

*Commissione Salute
Tavolo Tecnico Malattie Rare
Coordinamento delle Regioni*

**Stato dell'assistenza
alle persone con
malattia rara in Italia:
il contributo delle
Regioni**

21 Aprile 2015

*Scuola Grande
San Giovanni Evangelista
Venezia*

***PERSONE CHE COSTRUISCONO
IN RICORDO DI
FRANCA DAGNA BRICARELLI***



LE RETI DI BIOBANCHE

Mirella Filocamo

*Centro di Diagnostica Genetica e Biochimica delle
Malattie Metaboliche*



IRCCS G. Gaslini, Genova, Italy

BIOBANCHE GENETICHE



**Unità di servizio no-profit finalizzata a
RACCOLTA, PROCESSAZIONE, CONSERVAZIONE, DISTRIBUZIONE
di materiale biologico e dati connessi provenienti da individui con
MALATTIE GENETICHE**

BIOBANCHE GENETICHE: SCOPI

DIAGNOSI

- ❖ **Retrospettiva (paziente e familiari)**
- ❖ **Disponibilità di materiale biologico in consulenza genetica (indispensabile diagnosi caso familiare)**



RICERCA

- ❖ **Identificazione di nuovi difetti genetici**
- ❖ **Identificazione di meccanismi patogenetici**
- ❖ **Sperimentazione in vitro di nuove terapie**
- ❖ **Studi di farmacogenetica e di farmacogenomica**
- ❖ **Identificazione di fattori genetici e ambientali associati con le malattie multifattoriali (m. cardiovascolari, tumori, diabete, Alzheimer.....)**
- ❖ **Studi integrati di genomica, trascrittomica, proteomica e metabolomica**
- ❖ **.....**



BIOBANCHE: BENEFICIO PER LA COMUNITÀ



REQUISITI

Assicurare risultati affidabili ai ricercatori

ASPETTI ORGANIZZATIVI/LOGISTICI



ASPETTI ETICI/GIURIDICI

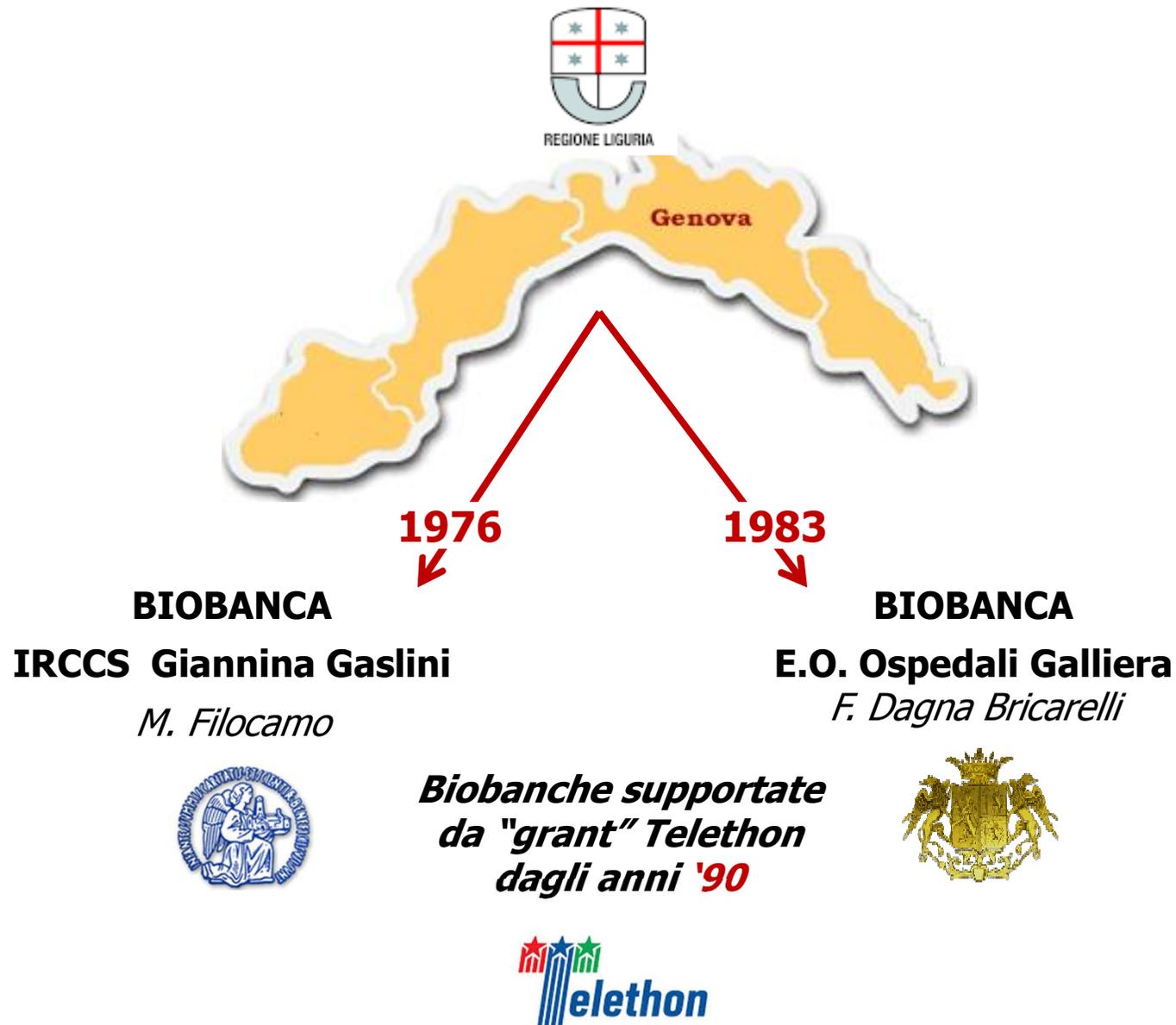
Assicurare salvaguardia e diritti delle persone

