



# **LA MEDICINA DI PRECISIONE: cosa abbiamo realizzato e cosa realizzeremo per garantire una medicina sempre più a misura d'uomo**

**Paola Larghi**

Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica

Palazzo Pirelli, 06 Luglio 2018

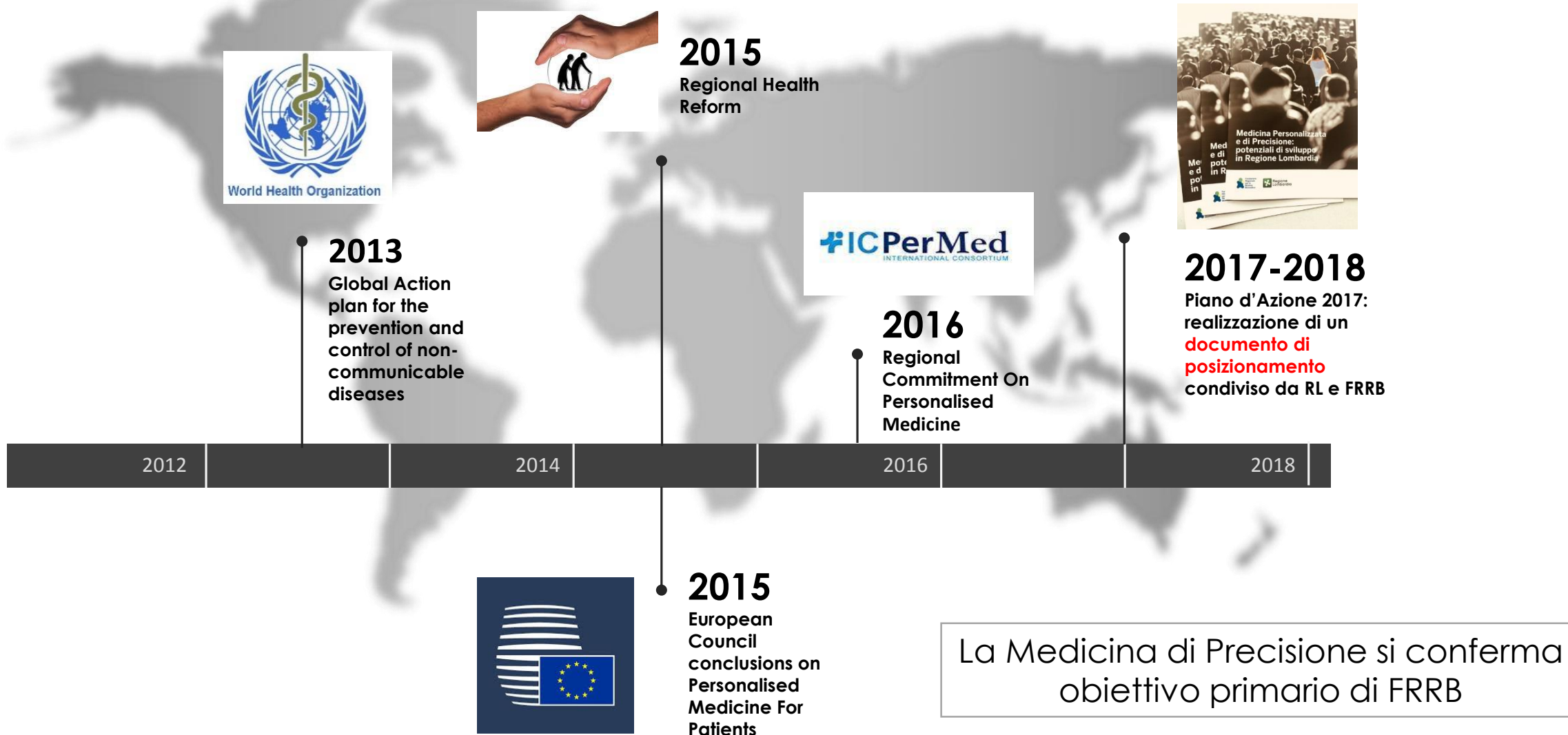
«...è lo studio delle caratteristiche genotipiche e fenotipiche (ambiente, stile di vita, ecc.) di ogni singolo individuo, e si pone lo scopo di integrare tra loro tali informazioni, conferendo caratteristiche uniche a patologie complesse che possono così essere diagnosticate e curate in maniera più efficiente, con un chiaro impatto sia dal punto di vista medico che da quello socio-economico.»

