

## ***Il contributo della medicina personalizzata agli out come di salute e alla sostenibilità dei sistemi socio-sanitari***

**25 settembre 2018**

**Napoli**

1

Il giorno **25 settembre**, presso la Sala Seminari “CEINGE - Biotecnologie Avanzate” di **Napoli**, si è tenuto l’evento dal titolo **“Il contributo della medicina personalizzata agli out come di salute e alla sostenibilità dei sistemi socio-sanitari”** organizzato da ProMIS – Programma Mattone Internazionale Salute in collaborazione con il sottogruppo nato sulla tematica della medicina personalizzata che ha visto il coinvolgimento delle seguenti Regioni: Campania, Lombardia, Toscana, Marche e Sicilia.

Antonio Maritati, Referente del Coordinamento Generale di ProMIS, nel suo intervento di apertura, ha sottolineato l’obiettivo del workshop: concentrarsi sulla tematica per fornire una panoramica sulle strategie istituzionali, internazionali e nazionali, nonché condividere approcci innovativi che abbiano un impatto socio-economico positivo sulla salute pubblica.

Come primo intervento, ha relazionato il Past President del CEINGE, Franco Salvatore, il quale ha posto l’attenzione sulla terminologia da utilizzare nell’ambito della medicina personalizzata. C’è infatti confusione a livello internazionale nelle definizioni utilizzate. Fondamentale è distinguere bene le “5P” ovvero: Preventive medicine (che si differenzia in primaria, secondaria e terziaria), Predictive medicine (che analizza la predisposizione di malattie genetiche), Precision medicine (che individua le specifiche alterazioni genetiche), Participative medicine (legata principalmente alla malattia) e Personalised medicine (legata al singolo paziente).

Liam Mc Donnel, della Fondazione Pisana per la Scienza, ha illustrato ai presenti come sia fondamentale l’interazione tra i diversi fattori quando si parla di medicina personalizzata. L’evoluzione tecnologia è stata ovviamente fondamentale per l’evoluzione della scienza in questo ambito grazie alla quale si è potuto studiare il genoma nel trattamento di malattie, come ad esempio il cancro polmonare, di circa 400 soggetti. Dallo studio riportato, si è subito potuto notare come i vari soggetti rispondano diversamente a diversi trattamenti. Si è passati quindi da un approccio molecolare ad un’analisi genetica sempre più articolata. Ma come vengono utilizzate tutte queste informazioni? Come vengono paragonati i set di dati che emergono? Ecco che risultano sempre di più importanti i Big Data, le modalità del loro utilizzo e la necessità di strumenti in grado di esaminarli. Tutto questo per sottolineare ancora una volta come l’incremento delle capacità di analisi dei dati sono tra le sfide per migliorare la salute.

Roberto di Lauro, Direttore Scientifico del CEINGE, ha introdotto la sessione dedicata alla Genomica e alla medicina con un intervento dal titolo “Problemi e vantaggi delle differenze genetiche nelle malattie e fra gli individui”. Il direttore ha spiegato come, in media, nella sequenza del DNA, ogni essere umano è 99,9% simile a qualsiasi altro. Ci sono però circa 3 milioni di differenze in sequenza tra due individui. Come esempio di medicina di precisione, nella genomica viene portato il recettore adrenergici B1 e la sua risposta alle droghe. La sequenza dell’intero genoma di individui affetti da una stessa malattia permette, per confronto con genomi «normali», di identificare i geni responsabile della malattia.

Esistono almeno 6,000 malattie rare (meno di 5 casi su 10,000) e la base genetica di alcune di queste è stata identificata permettendo nuove diagnosi e possibili approcci terapeutici. Nella storia due carestie hanno dimostrato effetti epigenetici nell'uomo:

- carestia olandese (1944-1945) che ha causato 16,000 morti
- carestia cinese (1959-1961) con 20,000,000 di morti. In tutti e due i casi, l'analisi dei nati da mamme gravide nel periodo della carestia ha dimostrato un aumento di 2-3 volte di malattie cardiovascolari, diabete, obesità e schizofrenia.

