

# PRIMO CONVEGNO NAZIONALE DEL CENTRO DI MEDICINA DI PRECISIONE – HEAL ITALIA PER LE MALATTIE RARE

[www.ancona.centridimedicinadiprecisione.it](http://www.ancona.centridimedicinadiprecisione.it)

Responsabile scientifico  
Prof. **Gianluca Moroncini**

**UnivPM – Ancona**  
Aula Montessori  
Facoltà di Medicina  
e Chirurgia

**venerdì 28 febbraio**  
14:30 → 18:30  
**sabato 1 marzo**  
09:00 → 13:00

Progetto "Health Extended ALLiance for Innovative Therapies, Advanced Lab-research,  
and Integrated Approaches of Precision Medicine (HEAL ITALIA) Codice PE00000019,  
CUP I33C22006900006 – finanziato dal PNRR M4C2 I1.3 – DD MUR 341 del 15/03/2022

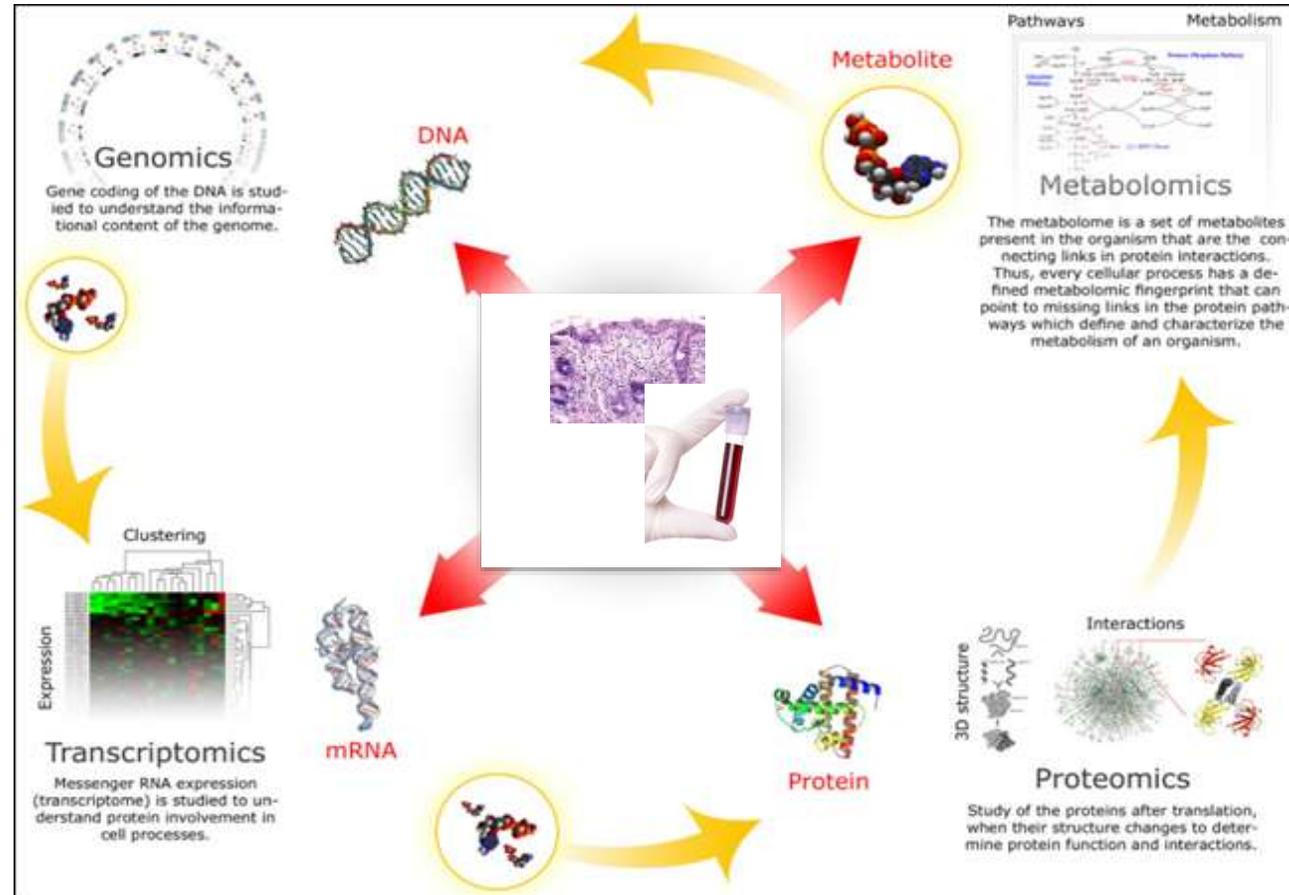
# IL RUOLO DELLE BIOBANCHE PER LE MALATTIE RARE

