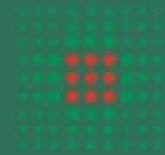


un evento promosso da



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA

Istituto Romagnolo per lo studio dei tumori "Dino Amadori"
Servizio di Ricerca e Cura e Gestione Scientifica

ISTITUT
ROMAGN
PER LO
DEI TUMORI
DINO AMADORI



Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022

Centro Congressi FEDERICO II Napoli

Domenico Coviello

IRCCS Istituto Giannina Gaslini Genova

***Dalla Genetica alla genomica:
panoramica del progetto 1+Million Genomes***

DI COSA PARLEREMO

- 1) Basi delle malattie genetiche: i cromosomi e il DNA
- 2) Dalla Genetica alla Genomica
- 3) L'iniziativa Europea 1+ Million Genome e il contesto in Italia
- 4) Considerazioni finali

DI COSA PARLEREMO

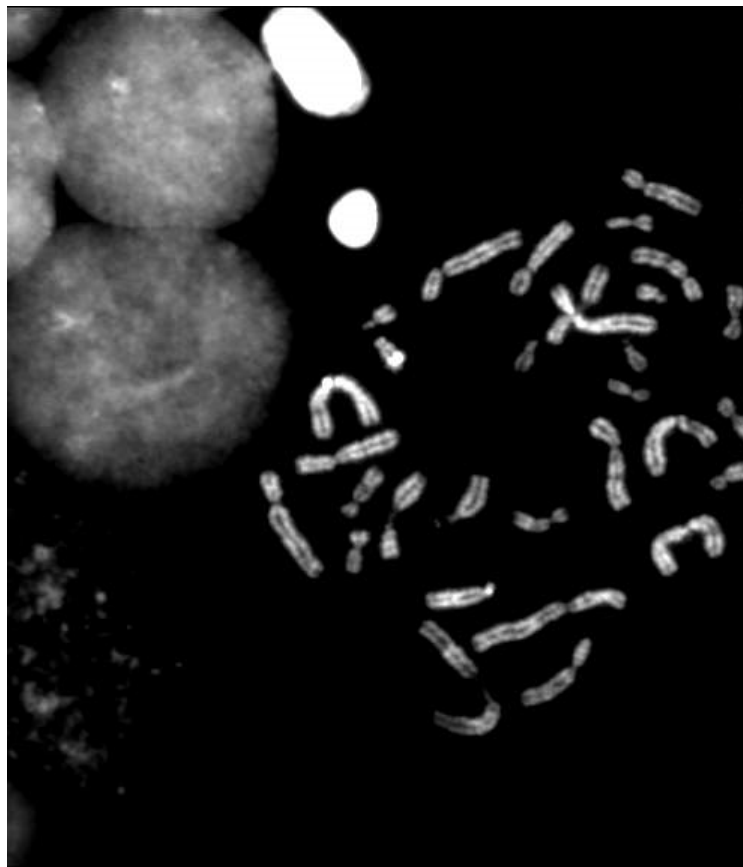
- 1) Basi delle malattie genetiche: i cromosomi e il DNA
- 2) Dalla Genetica alla Genomica
- 3) L'iniziativa Europea 1+ Million Genome e il contesto in Italia
- 4) Considerazioni finali

Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

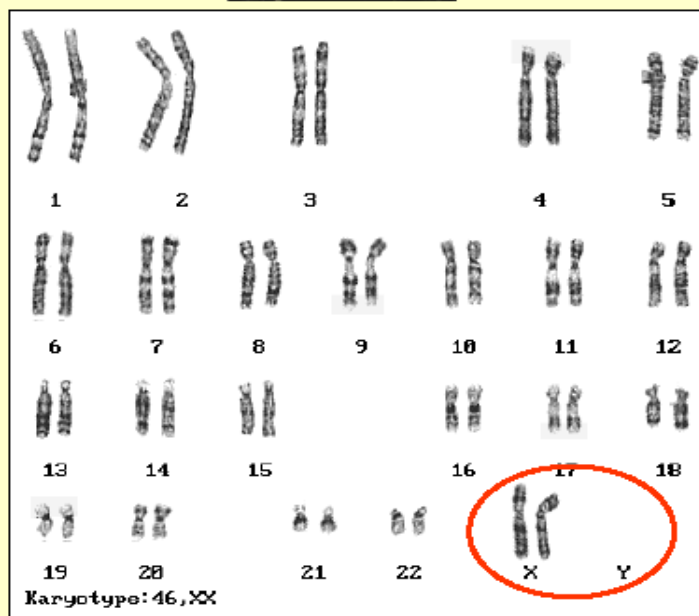
04 Novembre 2022, Napoli

CARIOTIPO

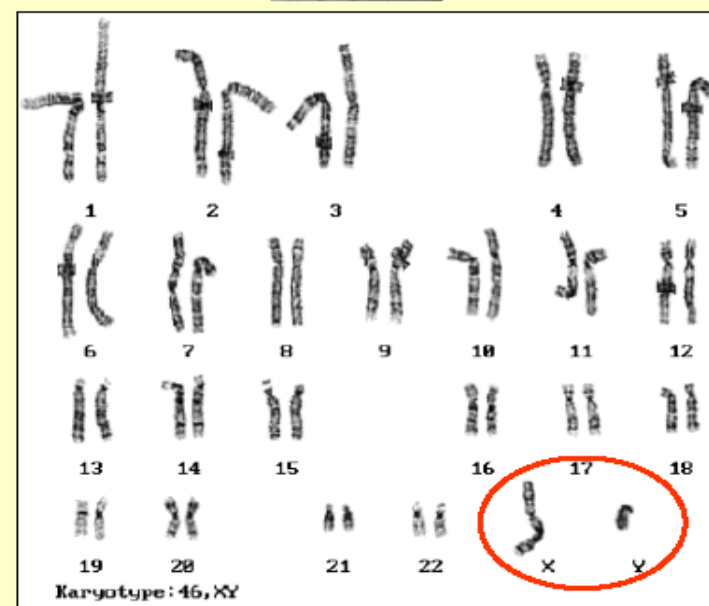
46 Cromosomi divisi in 23 coppie



46,XX

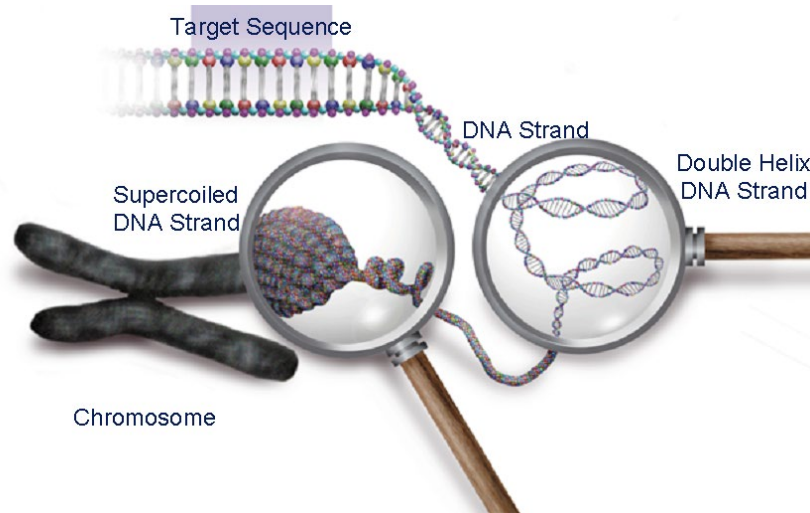


46,XY



Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli

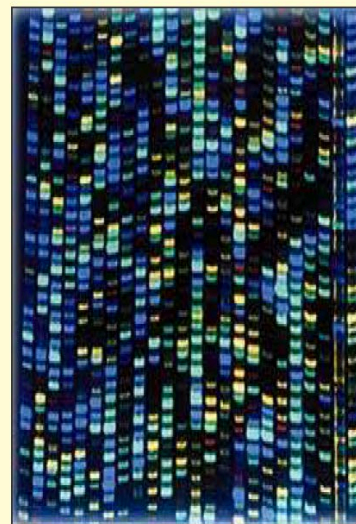


MARTINO

IOLANDA

MAR IO

TEST GENETICI

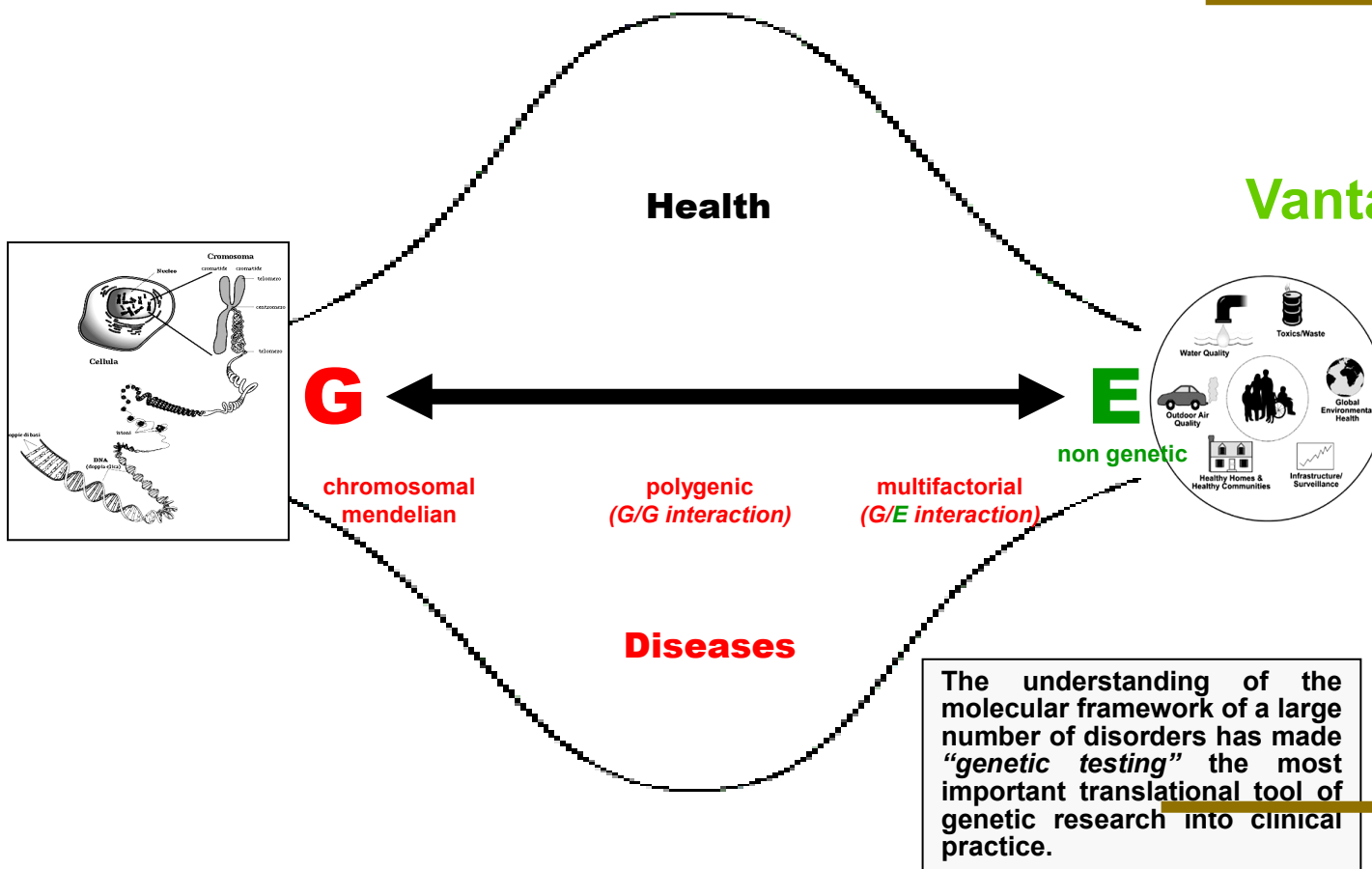


- Diagnostici
- Screening
- Presintomatici o preclinici
- Predittivi di suscettibilità genetica
- Farmacogenetica

Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli

Gene-Environment interaction in health and disease



TEST GENETICI

Colloquio pre e post test

Vantaggi

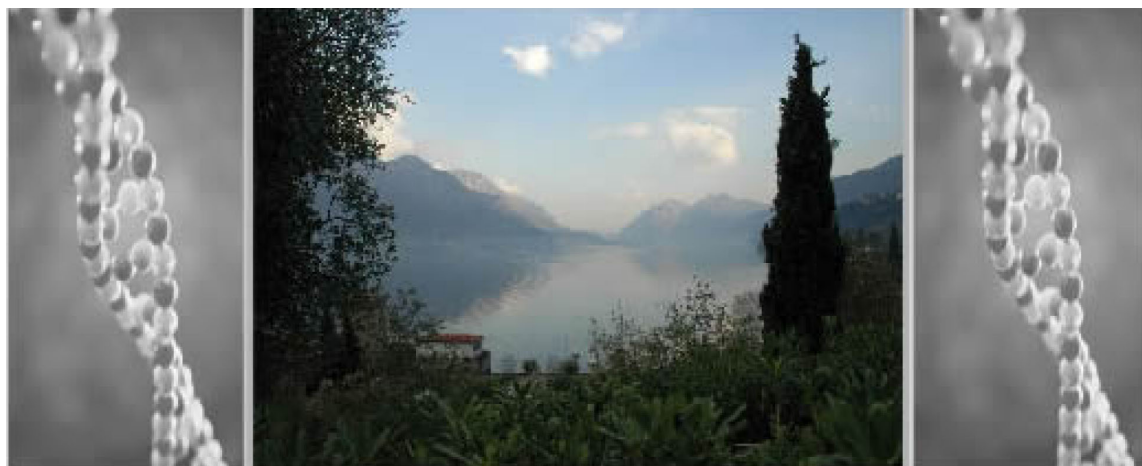
Limiti



Consenso informato

DI COSA PARLEREMO

- 1) Basi delle malattie genetiche: i cromosomi e il DNA
- 2) Dalla Genetica alla Genomica
- 3) L'iniziativa Europea 1+ Million Genome e il contesto in Italia
- 4) Considerazioni finali



Genome-based research and Population Health

**Report of an expert workshop held at the
Rockefeller Foundation Study and Conference Centre
Bellagio, Italy, 14–20 April 2005**

Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli

PHGEN

Public Health Genomics European Network

PHGEN is funded by the European Union
Duration period: January 1st, 2006 - December 31st, 2008, EU Project No 2005313

Steering Group:

German Center for Public Health Genomics,
University of Applied Sciences, Bielefeld, Germany
Prof. Dr. Angela Brand MPH (Speaker)

Public Health Genetics Unit, Cambridge, UK
Dr. Hilary Burton, Dr. Ron Zimmers

Institute of Public Health NRW, Bielefeld, Germany
Dr. Helmut Brand MSc

Center for Human Genetics, Catholic University
Leuven, Belgium
Prof. Dr. Jean-Jacques Cassiman

Department for Genetic Epidemiology in Psychiatry,
Central Institute of Mental Health, Mannheim,
Germany
Prof. Dr. Marcella Rietschel

Department for Human Genetics, Ruhr-University
Bochum, Germany
Prof. Dr. Jörg T. Epplen

Department for Social Ethics, Philipps University
Marburg, Germany
Prof. Dr. Peter Dabrock MA

EUnetHTA, Danish Centre for Evaluation and Health
Technology Assessment, Copenhagen, Denmark
Prof. Dr. Finn Kristensen

Institute of Public Health, Ljubljana, Slovenia
Dr. Andrej Marusic

IPTS Institute for Prospective Technological Studies,
Sevilla, Spain
Dr. Dolores Ibarreta

