**La genetica, i dati clinici, i dati della persona con SM**

**per capire le cause e trovare le cure.**

*Intervista a Marco Salvetti Direttore del Dipartimento di Neuroscienze, Salute Mentale e Organi di Senso, Università Sapienza, Responsabile della Neurologia dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria S. Andrea, Roma membro del Consiglio di Amministrazione FISM*

*Parlando del progetto di ricerca “Barcoding MS” e. un po’, di intelligenza artificiale, il professor Marco Salvetti (Università Sapienza, Roma), ha detto: «stiamo lavorando per creare i presupposti di un ulteriore salto di qualità della ricerca e della cura, per trasformare in realtà il sogno di tante persone con SM e mettere la parola fine alla malattia»*

Marco Salvetti è stato il secondo giovane ricercatore a vincere il Premio Rita Levi Montalcini, nel 2001. La motivazione diceva: «con un ampio studio sui gemelli e la creazione del primo registro nazionale, ha approfondito le conoscenze sulle cause genetiche della SM». Da allora è stato ed è ancora oggi un fedele compagno di viaggio di AISM e delle persone con SM.

Professore all’Università Sapienza di Roma, Direttore del Dipartimento di Neuroscienze, Salute Mentale e Organi di Senso, Università Sapienza, Responsabile della Neurologia dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria S. Andrea, Roma membro del Consiglio di Amministrazione FISM, Salvetti è oggi uno dei leader riconosciuti a livello internazionale per la ricerca sulla SM. È rimasto fedele all’ispirazione che gli è valsa il Premio e ha continuamente innovato il suo percorso per dare un nome alle cause genetiche della sclerosi multipla: «la rivoluzione terapeutica nella SM – ci ha detto – ha cambiato la vita di chi affronta ogni giorno la sclerosi multipla. Ma, in una malattia che dura tutta la vita, anche le terapie durano una vita intera. Rallentano il decorso della malattia ma non la guariscono. Per trovare la cura risolutiva, dobbiamo capire la causa della sclerosi multipla. Se capiamo la causa, troviamo la cura che metterà la parola fine alla SM. Il nuovo salto di qualità potrà arrivare grazie agli studi sulla genetica e sull’interazione tra i fattori di rischio genetico e quelli ambientali: se riusciremo a scoprire definitivamente le cause della SM, allora potremo mettere a punto terapie che possano guarirla una volta per tutte».

**Intelligenza artificiale nella ricerca: perché sì**

«Recenti editoriali su riviste prestigiose come Nature Medicine e New England Journal – dice ancora Salvetti- spiegano come gli ultimi sono stati anni in cui il progresso scientifico è stato costante ma privo di quei portentosi salti in avanti prodotti per esempio dalla risonanza magnetica o, in campo genetico, dalla tecnica CRISPR/Cas9, che è valsa il Nobel alla microbiologa francese Emmanuele Charpentier e alla chimica statunitense Jennifer Doudn. Secondo Nature Medicine e New England Journal è imminente la nuova rivoluzione che l’intelligenza artificiale (AI) potrebbe portare non solo nella ricerca ma anche nella pratica clinica. Quello offerto dall’intelligenza artificiale potrebbe essere non solo un salto in avanti, ma il più grande di quelli sinora visti. Così grande che ancora non abbiamo una vera consapevolezza delle conseguenze che ne verranno. Anche perché per noi scienziati e direi per la gran parte degli uomini è difficile oggi capire veramente cosa avviene dentro e con l’AI. L’intelligenza artificiale è anche un modo per mettere alla prova e capire la nostra stessa intelligenza».

**Barcoding MS : «prepariamo il terreno della ricerca per gli anni a venire».**

Un percorso che, utilizzando anche le potenzialità dell’intelligenza artificiale nell’elaborare grandi quantità di dati eterogenei, renderà possibile questo salto in avanti nella conoscenza delle cause e delle cure possibili della sclerosi multipla è il progetto “Barcoding MS”, promosso da FISM in sinergia con tutti gli attori principali della comunità scientifica, clinica, industriale.

Salvetti ne ha parlato al Congresso FISM: «Barcoding MS mira a integrare e rendere interoperabili, per persone con nuove diagnosi di SM, i dati clinici del Registro Italiano Sclerosi Multipla, le immagini di risonanza magnetica, i dati genetici e quelli generati dalla stessa persona con SM (Patient Reported Outcome). L’intento è di costruire, per ogni persona, una sorta di codice a barre che la caratterizzi in modo olistico e di arrivare a definire le cause della malattia e una cura il più possibile personalizzata. In Italia esiste già, per impulso di FISM, un’ampia serie di dati organizzati rigorosamente, da quelli del Registro Italiano Sclerosi Multipla a quelli dell’Italian Network delle immagini di risonanza magnetica (INNI). Esiste una banca dati che raccoglie i cosiddetti Patient Reported Outcome, i dati generati dalla persona con SM, ed è pure in costruzione una biobanca con materiale genetico. Stiamo lavorando per costituire un sistema informativo aperto, capace di fare interagire in maniera automatica questi diversi sistemi informativi e permettere così**alle organizzazioni e ai ricercatori di condividere i dati** in maniera veloce, efficace e sicura, riducendo al minimo le possibilità di errori. Intendiamo creare i presupposti per un ulteriore salto di qualità della ricerca e della cura. Un giorno potremo capire quali sono le cause della malattia e chiarire finalmente se queste cause sono uguali per tutti o se ci siano invece dieci moduli di cause diverse per gruppi diversi di persone o se ci sia una causa individuale per ciascuno delle 137.000 persone con SM in Italia».

**Tra sogno e realtà: la UK Biobank e il lavoro di FISM**

Che questo approdo non sia solo un desiderio o, come dicono gli inglesi, un puro “wish to have” lo dice la realtà delle cose e il lavoro quotidiano di tantissimi ricercatori e attori coinvolti.

«Per Barcoding MS – ricorda Salvetti - abbiamo un riferimento, un “benchmark”, come si dice in gergo: nel Regno Unito, dieci anni di lavoro hanno messo a punto una “banca dati”, la [UK Biobank](https://www.ukbiobank.ac.uk/), un database biomedico su larga scala contenente informazioni genetiche e socio-sanitarie approfondite dI mezzo milione di partecipanti britannici e costantemente arricchito. Questo database sta consentendo ricerche vitali sulle malattie più comuni e pericolose per la vita. E queste ricerche hanno già conseguito diverse scoperte scientifiche che migliorano la salute umana. FISM sta lavorando in questa direzione per mettere a punto sistemi, procedure, aspetti etici e legali per realizzare questo progetto ambizioso».