



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

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica e Citogenomica

Daniela Giardino
giardino@auxologico.it

Epigenetica

Andrea Riccio
andrea.riccio@unina2.it

Farmacogenomica

Emilio Di Maria
emilio.dimaria@unige.it

Genetica Clinica

Corrado Romano
cromano@oasi.en.it

Genetica Forense

Isabella Torrente
i.torrente@css-mendel.it

Genetica Molecolare

Enrico Tagliafico
enrico.tagliafico@unimore.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Elisabetta Lenzini
elisabetta.lenzini@unipd.it

Riunione GdL SIGU-Sanità Roma, 28 giugno 2018 CSS Mendel

VERBALE

In data 28 giugno ha avuto luogo a Roma presso l'Aula Magna del'Istituto CSS Mendel, Viale Regina Margherita 261, la riunione del Gruppo di lavoro SIGU Sanità, coordinato dalla dott.ssa E. Lenzini.

La riunione inizia alle 14.15, dopo l'attività formativa svoltasi la mattina sui temi: Il Piano per l'innovazione del Sistema Sanitario basata sulle Scienze Omiche (A. Federici); Aggiornamento sul Nomenclatore Tariffario Nazionale (F. Torricelli); il Sistema Nazionale delle Linee Guida e applicazioni in Italia (P. Iannone).

Il Coordinatore illustra quindi le attività svolte in questi primi mesi di mandato, tra cui il completamento del documento NIPT "Proposta di protocollo di screening prenatale per la valutazione del rischio di aneuploidie dei cromosomi 21,18,13", richiamando il primo punto del programma annuale del GdL ed informa che il documento è stato attualmente sottoposto al CD SIGU per l'approvazione, dopo la revisione ed il recepimento di suggerimenti dei Soci del GdL e del CD.

Continuando nella discussione e descrivendo le iniziative da intraprendere nei prossimi mesi, la dott.ssa Lenzini riferisce quanto discusso nell'ultima riunione degli Auditor SIGU tenutasi il 2 maggio scorso a Milano. Durante la sopra citata riunione è emersa la necessità di organizzare, entro l'anno, un incontro dedicato alla SIGUCERT che coinvolga i Referenti regionali SIGU, gli Auditor, i membri della commissione qualità SIGU, il Coordinatore del GdL SIGU-Sanità ed il rappresentante del gruppo dei Responsabili di Struttura di Genetica Medica. Tale incontro si propone di raccogliere e discutere le esigenze attuali delle Strutture di Genetica Medica nell'ambito della gestione della qualità, per consentire una riflessione sulle politiche che la SIGU potrà promuovere e attuare in questo ambito e per



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 Ghorzo (Genova)
paola.ghorzo@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

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica e Citogenomica

Daniela Giardino
giardino@auxologico.it

Epigenetica

Andrea Riccio
andrea.riccio@unina2.it

Farmacogenomica

Emilio Di Maria
emilio.dimaria@unige.it

Genetica Clinica

Corrado Romano
cromano@oasi.en.it

Genetica Forense

Isabella Torrente
i.torrente@css-mendel.it

Genetica Molecolare

Enrico Tagliafico
enrico.tagliafico@unimore.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Elisabetta Lenzini
elisabetta.lenzini@unipd.it

consentire una migliore razionalizzazione delle risorse. Nel dibattito viene sottolineata la necessità di un confronto dei pareri all'interno della Società con gli Auditor e gli altri Soci coinvolti in queste tematiche. Si concorda di inviare ai Referenti regionali una lettera che illustri l'iniziativa, presentata in bozza ai presenti, con allegata una scheda di raccolta dati.

Successivamente si passa a discutere, a seguito della relazione sul Nomenclatore Tariffario Nazionale presentata dalla D.ssa Torricelli nella mattina, sui passaggi normativi e le tempistiche prevedibili per l'attuazione del Nomenclatore stesso. La Dott.ssa Torricelli illustra nel dettaglio, su richiesta dei presenti, le motivazioni che hanno bloccato l'iter di attuazione del Tariffario. Emerge la necessità di monitorare le diverse situazioni a livello regionale per consentire un migliore coordinamento ed indirizzo da parte della Società, così come previsto dal programma di attività del Gdl Sigu-Sanità.

Vengono chiesti dal dott Civolani chiarimenti sull'indicazione "età materna". La dott.ssa Torricelli risponde che l'attuale nomenclatore riporta ancora nell'allegato B Citogenetica la prestazione "esame citogenetico su LA, CVS per rischio Età materna". Nel contempo, poiché nel decreto, già esecutivo: "Prestazioni specialistiche per la tutela della maternità responsabile..." è riportato chiaramente che per l'accesso alla diagnosi prenatale invasiva occorre aver un rischio $\geq 1/300$ - $\geq 1/250$, rispettivamente al primo e secondo trimestre, calcolato secondo i metodi indicati con protocolli regionali specifici e poiché in questi metodi, sia che si tratti del test biochimico che del test su DNA fetale circolante, l'algoritmo per il calcolo del rischio per le tre aneuploidie più frequenti comprende anche il dato età materna, si prevede, che sarà eliminata la prestazione "Analisi citogenetica su LA e CVS per la sola Età materna" dall'allegato B - Citogenetica nell'aggiornamento delle voci del nomenclatore.

Vengono anche chiarite le modalità di prescrizione dei test genetici, ovvero che attualmente, oltre ai Genetisti Medici, anche i medici specialisti di branca possono prescrivere i test genetici, anche se limitatamente a quelli

**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@aov-ve.it

Gioacchino Scarano (Benevento)
gioccam@tin.it

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO**Citogenetica e Citogenomica**

Daniela Giardino
giardino@auxologico.it

Epigenetica

Andrea Riccio
andrea.riccio@unina2.it

Farmacogenomica

Emilio Di Maria
emilio.dimaria@unige.it

Genetica Clinica

Corrado Romano
cromano@oasi.en.it

Genetica Forense

Isabella Torrente
i.torrente@css-mendel.it

Genetica Molecolare

Enrico Tagliafico
enrico.tagliafico@unimore.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Elisabetta Lenzini
elisabetta.lenzini@unipd.it

collegati alle patologie dello specifico settore specialistico, mentre il Medico di Base può prescrivere unicamente la prestazione di "consulenza genetica".

Emerge in questo dibattito l'esigenza di richiamare ad una migliore appropriatezza delle prescrizioni, attuando anche iniziative di approfondimento e confronto con le diverse branche specialistiche, in particolare con Ginecologi, Neurologi ecc.

Il Dr. Coviello passa a presentare i dati in elaborazione relativi al Censimento SIGU delle attività di Genetica Medica dell'anno 2016. Dall'analisi preliminare si rileva che i dati sono stati forniti da un numero limitato di strutture di Genetica Medica e che, per poter evidenziare l'andamento rispetto all'ultimo censimento dell'anno 2011, potrebbe essere utile confrontare i dati solo di quelle strutture che hanno risposto ad entrambi i rilevamenti (cioè 2011 e 2016).

Si concorda che la prossima riunione del GdL avrà luogo a Catania il 25 ottobre prossimo durante il Convegno Nazionale SIGU.

La riunione si conclude alle 16.00-

Verbale redatto dalla dott.ssa Isabella Torrente

Il Coordinatore del GdL SIGU Sanità

Data 25 luglio 2018