

Convegno “Salute e cittadinanza biologica”  
Pontificia Università Lateranense, Istituto  
Camillianum  
11-12 Aprile, 2013

## *Genomica e Medicina Preventiva*

*Stefania Boccia*

Istituto di Igiene  
Università Cattolica del Sacro Cuore  
Roma



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

# Indice degli argomenti

- **La Genomica in Sanità Pubblica: definizioni**
- **Contesto internazionale e Network Italiano di Genomica in Sanità Pubblica (GENISAP)**
- **Test diretti al consumatore (Direct-To-Consumer)**
- **Piano Nazionale di Medicina Predittiva**
- **Conclusioni**



# Indice degli argomenti

- **La Genomica in Sanità Pubblica: definizioni**
- **Contesto internazionale e Network Italiano di Genomica in Sanità Pubblica (GENISAP)**
- **Test diretti al consumatore (Direct-To-Consumer)**
- **Piano Nazionale di Medicina Predittiva**
- **Conclusioni**



# Sanità Pubblica

*La Sanità Pubblica è un processo finalizzato ad assicurare condizioni di vita salutari attraverso la mobilitazione e l'impegno delle risorse locali, nazionali e internazionali.*

Detels R, McEwen J, Beaglehole R, Tanaka H (Eds.). Oxford textbook of public health. Vol 1. Oxford: Oxford University Press; 2002



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

# Genomica in Sanità Pubblica

*“Campo multidisciplinare che si occupa del trasferimento efficace e responsabile delle conoscenze e delle tecnologie basate sul genoma umano al fine di migliorare la salute della popolazione”*

*(Bellagio Statement, 2006)*



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

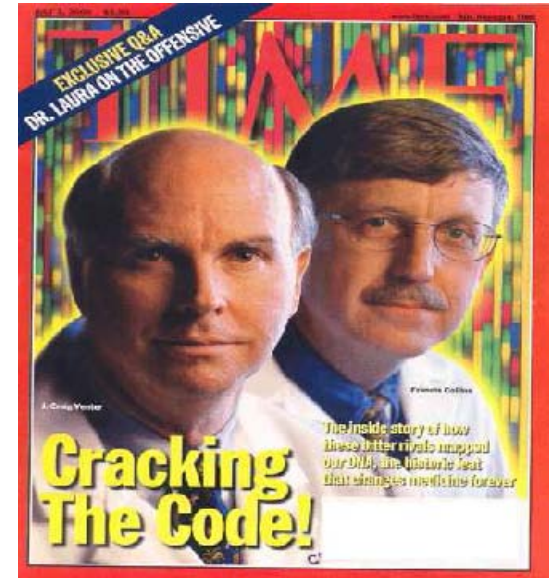
Genome-based Research and  
Population Health



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



# Impatto delle biotecnologie dopo il sequenziamento del genoma umano



**'I predict that comprehensive,  
genomics-based health care will become  
the norm with individualized preventive  
medicine and early detection of illness'**

*Zerhouni, J Investig Med 2006*

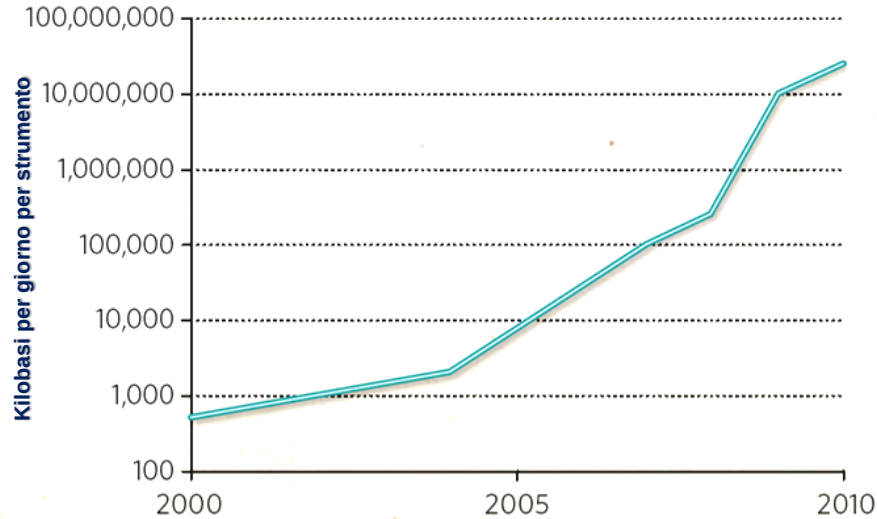


UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

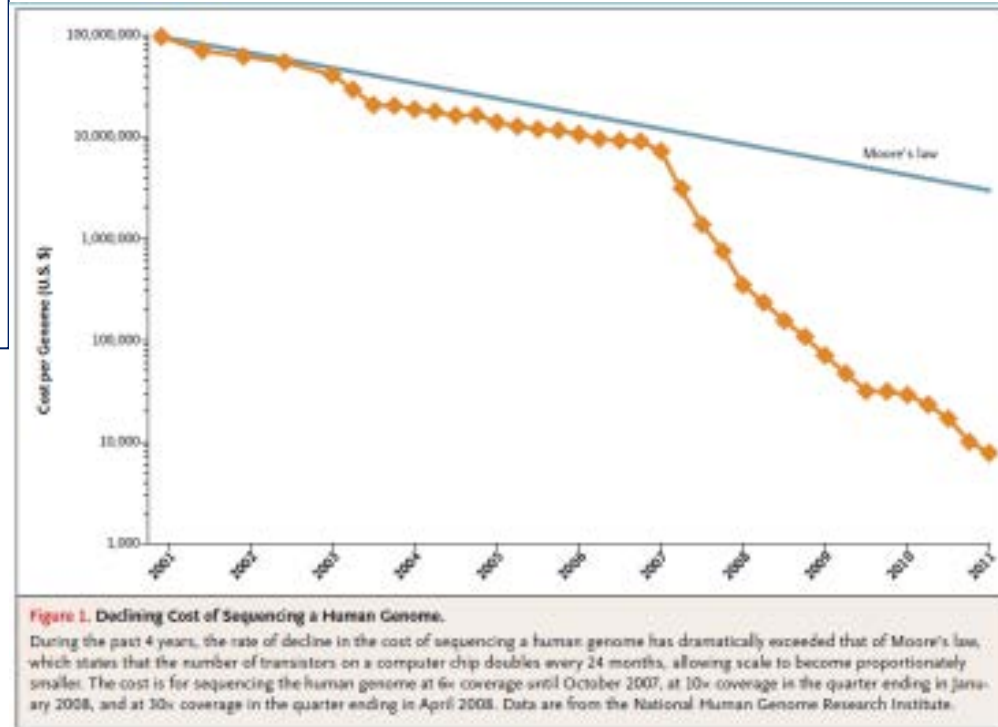


# La rivoluzione tecnologica

I genomi si analizzano oggi ad una velocità 50.000 superiore rispetto a 10 anni fa.