Personalizzata, Preventiva, Predittiva e Partecipativa

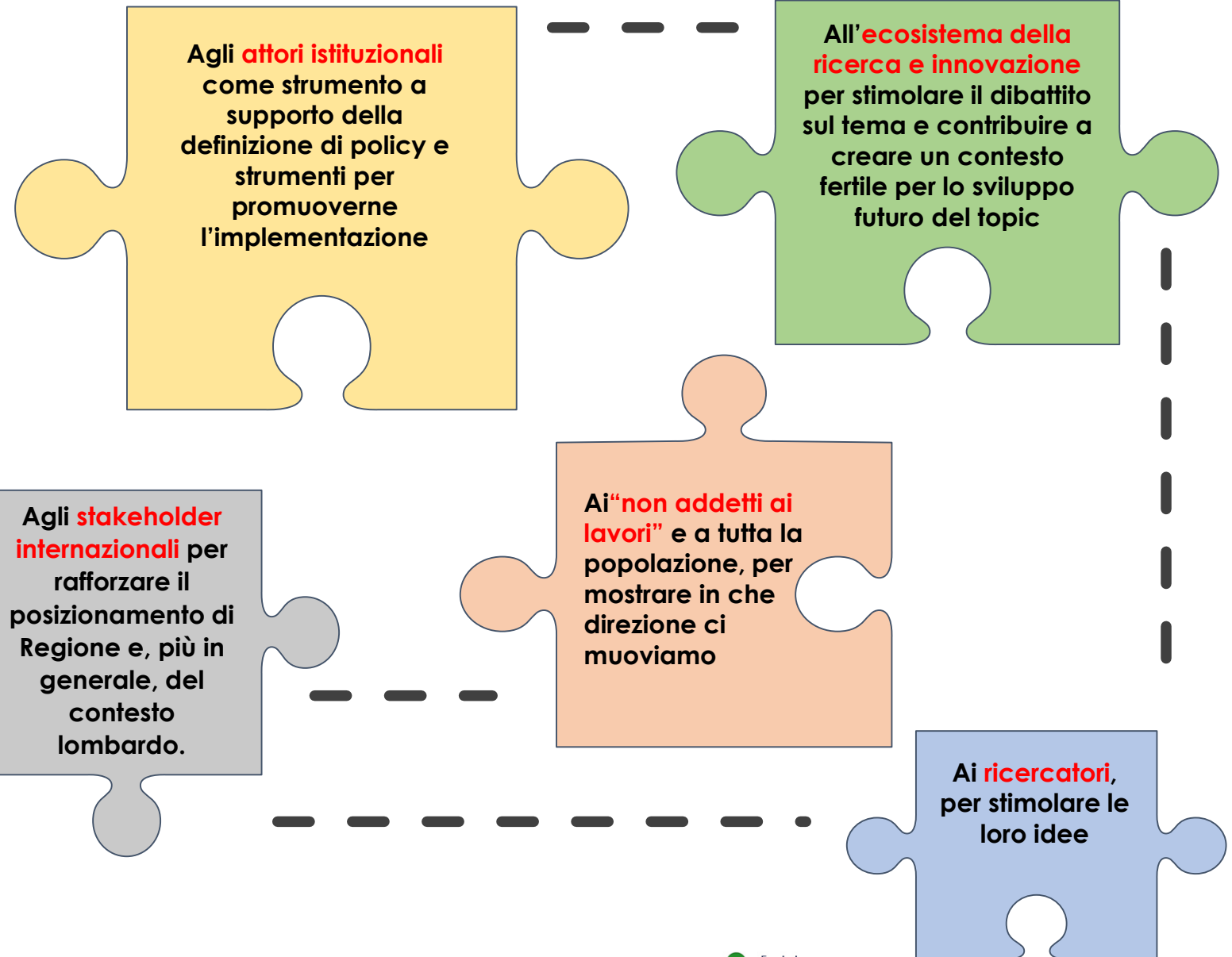
**Personalizzato** → qualcosa che sia adatto alle esigenze o alle necessità di una persona

**Preciso** → indica l'assolutezza di un dato o la perfetta o esclusiva pertinenza

# L'evoluzione della Medicina di Precisione



# A chi è rivolto il documento che abbiamo pubblicato?





**Editore**

HPS – Health Publishing & Services Srl  
Piazza Duca d'Aosta 12, 20124 Milano  
tel. 02.2772991 – fax 02.29526823  
[www.aboutpharma.com](http://www.aboutpharma.com)  
aboutpharma@aboutpharma.com  
REA: 1935962

**Stampa**

Finito di stampare nel mese di maggio 2018  
da GECA srl – San Giuliano Milanese (Mi)

Ristampa dei contenuti della pubblicazione  
"GLI SPECIALI DI ABOUTPHARMA AND  
MEDICAL DEVICES"  
(Speciale N. 1, Maggio 2018)  
©2018 Health Publishing & Services S.r.l.

---

**01 PREFAZIONE: L'IMPORTANZA DELLA CONOSCENZA**

---

**02 IL RUOLO DELLA FONDAZIONE REGIONALE  
PER LA RICERCA BIOMEDICA**

---

**02 CONTRIBUTI**

---

**03 LO SCOPO DEL DOCUMENTO È FARE CHIAREZZA**

- 04 Definizione: che cos'è la Medicina Personalizzata
  - 05 Il contesto programmatico della Medicina Personalizzata
  - 06 Il percorso avviato da Regione Lombardia
  - 08 Gli esiti della consultazione pubblica promossa da Regione e Fondazione
- 

**13 GLI ASPETTI TECNICI E SCIENTIFICI**

- 13 Ecco come evolve la Medicina di Precisione
  - 15 "Real World Clinical Trial" per i nuovi farmaci oncologici
  - 16 L'elaborazione dei big data cambia il volto della biologia
  - 18 Le biobanche conservano campioni biologici ad uso scientifico
  - 19 La Medicina di Precisione e le eccellenze lombarde
  - 21 Le partnership pubblico-privato attraggono più risorse e competenze
  - 21 Fatturato in crescita per il biotech in Italia
- 

**22 TRA GLI ASPETTI TRASVERSALI  
QUALITÀ DEI DATI E IMPLICAZIONI ETICHE**

- 23 Ricerca e innovazione responsabile in Lombardia
  - 25 Il nodo della Sostenibilità dei costi: non è solo una questione finanziaria
  - 26 Più infrastrutture dedicate: dallo Human Technopole alla Città della Salute
- 

