

# SIGN NETWORK GENETICO SLOVENO-ITALIANO

**Borut Peterlin**

Centro Clinico Universitario di Ljubljana, Istituto di genetica medica - Slajmerjeva 3, 1000 Lubiana

Il Progetto SIGN è un progetto standard (Bando di gara n. 2/2009). È iniziato l'11 novembre 2011 e terminerà il 31 ottobre 2014. Il progetto è nato allo scopo di migliorare la qualità e l'accessibilità dei servizi di genetica medica nell'ambito della macro regione italo - slovena.

## PARTENARIATO

Consorzio	Ente	Città	Team Manager
Lead Partner	<i>Univerzitetni klinični center Ljubljana, Klinični Inštitut za medicinsko genetiko</i>	Ljubljana	prof. Borut Peterlin
PP1	<i>Univerzitetna Klinika za pljučne bolezni in alergijo Golnik,</i>	Golnik	doc. dr. Peter Korošec, univ. dipl. biol.
PP2	<i>Centro di Riferimento Oncologico Istituto Nazionale Tumori – Aviano</i>	Aviano	Alessandra Viel
PP3	<i>Genetica Clinica - Università degli studi di Padova</i>	Padova	prof. Maurizio Clementi
PP4	<i>Dipartimento di Scienze Mediche e Biologiche - Università degli studi di Udine</i>	Udine	prof. Giuseppe Damante
PP5	<i>IRCCS Burlo Garofolo Trieste</i>	Trieste	prof.ssa Anna Savoia
PP6	<i>Splošna bolnišnica Izola</i>	Izola	
PP7	<i>Azienda Ospedaliera Universitaria S. Anna – Ferrara</i>	Ferrara	prof.ssa Alessandra Ferlini

Al progetto SIGN partecipano otto Istituti di sanità:

## **GLI OBIETTIVI PRINCIPALI DEL PROGETTO SIGN SONO:**

1. Creare dei servizi congiunti e integrati sul web e un database, che siano fonte d'informazioni per i pazienti, i tecnici e l'opinione pubblica laica aumentando così la consapevolezza e l'accessibilità ai servizi diagnostici, clinici, terapeutici e di riabilitazione che riguardano le conseguenze di difetti genetici;
2. Stabilire una rete di istituzioni di diagnostica e genetica clinica nelle regioni transfrontaliere nel campo della genetica medica;
3. Creare un database di centri per la terapia e la riabilitazione presenti nella regione, che si occupano delle malattie genetiche;
4. Migliorare l'accessibilità e aumentare la qualità del trattamento genetico dei pazienti;
5. Assicurare lo stesso trattamento, le procedure diagnostiche e terapeutiche a tutti i pazienti della regione che presentano malattie genetiche;
6. Sviluppare l'accesso ai servizi genetici a distanza con l'aiuto della telemedicina nelle regioni senza accesso a queste ultime e garantire la migliore prassi nel campo della genetica clinica per i pazienti con l'utilizzo della tecnologia informatica innovativa nel settore della salute e;
7. Ampliare la consapevolezza e la conoscenza sulle malattie genetiche nel campo della genetica medica.

## **GLI OBIETTIVI SPECIFICI DEL PROGETTO SIGN SONO:**

1. creare dei servizi congiunti e integrati sul web e un database,
2. stabilire una rete di Istituti clinici o diagnostici e di esperti nel campo della genetica medica,
3. creare una base dei centri terapeutici e di riabilitazione per le malattie genetiche, una migliore accessibilità,
4. garantire una maggiore qualità nel trattamento dei pazienti,
5. assicurare lo stesso trattamento e le procedure diagnostiche e terapeutiche per i pazienti su entrambi i lati del confine,
6. e offrire l'accesso ai servizi genetici per le aree distanti, con l'ausilio della telemedicina.

Le malattie genetiche sono numerose e rappresentano un problema notevole per la salute pubblica, in quanto spesso causano malattie croniche e portano ad una riduzione significativa della durata della vita. Tuttavia, guardando i casi uno ad uno, le malattie genetiche sono rare ed è per questo difficile diagnosticarle e curarle.