**Luisa Minghetti**

Istituto Superiore di Sanità - Roma

# materiale biologico umano, scienze “omiche” e medicina di precisione

Le informazioni scientifiche ricavabili dal **materiale biologico umano**, grazie alla continua evoluzione delle scienze “omiche”, sono centrali per l'avanzamento e il progresso della ricerca traslazionale e della **medicina di precisione**

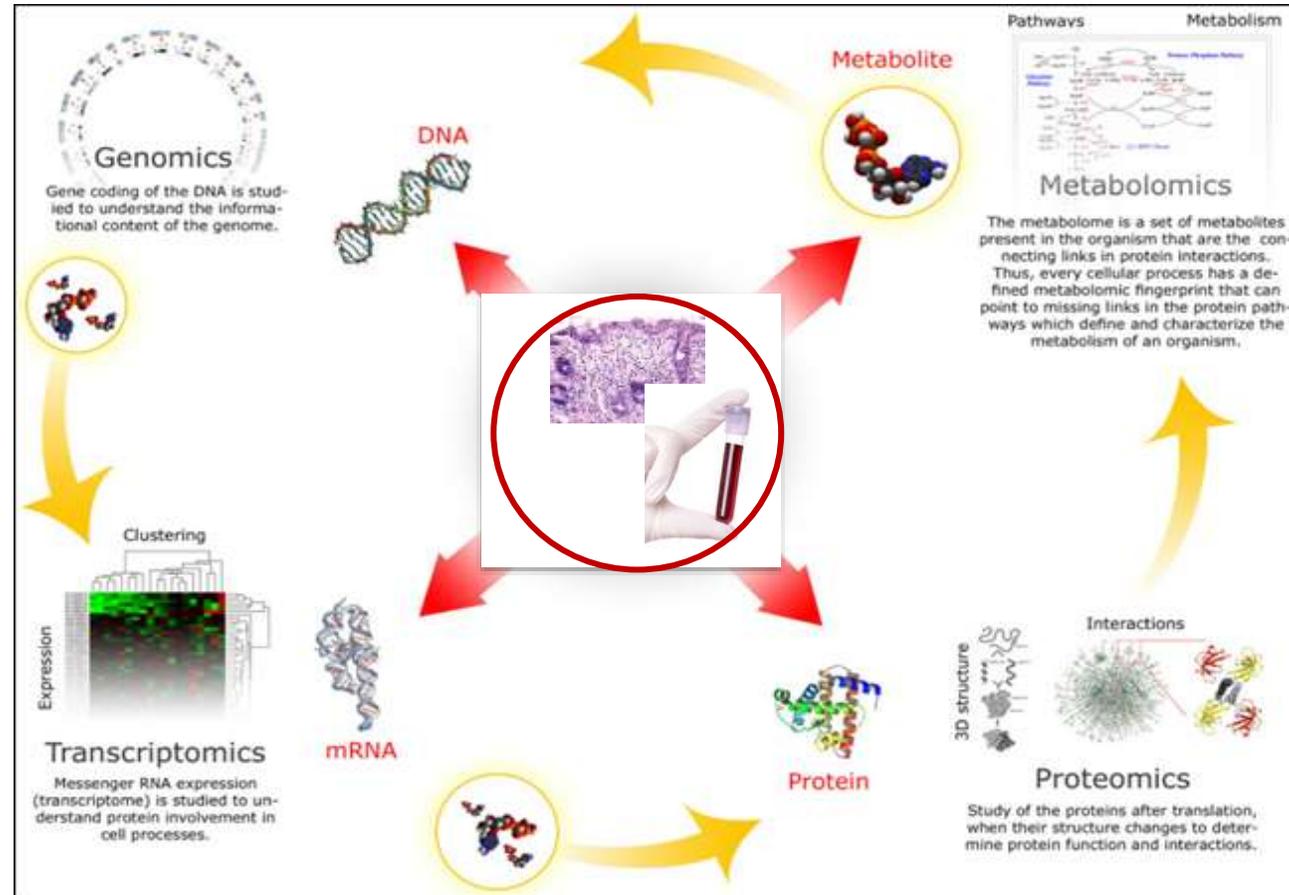


# materiale biologico umano, scienze “omiche” e medicina di precisione

Gran parte delle conoscenze attuali sulle malattie e sulle possibilità diagnostiche e terapeutiche sono basate su studi su **materiali biologici**

Il materiale biologico umano – inteso come **campione biologico** e dati epidemiologici, clinici, sperimentali associati - è la **risorsa più critica** per tradurre i progressi della medicina molecolare e delle tecnologie omiche in una **migliore salute umana**

Il **materiale biologico** è un patrimonio per la ricerca, e se di qualità, il **suo valore aumenta** con la **quantità e la qualità delle informazioni associate**



# La ricerca con materiale biologico umano e le biobanche di ricerca

La ricerca che prevede l'uso di **materiale biologico umano** deve essere svolta nel rispetto di una serie di **principi fondanti**

La ricerca che prevede l'uso di materiale biologico deve essere sempre condotta con **trasparenza** e nel **rispetto** della **persona** da cui si origina il materiale biologico stesso

L'uso del materiale biologico **residuo** deve essere preferito alla **raccolta di nuovi campioni**, nel rispetto dei requisiti etici, dei diritti dei partecipanti e dei requisiti minimi di qualità.

L'uso del materiale biologico deve essere **ottimizzato**: applicando le **migliori tecniche disponibili** di preparazione e conservazione; associando al materiale biologico **dati clinici di qualità**; ottenendo dai partecipanti un **consenso esplicito** all'utilizzo del materiale biologico per scopi di ricerca.

La **comunità scientifica** deve essere in grado di garantire un clima di **fiducia** con i partecipanti alla ricerca .....e con la società in senso lato.....



