



## SIGU

Società Italiana di Genetica Umana  
Italian Society of Human Genetics

### PRESIDENTE

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

### CONSIGLIO DIRETTIVO

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

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

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

Paola Grammatico (Roma)  
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stioui (Milano)  
sabine.stioui@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)  
stuppia@unich.it

## Commissione Genomica

Antonio Amoroso  
Domenico Coviello (Coordinatore)  
Maurizio Genuardi  
Paola Grammatico  
Antonio Novelli  
Marco Seri

### 2020 11 09 Verbale riunione via web ore 17.30

Presenti: Antonio Amoroso, Domenico Coviello, Maurizio Genuardi, Antonio Novelli, Marco Seri  
Assente giustificato: Paola Grammatico

#### OdG

- 1) Riassunto sullo stato della situazione ad oggi, da parte del coordinatore
- 2) Interventi dei componenti sulla situazione a livello regione
- 3) Discussione sulle proposte del programma per il prossimo anno (allegata lettera inviata al CD SIGU)
- 4) Varie ed eventuali

#### Coviello:

- Riassunto attività dell'anno, attività ridotta a causa della pandemia.
- Sintesi su evento congiunto con GdL SIGU-Sanità del 6-10-2020. Posto l'accento sulla utilità di valutare come si siano mosse le singole regioni in merito al Piano per l'innovazione del Sistema Sanitario Nazionale basato sulle scienze Omiche (PSO).
- Auspicio di scambio di info tra la Commissione Inter-Istituzionale del Ministero e Regioni.
- Condiviso la lettera mandata al CD come report.
- Menzione alla Commissione Genoma all'interno del CSS che sta lavorando a un documento molto aggiornato scientificamente e con proposte sulla qualità e modalità di utilizzo delle più recenti tecnologie per l'analisi del genoma. Sarà molto utile avere il documento da diffondere tra i soci.

Per quanto riguarda il tariffario nazionale, rimane ancora non risolto l'aggiornamento dei LEA e in particolare l'analisi dell'esoma nella diagnostica. Alcune regioni hanno scelto soluzioni specifiche, ma si potrebbe chiedere a Paola Grammatico di riprendere i documenti già proposti a suo tempo in SIGU e valutare le soluzioni possibili/proponibili per scrivere al Ministero in proposito

**Amoroso:** difficile, per il momento valutare quali e quante regioni abbiano deliberato una azione in merito al piano PSO. Quattro possibili azioni:

- 1) chiedere al ministero i dati della prima ricognizione fatta;
- 2) Visto che la prima tornata era rivolta solo agli IRCCS, chiedere che il questionario, rivisto ed aggiornato sulla base del primo test con gli IRCCS, venga inviato a tutte le istituzioni coinvolte: Assessorati delle Regioni e Università;
- 3) chiedere a Illumina quante (e dove) macchine ha venduto;
- 4) Coinvolgere i coordinatori regionali SIGU affinché facciano scouting nelle loro regioni per capire come si sono mosse o come si stanno muovendo. Per esempio, la Valle d'Aosta



**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

**CONSIGLIO DIRETTIVO**

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

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

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

Paola Grammatico (Roma)  
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stioui (Milano)  
sabine.stioui@cdi.it

Liborio Stuppia (Chieti)  
stuppia@unich.it

“È stata infatti accolta e finanziata - ed è ai nastri di partenza - la proposta del Progetto *5000genomi@vda*. È stato presentato da un partenariato di ricerca composto da Istituto Italiano di Tecnologia (IIT), Università della Valle d'Aosta, Città della salute e scienza di Torino, Fondazione C. Fillietroz Onlus-Osservatorio Astronomico della VdA e Engineering D.HUB. Grazie a risorse pari a **21,5 milioni di euro**, creerà un centro di ricerca dedicato alla medicina personalizzata, preventiva e predittiva.”

<https://new.regione.vda.it/europe/fonds-et-programmes/fonds-europeen-de-developpement-regional/nouvelles-histoires-et-rendez-vous/2019-fr/5000-genomi-per-la-valle-d-aosta>

**Novelli:** In merito ai lavori della Commissione Genomica del CSS, coordinata dal Prof. Dallapiccola, non è possibile avere dettagli perché istituzionalmente richiesto a tutti i membri di mantenere la riservatezza fino alla pubblicazione. Si può dire che i lavori sono terminati e il documento dovrebbe essere reso pubblico auspicabilmente entro fine anno.

**Coviello:** Probabilmente i due documenti, quando saranno resi pubblici saranno complementari, uno più scientifico ed uno più organizzativo, e saranno la base per un documento globale da portare alla Conferenza stato Regioni, per il regolare passaggio alla fase attuativa presso le regioni.

**Seri:** Per quanto riguarda la Regione Emilia-Romagna, la DG della sanità aveva fatto una proposta di costituire un Centro di Genomica Regionale pubblico/privato con un coordinamento di un Comitato Scientifico, ma poi il Consiglio Regionale non l'ha approvato. In seguito, il Coordinamento Regionale della Genetica ha proposto di finanziare un progetto per eseguire un numero definito di Esomi, con discussione comune dei casi da selezionare ed un percorso per l'analisi genomica, ma, anche questa proposta, al momento, si è arenata.

**Genuardi:** D'accordo con il chiedere ai coordinatori regionale SIGU di indagare e segnalare se ci sono iniziative regionali in merito all'attuazione del PSO; sarebbe utile discutere e concordare una linea di indirizzo/azione della SIGU quando usciranno i due documenti. Per quanto riguarda il tariffario la presente commissione potrebbe suggerire/intervenire in merito alla tariffazione dell'esoma, ma per il resto delle tariffe è prevalentemente compito del GdL SIGU-Sanità.

**Seri:** In merito al nomenclatore, come sappiamo, la tariffazione proposta sarà per patologia e NON per prestazione, quindi si dovrebbe proporre anche l'inserimento di una voce per “Malattia non diagnosticata” da utilizzare nei casi in cui il sospetto clinico non è ben definito e che richiede l'esame dell'esoma.

Alle ore 18.45 avendo finito gli argomenti in discussione si chiede la riunione.

Verbalizzante, Domenico Coviello



**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](mailto:sigu@biomedia.net) - [www.sigu.net](http://www.sigu.net)



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