Il Progetto SIGN realizzerà una rete di esperti nel campo della genetica medica clinica e di laboratorio che potranno condividere le loro conoscenze e riconoscere "la prassi migliore" per scoprire e seguire i pazienti con malattie genetiche rare. Il progetto è pensato a promuovere l'implementazione e la standardizzazione dei servizi genetici, consentendo così ai pazienti con malattie genetiche rare di accedere con gli stessi diritti ad un adeguato trattamento medico.

Uno degli obiettivi principali del progetto SIGN è quello di sensibilizzare sia l'opinione pubblica che i medici specialisti nel settore dei servizi genetici e dei nuovi metodi diagnostici per i pazienti con

malattie rare. A tale scopo sono stati organizzati dei corsi nell'ambito della genetica medica per i pediatri, i ginecologi e gli oncologi, nonché alcuni workshop per gli studenti delle scuole superiori. La partecipazione attiva dei partner progettuali a tutti gli incontri consente anche di allacciare nuove collaborazioni scientifiche e rafforzare la rete genetica.

Ai fini di una migliore comprensione della genetica umana è stato creato per i pazienti, i medici e gli studenti un apposito sito web, sia in lingua slovena che in quella italiana ([www.signgenetics.eu](http://www.signgenetics.eu)). Il settore destinato all'opinione pubblica comprende dati relativi alla genetica umana, alle malattie genetiche e alla loro influenza sulla società. I testi sono stati preparati in modo semplice e comprensibile. Il settore destinato ai medici e agli studenti offre numerosi strumenti di formazione, l'elenco con i dati fondamentali relativi a numerose malattie genetiche, i casi clinici utilizzati per il riconoscimento e la corretta diagnosi di specifiche malattie, i video seminari degli esperti e i protocolli clinici. La seconda parte è destinata ad aggiornare e stimolare i risultati raggiunti con il progetto: include la descrizione dei partner progettuali e le loro attività cliniche, di laboratorio e di ricerca.

## INCONTRI TRA I PARTNERS E PROGETTO EDUCATIVO

Obiettivo di parte del progetto consiste nel rafforzamento del network SIGN attraverso l'organizzazione dei programmi educazionali e corsi d'aggiornamento per figure professionali collegati alle attività di genetica medica, generando dunque un piano di capillare informazione per portare a conoscenza delle potenzialità della genetica medica e dell'attività del network i medici di base, medici ospedalieri e altri componenti del sistema sanitario. È anche molto importante informare tutta la popolazione in genere delle nuove acquisizioni e potenzialità della genetica nonché del progetto SIGN. Infine, in questa parte del progetto è stata prevista l'organizzazione di meetings tra i partners per implementare la reciproca conoscenza e generare collaborazioni scientifiche.

Dunque, il progetto educativo riguarda due principali attività. La prima consiste nella organizzazione di meeting tra le unità per favorire la reciproca conoscenza. Infatti, affinché il network di genetica medica SIGN possa operare efficientemente, è necessario che ogni partner sia a conoscenza delle attività di ciascuno degli altri membri del progetto. All'inizio del progetto SIGN, benché le varie unità fossero relativamente vicine, tali informazioni erano carenti, quindi, lo scopo di questa attività è stato quello di implementarle. Sono stati dunque organizzati meetings tra i vari partners; inoltre, allo scopo di iniziare collaborazioni scientifiche o nel campo della diagnostica, sono stati effettuati incontri bilaterali e visite ai vari istituti.

La seconda attività riguarda l'organizzazione di corsi o conferenze per laureati, specializzandi, dottorandi e popolazione in genere, per diffondere le nuove conoscenze e possibilità della genetica medica nella comunità. Infatti, per un'attività ottimale del network è necessario che i servizi offerti dai genetisti medici vengano presentati correttamente alla comunità. Purtroppo, infatti, i media danno spesso notizie non corrette sui progressi della ricerca biomedica enfatizzandone le potenzialità applicative e, di conseguenza, creando eccessive aspettative nella comunità. Inoltre, è necessario che l'attività diagnostica e di consulenza di ogni partner venga illustrata ad ogni operatore medico. È essenziale per l'ottimizzazione dell'attività dei servizi sanitari che lo staff non genetista (medici e/o biologi) sia a conoscenza del network SIGN e delle sue attività diagnostiche.