FRANCA E LE LINEE-GUIDA

Fine anni '90

Necessità di accompagnare il proliferare delle biobanche da un'adeguata **regolamentazione per la **conservazione di materiale biologico umano** e il successivo **uso in diagnosi e ricerca****

ESPERIENZA IN REGIONE LIGURIA



BIOBANCHE: LINEE GUIDA

Documenti Scientifici
 Inserito redazionale
ANALYSIS
 MEDICA SCIENTIFICA E APPLICAZIONI SANITARIE
 3

BIOBANCHE GENETICHE

LINEE GUIDA

**esperti in materia giuridica, in
 bioetica e ricerca biomedica**

A cura di

Franca Dagna Bricarelli
 Laboratorio di Genetica Umana - E.O. Ospedali Galliera Genova

Chiara Baldo
 Laboratorio di Genetica Umana - E.O. Ospedali Galliera Genova

Mirella Filocamo
 Lab. Diagnosi Pre-Postnatale Malattie Metaboliche - Istituto G. Gaslini Genova

Lucia Monaco
 Comitato Telethon Fondazione ONLUS



Società Italiana di Genetica Umana



Telethon Fondazione Onlus

Dipartimento Ligure di Genetica Assessorato alla Salute - Regione Liguria

LE BIOBANCHE GENETICHE

2003

ACCADEMIA NAZIONALE DI MEDICINA

Dipartimento Ligure di Genetica - Comitato Direttivo
 Franca Dagna Bricarelli, E.O. Ospedali Galliera, Genova
 Franco Ajmar, Università di Genova
 Lucio Esposito, IRCCS-IST, Genova
 Aldo Mauri, CEPIM, Genova
 Roberto Ravazzolo, Università, IRCCS G. Gaslini, Genova

con il patrocinio di
 Società Italiana di Genetica Umana
 Telethon Fondazione ONLUS
 E.O. Ospedali Galliera, Genova
 IRCCS G. Gaslini, Genova