- La ricerca che prevede l'uso di MB deve essere sempre condotta con trasparenza e nel rispetto della persona da cui si origina il materiale biologico stesso.
- La comunità scientifica deve essere in grado di garantire un clima di fiducia con i partecipanti alla ricerca basata su MB e dati associati e con la società in senso lato, mantenendo elevato il livello di trasparenza, di accesso e di coinvolgimento in tutte le fasi di indirizzo, sviluppo e verifica della ricerca, dalla richiesta del consenso per eventuali usi futuri del MB, alle fasi di trattamento dei dati personali e alla diffusione in forma aggregata dei risultati della ricerca.
- Sebbene lo scopo primario della ricerca medica sia generare nuove conoscenze, queste non possono prevaricare sui diritti e gli interessi dei singoli soggetti coinvolti nella ricerca<sup>5</sup>. Occorre tenere presente che la diffusione di informazioni provenienti da analisi di laboratorio o da altri dati collegati al MB potrebbe nuocere al partecipante, ai suoi interessi, ai suoi diritti e alle sue relazioni familiari e sociali presenti e future.
- L'uso del MB residuo deve essere preferito alla raccolta di nuovi campioni, nel rispetto dei requisiti etici, dei diritti dei partecipanti e degli standard di qualità necessari a seconda della finalità d'uso.
- L'utilizzo del materiale biologico residuo deve essere favorito, al fine di evitare che la conservazione per lunghi periodi di tempo ne pregiudichi la qualità; il materiale deve essere smaltito quando previsto dalla legge o in assenza dei requisiti minimi di qualità; analogamente, deve essere favorito l'utilizzo di dati già presenti, al fine di rispondere anche al principio di minimizzazione.
- La reperibilità e l'accessibilità delle risorse esistenti deve essere promossa, rendendo disponibili informazioni organizzate in cataloghi e archivi e rendendo chiari i requisiti e le procedure per l'accesso delle risorse biologiche.
- L'uso del materiale biologico deve essere ottimizzato: applicando le migliori tecniche disponibili di preparazione e conservazione; associando al materiale biologico dati clinici di qualità; ottenendo dai partecipanti un consenso esplicito all'utilizzo del MB per scopi di ricerca.
- Il consenso informato è un processo finalizzato a garantire la libera scelta, il coinvolgimento consapevole nei processi di ricerca: costituisce un patto di ricerca tra il ricercatore e il partecipante. Ogni volta che si richiede il consenso o un nuovo consenso alla raccolta, conservazione ed utilizzo di campioni per la ricerca, le informazioni fornite ai potenziali partecipanti dovranno essere comprensibili e di supporto alla decisione.
- La conservazione e l'uso del materiale biologico umano per scopi di ricerca devono essere sottoposti a valutazione etica indipendente. La valutazione etica si pone a salvaguardia dei diritti, della sicurezza, della protezione e della dignità dei partecipanti alla ricerca.
- Le strutture presso cui il materiale biologico è conservato ed utilizzato per scopi di ricerca ne sono custodi, devono garantirne la qualità e l'integrità dei dati associati, la privacy e l'esercizio dei diritti specifici in gioco, così come l'accesso e l'uso appropriati e misure di sicurezza adeguate.
- Il corpo umano e le sue parti non devono, in quanto tali, dar luogo a guadagni economici diretti.
- Il materiale biologico umano non può essere oggetto di vendita. Ai partecipanti alla ricerca non deve essere offerto alcun incentivo finanziario. Può essere riconosciuta un'indennità compensativa per il mancato guadagno ed il rimborso spese sostenute per la partecipazione alla ricerca (es. spese per alloggio, vitto, trasporti, ecc.).
- Se il materiale biologico potrà essere utilizzato a scopo di ricerca commerciale, i partecipanti alla ricerca ne dovranno essere informati ed esprimere il proprio consenso in merito.
- Se si prevede di trasferire il materiale biologico, il partecipante deve essere informato, con particolare dettaglio laddove il trasferimento è previsto in nazioni che non assicurano una protezione dei dati sufficiente ai sensi del Regolamento Generale sulla Protezione dei Dati dell'Unione Europea ed esprimere il proprio consenso in merito.

Dichiarazione di Helsinki;  
<https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-of-helsinki-ethical-principles-for-medical-research-involving-human-subjects/>  
Convenzione per la protezione dei Diritti dell'Uomo e della dignità dell'essere umano nei confronti dell'applicazioni della biologia e della medicina:  
Convenzione sui Diritti dell'Uomo e la biomedicina. Articolo 2. Oviedo 1997;  
<https://rm.coe.int/168007d003>

# Le biobanche di ricerca all'interfaccia tra i pazienti e la ricerca medica

La biobanca di ricerca assume un ruolo di garanzia della qualità della ricerca e del rispetto dei requisiti etici e dei diritti dei partecipanti