Sono stati effettuati corsi di aggiornamento per specialisti. In particolare, nel maggio 2013 a Udine è stato organizzato un corso per ginecologi e nel gennaio 2014 ad Aviano è stato organizzato un corso per oncologi. Nel giugno 2014 a Udine è previsto un corso di aggiornamento per pediatri. Oltre ai corsi per specialisti e figure professionale d'ambito medico, sono stati effettuati seminari per studenti delle scuole medie superiori al fine di introdurre i giovani nel campo della genetica medica e far conoscere il progetto SIGN.

# SIGN

## SLOVENSKO ITALIJANSKA GENETSKA MREŽA

**Borut Peterlin**

Univerzitetni klinični center Ljubljana, Klinični inštitut za medicinsko genetiko – Šljamerjeva 3, 1000 Ljubljana

Projekt SIGN je standardni projekt (Javni razpis št. 2/2009). Začel se je 11. novembra 2011 in se bo končal 31. oktobra 2014. Projekt je nastal z namenom izboljšati kakovost in dostopnost genetskih medicinskih storitev v okviru slovensko–italijanske makro regije.

### PARTNERSTVO

V projektu SIGN sodeluje osem zdravstvenih ustanov:

Konzorcij	Prijavitelj	Mesto	Vodja projektne skupine
Lead Partner	<i>Univerzitetni klinični center Ljubljana, Klinični Inštitut za medicinsko genetiko</i>	Ljubljana	prof. Borut Peterlin
PP1	<i>Univerzitetna Klinika za pljučne bolezni in alergijo Golnik,</i>	Golnik	doc. dr. Peter Korošec, univ. dipl. biol.
PP2	<i>Centro di Riferimento Oncologico Istituto Nazionale Tumori – Aviano</i>	Aviano	Alessandra Viel
PP3	<i>Genetica Clinica - Università degli studi di Padova</i>	Padova	prof. Maurizio Clementi
PP4	<i>Dipartimento di Scienze Mediche e Biologiche - Università degli studi di Udine</i>	Udine	prof. Giuseppe Damante
PP5	<i>IRCCS Burlo Garofolo Trieste</i>	Trieste	prof.ssa Anna Savoia
PP6	<i>Spošna bolnišnica Izola</i>	Izola	
PP7	<i>Azienda Ospedaliera Universitaria S. Anna – Ferrara</i>	Ferrara	prof.ssa Alessandra Ferlini

## GLAVNI CILJI PROJEKTA SIGN SO:

1. Ustvariti skupne integrirane spletne storitve in podatkovne baze, ki bodo vir informacij za bolnike, strokovnjake in laično javnost in s tem povečati osveščenost in dostopnost diagnostičnih, kliničnih, terapevtskih in rehabilitacijskih storitev, ki se nanašajo na posledice genetskih okvar;
2. Postaviti mrežo kliničnega in diagnostičnega znanja v čezmejnih regijah na področju medicinske genetike;
3. Ustanoviti podatkovno bazo terapevtskih in rehabilitacijskih centrov v regiji za genetske bolezni;
4. Izboljšati dostopnost in povečati kvaliteto genetske obravnave bolnikov;
5. zagotoviti tudi enako obravnavo, diagnostične in terapevtske postopke pri vseh bolnikih z genetskimi boleznimi v regiji;
6. Razviti dostop do genetskih storitev na daljavo s pomočjo telemedicine v regijah brez dostopa do le-teh in zagotoviti najboljšo prakso na področju klinične genetike za bolnike z uporabo inovativne informacijske tehnologije IT na področju zdravja in;
7. Razširiti osveščenost in znanje o genetskih boleznih na področju medicinske genetike.

## SPECIFIČNI CILJI PROJEKTA SIGN SO:

1. da ustvarimo skupne integrirane spletne storitve in podatkovne baze,
2. mrežo kliničnih oziroma diagnostičnih inštitucij in strokovnjakov na področju medicinske genetike,
3. bazo terapevtskih in rehabilitacijskih centrov za genetske bolezni, izboljšano dostopnost,
4. večjo kvaliteto obravnave bolnikov,
5. enako obravnavo in diagnostične ter terapevtske postopke za bolnike na obeh straneh meje,
6. ter dostop do genetskih storitev za oddaljena območja, s pomočjo telemedicine.

