



All'incontro del gruppo di studio sulla **PATOLOGIA MOLECOLARE** tenutosi in data **28 maggio 2018** erano presenti i professionisti rappresentanti le seguenti Aziende:

A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino

A.O.U. Maggiore della Carità Novara

A.O.U. S. Luigi Gonzaga Orbassano

A.O. SS. Antonio e Biagio e Cesare Arrigo Alessandria

A.O. S. Croce e Carle Cuneo

ASL Asti

ASL Biella

ASL Città di Torino

AUSL Valle d'Aosta

IRCCS Candiolo

Fondazione Edo ed Elvo Tempia

La riunione aveva come OdG un focus sulle nuove metodiche di Next Generation Sequencing che alcuni dei nostri laboratori stanno validando e man mano inserendo nell'attività di diagnostica assistenziale. Abbiamo censito la situazione attuale dei laboratori appartenenti al gruppo. I centri che dispongono di strumentazione idonea all'esecuzione di metodiche NGS al momento sono l'AO San Luigi di Orbassano, l'IRCCS Candiolo, la Fondazione Edo Tempia di Biella e la CSS di Torino. Si tratta perlopiù di piattaforme condivise tra laboratori, spesso acquisite con fondi privati o di ricerca. I laboratori stanno impiegando molto tempo e risorse per attrezzarsi e mettere a punto le metodiche ancora prevalentemente manuali. Il passaggio in routine non è ancora avvenuto perchè è necessario un grande sforzo economico da parte delle Aziende. La CSS sta chiedendo agli amministratori un grosso investimento sulla genomica che consenta l'applicazione dell'NGS a tutti i settori della diagnostica molecolare (Genetica Medica, Immunogenetica, Microbiologia, Medicina Legale, Oncologia) sperando che nel corso del 2019 tutti i laboratori possano partire formalmente. Inoltre i laboratori che già utilizzano una metodica multigenica (i.e. Sequenom), pur non ad ampio spettro come l'NGS, già analizzano i principali geni le cui mutazioni hanno valenza predittiva nelle neoplasie solide. C'è anche un vuoto di normativa riguardo alla appropriatezza dell'indagine a scopo assistenziale e alla sua tariffazione. Siamo in una fase di grande cambiamento tecnologico ma il processo non è ancora arrivato a compimento e non esistono tutti i requisiti perchè l'NGS sia pienamente applicabile a livello assistenziale nelle nostre realtà.

Dopo la discussione collegiale sui temi appena descritti la riunione ha dato spazio ad una presentazione del Dr. Enrico Berrino (Anatomia Patologica IRCCS Candiolo) come Panoramica Tecnica sull'NGS. Si sono



affrontate le caratteristiche tecniche delle strumentazioni e delle diverse chimiche impiegabili in NGS. C'è stato uno scambio di esperienze e conoscenze che ha coinvolto anche i colleghi ancora non operativi.

E' stata poi presentata dalla Dott.ssa Susanna Cappia dell' AO San Luigi di Orbassano l'esperienza del suo laboratorio nell'esecuzione in routine dell'NGS nelle neoplasie polmonari selezionando un pannello di modeste dimensioni che consente loro di analizzare le mutazioni nei geni EGFR e RAS a scopo diagnostico predittivo.

Sarà cura della segreteria alcuni giorni prima del prossimo incontro, previsto in data **21 maggio 2018, inviare una comunicazione con conferma del luogo e dell'OdG.**