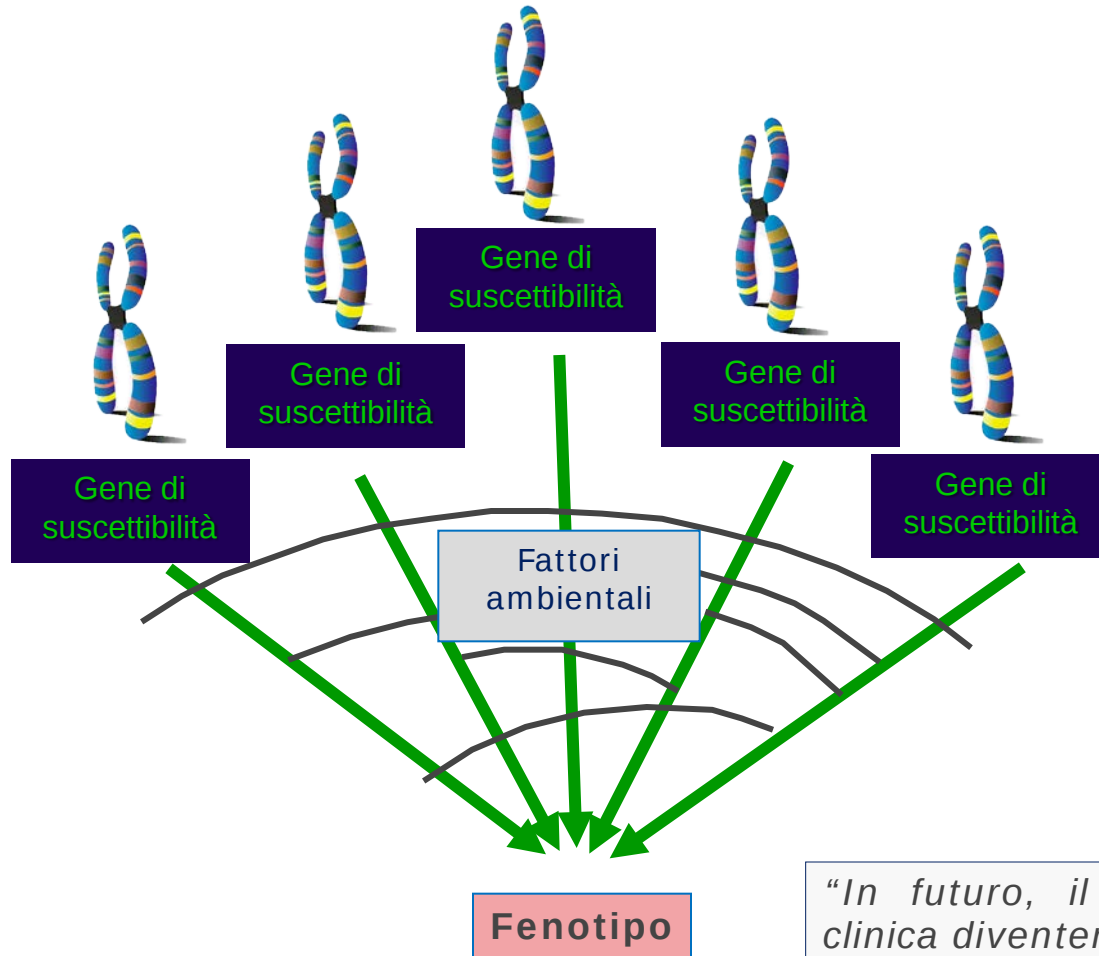
Costo di un'analisi genomica



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

*Phimister et al, NEJM, 2012*

# Caratteri / malattie complesse: interazione geni-ambiente



*"In futuro, il DNA e la cartella clinica diventeranno un tutt'uno"*

Annas GJ, New Engl J Med, 2000;  
342:1830-1833



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

# Impatto della Genomica in Sanità Pubblica: il punto di vista degli esperti di Sanità Pubblica



“Molti vedono lo screening genetico come la speranza per il futuro della prevenzione delle malattie. Ma è essenziale avere cautela .... Mentre questo tipo di screening può certamente aiutare a valutare il rischio e può essere appropriato per taluni gruppi ad alto rischio, è altrettanto utile se non esistono strategie preventive efficaci? Lo scopo principale dello screening genetico attualmente è prevenire piuttosto che curare. Ma non si deve consentire di trascurare i criteri per lo screening.”

*Walter Holland,*



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

# ***The Wilson-Jungner criteria for appraising the validity of a screening programme***

- The condition being screened for should be an important health problem
- The natural history of the condition should be well understood
- There should be a detectable early stage
- Treatment at an early stage should be of more benefit than at a later stage
- A suitable test should be devised for the early stage
- The test should be acceptable
- Intervals for repeating the test should be determined
- Adequate health service provision should be made for the extra clinical workload resulting from screening
- The risks, both physical and psychological, should be less than the benefits
- The costs should be balanced against the benefits



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

*World Health Organisation 1968*

ORIGINAL ARTICLE

## Disclosure of APOE Genotype for Risk of Alzheimer's Disease

N ENGL J MED 361:3 NEJM.ORG JULY 16, 2009

### CONCLUSIONS

The disclosure of APOE genotyping results to adult children of patients with Alzheimer's disease did not result in significant short-term psychological risks. Test-related distress was reduced among those who learned that they were APOE  $\epsilon 4$ -negative. Persons with high levels of emotional distress before undergoing genetic testing were more likely to have emotional difficulties after disclosure. (ClinicalTrials.gov number, NCT00571025.)





*“Chi si aspettava risultati rivoluzionari nello spazio di una notte è rimasto probabilmente deluso, ma si dovrebbe ricordare che la genomica obbedisce alla “prima legge della tecnologia”: sovrastimiamo sempre le conseguenze immediate delle nuove tecnologie e siamo incapaci di prevedere il loro impatto nel lungo periodo”*

*Francis Collins: Has the revolution arrived?*

*Nature 1 April 2010, pp 674-5*



Dagli “*unpatients*” agli “ammalati di rischio”

“Ho avuto un grande beneficio pubblicitario dall’essere stato il primo uomo ad avere il genoma sequenziato e divulgato sul *web*. Al momento, la conoscenza dei miei rischi non mi è costata un’ora di sonno. Dubito che mi sentirei allo stesso modo se questi dati mi fossero comunicati quando ero ancora giovane.”

*J Watson: “Living with my personal genome”, FSG Newsletter, November 2009*

# Impatto della Genomica in Sanità Pubblica: il punto di vista degli economisti sanitari



The NEW ENGLAND  
JOURNAL of MEDICINE

GETTING READY FOR GENE-BASED  
MEDICINE

*‘Quanto l’incrementato utilizzo delle informazioni genetiche incrementerà ulteriormente il costo della sanità e chi pagherà per questo?’*

Varmus, 2002

*‘Aspettative troppo entusiastiche rispetto ai benefici della ricerca genetica per la prevenzione delle malattie sono potenzialmente in grado di falsare le priorità di ricerca e della spesa per la salute.’*

Willett W, 2002

*‘...in questa epoca di crescente preoccupazione per i costi sanitari, non sarà possibile prendere in considerazione le implicazioni della medicina genomica senza considerare le implicazioni economiche.’*

Phillips KA, 2004



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

THE AMERICAN JOURNAL OF  
MANAGED CARE

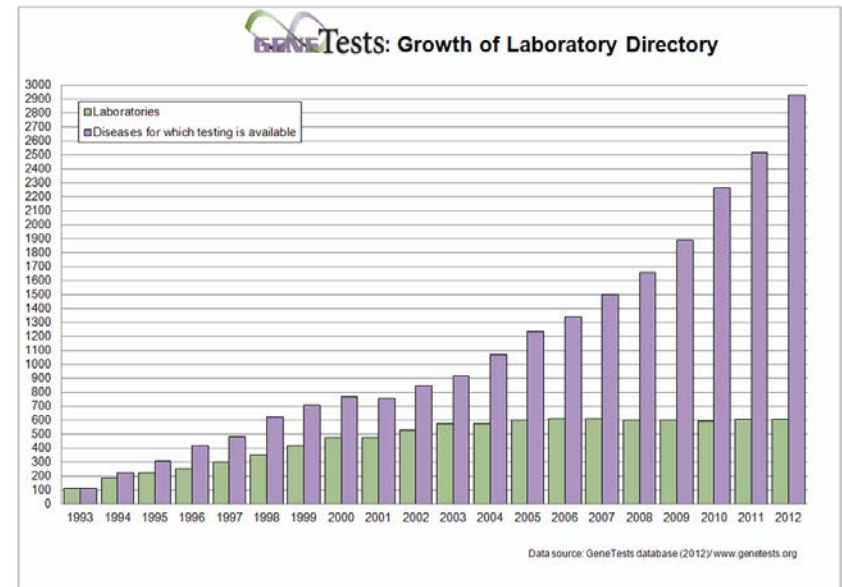
Genetic Testing and Pharmacogenomics:  
Issues for Determining the Impact to  
Healthcare Delivery and Costs



# Main framework of predictive 'genome-based' activities

- Diagnosis and prevention (pre- and post-natal): test using DNA/RNA to diagnose, predict, determine susceptibility to and prognosis of diseases
- Treatment: pharmacogenetics, gene therapy, stem cells

Genetic and genomic tests as a public health issue



# Challenges of translating genetic tests into clinical and public health practice

---

*Wolf H. Rogowski, Scott D. Grosse and Muin J. Khoury*

Abstract | Research in genetics and genomics has led to an expanding list of molecular genetic tests, which are increasingly entering health care systems. However, the evidence surrounding the benefits and harms of these tests is frequently weak. Here we present the main challenges to the successful translation of new research findings about genotype–phenotype associations into clinical practice. We discuss the means to achieve an accelerated translation research agenda that is conducted in a reasonable, fair and efficient manner.



# The European Science Foundation



## FORWARD LOOK

**Personalised Medicine for the European Citizen –  
towards more precise medicine for the diagnosis,  
treatment and prevention of disease (iPM)**

Draft report



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

[www.esf.org](http://www.esf.org)

## OWNERSHIP AND RESPONSIBILITY

A concern for personalised medicine is who retains control over data collected across the life course of the individual. One possible solution would be for individuals themselves to keep the information in the form of individual health records and other relevant datasets that are accessible through an appropriate technological interface. By shifting the locus of control away from the physician or healthcare system, this may give citizens greater ownership of their own health and personal information. Such an approach, however, would need to ensure that the right to manage one's own data does not turn into the duty to do so for those who do not have adequate resources (economic or time resources; health or computer literacy skills). In addition, appropriate security measures will need to be introduced to reduce the risk of data loss.

## INEQUALITIES

Personalised medicine has the potential to improve access to effective, safe treatments for all European citizens. Yet, it also has the potential to introduce or accentuate inequalities. Access to technology is a core issue in this respect. Technology-driven healthcare such as smartphone monitoring could be limited by individual ability to pay for the technology if appropriate measures are not introduced to address that. Furthermore, technological interfaces must be adaptable to end-user needs if we are to avoid the development of a technology divide in which effective healthcare is available only to those able to interact appropriately with the technology. Access to technology is also a concern across countries and regions, and reimbursement models developed on a European scale should take these issues into consideration. Importantly, it should be remembered that individual citizens throughout Europe are not merely consumers of healthcare resources. They are also one of the most important resources for personalised medicine through the use of their data to develop and refine algorithms, and to assess the effectiveness and safety of interventions. Without ensuring widespread access to personalised medicine, it will be impossible to take adequate account of factors such as race, culture, socioeconomic context, gender, etc.



# Indice degli argomenti

- La Genomica in Sanità Pubblica: definizioni
- **Contesto internazionale e Network Italiano di Genomica in Sanità Pubblica (GENISAP)**
- Test diretti al consumatore (Direct-To-Consumer)
- Piano Nazionale di Medicina Predittiva
- Conclusioni



# Il Network Europeo di Genomica in Sanità Pubblica (PHGEN)



Si tratta di una pietra miliare nello sviluppo della Genomica di Sanità Pubblica in Europa. PHGEN è coordinato dal Centro Europeo per la Genomica di Sanità Pubblica (ECPHG) con sede presso l'Università di Maastricht in Olanda. Opera di concerto con diverse istituzioni gemelle in Europa. PHGEN è finanziato dalla Direzione Generale per la Salute e la Tutela dei Consumatori (DG SANCO) nell'ambito del Programma Salute.