Genetske bolezni so številne in predstavljajo velik javno zdravstveni problem, saj pogostokrat povzročijo kronične bolezni in vodijo do vidno zmanjšane življenjske dobe. Vendar pa so, posamezno gledano, genetske bolezni redke in jih je zato težko diagnosticirati ter zdraviti.

Projekt SIGN bo vzpostavil mrežo strokovnjakov s področja klinične in laboratorijske medicinske genetike, ki bodo lahko delili svoje znanje ter prepoznali "najboljše prakse" za odkrivanje in vodenje posameznikov z redkimi genetskimi boleznimi. V okviru projekta se bo spodbujalo implementacijo in standardizacijo genetskih storitev in tako omogočilo enakopraven dostop bolnikov z redkimi genetskimi boleznimi do ustrezne medicinske obravnave.

Eden izmed glavnih ciljev projekta SIGN je ozaveščanje tako splošne javnosti, kot tudi zdravnikov specialistov na področju genetskih storitev in novih diagnostičnih metod za bolnike z redkimi boleznimi. V ta namen so bili organizirani tečaji s področja medicinske genetike za pediatre, ginekologe in onkologe ter nekatere delavnice za srednješolce. Aktivno vključevanje projektnih partnerjev na vseh tovrstnih srečanjih, omogoča tudi vzpostavitev novih znanstvenih sodelovanj in krepitev genetske mreže.

Z namenom boljšega razumevanja humane genetike je bila za bolnike, zdravnike in študente razvita posebna spletna stran, tako v slovenskem jeziku kot tudi italijanskem ([www.signgenetics.eu](http://www.signgenetics.eu)). Področje namenjeno širši javnosti, vsebuje podatke o humani genetiki, genetskih boleznih in njihovemu vplivu na družbo. Besedila so pripravljena na preprost, poljuden način. Področje namenjeno zdravnikom in študentom ponuja številna izobraževalna orodja, seznam s ključnimi podatki o številnih genetskih

boleznih, kliničnih primerih uporabnih za prepoznavanje in pravilno diagnozo specifičnih bolezni, video seminarje strokovnjakov in klinične protokole. Drugi del je namenjen posodobitvi in spodbujanju doseženih rezultatov projekta: vključuje opis projektnih partnerjev in njihovih kliničnih, laboratorijskih in raziskovalnih dejavnosti.

## SREČANJA MED PARTNERJI IN IZOBRAŽEVALNI PROJEKT

Eden ključnih ciljev projekta je okrepiti mrežo SIGN z organiziranjem izobraževalnih programov in izpopolnjevalnih tečajev za strokovnjake, ki so povezani z dejavnostmi medicinske genetike. Namen projekta je namreč širiti informacije ter zdravnike v bolnicah in delavce v zdravstvenem sistemu seznanjati s potenciali medicinske genetike in dejavnostjo mreže. Prav tako pomemben cilj projekta je, da se splošno populacijo obvešča o novih pridobitvah in potencialu genetike, pa tudi o projektu SIGN. Ne nazadnje pa je cilj tega dela projekta tudi organizacija srečanj med partnerji, da se le-ti med seboj spoznajo in vzpostavijo znanstvena sodelovanja.

Izobraževalni projekt zajema dve glavni dejavnosti. Prva je organizacija srečanj, ki spodbuja medsebojno spoznavanje med enotami. Za učinkovito delovanje mreže medicinske genetike SIGN je namreč pomembno, da je vsak partner seznanjen z dejavnostmi vsakega posameznega člana projekta. Ob začetku projekta so med enotami kljub razmeroma majhnim razdaljam prehajale pomanjkljive informacije. Z namenom dopolniti te informacije smo organizirali srečanja med različnimi partnerji; v želji, da se vzpostavijo nova partnerstva na znanstvenem področju ali na področju diagnostike, pa smo pripravili tudi dvostranska srečanja in obiskali razne institucije.

