



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 (Rozzano, MI)
sabine.stioui@humanitas.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

Verbale del “1° incontro virtuale di Genetica Oncologica Clinica” del GdL Genetica Oncologica, tenutosi su piattaforma *gotomeeting* il 15/07/2020

L'incontro si apre, come previsto, alle ore 14.00 con i saluti e le comunicazioni del coordinatore.

Le comunicazioni iniziano con la presentazione degli eventi virtuali previsti per il 2020, dopo la cancellazione, a causa dell'emergenza COVID, di tutti gli eventi in presenza precedentemente programmati:

Il **18 e 19 settembre** è previsto l'evento congiunto dei Gruppi di Lavoro SIGU: “**Analisi della metilazione genome-wide in diagnostica genetica**”, il cui responsabile scientifico è Andrea Riccio, coordinatore del GdL Epigenetica. L'iniziativa è stata proposta da Andrea Riccio in occasione della riunione dei GGdLL tenutasi a Roma nel novembre 2019 in occasione del Congresso SIGU ed è stata accolta con favore da tutti i coordinatori di GdL, che hanno collaborato alla definizione del programma dell'incontro. Quest'ultimo verrà diffuso prossimamente e prevede due relazioni di argomento oncologico, oltre a molte altre su temi diversi, ma di sicuro interesse anche per chi si occupa di Genetica Oncologica.

Il **congresso annuale SIGU** si terrà in edizione virtuale nei giorni **11-13 novembre**. Il coordinatore comunica che nessuna delle due sessioni proposte dal GdL è stata inserita nel programma del congresso, ma ci sarà comunque una sessione dedicata alla Genetica Oncologica organizzata dal Comitato Scientifico. Il coordinatore propone che di prassi le sessioni proposte dal GdL che non trovano spazio nel congresso annuale vengano sviluppate come eventi del GdL stesso. Seguendo tale orientamento, ad Alessandra Renieri, che aveva proposto la sessione 'Vecchi cancer driver gene e nuovi fenotipi', è stato proposto di affrontare questo argomento nel presente incontro.

L'**incontro di Genetica Oncologica Clinica** previsto il **16 dicembre** potrebbe svolgersi anch'esso in modalità virtuale: ci si riserva di discutere questa proposta al termine dell'incontro, alla luce dell'esito dell'incontro stesso.

Daniela Turchetti sottolinea poi l'importanza di continuare a dedicare, negli incontri del GdL, una sessione agli **aggiornamenti in tema di Genetica Oncologica**, a partire sia dalla letteratura, sia dai meeting internazionali; inoltre propone di condividere eventuali **special issues di riviste Open Access** curati dai membri del GdL.

Comunica quindi che il **sito SIGU** è in corso di aggiornamento e alcuni documenti del gruppo di lavoro verranno spostati in archivio storico, in attesa di essere aggiornati. A questo proposito, mostra anche il **modello** che SIGU ha creato per i nuovi documenti.

Infine, segnala che, grazie alle collaborazioni instauratesi in seguito all'incontro congiunto con il GdL Citogenetica/Citogenomica (Milano, 2/10/19), è stata predisposta una **piattaforma per le VUS in geni predisponenti alle emopatie maligne**: la registrazione e l'inserimento dei propri risultati dà immediato accesso alla verifica di eventuali varianti identiche già presenti nel database con le informazioni collegate sul fenotipo e il centro di provenienza. Link: <https://www.gimema.it/iniziativa-di-collaborazione-nazionale-condizione-di-varianti-geniche-nei-pazienti-con-emopatie-maligne/> oppure <https://bit.ly/2C1hClr>



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 (Rozzano, MI)
sabine.stioui@humanitas.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

Alle 14.15 Daniela Turchetti introduce la relazione di **Alessandra Renieri** dal titolo **'Vecchi cancer driver gene e nuovi fenotipi'**. Vengono presentati diversi pazienti in cui sono state riscontrate varianti dei geni p53 o di RB1 senza manifestazioni tipiche delle sindromi ad essi associate. Segue discussione, in cui si concorda sulla necessità di condividere l'approccio per l'interpretazione delle varianti di questi geni, in particolare p53, attraverso l'utilizzo di strumenti bioinformatici e di saggi funzionali, per i quali sarebbe opportuno potere contare su laboratori di riferimento in ambito italiano, o, in alternativa, mediante partecipazione a reti europee.

Segue, a partire dalle 15.10, la sessione **'Esperienze di Teleconsulenza Genetica Oncologica nell'era COVID'**.

Nel primo intervento, **Daniela Zuccarello** presenta il documento stilato dai soci di SIGU Veneto e contenente le raccomandazioni per l'attività di consulenza genetica erogata mediante videoconferenza. Nel documento vengono individuate le tipologie di consulenza genetica erogabili a distanza, i requisiti per lo svolgimento dell'attività, e i relativi aspetti normativi. Il documento, firmato da 33 soci SIGU del Veneto è stato sottoposto al CD SIGU per approvazione.

