

Poster P.27.155

TELETHON NETWORK OF GENETIC BIOBANKS

Casareto L.^[9], Stroppiano M.^[1], Coviello D.^[1], Cilia R.^[2], Renieri A.^[3], Pegoraro E.^[4], Sciacco M.^[5], Mora M.^[6], Merla G.^[7], Politano L.^[8], Garavaglia B.^[6], Sangiorgi L.*^[9]

^[1]Istituto Giannina Gaslini ~ Genova ~ Italy, ^[2]Centro Parkinson, ASST Gaetano Pini-CTO ~ Milano ~ Italy, ^[3]University of Siena and Azienda Ospedaliera Universitaria Senese ~ Siena ~ Italy, ^[4]Università di Padova, Azienda Ospedaliera Universitaria ~ Padova ~ Italy, ^[5]Dino Ferrari Centre, IRCCS Foundation Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, University of Milan ~ Milano ~ Italy, ^[6]Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta ~ Milano ~ Italy, ^[7]IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza ~ San Giovanni Rotondo ~ Italy, ^[8]Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Azienda Ospedaliera Universitaria "Luigi Vanvitelli" ~ Napoli ~ Italy, ^[9]Istituto Ortopedico Rizzoli ~ Bologna ~ Italy

The Telethon Network of Genetic Biobanks (TNGB) is a non-profit organisation of 11 Italian biorepositories created in 2007 to form a virtually unique catalogue of biospecimens and associated data (Filocamo et al., 2013).

In more than ten years of activity, several improvements have been achieved thanks to the development of the centrally coordinated IT platform which has enabled (i) standardisation and harmonisation of procedures; (ii) creation of an updated TNGB online catalogue (<http://biobanknetwork.telethon.it/>) listing over 1,000 pathologies; and (iii) development of a common sample access policy, based on predefined criteria and managed via a shared request control panel assuring transparency and impartiality. Additionally, effective actions for the patient engagement have been constantly pursued (i.e., their inclusion in the TNGB Advisory Board and involvement in drafting biobank policies and procedures) (Baldo et al., 2016).

2018 was the year of turning point in TNGB existence: new scientific coordinator, new governance bodies members, new funding method and consequent new strategic and operational activities.

In particular, thematic working groups have been included in the governance in order to facilitate the active involvement of biobanks. They are composed of the biobank directors/staff and focus on (i) the form/document update and procedure/policy revision, including the TNGB Charter, taking into account the GDPR coming into force; (ii) the finalisation of the Patient Organisation agreement; and more importantly (iii) the TNGB long-term sustainability.

This latter comprises the update of the cost-recovery list, creation of other funding opportunities, including industry collaborations.

TNGB Advisory Board composition strengthened in term of members: the consultative body has been indeed enriched of two international experts contributing to give to TNGB worldwide visibility, a turnover of other members has been introduced. A position for a representative of the patient organisations has been kept.

Along with the thematic carried on by the working groups, the development of a more effective communication strategy has been recognised as crucial for TNGB visibility: indeed, TNGB social media profile have been recently activated.

Concerning the ELSI field, TNGB has been continuing its extensive work involving lay members of Patient Organisations and experts in the field which led to a very comprehensive informed consent model adopted by all the biobanks balancing, as much as possible, the constitutional interest of the freedom of scientific research and the protection of self-determination of people taking part in it.

TNGB continued also its interaction with other European biobanking realities, such as BBMRI, EuroBioBank network and RD-Connect platform, of which is an active member.