Druga dejavnost je organizacija tečajev in predavanj za diplomirane študente, pripravnike, podiplomske študente in širšo populacijo, z namenom razširjanja novih znanj in možnosti medicinske genetike v skupnosti. Za optimalno delovanje mreže je potrebno, da se skupnosti ustrezno predstavijo storitve, ki jih ponujajo medicinski genetiki. Na žalost mediji pogosto posredujejo napačne informacije o napredku biomedicinskih raziskav in poudarjajo aplikativni potencial, s tem pa v skupnosti ustvarjajo pretirana pričakovanja. Poleg zgoraj navedenega je nujno, da se diagnostične in svetovalne dejavnosti posameznega partnerja predstavijo zdravstvenemu osebju, saj je za optimizacijo zdravstvenih storitev bistvenega pomena, da je ekipa zdravnikov in / ali biologov (torej ne genetikov) seznanjena z mrežo SIGN in njenimi diagnostičnimi dejavnostmi.

Za strokovnjake smo organizirali izpopolnjevalne tečaje. Maja 2013 je bil v Vidmu organiziran tečaj za ginekologe in januarja 2014 v Avianu tečaj za onkologe, junija 2014 pa smo v Vidmu pripravili tudi izpopolnjevalni tečaj za pediatre. Poleg tečajev za strokovnjake in strokovne poklice na medicinskem področju smo izvajali delavnice za učence srednjih šol, da bi jih uvedli v področje medicinske genetike in jih seznanili s projektom SIGN.

# SIGN

## SLOVENIAN ITALIAN GENETIC NETWORKS

Borut Peterlin

University Medical Centre Ljubljana, Clinical Institute of Medical Genetics – Slajmerjeva 3, 1000 Ljubljana

SIGN is a standard project (call 2/2009). It started on 11 November 2011 and will end on 31 October 2014. It was created with the aim to improve the quality and accessibility of medical genetic services within the Slovenian-Italian macro-region.

### THE PARTNERSHIP

Project SIGN involves eight medical institutions:

Consortium	Body	City	Team Manager
Lead Partner	<i>Univerzitetni klinični center Ljubljana, Klinični Inštitut za medicinsko genetiko</i>	Ljubljana	prof. Borut Peterlin
PP1	<i>Univerzitetna Klinika za pljučne bolezni in alergijo Golnik,</i>	Golnik	doc. dr. Peter Korošec, univ. dipl. biol.
PP2	<i>Centro di Riferimento Oncologico Istituto Nazionale Tumori – Aviano</i>	Aviano	Alessandra Viel
PP3	<i>Genetica Clinica - Università degli studi di Padova</i>	Padova	prof. Maurizio Clementi
PP4	<i>Dipartimento di Scienze Mediche e Biologiche - Università degli studi di Udine</i>	Udine	prof. Giuseppe Damante
PP5	<i>IRCCS Burlo Garofolo Trieste</i>	Trieste	prof.ssa Anna Savoia
PP6	<i>Splošna bolnišnica Izola</i>	Izola	
PP7	<i>Azienda Ospedaliera Universitaria S. Anna – Ferrara</i>	Ferrara	prof.ssa Alessandra Ferlini

## THE MAIN OBJECTIVES OF SIGN PROJECT ARE:

1. To create databases and services in a single integrated online system, including information for patients, experts and public in general, in order to foster consciousness and support the accessibility to diagnostic, clinical, therapeutic and rehabilitative resources that are relevant for genetic diseases;
2. To establish a network of clinical and diagnostic experts from the cross-border area in the field of genetic medicine;
3. To create a database of regional therapeutic and rehabilitative centers notable for genetic diseases;
4. To improve the accessibility and to increase the quality of patients' cure and care;
5. To assure the uniformity of diagnostic and therapeutic procedures for patients suffering from genetic pathologies in the cross-border area;
6. To develop a "telemedicine" system to supply, in the distance, genetic services where they are not available, and to contact experts in clinical genetics through the use of innovative technologies in the field of medical information;
7. To disseminate the consciousness and knowledge of genetic diseases in medical genetics.

