

23 NOVEMBRE *Tavolo 4*

🕒 14:30 - 18:30

**LA MEDICINA DI LABORATORIO E RIFORMA DELLA ASSISTENZA
NEL TERRITORIO**

Claudio Graziano
**Consigliere SIGU – Società Italiana di
Genetica Umana**
U.O. Genetica Medica, AUSL Romagna
claudio.graziano2@auslromagna.it

Ore 17:00 **Tavola rotonda NUOVI LEA e NUOVE TARIFFE**
Impatto nella medicina di Laboratorio

Coordinano

Agostino Ognibene

*Direttore UOC Laboratorio Analisi Chimico Cliniche,
Ospedale San Donato, Arezzo Azienda USL Toscana sud est*

Maurizio D'Amora

*Direttore Dipartimento Integrato Medicina di Laboratorio presso
ASL Napoli 1 Centro*

Partecipano

Cristina Kullmann

Marco Moretti

Giorgio Da Rin

Direttore Laboratorio Synlab Lombardia

Direttore Laboratorio AOU di Ancona

*Direttore Laboratorio Clinico Humanitas Research Hospital Rozzano, -Coordinatore GdS
"Diagnostica Ematologica Integrata" SIBloC*

Pierangelo Clerici

Claudio Graziano

Alessia Cabrini

Marina Bertolini

Presidente AMCLI

Direttore UO Genetica Medica AUSL Romagna, Consigliere SIGU

Presidente ATS ANTEL

Vicepresidente SITLaB

Cittadinanzattiva

Definire un elenco di patologie rare...

Definire un elenco di geni associato ad ogni patologia rara...

CODICE	PATOLOGIA	PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO
P001	AARSKOG-SCOTT, SINDROME	G1.01
P002	ACERULOPLASMINEMIA	G1.01
P003	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	G1.02
P004	ACIDOSI LATTICA CONGENITA	G1.05
P005	ACIDOSI RENALE TUBULARE DISTALE AD	G1.01
P006	ACIDOSI RENALE TUBULARE DISTALE AR CON SORDITÀ	G1.02
P007	ACIDURIA FUMARICA	G1.04
P008	ACIDURIA UROCANICA	G1.01
P009	ACIDURIE ORGANICHE (AO)	G1.09
P010	ACONDROGENESI	G1.03
P011	ACONDROGENESI TIPO IA	G1.01
P012	ACONDROGENESI TIPO IB	G1.01
P013	ACONDROGENESI TIPO II	G1.01
P014	ACONDROGENESI TIPO III	G1.01
P015	ACONDROPLASIA	G1.01
P016	ACROCEFALOSINDATTILIA	G1.06

Dall'allegato 4 del
DPCM 12/1/17

Fino a P1016

Dal database **OMIM** – Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders

2019

Total number of phenotypes* for which the molecular basis is known	6,385
Total number of genes with phenotype-causing mutation	4,058

2023

Total number of phenotypes* for which the molecular basis is known	7,437
Total number of genes with phenotype-causing mutation	4,851

FGFR3 – 14 fenotipi associati



P445	EPILESSIA DEL LOBO TEMPORALE LATERALE (ADLTE) EPILESSIA PARZIALE CON SINTOMI AUDITIVI - ADLTE	G1.01
P446	EPILESSIA DIPENDENTE DALLA PIRIDOSSINA	G1.01
P447	EPILESSIA FRONTALE NOTTURNA AUTOSOMICA DOMINANTE (ADNFLE)	G1.03
P448	EPILESSIA INFANTILE FAMILIARE BENIGNA	G1.01
P449	EPILESSIA MIOCLONICA GIOVANILE (JME)	G1.01
P450	EPILESSIA PIRIDOSSAL FOSFATO-DIPENDENTE	G1.02
P451	EPILESSIA PROGRESSIVA MIOCLONICA	G1.01
P452	EPILESSIE FOCALI E IDIOPATICHE GENERALIZZATE	G1.36

