

**GRUPPO DI LAVORO (GdL) SItI “GENOMICA IN SANTA’ PUBBLICA”
(GSP)**

Relazione sull’attività svolta al 26/09/2014

Durante il secondo anno di lavoro sono state portate avanti diverse attività. Queste vengono di seguito elencate.

- E’ in fase finale di lancio il portale di formazione a distanza sulla Genomica in Sanità Pubblica. Il portale nasce nel contesto del progetto multicentrico di durata biennale finanziato dal CCM nel 2011 all’Istituto di Sanità Pubblica dell’Università Cattolica del Sacro Cuore (“Test genomici predittivi: censimento in alcune regioni italiane per l’istituzione di un registro dell’offerta, e promozione di interventi formativi per i medici prescrittori”) coordinato da Stefania Boccia e cui partecipano attivamente diversi membri del board ristretto e membri del GdL. Tale portale, a libero accesso per i medici igienisti, attivo fino al marzo 2014, prevede l’erogazione di 12 crediti ECM a fronte di un’attività didattica della durata di 8 ore.
- Nel contesto del progetto CCM di cui sopra, e con la collaborazione della SItI Lazio, nell’ aprile 2014 si è organizzato un corso ECM dal titolo **‘Applicazioni della Genomica in Sanità Pubblica: evidenze e indicazioni per un uso appropriato dei test genetici per malattie complesse nella pratica clinica’**, rivolto ai medici igienisti soci SItI Lazio e i MMG laziali.
- I membri del gruppo di lavoro **Stefania Boccia, Paolo Villari e Carolina Marzuillo** hanno contribuito alla stesura di un lavoro scientifico circa le conoscenze, attitudini e bisogni formativi dei medici in Italia a riguardo dei test genetici predittivi di tumore ereditario della mammella e colon ([*Knowledge, attitudes and behavior of physicians regarding predictive genetic tests for breast and colorectal cancer. Marzuillo C, De Vito C, Boccia S, D’Addario M, D’Andrea E, Santini P, Boccia A, Villari P. Prev Med. 2013 Nov;57\(5\):477-82*](#))
- Nel giugno 2014, il Coordinatore del GdL, come editor associato della rivista *European Journal of Public Health*, ha scritto un editoriale inerente

la medicina personalizzata e la sua rilevanza per la salute pubblica ([Why is personalized medicine relevant to public health?](#) **Boccia S.** *Eur J Public Health.* 2014 Jun;24(3):349-50).

- Nel settembre 2014, il Coordinatore del GdL assieme a Paolo Villari ed altri illustri Colleghi, ha pubblicato il commentary dal titolo '[Beyond public health genomics: proposals from an international working group.](#) **Boccia S, Mc Kee M, Adany R, Boffetta P, Burton H, Cambon-Thomsen A, Cornel MC, Gray M, Jani A, Maria Knoppers B, Khoury MJ, Meslin EM, Van Duijn CM, Villari P, Zimmern R, Cesario A, Puggina A, Colotto M, Ricciardi W.** *Eur J Public Health.* 2014 Aug 27'. Tale lavoro è frutto di un incontro organizzato presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore nel mese di gennaio 2014, per discutere sulle prospettive della Genomica in Sanità Pubblica in un contesto più ampio della medicina personalizzata.
- E' in fase di revisione il Documento di Indirizzo curato da Stefania Boccia e Antonella Agodi, dal titolo 'L'epidemiologia molecolare nelle Infezioni Correlate all'Assistenza: documento di indirizzo della Società Italiana di Igiene'.

Si vuole infine precisare nuovamente gli ambiti di interesse del GdL Genomica in Sanità Pubblica, prendendo spunto anche dalla discussione interna avutasi in occasione della stesura del documento di indirizzo di cui sopra, e delle considerazioni rappresentate dal precedente Coordinatore del GdL, Prof De Flora nel contesto della relazione precedente (4/19/2013) e qui di seguito riportate:

.....