EUPHA Section „Public Health Genomics“

# PHGEN II – Dichiarazione di Roma

## I 10 compiti essenziali della Sanità Pubblica

1. Ricerca
2. Monitoraggio della Salute
3. Diagnosticare ed Investigare
4. Informare, Educare, Rendere consapevoli
5. Mobilitazione di Partnership Comunitarie
6. Sviluppare Politiche
7. Applicare le leggi
8. Collegare a / Fornire assistenza
9. Assicurare forza lavoro Competente
10. Valutare

Public Health Trias



[IOM, 1988]



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

<http://www.phgen.eu/typo3/index.php>

# Associazione Europea di Sanità Pubblica (EUPHA)

## Sezione di Public Health Genomics



An independent scientific and professional  
voice for public health in Europe

### About EUPHA

[Public Health in Europe](#)

[Members](#)

[EUPHA Sections](#)

[EUPHA Conferences](#)

[European Journal of Public Health](#)

[EUPHA News](#)

[EUPHApedia](#)

[Projects](#)

[Links](#)

### Login to EUPHA

Login:

Password:

**Submit**

[Forgot Password?](#)  
[New User?](#)

### EUPHA section on Public health genomics

#### President

Prof. Dr. Angela Brand MD PhD MPH  
Director of the European Centre for Public Health Genomics (ECPHG)  
School of Public Health and Primary Care (caphri)  
Faculty of Health, Medicine and Life Sciences  
Maastricht University  
Universiteitssingel (UNS) 40 West  
NL - 6229 ER Maastricht-Randwyck  
The Netherlands  
[a.brand@phg.unimaas.nl](mailto:a.brand@phg.unimaas.nl)

#### Vice president

Prof. dr. Róza Ádány  
University of Debrecen  
Faculty of Public Health, Department of Preventive Medicine  
Kassai út 26.  
H-4028 Debrecen  
Hungary

[Click here](#) to join this section

This section was established in 2005 in Graz and currently has 80 members.

The section organises its annual meeting during the European Public Health Conference, this year from 10-12 November in Copenhagen, Denmark. The meeting will take place on Friday from 17:15 to 18:15.



#### Recent EUPHApedia articles

**01 December, 2011**

2011 conference: 6N Genomics matter!

**18 February, 2011**

2006 conference: Workshop C8: European networks in the intersection between public health and genetics: bridging research and European policy making

**17 February, 2011**

Impact Evaluation in Practice: A New Guide

**08 February, 2011**

2005 conference: Workshop: public health genetics: European and international perspectives and initiatives

**30 January, 2011**

2009 Parallel Session 7.10 Workshop Public health genomics and effects on solidarity, responsibility and justice



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

# Ufficio Nazionale di Genomica in Sanità Pubblica

## NOPHG - CDC/USA

- **Vision:** usare la conoscenza genomica per migliorare la vita e la salute delle persone
- **Mission:** integrare la conoscenza genomica nella ricerca, nelle politiche e nei programmi di sanità pubblica
- **Obiettivo:** migliorare gli interventi di sanità pubblica attraverso la ricerca genomica basata sulla popolazione, la valutazione del ruolo della storia familiare nella determinazione del rischio e per la prevenzione delle malattie, e la valutazione dei test genetici

### Public Health Genomics

#### Genomics

- About Us
- Weekly Update
- Genomics and Health
- Population Research
- Genomics Translation
- Family Health History
- Genetic Testing
- Genomics Resources
- Site Map

[Genomics](#) > [Events](#) > [Conferences](#)

### Events



**CDC Celebrates 10 Years of Public Health Genomics**  
*Translating Gene Discoveries into Population Health Benefits ~ January 23, 2008 ~ Atlanta, GA*

[Main page](#) • [Presentations](#) • [Poster Session](#) • [Photo Gallery](#)

[<http://www.cdc.gov/genomics/>]



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

# Network Italiano per la Genomica in Sanità Pubblica (GENISAP)

Public Health Genomics  
European Network

IJPH - YEAR 4, VOLUME 3, NUMBER 3-4, 2006

ITALIAN JOURNAL OF PUBLIC HEALTH

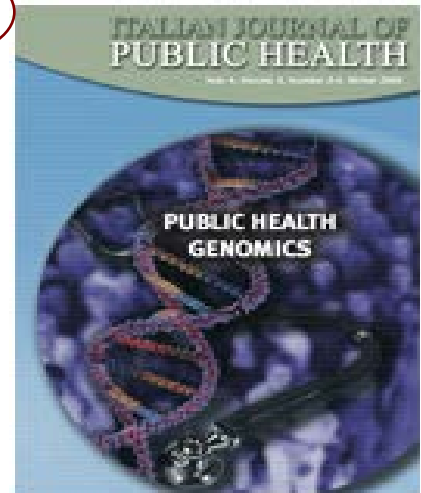
## Challenges for the Italian Public Health Genomics Task Force

Stefania Boccia<sup>1</sup>, Walter Ricciardi<sup>1,2</sup>

<sup>1,2</sup>Italian Task Force on PHG, <sup>2</sup>Director of the Institute of Hygiene of the Catholic University of Sacred Heart; Member of the Steering Committee of Public Health Genomics European Network (PHGEN)

Correspondence to: Stefania Boccia, Istituto di Igiene, Università Cattolica del Sacro Cuore, L.go F. Vito, 1, ROMA. E-mail: sboccia@rm.unicatt.it

Key words: Italian Task Force, PHG, HTA



July, 10th 2006

NTF Italy has met in Rome for the first time. Here is the report:

### FIRST MEETING of the ITALIAN PHGEN NATIONAL TASK FORCE (NTF)

#### Participants:

1. Prof. W. Ricciardi (Head of the Institute of Hygiene, Catholic University of Sacred Heart-UCSC)
2. Dr. Stefania Boccia (Institute of Hygiene, UCSC)
3. Prof. Paolo Villari (Hygiene Section- Department of Experimental Medicine and Pathology, University "La Sapienza")
4. Prof. Alberto Izzotti (Hygiene Section, University of Genoa)
5. Prof. Elisa Calzolari (Head of the Genetics Institute, University of Ferrara)
6. Dr. Franca Dagna Briccarelli (President of Italian Society of Human Genetics and Head of Laboratory of Medical Genetics, Hospital Galliera, Genoa)
7. Dr. Domenico Coviello (Head of Laboratory of Medical Genetics, Hospital Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena- IRCCS, Milan)
8. Dr. Anna Baroncini (Head of Medical Genetics Service, AUSL Imola)
9. Dr. Laura Murianni (Institute of Hygiene-UCSC)

#### Guests:

Prof. Angela Brand (Public Health Genomics European Network, Bielefeld)  
Dr. Helmut Brand (Public Health Genomics European Network, Bielefeld)

autunno 2010 | numero 65

L'ARCO DI GIANO

La Genomica di Sanità Pubblica nell'Epidemiologia e nella Prevenzione delle Patologie  
Cronico-degenerative  
di Alberto Izzotti e Stefania Boccia

18 DIBATTITI

Sanità

14-20 novembre 2006

14-20 novemb



Al via il Progetto Ue «Public health genomics european network» per identificare l'integrazione

## Con Phgen la genomica cura

Del network, finanziato dalla Commissione europea, fanno parte 100

di Stefania Boccia

**G**li sviluppi tecnologici e i risultati del Progetto Genoma hanno spinto enormi aspettative per una rapida applicazione di tali conoscenze in campo clinico, sia in termini diagnostici che preventivi. Questo ha spinto la prima sequenza del genoma umano a essere depositata nel febbraio del 2001. Francesco Collins e Victor McKusick affermano che «la produzione genetica del rischio di malattia e la capacità di modificare radicalmente la medicina che ne segue (1)».

Appare che però, a distanza di più di cinque anni, sono state in pochi dischi, nonostante i loro entusiasmi di diversi ricercatori europei, a pensare che la collaudata medicina "predittiva" dovesse arrivare. In Italia, vero che abbiamo un ruolo scientifico in via ormai un consolidato consenso sul ruolo della componente genetica nella diagnosi di malattie rare e più rare, non si è tuttavia proceduto a una valutazione sistematica del tempo, in termini di rischio attribuibile, soprattutto per patologie complesse come i tumori e le malattie cardiovascolari, che da sole rappresentano circa il 70% delle cause di morte in Italia. Inoltre, l'approccio a una medicina "personalizzata" basata sull'aspetto genetico individuale (da medicina predittiva) non dovrebbe prescindere da prove di efficacia e da studi di sicurezza dell'uso per la prevenzione di malattie dell'apparato di via per la prevenzione a un uso di screening genetico. Infatti un principio della medicina predittiva è che

possibilità di fare prevenzione. Una cura efficace, accettabile e accessibile deve essere disponibile per chi la richiede (Phg, 2007) e l'approccio a una medicina basata sullo screening genetico individuale non può prescindere da considerazioni etiche, legali e sociali.

Il Progetto «Public health genomics european network» (Phgen). Nel workshop del 2005 la Commissione europea ha fatto un appello per la creazione di una rete che conduca a un consenso dei determinanti genetici rilevanti per la sanità pubblica. Questa rete dovrà identificare le criticità in Sanità pubblica legate alle pratiche in uso nell'applicazione dei test genetici nei diversi Paesi e in questa fase contribuirà a sviluppare linee guida per l'ordine di test genetici, con attenzione agli aspetti etici e legali. Alla chiamata hanno risposto l'Istituto di Hygiene di Roma, l'Istituto di Public Health di Bielefeld, Germania, Angela Brand del German Center for Public Health, Berlino, e Ben Zimmern, direttore della Task force italiana riunita alla Cattolica.

