**Il nuovo Progetto di Ricerca dell’UE** **“Screen4Care”: Accelerare la Diagnosi per i Pazienti con Malattie Rare attraverso lo Screening Genetico Neonatale e l’Intelligenza Artificiale**

****

*Il consorzio internazionale Scree4Care ha lo scopo utilizzare modalità innovative di approccio diagnostico con approccio di screening per accelerare il percorso diagnostico dei pazienti con malattie rare che sono lo screening genetico neonatale e la intelligenza artificiale (IA).*

**Ferrara, Italia, 1 Ottobre 2021 – Un consorzio internazionale pubblico-privato di 35 partners ha annunciato oggi il lancio dello Screen4Care – un progetto di ricerca che ha lo scopo di ridurre significativamente il tempo richiesto per la diagnosi delle malattie rare al fine di poter accedere a terapie specifiche e spesso personalizzate, attraverso l’utilizzo dello screening genetico neonatale e di metodi digitali, come il “*machine learning”*. Il progetto ha durata di cinque anni, con un budget totale di 25 milioni di euro, stanziati dall’Innovative Medicines Initiative (IMI 2 JU), una iniziativa congiunta dell’Unione Europea e della Federazione Europea delle Industrie e delle Associazioni Farmaceutiche (EFPIA).**

Sono note più di 7000 malattie genetiche, patologie che colpiscono meno di una persona ogni 2000. Queste malattie, che complessivamente coinvolgono 27-36 milioni di individui nell’UE e che interessano una persona ogni 17 nel corso della vita, sono delle patologie spesso severe, multisistemiche e croniche, che determinano per i pazienti rischi di patologie croniche, irreversibili, e permanenti. E’ ne nota la “diagnostic odyssey” o odissea diagnostica che i pazienti devono affrontare prima di ricevere una diagnosi specifica, che in media necessita di otto anni, dopo innumerevoli consulti medici, diagnosi errate e trattamenti inefficaci. Il lungo cammino verso la diagnosi costituisce un onere per i pazienti, per le loro famiglie e per la società. Il ritardo diagnostico rappresenta inoltre un ostacolo ad un rapido intervento – quale un trattamento efficace o un arruolamento in trial clinici – e alla responsabilizzazione del paziente, che si realizza attraverso varie strategie, come i cambiamenti dello stile di vita, la pianificazione familiare, la consulenza genetica e il far fronte alle conseguenze psicosociali e/o economiche della propria condizione.

Il progetto Screen4Care utilizzerà una strategia multidisciplinare per ridurre il tempo necessario per porre una diagnosi e accedere a trattamenti per i pazienti con malattie rare:

1) **Screening genetico neonatale:** Il progetto si basa su uno screening neonatale genetico basato su tecnologie “next generation sequencing” in 18.000 neonati in Europa e in tre paesi, Germania, Repubblica Ceca, e Italia. Lo screening neonatale genetico è considerato uno strumento efficace per una diagnosi precoce al “tempo zero”, considerando che circa il 72% delle malattie rare hanno una causa genetica e che il 70% dei pazienti con malattie rare sono pediatrici.

2) **Strumenti basati sull’Intelligenza Artificiale (IA):** Il progetto disegnerà e svilupperà nuovi algoritmi che sono basati su “machine learning”, cioè su metodi che analizzano ampi “data sets” clinici e in particlare le cartelle cliniche elettroniche e i “big data” sanitari. Questi algoritmi consentiranno la identificazione di pazienti in uno stadio precoce della malattia attraverso un database di “verificatori di sintomi” che sarà poi tradotto una aplicazione digitale (App Symptom checker) e disponibile sia per clinici che per pazienti con modalità comunicative appropriate.

Il Coordinatore Scientifico del Progetto, Alessandra Ferlini, medico, Professore Associato del Dipartimento di Scienze Mediche e Direttore dell'Unità di Genetica Medica dell'Università di Ferrara commenta: “Screen4care ha lo scopo di accelerare la diagnosi delle malattie rare per i pazienti utilizzando metodi altamente innovativi come la genomica e la intelligenza artificiale. Fine ultimo del progetto è migliorare lo standard di cura, l’accesso a nuove terapie e la qualità della vita dei pazienti e dei loro “caregivers”. Il progetto S4C tramite gli innovativi tool digitali che svilupperà intende anche contribuire a rafforzare le organizzazioni sanitarie attraverso nuovi strumenti diagnostici e un'infrastruttura tecnologica efficiente in termini di risorse". "Di particolare importanza per il progetto è il coinvolgimento attivo di tutti gli attori, ricercatori, clinici, industrie, associazioni pazienti, regolatori e politici per dare forma alla progettazione e alle decisioni per un'assistenza sanitaria basata sul valore (Value-Based Healthcare)".