## Biobanca di Ricerca - Elementi costitutivi

§ *Rispetto delle volontà del partecipante*: consenso informato

§ *Protezione della privacy*

GDPR

§ *Custodia dei campioni*, terzietà nel garantire la condivisione dei campioni

§ *Condivisione dei criteri di accesso e iter di valutazione dei progetti*

§ *Regole di trasferimento dei campioni/dati e di restituzione dei risultati*

§ *Recupero esiti e reporting sulle ricerche sviluppate*

§ *Interoperabilità e appartenenza a reti*

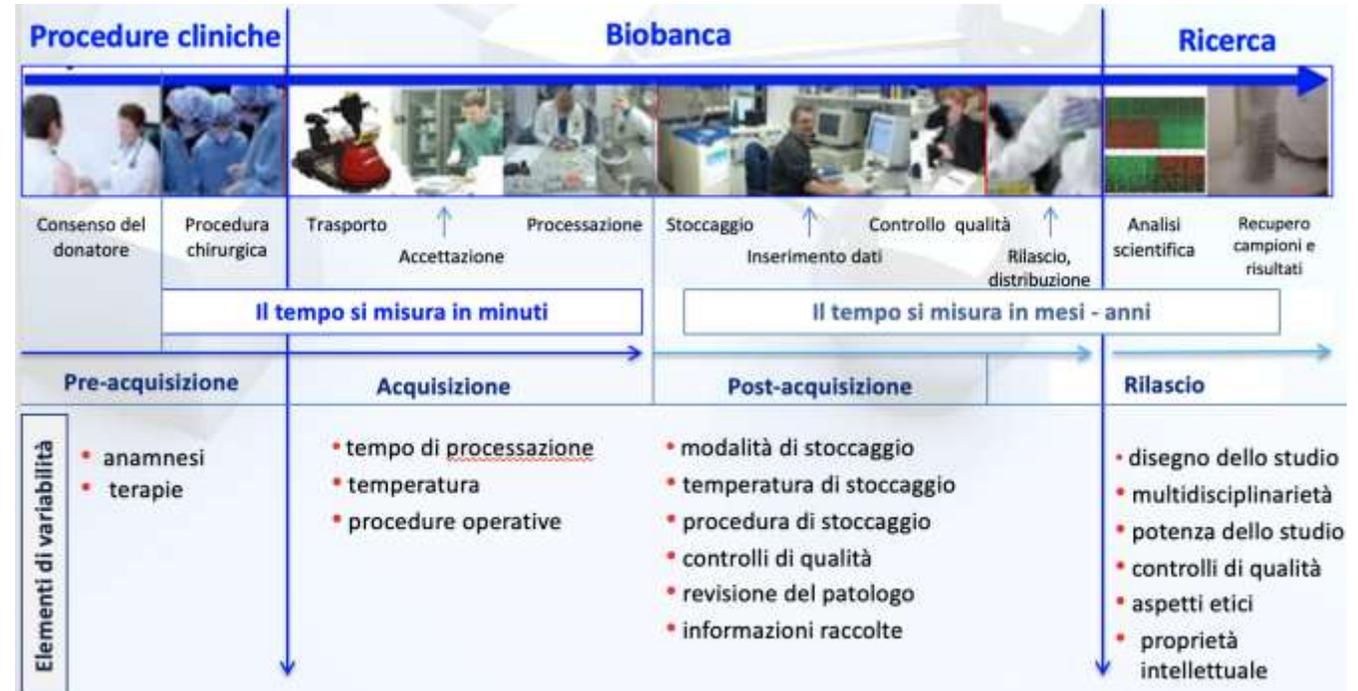
§ *Informazione pubblica e coinvolgimento della cittadinanza e delle comunità dei pazienti*

# Le biobanche di ricerca all'interfaccia tra i pazienti e la ricerca medica

La biobanca di ricerca assume un ruolo di garanzia della qualità della ricerca e del rispetto dei requisiti etici e dei diritti dei partecipanti

Il processo di **biobanking** garantisce la raccolta e l'utilizzo del materiale biologico in conformità ai principi etico-normativi, nonché la qualità dei campioni attraverso l'implementazione di SOPs

la **condivisione** dei campioni biobancati e dei risultati della ricerca (*policy di accesso*), è cardine dell'attività di una biobanca di ricerca



# Le biobanche di ricerca per le malattie rare

le malattie rare pongono sfide uniche alla ricerca,  
spesso a causa della limitata disponibilità di  
campioni e della natura diversa di queste malattie

**ruolo centrale delle biobanche** nell'avanzamento  
della ricerca sulle malattie rare, attraverso la  
conservazione e la condivisione di **campioni**  
**estremamente rari** secondo criteri di qualità e di  
trasparenza

ruolo attivo della comunità delle malattie rare,  
nella sensibilizzazione (engagement) e promozione del  
biobancaggio di ricerca

## Telethon Network of Genetic Biobanks (TNGB)

- 11 Biobanche distribuite sul territorio nazionale
- fondato nel 2007 nell'ambito di un progetto di ricerca  
Fondazione Telethon
- oltre 120.000 campioni biologici (circa 1.000 malattie  
genetiche rare)
- ruolo centrale nel contesto nazionale e europeo:  
BBMRI-ERIC e il suo Nodo italiano  
EuroBioBank  
RD-Connect (FP7 2012-2018)

