



SIGU

Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics

PRESIDENTE

Antonio Amoroso (Torino)
antonio.amoroso@unio.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Luciana Chessa (Roma)
luciana.chessa@uniroma1.it

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

Mattia Gentile (Bari)
mattiagentile@libero.it

Elisabetta Lenzini (Padova)
lenzini@pediatria.unipd.it

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

Gioacchino Scarano (Benevento)
giorecam@tin.it

PRESIDENTE ELETTO

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

SEGRETARIO - TESORIERE

Daniela Giardino (Milano)
giardino@auxologico.it

COORDINATORI GRUPPI DI LAVORO

Citogenetica

Antonio Novelli
a.novelli@css-mendel.it

Epigenetica

Lucia Migliore
lucia.migliore@med.unipi.it

Farmacogenomica

Massimo Gennarelli
gennarel@med.unibs.it

Genetica Clinica

Alessandra Renieri
alessandra.renieri@unisi.it

Genetica Forense

Emiliano Giardina
emiliano.giardina@uniroma2.it

Genetica Molecolare

Alessandra Ferlini
fla@unife.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Francesca Torricelli
torricellif@ao-careggi.toscana.it

Gruppo di Lavoro Farmacogenomica

Il giorno 21 Ottobre 2015, ore 10,00-11,00 durante il XVIII Congresso Nazionale SIGU a Rimini si è riunito il GdL di Farmacogenomica.

Sono presenti iscritti a GdL, uditori e ospiti. In particolare: oltre al Coordinatore, Emilio Di Maria, Milena Gusella, Gabriele Lomponi, Federica Bini, Gianfranco Savoldi, Jessica Cusato, Valeria Marini, Annalia Cianflone, Carlo Ceglia, Maria Cristina Muzzi, Davide Martorana, Francesco Bonatti, Michele Rubini, Paola Borgiani, Francesca Torricelli e Carlo Castellani

La riunione inizia con l'Intervento del Dott. Carlo Castellani su "Fibrosi cistica: luci e ombre dei nuovi farmaci": nuovi farmaci che agiscono sul difetto di base della proteina CFTR, il cui deficit funzionale causa fibrosi cistica, stanno emergendo. Queste terapie modulatrici presentano alcuni aspetti che meritano un'attenta valutazione da parte della comunità scientifica: il costo estremamente elevato (negli Stati Uniti circa 250.000 euro / anno / paziente); la variabilità di efficacia (responders e non responders); la grande aspettativa che si è (ed è stata) creata tra i pazienti. Studi HTA saranno indispensabili per valutare modalità ed opportunità d'uso di queste nuove terapie.

Seguono interventi di Emilio Di Maria, Gianfranco Savoldi e Massimo Gennarelli sulle questioni sollevate dalla relazione del Dott. Castellani. Prende quindi la parola il Coordinatore che illustra la procedura utilizzata per produrre una bozza sulle linee guida per i test di farmacogenetica in Psichiatria e ne descrive i risultati principali. Segue quindi la discussione con interventi di Emilio Di Maria e Francesca Torricelli. La Riunione si chiude con la richiesta del Coordinatore di inviare nuove proposte su temi di interesse per programmare l'attività del prossimo anno.

Il presente verbale viene approvato seduta stante.

Redatto il 16 Dicembre 2015 -