



CoMPASS-NMD



Finanziato
dall'Unione europea

Modelli computazionali per nuove strategie di stratificazione dei pazienti affetti da malattie neuromuscolari ereditarie

Numero 2 - Aprile 2025

Benvenuti al secondo numero della newsletter periodica del progetto che vi terrà aggiornati sugli ultimi risultati e sui prossimi eventi di CoMPaSS-NMD.

La tua salute, la nostra bussola

Siamo entusiasti di presentarvi un progetto all'avanguardia volto a rivoluzionare la diagnosi delle Malattie Neuromuscolari Ereditarie (acronimo inglese HNMD - Hereditary Neuromuscular Disease). L'obiettivo è sviluppare una nuova generazione di metodi per la

"diagnosi di precisione" che consentano a ricercatori e professionisti sanitari di classificare con successo i pazienti affetti da queste patologie.

Questo ambizioso traguardo sarà raggiunto adottando un approccio multidimensionale innovativo, basato sull'Intelligenza Artificiale (IA). L'impiego dell'IA promette diagnosi più accurate e rapide, aprendo la strada a trattamenti personalizzati e più efficaci.

Le HNMD colpiscono spesso in giovane età, causando gravi disabilità e riducendo significativamente l'aspettativa di vita. Queste condizioni invalidanti ostacolano le attività quotidiane, portando all'isolamento sociale e alla necessità di assistenza continua. Molti pazienti necessitano di istituzionalizzazione a lungo termine, con un impatto significativo sia sulle famiglie che sul sistema sanitario.

Riteniamo che questo progetto possa fare una differenza sostanziale nella vita dei pazienti affetti da HNMD e delle loro famiglie.

Che cosa fa CoMPaSS-NMD?

In CoMPaSS-NMD, l'intelligenza artificiale guida i medici verso una diagnosi più accurata delle malattie neuromuscolari ereditarie.

CoMPaSS-NMD analizzerà una vasta quantità di dati eterogenei, tra cui informazioni genetiche e cliniche, raccolte dalle cliniche partner del progetto. Grazie a questi dati, creerà uno degli strumenti computazionali diagnostici più avanzati.

L'intelligenza artificiale offrirà l'opportunità di identificare connessioni tra dati che non sono riconoscibili con i metodi standard, ampliando le capacità diagnostiche dei medici.

Impatto

I principali risultati attesi dal progetto sono:

Un **metodo basato sull'intelligenza artificiale** che consenta una diagnosi più rapida e accurata delle malattie neuromuscolari ereditarie (HNMD), in grado di promuovere azioni efficaci da parte dei sistemi sanitari nazionali europei, migliorando la qualità della vita dei pazienti e dei caregiver e riducendo spese inutili.

L'**Atlante genomico neuromuscolare CoMPaSS-NMD**: un archivio di dati genetici, di imaging e istopatologici di pazienti affetti da HNMD provenienti da sei centri clinici in cinque paesi, che incentiverà lo sviluppo di strategie che integrano i dati sanitari a supporto di pazienti, professionisti sanitari e cittadini.

L'**intelligenza artificiale** offrirà l'opportunità di identificare connessioni tra dati non riconoscibili con i metodi standard, ampliando le capacità diagnostiche dei medici.

Il Consorzio



Per maggiori informazioni visita il nostro sito

In prima pagina



UNIMORE
UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI
MODENA E REGGIO EMILIA

UNIONE ITALIANA LOTTA
ALLA DISTROFIA MUSCOLARE

Modena sezione
"Enzo e Dino Ferrari"



DIAGNOSI DI PRECISIONE E INTELLIGENZA ARTIFICIALE PER I PAZIENTI NEUROMUSCOLARI

NUOVI STRUMENTI E NUOVE POSSIBILITÀ

SABATO 10 MAGGIO 2025

10:00 - 16:00

CCIA MODENA - SALA LEONELLI, VIA GANACETO 134, MODENA

PER INFORMAZIONI scannerizza il codice



Contatto: elisabetta.savino@unimore.it



CoMPASS-NMD

Finanziato
dall'Unione europea
GA n° 101080874



Comune
di Modena

Con il Patrocinio di:




SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Unità Sanitaria Locale di Modena

Vieni a Modena! Intelligenza Artificiale, diagnosi neuromuscolari e...
un evento pensato proprio per te!