Comitato Scientifico
 Chiara Baldo
 Franca Dagna Bricarelli
 Mirella Filocamo

Moderatori Franca Dagna Bricarelli
 Roberto Ravazzolo

8.00 Registrazione

9.00 Inaugurazione
 Roberto Levaggi, Assessore alla Salute
 Regione Liguria

Moderatori Franco Ajmar
 Lorenzo Moretta

9.30 Dalle tracce biologiche alle biobanche
 Bruno Dallapiccola

10.15 Le biobanche per la ricerca sulle
 malattie genetiche Francesca Paiselli

11.00 Pranzo libero

11.30 Le biobanche e il loro utilizzo per la
 ricerca farmaceutica Antonella Pirazzoli

12.15 DNA e privacy Giovanni Buttrelli

13.00 Pranzo libero

14.00 Interventi plenari
 Roberto Fiocca
 Barbara Parodi, Fabrizia Bisognati

15.00 Le biobanche quale memoria genetica
 della nostra storia Alberto Piazza

15.45 DNA banking: raccomandazioni of
 the European Society of Human
 Genetics Ségolène Arme

16.30 Biobanche genetiche: proposta di
 linee guida nazionali Mirella Filocamo

17.15 Discussione e conclusioni

17.45 Questionario di verifica
 dell'apprendimento per i crediti
 ECM

Moderatori Franca Dagna Bricarelli
 Roberto Ravazzolo

CONVEGNO

Genova, 4 Luglio 2003
 Palazzo della Borsa - Sala della Grada
 Via XX Settembre 44

FRANCA E LE RETI

Anni 2000

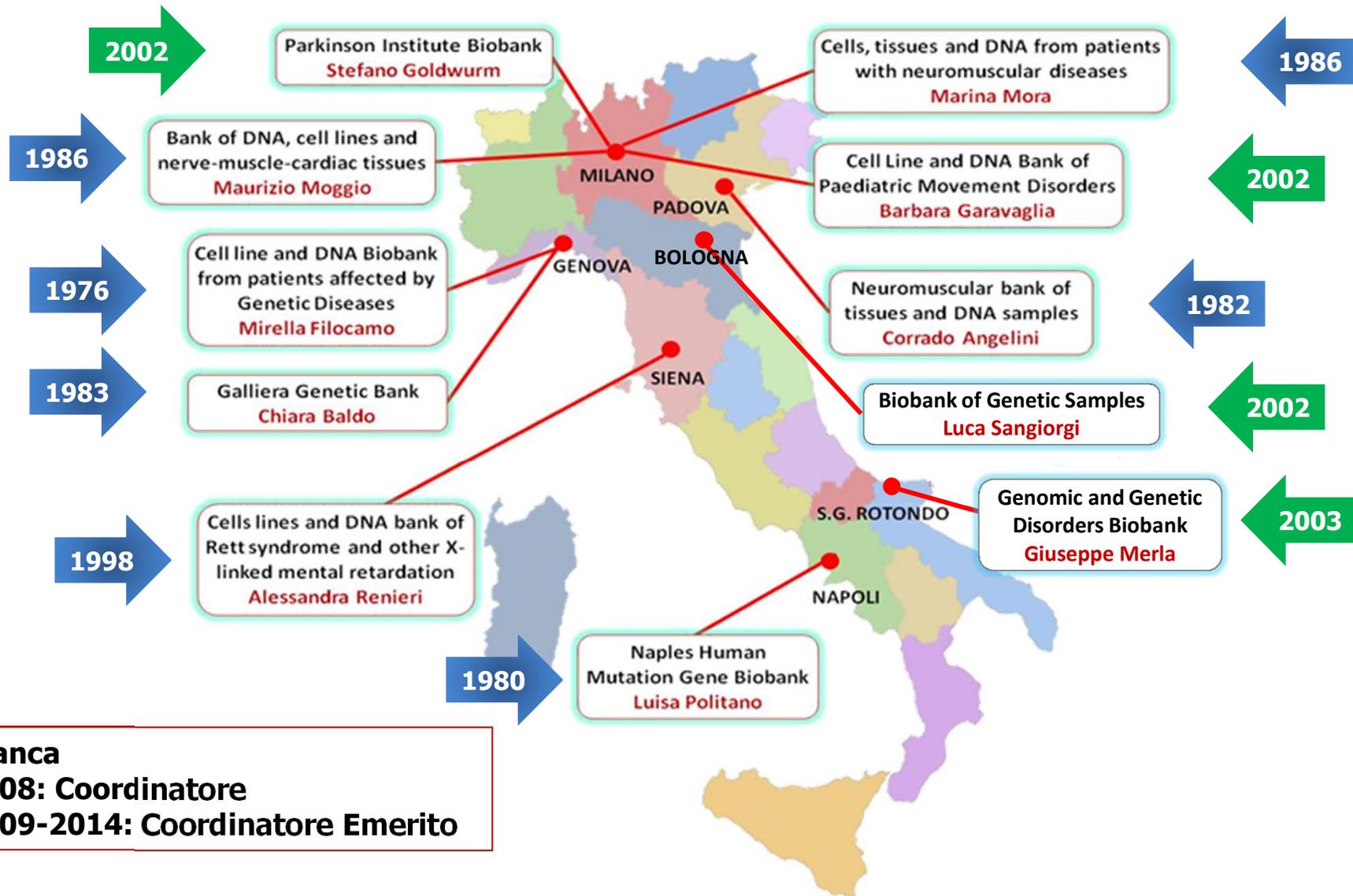
**Necessità di superare l'esistente frammentazione delle biobanche
e di migliorarne l'efficienza e l'accesso ai servizi**



