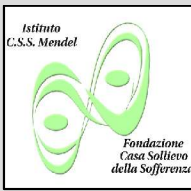


Censimento 2002

Strutture di Genetica Medica in Italia

**A cura di:
Bruno Dallapiccola, Isabella Torrente, Arnaldo Morena
Istituto CSS-Mendel, Roma**

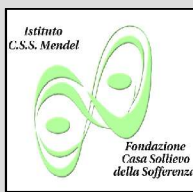
Con la collaborazione di Errepi Comunicazione, Roma



OBIETTIVI

Il Censimento 2002 **non** si è proposto di eseguire **controlli di qualità** nelle Strutture di Genetica Medica e sulla loro attività diagnostica, ma **ha “fotografato” il numero e la distribuzione territoriale delle Strutture, la tipologia dei test genetici eseguiti e dei servizi offerti e ha monitorizzato il cambiamento temporale della domanda**

Oltre ai dati di **Citogenetica** (analisi cromosomiche) e di **Genetica Molecolare**, già valutati dai precedenti Censimenti, per la prima volta sono state monitorizzate le **Strutture Cliniche di Genetica Medica** (Consulenza Genetica)

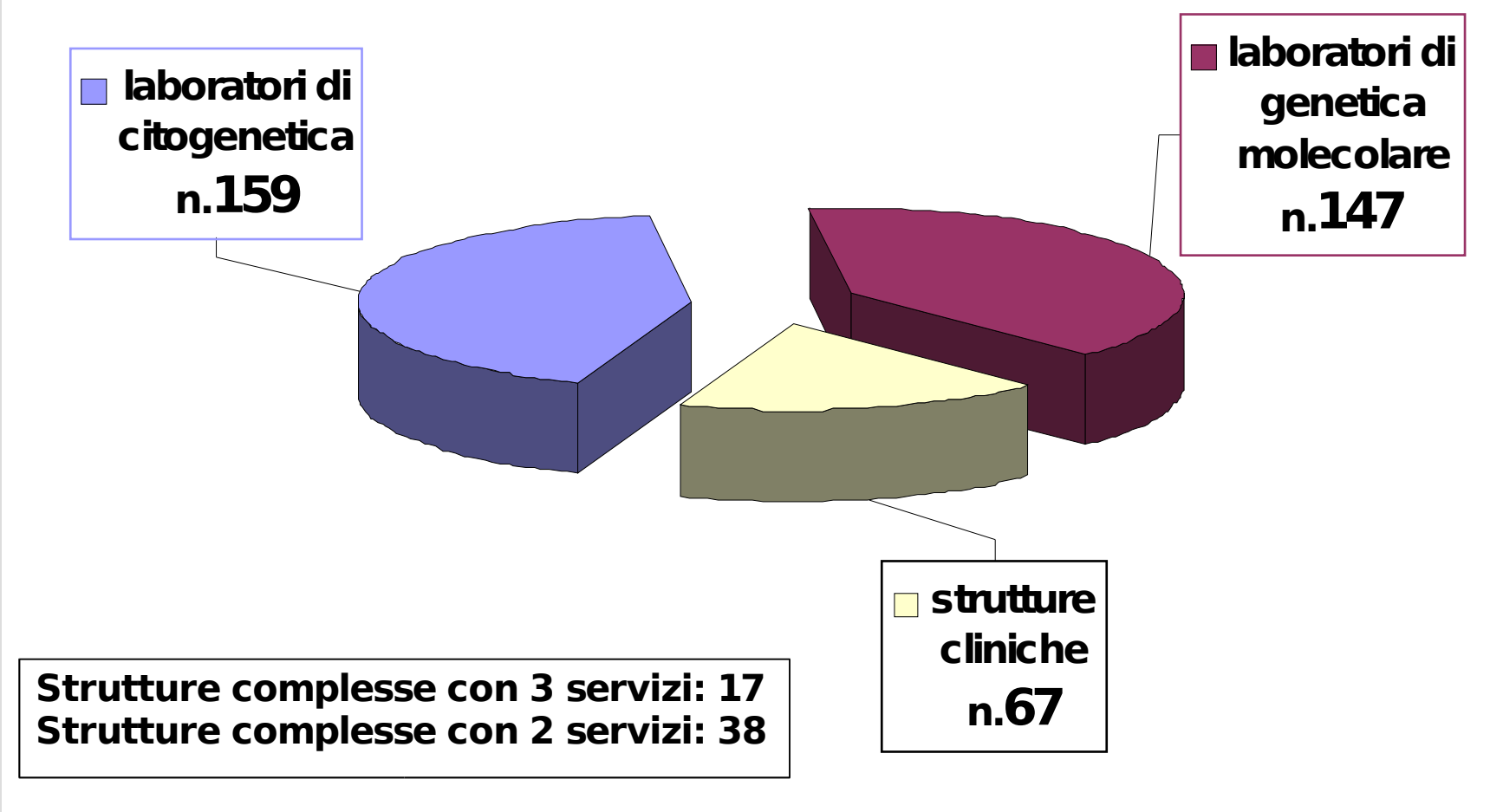


METODOLOGIA DEL CENSIMENTO

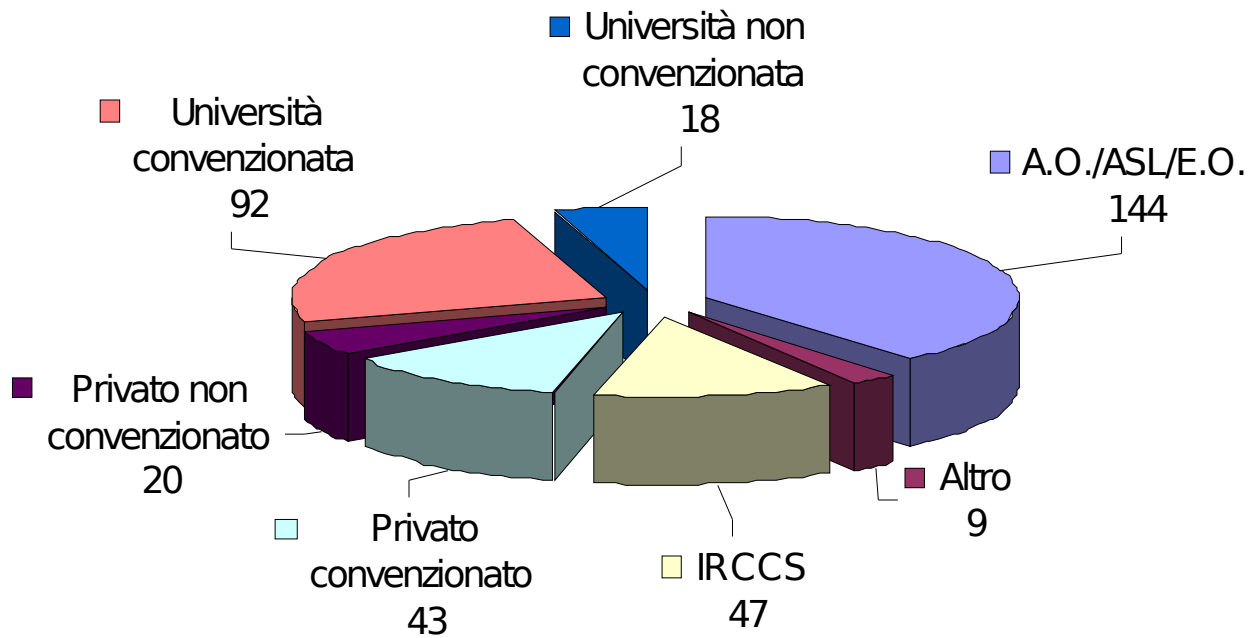
- **Raccolta dati per via informatica nel periodo 1 marzo - 1 luglio 2003**
- **Richiesta di partecipazione notificato attraverso il sito della SIGU, contatto con tutti i Centri arruolati nei precedenti Censimenti, agli Istituti Universitari e Ospedalieri, agli IRCCS, ai Laboratori CNR e ISS, ai Laboratori Diagnostici privati**
- **Ai Centri è stata assegnata una parola chiave e un codice, per accedere al sito**
- **I Centri hanno compilato varie schede: anagrafica del laboratorio, diagnosi citogenetica, genetica molecolare, genetica clinica**

Copertura stimata del Censimento 2002, oltre 95%

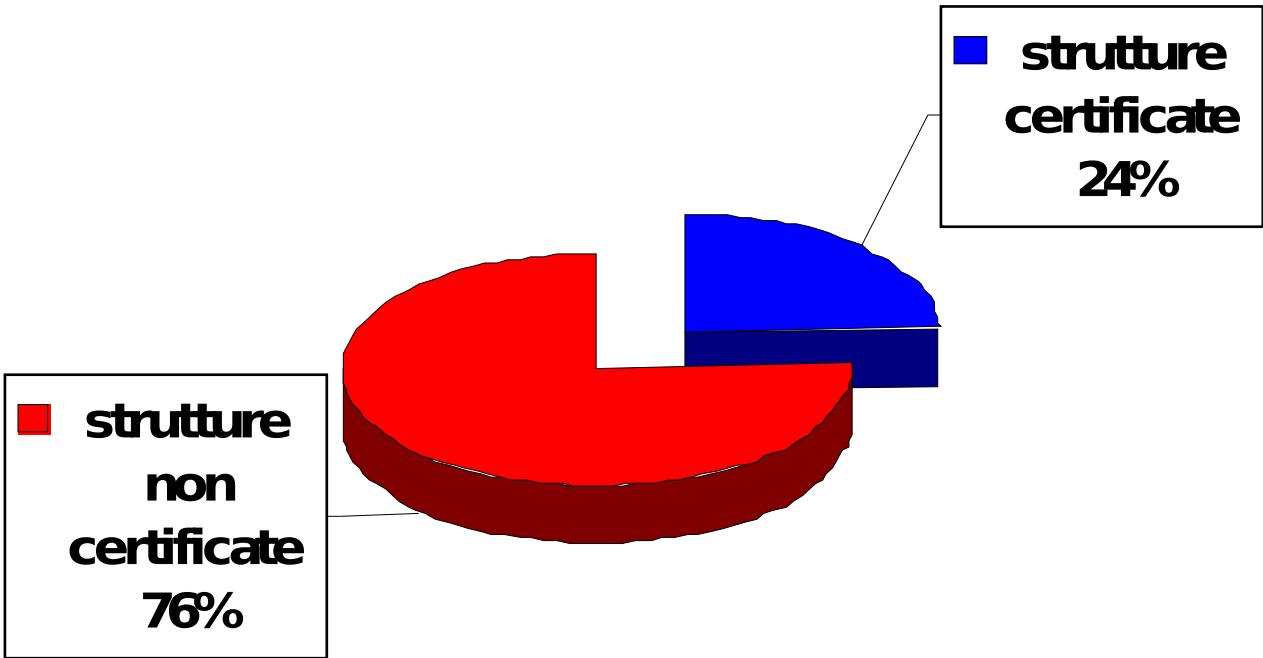
Strutture di Genetica Medica - Laboratori e Strutture Cliniche - n. 373