Genomica (Bielefeld) e Ben Zimmern, direttore della Task force italiana riunita alla Cattolica. Il network, finanziato dalla Commissione Ue, coinvolge 100 esperti di 34 diversi Paesi europei ed extraeuropei che lavorano per fornire raccomandazioni sull'integrazione della genetica nelle politiche di Sanità pubblica. Con il termine «Public Health Genomics» si intende infatti il trasferimento responsabile dell'effettiva conoscenza e della tecnologia basata sul genoma del polibico e sanitari di Sanità pubblica per il beneficio della salute delle popolazioni. L'uso per evitare i falsi

verifica Cattolica di Roma. Il network lavorerà su: • screening (2006): identificazione degli esperti chiave e delle istituzioni rilevanti per la genetica in Sanità pubblica nei Paesi partecipanti; • policy development (2007): identificazione dei problemi delle politiche della genetica in Sanità pubblica in Europa. Chiediamo alla commissione di linee guida per i test genetici; • etica (2007): raccolta delle evidenze sul rischio attribuibile di prevenzione per le più "sensibili" malattie complesse associate a variati gradi di non, ipotizzando l'aspetto di potenziali programmi di prevenzione.

Tra gli obiettivi del network vi è: • identificare e definire "tagli" tra i Paesi partecipanti, con particolare attenzione alle linee guida comuni per l'uso dei test genetici; • partecipare a studiare gli effetti del Paese attraverso il sviluppo di tali. Sono necessari nella genetica in Sanità pubblica (National Task Force, NTF); • costruire alla cooperazione e allo scambio di informazioni alle scoperte di aumentare la conoscenza, diffondere la migliore pratica in Europa.

con consenso di epidemiologia genetica di educazione e training. Nel lungo periodo Phgen servirà infatti alla Commissione Ue per il monitoraggio e l'identificazione precoce dell'impiego di conoscenze e tecnologie in Sanità pubblica. Obiettivo: fornire gli strumenti per monitorizzare i benefici delle informazioni genetiche, minimizzando i rischi per la salute e la privacy. Il gruppo di ricerca italiana. Per proseguire gli obiettivi del network è indispensabile che anche il livello di ogni Paese in cui la politica di Sanità pubblica è in corso. Il primo passo annuale che si discute di Sanità

di Jackson Pollock - Blue (photo Dots) (c. 1949)

re la interdisciplinarietà medica, con gruppi di all'anno delle società italiane di genetica e Sanità. Alla prima riunione del coordinatore dell'evento. Durante il secondo passo le società italiane, i ricercatori e i medici si incontreranno di persona, con l'obiettivo di discutere di via, con i centri europei e con la Commissione europea.

autunno 2009 | numero 61

L'ARCO DI GIANO

Medicina predittiva e determinismo biologico: Public Health Genomics  
di Walter Ricciardi, Stefania Boccia e Nicola Nicolotti

# Il sito web del GENISAP Network



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)

## BACHECA

[TUTTE LE NOTIZIE](#) 

## 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



**GENISAP**  
Genomica in Sanità Pubblica Network



[The implications of whole genomic sequencing for health in the UK](#)



Report del Network GENISAP  
[La Genomica in Sanità Pubblica - Sintesi delle evidenze e delle conoscenze disponibili sull'utilizzo della genomica ai fini della prevenzione](#)



Roma13-14 giugno 2011  
[La biologia molecolare come disciplina della medicina personalizzata](#)



**Report:**  
["Public health in an era of genome-based and personalised medicine"](#)

**Link:**  
[Progetti di ricerca sulla Genomica in Sanità Pubblica finanziati all'Istituto di Igiene](#)

**Le date:**

- ➔ [15 gennaio 2009](#)
- ➔ [7 luglio 2010](#)
- ➔ [7 dicembre 2010](#)
- ➔ [13 luglio 2011](#)

# Attività editoriale - I

autunno 2009 | numero 61

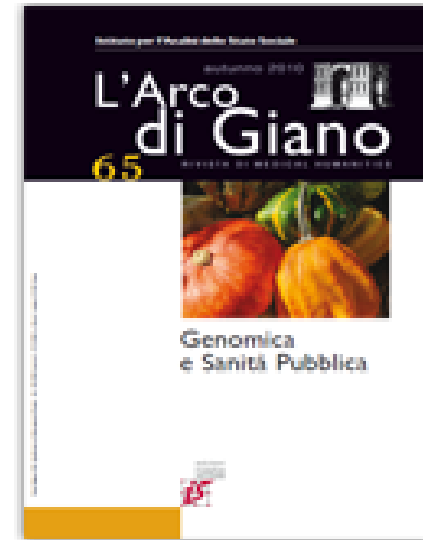
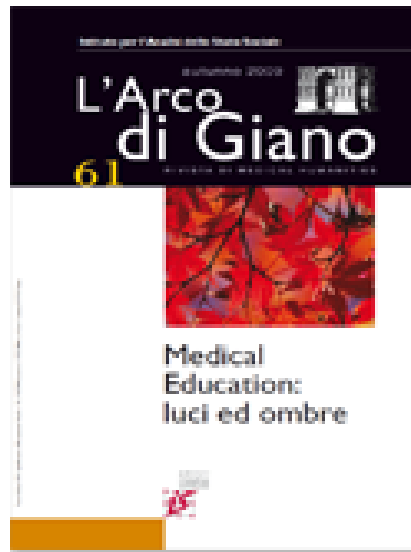
L'ARCO DI GIANO

Medicina predittiva e determinismo biologico: Public Health Genomics  
di *Walter Ricciardi, Stefania Boccia e Nicola Nicolotti*

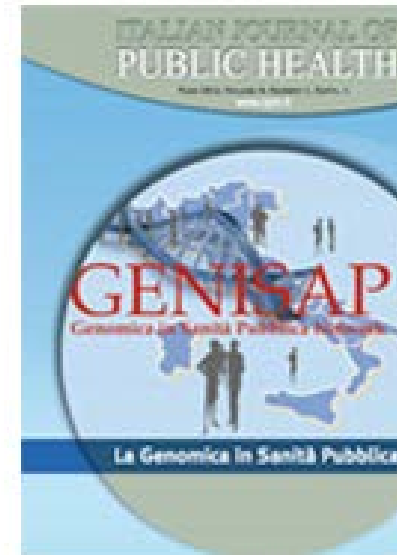
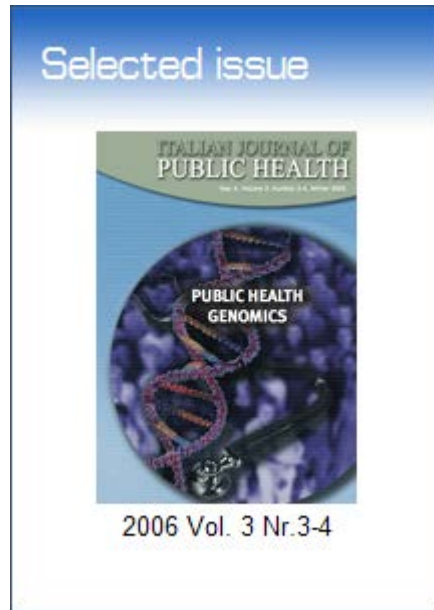
autunno 2010 | numero 65

L'ARCO DI GIANO

La Genomica di Sanità Pubblica nell'Epidemiologia e nella Prevenzione delle Patologie  
Cronico-degenerative  
di *Alberto Izzotti e Stefania Boccia*



# Attività editoriale - II



2012 Vol. 9 Nr.1, Suppl. 1



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

<http://ijphjournal.it/>

[http://www.ijph.it/supplementi\\_speciali.html](http://www.ijph.it/supplementi_speciali.html)

# Indice degli argomenti

- La Genomica in Sanità Pubblica: definizioni
- Contesto internazionale e Network Italiano di Genomica in Sanità Pubblica (GENISAP)
- **Test diretti al consumatore (Direct-To-Consumer)**
- Piano Nazionale di Medicina Predittiva
- Conclusioni



# Direct To Consumer Genetic Tests (DTC-GT)

“Direct-to-consumer genetic testing refers to genetic tests that are **marketed directly to consumers** via television, print advertisements, or the Internet. This form of testing, which is also known as at-home genetic testing, provides access to a person’s genetic information **without necessarily involving a doctor** or insurance company in the process.”

Available on: <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/testing/directtoconsumer>



## Best Inventions of 2008

From a genetic testing service to an invisibility cloak to a world's first moving skyscraper — here are TIME's picks

Select a Section

Story

All Best and Worst Lists

### Invention of the Year

## 1. The Retail DNA Test

By ANITA HAMILTON Wednesday, Oct. 29, 2008



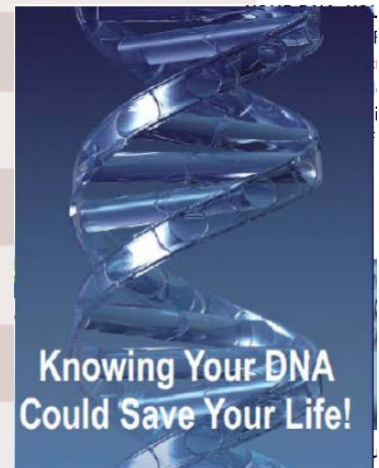
Before meet  
co-founder o  
service calle  
things about  
married to G  
went to Yale  
with her in t  
co-founder I  
headquarter  
know some t  
could reveal  
has a fondne  
fresh-baked  
has a 50% ch  
for Parkinson



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

# Argomentazioni a favore della distribuzione

| <b>Selling argument</b>                   | <b>No. of sites<br/>(n=30)</b> |
|-------------------------------------------|--------------------------------|
| <b>Patient empowerment</b>                | 21                             |
| <b>Accredited clinical laboratory</b>     | 11                             |
| <b>Assurance of confidentiality</b>       | 10                             |
| <b>Special offers</b>                     | 6                              |
| <b>Positive experience from customers</b> | 6                              |
| <b>Short time for result</b>              | 9                              |
| <b>At-home testing</b>                    | 4                              |
| <b>No physician</b>                       | 2                              |
| <b>Online check of result</b>             | 1                              |





# *Personalized* **GENOMIC MEDICINE** *and the Rhetoric of* **EMPOWERMENT**

BY ERIC T. JUENGST, MICHAEL A. FLATT, AND RICHARD A. SETTERSTEN, JR.