**27 CONCLUSIONI**

---

**28 BIBLIOGRAFIA**

---



La consultazione pubblica



I clinical trials



Gli aspetti trasversali

# Le attività della Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica nascono da un *commitment pubblico*

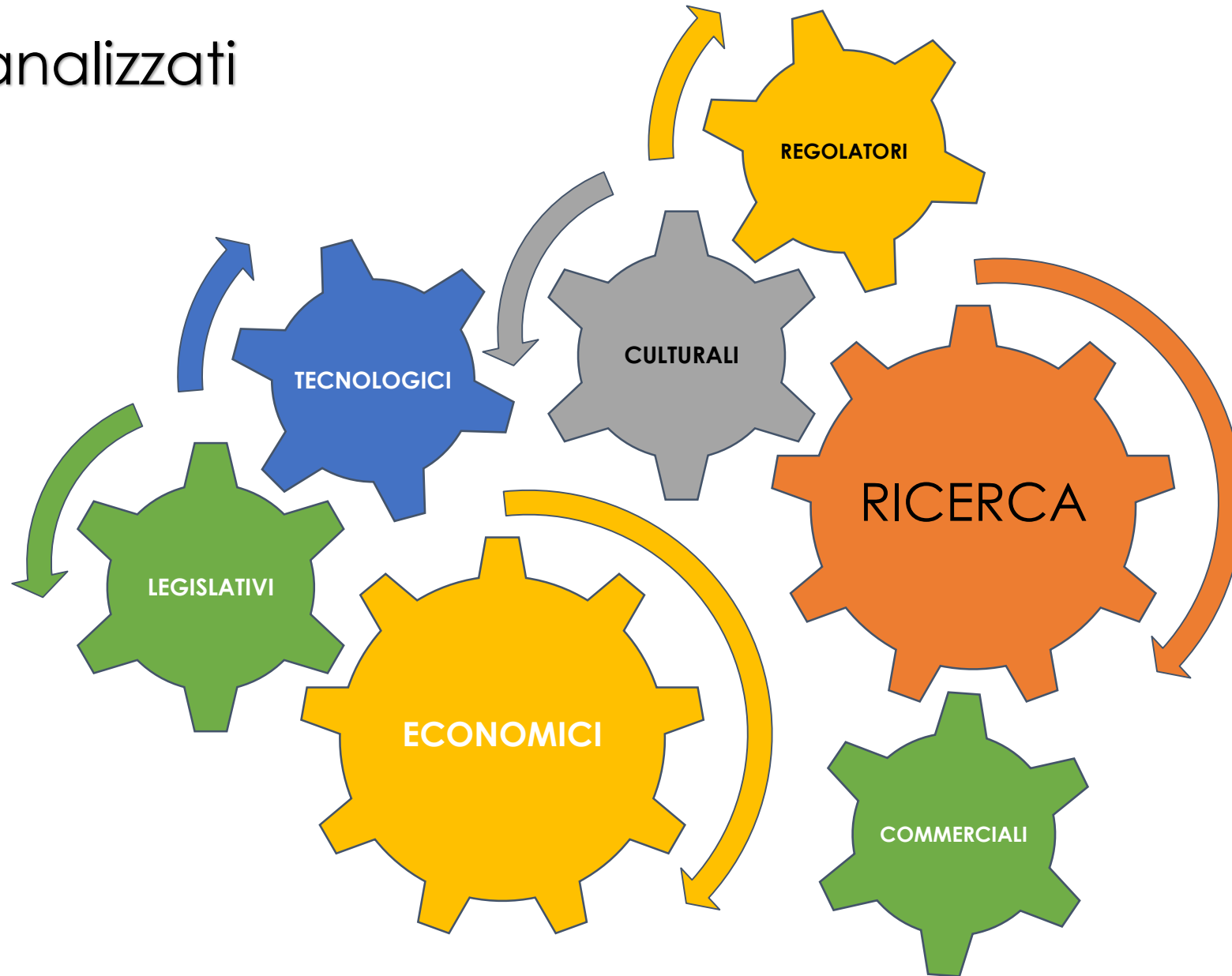


Nel Febbraio 2016 Regione Lombardia lancia la prima **consultazione pubblica sulla Medicina Personalizzata**, per conoscere l'opinione e le esigenze degli stakeholders del territorio, al fine di programmare le proprie azioni per gli anni futuri