**Lo sviluppo delle conoscenze e l'avanzamento delle tecnologie
applicate alla genetica pongono sempre di più l'accento sulla
necessità di poter analizzare **vaste casistiche - omogenee per qualità**
per raggiungere una adeguata
significatività statistica nello studio delle malattie rare**

2008 → 1^a Rete di Biobanche Genetiche Italiane

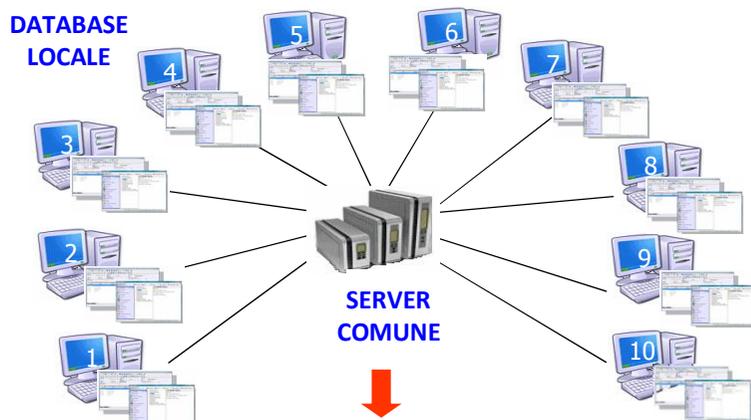
Telethon Network of Genetic Biobanks (TNGB)