Segue l'intervento di **William Bruno**, che descrive l'esperienza annuale di Genova sulla teleconsulenza per i pazienti con melanoma. Si sono rilevati diversi vantaggi della teleconsulenza: ampliamento della platea, riduzione degli spostamenti dei pazienti e dei tempi d'attesa, possibilità di discutere con specialisti distanti, nessuna interruzione per emergenza COVID.

Saverio Alberti presenta l'esperienza di teleconsulenza intrapresa causa emergenza COVID dall'ambulatorio di Genetica Medica di Messina, affrontando in particolare criticità e possibili soluzioni per la consegna dei referti per via telematica nel rispetto della riservatezza.

Lea Godino riferisce dello studio qualitativo "Come una Variazione Improvvisa del paraDigma di CONsultanza GENeTica cambia la comunicazione: la percezione dei professionisti (COVID-COGENT)", con cui si sono analizzate attraverso focus group le esperienze dei consulenti genetisti circa le sessioni di consulenza tenutesi in remoto a causa dell'emergenza COVID.

Segue articolata discussione su benefici e rischi della teleconsulenza genetica, in particolare riguardo l'uso della tecnologia, che può creare disuguaglianze tra i pazienti più e meno dotati di risorse tecnologiche (per motivi sia economici, sia culturali). Si conviene che la soluzione ideale è che i Servizi Sanitari Regionali e le Aziende riconoscano le specifiche prestazioni, anche attraverso codici di tariffario specifici, e mettano a disposizione gli strumenti necessari all'erogazione della teleconsulenza (piattaforme per videoconferenza facilmente utilizzabili dai pazienti, referti telematici scaricabili dal paziente, percorsi semplici per eventuale pagamento a distanza delle prestazioni) nel rispetto della riservatezza. A tal fine, il GdL auspica che il documento dei soci SIGU-Veneto venga rapidamente approvato e possa costituire la base per il riconoscimento dei percorsi di teleconsulenza genetica nelle diverse Regioni.

Alle 16.15 si passa alla discussione dei **casi clinici: Adelaide Caligo** presenta una famiglia con ricorrenza di tumori di mammella, testa-collo e polmone. Il giudizio collegiale orienta verso la verosimile origine multifattoriale delle neoplasie e non suggerisce approfondimenti genetici.

Alle 16:30 inizia la sessione sullo stato di avanzamento dei documenti su **test BRCA** e su **pannelli multigenici**.



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 (Rozzano, MI)
sabine.stioui@humanitas.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

Emilio Di Maria ripercorre le diverse fasi del lavoro di stesura del documento **“Linee di indirizzo su analisi dei geni BRCA1 e BRCA2 in ambito clinico: sinossi delle raccomandazioni sui criteri di accesso al test e degli avanzamenti in tema di piattaforme diagnostiche e interpretazione del test somatico”** e illustra, in particolare, la prima sezione, riguardante i criteri di accesso al test. I presenti approvano la metodologia con la quale si sta procedendo. Daniela Turchetti aggiorna brevemente sulle altre due sezioni del documento: la sezione riguardante l'NGS, coordinata da Tagliafico, è molto vicina alla conclusione e la parte relativa al test somatico è stata sviluppata, ma necessità di alcune integrazioni. Si decide di fare circolare a breve nell'ambito dei tre sottogruppi le rispettive bozze, per continuare a lavorarci con l'obiettivo di avere una versione pressochè definitiva per fine settembre, in modo da sottoporre il documento al CD in ottobre. I membri del GdL che vogliono aggiungersi ai sottogruppi sono i benvenuti e possono comunicarlo al coordinatore.

Daniela Turchetti riferisce poi che il **sondaggio sui pannelli multigenici per diagnosi di tumori ereditari** predisposto quasi un anno fa al fine di raggiungere un consenso e stilare un documento di posizione SIGU, non è ancora stato avviato per le difficoltà incontrate a garantire rigore e riservatezza con le piattaforme disponibili. E' stata pertanto inviata una mail al CD SIGU per esplorare la possibilità di utilizzare le risorse della società per finalizzare il lavoro.

Nella discussione finale si riprende la proposta per l'incontro di Genetica Oncologica di dicembre: dopo avere dibattuto su pro e contro di questa modalità di lavoro, si concorda di confermare l'incontro virtuale, ma di suddividerlo in due incontri più brevi: uno da tenersi a fine settembre/inizio ottobre per ridiscutere il documento BRCA e altri aspetti operativi, l'altro, nella data programmata il 16 dicembre, a contenuto più squisitamente scientifico.

Essendo stati ampiamente discussi tutti gli argomenti in programma, l'incontro si conclude, in anticipo rispetto all'orario programmato, alle ore 17.30.

Il coordinatore del GdL

Daniela Turchetti



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.