Gene	% 15X	Gene	% 15X	Gene	% 15X	Gene	% 15X	Gene	% 15X	Gene	% 15X	Gene	% 15X
AARSI	100.0	ACTL6B	100.0	ADCY5	99.5	ADPRHL2	100.0	AIMP1	100.0	ALDH7A1	100.0	ALG13	98.1
AP2M1	100.0	AP3B2	100.0	ARHGAP9	96.9	ARD1B	97.8	ARV1	99.9	ARX	87.2	ATAD1A	96.6
ATN1	100.0	ATPIA1	100.0	ATPIA2	100.0	ATPIA3	100.0	ATP6V1A	100.0	ATRX	100.0	BRAT1	100.0
CACNA1A	99.9	CACNA1B	99.1	CACNA1E	100.0	CACNA1G	100.0	CACNA2D2	94.9	CAD	100.0	CC2D1A	100.0
CDKL5	98.1	CEP350	100.0	CHD1	100.0	CHDS	100.0	CHRNA1	100.0	CHRNA4	100.0	CHRNFB	100.0
CLCN4	100.0	CLTC	100.0	CNKSR2	100.0	CNPY3	100.0	CNTNAP2	100.0	CPA6	100.0	CSNK2B	100.0
CSTB	100.0	CTNNA2	100.0	CLUX2	100.0	CYFP2	100.0	DDX3X	100.0	DENND5A	100.0	DEPDC5	100.0
DHDDS	100.0	DNAH1	100.0	DOCK7	100.0	DYRK1A	100.0	EEFLA2	99.9	EML1	100.0	EPM2A	85.0
FARS2	100.0	FGF12	100.0	FOLR1	100.0	FOXG1	86.6	FOXP1	100.0	FOXP2	100.0	FRS3L	91.2
GABBR2	97.3	GABRA1	100.0	GABRA2	100.0	GABRA3	100.0	GABRA5	100.0	GABRB1	100.0	GABRB2	100.0
GABRB3	100.0	GABRG2	100.0	GAL	100.0	GEAP	100.0	GLRA1	100.0	GLRB	100.0	GNAO1	100.0
GNB1	100.0	GOSK2	100.0	GPHN	100.0	GRIN1	100.0	GRIN2A	100.0	GRIN2B	100.0	GRIN2F	100.0
GRIN2D	88.4	HACE1	100.0	HCN1	100.0	HCN2	83.7	HECW2	100.0	HNRNP9	100.0	HNRNPPL1	100.0
HLLWE1	100.0	IQSEC2	97.9	IRF2BP1	99.9	JTPA	98.6	KANSL1	100.0	KCNA1	100.0	KCNA2	100.0
KCNB1	100.0	KCNC1	100.0	KCNJ10	100.0	KCNK4	100.0	KCNMA1	98.6	KCNQ2	100.0	KCNQ3	100.0
KCNQ5	100.0	KCNT1	100.0	KCNT2	100.0	KCTD7	100.0	RIF1A	100.0	KMT2A	99.4	KMT2E	100.0
LG11	100.0	MACF1	100.0	MBD5	100.0	MDH2	100.0	MECP2	95.7	MEF2C	100.0	MTHFR	100.0
MTOR	100.0	NARS2	97.8	NBEA	100.0	NECAP1	100.0	NEXMIF	100.0	NHLRC1	100.0	NPRL2	100.0
NPRL3	100.0	NR2F1	100.0	NRXN1	98.4	NTRK1	99.1	OTUD6B	100.0	PACS2	98.6	PARS2	100.0
PCDH12	100.0	PCDH19	100.0	PHACTR1	88.6	PIGA	100.0	PIGB	100.0	PIGC	100.0	PIGG	95.7
PIGH	100.0	PIGN	100.0	PIGO	100.0	PIGQ	100.0	PIGT	100.0	PIGU	100.0	PIGW	100.0
PLCB1	100.0	PLPBP	100.0	PNKD	100.0	PNKP	100.0	PNPO	100.0	POGZ	100.0	POLG	100.0
PPP2CA	100.0	PPP2R5D	100.0	PPP3CA	100.0	PRICK1E1	100.0	PRRT2	100.0	PTPN23	100.0	PURA	100.0
QARS1	100.0	RARS2	98.7	RELN	100.0	RHOBTB2	100.0	ROGD1	100.0	RORE	100.0	SCARB2	100.0
SCN1A	100.0	SCN1B	95.8	SCN2A	100.0	SCN3A	100.0	SCNSA	100.0	SHANK3	94.9	SIK1	100.0
SLC12A5	100.0	SLC13A5	100.0	SLC1A1	100.0	SLC1A3	100.0	SLC25A12	100.0	SLC25A22	100.0	SLC2A1	100.0
SLC35A2	100.0	SLC35A3	100.0	SLC6A1	100.0	SLC6A5	100.0	SLC6A8	100.0	SLC9A6	100.0	SMC1A	100.0
SNAP25	100.0	SON	100.0	SPATA1	100.0	SPTAN1	99.1	ST3GAL3	87.6	ST3GAL5	94.5	STX1B	100.0
STXBP1	100.0	SYN1	100.0	SYNGAP1	98.3	SYNJ1	100.0	SZT2	98.3	TBC1D24	100.0	TBCK	100.0
TBL1XR1	100.0	TBR1	100.0	TCF4	100.0	TFPI	100.0	TRAK1	97.9	TRIMS	100.0	UBA5	100.0
UBE3A	99.8	VARS1	100.0	WDR45	100.0	WDR81	100.0	WWOX	100.0	YWHAG	100.0	ZBTB18	100.0
ZEB2	100.0	ZNF142	100.0	ZNF335	100.0								