Walter Hallstein Institute for European Constitutional
Law, Humboldt University Berlin, Germany
Prof. Dr. Ingolf Pernice

PHGEN

Public Health Genomics European Network

Project Leader:
Dr. Helmut Brand MSc
Institute of Public Health NRW (Iögd)
Westerfeldstraße 35/37
33611 Bielefeld, Germany

Network Coordinator:
Dr. Peter Schröder
Institute of Public Health NRW (Iögd)
Westerfeldstraße 35/37
33611 Bielefeld, Germany

Tel.: +49 – 521 – 8007 261
Fax: +49 – 521 – 8007 202
E-Mail: Peter.Schroeder@ioegd.nrw.de

Associated Partners:
Public Health Genetics Unit, Cambridge, UK
German Center for Public Health Genomics,
University of Applied Sciences, Bielefeld,
Germany

For information please contact:

phgen@ioegd.nrw.de

<http://www.phgen.nrw.de>

© Iögd Stand: Januar 2006

 **Fachhochschule Bielefeld**
University of Applied Sciences

 **Public Health Genomics European Network**

PHGEN

Public Health Genomics European Network

Background	Aims	Approach
Modern research in genetics and molecular biology, boosted by information emerging from the Human Genome Project, offers new opportunities for the promotion of population health. Public health practice has to date concerned itself with environmental determinants of health and disease and has paid scant attention to genetic variations within the population. The advances brought about by genomics are changing these perceptions. Many predict that this knowledge will enable health promotion messages and disease prevention programmes to be specifically directed at susceptible individuals or at subgroups of the population, based on their genetic profile. A better understanding of disease mechanisms will follow, and in tandem with epidemiological studies, of how genetic variants interact with environmental and lifestyle factors to influence disease risk, onset and progression. Which consequences can be drawn from the genome-based knowledge and how can it be responsibly and timely translated into policies and practice? The necessity of weighing chances and risks of predictive genetic tests, the need of assessing the benefits of preventive strategies as well as of analysing complex new problems such as 'genetic inequalities' in health support the idea that public health should get involved and moreover take a leading role. Likely benefits as well as potential risks of the integration of genomics into public health interventions (assessment) should be identified. The framework or corridors for effective, efficient and socially acceptable policies should be described (policy development) and steps and ways be proposed to assure these policies in public health practice (assurance). Thus, Public Health Genomics (PHG) is the responsible and effective integration of genome-based knowledge and technologies into public policy and into health services for the benefit of population health. European policymakers now have the opportunity to protect consumers and to monitor the implications of genome-based knowledge for population health. Policies must find an acceptable balance between providing strong protection of individuals' interests while enabling society to benefit from the genomic advances. The next decade will provide a window of opportunity to establish infrastructures, across Europe and globally, that will enable the scientific genomic advances to be translated into evidence-based policies and interventions that improve population health.	The aims of PHGEN are: ▶ To conduct a networking exercise on Public Health Genomics (PHG) covering all EU Member States, Applicant Countries, and EFTA-EEA countries. ▶ To identify and list key experts relevant to PHG in these countries. ▶ To provide an inventory of PHG-issues and priorities in Europe. ▶ To contribute to the co-operation and exchange of information in order to enhance coherence and disseminate best practice. ▶ To identify legal diversities and barriers in a cross-border market. ▶ To promote and stimulate the countries' efforts in this emerging field by developing PHGEN and by supporting effective networking in order to reach sustainability. Thus, in the long run, PHGEN will serve the European Commission as an 'early detection unit' for horizon scanning, fact finding, and monitoring of the integration of genome-based knowledge into public health.	PHGEN involves experts as collaborating partners from the fields of human genetics and public health as well as representatives of relevant competent authorities from all EU Member States, Applicant Countries and EFTA-EEA countries. Experts on European law will be involved in the networking exercise identifying legal diversities and barriers in the different countries and contributing to a European added value by thus working toward best practice recommendations. Representatives of other European networks (e.g. EuroGentest, EUnetHTA, Orphanet, NuGo) are involved in the network to ensure complementarity between EU-funded projects. In addition, representatives from health-relevant organizations (e.g. WHO, WTO, OECD, STOA) will be invited to participate. With these experts, regular meetings will be held to work toward the aims named above. The overarching ordering principle for a systematic analysis of the tasks set out will be the application of the public health trias (assessment, policy development, assurance) which has already been approved in other fields of public health.

EU Project No 2005313 2006-2008

Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli

PHGEN meeting Hinxtton, UK, 23-01-2008



Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli



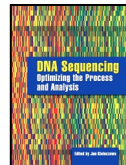
Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli

The Craig Venter genome contains 23 224 genes, including many susceptibility mutations.



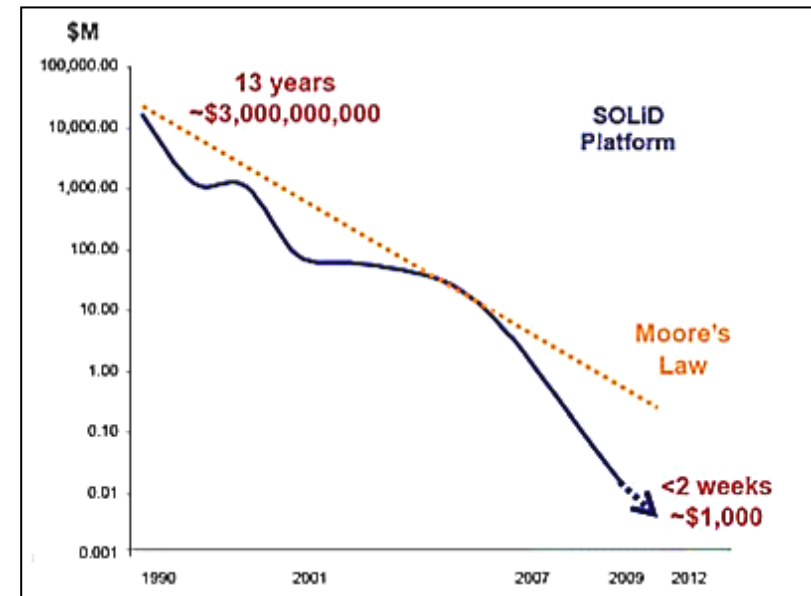
The «technological revolution»
During the past 10 years the cost of GWA has been reduced of 100.000 times



\$ 500 000 in 2007
\$ 100 000 in 2009

The \$ 1000 human genome analysis ready in 2014

The 1000 dollar genomic analysis era is now within the easy reach, and the demand for this technology will grow as researchers develop new uses.



**Nuove frontiere del Next Generation Sequencing
nella diagnostica oncologica ed ematologica**

04 Novembre 2022, Napoli

2009

THE NATIONAL ACADEMIES
Advisers to the Nation on Science, Engineering, and Medicine

Innovations in Service Delivery in the Age of Genomics: Workshop Summary
<http://www.nap.edu/catalog/12601.html>

**INNOVATIONS IN SERVICE
DELIVERY IN THE
AGE OF GENOMICS**

W O R K S H O P S U M M A R Y



Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli

ACCESSIBILITÀ - CONTATTI

CERCA



UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore

Sede di
Roma

Istituto di Igiene

- L'ISTITUTO
- DOCENTI
- PROGETTI DI RICERCA
- ATTIVITÀ DIDATTICA
- PUBBLICAZIONI
- LABORATORI
- SERVIZI
- SEMINARI ED EVENTI
- CORSI DI AGGIORNAMENTO
- PARTNER
- NETWORK ITALIANO PER LA GENOMICA IN SANITÀ PUBBLICA (GENISAP)

- NETWORK ITALIANO PER LA GENOMICA IN SANITÀ PUBBLICA (GENISAP)
- 15 GENNAIO 2009
- 7 LUGLIO 2010
- 7 DICEMBRE 2010
- 13 LUGLIO 2011

UNICATT

DOCENTI

SEDI

FACOLTÀ

ALTESCUOLE

CENTRIDIA TENEO

BIBLIOTECA



Network Italiano per la Genomica in Sanità Pubblica (GENISAP)

Network Italiano per la Genomica in Sanità Pubblica (GENISAP)

Public Health Genomics (PHG) è una nuova disciplina il cui obiettivo è quello di implementare, in maniera responsabile ed efficace, il trasferimento delle conoscenze e tecnologie basate sul genoma nella sanità pubblica per la prevenzione, diagnosi e cura.