Hai impegni sabato 10 maggio? Speriamo di no, perché abbiamo in serbo un evento davvero speciale – **pensato proprio per te**, e per tutte le persone che ogni giorno affrontano una malattia neuromuscolare.

Ci farebbe piacere averti con noi! Non puoi mancare!

 L'evento si intitola: *"Diagnosi di precisione e Intelligenza Artificiale per i pazienti neuromuscolari: nuovi strumenti e nuove possibilità"*

Il titolo suona serissimo... ma ti assicuriamo che sarà molto concreto, utile e interessante!

Organizzato da **Università di Modena e Reggio Emilia, UILDM** e il progetto europeo **CoMPaSS-NMD**, questo evento nasce per incontrarti, ascoltarti e raccontarti come la tecnologia e la ricerca si stanno unendo per migliorare davvero la diagnosi e la presa in carico delle malattie neuromuscolari.

 Cosa ti aspetta:

- Scoprire da vicino il progetto **CoMPaSS-NMD**, che unisce medici, tecnologi e pazienti in un nuovo modo di fare diagnosi.
- Una chiacchierata stimolante sull'**etica e la filosofia dell'Intelligenza Artificiale** in medicina (niente tecnicismi da addetti ai lavori, promesso!).
- Uno spazio di ascolto e confronto sul tema delicato e importantissimo della gestione dei **dati dei pazienti** – perché il tuo punto di vista conta sempre per noi!

E naturalmente: persone con cui condividere idee, storie, esperienze

[Registrati qui](#)

I progressi del progetto

Notizia importante per la comunità: CoMPaSS-NMD è ora disponibile su Orphanet!

Forse non tutti sanno che Orphanet è la piattaforma online di riferimento per le malattie rare e i cosiddetti "farmaci orfani" (farmaci utili per trattare una malattia rara ma che non hanno un mercato sufficiente per ripagare le spese del loro sviluppo). Nata in Francia nel lontano 1997, con l'avvento di internet, la sua missione principale è quella di migliorare la vita delle persone affette da malattie rare attraverso una migliore diagnosi, cura e trattamento. Orphanet offre un vasto database di malattie rare, complete di classificazioni e geni associati, e mette a disposizione directory utili di:

- Farmaci orfani
- Associazioni di pazienti
- Professionisti e strutture sanitarie specializzate
- Centri di eccellenza
- Laboratori per la diagnostica
- Studi clinici e ricerche in corso

Dal 2000, questo progetto è cresciuto grazie al sostegno europeo, espandendosi fino a includere un network globale di 41 Paesi. In questi ultimi vent'anni, Orphanet si è affermata come la principale fonte di informazione sulle malattie rare, affrontando con impegno le nuove sfide di un contesto politico, scientifico e tecnologico in continua evoluzione. L'obiettivo primario di Orphanet è fornire a operatori sanitari, pazienti e familiari informazioni online di alta qualità e facilmente consultabili, per agevolare l'identificazione dei pazienti e contribuire alla creazione di un patrimonio di dati scientifici completo, utilizzabile e condivisibile.

[Visita la pagina Orphanet di CoMPaSS-NMD!](#)

Piacere di conoscervi, siamo CoMPaSS-NMD! 🍷

In occasione della **Giornata Mondiale delle Malattie Rare**, il **28 febbraio 2025**, abbiamo lanciato la nostra campagna di

sensibilizzazione: "Piacere di conoscerti, siamo CoMPaSS-NMD!".

Ti sei mai chiesto come la tecnologia all'avanguardia possa rivoluzionare la vita delle persone affette da malattie rare? Siamo qui per mostrartelo.

Guarda l'intervista video della nostra coordinatrice Rossella Tupler, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, cliccando sull'immagine qui sotto.



