.belli@apss.tn.it

#### Umbria-Marche

Emilio Donti  
e-mail: genetica@unipg.it

#### Veneto

Maurizio Clementi  
e-mail: maurizio.clementi@unipd.it

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

**SEGRETERIA**  
**BioMedia srl**



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498282  
Fax: 02 45498199  
e-mail: sigu@biomedia.net  
www.sigu.net

Torino, 10 ottobre 2014

Ministro della Salute  
Beatrice Lorenzin

Assessori Sanità  
Regioni e Province Autonome  
Loro Sedi

E, p.c.:  
Coordinatori Regionali SIGU  
Loro Sedi

Oggetto: test genetici e diagnosi genetica pre-impianto

Egr. Sig. Ministro, Egr. Sig.ri Assessori,

La Genetica Medica si occupa di molti temi che oggi trovano anche ampia risonanza sui mezzi di informazione e coinvolgono la collettività, come la possibilità di eseguire le indagini pre-impianto, i test genetici prenatali con metodi non invasivi, lo studio del genoma per la diagnosi di malattie genetiche, l'impatto della genetica nel cancro, le nuove malattie genetiche che sono state recentemente scoperte, o le ricadute della variabilità genetica nel caso della risposta ai farmaci o della suscettibilità a malattie comuni.

Vorremo con questa lettera richiamare il corretto contesto nel quale debbono essere eseguiti i test genetici, ivi compresi quelli di diagnostica prenatale o pre-impianto.

Il Consiglio Direttivo della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) invita il Ministero della Salute e gli Assessorati alla Sanità delle Regioni e Province Autonome – quando impegnati nella programmazione dello sviluppo dei test genetici – a riferirsi alla Società Scientifica della disciplina, al suo Consiglio Direttivo o ai Coordinatori Regionali SIGU, per sviluppare assieme le azioni di governo di questa disciplina.

Si fa presente che dall'ultimo censimento della SIGU, sono quasi 600.000 i test genetici, spesso molto costosi, eseguiti in Italia nel 2011. Si ribadisce che i test genetici, ivi compresi quelli di diagnosi pre-impianto, debbono essere eseguiti da specialisti di Genetica Medica in strutture idonee e nell'ambito di un percorso assistenziale appropriato dove venga offerta al cittadino adeguata informazione – tramite consulenza genetica – circa l'esecuzione dei test genetici e dei loro risultati.

Facciamo presente che la SIGU riunisce tutti i professionisti che in Italia si occupano di Genetica Medica. Questa disciplina occupa un ruolo non piccolo all'interno della Sistema Sanitario Nazionale. Infatti i servizi di Genetica Medica (che includono più di 500 tra strutture di Genetica Clinica e di Laboratorio) si occupano dell'insieme delle malattie (più di 7000) dovute ad alterazioni genetiche, che possono coinvolgere singoli istruzioni genetiche o geni (dando origine a malattie ereditarie) fino ad interi cromosomi (malattie cromosomiche).



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)  
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

### CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)  
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it  
Domenico Coviello (Genova)  
e-mail: domenico.coviello@galliera.it  
Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)  
e-mail: giardino@auxologico.it  
Elisabetta Lenzini (Padova)  
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it  
Giacchino Scarano (Benevento)  
e-mail: giorecam@tin.it  
Marco Seri (Bologna)  
e-mail: marco.seri@unibo.it