RETE TELETHON DI BIOBANCHE GENETICHE

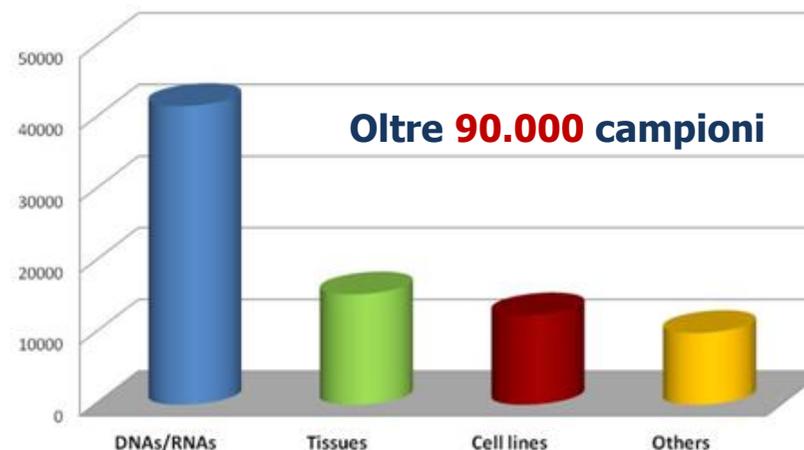
SCOPI

- ❖ Centralizzare campioni rari
- ❖ Sviluppare procedure standard per migliorare la qualità e l'accesso



PIATTAFORMA INFORMATICA

~ 750 differenti patologie genetiche



Oltre 90.000 campioni

The screenshot shows the website for the Telethon Network of Genetic Biobanks (TNGB). The header features the Telethon logo and navigation tabs for SERVICES, CATALOGUE, DOCUMENTS, MEMBERS, ASSOCIATIONS, and CONTACTS. The main content area includes the title "Telethon Network of Genetic Biobanks" and a paragraph describing the network's founding in 2008 by 7 biobanks. It also states that the network currently consists of 11 biobanks and aims to coordinate and manage their activities to enhance synergy and provide scientists with high-quality services. A list of scientific publications acknowledging the TNGB services is mentioned at the bottom.

RETE TELETHON DI BIOBANCHE GENETICHE

SCOPI

- ❖ **Centralizzare campioni rari**
- ❖ **Sviluppare procedure standard per migliorare la qualità dei campioni**

Franca e le Associazioni

- ❖ **Promuovere le Biobanche nell'ambito delle Associazioni dei Pazienti per accrescere la consapevolezza e aumentare i livelli di fiducia e interesse**
- ❖ **Coinvolgere le Associazioni nella elaborazione di procedure riguardanti aspetti etici:**
 - " **trasparenza**
 - " **privacy**
 - " **consenso e informativa**
 - " **uso e trasferimento dei campioni**

ACCORDI BIOBANCHE - ASSOCIAZIONI

- SERVICE
- CATALOGUE
- DOCUMENT
- MEMBER
- ASOCIATION
- CONTACT

Dicembre 2009

Ring 14

Prader Willi

Mowat-Wilson

Nonsolo15

Wilson

Dravet

Alport

Rett

Poland

Angiodisplasia

Lesch-Nyhan

TNGB and Patients' Associations

The Network is endorsed by UNIAMO (Italian Federation of about 100 Associations of patients with rare diseases). Coordinator Emeritus continuously interacts with UNIAMO and other Family Associations to promote the Network.

Current agreements

1. Galliera Genetic Bank (TNGB Partner 1) and International Association Ring 14

The agreement has been signed by TNGB Coordinator, GGB Director, and the President of International Association Ring 14 on 10th December 2009.

2. Genomic Disorder Biobank (TNGB Partner 7) and Italian Federation of Prader Willi

The agreement has been signed by TNGB Coordinator, GGB Director, and the President of Italian Federation of Prader Willi in June 2012.

3. Galliera Genetic Bank (TNGB Partner 1) and Italian Association of Mowat Wilson, affiliate to UNIAMO

This agreement has been signed in July 2012 by TNGB Coordinator, GGB Director, and the President of Italian Association of Mowat Wilson

4. Galliera Genetic Biobank (TNGB Partner 1) and Nonsolo15 Association, affiliate to UNIAMO

This agreement has been signed in July 2012 by TNGB Coordinator, GGB Director, and the President of Nonsolo15 Association

5. Cell lines and DNA bank of Rett syndrome, X-linked mental retardation and other genetic diseases (TNGB Partner 3) and Italian Association of Wilson Disease

This agreement has been signed in December 2012 by TNGB Coordinator, biobankUNIBI Director, and the President of Italian Association of Wilson Disease

6. Galliera Genetic Bank (TNGB Partner 1) and Gruppo Famiglie Dravet Association

This agreement has been signed in May 2013 by TNGB Coordinator, GGB Director, and the President of Gruppo Famiglie Dravet Association