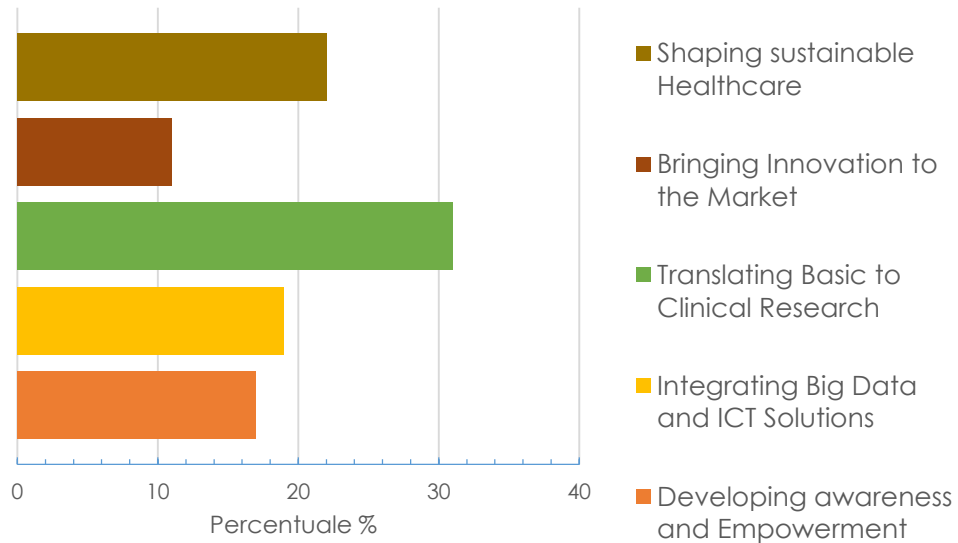


ACTION PLAN

# Aspetti analizzati

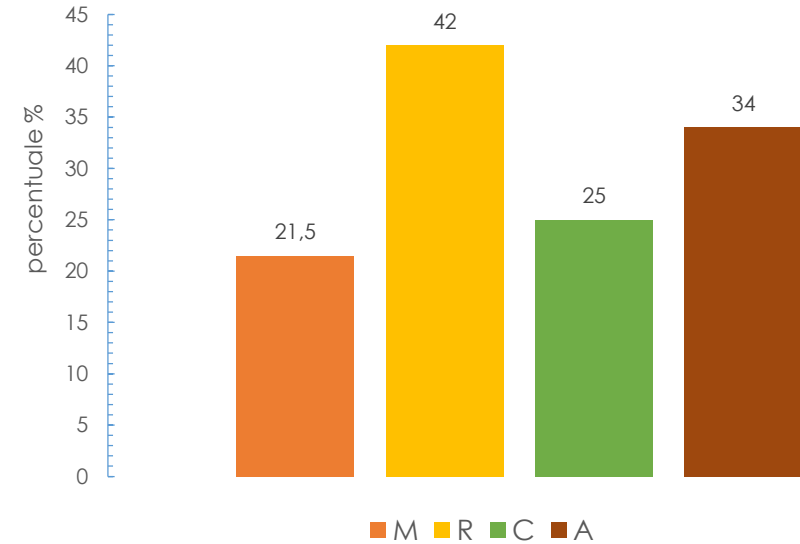


# CHI HA RISPOSTO AL QUESTIONARIO



**Figura 1**

Il grafico indica la distribuzione delle risposte pervenute nella loro totalità, secondo le 5 aree tematiche individuate dalla Comunità Europea, ed espresse in percentuale.

