

# L'Ordine TSRM PSTRP di Ragusa



presenta

## “Il Genoma e le professioni sanitarie, conoscere per comprendere: prevenzione e predittività”

EVENTO FORMATIVO IN PRESENZA, GRATUITO PER TUTTI GLI ISCRITTI ALL'ORDINE TSRM PSTRP DI RAGUSA

18 NOVEMBRE 2023

Via Sorda Sampieri n°128 – Modica

Sala conferenze ICOTEA



4,2 CREDITI ECM





## Il Genoma e le professioni sanitarie, conoscere per comprendere: prevenzione e predittività

### PROGRAMMA

ORE 8:00 Registrazione partecipanti

ORE 8:30 Saluto autorità

### I° SESSIONE

Moderatori Dott.ssa Maria Iabichella – Dott.ssa Flora Mondelli

ORE 09:00 Cos'è la Genomica

ORE 10:00 Dalla Genomica alla Fisiopatologia dell'individuo: la predittività in sanità

ORE 11:00 Pausa caffè

### II° SESSIONE

Moderatori Dott.ssa Santa Giuliano – Dott. Roberto Caruso Olivo

ORE 11:30 Dal principio di precauzione alla prevenzione: Genomica e prevenzione primaria

ORE 12:00 Dalla Nutrigenomica alla Farmacogenomica alla Psicogenomica

OEE 13:30 Dibattito con l'esperto

ORE 14:00 Verifica – chiusura lavori

### RELATORE

Dott. Daniele Tedeschi - Delegato Nazionale per la Genetica

### SEGRETERIA SCIENTIFICA

Dr Roberto Caruso Olivo – Presidente Ordine TSRM PSTRP di Ragusa

Dott.ssa Flora Mondelli – Vice Presidente Ordine TSRM PSTRP di Ragusa

Dott.ssa Santa Giuliano – Segretaria Ordine TSRM PSTRP di Ragusa

PER ISCRIVERSI INVIARE UNA MAIL DI CONFERMA CON I PRORPI DATI A:

ragusa@tsrm.org

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

ICOTEA Orientamento - Formazione – Hub

Via Sorda Sampieri n° 128 – 97015 Modica Tel. 0932793820

icotea@icotea.it



L'approfondimento dello studio delle varianti genomiche di una persona rende possibile la rappresentazione delle continue possibili variazioni (positive e negative) dell'espressione genica dovute anche ad interazioni esterne allo stesso genoma (farmaci, ambiente, integrazioni alimentari e nutraceutiche, attività fisica). L'insieme delle scienze omiche è l'insieme di informazioni da cui si sviluppa la biologia di sistema (system biology) grazie alla quale è possibile far interagire le informazioni per ottenere modelli predittivi di stima della funzionalità articolata del sistema biologico complesso: la persona. L'applicazione di genomica e metabolomica in particolare ha il potenziale intrinseco di ridurre l'impatto delle malattie sulla popolazione di riferimento.

Gli studi di genomica permettono l'analisi delle varianti genetiche individuali con elevata rilevanza clinica ovvero lo studio dei fattori di rischio e quindi di predittività genetica. La prevenzione primaria è conoscere per impedire o rallentare che insorgano le malattie a differenza della prevenzione secondaria (la più comune diagnostica preventiva odierna) che implica il diagnosticare la malattia quando è ad uno stadio precoce.

Identificare le varianti genetiche della persona ha lo scopo primario di cercare e trovare quelle relative ai fattori di rischio per la salute: ne sono un esempio pratico le varianti correlate al tumore al seno quello ovarico o prostatico, piuttosto che alla sindrome di Lynch (cancro colorettale ereditabile non poliposico) o ai rischi vascolari e/o trombotico nonché le conseguenze quali infarto del miocardio piuttosto che ictus o TIA e ulteriori conseguenze quali paralisi o difficoltà della comunicazione o neurodegenerazioni quali demenza o parkinsonismo o correlate allo sviluppo di miopatie piuttosto che maculopatie degenerative, ... L'applicazione è oggi possibile per prevenire l'insorgenza e tutelare la persona riattivando gli squilibri metabolici derivanti da una attività genetica (trascrizionale) a rischio o altrimenti evitando (o cambiando) una serie di atteggiamenti (nutrizione, attività fisica e/o lavorativa, farmaci) che possono interferire con i fattori di rischio studiati.

#### Alcuni esempi:

**Ciclo della metilazione** I geni coinvolti presentano varianti, comuni nella popolazione europea, che portano a un peggioramento della elasticità del tessuto arterioso e venoso, alzando anno dopo anno i fattori di rischio vascolare correlati alla rottura del vaso sanguigno piuttosto che all'aumento del rischio trombo. La termolabilità di almeno uno dei polimorfismi noti comporta un progressivo ed accelerato aumento del rischio in ambienti o periodi caldi. Sono noti i geni correlati (MTHFR BHMT CBS MTR MTRR AHCY NOS etc...) ed è noto come poter avviare utilizzando le correlate molecole fisiologiche per il recupero funzionale delle attività trascrizionali abbattendo preventivamente di fatto i fattori dei rischi infarto, ictus ischemico ed emorragico, vene varicose, rischio trombotico, acufene, TIA, emicrania... in generale una non corretta metilazione del DNA comporta un aumentato rischio di linfoma e di leucemia ed a difficoltà riproduttive importanti.

**Oncosoppressori** Sono noti diversi oncosoppressori (i più noti BRCA1 e 2 piuttosto che MSH2 MLH1 MSH6) (ed anche oncogeni e regolatori dell'attività trascrizionale come TP53 TP63 etc...); alcune varianti innalzano il rischio oncologico in funzione di attività farmacologiche o alimentari: ne sono un esempio i tumori correlati all'aumento della attività estrogenica (farmaci alimenti). La rappresentazione genomica serve a limitare-evitare le attività che possano alzare i fattori di rischio.

**Autoimmunità** Sono note diverse attività genetiche correlate ai fattori di rischio di autoimmunità quali alopecia, sclerosi multipla, artrite reumatoide, artrite psoriasica, vitiligo. La conoscenza di varianti a rischio quali VDR CYP27B1 BCO1 IL1 IL10 TNF ... fa sì che sia possibile intervenire preventivamente sui fattori fisiologici deficiari nel tempo per rallentare/frenare la progressione della malattia con interventi mirati al miglioramento della qualità farmacologica e nutrizionale.

**Farmacogenomica** Risposta individuale nota verso uno xenobiotico (metabolismo lento normale veloce di un farmaco o di un alimento come alcool o caffeina o solfiti) in caso di malattia fa sì che sia possibile individuare la miglior terapia possibile correlata alla assenza di una reazione avversa ed alla migliore attività del farmaco. Un esempio è la possibilità di scelta di un farmaco che non porti reazioni avverse nel tempo (p.es. un tumore o una cirrosi) e che gestisca al meglio la malattia e non solo il sintomo. In oncologia la scelta di un farmaco piuttosto che un altro permette una maggior serenità nel tempo abbattendo il rischio di un possibile tumore secondario indotto invece dalla scarsa efficacia se non valutata preventivamente la risposta del paziente allo stesso farmaco.

**Psicogenomica** studio delle maggiori difficoltà nel sistema nervoso centrale in caso di particolare disagio (autismo ADHD depressione maggiore etc...): valutazione di una maggiore o minore sensibilità recettoriale (HTR2A HTR2B GABRA1 etc...) o una gestione lenta o rapida del reuptake di uno o più neurotrasmettitori (MAO COMT etc...), al fine di comprendere l'etiopatologia del disagio ed una azione farmacologica o nutraceutica correlata

