



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Achille Iolascon (Napoli)
achille.iolascon@unina.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stiou (Rozzano, MI)
sabine.stiou@humanitas.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

Gruppo di Lavoro Farmacogenomica
Resoconto della riunione telematica

Data 10.01.20

Orario 12:00-13:00

Piattaforma: SIGU

Partecipanti

		Società		Affiliazione
Romano	Danesi	SIF	Componente CD	UniPI
Paola	Borgiani	SIGU	Coordinatore GdL PGx	Uni TorVergata
Emilio	Di Maria	SIGU	Componente GdL PGx	UniGE
Massimo	Gennarelli	SIGU	Componente CD	UniBS
Fabio	Coppedè	SIGU		UniPI
Lucia	Migliore	SIGU		UniPI
<i>Giustificati</i>				
Giorgio	Racagni	SIF	Presidente	UniMI

Oggetto: collaborazione tra GdL Farmacogenomica SIGU e GdL Farmacologia Clinica della SIF, Società Italiana di Farmacologia

Introduce Borgiani ricordando che la collaborazione fra le due società risale a più di 10 anni fa quando si era creato il Gruppo di Lavoro inter-societario di farmacogenetica.

Gennarelli riassume quali erano stati a suo tempo i punti di lavoro (allora per la SIF partecipavano i prof Clementi, Fornasari e Genazzani).

Di Maria ricorda che l'intento sviluppato lungo il 2019, con i contatti preliminari con Romano Danesi e Giorgio Racagni, era di iniziare questo tipo di collaborazione innanzitutto con la SIF, con la prospettiva di coinvolgere anche altre Società.

Si riporta [\[vedi box\]](#) un estratto della relazione annuale 2019 del GdL con il piano di lavoro per la cooperazione inter-società sulla farmacogenomica proposto al CD SIGU, e da questo accolto con favore.

... proseguire la linea di lavoro già avviata dal GdL alla sua attivazione e di promuovere la discussione con altre Società al fine di promuovere collaborazioni scientifiche e lo scambio di buone pratiche, soprattutto in relazione alle applicazioni cliniche della farmacogenomica.

Obiettivi: intento della collaborazione inter-società sarà condividere una proposta per linee di lavoro comuni, tra i quali:

- eventi formativi sui temi emergenti della farmacogenomica rivolti ai Soci delle Società coinvolte;
- attività di disseminazione rivolte a platee più ampie delle singole Società, e in particolare agli utenti dei servizi sanitari attraverso le organizzazioni dei pazienti e dei cittadini;
- delineare percorsi assistenziali di implementazione della farmacogenomica, e in particolare della farmacogenetica a scopo predittivo, che siano efficaci, efficienti e accettabili per i pazienti;
- definire percorsi pilota di collaborazione tra strutture di Genetica Medica e strutture di Farmacologia Clinica all'interno dei presidi ospedalieri.



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net - www.sigu.net



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Achille Iolascon (Napoli)
achille.iolascon@unina.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stiou (Rozzano, MI)
sabine.stiou@humanitas.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

Attività: sono stati proseguiti i contatti informali con componenti di Gruppi di Lavoro della Società Italiana di Farmacologia; l'iniziativa potrà essere estesa a altre Società per quanto di reciproca utilità, ma non sono stati intrapresi contatti, in attesa di una definizione ulteriore degli intenti e dell'approvazione del CD.

I dettagli dell'iniziativa sono stati riferiti per vie brevi al Presidente, in vista di un aggiornamento con il CD.

Se approvata, l'iniziativa verrà anticipata in occasione del prossimo congresso nazionale e attuata nel corso del 2020.

Si apre un'articolata discussione con l'apporto di tutti i partecipanti.

Di seguito si riporta un estratto narrativo. Al termine del documento una sinossi.

Di Maria sottolinea che la cornice di questi obiettivi è in generale "fare cultura" sulla farmacogenomica, tenendo presente i diversi attori e portatori di interesse: le società scientifiche, le aziende Sanitarie, i medici e gli operatori sanitari dei laboratori e delle farmacie ospedaliere, i ricercatori, le aziende del farmaco [con cui la SIF ha contatti più organici], ma anche e soprattutto i pazienti/utenti. La collaborazione SIGU-SIF dovrà quindi definire e valorizzare le rispettive competenze nei percorsi di ricerca e assistenziali.