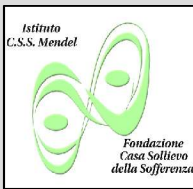


Strutture di Genetica Medica - Afferenze -



Strutture di Genetica Medica - Certificazione ISO 9000 -



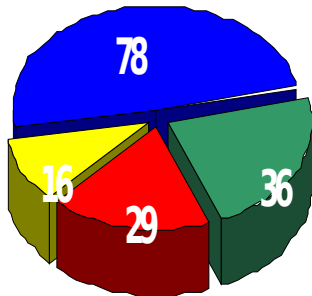


Strutture di Genetica Medica - Variazione dei Laboratori -

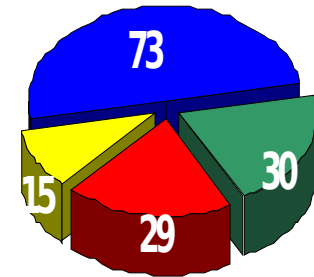
	LABORATORI DI CITOGENETICA	LABORATORI DI GENETICA MOLECOLARE	TOTALE LABORATORI	STRUTTURE CLINICHE
TOTALE	159	147	306	67
variazione rispetto al 2000	+13%	+19%	+15%	
NORD	78	73	151	30
CENTRO	36	30	66	18
SUD	29	29	58	13
ISOLE	16	15	31	6