CoMPaSS-NMD

Modelli computazionali per nuove strategie di stratificazione dei pazienti affetti da malattie neuromuscolari ereditarie



Funded by
the European Union



Cosa ci aspetta nei prossimi mesi:

- ***Aiutaci a validare algoritmi di intelligenza artificiale!***
Stiamo cercando pazienti per la raccolta dati. Se sei interessato a saperne di più sul nostro studio clinico, [visita la pagina](#).
- *Ottimizzazione del database genomico dei pazienti HNMD: **ATLAS di CoMPaSS-NMD**.*
- *Definiremo i supercluster di pazienti e i loro profili multi-omici. **Cosa significa?***
 1. *Divideremo i pazienti in gruppi (supercluster) in base a come si manifesta la loro malattia e ad altre caratteristiche importanti.*

2. Studieremo a fondo ogni gruppo, analizzando diverse informazioni biologiche (DNA, geni, immagini di risonanza magnetica e istologiche) per capire cosa rende unico quel gruppo.

Perché è importante?

Conoscere questi supercluster e i loro profili ci può aiutare a:

- **Capire meglio la malattia:** Possiamo scoprire che quella che pensavamo fosse una singola malattia, in realtà è composta da diversi "sottotipi" con caratteristiche diverse.
- **Diagnosticare meglio:** Potremmo essere in grado di capire a quale "sottotipo" appartiene un nuovo paziente e quindi avere un'idea più precisa di come potrebbe evolvere la sua malattia.
- **Personalizzare le cure:** Sapendo le caratteristiche specifiche di ogni supercluster, potremmo essere in grado di dare a ogni gruppo di pazienti le terapie più adatte ed efficaci per il loro specifico "sottotipo" di malattia.

Per approfondire



Geni, muscoli e risposte: come la consulenza genetica può aiutare con le malattie neuromuscolari

Le malattie neuromuscolari (NMD) presentano sfide diagnostiche e di gestione significative a causa delle loro diverse origini genetiche e manifestazioni cliniche. Comprendere la complessa relazione tra la costituzione genetica di un individuo (genotipo) e le caratteristiche osservabili (fenotipo) è cruciale per una diagnosi efficace e una cura personalizzata. Questo articolo esplora le complessità delle correlazioni genotipo-fenotipo nelle NMD, evidenziando come fattori al di là della mutazione primaria, come i geni modificatori, il sesso, l'età e l'ambiente, contribuiscano alla variabilità nella presentazione della malattia. Inoltre, sottolinea il ruolo indispensabile della consulenza genetica nell'affrontare queste complessità, aiutando nella diagnosi, nella pianificazione del trattamento e nella guida familiare.

[Leggi l'articolo nel nostro blog](#)

Prossimi eventi - SALVALI SUL TUO CALENDARIO

- **10 Maggio 2025** - Evento CoMPaSS-NMD a Modena per pazienti italiani, familiari e caregiver, in collaborazione con UILDM (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare). [VISITA LA PAGINA DELL'EVENTO e REGISTRATI!](#)
- **Iniziativa di Formazione per Giovani Ricercatori (YIT- Young Investigator Training) - L'evento sarà in inglese**
- **Giugno 2025:** YIT 2 – Parte 1 Electronic Histological data Clinical Report Form (eHCRF)
- **Luglio 2025:** YIT 2 – Parte 2 Electronic MRI data Clinical Report Form (eMRICRF)
- **Settembre 2025:** YIT 3 – Electronic Genetic data Clinical Report Form (eGCRF)

[Visita la la pagina per aggiornamenti e per registrarti ai webinar.](#)

VISITA IL SITO WEB PER RESTARE AGGIORNATO SUL PROGETTO

CoMPaSS-NMD

Richieste generali

comm@compass-nmd.eu

DISCLAIMER

Questo progetto ha ricevuto finanziamenti dall'Unione Europea nell'ambito della convenzione di sovvenzione n° 101080874. Le opinioni espresse sono tuttavia

Coordinatore del progetto

Rossella Tupler

rossella.tupler@unimore.it

Comunicazione

Annalisa De Angelis

annalisa.deangelis@dblue.it



esclusivamente quelle dell'autore (o degli autori) e non riflettono necessariamente quelle dell'Unione Europea o della Commissione Europea. Né l'Unione Europea né l'autorità¹ di concessione possono essere ritenute responsabili per esse.

Hai ricevuto questa email perché ti sei iscritto alla nostra mailing list.

[Unsubscribe](#)

