

■ ■ **Medicina** La piattaforma Pedigree di Ibm per l'analisi analitica permette di incrociare dati non omogenei per arrivare alla cura

La diagnosi? Un vero puzzle

di Diana Mortarini

La business analytics si mette al servizio di medici e pazienti nel campo delle malattie scheletriche rare per migliorare le capacità di ricerca e diagnosi dei primi e la qualità di vita dei secondi. Se in ambito sanitario la sperimentazione e l'errore sono parti essenziali per il progresso dell'analisi, la disponibilità di dati ordinati e confrontabili costituisce infatti un valido aiuto per tracciare la storia e l'evoluzione di determinate patologie, soprattutto quelle meno comuni, per cui non è disponibile una storia clinica chiara.

«Uno dei grandi misteri delle malattie scheletriche ereditarie è la variabilità clinica, ovvero come le persone colpite all'interno di uno stesso nucleo familiare possano mostrare differenze anche drastiche nella manifestazione dei sintomi», ha raccontato a *Circuits* Luca Sangiorgi, direttore dell'Ambulatorio di genetica medica dell'Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna, specializzato in malattie ereditarie rare dell'apparato scheletrico. Questo perché l'evoluzione di una patologia può essere il risultato di molteplici dinamiche: una serie di mutazioni, l'interazione di più geni, un insieme di fattori genetici e ambientali o una combinazione di queste tre possibilità. Poter confrontare e incrociare i dati genetici di un paziente con quelli relativi ai sintomi manifestati risulta dunque essenziale per una più profonda comprensione del problema. Invece, ricorda il dottor Sangiorgi, in passato «i dati clinici

venivano prodotti in un modo e i dati genetici in un altro, per non parlare delle immagini biomediche, come per esempio le radiografie, che avevano ancora un linguaggio diverso», con un considerevole spreco di informazioni preziose.

L'esigenza dell'istituto bolognese consisteva dunque nel trovare un sistema che consentisse a questi dati eterogenei di dialogare tra loro. La risposta è arrivata da Ibm Research, che ha proposto l'implementazione di una piattaforma di analisi integrata, la Pedigree visualization and analytics platform, in cui sono confluite tutte le informazioni presenti all'interno dell'ospedale tradotte in modo da essere facilmente confrontabili. Si tratta di una soluzione flessibile, in grado di riutilizzare le componenti già esistenti all'interno dell'azienda, e facilmente ampliabile per includere nuovi elementi qualora si rendessero disponibili in futuro: il fulcro è l'Enterprise Content Manager, responsabile dell'accesso e della gestione delle informazioni utilizzate nell'analisi del pedigree come le immagini biomediche e i dati provenienti da ospedali e laboratori, a cui si aggiungono diverse applicazioni per l'autenticazione dell'utente e per l'archiviazione a lungo termine.

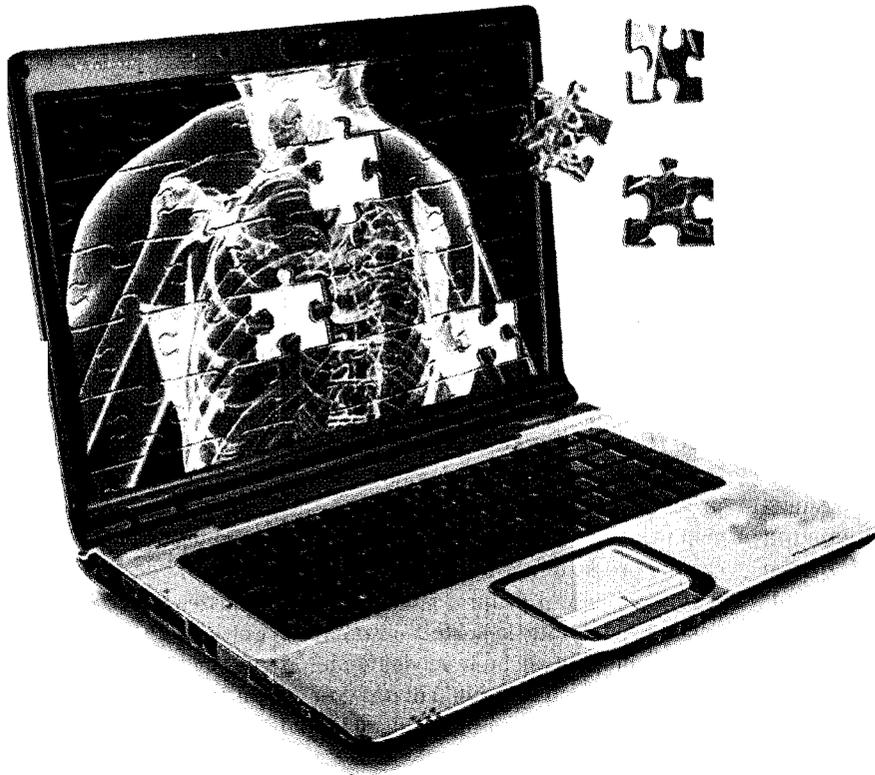
«L'analisi incrociata di dati genotipici (ovvero la predisposizione genetica a una determinata malattia) e fenotipici (cioè il modo in cui la malattia si manifesta) all'interno dell'intero albero genealogico del paziente

apre scenari importanti sulle interazioni che determinano la patologia», ha spiegato ancora il dottor Sangiorgi. Con riflessi positivi non solo su ricerca e diagnostica, ma anche sulla qualità di vita dei pazienti. «Bisogna considerare che stiamo parlando

di malattie per la maggior parte dei casi non guaribili, per cui la sfida per i medici è la gestione del disturbo, in modo da consentire al paziente la migliore qualità di vita possibile», ha proseguito il medico, «in quest'ottica la possibilità di prevedere con buona approssimazione il decorso di una malattia in un determinato soggetto consente di evitare esami inutili e di predisporre trattamenti di follow-up personalizzati, con un miglioramento sia in termini di costi a carico del servizio sanitario regionale e nazionale, sia in termini di comodità dei pazienti, che così riducono al minimo indispensabile gli spostamenti».

Dal momento che pochi ospedali in Italia dispongono attualmente delle risorse necessarie per affrontare le malattie scheletriche rare infatti, ha ricordato il medico, «spesso i pazienti e le loro famiglie sono costretti a percorrere centinaia di chilometri per curarsi in istituti specializzati come il Rizzoli». Grazie alla compatibilità con gli standard chiave per il sistema sanitario, la soluzione Ibm consente invece di scambiare dati clinici, genomici e di immagine anche con altri istituti, mettendo così le informazioni a fattor comune in modo da far girare i dati e non i pazienti.

«Il nuovo approccio all'analisi del pedigree, reso possibile dalla tecnologia introdotta da Ibm, ci consentirà di giungere a nuove intuizioni sul trattamento delle malattie ereditarie», ha concluso Sangiorgi. Nel breve termine si punta a ridurre del 30% i ricoveri correlati a un intervento chirurgico grazie a procedure di trattamento più personalizzate, e di quasi il 60% gli esami di imaging (riproduzione riservata)



Luca Sangiorgi
Istituto Ortopedico Rizzoli

www.ecostampa.it

