

IDENTIFICAZIONE DI MODELLI ORGANIZZATIVI DI OFFERTA DI TEST GENETICI PREDITTIVI: PROPOSTA DI UN PROTOCOLLO DI STUDIO MULTICENTRICO EUROPEO

Brigid Unim, Paolo Villari

Dipartimento di Sanità Pubblica e Malattie Infettive, Sapienza Università di Roma, Roma

La genomica in sanità pubblica è un ambito multidisciplinare che ha stabilito basi scientifiche per una corretta implementazione dei progressi della genomica nella pratica clinica e di sanità pubblica. Tuttavia, tale implementazione è ancora nelle fasi iniziali con numerosi quesiti non ancora risolti. La rapida diffusione dei test genetici e la loro commercializzazione hanno un impatto sul sistema sanitario e sollevano preoccupazioni per quanto riguarda la corretta fornitura di servizi di genetica medica. La preoccupazione principale è l'introduzione precoce di test genetici predittivi, sia nel settore pubblico che nel privato, di cui la validità analitica e clinica, nonché l'utilità delle strategie diagnostiche e di screening non sono ben documentate. Una grande varietà di test genetici sono attualmente offerti direttamente ai consumatori (*Direct-To-Consumer, DTC*) da parte di imprese private presenti soprattutto negli Stati Uniti, ma anche in Europa. La maggior parte delle aziende opera via internet e senza il coinvolgimento di un professionista sanitario. Pertanto, è necessario un programma di ricerca globale per trasferire le scoperte del genoma umano nella pratica clinica, massimizzando i benefici per la salute e minimizzando i danni alle popolazioni: aspetti di cui si occupa la ricerca traslazionale. I modelli organizzativi di offerta di test genetici predittivi sono nella fase T3 della ricerca traslazionale che studia i modelli per l'implementazione delle linee guida *evidence-based* nella pratica clinica, attraverso ricerche sulle modalità di trasferimento, disseminazione e diffusione delle nuove tecnologie.

Obiettivi. Gli obiettivi del progetto sono: 1) descrivere e classificare i modelli organizzativi di offerta di test genetici predittivi esistenti in Europa e nei paesi extra-europei (USA, Canada, Australia, Nuova Zelanda) mediante una revisione sistematica della letteratura; 2) valutare i modelli organizzativi di offerta di test genetici predittivi tramite interviste a testimoni privilegiati e la raccolta degli indicatori di processo e di esito dai modelli organizzativi identificati in letteratura; 3) valutare le competenze dei professionisti di sanità pubblica provenienti da 26 paesi europei membri dell'European Public Health Association (EUPHA), tramite *survey* sull'uso appropriato delle tecniche genetiche in ambito preventivo.

Risultati attesi. Lo studio fornirà un contributo alla descrizione e alla valutazione dei modelli più idonei per la fornitura di test genetici predittivi, rendendo possibile l'individuazione di modelli organizzativi internazionali e delle *best practices* da adattare alla realtà italiana. Inoltre, lo studio sarà utile per rilevare il fabbisogno formativo e le esigenze informative dei professionisti di sanità pubblica nell'ambito della medicina predittiva.