

Malattie rare e farmaci orfani UN MANO DALL'INTELLIGENZA ARTIFICIALE



Con quali vantaggi l'Intelligenza Artificiale (IA) può essere messa a disposizione delle Malattie Rare (MR)? Disponiamo di dati in grado di darci delle valutazioni sicure nell'ambito di patologie finora trascurate dalla ricerca medica? Ci sono al momento dei vantaggi in termini di diagnosi precoce e di farmaci cosiddetti orfani? A queste domande vengono date delle risposte nell'ultimo numero dell'Italian Health Policy Brief, pubblicazione diretta da Walter Gatti ed edita da Altis.

Sui diversi argomenti hanno scritto Salvatore Crisafulli, Silvia Girotti e Gianluca Trifirò, del Dipartimento di diagnostica e sanità pubblica all'Università degli studi di Verona.

Prime considerazioni che si leggono in questo numero della rivista: sono circa 2 milioni gli italiani con malattie rare, per un 80% di origine genetica e un conseguente 75% in età pediatrica, limitate le opzioni di trattamento terapeutico con esito favorevole.

“La crescente potenza dei calcoli al computer oggi disponibile, anche in termini di velocità e di archiviazione dei dati, nonché lo sviluppo di approcci analitici basati su strumenti bioinformatici, le tecniche di IA e di Machine Learning (ML) - scrive uno dei tre autori - stanno ampliando in modo esponenziale la possibilità di esplorare gli argomenti più eterogenei”.

Esistono già modelli di IA in grado di assumere un ruolo determinante nell'analisi integrata di diverse tipologie di dati, inclusi i Responsive Web Design (RWD), trovando numerose applicazioni anche in ambito biomedico, dal supporto alla diagnosi e alla prognosi, così come nei processi di drug discovery e drug repurposing. Alcuni di questi algoritmi sono già applicabili alle malattie rare, sia in ambito diagnostico che di identificazione di nuovi percorsi terapeutici.

Sono necessari in media da 4 a 5 anni affinché una persona con MR riceva una diagnosi corretta. La ricerca sulle MR e sui farmaci orfani risente di mancanza di vantaggi economici, ma può trarre particolare beneficio dalle tecnologie di IA che utilizzano i RWD per ottimizzare e accelerare la diagnosi e la gestione delle malattie, così come per aiutare i ricercatori a comprendere meglio i meccanismi alla base di tali malattie e identificare potenziali nuovi target farmacologici.

Intelligenza artificiale a supporto del trattamento delle malattie rare: viste le carenze

ormai note nell'area di farmaci mirati, una strategia vantaggiosa è rappresentata dal riposizionamento di farmaci già esistenti (drug repurposing o drug repositioning), strategia particolarmente vantaggiosa nel campo delle MR. Il riposizionamento può riguardare medicinali già approvati dalle agenzie regolatorie per un'altra patologia, ma anche farmaci che hanno già superato la fase di sperimentazione clinica e non sono ancora stati approvati.

“Quei modelli di IA che si sono già dimostrati promettenti per la diagnosi e il trattamento delle MR - concludono gli autori - vanno utilizzati secondo giusti principi etici e nel rispetto della privacy dei pazienti”.

La pubblicazione contiene l'intervento conclusivo di Annalisa Scopinaro, presidente della Federazione Italiana Malattie Rare Onlus (UNIAMO), in cui viene auspicato che l'ingresso nel tempo dell'intelligenza artificiale utile alle malattie rare accada in modo governato e approfondito”.

Giancarlo Sansoni