- *In considerazione dell'interesse espresso da diversi Colleghi a partecipare alle attività del GdL, i componenti del board ristretto desiderano precisarne gli ambiti di interesse. La genomica in sanità pubblica è principalmente applicata all'epidemiologia e prevenzione delle malattie cronico-degenerative. In considerazione del ruolo delle infezioni croniche nel determinismo di forme cronico-degenerative (ad esempio il 17% dei tumori), è importante il contributo di esperti in malattie infettive, che va tuttavia mirato alla biologia molecolare di virus e batteri associati con forme cronico-degenerative. Per quanto di grande interesse*

scientifico, non sembrano invece rientrare nei compiti del GdL gli studi di biologia molecolare applicati ad altre malattie infettive. ...

- *Un altro obiettivo è quello di allargare gli interessi del GdL dalla **medicina predittiva**, in stretta collaborazione con i genetisti, alla genomica, che è lo studio di tutti i geni di una cellula a livello di DNA (genotipo), mRNA (trascriptoma), microRNA (mirnoma) e proteine (proteoma) e, nell'interpretazione moderna, comprende anche l'epigenetica. Questi end-points sono importanti per gli igienisti, in quanto valutano le interazioni gene-ambiente e risentono delle esposizioni a fattori ambientali, inclusi agenti tossici, farmaci e componenti della dieta, sia di natura nociva che di natura protettiva, per cui il loro studio è rilevante per l'epidemiologia e l'impatto ambientale. Inoltre gli stessi approcci possono essere perseguiti per valutare la sicurezza e l'efficacia di interventi di prevenzione.*

Premesso che quanto riportato nei due paragrafi precedenti resta ad oggi valido, si specifica che nell'ambito di interesse del GdL rientrano i due punti di seguito elencati:

- l'applicazione di tecnologie che mirano a studiare il genoma di batteri/virus/miceti al fine di studiarne l'epidemiologia molecolare e monitorare l'efficacia degli interventi di controllo in situazione epidemiche e non, sia in ambito comunitario che assistenziale.
- richiamando i due punti in corsivo sopra citati, '*...La genomica in sanità pubblica è principalmente applicata all'epidemiologia e prevenzione delle malattie cronico-degenerative..*', e '*...altro obiettivo è quello di allargare gli interessi del GdL dalla medicina predittiva...*' , si vuole sottolineare che negli interessi del GdL rientra **anche** la ricerca volta a identificare i fattori genomici dell'ospite che possono **predire** la risposta a malattie infettive (susceptibilità) e ai vaccini. Quest'ultimo rientra in uno degli ambiti di ricerca al momento più 'caldi' del National Office for Public Health Genomics statunitense e della PHG Foundation, che hanno recentemente dedicato eventi alla 'pathogens genomics' in relazione a quanto prima detto. Nel marzo 2014, il coordinatore del GdL Boccia ha anche pubblicato una revisione sistematica a riguardo ([The link between genetic variation and variability in vaccine responses: systematic review](#))

[and meta-analyses](#). Posteraro B, Pastorino R, Di Giannantonio P, Ianuale C, Amore R, Ricciardi W, **Boccia S**. *Vaccine*. 2014 Mar 26;32(15):1661-9).

Stefania Boccia, coordinatore

Il board ristretto

Stefania Boccia, coordinatore (Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma)

Antonella Agodi (Università di Catania)

Silvio De Flora (Università di Genova)

Antonio Federici (Ministero della Salute)

Alberto Izzotti (Università di Genova)

Luca Sbrogiò (ULSS 19, Adria, Rovigo)

Membri del GdL

Maria Chironna (Università di Bari)

Annamaria Del Sole (ULSS 19, Adria, Rovigo)

Francesco Donato (Università di Brescia)

Saverio Giampaoli (Università di Roma "Foro Italico")

Carolina Marzuillo (Università di Roma "La Sapienza")

Walter Mazzucco (Università di Palermo)

Massimo Moretti (Università di Perugia)

Matteo Riccò (Università di Parma)

Vincenzo Romano Spica (Università di Roma "Foro Italico")

Nicola Vigiani (ASL 8, Arezzo)

Paolo Villari (Università di Roma "La Sapienza")

Milena Villarini (Università di Perugia)