

Sfogliala rivista mensile Login

PS PANORAMA DELLA SANITÀ

INFORMAZIONE & ANALISI DEI SISTEMI DI WELFARE

News

Governato

Regioni e ASL

Innovazione

Professioni

Studi e Ricerca

Farmaci

Editoriali

PS Gennaio '23

Cerca nel sito

Sindrome di Rett: l'intelligenza artificiale per una diagnosi precoce

17/01/2023 in Innovazione

La nostra rivista mensile

SAVE THE DATE

DAI FORZA ALLA TUA CARRIERA
ULTIMA EDIZIONE 2022-2023

MASTER IN ORGANIZZAZIONE E GESTIONE DELLE AZIENDE E DEI SERVIZI - SANITARI-PROFILI EXECUTIVE

Il Master è riconosciuto dalla Regione Lazio per il conseguimento dell'abilitazione di formazione manageriale per i Dirigenti medici e le posizioni di Direttore amministrativo, direttore sanitario e direttore generale.

APPROFONDISCI



Il progetto, finanziato dall'Unione europea nell'ambito del bando Next Generation EU – Pnrr M6C2, è arrivato primo (a pari merito con altri due) tra quelli sulle malattie rare

Realizzare uno strumento che, grazie agli algoritmi dell'intelligenza artificiale, riconosca i neonati a rischio di sviluppare la sindrome di Rett (Rtt) in base alla presenza di anomalie fenotipiche, anche vaghe e lievi, al fine di anticiparne la diagnosi. Con lo scopo ulteriore di definire i fattori determinanti l'ampia variabilità clinica, consentendo una gestione della patologia a misura del paziente. Sono questi gli obiettivi del progetto coordinato dall'Azienda ospedaliero-universitaria Senese (Aous) che ha ricevuto un finanziamento di 1 milione di euro, suddiviso tra i centri partecipanti: l'Istituto Superiore di Sanità (col Centro di riferimento per le Scienze comportamentali e la Salute mentale), l'Istituto di scienze e tecnologie della cognizione del [CNR](#) e l'Istituto di ricovero e cura a carattere scientifico "Associazione oasi Maria SS. Onlus" di Troina.

Il progetto, finanziato dall'Unione europea nell'ambito del bando Next Generation EU – Pnrr M6C2, è arrivato primo (a pari merito con altri due) tra quelli sulle malattie rare, grazie anche all'originalità derivante dallo sfruttamento di metodiche di intelligenza artificiale per l'analisi degli innumerevoli dati che verranno prodotti applicando tecniche biochimiche all'avanguardia. La sindrome di Rett è un disturbo neurologico raro, ad oggi inguaribile, che colpisce circa una su 10/15.000 bambine a causa della comparsa di una mutazione spontanea nel gene MECP2. Le pazienti crescono e si sviluppano normalmente fino a 6-18 mesi, età in cui compare una rosa di sintomi, tra cui si annoverano disfunzioni respiratorie e cardiache, epilessia, difficoltà comunicative, intellettive, di deambulazione e nell'uso intenzionale delle mani.

“Quando i sintomi sono ormai manifesti, il quadro clinico viene confermato da un test genetico – spiega **Bianca De Filippis, leader del gruppo ISS che partecipa allo studio** – Ciò significa che la diagnosi viene raggiunta dopo i due anni di età nella maggior parte delle bambine, ritardando l'accesso alle poche opzioni terapeutiche di supporto disponibili. Pochissime informazioni sono state raccolte sullo sviluppo dei primissimi mesi di vita delle pazienti RTT. Le indicazioni che abbiamo ci danno tuttavia ragione di credere che esistano alterazioni precoci, seppur lievi, la cui caratterizzazione aiuterebbe ad anticipare i test genetici e ottenere una diagnosi precoce”.



ABBONATI

LA SANITÀ CHE VORREI

Per in nostro Servizio sanitario nazionale, non solo importanti problematiche da rilevare ma anche suggerimenti da adottare. La voce dei protagonisti. Le criticità. Le soluzioni. [Panorama della sanità Dicembre '22](#)

Giovanni Migliore Presidente FIASO

Error loading this resource

Umberto Nocco Presidente AIIC

Error loading this resource

Iscriviti alla Newsletter

Nome *

Cognome *

Email *

Non sono un robot



Privacy - Termini

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

[ISCRIVITI](#)

Le cause di un quadro clinico variabile: un'ipotesi

Una singola mutazione nel gene MECP2, situato sul cromosoma X, è la causa più comune della sindrome di Rett. Sebbene siano state descritte diverse tipologie di mutazioni, con effetti più o meno marcati sulla funzionalità dell'omonima proteina, non è stata ancora stabilita una chiara correlazione con la sintomatologia e le stesse mutazioni si riscontrano in pazienti con quadri clinici diversi. L'inattivazione del cromosoma X, un normale processo biologico che interessa tutti gli individui di sesso femminile, contribuisce probabilmente a questa variabilità, ma non è sufficiente a spiegarla completamente. Alcuni studi hanno proposto rare varianti in geni diversi da MECP2 come potenziali responsabili delle diverse manifestazioni cliniche, ma manca ancora una validazione approfondita di tali ipotesi.

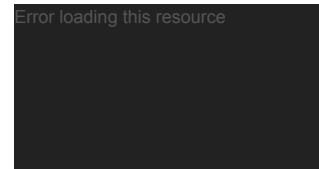
Obiettivi del progetto sono:

- caratterizzare lo sviluppo fenotipico precoce tramite l'uso di tecniche di intelligenza artificiale per l'identificazione dei neonati a rischio di sviluppare la Rtt;
- identificare le caratteristiche molecolari precoci della RTT nel cervello che potrebbero avere impatto sul decorso clinico;
- identificare varianti genetiche nello stesso gene MECP2 o in altri geni che potrebbero contribuire dalle prime fasi di sviluppo alla manifestazione della malattia e alla variabilità clinica.

[Print](#) [PDF](#)

◀ Le associazioni lombarde di pazienti e caregiver a confronto con il Ministro per le Disabilità Locatelli

Ospedale di Fermo, Anac: costi lievitati, tempi eccessivi, cattiva progettazione e uso abnorme delle varianti ▶


Stefano Canitano SIRM
Error loading this resource**Antonino Giarratano
Presidente SIIARTI**
Error loading this resource**Giuseppe Maria Milanese
Presidente Confocooperative
Sanità**
Error loading this resource**Barbara Cittadini Presidente
AIOP**
Error loading this resource**Annamaria Staiano
Presidente SIP**
Error loading this resource**Giovanni Leoni
Vicepresidente FNOMCEO**
Error loading this resource