



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Maurizio Genuardi (Roma)
maurizio.genuardi@unicatt.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Domenico Coviello (Genova)
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)
mattiagentile@libero.it

Paola Ghiorzo (Genova)
paola.ghiorzo@unige.it

Antonio Novelli (Roma)
antonio.novelli@opbg.net

Angela Ragusa (Catania)
a.ragusa@ao-ve.it

Gioacchino Scarano (Benevento)
giorecam@tin.it

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica e Citogenomica

Daniela Giardino
giardino@auxologico.it

Epigenetica

Lucia Migliore
lucia.migliore@med.unipi.it

Farmacogenomica

Emilio Di Maria
emilio.dimaria@unige.it

Genetica Clinica

Alessandra Renieri
alessandra.renieri@unisi.it

Genetica Forense

Emiliano Giardina
emiliano.giardina@uniroma2.it

Genetica Molecolare

Enrico Tagliafico
enrico.tagliafico@unimore.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Francesca Torricelli
torricellifr@gmail.com

**Gruppo di Lavoro Epigenetica
Gruppo di Lavoro Farmacogenomica**

Resoconto della Riunione Congiunta

Il giorno 19 giugno 2017, ore 10.00-17.00, presso il Palazzo dei Congressi di Firenze (Piazza Adua, 1), i GdL Epigenetica e Farmacogenomica si sono riuniti congiuntamente in occasione del meeting organizzato dagli stessi GdL:

“Frontiere per la ricerca in farmacoepigenetica: nuovi risultati e trasferimento alle applicazioni cliniche”

Sono presenti:

Ariani	Francesca
Baldassarri	Margherita
Borgiani	Paola
Calabrese	Giuseppe
Coppede'	Fabio
Curro'	Aurora
Di Maria	Emilio
Gelli	Elisa
Gurrieri	Fiorella
Lo Nigro	Cristiana
Lopergolo	Diego
Lopomo	Angela
Miano	Maria Giuseppina
Migliore	Lucia
Pensotti	Valeria Grazia Maria
Porfirio	Berardino
Stoccoro	Andrea
Torricelli	Francesca

Partecipano inoltre, in quanto invitati come relatori esterni ai GdL:

Bernard	Loris
Guerini Rocco	Elena
Radice	Paolo

Alle 10:00 Lucia Migliore e Emilio Di Maria, in qualità di Coordinatori dei GdL, hanno aperto la riunione e hanno brevemente presentato le attività svolte e previste per l'anno in corso per i rispettivi GdL – si vedano le proposte inviate al Presidente e al CD pubblicate sul sito SIGU.



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Maurizio Genuardi (Roma)
maurizio.genuardi@unicatt.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Domenico Coviello (Genova)
domenico.coviello@galliera.it

Mattia Gentile (Bari)
mattiagentile@libero.it

Paola Ghiorzo (Genova)
paola.ghiorzo@unige.it

Antonio Novelli (Roma)
antonio.novelli@opbg.net

Angela Ragusa (Catania)
a.ragusa@ao-ve.it

Gioacchino Scarano (Benevento)
giorecam@tin.it

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica e Citogenomica

Daniela Giardino
giardino@auxologico.it

Epigenetica

Lucia Migliore
lucia.migliore@med.unipi.it

Farmacogenomica

Emilio Di Maria
emilio.dimaria@unige.it

Genetica Clinica

Alessandra Renieri
alessandra.renieri@unisi.it

Genetica Forense

Emiliano Giardina
emiliano.giardina@uniroma2.it

Genetica Molecolare

Enrico Tagliafico
enrico.tagliafico@unimore.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Francesca Torricelli
torricellifr@gmail.com

A seguito la riunione si è svolta con modalità seminariale, con una serie di relazioni preordinate e una discussione plenaria sui temi trattati, secondo il piano previsto – si veda il programma allegato.

I Coordinatori dei GdL hanno introdotto il rationale dell'incontro, presentato i relatori esterni ai GdL e moderato la discussione.

Le relazioni hanno suscitato interesse e hanno stimolato un'ampia discussione, alla quale hanno preso parte tutti i partecipanti. In sintesi:

Sono stati trattati gli sviluppi della farmacogenetica e della farmacogenomica applicati al trattamento di specifiche forme neoplastiche, in particolare del tumore dell'ovaio associato a mutazioni dei geni BRCA, e dei percorsi diagnostico-terapeutici appropriati alla luce delle più recenti acquisizioni. Nella prospettiva di un trasferimento appropriato delle nuove conoscenze sono stati anche introdotti i paradigmi della valutazione strutturata delle tecnologie sanitarie (Health Technology Assessment).