Strutture di Genetica Medica - Distribuzione Geografica -

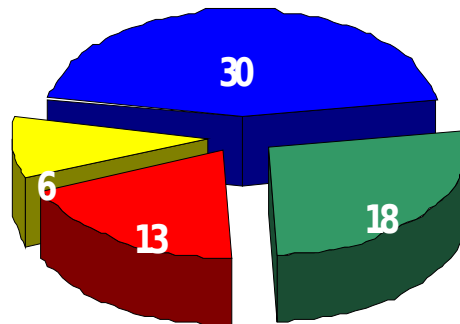
laboratori di citogenetica n.159



laboratori di genetica molecolare n. 147

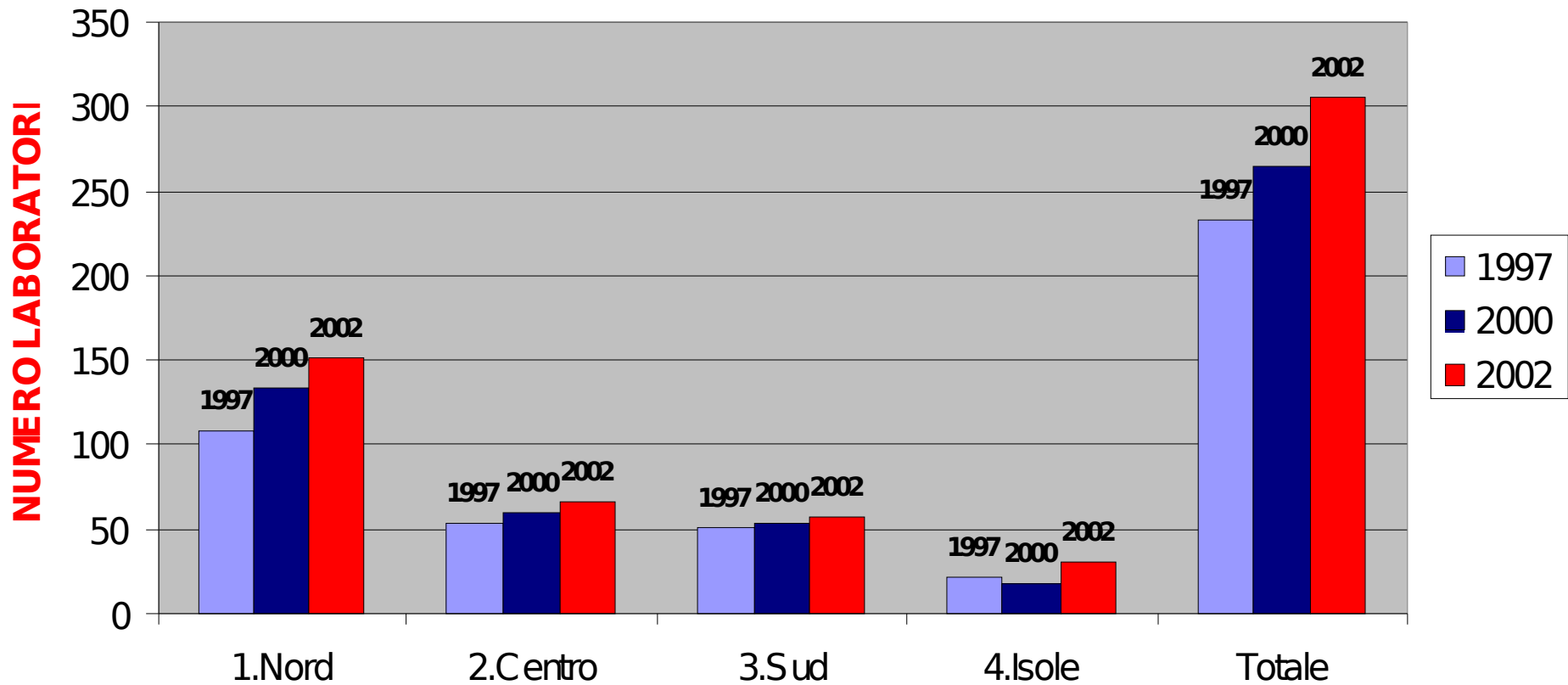


strutture cliniche n.67



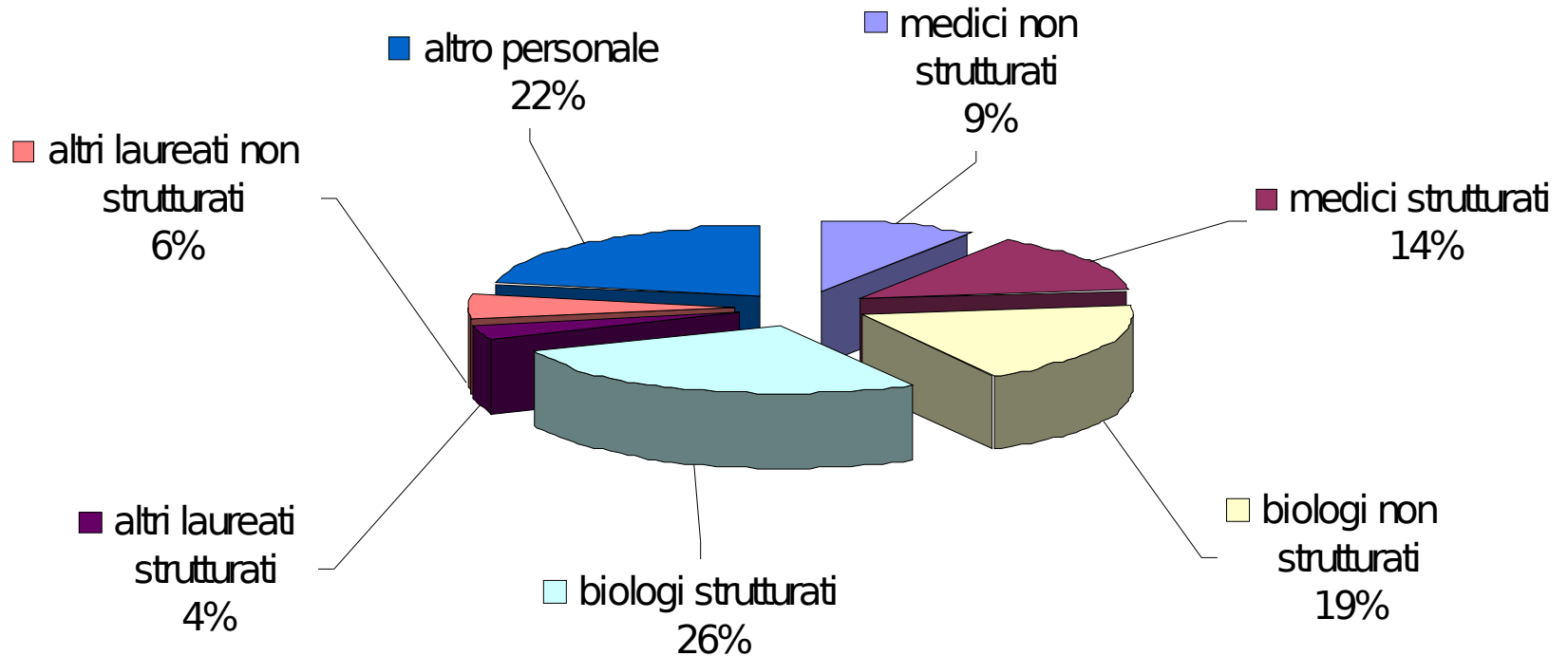


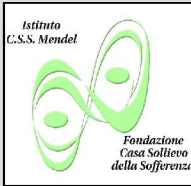
Strutture di Genetica Medica - Variazione dei Laboratori -