Riguardo l'appropriatezza dei tests di farmacogenetica, deve essere assunto un percorso con validità e utilità clinica dimostrata. A questo proposito, qualsiasi metodica di valutazione per il trasferimento e l'adozione nella clinica (studio di utilità clinica, di costo-efficacia, health technology assessment, audit clinico, redazione di raccomandazioni, etc.) non può che essere multidisciplinare, secondo le definizioni delle metodiche stesse.

Per alcune applicazioni di farmacogenomica (es. le varianti somatiche su DNA circolante), siamo in una fase di trasferimento e quindi il problema va affrontato prima che venga risolto in modo improprio

Borgiani sottolinea l'utilità della collaborazione fra le due Società nella prospettiva di una sinergia nei campi di: a) trasferimento alla pratica clinica e implementazione di test di farmacogenetica, previa valutazione della loro utilità clinica e appropriatezza; b) ricerca; c) disseminazione.

Riguardando la farmacogenetica un rapporto tra genotipo e risposta al farmaco, l'apporto della farmacologia clinica è centrale nella definizione del fenotipo risposta (inclusi per esempio dosaggio del farmaco, profilo farmacocinetico, etc.).

Gennarelli ricorda che al momento sono presenti anche molti tests commerciali di farmacogenetica di dubbia utilità clinica: aziende in Italia che offrono servizi di genomica e anche pannelli di test di farmacogenetica (varianti germinali) per prevedere la risposta a un centinaio di farmaci, senza alcuna evidenza di appropriatezza (si potranno creare situazioni in cui un giudice potrebbe chiedere risarcimento perché non sono stati fatti questi test!) – situazione che le due società devono considerare. Questo potrebbe essere in futuro un tema e strumento di collaborazione fra le due Società, in termini di formazione, documenti di indirizzo, etc.

Inoltre, aspetto scientifico molto importante: le reazioni avverse gravi da farmaco (causa del 6-7% di ospedalizzazioni) - questo impone di cominciare a pensare a iniziative di grande respiro in un'ottica di prevenzione.

Danesi descrive l'ottima esperienza della sua Unità Operativa di farmacologia clinica e lo specifico servizio di farmacogenetica co-gestito da genetisti molecolari e farmacologi che firmano insieme i referti. Descrive l'ottimo scambio di conoscenze e competenze. In termini assistenziali un risultato molto positivo. Attività nel campo di studio citocromi e tossicità, Irinotecano e UGT, 5FU e DPD

Sottolinea l'opportunità di sviluppare applicazioni su DNA tumorale circolante (mediante NGS) per cui è fondamentale la collaborazione e sinergia con i genetisti.

Di Maria riporta un'iniziativa di collaborazione tra genetisti medici e farmacologi clinici presso l'Osp. Galliera di Genova, e di avere individuato come obiettivo 2020 l'implementazione di singoli percorsi che prevedano la farmacogenetica (intendendo analisi varianti germinali a scopo predittivo) e la stesura di un PDTA. Ritene che sarebbe interessante conoscere quante esperienze di questo tipo siano presenti nel SSN.



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA

C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano

Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net - www.sigu.net



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Achille Iolascon (Napoli)
achille.iolascon@unina.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stioui (Rozzano, MI)
sabine.stioui@humanitas.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

Paola Borgiani, a proposito di formazione, chiede anche se nelle Università dei Colleghi sono previsti crediti formativi specifici di farmacogenetica nei Corsi di laurea di Farmacia o Medicina (a Tor Vergata sì, esperienza molto positiva).

Danesi riporta l'esperienza di un Corso di perfezionamento attivato da UniPI.

Borgiani riporta che per il prossimo Congresso nazionale SIGU 2020 a Trieste, il GdL PGx ha presentato al CD una proposta di sessione sulla farmacogenetica (in cui sono previsti anche alcuni relatori farmacologi) che sarà valutata dal Comitato scientifico del congresso e dal CD.

Di Maria, componente del comitato scientifico del congresso SIGU, sosterrà certamente la proposta che tuttavia, pur caldeggiata da alcuni componenti del CD, dovrà competere con molte altre.

Un'ipotesi alternativa è rappresentata da un simposio congiunto SIGU-SIF.

