



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Achille Iolascon (Napoli)
achille.iolascon@unina.it

PRESIDENTE ELETTO

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Matteo Della Monica (Napoli) - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Brunella Franco (Napoli)
franco@tigem.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Fiorella Gurrieri (Roma)
f.gurrieri@unicampus.it

Giuseppe Matullo (Torino)
giuseppe.matullo@unito.it

Daniela Zuccarello (Padova)
daniela.zuccarello@unipd.it

**Verbale della Riunione della Sezione Regionale Marche della Società Italiana di Genetica Umana
Tenutosi in data 14 dicembre 2021**

Elenco dei partecipanti (n°7):

Anna Maria Ciaschini

Antonella Pettinari

Valerio Onofri

Fabiola Tiberi

Giada Tortora

Andrea Vagnini

Luigia Varriale

La riunione ha inizio alle ore 15 presso AOU Ospedali Riuniti di Ancona.

Si procede ad aprire la discussione sui punti all'ordine del giorno.

Implementazione diagnostica molecolare regionale: la Dr.ssa Tortora illustra le richieste avanzate alla Direzione Generale AOU Ancona in merito al progresso della tecnologia in ambito della diagnostica di genetica medica e il progetto presentato sull'acquisizione di strumentazione tecnica per sequenziamento NGS tuttora al vaglio della Direzione.

Nuovo nomenclatore: si discute in merito alle difficoltà prescrittive per gli specialisti (codici regionali obsoleti e complessi) e alla mancata introduzione delle diciture della prestazioni della specialistica ambulatoriale secondo LEA 2017, si concorda di attendere la tariffazione del nomenclatore per successivamente diramare informazioni dettagliate agli enti del SSR per la prescrizione laboratoristica in genetica medica.

Cessioni di servizio laboratoristiche: viene discussa la corretta modalità di invio campioni tra ospedali sulla base del regime di visita del paziente (ricoverato, DH, ambulatoriale) se in cessione di servizio con fatturazione tra Enti SSR o se tramite impegnativa. Si concorda di verificare modalità univoca con i referenti amministrativi degli Enti.

Nuovi percorsi di screening genetico (NIPT, SMA): la Dr.ssa Varriale illustra gli avanzamenti nell'ambito dello screening SMA con il coinvolgimento dell'Ospedale Marche Nord per l'analisi molecolare e AOU Ancona per l'ambito del management clinico, e la mozione presentata in Giunta Regionale da cui non si sono ricevuti riscontri. La Dr.ssa Tortora illustra la discussione avuta con il Prof. Ciavattini, Direttore del Dipartimento Materno-Infantile e della UO Ginecologia AOU Ancona in merito alla possibilità di eseguire NIPT presso Ospedale Ancona, al parere favorevole del Prof segue discussione in Regione col gruppo di lavoro sul Percorso screening e Percorso Maternità (riunioni previste per il primo trimestre 2022).

Alle ore 16:30 la Riunione ha termine

Il Coordinatore SIGU Marche

Giada Tortora



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net - www.sigu.net



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.