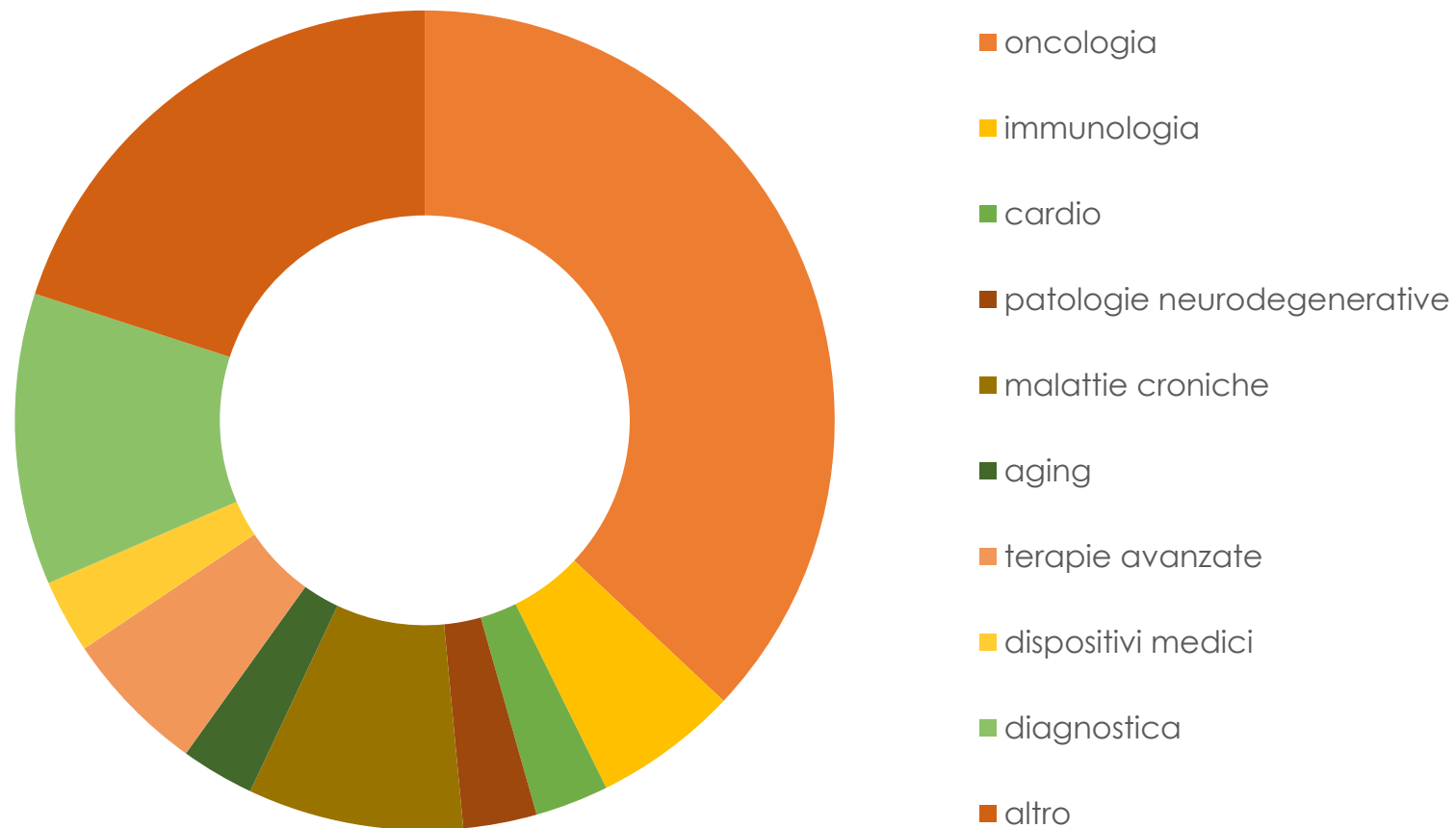


**Figura 2**

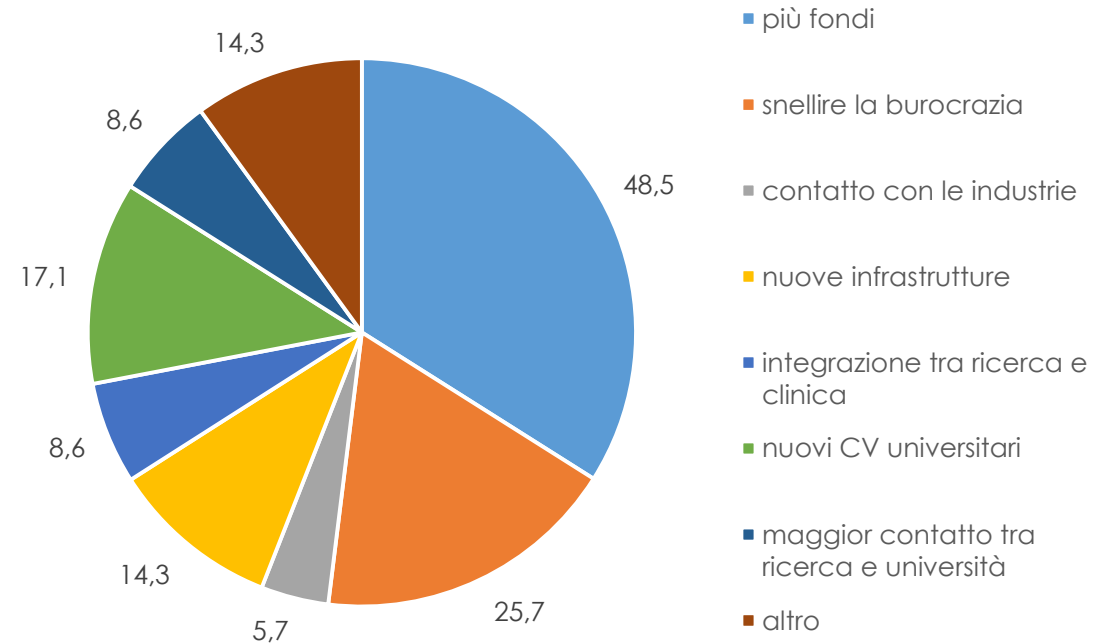
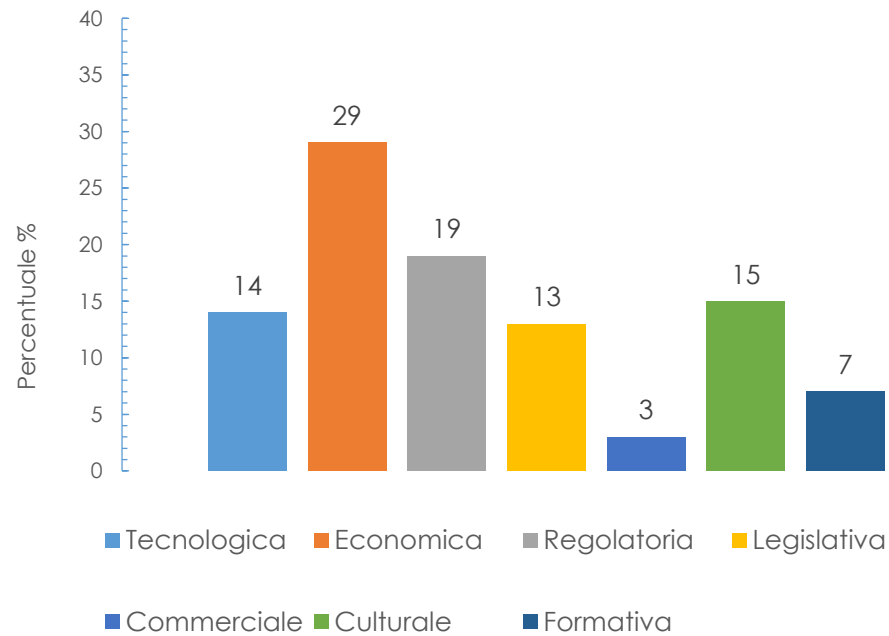
Il grafico indica la percentuale di risposte distribuite nelle 4 categorie: Clinica (C), Ricerca (R), prodotti di mercato (M), oppure attività di supporto alla ricerca biomedica (A).