---

Advocates of "personalized" genomic medicine maintain that it is revolutionary not just in what it can reveal to us, but in how it will enable us to take control of our health. But we should not assume that patient empowerment always yields positive outcomes. To assess the social impact of personalized medicine, we must anticipate how the virtue might go awry in practice.

HASTINGS CENTER REPORT



UNIVERSITA  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

September-October 2012

# Informare vs disinformare

tori per dieta personalizzata - Medicina - Salute e Benessere - - Windows Internet Explorer

ansa.it/saluteebenessere/notizie/rubriche/medicina/2011/10/05/visualizza\_new.html\_675310769.html

Home Siti suggeriti Customize Links New Issues bruno.dallapiccola OPBG Google

tori per dieta perso...

## Salute&Benessere

HOME SPECIALI ED EVENTI VIDEO PROFESSIONAL

Primopiano | Sanità | Medicina | Associazioni | Alimentazione | Estetica | Stili di vita | Terme e Spa

ANSA > Salute e Benessere > Medicina > Sanità: test genetici in ambulatori per dieta personalizzata

### Sanita': test genetici in ambulatori per dieta personalizzata

proposta dal congresso medici famiglia Fimmg

05 ottobre, 13:53

Indietro Stampa Invia Scrivi alla redazione Suggestisci ()

(ANSA) - ROMA, 5 OTT - Test genetici negli ambulatori dei medici di famiglia per scoprire, attraverso un semplice prelievo della saliva, qual è la dieta più adatta al proprio profilo genetico e lo stile di vita ottimale. La proposta arriva dal 66° Congresso nazionale della Federazione dei medici di medicina generale Fimmg-Metis in corso a Villasimius, dove oggi si è parlato proprio del ruolo della genetica e delle novità in materia di test.

"Le variazioni genetiche da una persona all'altra - si legge in una nota della Fimmg - determinano significative differenze nella metabolizzazione dei vari nutrienti ed è l'attenzione a tali variazioni, al metabolismo specifico di ogni individuo, che fa la differenza nella scelta di una dieta e di uno stile di vita ottimali". I test genetici, "fino a poco tempo proibitivi per i pazienti da un punto di vista economico, ora sono accessibili a tutti - spiega Donatella Alessio, responsabile della Divisione Formazione Metis - il campione di saliva può essere prelevato tranquillamente negli studi dei medici di famiglia e mandato ad analizzare in laboratorio". (ANSA).

© Copyright ANSA - Tutti i diritti riservati

Indietro Home Consiglia Tweet 0 +1 0

condividi: Digg NO e e t f

Internet | Modalità protetta: disattivata

PUBBLICITÀ

#### ANSA SALUTE PROFESSIONAL

**ANSA/ Inguaribili ottimisti, e' il cervello che inganna**

Mente non considera dati negativi sul futuro

**Muore dopo parto nel bolognese: 7 indagati, domani autopsia**

**Muore dopo parto nel bolognese; Marino, Commissione indagherà**



# Predictive or premature?

COMMENTARY

**JAMA**<sup>®</sup>  
The Journal of the American Medical Association  
JAMA 2008;299  
(11):1353-1355. doi:  
10.1001/jama.299.11.1353

## Genomic Profiles for Disease Risk Predictive or Premature?

Kenneth Offit, MD, MPH

**T**HERE HAS BEEN A RECENT EXPLOSION OF COMMERCIAL availability of genomic “tests” for diseases, conditions, traits, and ancestry. Dozens of companies advertise their services directly to consumers who,

be addressed before routine use of presymptomatic testing for hereditary risk for cancer. These requirements included addressing risk of insurance-based discrimination, validation of research data by prospective trials, and regulatory assurance of accuracy of testing. In each of these areas progress ensued. Genetic testing is now part of preventive practice, and guidelines have been established to inform the targeted use



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore



To “take the temperature” of physicians and consumers on the topic of genetic testing, the UnitedHealth Center for Health Reform & Modernization and Harris Interactive conducted two national surveys:

1,506 U.S. adults were surveyed by phone between January 11 and February 4, 2012.

1,254 U.S. physicians were surveyed online from January 13 to 31, 2012.

## Physician views on genetic testing

**Current usage.** Physicians report current usage of genetic tests as being quite low. On average, physicians report ~~having~~ recommended genetic testing for 4 percent of their patients over the past year. Specialists in the fields of hematology, oncology, rheumatology, and neurology were twice as likely to recommend genetic testing for their patients as physicians overall. However, about three-quarters of doctors also said that there are patients in their practices who would benefit from a genetic test, but have not yet had one (see Figure 3.4).

### Physician views on the benefits of genetic testing

*Do you believe ~~that there are~~ patients in your practice who have not yet had a genetic test but who would benefit from having one?*

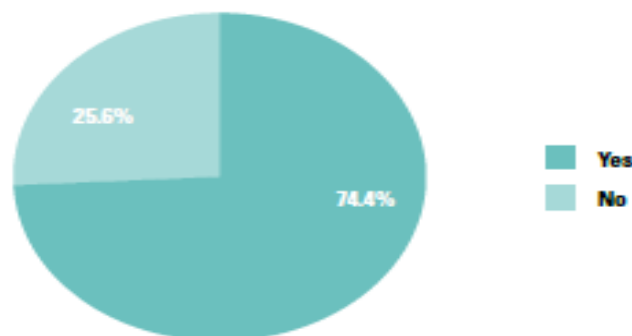
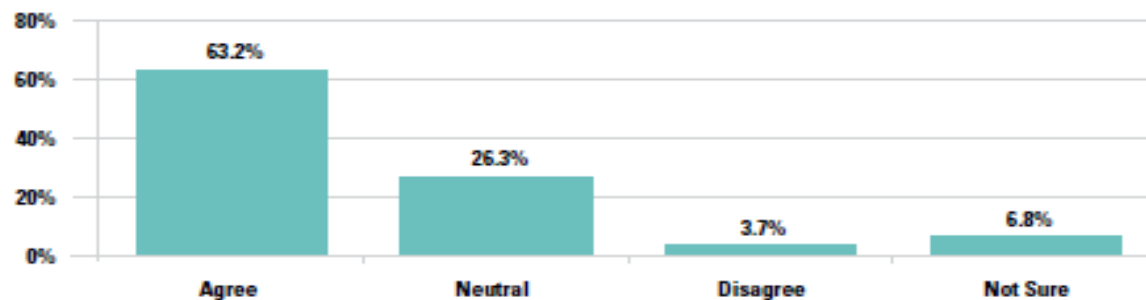


Figure 3.4; Source: UnitedHealth Center for Health Reform & Modernization/Harris Interactive survey of physicians, January 2012

### Perceived clinical benefits.

**Physician belief that genetic testing enables them to diagnose conditions that could be prevented or would otherwise be unknown**

*Genetic testing gives me the ability to diagnose conditions that would otherwise be unknown.*



*Genetic testing gives me the ability to diagnose conditions that could be prevented.*

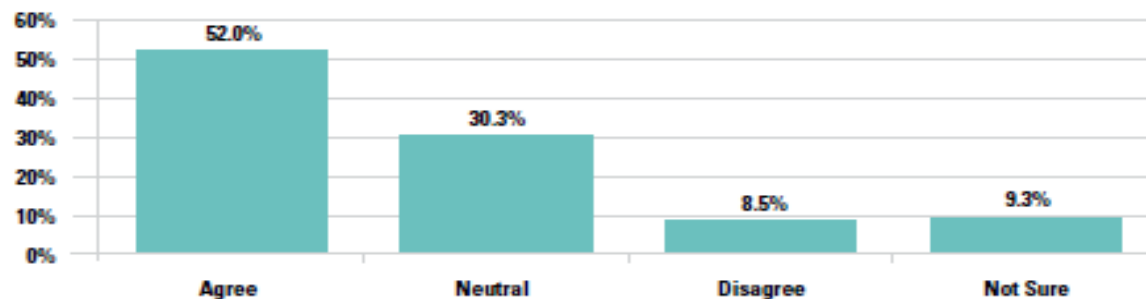


Figure 3.5; Source: UnitedHealth Center for Health Reform & Modernization/Harris Interactive survey of physicians, January 2012

**Physicians' knowledge.** Of physicians responding to the survey, 75 percent described themselves as “somewhat knowledgeable” about genetic science, with 7 percent regarding themselves as “very knowledgeable” and 16 percent as “not knowledgeable.”

Only 28 percent of physicians surveyed feel comfortable interpreting the results of oncology tests and 25 percent the results of prenatal/newborn tests. There is a greater level of comfort interpreting the results of pharmacogenomic and infectious disease tests (close to half of physicians). However, hematology, oncology, rheumatology, and neurology specialists report having a significantly greater level of comfort interpreting tests results than primary care physicians (49 percent versus 22 percent for oncology tests, 43 percent versus 29 percent for newborn screening tests, and 63 percent versus 35 percent for pharmacogenomic tests).