7. Cell lines and DNA bank of Rett syndrome, X-linked mental retardation and other genetic diseases (TNGB Partner 3) and Association of Alport Syndrome

This agreement has been signed in October 2013 by TNGB Coordinator, biobankUNIBI Director, and the President of Association of Alport Syndrome

8. Cell lines and DNA bank of Rett syndrome, X-linked mental retardation and other genetic diseases (TNGB Partner 3) and Rett Syndrome Italian Association

This agreement has been signed in November 2013 by TNGB Coordinator, biobankUNIBI Director, and the President of Rett Syndrome Italian Association

9. Cell line and DNA Biobank from patients affected by Genetic Diseases (TNGB Coordinator) and Poland Syndrome Italian Association

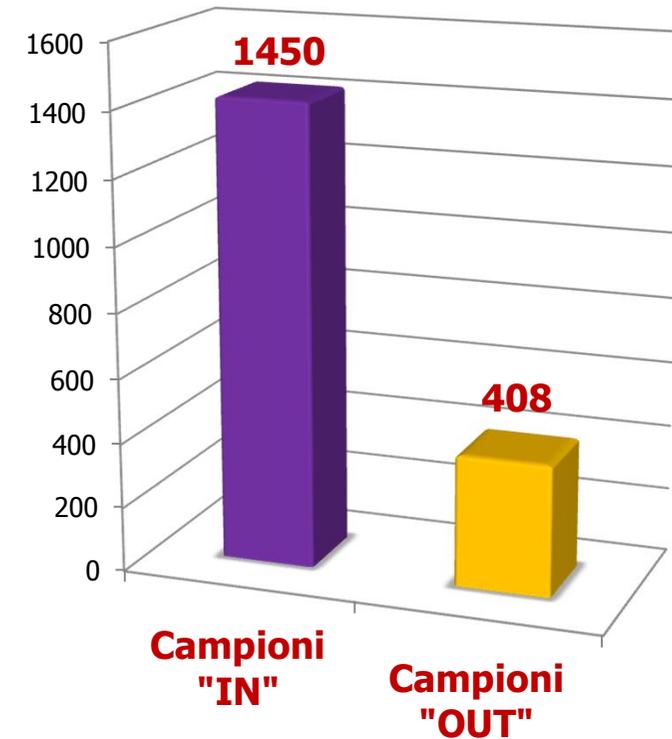
This agreement has been signed in February 2014 by TNGB Coordinator and the President of Poland Syndrome Italian Association

10. Cell lines and DNA bank of Rett syndrome, X-linked mental retardation and other genetic diseases (TNGB Partner 3) and ILA -Italian Association of Angiodysplasia and Infantile Hemangiomas

This agreement has been signed in May 2014 by TNGB Coordinator, biobankUNIBI Director, and the Vice-President of ILA Association

11. Cell line and DNA Biobank from patients affected by Genetic Diseases (TNGB Coordinator) and Association of Italian families of patients affected by Lesch-Nyhan

This agreement has been signed in October 2014 by TNGB Coordinator and the President of Association of Italian families of patients affected by Lesch-Nyhan



2014

COMPITI DELLE PARTI

Accordo quadro di riferimento formalizzato tra Biobanche TNGB e le Associazioni

Fornire il servizio

(acquisizione, processamento, conservazione, distribuzione dei campioni secondo le procedure standardizzate condivise da TNGB)

Pubblicare l'elenco dei campioni nel catalogo **on-line** del TNGB

Tenere informata l'associazione sull'attività di distribuzione e sui eventuali risultati scientifici ottenuti grazie al loro utilizzo



Nominare un RAPPRESENTANTE dell'associazione responsabile dei rapporti con la biobanca e garante per le famiglie del funzionamento dell'accordo

Tenere informate le famiglie, gli associati e i clinici sulle attività del Network