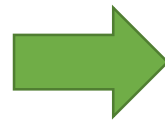
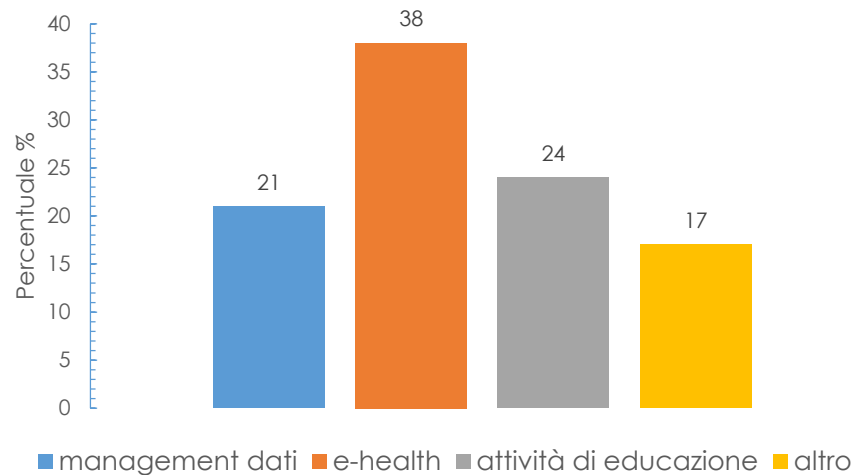
# LA CATEGORIA R: i ricercatori



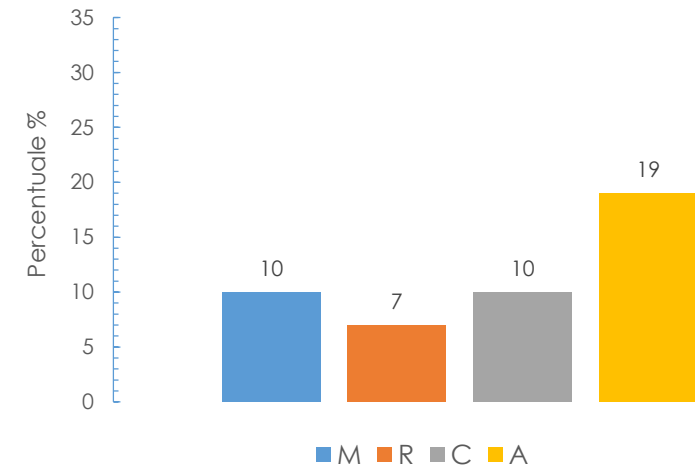
# Le esigenze dei ricercatori



# LA CATEGORIA A: chi supporta le attività di ricerca



La barriera  
FORMATIVA



La Medicina Personalizzata viene davvero percepita come un cambio di paradigma: *“La vera novità della medicina personalizzata è nella sua capacità di spostare il paradigma medico verso la prevenzione. In un contesto culturale e formativo in cui si privilegia la reazione alla malattia, questa è la sfida più difficile, perché si pone l'obiettivo di cambiare la mentalità del medico e anche del paziente”*.

# La risposta di FRRB

Finanziamento a progetti di ricerca biomedica

- Bando Giovani Ricercatori
- **Nuovo Bando Progetti di Rete**
- Co-finanziamento alla Ricerca Finalizzata del MOH