Il compito che attende i professionisti sanitari nel prossimo decennio sarà quello di chiarire le condizioni in cui la rivoluzione genica potrà dare i suoi reali benefici nel campo della sanità pubblica. L'Istituto di Igiene dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, ha fondato un network italiano di "Genomica in Sanità Pubblica" il cui l'obiettivo è quello di scandagliare la situazione nelle diverse regioni italiane circa l'utilizzo di test genetici predittivi di patologie complesse, valutare l'appropriatezza del loro utilizzo, eseguire analisi costo-efficacia e generare conoscenze per gli operatori di sanità pubblica, genetisti ed i medici di medicina generale.

Per ricevere aggiornamenti costanti sulle notizie e gli eventi organizzati dal Network, è possibile richiedere l'iscrizione alla nostra [mailing list](#), indicando generalità, occupazione e ambito di interesse



Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli

ITALIAN
PUBLI

20

LA GENC
IN SANITÀ F

SINTESI DELLE EVIDENZE E I
DISPONIBILI SULL'UTILIZZO
AI FINI DELLA PRE

AUTORI

Stefania Boccia

Professore Associato di Igiene, Istituto di Igiene, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Benedetto Simone

Medico specializzando in Igiene e Medicina Preventiva, Istituto di Igiene, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Maria Rosaria Gualano

Medico specializzando in Igiene e Medicina Preventiva, Istituto di Igiene, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Antonella Agodi

Professore Associato di Igiene, Dipartimento di Anatomia, Biologia e Genetica, Medicina Legale, Neuroscienze,
Patologia Diagnostica, Igiene e Sanità Pubblica, "Gian Filippo Ingrassia", Università degli Studi di Catania

Domenico Coviello

Direttore Medico della S.C. Laboratorio di Genetica Umana, E.O. Ospedali Galliera di Genova.

Francesca Dagna Bricarelli

Coordinatore Dipartimento Ligure di Genetica, Genova

Bruno Dallapiccola

Direttore Scientifico Ospedale Bambino Gesù, IRCCS, Roma

Emilio Di Maria

Ricercatore Universitario presso il Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia e Genetica,
Università degli Studi di Genova

Maurizio Genuardi

Professore Ordinario di Genetica Medica, Università degli Studi di Firenze

Walter Ricciardi

Direttore Istituto di Igiene, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli



*Presidenza
del Consiglio dei Ministri*

CONFERENZA PERMANENTE PER I RAPPORTI
TRA LO STATO, LE REGIONI E LE PROVINCE AUTONOME
DI TRENTO E BOLZANO

2013

Intesa Conferenza Stato Regione "Linee d'indirizzo sulla genomica in sanità pubblica" (Rep. Atti n. 62/CSR)

http://archivio.statoregioni.it/Documenti/DOC_039990_62%20%20csr%20punto%2010%20%20odg.pdf

Intesa, ai sensi dell'articolo 8, comma 6, della legge 5 giugno 2003, n. 131, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul documento recante: "Linee di indirizzo sulla genomica in sanità pubblica".

Rep. Atti n. *62/csr del 13 marzo 2013*

LA CONFERENZA PERMANENTE PER I RAPPORTI TRA LO STATO, LE REGIONI E LE
PROVINCE AUTONOME DI TRENTO E BOLZANO

SI CONVIENE

sul documento recante: "Linee di indirizzo sulla genomica in sanità pubblica", Allegato sub A),
parte integrante del presente atto.

Il Centro nazionale per la prevenzione ed il controllo delle malattie contribuisce al sostegno della genomica in sanità pubblica prevedendo specifiche aree di intervento all'interno dei programmi annuali di attività, a sostegno delle attività previste nel documento in allegato.

**Nuove frontiere del Next Generation Sequencing
nella diagnostica oncologica ed ematologica**

04 Novembre 2022, Napoli

SERIE GENERALE

*Spediz. abb. post. - art. 1, comma 1
Legge 27-02-2004, n. 46 - Filiale di Roma*

Anno 159° - Numero 13

GAZZETTA



UFFICIALE

17-1-2018

GAZZETTA UFFICIALE DELLA REPUBBLICA ITALIANA

Serie generale - n. 13

**CONFERENZA PERMANENTE
PER I RAPPORTI TRA LO STATO, LE REGIONI
E LE PROVINCE AUTONOME DI TRENTO E DI BOLZANO**

INTESA 26 ottobre 2017.

Intesa, ai sensi dell'articolo 8, comma 6, della legge 5 giugno 2003, n. 131, tra il Governo, le regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul documento recante «Piano per l'innovazione del sistema sanitario basata sulle scienze omiche». (Rep. Atti n. 176/CSR).

Il Piano per l'Innovazione del Sistema sanitario basato sulle scienze omiche

Piano per l'innovazione del sistema sanitario basata sulle scienze omiche



Un altro passo avanti dell'Italia nel campo dell'innovazione e della genomica: è stata pubblicata nella Gazzetta Ufficiale del 17 gennaio 2018 l'**Intesa Stato Regioni del 26 ottobre 2017** sul documento "Piano per l'innovazione del sistema sanitario basata sulle scienze omiche". Dopo l'**intesa del 13 marzo 2013** su "Linee di indirizzo sulla genomica in sanità pubblica", il nuovo documento soddisfa la sfida di un approccio globale all'innovazione, tenendo conto che tale innovazione è profondamente intrecciata con la crescita economica del Paese, in particolare intorno all'argomento trasversale dell'IT. Secondo anche le indicazioni dell'OCSE, il Piano mira anche a sostenere l'attenta implementazione e l'uso intelligente del Big Data nel settore sanitario e a favorire il raggiungimento di benefici significativi sia per la salute della popolazione che per il sistema economico. Il piano si impegna anche a implementare le recenti Conclusioni del Consiglio dell'Unione europea sulla medicina personalizzata. Il Piano delinea i modi in cui l'innovazione delle conoscenze nel campo biologico dovrebbe riformare il sistema sanitario nazionale nelle aree di prevenzione, diagnosi e cura, tenendo conto

dell'efficacia (basata sull'evidenza) e della sostenibilità (costo-efficacia) per migliorare la salute dell'individuo e della popolazione.

Gli obiettivi del Piano

Il Piano ha lo scopo di supportare il Servizio Sanitario Nazionale per:

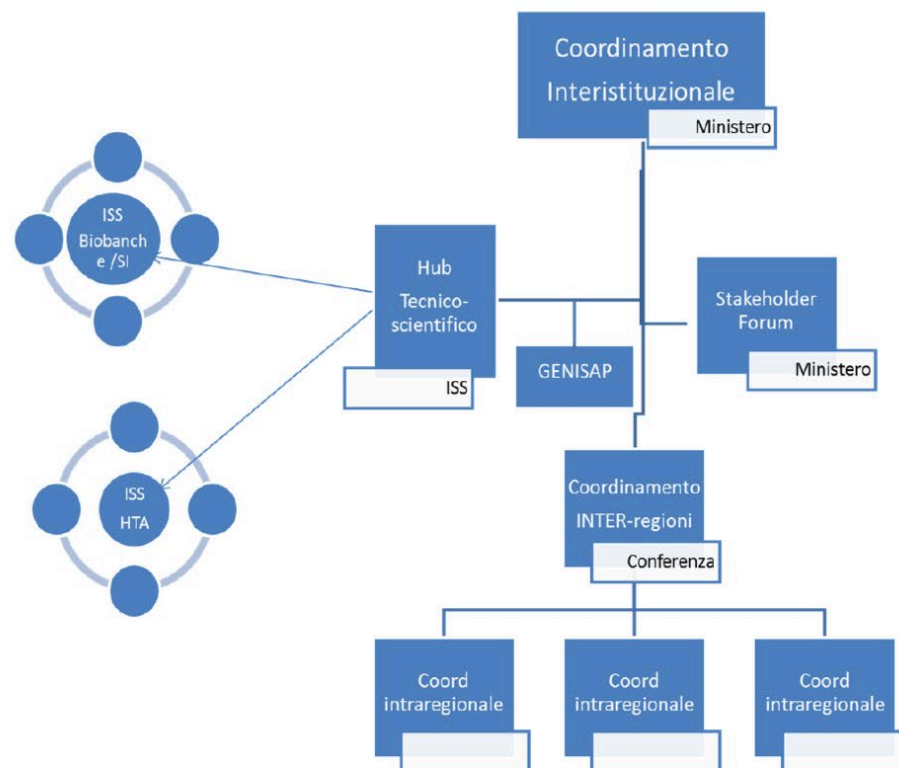
- > aumentare la consapevolezza di tutte le parti interessate in merito all'innovazione basata sulle scienze omiche e dei suoi effetti sulla salute di individui e popolazioni migliorando la capacità della società di far fronte agli aspetti culturale, etico, psicologico della "rivoluzione genomica"
- > mettere in atto una strategia di "governo dell'innovazione" della genomica
- > valutare e implementare le opportunità attualmente offerte dalle scienze omiche per la salute della popolazione.

Vedi anche

- > La riduzione delle disuguaglianze
- > Malattie rare e dell'Alleanza
- > Taranto, la sfida della salute
- > Sport e benessere
- > "I giorni d'oro" al Quirinale
- > Avvio del Piano Nazionale di Prevenzione

Cambia carriera

- > Temi e argomenti
- > Guida alla lettura
- > Guida alla lettura
- > Promozioni
- > Pagine della



Come studiare la complessità del Genoma?

Tre pilastri:

- 1) Caratterizzazione clinica (clinical databases)
- 2) Analisi del Genoma (sequenziamento dell'esoma o genoma)
- 3) Disponibilità di materiale Biologica (Biobanche)

DI COSA PARLEREMO

- 1) Basi delle malattie genetiche: i cromosomi e il DNA
- 2) Dalla Genetica alla Genomica
- 3) L'iniziativa Europea 1+ Million Genome e il contesto in Italia
- 4) Considerazioni finali

Italy 1+Million Genome initiative



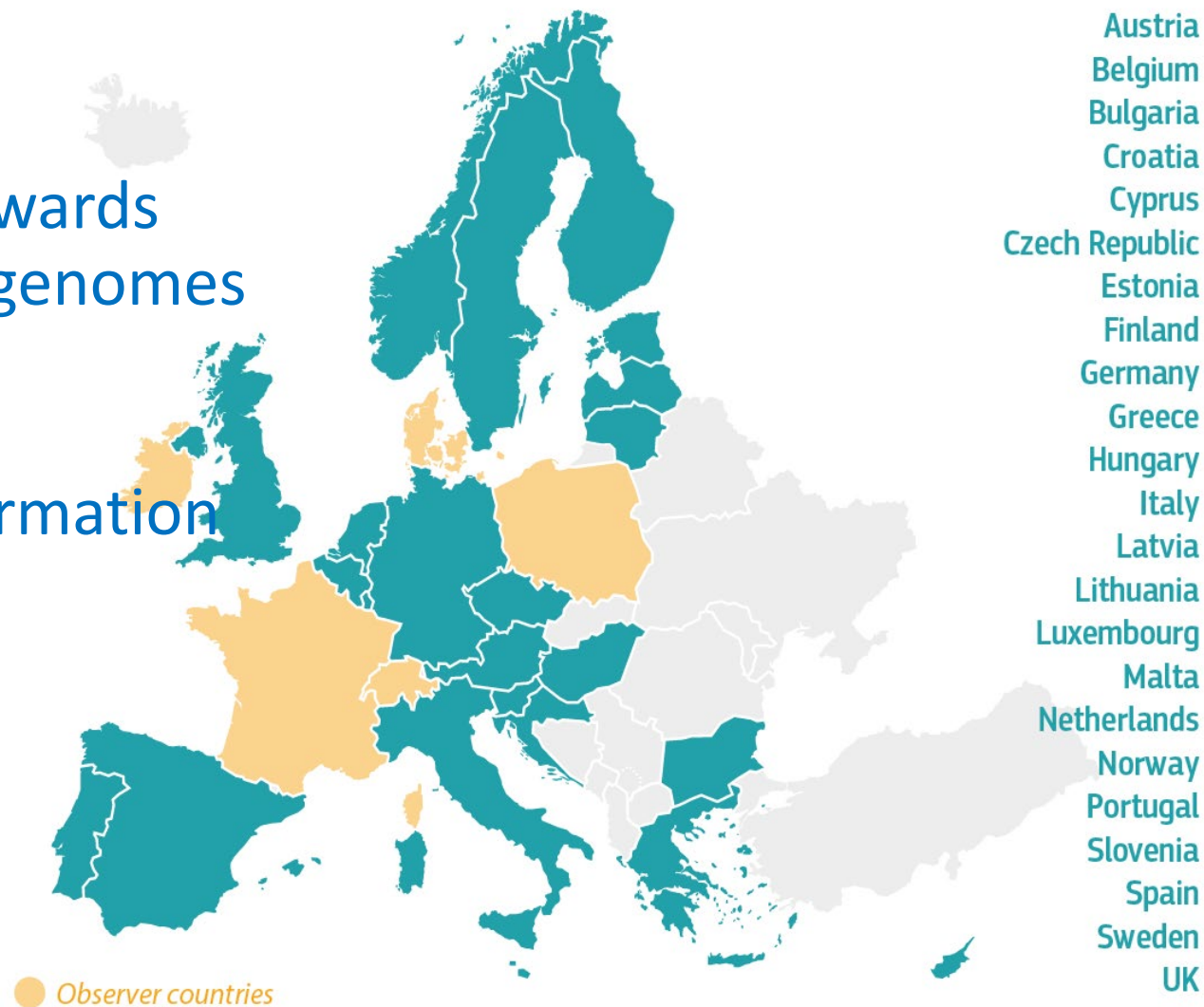
Stefania Boccia on behalf of the Italian Ministry of Health

Domenico Coviello on behalf of National Mirrow Group (NMG)

Countries that have signed the 1+MG Declaration since 2018

1+ Million Genomes EU initiative

- 2018 Member States' Declaration «Towards access to at least 1 milion sequenced genomes in the EU by 2022»
- COM (2018) 233 on the digital transformation of health and care
- 23 countries have signed by now
- support for Union priorities (digital agenda, cancer)



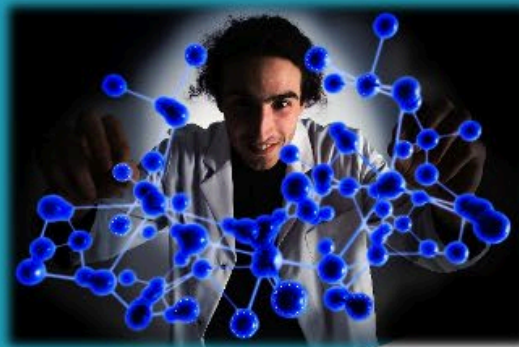
Why collaborate on genomics?