**Patient engagement.** Physicians report that nearly three-quarters of their patients (72 percent) are “somewhat able” to understand the results of genetic tests, with 13 percent “fully able” to do so, and 7 percent “not at all able to understand” them. Notably, physicians who have recommended a genetic test for their patients in the past year are more likely than those who have not to believe that their patients are “fully able” to understand the results. Primary care physicians have greater concerns about their patients’ ability to understand test results and make decisions than specialists do.



# Corso di Formazione sponsorizzato dal CCM- Ministero della Salute

## APPLICAZIONI DELLA GENOMICA IN SANITÀ PUBBLICA

evidenze e indicazioni per un uso  
appropriato dei test genetici per malattie  
complesse nella pratica clinica

### RAZIONALE

Pressioni del mercato, politiche regolatorie, linee guida cliniche e domanda dei consumatori, sono tutti fattori che influiscono sulla conoscenza degli erogatori dell'assistenza sanitaria e sull'uso dei test genetici venduti e/o pubblicizzati direttamente ai consumatori. Al fine di governare tale fenomeno, in collaborazione col Network Italiano di Genomica di Sanità Pubblica (GENISAP) è stato messo a punto un innovativo programma pilota di istruzione e formazione sul corretto uso dei test genomici, dedicato ai potenziali prescrittori, nell'ambito di un progetto finanziato dal Centro Nazionale per il Controllo delle Malattie del Ministero della Salute. Un team multidisciplinare di esperti, rappresentanti delle sei regioni coinvolte nel progetto (Lazio, Toscana, Emilia Romagna, Liguria, Lombardia, Veneto), ha definito i contenuti del presente corso modulare concepito per essere somministrato a distanza ad una popolazione di potenziali prescrittori di test genomici: medici di medicina generale, medici di sanità pubblica e specialisti in oncologia, ginecologia e neurologia. L'attuazione di programmi specifici di istruzione e formazione potrà migliorare l'uso appropriato delle conoscenze e delle tecnologie genomiche.

### OBIETTIVI

Il corso ha l'obiettivo di rendere più appropriato e razionale l'uso dei test genetici predittivi di malattie complesse da parte dei potenziali medici prescrittori.

# FAD

### COORDINAMENTO

RESPONSABILE:

**Stefania Boccia**

*Professore Associato in Igiene e Medicina Preventiva  
Vice Direttore dell'Istituto di Igiene  
Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma*

**Walter Mazzucco**

*Professore Aggregato  
Dipartimento Scienze Promozione della Salute  
Università degli Studi di Palermo*

### COMITATO SCIENTIFICO

*Anna Baroncini, Stefania Boccia*

*Elisa Calzolari, Ettore Capoluongo*

*Paola Carrera, Francesca Dagna Bricarelli*

*Bruno Dallapiccola, Emilio Di Maria*

*Antonio Federico, Maurizio Ferrari*

*Walter Mazzucco, Walter Ricciardi*

*Luca Sangiorgi, Luca Sbragì*

*Francesca Torricelli*



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

[www.fad.prex.it/genomica](http://www.fad.prex.it/genomica).

# PROGETTO MINISTERO SALUTE (2011-2012)



“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”

COORDINATORE SCIENTIFICO PROGETTO

**Stefania Boccia**

REGIONI Partners

Lazio, Veneto, Toscana, Liguria, Emilia Romagna, Lombardia

DURATA PROGETTO

Biennale (Mar 2012/Feb 2014)



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

# Health care provider and consumer awareness, perceptions, and use of direct-to-consumer personal genomic tests, United States, 2008

*Kolor et al, Gen Med 2009*

- 1880 medici intervistati
- 42% conoscevano i test genetici diretti al consumatore
- Tra questi, il 42% ha avuto almeno un paziente che chiedesse informazioni in merito, e il 15% almeno un paziente che portasse loro i risultati per discuterne
- Tra questi ultimi, il 72% ha indicato che l'attitudine verso quel paziente si è modificata da quel momento
- La maggior fonte di informazioni è risultata essere per i medici i media (75%), seguito da riviste scientifiche (22%)



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

*'...I dati suggeriscono una forte necessità di formazione degli operatori sanitari e di sviluppo di linee guida evidence based sul valore del test genomici personalizzati, e di condurre ricerche sulla utilità clinica per determinare se il loro uso può provocare un miglioramento della salute'*

# Primary Care Physicians' Awareness, Experience and Opinions of Direct-to-Consumer Genetic Testing

Karen P. Powell • Whitney A. Cogswell •  
Carol A. Christianson • Gaurav Dave • Amit Verma •  
Sonja Eubanks • Vincent C. Henrich

**Obiettivo:** valutare la consapevolezza, l'esperienza e le opinioni dei medici delle cure primarie nonché la loro preparazione a rispondere alle domande dei pazienti in tema di test genetici diretti al consumatore. Dei 382 rispondenti alla rilevazione anonima condotta via email su 2,402 medici di famiglia ed internisti, 38.7% (n = 148) erano a conoscenza di ed il 15% (n = 59) si sentivano preparati a rispondere alle domande in tema di test genomici diretti al consumatore.



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

**Table 2** Primary care providers' awareness, concerns and preparedness regarding DTC genetic testing (N=382)

|                                                              | n   | %    |
|--------------------------------------------------------------|-----|------|
| <i>Self-reported awareness of PCPs</i>                       |     |      |
| Heard or read about DTC genetic testing                      |     |      |
| Yes                                                          | 148 | 38.7 |
| No                                                           | 234 | 61.3 |
| Sources PCPs are exposed to for DTC genetic testing          |     |      |
| Not exposed to any source                                    | 235 | 61.5 |
| Exposed to one or more sources                               | 147 | 38.5 |
| Medical or scientific journal                                | 52  | 35.1 |
| Television                                                   | 49  | 33.1 |
| Newspaper article                                            | 42  | 28.4 |
| Internet                                                     | 40  | 27.0 |
| Magazine article                                             | 34  | 23.0 |
| Patients                                                     | 32  | 21.6 |
| Professional or scientific meeting                           | 26  | 17.6 |
| Professional organization                                    | 25  | 16.9 |
| Directly from a company selling DTC genetic testing          | 20  | 13.5 |
| Radio                                                        | 17  | 11.5 |
| Health professional                                          | 12  | 8.1  |
| Other                                                        | 8   | 5.4  |
| <i>Concerns about DTC testing</i>                            |     |      |
| Patient anxiety                                              | 129 | 87.1 |
| Patients incorrect interpretation of results                 | 126 | 85.1 |
| Misleading advertisements                                    | 126 | 85.1 |
| Clinical utility questionable                                | 12  | 81.8 |
| Health insurance discrimination                              | 115 | 77.7 |
| Employment discrimination                                    | 95  | 64.2 |
| Obligation to refer to a specialist (unnecessarily)          | 90  | 60.8 |
| Obligation to refer for follow-up procedures (unnecessarily) | 90  | 60.8 |
| Inadequate counseling                                        | 75  | 50.7 |
| Analytical validity/accuracy questionable                    | 74  | 50.0 |
| Confidentiality of genetic information                       | 67  | 45.3 |
| Other                                                        | 8   | 5.4  |
| <i>Preparedness about DTC genetic testing<sup>a</sup></i>    |     |      |
| PCP preparedness about genetic testing                       |     |      |
| Yes                                                          | 57  | 15.0 |
| No                                                           | 325 | 85.0 |

<sup>a</sup> n's do not sum to the total sample size due to missing data

# Public awareness and use of direct-to-consumer genetic tests: results from 3 state population-based surveys, 2006 (DTC tests)

**TABLE 1—Questions and Results of State Behavioral Risk Factor Surveillance System and National HealthStyles Surveys on Awareness and Use of Direct-to-Consumer Nutrigenomic Tests: 2006**

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Awareness or Use,<br>% Yes (95% CI) |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------|
| Oregon (n = 1867)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                     |
| Some companies are offering genetic tests of your DNA that are advertised to improve your health and prevent disease. You can order these tests directly, without the involvement of a health care provider. Have you heard about these tests?                                                                                                                                                                                                          | 24.4 (22.2, 26.7)                   |
| Have you ever used any of these tests?                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | 0.3                                 |
| Michigan (n = 5499)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                     |
| Some companies are advertising new ways to improve your health by testing a sample from the inside of your cheek. This sample is mailed directly to the company without involving a doctor, nurse, or other health care professional. A few weeks later, the company provides you with a personal health profile and lifestyle recommendations based on their findings. In the past 12 months, have you heard or seen anything about this type of test? | 7.6 (6.8, 8.4)                      |
| In the past 12 months, have you or anyone you know obtained this type of test?                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 0.9                                 |
| Utah (n = 2441)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                     |
| Some companies are offering genetic tests of your DNA that are advertised to improve your health and prevent disease. You can order these tests directly, without the involvement of a health care provider. Have you heard about these tests?                                                                                                                                                                                                          | 19.7 (17.7, 22.0)                   |
| National <sup>a</sup> (n = 5250)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                     |
| Genetic tests that analyze your DNA, diet, and lifestyle for potential health risks are currently being marketed by companies directly to consumers. Have you heard or read about these genetic tests?                                                                                                                                                                                                                                                  | 14 (12.7, 14.6)                     |
| Have you ever had a genetic test that analyzes your DNA, diet, and lifestyle for potential health risks?                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | 0.6                                 |

Note. CI = confidence interval.

<sup>a</sup>Results are from Goddard et al.,<sup>10</sup> who reported unweighted estimates.

