



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)
e-mail: gioacchino-scarano@ao-rummo.it

Marco Seri (Bologna)
e-mail: marco.seri@unibo.it

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica

Antonio Novelli
e-mail: a.novelli@css-mendel.it

Farmacogenomica

Massimo Gennarelli
e-mail: gennarel@med.unibs.it

Genetica Clinica

Marcella Zollino
e-mail: mzollino@rm.unicatt.it

Genetica Forense

Emiliano Giardina
e-mail: emiliano.giardina@uniroma2.it

Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini
e-mail: fla@unife.it

Genetica Oncologica

Maurizio Genuardi
e-mail: m.genuardi@dfc.unifi.it

SIGU Sanità

Francesca Torricelli
e-mail: torricellif@ao-careggi.toscana.it

Comunicato della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) in relazione a comportamenti difformi dal Position Statement del Gruppo di Lavoro in Citogenetica della SIGU sull'utilizzo di microarray genomici in diagnosi prenatale (Ultrasound Obstet Gynecol 2012; 384-388)

La Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), che rappresenta oltre il 90% dei genetisti italiani che svolgono sia attività clinica sia attività diagnostica di laboratorio, ribadisce le proprie linee di indirizzo sull'impiego delle tecniche di *Chromosomal Microarray (CMA)* o *array-CGH/SNP* nella diagnosi prenatale, peraltro sottoposte a verifiche ed aggiornamenti periodici, e riafferma che la loro utilizzazione deve avvenire nel contesto di un approccio clinico-medico complessivo e non solo di laboratorio.

Ritiene che una posizione difforme su questo argomento, come quella formulata da un laboratorio privato attraverso una newsletter inviata ai professionisti del settore, sia in contrasto con la professionalità di tutti i soci della SIGU, in quanto non veritiera e non in sintonia con la pratica del confronto scientifico che dovrebbe guidare il dibattito su ogni tipo di avanzamento delle conoscenze.

Pur non avendo né l'intenzione né la volontà di alimentare inutili polemiche, la SIGU riafferma la propria posizione sull'impiego delle tecniche di *Chromosomal Microarray (CMA)* in diagnostica prenatale e invita coloro che non si riconoscono nelle posizioni della nostra Società Scientifica ad utilizzare strumenti di confronto e non di propaganda.

Si precisa comunque che le "linee-guida" sull'uso della tecnica di *array-CGH/SNP* o del cosiddetto cariotipo molecolare (termine impropriamente utilizzato dalla pubblicizzazione commerciale) in tutte le gravidanze monitorizzate con tecniche invasive, a cui altri hanno fatto riferimento, di fatto non sono da considerarsi delle "linee guida", ma "un'opinione" (Committee Opinion) espressa sul bollettino dell'ACOG (American College Obstetricians and Gynecologists), che si basa su un articolo del gruppo di R. Wapner, pubblicato lo scorso dicembre 2012 sul *New England Journal of Medicine*. I dati pubblicati indicano che la *Detection Rate* aggiuntiva, rispetto al cariotipo convenzionale, nei feti con patologia eco-evidenziata, è del 6%. Pur promuovendo l'utilizzo delle tecniche di *Chromosomal Microarray (CMA)* in tutte le gravidanze in sostituzione del cariotipo, Wapner correttamente segnala un conflitto di interessi, essendo il direttore scientifico di Combimatrix, una azienda americana quotata in borsa che produce microarray genomici.

Wapner inoltre raccomanda che il test sia eseguito dopo la consulenza genetica, a cura di specialisti del settore, per informare circa la possibilità che dall'analisi emergano risultati di incerto significato (*VOUS* o *incidental findings*), e comunque dopo essersi accertato che la coppia o la gestante abbia compreso i contenuti della consulenza. Questi concetti sono anche stati ripresi dal bollettino dell'ACOG, ma mai menzionati nella pubblicizzazione commerciale.

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581

SEGRETERIA
BioMedia srl



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498282
Fax: 02 45498199
e-mail: sigu@biomedia.net
www.sigu.net



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)
e-mail: antonio.amoroso@unito.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)
e-mail: luciana.chessa@uniroma1.it

Domenico Coviello (Genova)
e-mail: domenico.coviello@galliera.it

Daniela Giardino - Segretario Tesoriere (Milano)
e-mail: giardino@auxologico.it

Elisabetta Lenzini (Padova)
e-mail: lenzini@pediatria.unipd.it

Gioacchino Scarano (Benevento)
e-mail: gioacchino-scarano@ao-rummo.it

Marco Seri (Bologna)
e-mail: marco.seri@unibo.it

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica

Antonio Novelli
e-mail: a.novelli@css-mendel.it

Farmacogenomica

Massimo Gennarelli
e-mail: gennarel@med.unibs.it

Genetica Clinica

Marcella Zollino
e-mail: mzollino@rm.unicatt.it

Genetica Forense

Emiliano Giardina
e-mail: emiliano.giardina@uniroma2.it

Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini
e-mail: fla@unife.it

Genetica Oncologica

Maurizio Genuardi
e-mail: m.genuardi@dfc.unifi.it

SIGU Sanità

Francesca Torricelli
e-mail: torricellif@ao-careggi.toscana.it

Si precisa inoltre che la SIGU, in quanto organo ufficiale scientifico della genetica umana e medica Italiana, non solo non ha creato dubbi o confusione tra i ginecologi ed i genetisti, ma piuttosto ha definito e chiarito, mediante il *Position Statement*, un percorso condiviso e non autoreferenziale al quale dovrebbero attenersi le gestanti nelle gravidanze monitorizzate con metodiche invasive.

Tutto ciò a differenza di quanto altri stanno cercando di fare, sostituendo un metodo che da 40 anni è il Gold standard della diagnosi prenatale, senza prima accertare la validità clinica, analitica, sociale ed etica del nuovo test (<http://www.cdc.gov/genomics/gtesting/ACCE/index.htm>).

Da ultimo, la SIGU, in accordo con le raccomandazioni internazionali, ribadisce che ogni test genetico non è un'analisi da banco di laboratorio, ma si inserisce all'interno di un percorso complesso ed esaustivo, che comprende la consulenza genetica. Di fatto, un test non è di per sé necessariamente migliore di un altro, ma certamente un test può essere più appropriato di un altro e ad esso si deve fare riferimento, nell'interesse prioritario del paziente.

Il Consiglio Direttivo della SIGU

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581

SEGRETERIA
BioMedia srl



Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498282
Fax: 02 45498199
e-mail: sigu@biomedia.net
www.sigu.net