Le Biobanche di Malattie Rare sono unità di servizio non-profit, finalizzate alla raccolta, conservazione e distribuzione di campioni biologici con l'obiettivo di fornire servizi alle persone affette da malattie genetiche, alle Associazioni di Pazienti e alla comunità scientifica attraverso la conservazione, nel tempo, di campioni biologici secondo elevati standard di qualità e renderli disponibili successivamente per diagnosi e ricerca. Diversi esempi dimostrano come l'accesso a un elevato numero di campioni faciliti l'individuazione di nuovi geni malattia e lo sviluppo di terapie. La Rete Telethon di Biobanche Genetiche (TNGB) è un'organizzazione senza scopo di lucro di 11 biobanche distribuite su tutto il territorio italiano costituita nel 2007 per coordinare, a livello informatico, biobanche qualificate in modo da centralizzare campioni in un unico catalogo (<http://biobanknetwork.telethon.it/>) e migliorare l'accesso ai servizi, assicurando la qualità dei campioni per i ricercatori e la tutela della privacy per i partecipanti durante l'intero percorso, dalla raccolta e conservazione all'uso di campioni e dati. La Rete, attraverso le Biobanche affiliate, raccoglie linee cellulari, DNA e tessuti; ad oggi, sono conservati complessivamente oltre 120.000 campioni per circa 1.000 differenti difetti genetici.

L'adozione di una piattaforma informatica centralizzata, oltre alla standardizzazione e all'armonizzazione delle procedure, ha consentito lo sviluppo di una politica comune di accesso, basata su criteri predefiniti che assicura trasparenza e imparzialità. Inoltre, negli anni sono state costantemente perseguite azioni per il coinvolgimento dei pazienti.

Il 2018 per il TNGB è stato un anno di svolta: nuovo coordinatore scientifico, nuovi componenti degli organi costitutivi, nuovi metodi di finanziamento e nuove strategie.

In particolare, sono stati attivati gruppi di lavoro tematici che si sono occupati di i) mantenere aggiornati documenti e procedure tenendo in considerazione l'entrata in vigore del regolamento europeo generale sulla protezione dei dati (GDPR); (ii) finalizzare il modello di accordo tra biobanca e associazione di pazienti; e, soprattutto, (iii) pianificare azioni per la sostenibilità a lungo termine di TNGB.

Lo sviluppo di una strategia di comunicazione più efficace è stato inoltre riconosciuto fondamentale per la visibilità di TNGB: infatti, profili social media di TNGB sono stati recentemente attivati.

Per quanto concerne le tematiche etiche, sociali e legali (ELSI), TNGB prosegue le attività partecipative con le Associazioni di Pazienti ed esperti del settore per la stesura di un modello di consenso informato, completo, che mira il più possibile, a bilanciare l'interesse costituzionale alla libertà della ricerca scientifica e la tutela dell'autodeterminazione delle persone che vi partecipano.

La TNGB continua infine ad interagire attivamente con altre realtà europee, come BBMRI, EuroBioBank e RD-Connect.

Filocamo M, Baldo C, Goldwurm S, Renieri A, Angelini C, Moggio M, Mora M, Merla G, Politano L, Garavaglia B, Casareto L, Bricarelli FD; Telethon Network of Genetic Biobanks Staff. Telethon Network of Genetic Biobanks: a key service for diagnosis and research on rare diseases. *Orphanet J Rare Dis.* 2013 Aug 30;8:129.
doi: 10.1186/1750-1172-8-129.

Baldo C, Casareto L, Renieri A, Merla G, Garavaglia B, Goldwurm S, Pegoraro E, Moggio M, Mora M, Politano L, Sangiorgi L, Mazzotti R, Viotti V, Meloni I, Pellico MT, Barzagli C, Wang CM, Monaco L, Filocamo M. The alliance between genetic biobanks and patient organisations: the experience of the Telethon Network of Genetic Biobanks. *Orphanet J Rare Dis.* 2016 Oct 24;11(1):142.

Malattie Genetiche in generale

Coordinator: Luca Sangiorgi

Partners: Marina Stroppiano, Domenico Coviello, Roberto Cilia, Alessandra Renieri, Elena Pegoraro, Monica Sciacco, Marina Mora, Giuseppe Merla, Luisa Politano, Barbara Garavaglia

Duration (N. Years): 3

Starting year: 2018

Telethon Project (nr):

GTB18001

Disease Name:

Genetic Diseases in general

Keywords:

biobanking, networking, rare genetic diseases