

Al via il progetto volto a prevenire le patologie emato-oncologiche e cardiovascolari

L'8 maggio, con un evento svoltosi presso la sede di Dedalus Italia S.p.A. al Porto Antico di Genova, è stato ufficialmente presentato SInISA, il Sistema Integrato di screening e data governance basato su marcatori di Invecchiamento e sulla predizione di Sviluppo di patologie emato-oncologiche e cardiovascolari nella popolazione Adulto/anziana.

Il progetto si propone come soluzione ideale per la trasformazione digitale nel settore degli screening genetici, capace di operare su larga scala in modo sostenibile, sfruttando tecnologie come l'intelligenza artificiale e la cybersecurity.

SInISA a supporto del sistema sanitario

Entriamo più nel dettaglio. L'obiettivo di SInISA è quello di studiare e definire un processo, insieme alle sue modalità di gestione, per supportare il sistema sanitario nel passaggio dagli studi clinici a un servizio assistenziale di screening e presa in carico del paziente.

In particolare, SInISA sarà utilizzato come studio di fattibilità per consentire nel breve futuro la **diagnosi precoce** delle patologie emato-oncologiche (come la leucemia mieloide acuta) e cardiovascolari nella popolazione adulta/anziana.

A lungo termine, si tenderà a rendere quello che nel progetto SInISA è ancora un percorso pilota, una pratica progressivamente e sistematicamente implementata dalle **Health Authorities** nello screening delle malattie.

Le fasi di screening

SInISA mira, infatti, a definire processi di nuova generazione nell'ambito della **prevenzione**, elemento chiave del nostro sistema sanitario e fondamentale per ridurre la pressione sui nostri ospedali e le liste d'attesa.

Lo **screening** è lo strumento cardine della cosiddetta **Prevenzione Secondaria**, cioè dell'insieme delle attività e interventi finalizzati a raggiungere una diagnosi precoce delle malattie quando sono ancora in una fase asintomatica.

Sulla base di questo il progetto SInISA suddividerà lo screening

in due fasi, come spiegato da **Massimo Angileri**, AD di Dedalus Italia: "La prima fase consiste in un esame di laboratorio standard, ovvero un emocromo standard, che ha costi contenuti e quindi applicabile su larga scala, ma che al tempo stesso permetterà una prima identificazione di popolazione a rischio. Esistono infatti valori sentinella nel sangue, identificabili con analisi standard dell'emocromo, in base ai quali si può restringere il campione di soggetti a rischi.

Su questo campione, si applicherà uno screening di secondo livello, basato su esami di sequenziamento del genoma, per restringere ulteriormente e meglio classificare la popolazione a rischio".

Per il sequenziamento del genoma verranno utilizzate tecniche di **Next Generation Sequencing** supportate da modelli predittivi e basate su **intelligenza artificiale**.

Tale dinamica è resa possibile perché esistono valori sentinella nel sangue, identificabili con analisi standard dell'emocromo, che possono aiutare a restringere il campione di indagine delle mutazioni suddette.

"La sperimentazione dovrebbe partire all'inizio del 2025 in produzione presso l'**ASL5 spezzina**, sui circa 30 punti prelievi afferenti ai diversi distretti aziendali. La sperimentazione durerà circa 6 mesi e per il successo di questa iniziativa sarà fondamentale anche l'ingaggio del cittadino, che deve diventare un attore protagonista della salute, partendo proprio da quello che è l'elemento fondamentale della prevenzione", prosegue Angileri.

Un progetto che ha, quindi, tra i suoi obiettivi la realizzazione di un'importante informazione e partecipazione del cittadino.

Le evidenze scientifiche su cui si basa SInISA

"Negli ultimi dieci anni diversi studi scientifici hanno dimostrato che, dopo i 60 anni, nelle cellule del sangue si presentano mutazioni associate allo sviluppo di diversi tipi di malattie - spiega il Prof. **Francesco Frassoni**, Responsabile scientifico del progetto -. Per questo motivo è iniziata Worldwide una ricerca in molte Istituzioni per cercare di identificare, attraverso queste mutazioni, la probabilità di sviluppare certe patologie".

La ricerca biomedica ha infatti dimostrato che nella popolazione adulto-anziana si può stimare e prevedere il rischio di sviluppare malattie emato-oncologiche e cardiovascolari monitorando queste mutazioni genetiche.

L'incidenza delle mutazioni nei soggetti over 60 è proporzionale al progredire dell'età: nella fascia 60-69 anni è pari al 5,6%, in quella 70-79 anni è 9,5%, tra gli 80 e gli 89 anni risulta 11,7%, mentre oltre i 90 anni sale a 18,4%.

Va sottolineato che tra i soggetti portatori di tali mutazioni, solo pochi svilupperanno queste patologie, ovvero quelli con alta frequenza di mutazioni associate in una specifica combinazione. E' per questo che il progetto rappresenta un modello di screening complesso e innovativo.

In particolare, l'idea progettuale di SInISA prende spunto da due studi:

- Lo studio del **Weizmann Institute of Science** sulla Leucemia Mieloide Acuta (LMA) - I ricercatori hanno scoperto che alcuni pazienti che avevano sviluppato una LMA presentavano mutazioni somatiche specifiche già presenti nei loro campioni di sangue prelevati (per altre indagini o per routine) 6-7 anni prima dello sviluppo della malattia.
- La ricerca dell'**Humanitas Research Hospital** di Milano - E' emerso come specifici pattern (combinazioni) di mutazioni genetiche in alcune cellule del sangue sono associati allo sviluppo di leucemie mieloidi.

Queste evidenze suggeriscono la possibilità di identificare individui predisposti alla malattia con largo anticipo, permettendo di seguirli e studiarli nel tempo e, forse, sviluppare una terapia preventiva. Non è improbabile, infatti, che vengano creati farmaci capaci di eliminare/inibire le cellule portatrici di queste mutazioni.

SInISA, quindi, intende porre le basi metodologiche, organizzative, infrastrutturali e tecnologiche per supportare una medicina predittiva, di precisione e partecipata, basata su analisi multiparametriche in grado di leggere propriamente e analizzare il DNA.

SInISA è un progetto finanziato nell'ambito del bando del Programma Regionale - Pr - per l'utilizzo del Fondo Europeo di Sviluppo Regionale - Fesr - per il periodo 2021-2027. Fa capo a un consorzio di aziende partner che esprimono competenze multidisciplinari in una logica di collaborazione pubblico/privata: Dedalus Italia S.p.A., impresa capofila, Leonardo S.p.A., Genartis srl, Rulx Innovation Labs Srl, CherryChain srl, Vis (società del gruppo ETT S.p.a.), ASL5 Spezzino, DIMES e Centro SRV dell'Università di Genova.



**Per maggiori informazioni
segui i social
del progetto SInISA**