## THE MAIN PURPOSE OF SIGN PROJECT IS TO CREATE:

1. Integrated web-based services;
2. A medical genetic high excellence network for diagnostics and clinics;
3. A database of all treatment and rehabilitative centres that are relevant for genetic diseases;  
The improvement of services accessibility;
4. The increase of patients' management quality- level;
5. Common based diagnostic and treatment procedures for patients in the cross-border area;
6. "Telemedicine" instruments for genetic services in distant areas.

Genetic diseases are numerous and represent a major issue in health care: in fact they often cause chronic illnesses and lead to a significant decrease of life expectancy. However, taken individually, genetic diseases are rare and, therefore, difficult to diagnose and treat.

The SIGN project will create a network of experts in clinical and laboratory medical genetics who will be able to share their knowledge and detect "best practices" to assess and manage patients supposedly affected or affected by a genetic disease. Genetics services will be implemented and standardized on a medium-high rank, guaranteeing equal opportunities for patients affected by these diseases.

One of the major objectives of SIGN is to raise awareness in both the general public and medical specialists on the activities of the genetics services and on the new diagnostic options patients with rare diseases may be offered. For this purpose, training courses in medical genetics for paediatricians, gynaecologists and oncologists have been organized and several workshops for high school students have been conducted. The active involvement of the project partners in all these meetings also allows the establishment of new scientific collaborations and the reinforcement of the genetic network.

A specific website, in both Italian and Slovenian language, has been developed in order to help patients, doctors and students to better understand human and medical genetics ([www.signgenetics.eu](http://www.signgenetics.eu)). The section dedicated to the general public contains information on human genetics, genetic diseases and their impact on the society described in a simple, non-technical way. The section for



doctors and students offers a variety of educational tools, including fact sheets on several genetic diseases, examples of clinical cases useful to recognize and correctly diagnose specific diseases, video seminars of experts and clinical protocols. Another section is devoted to updating and promoting the project achieved results: it includes a description of the project partners and their clinical, laboratory and research activities.

## MEETINGS AMONG PARTNERS AND EDUCATIONAL PROJECT

One of the major goals of the project consists in the reinforcement of the SIGN network through the organization of educational programs and refresher courses for professionals linked to the activities of medical genetics. Thus, our aim is to generate a project of capillary information to bring knowledge to family doctors, medical specialists and other components of the health system of the potentiality of medical genetics and of the SIGN network. In addition, it is very important to inform all population of new acquisitions of genetics as well as the meaning of the SIGN project. Finally, in this part of the project it is envisaged the organization of meetings and visits among partners (all together or bilateral) to improve the reciprocal knowledge and to generate scientific collaborations.

Thus, our educational project is related to two main activities. The first consists in the organization of meetings among partners of the project to promote the reciprocal knowledge. Indeed, in order to establish an efficient and productive activity of the SIGN network, it is necessary that each partner know the activities of other partners of the project. At the beginning of the SIGN project, though the relative small distance among the units, such information was quite deficient. Thus, the aim was that of improve the reciprocal knowledge. Therefore, meetings among partners have been organized; in addition, to establish collaborations in research and diagnostics, also bilateral meetings and visits at the distinct institutes have been organized.

The second activity is related to the organization of courses and conferences for medical doctors, students of the specialization schools, PhD students and the general population to spread innovative concepts and potentialities of the medical genetics in the community. In fact, in order to obtain an optimal activity of medical genetic centers and of the SIGN project, it is necessary that services offered by geneticists would be correctly presented to the society. Often, unfortunately, media report not correct news about medical research discoveries, exaggerating the applicative potentials and, therefore, generating an overload of expectances in the community. In addition, it is necessary that the diagnostic and counselling activity of each SIGN partner would be described to all health operators. To the optimization of the health services, it is essential that the non-geneticists medical staff would know the SIGN network and the relative activities.

Refresher courses for specialists have been organized. In particular, in May 2013 in Udine, a course of genetics for gynecologists has been organized, moreover, in January 2014 in Aviano, a course of genetics for oncologist has been organized. For June 2014, in Udine we are organizing a course for pediatricians. In addition to courses for professionals in the medical field, seminars for students of the secondary schools have been organized, to introduce these young people to the field of medical genetics and to spread knowledge on the SIGN project.