Data and expertise

- data dispersed across Europe – sequenced genomes
- link, connect, protect, collaborate
- secure access
- scale effect

Research

- better understanding of diseases
- causes, risk factors, probabilities, cure



Healthcare

- quicker diagnosis and treatment
- personalised medicine
- improved prevention programmes
- more efficient healthcare systems



Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli

1. Organisation and governance

Coordination

2. ELSI aspects

3. Clinical data

4. Quality

5. Infrastructure

6. Healthcare implementation

Technical Working Groups

Expert
layer
ELABORATE

7. Industry involvement

8. Rare diseases

9. Cancer

10. Common Complex diseases

11. Infectious diseases (COVID-19)

1+MG

Use case Working Groups

Organizational Structure

Coordination and Governance

NMG1



Prof. Stefania Boccia
Università Cattolica del Sacro Cuore,
Hospital «A. Gemelli» IRCCS, Rome

Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli

NMG2



Prof. Laura Palazzani

Libera Università
Maria SS. Assunta
(LUMSA), Rome



Prof. Giovanni Comandé

Lider-Lab, Scuola
Superiore Sant'Anna
di Pisa

NMG3



Prof. Giovanni Martinelli

Istituto Scientifico
Romagnolo per lo
Studio e la Cura dei
Tumori (IRST) IRCCS,
Meldola



Dr. Domenico Coviello

Laboratory of
Human Genetics,
IRCCS Istituto
Giannina Gaslini,
Genoa

NMG4



Dr. Alvaro Leone

Human Pathology,
Azienda
Ospedaliera San
Camillo Forlanini,
Rome



Prof. Francesco
Danilo Tiziano

Institute of
Medical Genetics,
Università Cattolica
del Sacro Cuore,
Policlinics A.
Gemelli, Rome

Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli

NMG5



Dr. Domenico Coviello

Laboratory of
Human Genetics,
Gaslini IRCCS,
Genova



Dr. Matteo Chiara

Molecular biology
and bioinformatics
at the University of
Milan

NMG6



Prof. Americo Cicchetti

Department of health
management,
Università Cattolica
del Sacro Cuore, Rome



Dr. Paolo Villari

Department of
Public Health and
Infectious Diseases,
Sapienza University
of Rome

NMG7



Dr. Aldo Scarpa

ARC-Net Centre
for Applied
Research on
Cancer,
University and
Hospital Trust of
Verona



Prof. Massimo
Delledonne

Genomics,
comparative
genomics, functional
genomics
University of Verona

Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli

NMG5



Dr. Domenico Coviello

Laboratory of
Human Genetics,
Gaslini IRCCS,
Genova



Dr. Matteo Chiara

Molecular biology
and bioinformatics
at the University of
Milan

NMG6



Prof. Americo Cicchetti

Department of health
management,
Università Cattolica
del Sacro Cuore, Rome



Dr. Paolo Villari

Department of
Public Health and
Infectious Diseases,
Sapienza University
of Rome

NMG7



Dr. Aldo Scarpa

ARC-Net Centre
for Applied
Research on
Cancer,
University and
Hospital Trust of
Verona



Prof. Massimo
Delledonne

Genomics,
comparative
genomics, functional
genomics
University of Verona

Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli

NMG10



Dr. Gualtiero Colombo

Immunology and Functional Genomics Unit, Centro
Cardiologico Monzino IRCCS, Milan

NMG11



Prof. Maurizio Sanguinetti

Laboratory of
Microbiology, "A.
Gemelli" Hospital,
Università Cattolica
del Sacro Cuore,
Rome



Prof. Alessandra Renieri

Medical Genetics,
Azienda
Ospedaliero-
Universitaria
Senese, Siena

WG12: Genome of Europe

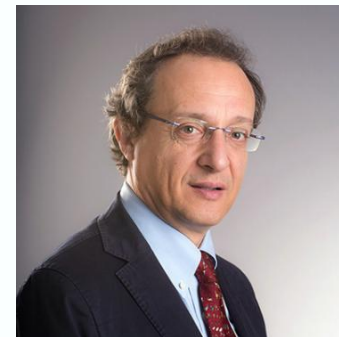
Lead: André Uitterlinden (NL), co-lead: Andres Metspalu (EST)



Dr. Gualtiero Colombo

Immunology and Functional Genomics Unit, Centro
Cardiologico Monzino IRCCS, Milan

NMG12

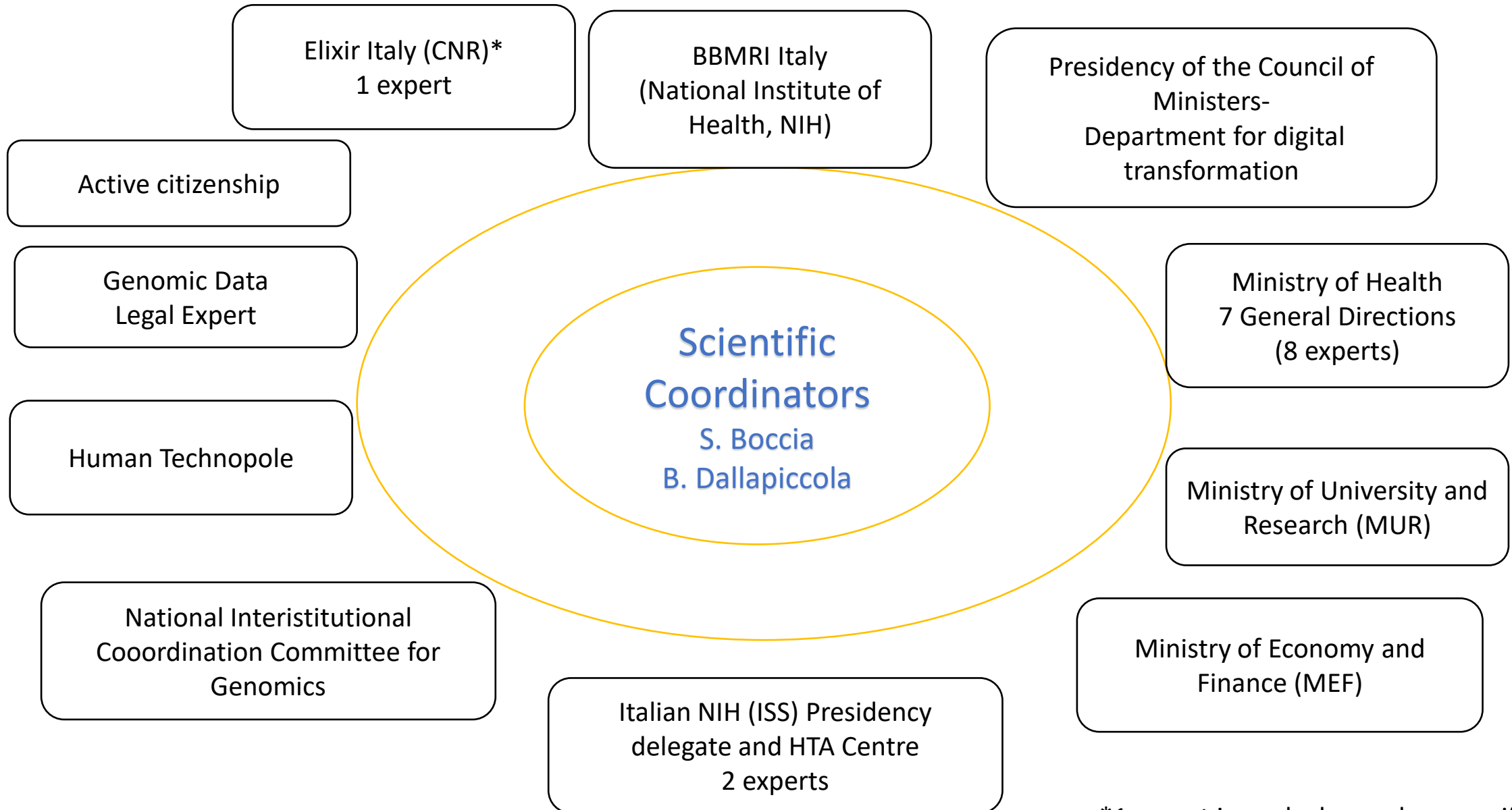


Prof. Paolo Gasparini

Direttore of Medical Genetic Unit Medica
IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo" Trieste



Italian National Coordinating Mirror Group (NCMG) – Components



The Health Big Data Project (Ministry of Health)

Scopo:

- Creazione di una *piattaforma tecnologica* che consenta la generazione, raccolta, condivisione ed analisi di dati clinici e scientifici dei pazienti di ciascun IRCCS

Gestito dalle Reti IRCCS:

- “Alleanza Contro il Cancro”
- “Neuroscienze e Neuroriabilitazione”
- “Cardiologica”
- “Pediatria”

In collaborazione con il Politecnico di Milano

Supervisionato dal Ministero della Salute

Caratteristiche Generali del Progetto

- **Presso ciascun IRCCS**, creazione di una piattaforma integrata per la raccolta di dati clinici e scientifici
- **Creazione di una piattaforma IT centralizzata** che consenta la comunicazione fra gli IRCCS e l'esterno, l'analisi dei dati condivisi e, parzialmente, lo storage degli stessi
- **Uso di tool informatici** (hardware o software) **“open-source”** e già operativi nelle maggiori istituzioni internazionali
- **Valorizzazione e potenziamento** dei tool informatici già disponibili presso i nostri IRCCS
- Creazione, presso ogni IRCCS, di condizioni che garantiscano la **interoperabilità** dei dati fra i vari IRCCS.