<https://biobanknetwork.telethon.it>

# Le biobanche e le collezioni di campioni di Heal ITALIA

Heal Italia:

consorzio 72 partners dedicato alla medicina di precisione nell'ambito dei tumori e delle malattie cardiovascolari, metaboliche e rare

punto di forza:

importante presenza di **materiale biologico umano** raccolto e conservato in **biobanche di ricerca** e in collezioni di campioni

obiettivo:

costituire **una rete per interconnettere le biobanche di Heal** e favorire l'uso del materiale biologico secondo più elevati standard di qualità e principi etici conformi alla legislazione italiana e alle raccomandazioni internazionali



In sinergia con le realtà avanzate



nazionali e internazionali



**97 Biobanche (46 BB quality grade)**  
**Università, EPR, Ospedali, IRCCS, ISZ**  
**290 gruppi di ricerca**  
**14 Associazioni di pazienti, Assobiotec**

## Le biobanche e le collezioni di campioni di Heal ITALIA

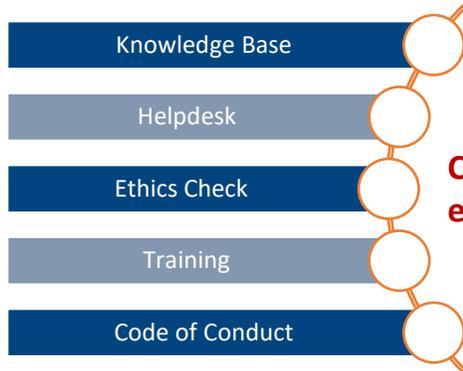
CRO – Istituto Nazionale dei Tumori Aviano  
Fondazione TLS  
IRCCS - Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna  
IRCCS - Istituto Nazionale Tumori Regina Elena  
IRCCS - Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri»  
Istituto Oncologico del Mediterraneo  
Istituto Superiore di Sanità  
Università Politecnica delle Marche  
Università degli Studi di Catania  
Università degli Studi di Cagliari  
Università di Foggia  
Università degli Studi di Milano – Bicocca  
Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia  
Università degli Studi Sapienza – Dip Medicina Sperimentale  
Università degli Studi di Verona

Rete delle Biobanche di Heal Italia



**97 Biobanche (46 BB quality grade)**  
**Università, EPR, Ospedali, IRCCS, ISZ**  
**290 gruppi di ricerca**  
**14 Associazioni di pazienti, Assobiotec**

# Le biobanche e le collezioni di campioni di Heal ITALIA



**CS ELSI**  
elsi@bbmri.it

**CS IT**  
directory@bbmri.it

**Information Desk**  
italy@bbmri.it  
(>400 service/anno)



Training & Supporto



**Stakeholder Engagement**

**CS Quality**  
italy@bbmri.it



**97 Biobanche (46 BB quality grade)**  
**Università, EPR, Ospedali, IRCCS, ISZ**  
**290 gruppi di ricerca**  
**14 Associazioni di pazienti, Assobiotec**

## Strengthening of the Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure of Italy CUP B53C22001820006

Il progetto PNRR “*Strengthening BBMRI.it*” mira a rinforzare il tessuto della già ampia rete di biobanche italiane facenti parte dell’Infrastruttura di Ricerca BBMRI.it ([www.bbmri.it](http://www.bbmri.it)), selezionata dal MUR tra le Infrastrutture di Ricerca prioritarie secondo il PNIR – Piano Nazionale per le Infrastrutture di Ricerca 2021-2027 ([link](#)).

Il **progetto PNRR di rafforzamento “Strengthening BBMRI.it”** si propone di supportare le competenze digitali delle biobanche, migliorando l’esposizione delle risorse biologiche disponibili nel catalogo europeo e nazionale, oltre a sostenere lo sviluppo di nuovi nodi dell’Infrastruttura. Sfruttando gli investimenti del PNRR e le conoscenze pregresse di BBMRI.it, nasceranno nuove biobanche già all’avanguardia tecnica e scientifica, per collezioni specifiche (organoidi, microbioma, cellule staminali

## BIOBANCHE DI RICERCA

All'interno di una cornice comune e trasparente, ciascuna biobanca di ricerca italiana, con il partner charter sottoscritto con BBMRI, si racconta con un linguaggio condiviso, qualifica la propria attività e rende pubblici i propri strumenti ELSI (dal consenso al biobancaggio al Material Transfer Agreement) e di governance di buona pratica (il proprio regolamento, le regole di accesso e di restituzione dei risultati, etc.).