Strutture di Genetica Medica - Personale addetto -

Totale Personale: n. 4.970





Il Censimento 2002 conferma la non razionalità della distribuzione territoriale delle Strutture di Genetica Medica;

un numero ingiustificato di strutture, il più alto tra i Paesi U.E;

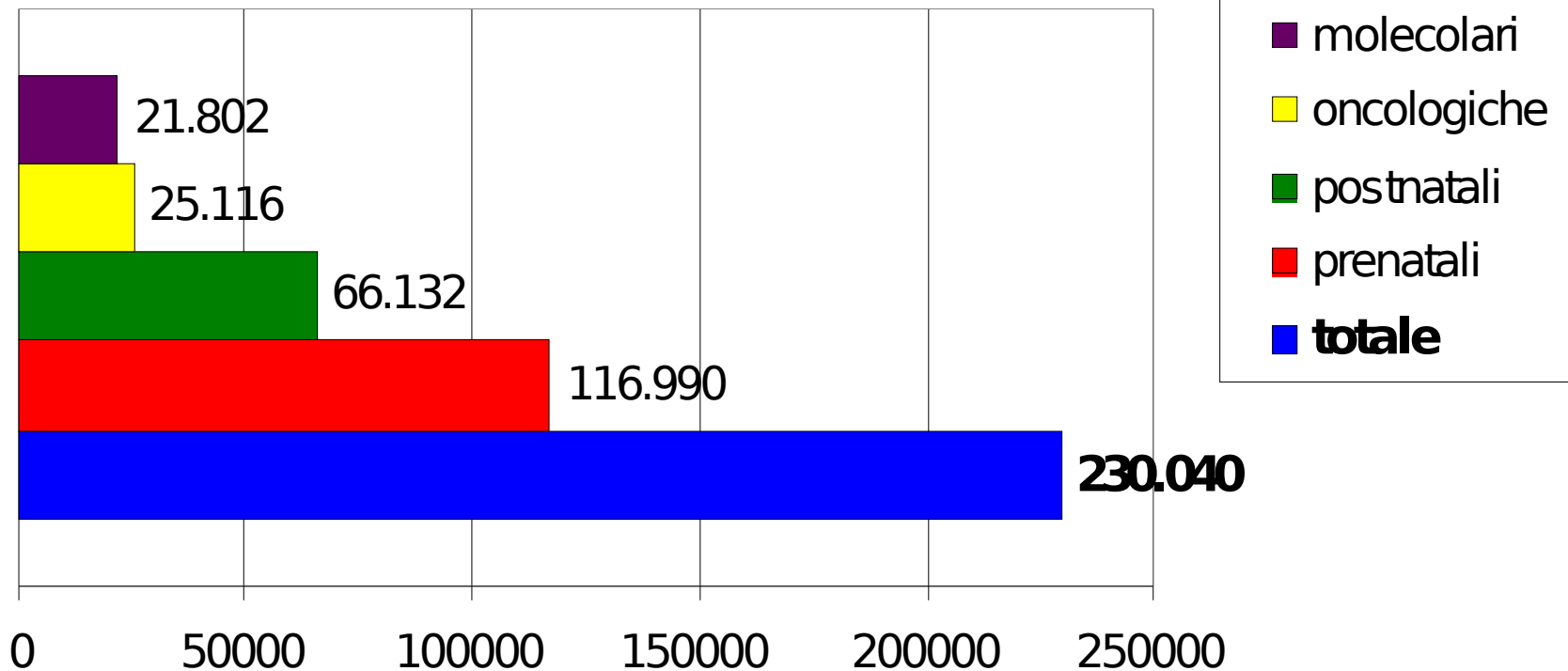
la sproporzione delle Strutture, rispetto alla domanda (implicazioni sui costi e sulla qualità dei servizi);