**TABLE 2—Characteristics of Respondents Who Were Aware of Direct-to-Consumer Nutrigenomic Tests: State Behavioral Risk Factor Surveillance System and National HealthStyles Surveys, 2006**

|                                                      | Oregon            |                | Michigan |                | Utah |                | National <sup>a</sup> |                |
|------------------------------------------------------|-------------------|----------------|----------|----------------|------|----------------|-----------------------|----------------|
|                                                      | %                 | P <sup>b</sup> | %        | P <sup>b</sup> | %    | P <sup>b</sup> | %                     | P <sup>b</sup> |
| Total aware of direct-to-consumer nutrigenomic tests | 24.4              |                | 7.6      |                | 19.7 |                | 14                    |                |
| Gender                                               |                   | .660           |          | .039           |      | .055           |                       | .056           |
| Men                                                  | 24.9 <sup>c</sup> |                | 6.7      |                | 17.3 |                | 13                    |                |
| Women                                                | 23.9              |                | 8.4      |                | 21.6 |                | 14                    |                |
| Race/ethnicity                                       |                   | .103           |          | .794           |      | .483           |                       | .066           |
| White                                                | 25.0              |                | 7.7      |                | 19.6 |                | 14                    |                |
| Black                                                | NA                |                | 6.5      |                | NA   |                | 11                    |                |
| Hispanic                                             | NA                |                | 8.6      |                | 20.2 |                | 13                    |                |
| Other                                                | 16.4              |                | 6.9      |                | 14.1 |                | 18                    |                |
| Age, y                                               |                   | <.001          |          | .007           |      | <.001          |                       | <.001          |
| 18–24                                                | 10.3              |                | 3.7      |                | 14.3 |                | 15                    |                |
| 25–34                                                | 20.3              |                | 7.6      |                | 15.3 |                | 17                    |                |
| 35–44                                                | 24.0              |                | 7.5      |                | 17.5 |                | 14                    |                |
| 45–54                                                | 27.8              |                | 9.7      |                | 26.9 |                | 15                    |                |
| 55–64                                                | 33.9              |                | 8.6      |                | 26.9 |                | 14                    |                |
| ≥ 65                                                 | 26.8              |                | 7.2      |                | 21.4 |                | 9                     |                |
| Household income, <sup>d</sup> \$                    |                   | .031           |          | <.001          |      | .074           |                       | <.001          |
| <25 000                                              | 21.6              |                | 4.7      |                | 14.2 |                | 11                    |                |
| 25 000–49 999                                        | 21.4              |                | 6.6      |                | 18.8 |                | 13                    |                |
| ≥ 50 000                                             | 28.2              |                | 9.5      |                | 21.4 |                | 16                    |                |
| Education level <sup>e</sup>                         |                   | <.001          |          | <.001          |      | <.001          |                       | <.001          |
| High school or less                                  | 16.3              |                | 5.2      |                | 13.1 |                | 9                     |                |
| At least some college                                | 25.4              |                | 6.9      |                | 18.1 |                | 15                    |                |
| College graduate                                     | 33.0              |                | 11.6     |                | 28.6 |                | 19                    |                |

Note. NA = not applicable (because of small sample size).

<sup>a</sup>Results from Goddard et al.<sup>30</sup>

<sup>b</sup>P values were obtained from the unadjusted  $\chi^2$  test compared with respondents who were not aware of health-related direct-to-consumer nutrigenomic tests within the categorical levels.

<sup>c</sup>Percentages refer to row percentages by state or national survey, e.g., 24.9% of men in Oregon were aware of health-related direct-to-consumer nutrigenomic tests, compared with 24.4% of the entire population in Oregon.

<sup>d</sup>For the national survey, the categories for household income were <\$25 000, \$25 000 to \$59 999, and ≥\$60 000.

<sup>e</sup>For the national survey, the categories for education level were high school or less, at least some college, and graduate or professional.



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

*‘...health authorities should increase consumer and provider education and continue surveillance on direct to consumer genetic tests, especially in view of the uncertain clinical utility of these tests, resulting in unnecessary intervention and costs’*

To “take the temperature” of physicians and consumers on the topic of genetic testing, the UnitedHealth Center for Health Reform & Modernization and Harris Interactive conducted two national surveys:

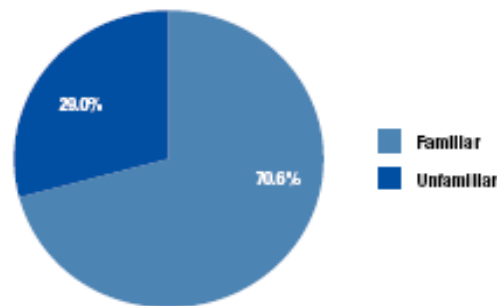
1,506 U.S. adults were surveyed by phone between January 11 and February 4, 2012.

1,254 U.S. physicians were surveyed online from January 13 to 31, 2012.

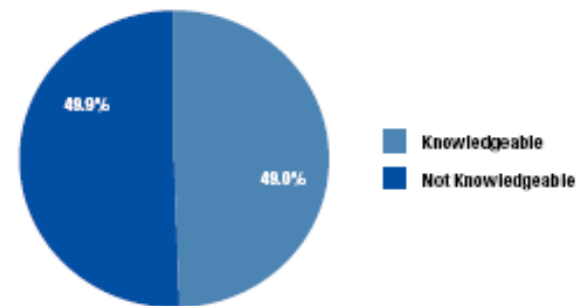
### Consumer views on genetic testing

#### Consumer familiarity with genetic testing and knowledge of genetic science

*How familiar are you with genetic testing?*



*How knowledgeable are you about genetic science?*



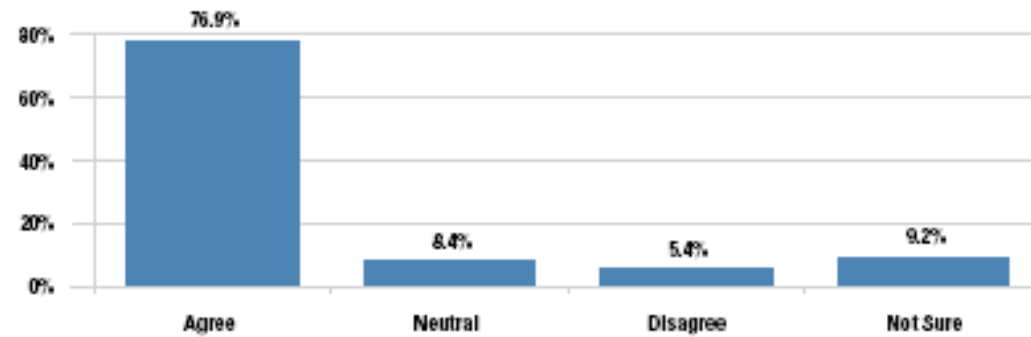
*Figure 3.1; Source: UnitedHealth Center for Health Reform & Modernization/Harris Interactive survey of consumers, January 2012*

By contrast, only 6 percent of consumers reported having had a genetic test themselves, and a further 3 percent were unsure. Similarly, 10 percent said a family member has had a test (with a further 10 percent of consumers unsure).



### Consumer attitudes toward genetic testing

*Genetic testing allows for more personalized medical decisions.*



*Genetic testing gives doctors the ability to diagnose conditions that can be prevented.*

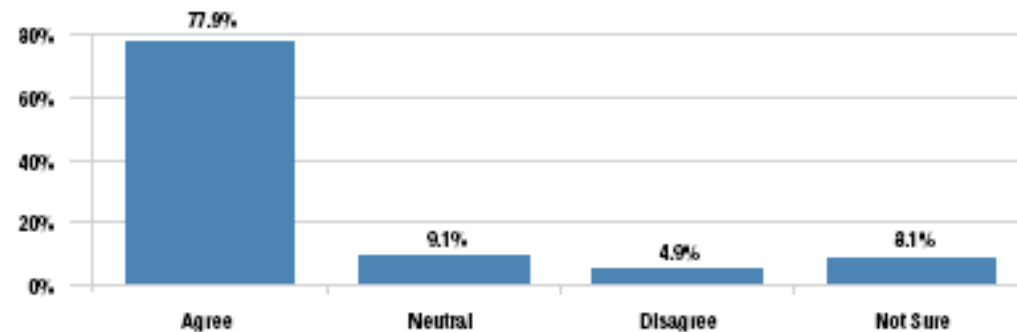


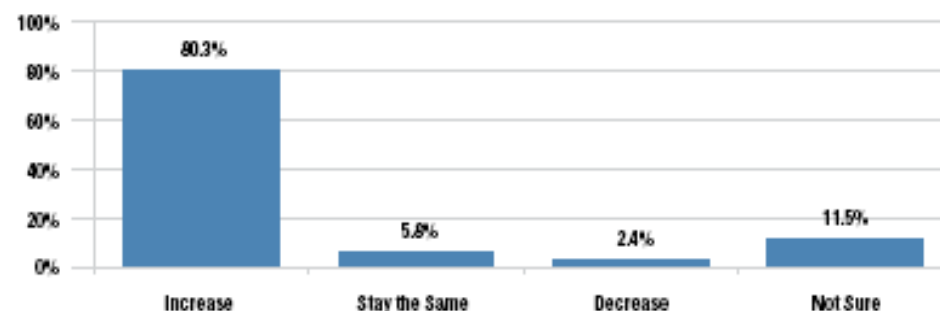
Figure 3.2; Source: UnitedHealth Center for Health Reform & Modernization/Harris Interactive survey of consumers, January 2012



