



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 RIUNIONE GdL CITOGENETICA E CITOGENOMICA
05 aprile 2022 – su piattaforma GoToMeeting**

Oggetto: Raccomandazioni di Buona Pratica Clinica sulla DPN del III trimestre di gravidanza – proposta di un tavolo di lavoro interdisciplinare

N. Partecipanti: 45

Alle 12.00 del 05 aprile 2022 è iniziata la riunione del GdL, convocata tramite email del 31 marzo 2022, per discutere quanto in oggetto. Introduce la coordinatrice del GdL ricordando che tale riunione era stata programmata nella precedente riunione (Webinar del 04 marzo 2022) durante la quale era stato fatto l'aggiornamento delle attività del GdL in corso e presentate nuove proposte da parte di soci aderenti. In particolare, la Dr.ssa Zuccarello aveva presentato in quella occasione la proposta, condivisa con altri soci, di istituire un tavolo di lavoro interdisciplinare per discutere delle criticità/opportunità della diagnosi prenatale invasiva (DPN) del III trimestre. Durante tale riunione, si era considerato necessario un più ampio confronto sull'argomento, rimandando ad una riunione dedicata. Pertanto la coordinatrice ha chiesto alla Dr.ssa Zuccarello di riassumere brevemente il razionale della proposta. La dottoressa ha spiegato che l'idea è partita dalla sua esperienza personale di difficoltà nel gestire la DPN di gravidanze avanzate presso la struttura in cui lavora e di essersi resa conto che non ci siano oggi in Italia documenti o norme che regolino questo aspetto così delicato della gravidanza a cui attenersi. Di qui la proposta di istituire un tavolo di lavoro composto da esperti di medicina fetale, che includa genetisti clinici e genetisti di laboratorio, con il coinvolgimento del GdL di Genetica Clinica, Genetica Molecolare e SIGU-Sanità. Ed inoltre, viste le implicazioni etiche, psicologiche e legali dell'argomento, anche un bioeticista, un medico legale e una psicologa clinica, esperti dell'argomento.

Di seguito gli argomenti da trattare proposti:

1. Review dei documenti esistenti (norme di riferimento, raccomandazioni internazionali, Comitato nazionale bioetica, documenti singole realtà ospedaliere, etc...)
2. Diritti della gestante e del feto (diritto all'informazione, diritto alla salute, etc...)
3. Indicazioni alla DPN invasiva del III trimestre (con particolare riguardo all'evolutività di alcuni quadri clinici)
4. Tecnologie genetiche utilizzate
5. Esiti attesi (diagnosi, prognosi, ev. terapia fetale, gestione del parto, presa in carico neonatale)
6. Complicanze ostetriche/fetali
7. Aspetti etici
8. Aspetti psicologici
9. Aspetti legali
10. Utilizzo delle risorse nell'ambito del SSN



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.



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

Successivamente è stato aperto il confronto con i soci per condividere le esperienze sull'argomento di diversi centri italiani di DPN. I diversi interventi non fanno emergere la stessa difficoltà in altre realtà italiane, dove la DPN è garantita anche in epoche della gravidanza più avanzate, previa sottoscrizione del consenso informato che esplicita i limiti di questa pratica. In altre invece, il percorso della DPN è stato organizzato in modo tale che si completi entro il II trimestre di gravidanza (commento arrivato successivamente via email alla sottoscritta). Tuttavia effettivamente si riconosce che non vi sia alcun documento a cui far riferimento e che la situazione è molto eterogenea. Per quanto riguarda i documenti di riferimento, si rimanda alle recenti linee-guida della SIEOG per verificare che tale aspetto sia stato trattato. Inoltre, si invitano i soci partecipanti a condividere le informative utilizzate c/o i loro centri.

E' stato definito il punto centrale dell'argomento, cioè l'utilità clinica della DPN tardiva per la corretta gestione delle ultime settimane di gravidanza e del parto e per eventuali interventi in utero, sebbene limitati ad oggi ad una piccola minoranza dei casi, o delle prime settimana di vita. E' stata sottolineata l'importanza di condividere la proposta con le Società di medicina fetale, quali interlocutori direttamente interessati all'argomento e si chiederà al Presidente e CD, previa approvazione della proposta, di contattarle per coinvolgerle direttamente nel tavolo di lavoro. In particolare è stata proposta la SIEOG, che già precedentemente è stata coinvolta in documenti in comune con SIGU.

Pertanto, in conclusione, non essendoci pareri contrari e avendo delineato i punti fondamentali dell'argomento, si conclude con l'intenzione di sottoporre la proposta al Presidente e al CD.

Il coordinatore del GdL
Dott.ssa Laura Bernardini



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.



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

Proponiamo di seguito

Previo approvazione del CD, i nomi proposti per tale tavolo di lavoro inter-GdL, per dichiarato interesse e/o competenza e/o funzione, sono:

I coordinatori dei GdL coinvolti: Dr.ssa L. Bernardini (GdL Citogenomica), Prof. G.B. Ferrero (GdL Genetica Clinica), Dr. M. Gentile (GdL SIGU Sanità), Dr.ssa S. Russo (GdL Genetica Molecolare) e/o loro delegati; Dr. Antonio Novelli e Dr.ssa Francesca Romana Grati (GdL Citogenomica), Dr.ssa Daniela Zuccarello (GdL Genetica Clinica); ed inoltre: Prof. Maurizio Balistreri (Docente di Filosofia Morale – Comitato di Bioetica – Università di Torino), Prof.ssa Anna Aprile (Medico legale – Università di Padova), Dr.ssa M. Riccio (Psicologa clinica – IAF Psicoterapia familiare - Firenze), Esperto medicina materno-fetale SIEOG (da identificare).

Infine, si propone il Prof. Bruno Dallapiccola, quale membro del Comitato Nazionale di Bioetica.

Si auspica inoltre, al termine della stesura del documento, dopo la revisione/approvazione dei soci e del Consiglio Direttivo SIGU, di condividere il documento con altre società scientifiche di ginecologia/ostetricia.

Nella speranza che tale proposta sia favorevolmente accolta dal Consiglio Direttivo, rimango a disposizione per eventuali chiarimenti.

Cordialmente,

Dr.ssa Laura Bernardini
Coordinatore GdL Citogenetica e Citogenomica



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.