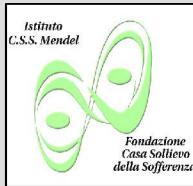
il gradiente significativamente decrescente nord-centro-sud-isole;

un impegno, ancora limitato, nell'accREDITAMENTO delle strutture



Laboratori di Citogenetica - Tipologia delle Analisi -



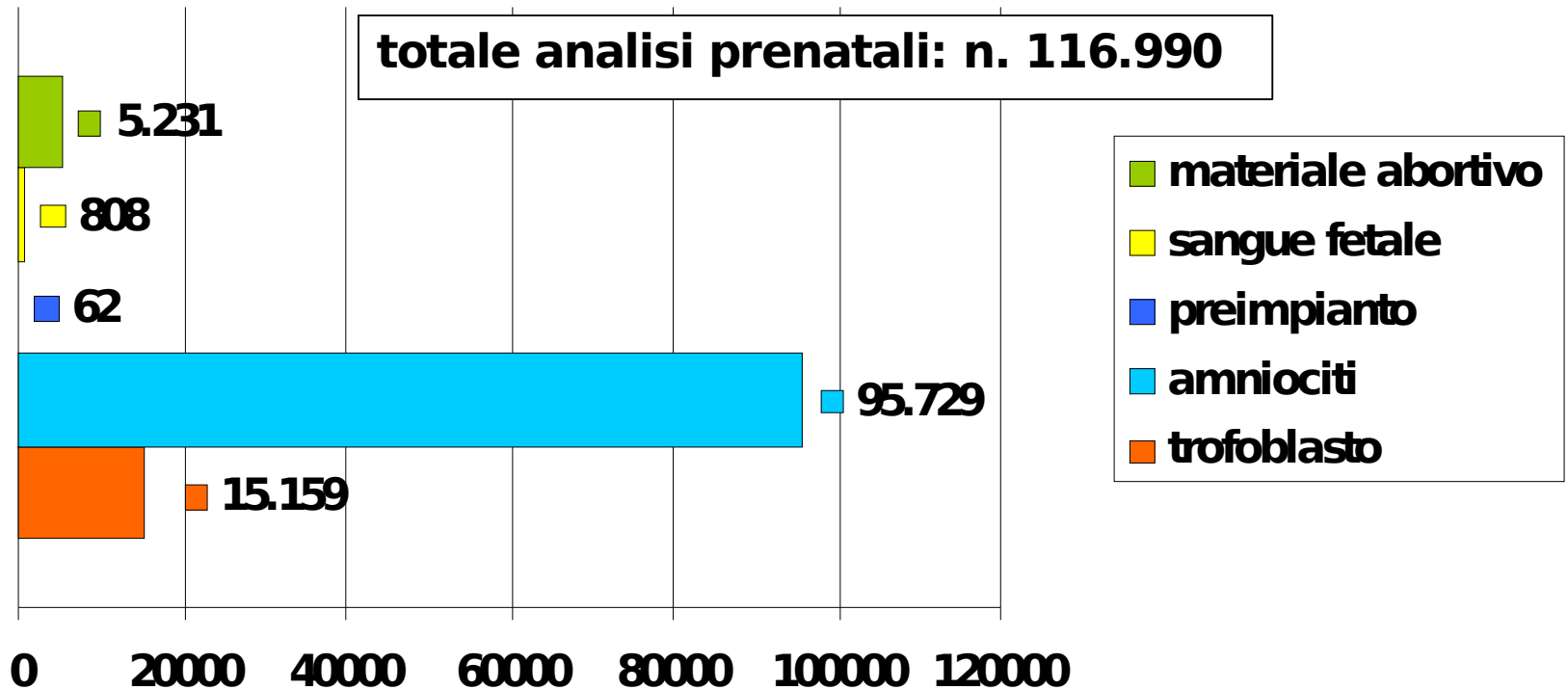


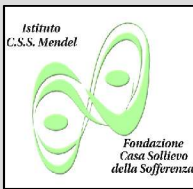
Laboratori di Citogenetica

- Variazione Analisi -

	Censimento 2002	Variazione dal 2000
Totale	230.040	+34% (*)
Postnatali	66.132	+ 33%
Prenatali	116.990	+ 30%
Citogenetica oncologica	25.116	+ 57%
Citogenetica molecolare	21.802	-
(*) esclusa la citogenetica molecolare		

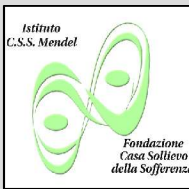
Laboratori di Citogenetica - Analisi Prenatali-





Laboratori di Citogenetica - Analisi Prenatali-

Ente di Afferenza	Analisi effettuate
A.O./ASL/E.O.	46.306
IRCCS	3.516
Università convenzionata	8.309
Università non convenzionata	2.767
Privato convenzionato	30.937
Privato non convenzionato	22.770
Altro	2.385
Totale	
analisi	116.990



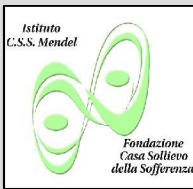
Circa un neonato su 5 ha avuto la gravidanza monitorizzata con una tecnica invasiva di diagnosi prenatale.