"A causa della natura delle loro condizioni, i pazienti affetti da malattie rare e le loro famiglie sperimentano comunemente ritardi nella diagnosi, che possono portare a gravi conseguenze per la loro salute e per la loro capacità di pianificare il loro futuro", ha affermato Nicolas Garnier, Dottore in Medicina Sperimentale, Direttore del Patient Advocacy, Rare Disease Global Product Development di Pfizer, e Responsabile del Progetto per conto di EFPIA. “Ci siamo posti la sfida di affrontare il problema più urgente: accelerare il percorso dei pazienti verso la diagnosi”.

**Costruire un'infrastruttura digitale per favorire lo scambio tra medici, pazienti, parenti e caregivers: stabilire un link fra “genomica” e “big data”.**

Oltre all’obiettivo di sviluppare una piattaforma per la diagnosi precoce delle malattie rare, S4C intende stabilire un'infrastruttura digitale e un ecosistema per coinvolgere pazienti, neo-genitori e caregivers come responsabili allo stesso livello delle decisioni nel processo di diagnosi, in una comunità multi-orientata. L'ecosistema fornirà una piattaforma “*open innovation”*, che consentirà la continua raccolta dei dati e lo scambio di informazioni, favorendo lo sviluppo di una diagnostica di nuova generazione e consentendo a medici, pazienti e “caregivers” di prendere decisioni informate e condivise basate su informazioni trasparenti e accurate, in una fase precoce delle patologie. Il progetto S4C ha quindi la finalità di contribuire alla prevenzione, progressione e cura delle patologie rare, e a ottimizzare le risorse sanitarie ad esse dedicate.

Il team del progetto Screen4Care include 21 partners accademici guidati dall'Università di Ferrara, nove partners di progetti industriali guidati da Pfizer e quattro piccole e medie imprese. Riunisce esperti in genetica, bioinformatica, gestione e standardizzazione dei dati, imaging per la fenotipizzazione, etica e ricerca sulle preferenze di salute, modellazione analitica delle decisioni e sicurezza informatica. Inoltre, il consorzio è integrato da EURORDIS, una associazione europea che raccoglie le associazioni pazienti con malattie rare in Europa, e che sarà un partner vitale per promuovere un dialogo solido e garantire che le esigenze e le preferenze della comunità delle malattie rare supportino l’avanzamento del progetto. "Screen4Care si impegna a dare rappresentanza a tutti al tavolo del nostro progetto", ha spiegato il dott. Garnier. "Ciò che contraddistingue il progetto è la sua attenzione all'equità e rappresenta un'opportunità unica per apportare cambiamenti significativi e duraturi per le varie comunità delle malattie rare".

**I punti chiavi del Progetto**

*Nome completo:* Screen4Care – *Shortening the path to rare disease diagnosis by using newborn genetic screening and digital technologies (Accorciare il percorso per la diagnosi delle malattie rare attraverso l’uso dello screening genetico neonatale e delle tecnologie digitali)*

*Data d’inizio*: 1 Ottobre 2021

*Durata:* 5 anni

*Budget:* 25 mln €

***Coordinatore Scientifico:* Università di Ferrara, Italia, Prof.ssa Alessandra Ferlini**

***Co-coordinatore (Project leader):* Pfizer Ltd, UK , Dr. Nicolas Garnier**

*Sito web: www.screen4care.eu*

**Project Partners**

**Austria**

Ludwig Boltzmann Gesellschaft GmbH

Research Institute AG & Co KG

SBA Research gemeinnützige GmbH

**Bulgaria**

Bulgarian Association for Personalized Medicine

Bulgarian Association for the Promotion of Education and Science

**Danimarca**

Copenhagen Business School

FindZebra ApS

Novo Nordisk A/S

Syddansk University

**Francia**

Eurordis-Rare Diseases Europe

Lysogene S.A.

Sanofi-Genzyme

**Germania**

Charité - Universitätsmedizin Berlin

Eurice - European Research and Project Office Gmbh

Max-Planck-Gesellschaft zur Förderung der Wissenschaften e.V.

Universitätsmedizin Göttingen – Georg-August-Universität Göttingen

University Hospital Bonn

University Hospital Erlangen

**Irlanda**

University College Dublin, National University of Ireland (Inclusive Design Research Centre-SMARTlab)

**Israele**

Genoox

**Italia**

**Università di Ferrara (Coordinatore)**

Consorzio Futuro in Ricerca

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Università di Siena

**Paesi Bassi**

ProQR Therapeutics NV

**Regno Unito**

Illumina Cambridge Ltd

Pfizer Ltd

**Repubblica Ceca**

University Karlova

**Spagna**

Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG)

**Svezia**

Uppsala University

**Svizzera**

F. Hoffmann-La Roche AG

sitem-insel AG

Novartis Pharma AG

Takeda Pharmaceuticals International AG

University Bern

**Contatti**

**Coordinatore del Progetto**

Università di Ferrara

Prof. Alessandra Ferlini

Tel: +39 0532974439; Cell +39 3405493446

eMail: fla@unife.it

**Gestione del Progetto**

EURICE GmbH

Dr. Cora Meyer

Tel: +49 30 374415-834

Mail: c.meyer@eurice.eu

*Bilanciamento di genere:*

*19* *13*