

## **Corso di Formazione Manageriale per Dirigenti di Struttura Complessa (a.a. 2022/23)**

### **“Genomica in medicina: formazione ed appropriatezza”**

**Autori:**

**Giovanni Camerini, medico chirurgo generale, IRCCS Policlinico San Martino**

**Francesca Faravelli, medico genetista, IRCCS Istituto Giannina Gaslini**

**Marco Gattorno, medico pediatra, IRCCS Istituto Giannina Gaslini**

**Leonello Innocenti, medico patologo clinico, EO Ospedali Galliera**

**Sara Pignatelli, medico neuropsichiatra infantile, ASL 3**

**Federico Prefumo, medico ginecologo, IRCCS Istituto Giannina Gaslini**

Genova, 12 luglio 2023

“

## **Abstract**

I test genetici hanno rivoluzionato la pratica medica, consentendo diagnosi accurate e strategie di trattamento personalizzate per un'ampia gamma di condizioni. Tuttavia, garantire un utilizzo appropriato dei test genetici è fondamentale per ottimizzare l'assistenza ai pazienti, allocare le risorse sanitarie in modo efficiente e prevenire interventi non necessari.

Questo progetto esplora il concetto di appropriatezza nei test genetici, concentrandosi sui percorsi diagnostici e sulla distinzione tra scenari che giustificano un invio alla genetica clinica quale tramite di accesso ad un test genetico e quelli in cui un test genetico può essere utilizzato nel contesto di percorsi assistenziali ad opera di diversi specialisti (mainstreaming).

L'obiettivo è l'identificazione di strategie formative ed organizzative per ridurre gli invii inappropriati e garantire un invio tempestivo quando necessario, tramite la analisi di alcuni scenari esemplificativi che includono: 1) l'identificazione delle coppie con aumentato rischio riproduttivo di malattie genetiche; 2) i test genetici per la valutazione del rischio trombotico; 3) l'inquadramento diagnostico dei disordini del neurosviluppo; 4) l'identificazione di pazienti ad aumentato rischio oncologico a base genetica (sindrome di Lynch); 5) la genetica dei disturbi congeniti dell'immunità.