### COORDINATORI SEZIONI REGIONALI

#### Campania

Giacchino Scarano  
e-mail: giorecam@tin.it

#### Emilia Romagna

Anna Baroncini  
e-mail: a.baroncini@ausl.imola.bo.it

#### Friuli Venezia Giulia

Vanna Pecile  
e-mail: pecile@burlo.trieste.it

#### Lazio

Paola Grammatico  
e-mail: paola.grammatico@uniroma1.it

#### Liguria

Mirella Filocamo  
e-mail: mirellafilocamo@ospedale-gaslini.ge.it

#### Lombardia-Area Clinica

Rosario Casalone  
e-mail: rosario.casalone@ospedale.varese.it

#### Lombardia-Area Laboratorio

Daniela Giardino  
e-mail: giardino@auxologico.it

#### Piemonte-Valle d'Aosta

Alfredo Brusco  
e-mail: alfredo.brusco@unito.it

#### Puglia - Basilicata

Mattia Gentile  
e-mail: mattiagentile@libero.it

#### Sardegna

Cristina Rosatelli  
e-mail: rosatelli@unica.it

#### Sicilia

Angela Ragusa  
e-mail: a.ragusa@ao-ve.it

#### Toscana

Laura Papi  
e-mail: l.papi@dfc.unifi.it

#### Trento e Bolzano

Serena Belli  
e-mail: serena.belli@apss.tn.it

#### Umbria-Marche

Emilio Donti  
e-mail: genetica@unipg.it

#### Veneto

Maurizio Clementi  
e-mail: maurizio.clementi@unipd.it

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

**SEGRETERIA**  
**BioMedia srl**



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano  
Tel.: 02 45498282  
Fax: 02 45498199  
e-mail: sigu@biomedia.net  
www.sigu.net

L'invito che rivolgiamo trova riferimento a specifici provvedimenti normativi già emanati, come il **D.M. 24 aprile 2000** "Adozione del progetto obiettivo materno-infantile relativo al Piano sanitario nazionale per il triennio 1998-2000", in particolare al capitolo 7 "Malattie genetiche e rare". Tra gli obiettivi dei Piani Sanitari Nazionali 2003-2005 e 2006-2008 vi è lo sviluppo della rete delle malattie rare.

Un riferimento normativo fondamentale per la corretta organizzazione del settore, nel rispetto delle autonomie regionali, è venuto dalle "**Linee guida per le attività di Genetica Medica**" approvate dalla Conferenza Permanente per i Rapporti fra Stato e Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano (**G.U. n. 224 del 23.09.2004**). Successivamente, con proprio Decreto il Ministero della Salute (D.M. 8 Maggio 2007) ha costituito un'apposita Commissione Nazionale con il compito di dare attuazione alle suddette linee guida definendo i servizi di Genetica Medica e il loro ruolo nell'ambito del Servizio Sanitario Regionale, fissare i criteri per la certificazione e l'accreditamento istituzionale delle strutture di Genetica Medica, pianificarne le attività per l'utilizzo ottimale delle risorse del SSN e SSR da destinarvi, fornire indicazioni sul corretto utilizzo dei test genetici, determinare le forme di collegamento con la rete delle malattie rare, definire indicatori di valutazione economica, fissare regole sulla pubblicizzazione e sulla promozione dei test genetici e sulla consulenza genetica, procedere alla divulgazione di raccomandazioni basate sull'evidenza scientifica in tema di Genetica medica. Nel successivo Accordo sull'"**Attuazione delle linee guida per le attività di genetica medica**" n. 241 del 26-11-2009, si sottolinea come i test genetici costituiscano un importante strumento diagnostico che prevede una valutazione clinica preliminare delle indicazioni ed una successiva interpretazione con il coinvolgimento non solo dell'individuo ma anche dei familiari, e si invitano le Regioni ad impegnarsi a promuovere ed adottare percorsi diagnostico-assistenziali aderenti alle linee guida nazionali.

Infine, il recente Accordo dalla Conferenza Permanente per i Rapporti fra Stato e Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano "**Linee di indirizzo su «La Genomica in Sanità Pubblica**" del 13.3.2013, sottolinea ancora una volta come i test genetici debbano essere erogati dai laboratori di Genetica Medica in possesso dei requisiti previsti dalle precedenti normative e dalle raccomandazioni della SIGU.

Si ringrazia per l'attenzione e si resta a disposizione per ogni chiarimento

Antonio Amoroso  
Presidente SIGU