



**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 COMMISSIONE SIGU PER LA QUALITA'**

20 maggio 2022 14.30-16.30

Sede: Riunione telematica su piattaforma Go To Meeting - SIGU

Presenti: William Bruno, Sandra Cappellacci, Daniela Giardino, Elisabetta Lenzini (Coordinatore), Angela Ragusa, Sabine Stioui.

Assenti giustificate: Isabella Torrente, Olga Calabrese

Ordine del giorno:

- 1 Programma definitivo del Corso "*Metodi e procedure per la produzione di Linee Guida*"
- 2 Richiesta relativa ad "*Albo Valutatori per programmi VEQ di Citogenomica e Genetica Molecolare, Regione Lombardia*"
- 3 Revisione Standard SIGUCERT "*Sistema di Gestione per la Qualità nelle Biobanche Genetiche*"
- 4 Varie ed eventuali

Il Coordinatore Elisabetta Lenzini apre i lavori alle 14.30

1 *Programma definitivo del Corso "Metodi e procedure per la produzione di Linee Guida"*.

Viene discusso il programma definitivo del corso che si svolgerà a Roma il 7 ottobre 2022 presso l'Aula Magna dell'IRCCS Mendel. La Commissione approva all'unanimità i contenuti, le relazioni e la tavola rotonda conclusiva, la scelta dei relatori e la possibilità di seguire il corso anche da remoto.

Sabine Stioui riferisce la proposta del Coordinatore del GdL Citogenetica e Citogenomica che suggerisce si organizzi un corso di aggiornamento sui temi relativi a strumenti, dispositivi e reagenti CE IVD, Lenzini trova di particolare interesse e di estrema attualità la proposta ma suggerisce che il corso venga organizzato congiuntamente da tutti i GdL e dalla Commissione Qualità in quanto l'argomento appare di interesse trasversale a tutti i genetisti. Intervengono Angela Ragusa che sottolinea l'importanza di affrontare il tema e Sandra Cappellacci che invierà a breve il testo relativo a "*Regolamento (UE) 2017/745 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 5 aprile 2017, relativo ai dispositivi medici, che modifica la direttiva 2001/83/CE, il Regolamento*



**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.



**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

(CE) n. 178/2002 e il regolamento (CE) n. 1223/2009 e che abroga le direttive 90/385/CEE e 93/42/CEE del Consiglio” e “Regolamento (UE) 2017/746 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 5 aprile 2017, relativo ai dispositivi medico-diagnostici in vitro e che abroga la direttiva 98/79/CE e la decisione 2010/227/UE della Commissione”. Daniela Giardino propone di inserire nel programma del corso l'intervento “tecnico” di un funzionario di sistema di Accredia; a conclusione la Commissione approva all'unanimità l'organizzazione del corso sopraccitato.

*2 Richiesta relativa ad "Albo Valutatori per programmi VEQ di Citogenomica e Genetica Molecolare, Regione Lombardia"*

Il Coordinatore illustra la richiesta pervenuta al CD SIGU dal Centro Regionale di Riferimento per la Qualità dei Servizi della Medicina di Laboratorio (CRESMEL) della regione Lombardia relativa alla diffusione presso i Soci SIGU di un Bando per l'arruolamento di valutatori per i test di Citogenomica e Genetica molecolare.

Daniela Giardino, Coordinatore per gli schemi di VEQ di Citogenomica del CRESMEL, chiarisce l'organizzazione delle VEQ gestite dal CRESMEL a cui tutti i Laboratori della Regione Lombardia sono obbligati a partecipare e riferisce come siano state organizzate VEQ specifiche per i test genetici erogati in ambito regionale a cui hanno partecipato anche i laboratori della regione Toscana, in virtù degli accordi vigenti tra CRESMEL e Centro Regionale di Riferimento per la VEQ di quest'ultima. Viene quindi chiarito che questa attività viene attualmente effettuata da genetisti esperti in VEQ per schemi nazionali/europei. Attualmente la Regione Lombardia, avendo la necessità di ampliare il numero dei valutatori, ha inoltrato alla Presidenza SIGU la richiesta già menzionata insieme alla tabella contenente i requisiti di competenza ritenuti necessari per la partecipazione al bando regionale.

Angela Ragusa ricorda il ruolo dell'istituto Superiore di Sanità in quanto istituzione nazionale che gestisce la VEQ relativa ai test genetici in Italia e sottolinea che tale attività per la sua rilevanza, non dovrebbe essere condotta in maniera differente tra le regioni ma centralizzata ed omogenea a livello nazionale presso l'Istituzione competente. I presenti concordano. La Commissione quindi, fermo restando il riconoscimento del ruolo principale dell'Istituto Superiore di Sanità per l'attività di Verifica Esterna di Qualità Nazionale dei Test Genetici, ritiene all'unanimità, che la SIGU dando seguito alla richiesta del Centro Regionale di riferimento per la Qualità dei Servizi della Medicina di Laboratorio nella regione Lombardia possa procedere alla pubblicazione del bando in oggetto nel sito della Società.

*3 Revisione Standard SIGUCERT "Sistema di Gestione per la Qualità nelle Biobanche Genetiche"*

Elisabetta Lenzini comunica che è stata conclusa la revisione del documento "Standard SIGUCERT Sistema di Gestione per la Qualità nelle Biobanche Genetiche" effettuata dal sotto gruppo di lavoro (D. Coviello, E. Lenzini, E. Racalbutto) e che a breve il testo verrà sottoposto alla Commissione per



**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.



**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

la Qualità e successivamente inviato all'attenzione del CD SIGU.

*4 Varie ed eventuali*

1 William Bruno apre la discussione sul percorso della nuova edizione/revisione del testo "Indicatori di Genetica Clinica". Elisabetta Lenzini ricorda che la prima revisione del testo è stata già effettuata a febbraio 2020 da William Bruno e Luciana Chessa e che è stata chiesta in seguito anche la revisione di Corrado Romano completata a marzo 2020. Attualmente si attende quella di Emilio Di Maria e Olga Calabrese. Considerata e ampiamente dibattuta la necessità di concludere in tempi brevi la revisione del documento, dato il protrarsi dei tempi, la Commissione decide all'unanimità di procedere nell'iter di revisione per ultimare il documento.

2 Sabine Stioui illustra i dettagli sulla richiesta di parere inoltrata alle Società scientifiche e nello specifico a SIGU, discussa recentemente all'interno del Gruppo di lavoro SIGUSanità, sul DM 70 2015 e DM 71 in particolare fornendo riflessioni sul numero di strutture di Genetica Medica necessarie in relazione al bacino d'utenza della popolazione, e soffermandosi sull'importanza di garantire tale servizio in tutte le regioni e in funzione delle varie realtà territoriali.

3 Successivamente Sabine Stioui aggiorna sulla revisione in fase di conclusione delle Linee Guida di Citogenetica e Citogenomica che, strutturate in modo complementare agli standard SIGUCERT e ai documenti SIGU più recenti, non possono più essere definite LG alla luce della legge 24/2017 ma dovranno essere probabilmente proposte come *best practices*.

4 Lenzini suggerisce che la Commissione proponga che venga effettuata la revisione degli indicatori delle Biobanche a completamento della revisione dello Standard "Sistema di Gestione per la Qualità nelle Biobanche Genetiche", la Commissione approva all'unanimità.

Non essendoci altro da discutere la riunione si conclude alle 16.40

Il Coordinatore della Commissione SIGU per la Qualità

Dott.ssa Elisabetta Lenzini

Padova, 22 luglio 2022



**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.