In biologia l'aumento delle conoscenze ha prodotto la necessità di ridefinire i concetti fondamentali. La medicina personalizzata è un'enorme opportunità, ma anche una sfida per un'assistenza sanitaria sostenibile. Inoltre, una diagnosi genetica corretta, può far risparmiare notevoli costi di ospedalizzazione. Sarà però necessario sviluppare nuove medicine e nuovi strumenti diagnostici disegnati su misura per l'assetto genetico di ristretti gruppi di individui.

Giuseppe Castaldo, coordinatore dei servizi di diagnostica del CEINGE, con l'intervento "Verso la diagnosi e la terapia personalizzate nella fibrosi cistica: il contributo dei modelli ex-vivo", ha illustrato il trattamento dei pazienti: a) ricoverati presso le Strutture dell'AOU; b) esterni, su richiesta del medico curante; c) di altre strutture regionali o proveniente da altre regioni. Il centro di diagnostica offre non solo un elevato grado di sviluppo giornaliero e innovazione tecnologica e un attivazione continua di nuove indagini, ma altresì un controllo di qualità totale e un servizio di "accompagnamento" e consulenza globale nella presa in carico del paziente affetto da fibrosi cistica. Oggi giorno la fibrosi cistica viene curata con: tre cicli di aerosolterapia ogni giorno per tutta la vita, sei pillole di enzimi pancreatici ad ogni pasto, un'ora di fisioterapia respiratoria, tenendo sempre una particolare attenzione alla dieta, agli integratori alimentari, all'attività sportiva.

La novità è quella di curare la malattia in base alla mutazione genetica; sappiamo che il DNA non codificante ha un ruolo rilevante nella regolazione dell'espressione genica.

Per identificare altre mutazioni coinvolte nel causare la malattia, è stata studiata la regione del promotore più grande e sono state identificate 23 varianti fra cui 8 hanno mostrato l'effetto differente sull'espressione di CFTR, dall'analisi in vitro.

Si sono poi susseguite le due Tavole rotonde dal titolo: "Implementazione e politiche future" e "Implementazione da parte delle Regioni italiane", moderate dal giornalista Maurizio Socci.

La prima tavola rotonda ha visto la partecipazione delle Istituzioni (nazionali ed europee) che operano nell'ambito della medicina personalizzata. Giselda Scalera (Ministero della salute) ha sottolineato come a livello nazionale si intenda promuovere la ricerca finalizzata anche attraverso lo strumento degli IRCCS, ad oggi 51. Mauro Biffoni (Istituto Superiore di Sanità) si sofferma soprattutto sui costi dei farmaci necessari per la Ricerca. Denis Horgan (Alleanza Europea per la Medicina Personalizzata-EAMP) e David Morrow (Infrastruttura Europea per la medicina translazionale-EATRIS) hanno illustrato come a livello europeo la medicina personalizzata sia al centro di un importante dibattito. L'EAMP, in particolare, riunisce i principali esperti sanitari nonché rappresentanti dei pazienti in Europa per migliorare l'assistenza alle cure accelerando lo sviluppo, l'erogazione e l'adozione di farmaci e diagnostici personalizzati. L'Alleanza, in particolare, mira a richiedere alla Commissione Europea, al Parlamento Europeo e agli Stati membri dell'UE di contribuire a migliorare il contesto normativo in modo che i pazienti possano avere un accesso tempestivo alla medicina personalizzata e affinché la ricerca sia potenziata. L'EATRIS, inoltre, lavora quotidianamente sullo sviluppo di programmi diagnostici.

Ha concluso il dibattito Sabrina Nardi (Cittadinanzattiva) che ha sottolineato l'importanza dell'attore protagonista della medicina personalizzata: il paziente in quanto persona.