L'aumento medio annuo della domanda di diagnosi cromosomica prenatale è stato del 15% negli ultimi due anni.

Tenuto conto che circa il 20% delle madri si riproducono in età "a rischio" (≥ 35 anni), il numero potrebbe apparire congruo.

**Tuttavia, oltre il 20% delle madri che hanno monitorizzato la gravidanza non appartenevano alla fascia di età "a rischio".
Questo indica una eccessiva utilizzazione della tecnica da parte delle madri nella fascia di età < 35 anni e una sottoutilizzazione da parte delle madri in età "a rischio".**

Compare per la prima volta nel Censimento la Diagnosi Prenatale Preimpianto.

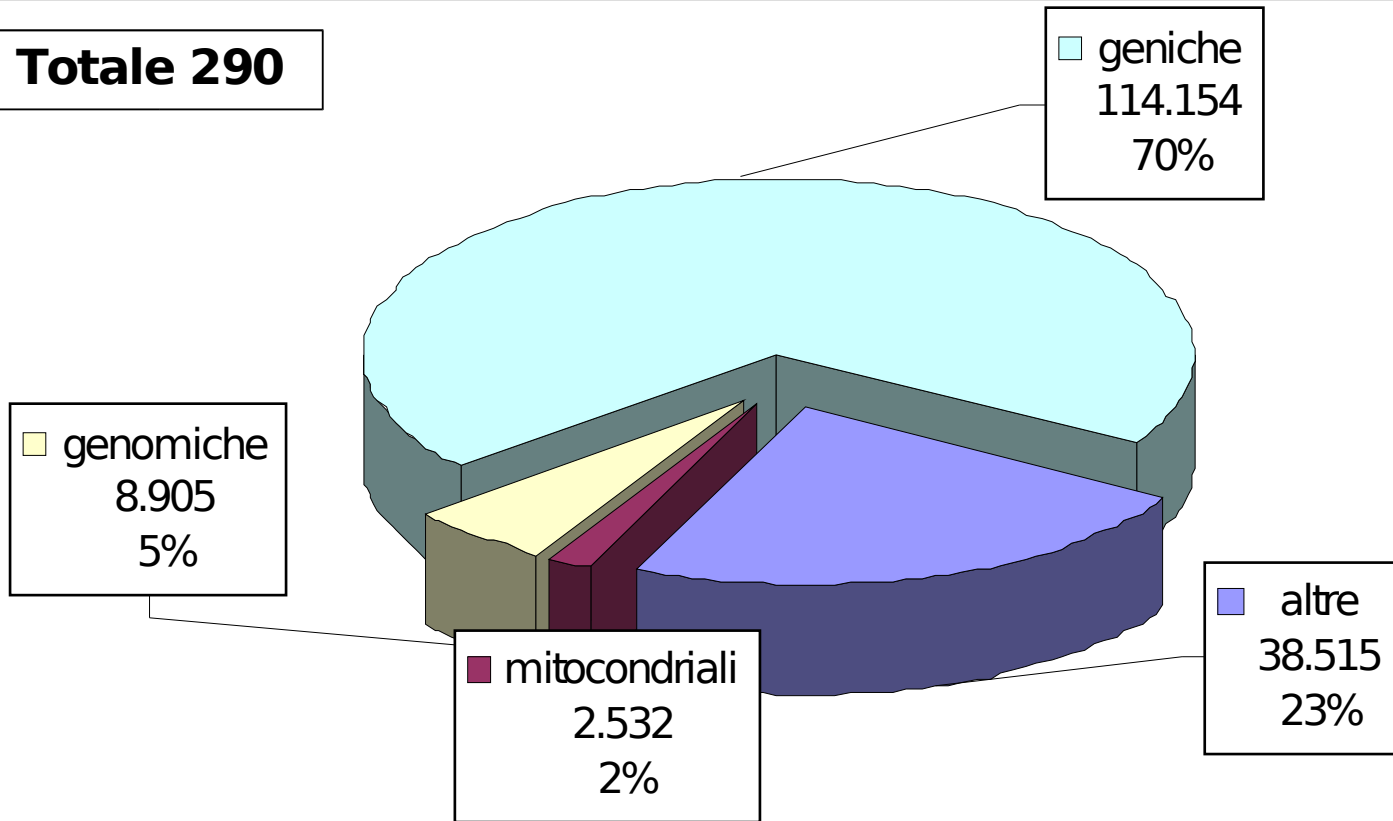


Laboratori di Genetica Molecolare - Analisi effettuate -

	Censimento 2002	Variazio ne dal 2000
Totale analisi	164.106	+ 42%
Postnatali	148.721	+38%
Prenatali	15.385	+ 87%

