



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 Ghorzo (Genova)
paola.ghorzo@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

Andrea Riccio
andrea.riccio@unina2.it

Farmacogenomica

Emilio Di Maria
emilio.dimaria@unige.it

Genetica Clinica

Corrado Romano
cromano@oasi.en.it

Genetica Forense

Isabella Torrente
i.torrente@css-mendel.it

Genetica Molecolare

Enrico Tagliafico
enrico.tagliafico@unimore.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Elisabetta Lenzini
elisabetta.lenzini@unipd.it

Gruppo di Lavoro Farmacogenomica

Resoconto della Riunione

Il giorno 25 ottobre 2018, ore 09:30-10:30, il GdL Farmacogenomica si è riunito in occasione del XXI Congresso Nazionale SIGU di Catania, presso la sede congressuale.

Sono presenti:

Borgiani	Paola
Di Maria	Emilio
Gennarelli	Massimo
Prudente	Sabrina
Torricelli	Francesca

Partecipano inoltre, non aderenti al GdL:

Gusella	Milena
Latini	Andrea
Mineri	Rossana

I Soci aderenti al GdL che non hanno partecipato alla riunione sono considerati assenti giustificati, in quanto impegnati in riunioni parallele di altri GdL o non presenti al Congresso.

Emilio Di Maria, Coordinatore dei GdL, apre la riunione a ripercorre brevemente l'attività svolta nel 2018.

In particolare, riferisce del Corso post-congressuale "*Metodi e procedure per la produzione di linee guida – Istruzioni per l'uso*", la cui organizzazione scientifica e logistica, condivisa con il GdL Sanità, è stata onerosa; il corso, approvato dal CD e in programma per per questo congresso, è stato poi annullato per carenza di iscrizioni.

Riferisce inoltre della riunione dei Coordinatori dei GdL tenutasi il 24 ottobre presso la sede congressuale – si veda il verbale sul sito SIGU nell'area del GdL Farmacogenomica:

https://www.sigu.net/download/rkpFYntJYKBuaQiN8DW6l2K9EOAftjH01ucbkWbf4rg//2018_10_24_RIUNIONE_GDL_SIGU_FARMACOGENOMICA

[si veda la presentazione tenuta successivamente alla riunione, durante la plenaria conclusiva del Congresso, allegata al presente verbale].

Aprire quindi la discussione relativamente all'attività svolta e a quella da programmare per il 2019.



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 Ghorzo (Genova)
paola.ghorzo@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

Andrea Riccio
andrea.riccio@unina2.it

Farmacogenomica

Emilio Di Maria
emilio.dimaria@unige.it

Genetica Clinica

Corrado Romano
cromano@oasi.en.it

Genetica Forense

Isabella Torrente
i.torrente@css-mendel.it

Genetica Molecolare

Enrico Tagliafico
enrico.tagliafico@unimore.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Elisabetta Lenzini
elisabetta.lenzini@unipd.it

È seguita un'ampia discussione alla quale hanno preso parte tutti i presenti. In sintesi, è stato concordato quanto segue.

- Il tema della metodologia applicata alla produzione di linee guida [LG] continua a essere rilevante, particolarmente per le implicazioni specifiche legate alla farmacogenetica e alla farmacogenomica. Un'attività del GdL dovrebbe essere costituita dal rilevamento e raccolta di linee guida, raccomandazioni, documenti consenso, etc, che comprendano analisi di farmacogenomica [PGX], e in particolare di farmacogenetica [PGT], cioè di analisi del DNA germinale.

Vengono ricordati alcuni esempi di documenti di elevato livello qualitativo e di altri denominati impropriamente 'linee guida' ma che non corrispondono alla metodologia prescritta e sono gravati da conflitti di interesse.

Nonostante l'iniziativa di un corso dedicato alla produzione di LG non abbia avuto buon esito – e non necessariamente per scarso interesse, ma anche per motivi logistico-organizzativi – si ritiene che una linea di intervento sul tema debba essere proseguita, anche promuovendo attività formative sulla lettura critica e sull'implementazione delle LG.

Si ravvisa il tema emergente della PGT in malattie mendeliane, legata alla prescrizione in base alla presenza di specifiche mutazioni.