La seconda tavola rotonda ha visto, invece, la partecipazione dei rappresentanti delle seguenti Regioni italiane: Campania, Toscana, Marche e Sicilia. Tutte e quattro le Regioni hanno sottolineato l'importanza del coinvolgimento dei cittadini all'interno dei percorsi di cura, accompagnati dall'evoluzione di diversi fattori, quali, ad esempio, l'informatizzazione dell'assistenza domiciliare e l'innovazione nella formazione degli operatori sanitari.

Andrea Frosini, Fondazione Toscana Life Sciences, ha presentato il progetto "AI4Diag-Artificial Intelligence For Diagnosis", finanziato all'interno del programma COSME 2014-2020. AI4Diag nasce nel quadro della piattaforma S3 Medtech, una delle 11 piattaforme di specializzazione per la modernizzazione industriale. È il risultato di un bisogno condiviso espresso dalle Regioni, dai cluster e dalle piattaforme tecnologiche che vogliono incentivare la competitività industriale delle PMI attraverso il co-investimento e la collaborazione nella trasformazione industriale congiunta verso la digitalizzazione e i progetti di analisi dei big data. AI4Diag in primo luogo si concentra su: 1. elaborazione delle immagini; 2. Analisi del segnale medico (l'analisi dei dati in streaming in ambito sanitario può essere definita come un uso sistematico di dati continui e di informazioni mediche correlate, sviluppate attraverso discipline analitiche applicate - come statistica, quantitativa, contestuale, cognitivo e predittivo - per guidare il processo decisionale per la cura del paziente); 3. applicazioni in genomica (analisi dei percorsi e ricostruzione di reti di regolazione genica da dati di espressione genica). Il progetto AI4Diag adotta quindi una strategia tripartita, che coinvolge sistematicamente tre parti interessate in ogni fase: cluster (e centri tecnologici), regioni e PMI.

Gli obiettivi del progetto sono: identificazione di un soggetto chiave in ogni regione del Consorzio; creazione di nuove collaborazioni tra aziende, organizzazioni imprenditoriali e regioni; sensibilizzazione delle aziende sulla diagnostica AI Business Development tra la piattaforma Medtech S3; implementazione di una nuova gamma di servizi condivisi offerta tra cluster (C2C); creazione di una guida per cluster e piattaforme tecnologiche su AI-Diagnostic; accelerazione delle imprese nel loro progetto di accesso al mercato; promozione di progetti di investimento comune per le Regioni coinvolte.

La giornata formativa si è conclusa con la premiazione del concorso indetto da ProMIS il 23 luglio dal titolo **"Proposte innovative per clusterizzare gli indicatori degli algoritmi che misurano l'impatto socio-economico della medicina personalizzata nel sistema sanitario"**, con lo scopo di individuare e divulgare le idee migliori per clusterizzare gli indicatori che misurano l'impatto socio-economico (in termini di risparmio) sui sistemi sanitari, facendo così emergere l'efficacia della medicina personalizzata rispetto al trattamento "tradizionale". ProMIS ha ricevuto sette proposte, i cui elaborati sono stati valutati dal sottogruppo nato sulla tematica della medicina personalizzata (Campania, Lombardia, Toscana, Marche e Sicilia) secondo criteri di innovazione, adeguatezza, concretezza e fattibilità, sostenibilità economica e ambientale, innovatività, internazionalità e scalabilità. Il gruppo vincitore del concorso è stato quello dell'ASL TO5 - Piemonte con una proposta dal titolo **"Monitoraggio decentralizzato ed in mobilità degli stili di vita"**. L'ambulatorio nutrizionale ha effettuato il controllo decentralizzato degli stili di vita in movimento con l'ausilio di dispositivi mobili. Il sistema Inter Health rispetto alla consulenza nutrizionale tradizionale e rispetto alle proposte sul mercato, utilizza la tecnologia Internet of Things in modo che sia gli operatori sanitari sia l'utente possano accedere al database e monitorare lo stato di salute del soggetto.

L'abstract della proposta vincitrice verrà pubblicato su una rivista scientifica per il tramite di ProMIS.