Mission

The NIG fosters genetics and genomics research in broad sense with special reference to Italian population.

Aims

Defining an Italian Reference Genome for the identification of:

- genes responsible for genetic diseases and susceptibility genes for complex diseases in both basic and translational researches,
- genetic variants responsible for interindividual differences in drug response in the Italian population, and useful for population and forensic purposes
- new target for diagnosis and treatment of genetic diseases

Creation of a shared database (NIG-db) containing data from nucleic acids sequencing of Italian subjects. NIG-db will only publish aggregate variant frequencies from a pool of data provided by the submitters.

<http://www.nig.cineca.it/>

Elixir



The ELIXIR Hub is in the South Building, Wellcome Genome Campus, Hinxton, Cambridge



Map of member states within ELIXIR. Each member state establishes a 'Node' in its country, which is a network of institutes that carry out the scientific and technical work of ELIXIR within that country.



Hc

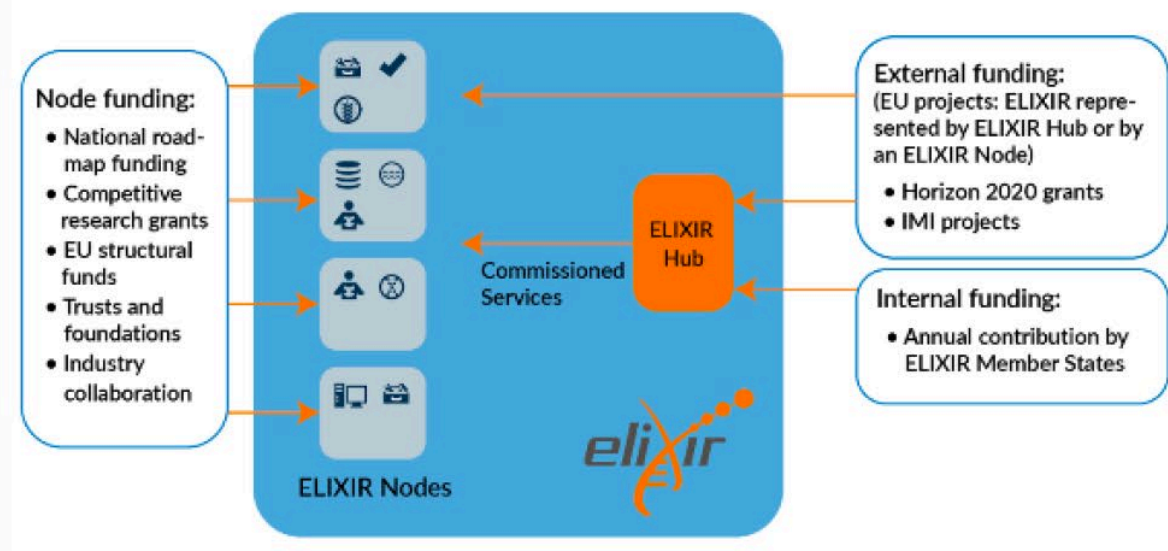
Participants

University of Milan

UMIL

Italy

Matteo Chiaro (Associate Professor of Molecular Biology; Associate of CNR-IBIOM)



Graziano Pesole

Professore ordinario BIO/11 Biologia Molecolare



Graziano Pesole

PROFESSORE ORDINARIO

Dipartimento Di Bioscienze, Biotecnologie E Biofarmaceutica

graziano.pesole@uniba.it

+390805443588

[Scheda completa di Rubrica](#)



European
Commission

Ministero della Salute

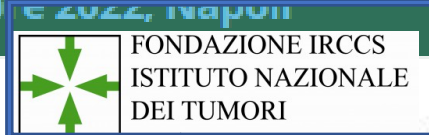
Direzione generale della digitalizzazione, del sistema informativo sanitario e della statistica

- **Ufficio 3: Sistema informativo sanitario nazionale**
- **Direttore: Serena Battilomo**



Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli



Università
degli Studi
di Ferrara



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

ISTITUTO
ROMAGNOLO
PER LO STUDIO
DEI TUMORI
DINAMADORI



Università
degli Studi
della Campania
Luigi Vanvitelli



Accessible genomes

Link Europeo per segnalare i genomi sequenziati in Italia

- https://ec.europa.eu/eusurvey/runner/1plusMG_Survey2020

Italian accessible genomes ongoing from characterized cohorts of general population (2021-24)

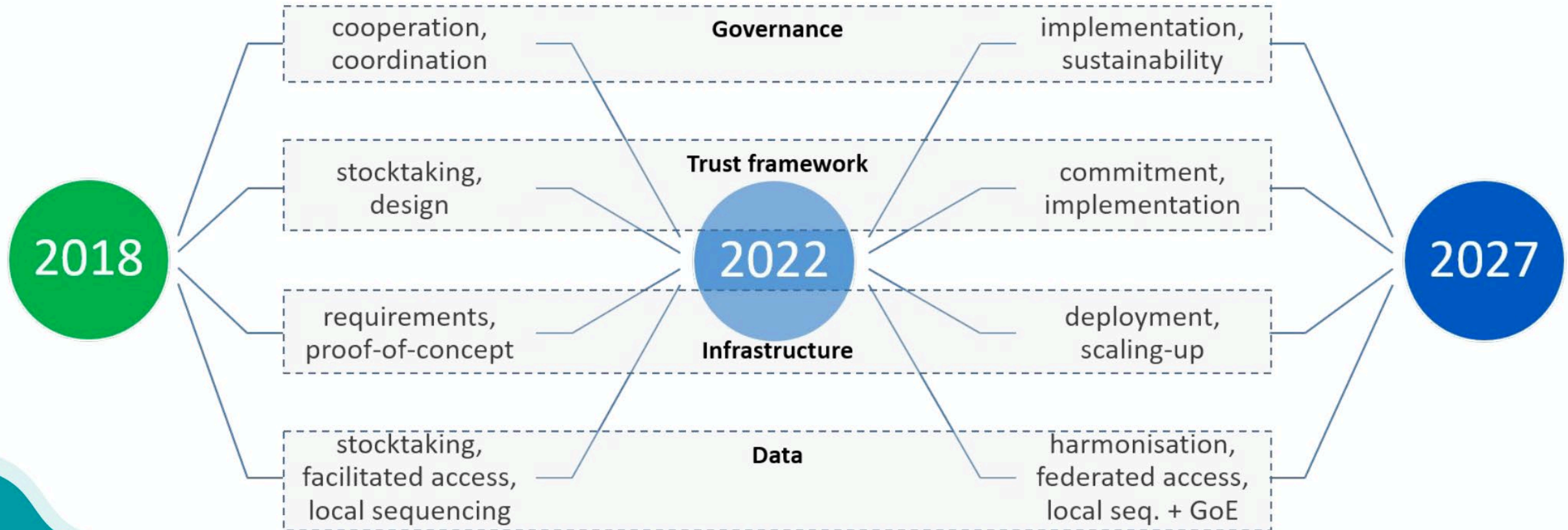
- Human Technopole: genomic characterisation of the “Moli-sani” (Mediterranean Neurological Institute - Neuromed IRCCS) general population cohort of **25,000** subjects
- University of Insubria (Varese, Italy): EPIMED Research center, general population cohort of **3,777** subjects
- Italian Institute of Technology (IIT): The 5000genomes@vda project aimed at sequencing **5,000** genomes of patients from Valle d’Aosta, including those with neurodegenerative diseases
- *Population cohorts available: Sardinia 7,000 plus 3,000 from Cilento (IRGB), CUORE (NIH), 10,000 Trios (Bambin Gesù)?*