Le recenti acquisizioni sui meccanismi molecolari alla base delle modificazioni epigenetiche, in grado di modificare l'espressione genica, hanno portato allo sviluppo di nuovi settori, quali la farmacoepigenetica e la farmacoepigenomica, che studia il ruolo dell'epigenomica nelle variazioni interindividuali nella risposta ai farmaci, gli effetti dei farmaci sui profili di espressione genica, i meccanismi d'azione dei farmaci epigenetici e mira all'individuazione di nuovi bersagli terapeutici. La patologia finora più studiata sotto questo profilo è il cancro. Gli approfondimenti tenutisi in occasione dell'incontro si sono concentrati sulle terapie con *epigenetic drugs* finora sviluppate nei confronti di diversi tipi di tumore.

La riunione si chiude alle 17:00.

Il presente verbale viene approvato seduta stante.

Firenze, 19 giugno 2017

La coordinatrice del GdL Epigenetica

Lucia Migliore

Il coordinatore del GdL Farmacogenomica

Emilio Di Maria

Redatto da Lucia Migliore e Emilio Di Maria

GdL_EpigeneticaFarmacogenomica_Firenze_190617_verbale_allegati_firma.docx

Frontiere per la ricerca in farmacoepigenetica: nuovi risultati e trasferimento alle applicazioni cliniche

19 giugno 2017

Firenze, Palazzo dei Congressi

Organizzato da:

Gruppo di Lavoro Epigenetica e Gruppo di Lavoro SIGU Farmacogenomica

Responsabili scientifici:

Lucia Migliore (Coordinatore Gruppo di Lavoro Epigenetica)

Emilio Di Maria (Coordinatore Gruppo di Lavoro SIGU Farmacogenomica)

N° Partecipanti: 30

Programma

10:00-10:30

Apertura

Lucia Migliore, Emilio Di Maria

Prima Sessione

Moderata: Emilio Di Maria

10:30-11:15

L'analisi dei geni BRCA come test farmacogenetico: definizione delle varianti eleggibili per target therapy con farmaci anti-PARP

Paolo Radice

11:15-12:00

L'analisi dei geni BRCA come test farmacogenomico: il ruolo di varianti somatiche nella risposta alla terapia del tumore dell'ovaio

Loris Bernard, Elena Guerini Rocco

12:00-12:30

Sessione interattiva: l'esperto risponde

Loris Bernard, Elena Guerini Rocco, Paolo Radice

12:30-13:15

Il trasferimento nella pratica clinica: valutazioni strutturate dei test in farmacogenomica

Emilio Di Maria

Seconda Sessione

Moderata: Lucia Migliore

14:00-14:45

Farmacoepigenetica dei tumori gastrointestinali

Fabio Coppedè

14:45-15:30

Farmacogenomica e Farmacoepigenetica nei tumori testa collo

Cristiana Lo Nigro

15:30-16:15

Epi-drugs nel trattamento delle Epilessie maligne

Maria Giuseppina Miano

16:15-16:45

Sessione interattiva: l'esperto risponde

Fabio Coppedè, Cristiana Lo Nigro, Maria Giuseppina Miano

16:45-17:00

Considerazioni conclusive

Relatori e moderatori:

- Loris Bernard, Dip. di Oncologia Sperimentale, Istituto Europeo di Oncologia, Milano
- Fabio Coppedè, Dipartimento di Ricerca Traslazionale e Nuove Tecnologie in Medicina e Chirurgia, Università di Pisa
- Emilio Di Maria, Dip. di Scienze della Salute Università di Genova e SSD Genetica Medica EO Ospedali Galliera Genova; Coordinatore Gruppo di Lavoro SIGU Farmacogenomica
- Elena Guerini Rocco, Div. di Patologia, Istituto Europeo di Oncologia, Milano
- Cristiana Lo Nigro, Laboratorio Genetica Oncologica ed Oncologia Traslazionale, SC Oncologia, AO S. Croce e Carle, Cuneo
- Maria Giuseppina Miano, Istituto di Genetica e Biofisica "Adriano Buzzati Traverso" CNR, Napoli
- Lucia Migliore, Dipartimento di Ricerca Traslazionale e Nuove Tecnologie in Medicina e Chirurgia, Università di Pisa e DAI di Medicina di Laboratorio, AOUP; Coordinatore Gruppo di Lavoro SIGU Epigenetica
- Paolo Radice, Dip. di Medicina Predittiva e della Prevenzione, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano

Emilio – V1 – 16.05.17

V1.1 - rev Lucia 17.05.17

V2 – 08.06.17

EpigeneticaPgx_Firenze_giugno2017_program_V2.docx