Azioni:

- Ciascun socio aderente dovrebbe facilitare la diffusione all'interno del GdL di linee guida e documenti affini pubblicati in letteratura o su siti web, in modo da avviare tempestivamente una lettura critica dei documenti.
- Considerare iniziative di formazione, interne al GdL o condivise con altri GdL, finalizzate a fornire strumenti utili alla valutazione strutturata delle LG e alla loro implementazione.

- I presenti concordano sul valore del GdL costituito dalla presenza di competenze, esperienze specifiche e aggiornamento continuo, e sul ruolo che questi debbano assumere all'interno della SIGU. In particolare il GdL PGX si propone come tavolo tecnico al servizio della SIGU per trattare le questioni emergenti connesse alla PGX e alla PGT, con particolare riguardo alle applicazioni in campo clinico.

Azioni:

- Questo punto verrà sollevato in occasione dell'incontro con i Coordinatori dei GdL e il CD, richiesto espressamente, su proposta di Di Maria, da parte del gruppo dei Coordinatori – vedi verbale sopra citato [incontro in attesa di convocazione al momento della riunione, ndr].

- Anche in considerazione di quanto sopra riportato, si ritiene di riprendere l'interlocuzione con altre Società Scientifiche implicate nella PGX – es. Soc. It. di Farmacologia, di Farmacia Ospedaliera, etc. – e con l'EMA.

Azioni:



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 Ghorzo (Genova)
paola.ghorzo@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

Andrea Riccio
andrea.riccio@unina2.it

Farmacogenomica

Emilio Di Maria
emilio.dimaria@unige.it

Genetica Clinica

Corrado Romano
cromano@oasi.en.it

Genetica Forense

Isabella Torrente
i.torrente@css-mendel.it

Genetica Molecolare

Enrico Tagliafico
enrico.tagliafico@unimore.it

Genetica Oncologica

Liliana Varesco
liliana.varesco@hsanmartino.it

SIGU Sanità

Elisabetta Lenzini
elisabetta.lenzini@unipd.it

- Di Maria e Gennarelli prenderanno contatti informali, rispettivamente, con SIF e SIFO, con la prospettiva di formalizzare una collaborazione, anche attraverso i rispettivi GdL; Borgiani riferirà degli orientamenti dell'EMA e di eventuali documenti in fase di preparazione.
- Il punto della collaborazione con altre società scientifiche verrà sollevato in occasione del già citato incontro con i Coordinatori dei GdL e il CD, al fine di condividere l'intento con il Presidente e il CD.

La riunione si chiude senza altre osservazioni.

Il presente verbale viene approvato seduta stante.

Il coordinatore del GdL Farmacogenomica

Emilio Di Maria

Redatto da Emilio Di Maria

Emilio - V1

GdL_Farmacogenomica_CT_25102018_MoM_V1



Gruppo di Lavoro: FARMACOGENOMICA

Emilio Di Maria
[emilio.dimaria@unige.it]

Dipartimento di Scienze della Salute
Università di Genova
SSO Genetica Medica
EO Ospedali Galliera di Genova
Rete Liguri HTA, Gruppo di coordinamento

EMA European Medicines Agency

PHARMACOGENOMICS AND PHARMACOGENETICS

Definitions

PHARMACOGENOMICS
Pharmacogenomics (PGx) is defined as:
The study of variations of DNA and RNA characteristics as related to drug response.

PHARMACOGENETICS
Pharmacogenetics (PG) is a subset of pharmacogenomics (PGx) and is defined as:
The study of variations in DNA sequence as related to drug response.