Borse di studio per PhD students



fondazione  
c a r i p l o

Finanziamento a progetti clinici e pre-clinici

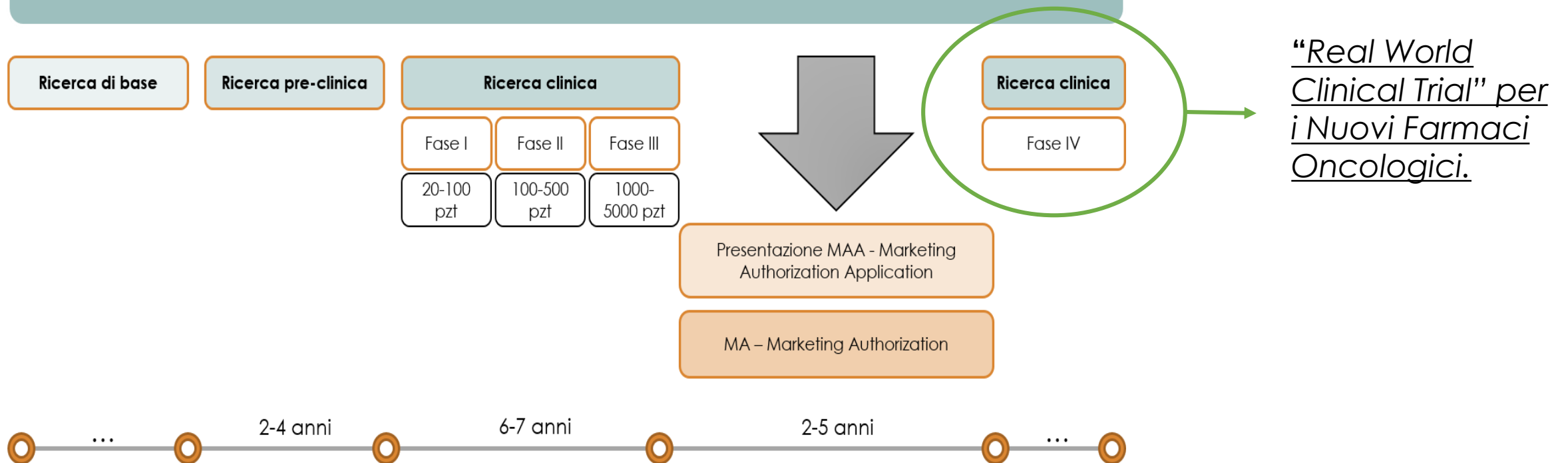
Finanziamento a progetti europei

- Era Permed
- Malattie rare

# Gli aspetti tecnici e scientifici: le fasi della ricerca

Ricerca biomedica → Ricerca clinica → Implementazione clinica

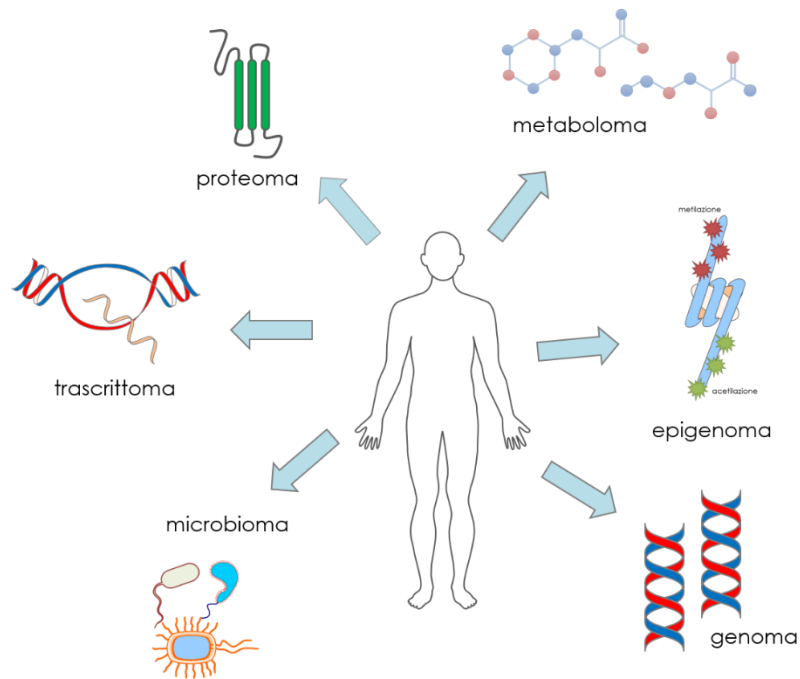
## Dal bersaglio molecolare al farmaco: le fasi della ricerca



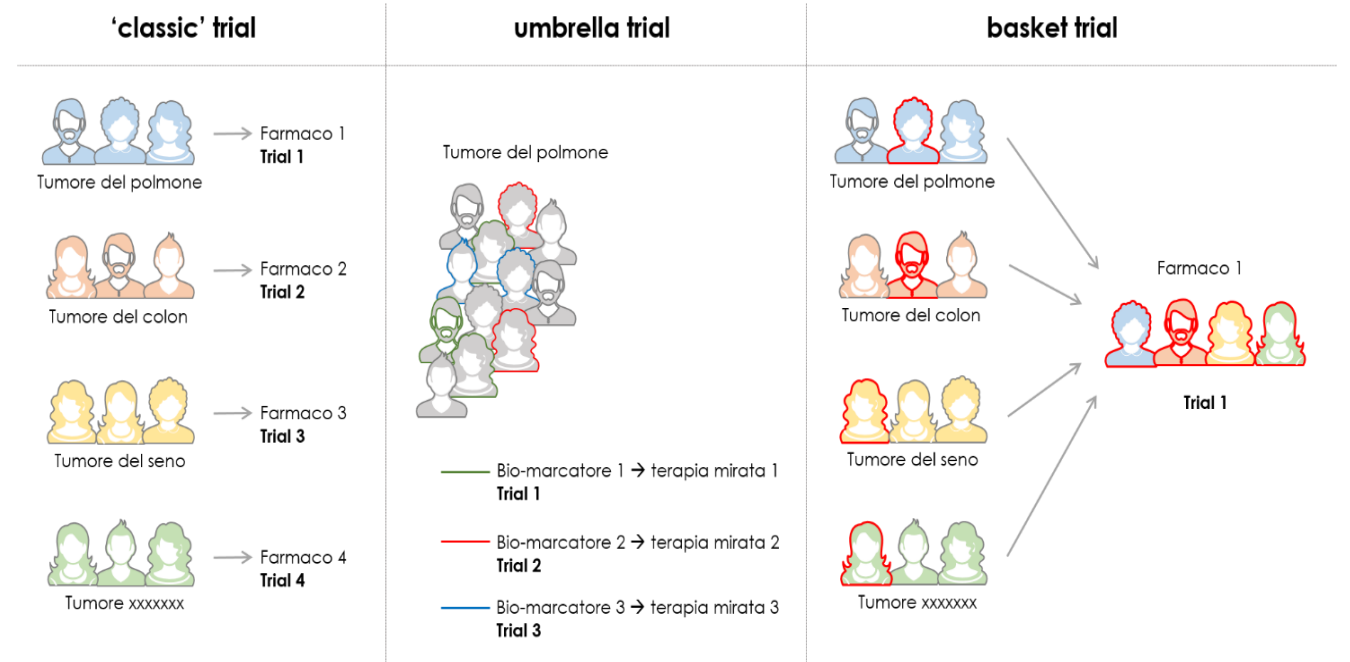


# L'impatto della medicina di precisione

## Ricerca di base: gli omics



## Ricerca clinica: i trials



# Gli aspetti trasversali: la qualità dei dati e le implicazioni etiche

Lo stesso campione biologico  
di DNA sequenziato in diversi  
laboratori può fornire risultati  
contrastanti



Standardization and quality  
management in next-generation  
sequencing, Marcus Frohme, 2016,  
Applied & Translational Genomics.