Danesi aggiunge a nome del Presidente prof Racagni che anche il loro CD propone per il prossimo congresso nazionale SIF Milano 2021 una sessione congiunta sulla farmacogenetica.

Gennarelli, ritorna sull'oggetto della riunione, cioè la volontà di ricostituire un GdL Congiunto SIGU-SIF. Propone di sentire su questo i rispettivi CD (cui partecipano lo stesso Gennarelli per la SIGU e Danesi per la SIF); Gennarelli informerà a breve il Presidente SIGU.

I presenti concordano nel proporre una ristretta rosa di nomi come possibili componenti il GdL congiunto.

Danesi sentirà per i nomi da parte SIF il CD, la sezione di farmacologia clinica, e altri colleghi impegnati sul campo, anche in ambito assistenziale.

Di Maria, riguardo alla offerta di test non validati che aveva sollevato Gennarelli, propone un'azione a breve termine che potrebbe consistere non tanto in linee guida (le procedure vigenti richiedono impegno notevole e tempi lunghi) quanto in uno *statement* condiviso.

Gennarelli sottolinea che della questione si occuperà probabilmente anche il CD SIGU (non solo test di farmacogenetica, anche test fai da te, etc.).

Migliore suggerisce che si potrebbe avere come interlocutore anche il Gruppo GENISAP [Genomica in Sanità Pubblica], anche se non si occupa specificatamente di test di farmacogenetica. Si concorda che il GdL intersocietario interagisca con GENISAP, per eventuali iniziative di ricerca e per facilitare i contatti con i decisori regionali e nazionali.

Gennarelli propone che il GdL congiunto si incontri in concomitanza dei congressi annuali SIGU e SIF, garantendo in questo modo due incontri all'anno; ricorda anche la newsletter sulla farmacogenetica della SIF che si potrebbe segnalare al GdL SIGU per promuovere la partecipazione.

Si concorda infine che sia da parte SIF (prossimo CD) sia da parte SIGU dovranno essere proposti i Soci che parteciperanno al GdL Intersocietario (che saranno poi comunicati agli organi direttivi rispettivamente da Paola Borgiani e Romano Danesi).

Una volta identificata la lista dei partecipanti a questo gruppo congiunto, ci si aggiornerà a un prossimo incontro, de visu o in remoto, anche per la divisione dei numerosi compiti proposti.

Borgiani redigerà le minute del presente incontro, da sottoporre per revisione ai partecipanti e successivamente da diffondere presso i rispettivi GdL interessati.

Sintesi delle azioni previste

Che cosa

- Interlocazione con Presidente e CD, SIGU e SIF

Chi

Danesi, Gennarelli

Quando

entro due settimane



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net - www.sigu.net



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Achille Iolascon (Napoli)
achille.iolascon@unina.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Matteo Della Monica - Segretario Tesoriere
matteo.dellamonica@aocardarelli.it

Paolo Gasparini (Trieste)
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Massimo Gennarelli (Brescia)
massimo.gennarelli@unibs.it

Paola Grammatico (Roma)
paola.grammatico@uniroma1.it

Sabine Stiou (Rozzano, MI)
sabine.stiou@humanitas.it

Liborio Stuppia (Chieti)
stuppia@unich.it

- | | | |
|--|---|--|
| • Individuazione dei possibili componenti il GdL congiunto | Borgiani, Danesi, sentiti i rispettivi gruppi | entro 5 febbraio 2020 |
| • Proposta di sessione dedicata al congresso | Di Maria | secondo cronogramma del comitato scientifico |
| • Prossima riunione organizzativa congiunta | | febbraio 2020 |
| • Stesura piano di lavoro | GdL congiunto | marzo 2020 |
| • ...altro? | | |

Il coordinatore del GdL Farmacogenomica
Paola Borgiani

Redatto da PaolaBorgiani
Paola – V1
rev Emilio
SIGU-SIF_PGxWGs_MoM_20200110



SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA
C.F. 96350350581 - P.I. 01728360999

Segreteria - BioMedia srl: Via Libero Temolo 4 - 20126 Milano
Tel.: 02 45498280 - Fax: 02 45498199 - e-mail: sigu@biomedia.net - www.sigu.net



Progettazione ed erogazione di eventi formativi nell'ambito dell'Educazione Continua in Medicina.