Laboratori di Genetica Molecolare - Tipologia delle Malattie Diagnosticcate -

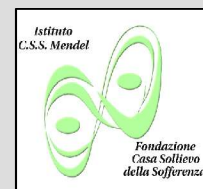
Totale 290



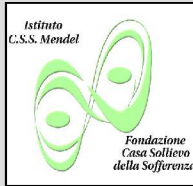


Laboratori di Genetica Molecolare

- Analisi Molecolari più Richieste -



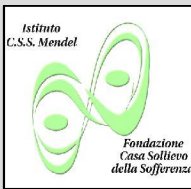
Malattia	Analisi Prenatali	Analisi Postnatali	Totale
Fibrosi Cistica	4.517	28.198	32.715
Leucemie	0	28.672	28.672
Trombosi da Fattore V Leiden	0	8.537	8.537
Trombosi da Fattore II	0	.127	8.127
Talassemia beta	913	6.683	7.596
Trombosi, Deficit di MTHFR	1	7.318	7319
FRAXA - Sindrome di Martin-Bell	2.598	4.090	6.688
Microdelezioni del cromosoma Y	2	4.638	4640
HLA	0	4.509	4.509
Glucoso-6-fosfato deidrogenasi	0	4.391	4.391
Sordità neurosensoriale, AR (DFNB1)	2.396	1.906	4.302
Distrofia muscolare di Duchenne/Becker	2.304	972	3.276
Emocromatosi	0	2.817	2.817
FRAXE - Ritardo mentale	695	1.400	2.095



La domanda di analisi di Genetica molecolare aumenta al ritmo di oltre 20% per anno

Il numero di analisi molecolari prenatali è raddoppiata rispetto all'anno 2002 (aumento medio annuo +43%)

Alcuni numeri “anomali”: 4517 diagnosi prenatali di Fibrosi Cistica; 2598 di Ritardo Mentale (FRAXA) + 695 di FRAXE; 3 di Sordità (DFNB1); 2304 di Distrofia di Duchenne: la “vendita” di “pacchetti diagnostici”!!!



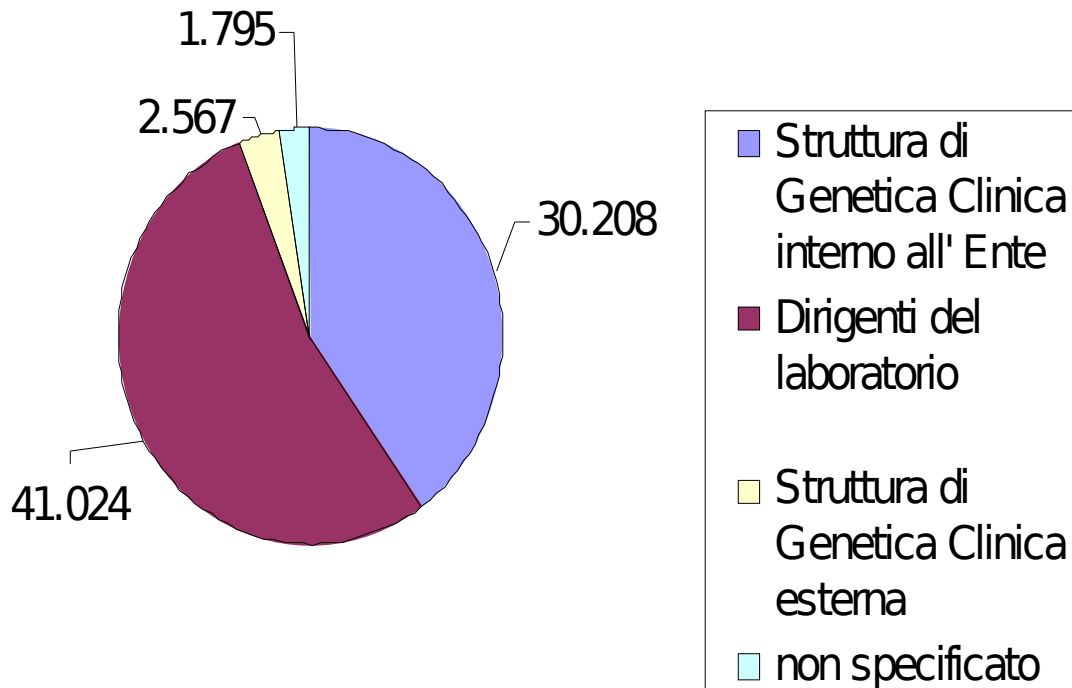
Il numero delle analisi dedicate ai caratteri complessi (test predittivi) è sovrapponibile a quello del Censimento 2000 e pertanto si è ridotto in percentuale assoluta (circa 18%)

Resta basso il numero di geni-malattia diagnosticato (circa 290), a fronte del numero dei geni potenzialmente diagnosticabili (>1.000)

Problemi:

- Organizzativi (reti regionali e nazionale)**
- Controlli di qualità (regionali, nazionali, Europei)**
- Formazione dei medici (ECM dedicati alla Genetica Medica)**
- Informazione alla popolazione**