Cosa fare delle informazioni?

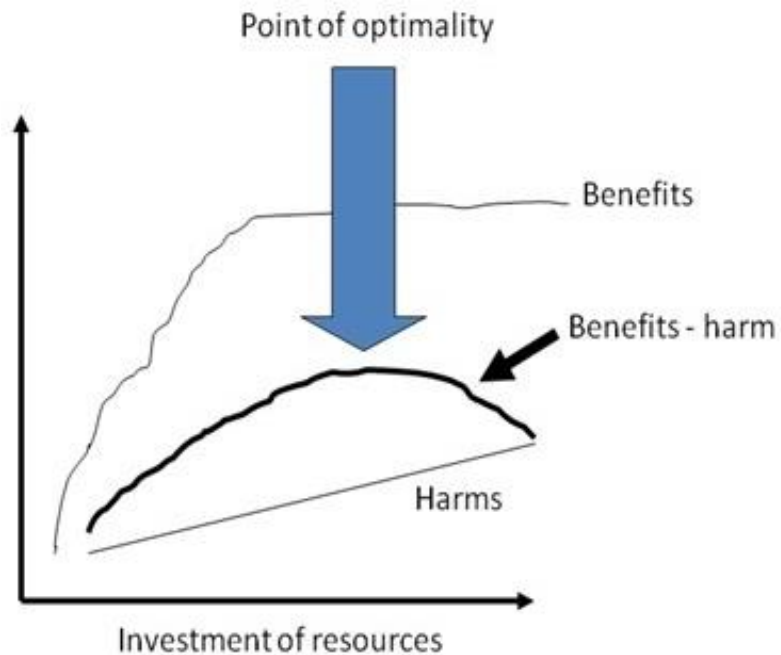
siamo ancora lontani  
dall'essere in grado di  
"gestirle"

Quando e cosa comunicare  
al paziente?

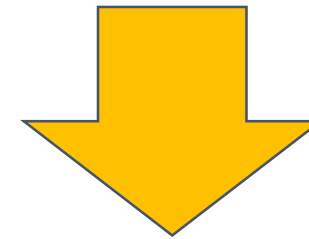
- ▶ Comunicare tutto: sia che l'eventuale mutazione sia trattabile, sia che non lo sia
- ▶ Comunicare solo ciò che si può trattare
- ▶ Comunicare solo quando la patologia potrebbe svilupparsi

# Gli aspetti trasversali: la sostenibilità dei costi

Avedis Donabedian, 1980



**Non esistono evidenze che dimostrino una relazione diretta tra entità degli investimenti in Sanità e miglioramento degli esiti di salute delle popolazioni**



La sfida del sistema sanitario consiste nell'identificare il bilanciamento ideale tra risorse investite e esiti di salute nelle differenti aree clinico-assistenziali, garantendo il massimo ritorno di salute rispetto alle risorse investite secondo l'attuale concetto di *value*.

# In conclusione:

## La Medicina Personalizzata è una rivoluzione in campo medico.

Come ogni rivoluzione, si pone davanti a importanti sfide, ha delle grandi potenzialità, ma ha anche dei limiti.

### Potenzialità

la “personalizzazione” è costosa...MA:

- ▶ Permette terapie sempre più mirate
- ▶ Meno effetti collaterali per il paziente
- ▶ Senza inutili perdite di tempo in terapie che non funzionano e
- ▶ Senza sprechi a carico del Sistema Sanitario

### Limiti

- ▶ I costi (non più di sequenziamento, ma di storage dei dati)
- ▶ Rischio di “depersonalizzare” il rapporto tra il curato e il curante
- ▶ Tutti gli elementi in gioco condividono l’interesse nell’avanzamento della Medicina Personalizzata, ma non tutti con gli stessi interessi.

### Sfide

La sfida principale della Medicina Personalizzata è certamente quella di riuscire a gestire una crescente complessità di dati e informazioni.



**le infrastrutture devono essere costruite e mantenute, i ricercatori devono essere reclutati, le ricerche, anche quella di base, devono essere finanziate.**

# Grazie a tutti voi

## Grazie ai nostri partner



TARGET } Taking a Reflexive approach  
to Gender Equality for  
institutional Transformation



# Ricerca e Innovazione Responsabile: RRI

Per ricerca ed innovazione responsabile (RRI), si intende il coinvolgimento di una pluralità di soggetti

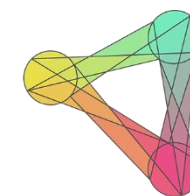
- ▶ policy makers,
- ▶ gli scienziati
- ▶ le parti sociali
- ▶ il mondo economico

nella definizione delle linee guida nell'ambito dello sviluppo scientifico e tecnologico, in modo che i risultati ottenuti dalla ricerca e dall'innovazione siano in linea con i valori della società.

**l'innovazione e il progresso tecnologico assumono una forma e un'importanza definitiva soltanto nel momento in cui vengono socialmente accettati.**

1. Public engagement
2. Open access
- 3. Gender**
4. Ethics
5. Science education

**TARGET** } Taking a Reflexive approach  
to Gender Equality for  
institutional Transformation



**SMART·map**

<http://projectsmartmap.eu/>