Pharmacogenomic information in drug labels: European Medicines Agency perspective

EMA: mandatory genomic testing

2 pharmacogenetic applications NOT related to cancer

Drug	Indication	Genetic Test	Pharmacogenetic Information
Abacavir	Human immunodeficiency virus (HIV) infection	HLA-B*57:01	HLA-B*57:01 genotype influences the risk of hypersensitivity reactions to abacavir. Patients with HLA-B*57:01 should not be treated with abacavir.
Carbamazepine	Epilepsy	HLA-B*57:01	HLA-B*57:01 genotype influences the risk of severe cutaneous adverse reactions (SCARs) to carbamazepine. Patients with HLA-B*57:01 should not be treated with carbamazepine.
Clopidogrel	Prevention of atherothrombotic events	CYP2C19	CYP2C19 genotype influences the response to clopidogrel. Patients with CYP2C19 loss-of-function alleles may have a reduced response to clopidogrel.
Codeine	Pain relief	CYP2D6	CYP2D6 genotype influences the response to codeine. Patients with CYP2D6 loss-of-function alleles may have a reduced response to codeine.
Fluoxetine	Major depressive disorder	CYP2D6	CYP2D6 genotype influences the response to fluoxetine. Patients with CYP2D6 loss-of-function alleles may have a reduced response to fluoxetine.
Levamisole	Antiparasitic drug	HLA-B*57:01	HLA-B*57:01 genotype influences the risk of hypersensitivity reactions to levamisole. Patients with HLA-B*57:01 should not be treated with levamisole.
Phenytoin	Epilepsy	CYP2C9	CYP2C9 genotype influences the response to phenytoin. Patients with CYP2C9 loss-of-function alleles may have a reduced response to phenytoin.
Simvastatin	Hypercholesterolemia	SLCO1B1	SLCO1B1 genotype influences the response to simvastatin. Patients with SLCO1B1 loss-of-function alleles may have a reduced response to simvastatin.
Warfarin	Anticoagulation	CYP2C9, VKORC1	CYP2C9 and VKORC1 genotypes influence the response to warfarin. Patients with CYP2C9 loss-of-function alleles may have a reduced response to warfarin. Patients with VKORC1 loss-of-function alleles may have an increased response to warfarin.

Programma 2018

1. Promuovere la ricerca innovativa e diffonderne i risultati presso i Soci, anche in collaborazione con altre Società Scientifiche

2. Promuovere il trasferimento nella pratica clinica e verificare le applicazioni cliniche sviluppate.

3. Contribuire allo sviluppo di procedure e standard per il controllo e il miglioramento di qualità.

4. Promuovere l'uso appropriato delle applicazioni cliniche, attraverso attività formative nel campo dell'EBM e contribuendo a valutazioni strutturate nel contesto clinico.

Antenna... [sub judge: CD]

- good practice
 - guidelines
 - EMA – AIFA docs
 - ...
- bad practice
 - pseudo-guidelines
 - predatory market
 - ...
- innovative therapies
 - targeted drugs
 - actionable targets

Actions:

- implementation:
 - review
 - context analysis
 - dissemination
- avoid exploitation:
 - review
 - information:
 - prescribers and patients
- implementation:
 - review
 - education

Yes, a boring matter of definitions ...

Caveat:

Pharmacogenetics - POT
Vs
Pharmacogenomics - PGX

> **who is the carrier?**

- Individual – germline DNA
 - risk, inheritance... drug response
- Tumor – somatic DNA or RNA or protein
 - growth, malignancy... drug response

Personalised

Precise

PGx & knowledge-based approach

Corso congiunto Gruppi di Lavoro SIGU GenG4 + Farmacogenetica
Istruzioni per l'uso: metodi e procedure per la produzione di linee guida, raccomandazioni, consensi
24 maggio 2017
UDC Laboratorio di genetica medica, Az. Osp. San Carlo Forlanini, Roma

XXI Congresso Nazionale SIGU Catania 2018
23-27 Ottobre
24 Ottobre - Stipodi Satellite

PROGRAMMA CORSO POST CONGRESSUALE 2
METODI E PROCEDURE PER LA PRODUZIONE DI LINEE GUIDA
ISTRUZIONI PER L'USO
CATANIA, 27 ottobre 2018

Aggiornamento, formazione, informazione: [sub judge: GdL, CD]

- U-PGx event:
 - Roma 21 gennaio 2019
 - P. Borgiani, F. Innocenti, G. Novelli, G. Patrino, W. Ricciardi, G. Toffoli, et al.
- Riunioni congiunte GdL:
 - GenCin+Epigen, etc.
- tra Coordinatori GdL
- Coordinatori GdL e CD
- ...altre Società Scientifiche
 - SIF, SIFO, etc.

Coordinamento...