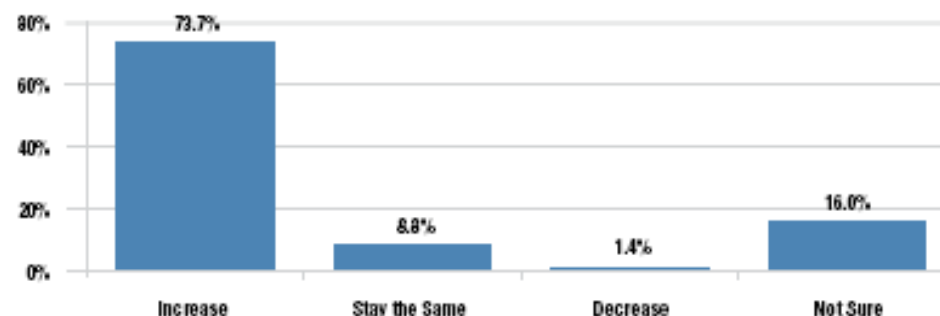
UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

### Consumer views on genetic testing in the future

*Five years from now, do you expect that the number of different kinds of genetic testing available will increase, stay the same, or decrease compared to what is available today?*



*Five years from now, do you think the use of genetic testing of any kind in the U.S. will increase, stay the same, or decrease, compared to genetic testing usage today?*



*Figure 3.3; Source: UnitedHealth Center for Health Reform & Modernization/Harris Interactive survey of consumers, January 2012*



# Effect of Direct-to-Consumer Genetic Tests on Health Behaviour and Anxiety: A Survey of Consumers and Potential Consumers

Corin Egglestone • Anne Morris • Ann O'Brien

**Abstract** Direct-to-consumer (DTC) genetic tests can be purchased over the internet. Some companies claim to provide relative genetic risks for various diseases and thus encourage healthy behaviour. There are concerns that exposure to such information may actually discourage healthy behaviour or increase health anxiety. An online survey was conducted ( $n=275$ ). Respondents were composed of individuals who had purchased a DTC genetic test and received their results (consumers,  $n=189$ ), as well as individuals who were either awaiting test results or considering purchasing a test (potential consumers,  $n=86$ ). Consumers were asked if their health behaviour or health anxiety had changed after receiving their results. Respondents' current health behaviour and health anxiety were queried and compared. In total, 27.3 % of consumers claimed a change in health behaviour, all either positive or neutral, with no reported cessation of any existing health behaviour. A change in health anxiety was claimed by 24.6 % of consumers, 85.3 % of which were a reduction. Consumers had significantly better health behaviour scores than potential consumers ( $p=0.02$ ), with no significant difference in health anxiety. This study points towards an association between receipt of DTC genetic test results and increased adoption of healthy behaviours for a minority of consumers based on self-report, with more mixed results in relation to health anxiety.

# Raccomandazioni sui DTC-GT

2010



*Presidenza del Consiglio dei Ministri*

COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA

COMITATO NAZIONALE PER LA BIOSICUREZZA, LE  
BIOTECNOLOGIE E LE SCIENZE DELLA VITA

**TEST GENETICI DI SUSCETTIBILITÀ  
E  
MEDICINA PERSONALIZZATA**

European Journal of Human Genetics (2010) 18, 1271–1273  
© 2010 Macmillan Publishers Limited All rights reserved 1018-4813/10  
www.nature.com/ejhg



## POLICY

### Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes

European Society of Human Genetics\*

Many private companies offer direct-to-consumer (DTC) genetic testing services. Some tests may detect severe and highly penetrant monogenic disorders, while other tests are for genetic variants found associated with increased susceptibility for common and complex diseases in large-scale population studies. Through its Public and Professional Policy committee followed by member and expert consultation, the European Society of Human Genetics has developed the following policy on advertising and provision of predictive genetic tests by such DTC companies: (1) clinical utility of a genetic test shall be an essential criterion for deciding to offer this test to a person or a group of persons; (2) laboratories providing genetic tests should comply with accepted quality standards, including those regarding laboratory personnel qualifications; (3) information about the purpose and appropriateness of testing should be given before the test is done; (4) genetic counselling appropriate to the type of test and disease should be offered; and for some tests psychosocial evaluation and follow-up should be available; (5) privacy and confidentiality of sensitive genetic information should be secured and the data safely guarded; (6) special measures should be taken to avoid inappropriate testing of minors and other legally incapacitated persons; (7) all claims regarding genetic tests should be transparent; advertisement should be unbiased and marketing of genetic tests should be fair; (8) in biomedical research, health care and marketing, respect should be given to relevant ethical principles, as well as international treaties and recommendations regarding genetic testing; and (9) nationally approved guidelines considering all the above-mentioned aspects should be made and followed.

European Journal of Human Genetics (2010) 18, 1271–1273; doi:10.1038/ejhg.2010.129; published online 25 August 2010

**CLINICAL GENETICS** An International Journal of Genetics, Molecular and Personalized Medicine

*Clin Genet* 2012; 81: 1–3  
Printed in Singapore. All rights reserved

© 2011 John Wiley & Sons A/S  
CLINICAL GENETICS  
doi: 10.1111/j.1399-0004.2011.01789.x

## Announcement

### CCMG statement on direct-to-consumer genetic testing\*



CANADIAN COLLEGE  
OF MEDICAL  
GENETICISTS  
COLLÈGE CANADIEN  
DE GÉNÉTICIENS  
MÉDICAUX

Genetic tests should be accurately labelled as medically significant or not.  
Providers of genetic testing must practice responsible marketing.  
Orders for tests with medically significant implications should only be accepted from a medical pro

European Academies

**ea sac**  
Science Advisory Council



Direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes in the European Union



# Indice degli argomenti

- **La Genomica di Sanità Pubblica: definizioni**
- **Contesto internazionale e Network Italiano di Genomica di Sanità Pubblica (GENISAP)**
- **Test diretti al consumatore (Direct-To-Consumer)**
- **Piano Nazionale di Medicina Predittiva**
- **Conclusioni**



# **PIANO NAZIONALE DI PREVENZIONE per la Genomica in Sanità Pubblica**

Il Piano di Genomica di Sanità Pubblica costituisce una delle Azioni centrali a supporto del Piano Nazionale della Prevenzione 2010-12, definite dall'Intesa del 29/4/2010 e poste sotto le responsabilità del Ministero della Salute – Direzione Generale della Prevenzione.

- È mirato a suggerire strategie di intervento\azioni alle Regioni, al fine di sviluppare e/o promuovere la comprensione delle applicazioni genomiche predittive e di definirne l'uso sulla base del principio della *Evidence Based Medicine*
- Una bozza preliminare è stata elaborata dalla Unità di epidemiologia genetica e genomica di sanità pubblica dell'Istituto di Igiene, a seguito di due focus-meeting del GENISAP



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

**Il primo pubblicato in EU**

# Il Piano Nazionale di Prevenzione

Piano Sanitario Nazionale

Il Piano Nazionale di Prevenzione (PNP) viene emanato dal 2005 con cadenza in teoria biennale, tramite azione concertata del Ministero della Salute e delle Regioni; esso rappresenta un documento chiave che definisce le azioni preventive nell'ambito del sistema sanitario pubblico italiano

21 Piani Regionali di Prevenzione (PRP) (90 giorni per recepire il PNP e tradurlo in azioni e obiettivi, che sono misurati tramite *indicatori di performance*, definiti in fase di pianificazione)

Il Centro nazionale per la prevenzione e il controllo delle malattie (Ccm) verifica il raggiungimento degli obiettivi da parte delle regioni prima di rimborsarle



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

# PNP 2010-2012

## Strategie di intervento

Sono state identificate quattro macro-aree (400 mln €):

- **Verso la popolazione:**

1. Prevenzione primaria (prevenzione universale): programmi di promozione della salute e controllo delle malattie infettive, programmi di prevenzione occupazionali e ambientali
2. Prevenzione secondaria (prevenzione in soggetti ad alto rischio): vaccinazioni, screening oncologico, programmi di prevenzione cardiovascolare
3. Prevenzione terziaria (Prevenzione delle ricadute): implementazione di azioni locali per la gestione della popolazione malata (anziani e disabili, malattie cronico-degenerative, etc.)

- **Verso l'individuo: 4. Medicina predittiva**



**Azione di supporto: Piano nazionale di prevenzione per la genomica in sanità pubblica**



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

# ***PIANO NAZIONALE DI PREVENZIONE per la Genomica in Sanità Pubblica***

Il piano d'azione ruota attorno a **tre pilastri principali**:

- ✓ la valutazione sistematica delle tecnologie sanitarie (Health Technology Assessment, HTA) dei test genomici attualmente in uso, e la valutazione pre-marketing di quelli che non sono ancora a disposizione del pubblico;
- ✓ la promozione della formazione capillare sulla genomica ed il capacity building per i potenziali portatori di interesse nella fornitura e gestione dell'assistenza sanitaria;
- ✓ la promozione di una base minima di alfabetizzazione della popolazione in tema di sanità e genomica, finalizzata a sensibilizzare i potenziali utenti delle tecnologie genomiche sui rispettivi vantaggi, limiti e rischi.

# Indice degli argomenti

- **La Genomica in Sanità Pubblica: definizioni**
- **Contesto internazionale e Network Italiano di Genomica in Sanità Pubblica (GENISAP)**
- **Test diretti al consumatore (Direct-To-Consumer)**
- **Piano Nazionale di Medicina Predittiva**
- **Conclusioni**



# Conclusioni

- **La genomica e la medicina personalizzata si apprestano ad avere un impatto sullo sviluppo della sanità pubblica nel 21° secolo in particolare nel prossimo decennio.**
- Il Piano Nazionale di Prevenzione per la PHG rappresenta il primo tentativo in Italia di integrare le applicazioni genomiche predittive nell'ambito della Sanità pubblica in modo responsabile
- La più grande sfida della Genomica di Sanità Pubblica è di generare Evidenze per dimostrare quando l'utilizzo dell'informazione genetica In Sanità Pubblica possa migliorare gli esiti di salute in maniera efficace e costo-efficace, considerando anche tralasciare gli aspetti etici, legali e sociali.