Lontani dai 95,000 genomi italiani

1+MG Roadmap 2018-2027

design & testing phase

scale-up & sustainability phase



Piano Operativo Salute

Piano operativo salute, al via bandi per 200 milioni di euro per cento al Mezzogiorno



PIANO OPERATIVO SALUTE

Il ministero della Salute ha dato il via all'attuazione del Piano Operativo Salute (POS) con la pubblicazione dei primi quattro Avvisi per la selezione di progetti da finanziare con complessivi 200 milioni di euro nell'ambito delle politiche europee di sviluppo della coesione economica, sociale e territoriale e rimozione degli squilibri economici e sociali.

Tra i risultati attesi dal Piano:

- comunità residenziali per gli anziani dotate di prodotti e servizi "intelligenti" grazie all'ICT
- la mappatura delle alterazioni genomiche di patologie complesse ad elevato impatto come tumori, malattie del cuore e malattie del sistema nervoso per esempio Ictus, Alzheimer e Parkinson
- Hub di ricerca clinica per lo sviluppo di terapie innovative

Che cos'è il POS

Il POS, approvato con Delibera del Comitato interministeriale per la programmazione economica (CIPE) n. 15 del 28 febbraio 2018 a valere sul Fondo per lo Sviluppo e la Coesione (FSC) 2014-2020, con una dotazione finanziaria complessiva pari a 200 milioni di euro, si inserisce nel processo unitario di programmazione strategica e operativa per il periodo 2014-2020, in coerenza con la Strategia Nazionale di Specializzazione Intelligente (SNSI) - area di specializzazione "Salute, alimentazione e qualità della vita", il Programma Nazionale per la Ricerca (PNR) e il Piano Attuativo Salute della SNSI.

È articolato in cinque Traiettorie di sviluppo cui corrispondono specifici Avvisi pubblici nell'ambito delle relative Linee di azione:

- Traiettorie 1 "Active & Healthy Ageing - Tecnologie per l'invecchiamento attivo e l'assistenza domiciliare";
- Traiettorie 2 "eHealth, diagnostica avanzata, medical device e mini invasività";
- Traiettorie 3 "Medicina rigenerativa, predittiva e personalizzata";
- Traiettorie 4 "Biotecnologia, bioinformatica e sviluppo farmaceutico";
- Traiettorie 5 "Nutraceutica, nutrigenomica e alimenti funzionali".



Genomic Data call

Digital Europe Programme

Editorial Board Meeting
28 October 2022

www.elixir-europe.org

Genome Data Space

DIGITAL EUROPE

Work programme 2021-2022

DRAFT

8 December 2020

2.2.1.6.1 Genomics

Objective

The main objective of this topic is to achieve sustainable cross-border linkage of and access to a multitude of genomic datasets across Europe, eventually bringing together genomic and gene activity data. It will be used by agreed users (on certified inscription), including clinicians, researchers and innovators, with the ultimate aim of more precise and faster clinical decision-making, diagnostics, treatments and predictive medicine that will benefit citizens, healthcare systems and the overall economy. The resulting genomic data space will be inter-operable with the other components of the European Health Data Space, e.g. cancer images (section 2.2.1.6.2), electronic health records and rare disease registers planned to be funded under the EU4Health programme. In order to maximise the societal benefits of health data use, the genomic data space should be supported by advanced IT tools and capacities, e.g. AI, HPC, blockchain, as appropriate for enabling secure access to and distributed analysis of complex datasets. Moreover, the measure will support the creation and extension of genomic datasets.

ELIXIR

Coordination and Support: Project mobilisation,
monitoring and control. Communications,
Stakeholders, Genome of Europe coordination

Pillar 1 - Long-term sustainability LU, ES

Provide the 1+MG Group and committed countries with models and frameworks on which they can agree to develop a sustainable, European genomics data infrastructure to support better healthcare and research

Pillar 2 - 1+MG infrastructure deployment FI, SE

Incrementally increase the interoperability of technical services and readiness levels of European, national and regional data hubs

Pillar 3 - Application and innovation solutions ES, BE, DE

Develop the technical solutions required to tackle disease scenarios.



Data Provision

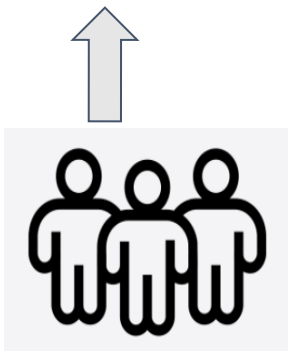
Genomic Data infrastructure

Data Use

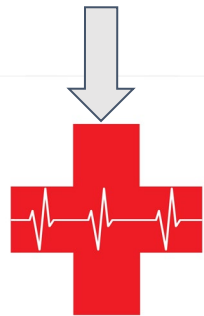
04 Novembre 2022, Napoli



Genomic Data Provider



Citizens

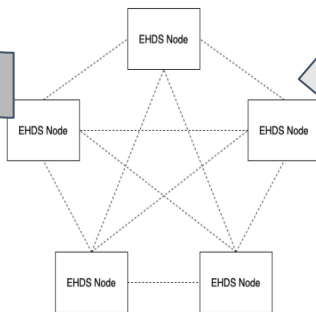


Clinical Data
Provider



Standardised
Phenotypic data

Relevant
Patient
Genome Data



MyHealth@EU

Secure
Processing
Environment



Personalised
Medicine
Researcher



Personalised
Medicine
Researcher



HealthData@EU

Clinical
information
systems (EHR,
DSS)

Interface Access



Personalised
Medicine
Practitioner

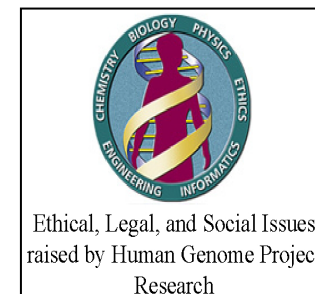
DI COSA PARLEREMO

- 1) Basi delle malattie genetiche: i cromosomi e il DNA
- 2) Dalla Genetica alla Genomica
- 3) L'iniziativa Europea 1+ Million Genome e il contesto in Italia
- 4) Considerazioni finali

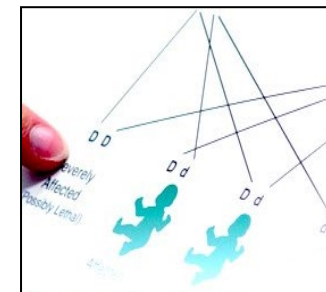
Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli

24 Dicembre
2012



Genetics vs Gen-Ethics



La discussione sugli aspetti sociali, etici e legali di questa nuova genetica non deve coinvolgere solo gli scienziati, i medici, i filosofi, i teologi, i politici,

MA deve coinvolgere tutte le persone perchè è in gioco il futuro dell'umanità.

Dalla ricerca al letto del malato



Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli



IRCCS Giannina Gaslini Genova

**E' IMPORTANTE
FARE SQUADRA**



Nuove frontiere del Next Generation Sequencing nella diagnostica oncologica ed ematologica

04 Novembre 2022, Napoli

ma è importante
condividere le idee
anche a tavola.....



GRAZIE PER L'ATTENZIONE