Sto cercando \_

Ricerca

Regione

Tipologia di biobanca

Ambito di biobancaggio

Istituzione

This platform has been developed by BBMRI.it with the support of the funding of the European Union funding (NextGenerationEU), Italian NRRP project code IR0000031 - Strengthening BBMRI.it - CUP B53C22001820006.

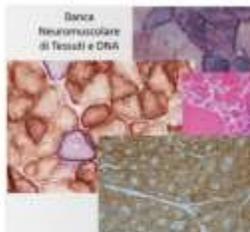


### UNITA' OPERATIVA COMPLESSA BIOBA BIOBANCA BMS

bbmri-eric:ID:IT\_1604913322

Multispecialistica

Disturbi neurocognitivi, On  
Malattie rare



### Banca Neuromuscola Tessuti e DNA

bbmri-eric:ID:IT\_1383047508

Genetica

Malattie rare, Malattie neu

[TORNA ALLA PAGINA PRINCIPALE](#)

## UNITA' OPERATIVA COMPLESSA BIOBANCHE – BIOBANCA BMS

bbmri-eric:ID:IT\_1604913322414751

### Informazioni sulla biobanca

L'Unità Operativa Biobanche è presente presso l'Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana (AOUP) dal 2016, nata con l'obiettivo di centralizzare, mantenere e migliorare le attività di biobanche interne all'AOUP. La Biobanca Multispecialistica BMS è stata formalmente istituita attraverso la delibera di un Documento Organizzativo (DOA) approvato nel marzo 2020 (AOUP-DelDG n°272 del 27/03/2020). La biobanca BMS integra la missione della Sezione Biobanche Dipartimentali, prevedendo sia una componente assistenziale (Istituto dei Tessuti e Archivio Biologico Regionale) che una componente di ricerca, ponendosi come piattaforma trasversale integrata di servizio per le strutture presenti all'interno dell'AOUP e per le altre istituzioni con finalità scientifiche e assistenziali. La struttura fa parte della infrastruttura di ricerca BBMRI, è certificata ISO9001-2015 ed accreditata ISO 20387 per i seguenti materiali biologici: siero, plasma, saliva e tessuto nasofaringeo. La Biobanca BMS processa e custodisce ciascun campione biologico secondo le linee guida nazionali e internazionali per uniformare le variabili legate alla custodia e alla lavorazione dei campioni biologici, in aderenza a specifici standard qualitativi a garanzia della completa tracciabilità delle attività a cui il campione è sottoposto e delle informazioni cliniche/scientifiche ad esso collegate.