Panel epilessia Lab.
Neurogenetica Osp.
Meyer – 220 geni

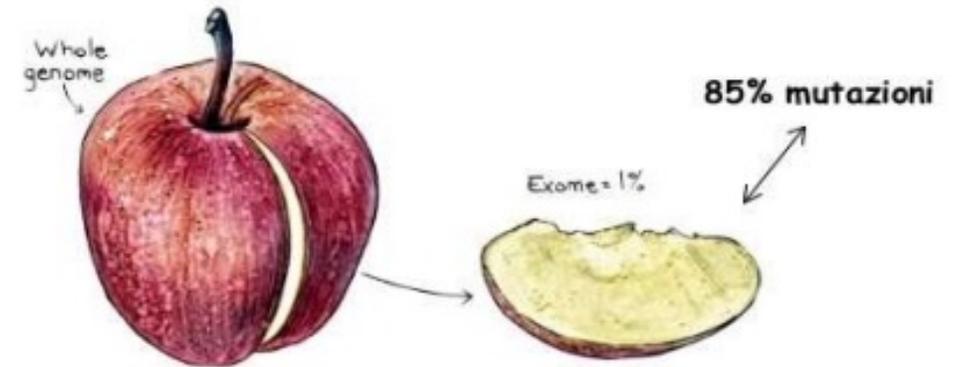
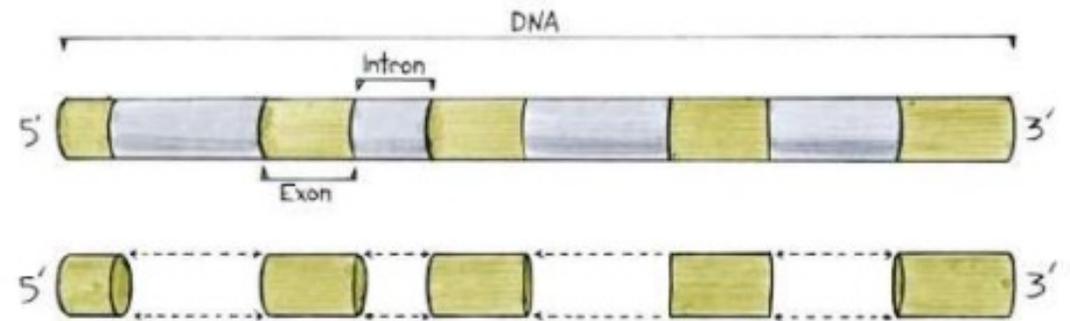
- Distrofie retiniche
- Cardiomiopatie
- Ipoacusie ereditarie
- Displasie scheletriche
- Immunodeficienze
- Disturbi del neurosviluppo
- Genodermatosi
- ...



Andrew Wyeth
 Christina's World, 1948

“The challenge to me was to do justice to her extraordinary conquest of a life which most people would consider hopeless.”

Whole Exome Sequencing (WES)



Con l'esoma... il pannello *in silico*

G1.02-G1.47 nuovo codice (es.G1.50)	Sostituire con un solo codice e dicitura: Analisi mutazionale di malattia che necessita di massimo 50 geni (pannello multi-gene) per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo*	€ 1.350,00	€ 1.350,00
nuovo codice (es. G1.250)	Analisi mutazionale di malattia che necessita di massimo 250 geni (pannello multi-gene) per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo*	-	€ 1.600,00
nuovo codice (es.G1.500.1)	Analisi mutazionale di malattia che necessita di massimo 500 geni (pannello multi-gene/CES) per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo*	-	€ 2.500,00
nuovo codice (es.G1.500.2)	Analisi mutazionale di malattia che necessita di oltre 500 geni (pannello multi-gene/WES) per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo*	-	€ 3.500,00

PANNELLI

Tariffe da discutere!!

ESOMI

Conclusioni

- Presenza di un genetista medico nella Commissione di Aggiornamento dei LEA
- Inserimento nel nomenclatore LEA delle prestazioni di sequenziamento massivo – Esoma
- Possibilità di un codice riconosciuto agli specialisti in genetica medica per prescrivere analisi in pazienti non incasellabili in una specifica definizione
- Considerare inserimento nel nomenclatore LEA del «test prenatale non invasivo» (NIPT) e della «diagnosi genetica preimpianto» (PGT)