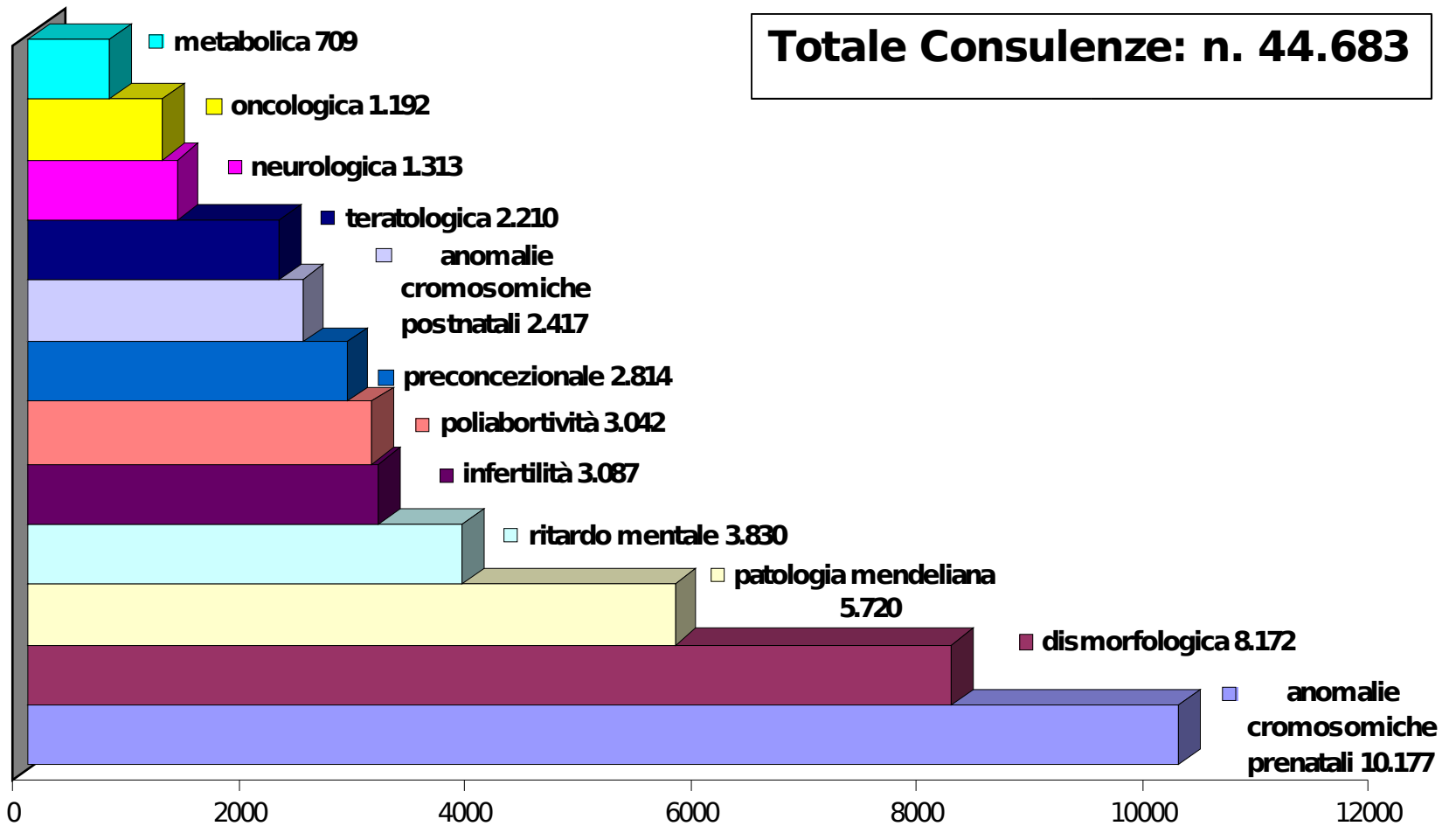
Consulenze Genetiche collegate ai Test Genetici: 75.505

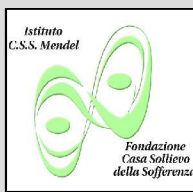


Nel 55% dei casi hanno riguardato la diagnosi Citogenetica, nel 45% quella Molecolare

Complessivamente, solo il 19% dei test genetici e 1/5 di quelle Molecolari sono state collegate alla Consulenza Genetica

Strutture Cliniche - Consulenze effettuate -





Manca un collegamento in rete tra le strutture, opportuno soprattutto per la validazione delle diagnosi basate solo su criteri clinici

Non sono stati identificati criteri e parametri per la certificazione di queste strutture

E' necessario sviluppare linee-guida per garantire livelli omogenei di intervento sul territorio

L'attività clinica delle strutture del Centro-Sud è elevata



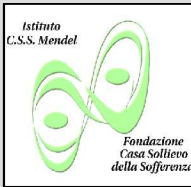


Le attese (le cose di cui si parla):

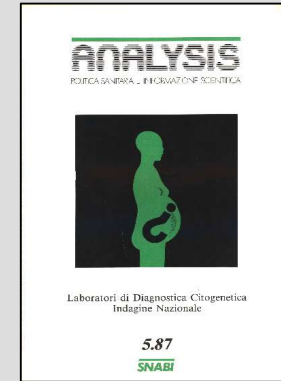
- Il “genoscopo”
- La “carta d’identità genetica”
- Gli screening genetici neonatali

La realtà:

- I test genetici utili ai fini della diagnosi e della gestione di una malattia restano ancora fondamentalmente quelli collegati alle patologie che hanno un meccanismo semplice (cromosomico, genico)
- La mancanza di informazione adeguata porta gli utenti all’acquisto di “pacchetti” diagnostici inutili o dannosi
- La qualità della diagnosi non è sempre garantita (errori di diagnosi o di interpretazione dei risultati), per la mancanza di controlli di qualità
- E’ molto inadeguata l’informazione collegata ai test genetici (una percentuale troppo elevata di diagnosi non riceve la Consulenza Genetica)
- La rete diagnostica necessita di essere ripensata e ristrutturata in una ottica Regionale, Nazionale e Europea



Un monitoraggio iniziato nel 1987



Perché il Censimento?

“Genetizzare significa ricondurre le differenze tra le persone ai loro DNA; questo implica che la maggior parte delle malattie, dei comportamenti e delle differenze fisiologiche hanno, in una misura più o meno importante, un’origine genetica”

Abby Lippman, Am J Law Med 17,15-50, 1991