Organizzare la raccolta e l'invio dei campioni e dei dati associati alla biobanca di riferimento

ACCORDO RINNOVABILE ANNUALMENTE

RETE TELETHON DI BIOBANCHE GENETICHE

ORGANO FINANZIATORE

FONDAZIONE TELETHON

Research Program Manager (M. Wang)
Comitato Scientifico Telethon
(Revisione annuale)

ORGANO DECISIONALE

NETWORK BOARD
Coordinatore (M. Filocamo)
+
Direttori Biobanche

ORGANO CONSULTIVO

ADVISORY BOARD

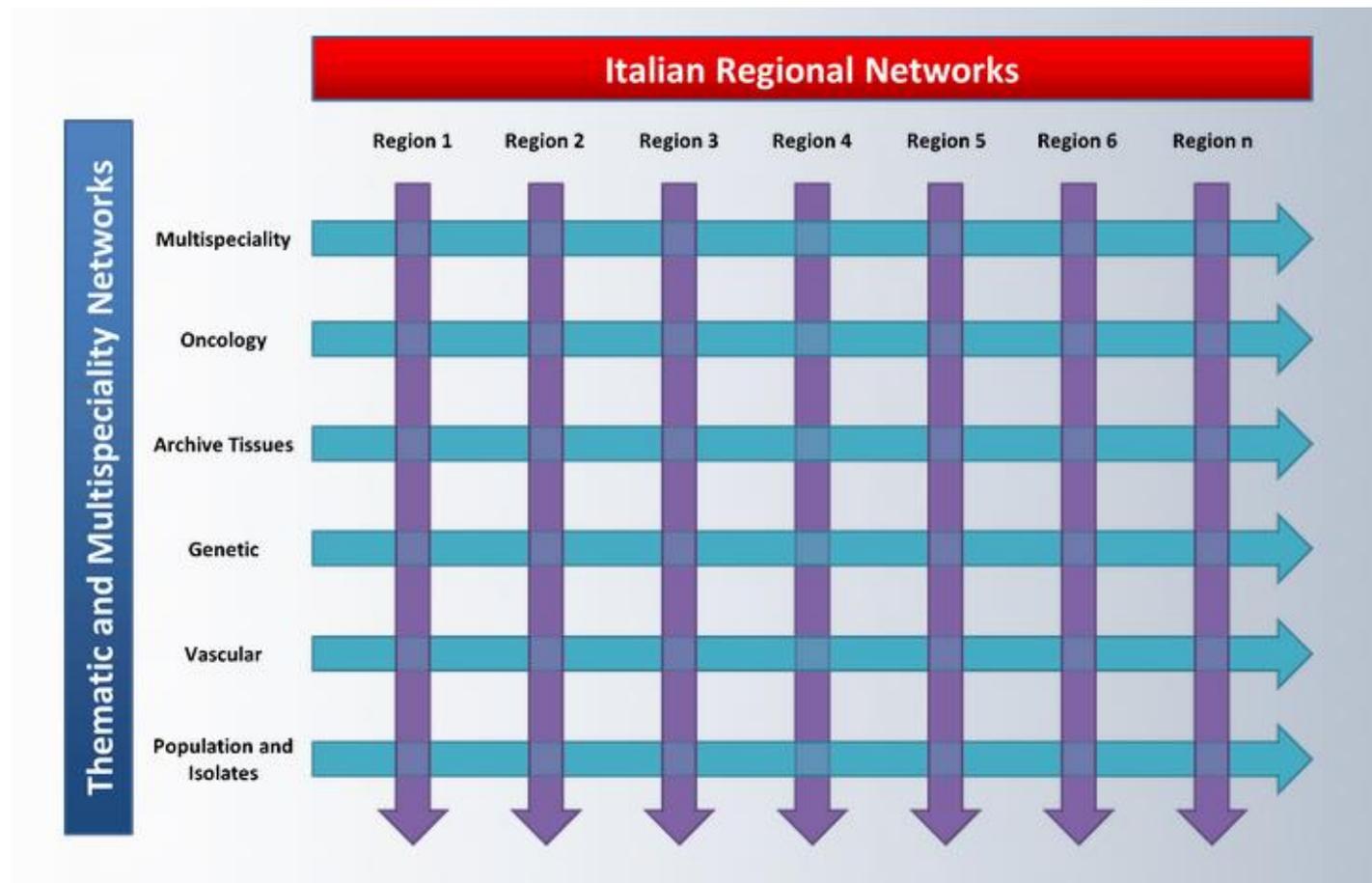
Esperti in *Biobanking*/Materia Giuridica/Ricerca Biomedica
e un Rappresentante della Federazione Associazioni Familiari (UNIAMO)