Tipologia di biobanca  
Multispecialistica

Ambito di biobancaggio  
Disturbi neurocognitivi, Oncologico,  
Malattie rare

Istituzione  
Ospedale

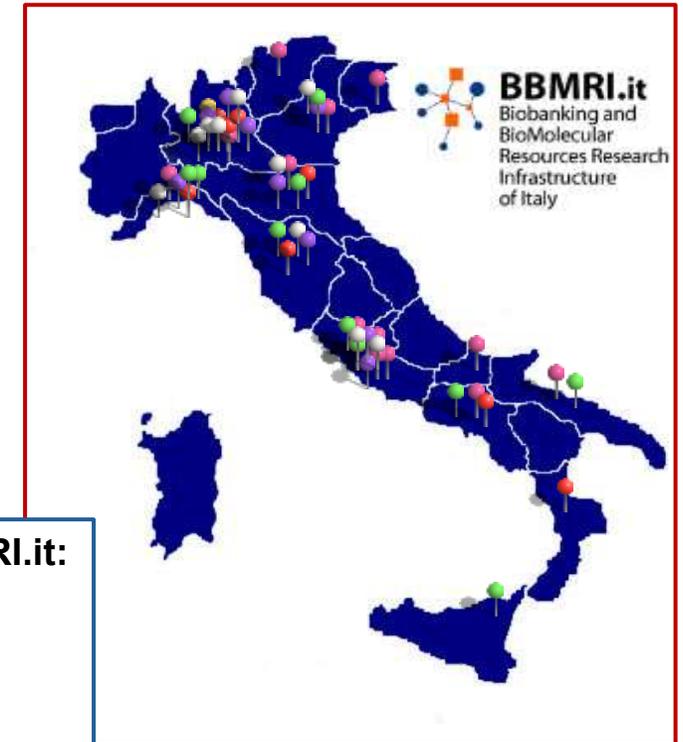
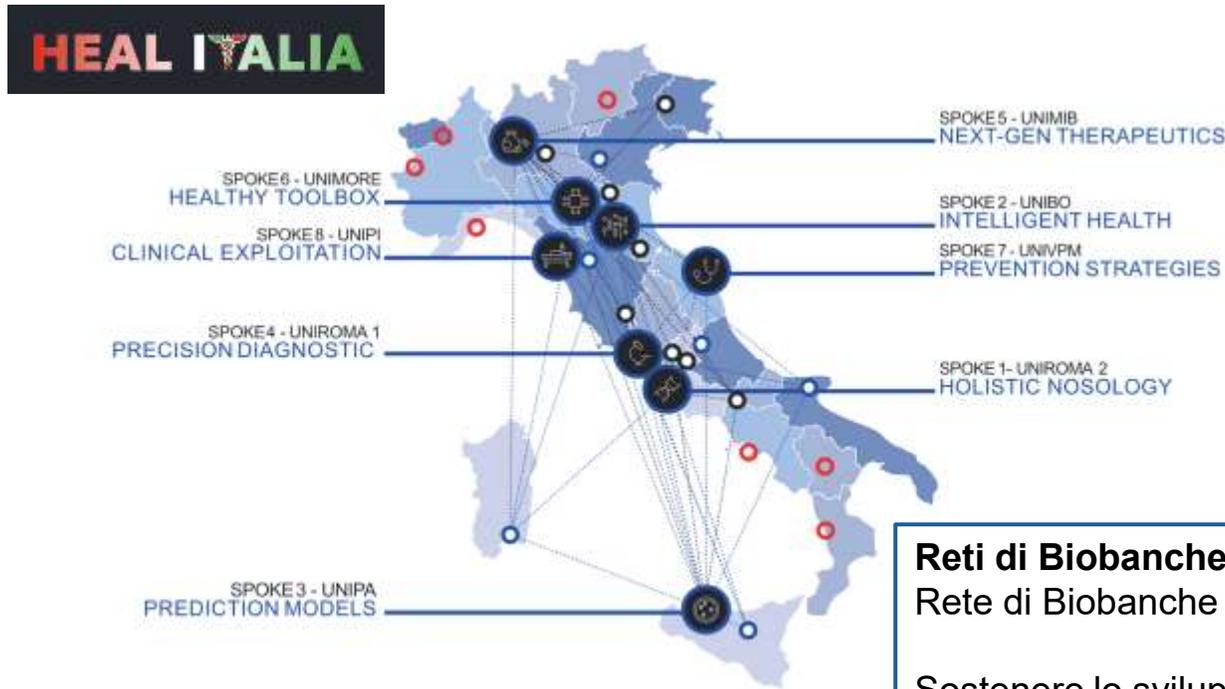
Regione  
Toscana

Nazione  
Italy

### Se vuoi saperne di più

Di patologia

# Le biobanche e le collezioni di campioni di Heal ITALIA



**Reti di Biobanche Tematiche di BBMRI.it:**  
Rete di Biobanche Heal Italia per la MP

Sostenere lo sviluppo di nuovi nodi dell'Infrastruttura

# GRAZIE



SERVIZIO TECNICO-SCIENTIFICO  
**COORDINAMENTO E PROMOZIONE  
DELLA RICERCA**

[www.iss.it/servizio-di-coordinamento-e-promozione-della-ricerca](http://www.iss.it/servizio-di-coordinamento-e-promozione-della-ricerca)