In Italia: **BBMRI-IT**

Europa, 2006: infrastruttura strategica per la ricerca,
BioBanking and BioMolecular Resources Research Infrastructure (BBMRI)



BBMRI-ERIC





LA RETE DI BIOBANCHE IN LIGURIA



Franca, coordinatore del Dipartimento Ligure di Genetica

Anno XLI - N. 7

BOLLETTINO UFFICIALE DELLA REGIONE LIGURIA

Parte II 17.02.2010 - pag. 6

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

22.01.2010

N. 34



Riconoscimento delle Biobanche per diagnosi ricerca in Regione Liguria.

LA GIUNTA REGIONALE

VISTI

- il Decreto Legislativo 24 giugno 2003, n. 211, recante: "Attuazione della Direttiva 2001/20/CE relativa all'applicazione della Buona pratica clinica nell'esecuzione delle sperimentazioni cliniche di medicinali per uso clinico";
- la Direttiva 2004/23/CE del Parlamento Europeo e del Consiglio, del 31 marzo 2004, sulla definizione di norme di qualità e di sicurezza per la donazione, l'approvvigionamento, il controllo, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule umani;
- le Linee guida per l'istituzione e l'accreditamento delle biobanche - rapporto del gruppo di lavoro 19 aprile 2006 Presidenza del Consiglio dei Ministri - Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie;
- il Comunicato - Ministero dello sviluppo economico - "Abilitazione degli organismi di certificazione dei Centri di Risorse Biologiche e riconoscimento di biobanche «Centro di risorse biologiche» - G.U. n° 152 del 03/07/2006;
- il Decreto Legislativo 6 Novembre 2007 n. 191 (G.U. n. 261 del 9 Novembre 2007 — s.o. nr. 228/L) recante: "Attuazione della direttiva 2004/23/CE sulla definizione delle norme di qualità e di sicurezza per la donazione, l'approvvigionamento, il controllo, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule umani";



LA RETE DI BIOBANCHE IN LIGURIA



Franca, coordinatore del Dipartimento Ligure di Genetica

Anno XLI - N. 7

BOLLETTINO UFFICIALE DELLA REGIONE LIGURIA

Parte II 17.02.2010 - pag. 6

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

22.01.2010

N. 34



Riconoscimento delle Biobanche per diagnosi ricerca in Regione Liguria.

ISTITUZIONE UNA RETE DI 6 BIOBANCHE

(genetiche, di tessuti tumorali, un Centro di Risorse Biologiche con Cell Factory)

scelte in base a stringenti criteri selettivi

**IL DECRETO DELLA REGIONE LIGURIA, PRIMO IN ITALIA,
HA COSTITUITO UN IMPORTANTE PRECEDENTE POICHÉ INSERENDO
LE BIOBANCHE NELL'ORGANIZZAZIONE DELL' SSR NE RICONOSCE
L'UTILITÀ QUALE VALORE AGGIUNTO ALL'ATTIVITÀ ASSISTENZIALE**

PERSONE CHE COSTRUISCONO
IN RICORDO DI
FRANCA DAGNA BRICARELLI



***Ti saremo sempre grati per quello che ci hai dato e
per quello che ci hai permesso di raggiungere e di costruire
grazie alla Tua straordinaria professionalità, competenza e dedizione***