



CoMPaSS-NMD



Finanziato
dall'Unione europea

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

Numero 3 - Ottobre 2025

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

In questo numero:

1. In prima pagina: il lancio della nostra prima **serie di webinar** dedicata a **pazienti, familiari e caregiver**.
2. Per approfondire: **Perché un solo gene può causare diverse malattie**
3. Eventi passati e futuri

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 possono ostacolare le attività quotidiane, portando all'isolamento sociale e alla necessità di assistenza continua. Molti pazienti necessitano di trattamenti ospedalieri a lungo termine, con un impatto significativo sia sulle famiglie che sul sistema sanitario.

Questo progetto mira a modificare in maniera sostanziale la vita dei pazienti HNMD e delle loro famiglie.

Che cosa fa CoMPaSS-NMD?

In CoMPaSS-NMD, l'intelligenza artificiale guiderà 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 all'integrazione di questi dati e alla competenza dei professionisti coinvolti nel progetto, 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'uso di algoritmi di **intelligenza artificiale, sviluppati appositamente nel progetto**, 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

Navigare nelle NMD: la tua bussola per la cura



Da settembre a dicembre 2025, il progetto CoMPaSS-NMD è lieto di invitarvi a partecipare a una serie di webinar gratuiti sul futuro della diagnosi e del trattamento delle malattie neuromuscolari ereditarie (HNMD).

Scoprite come il nostro progetto sta sfruttando la potenza dell'Intelligenza artificiale, una "socio-tecnologia" unica per creare un futuro migliore per gli oltre **80.000 pazienti** affetti da queste condizioni. Vi mostreremo come stiamo utilizzando l'**Intelligenza artificiale** per accelerare il percorso diagnostico, migliorare la

qualità della vita e dare maggiore autonomia ai pazienti e alle loro famiglie.

Perché partecipare?

Questi webinar sono pensati per chiunque abbia un interesse nel futuro dell'assistenza per le HNMD. Che siate pazienti, familiari o , questa è la vostra opportunità per ottenere informazioni chiare e affidabili e trovare risposte alle vostre domande più urgenti.

Cosa imparerete

- **Intelligenza Artificiale per la diagnosi delle HNMD, Semplificata:** Sveleremo in modo chiaro come l'IA viene utilizzata come alleata per medici e pazienti.
- **Trovare Risposte e Chiarezza:** Scoprite come stiamo affrontando la mancanza di consapevolezza e comprensione riguardo alle HNMD.
- **Sicurezza e Privacy dei Dati:** Comprendete le solide misure di sicurezza e privacy adottate per proteggere i vostri dati sanitari sensibili.
- **Una Nuova Risorsa per l'Assistenza alle HNMD:** Date un'occhiata in anteprima all'**ATLAS**, uno strumento innovativo progettato per migliorare il percorso diagnostico.

!! Importante! La lingua ufficiale del webinar è l'Inglese, ma è disponibile la traduzione simultanea in italiano e tedesco.

L'iscrizione è gratuita e vi garantisce l'accesso a tutti i webinar in diretta. Non potete partecipare in diretta? Iscrivetevi comunque per ricevere le registrazioni.

REGISTRATEVI QUI

Navigare nelle NMD: il tuo CoMPaSS per la cura

Un ciclo di webinar sul futuro della **diagnosi e del trattamento delle malattie neuromuscolari**



Otteni chiarezza e comprensione

La cura delle NMD: un ponte per te tra oggi e domani
22 settembre 2025 alle 17:00



Demistifica l'Intelligenza Artificiale

L'IA nella diagnosi delle NMD, un alleato per medici e pazienti
20 ottobre 2025 alle 17:00



Comprendi la privacy dei tuoi dati

I tuoi dati sensibili: al sicuro e gestiti con cura
25 novembre 2025 alle 17:00



Scopri nuove risorse

Oltre i sintomi: in che modo CoMPaSS-NMD Atlas sta migliorando la cura dei pazienti
15 dicembre 2025 alle 17:00

Pazienti | Familiari | Caregivers | Professionisti della salute | Ricercatori

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



Il Mito Svelato: Quando un Solo Gene Causa Molteplici Malattie

Se pensavi che a **"un gene"** corrispondesse sempre **"una malattia"**... preparati a ricrederti!

Per anni, la genetica medica ha seguito un modello semplice per i disturbi neuromuscolari. Ma la ricerca più recente sta svelando una realtà infinitamente più intricata: lo stesso gene può essere il responsabile di **malattie completamente diverse**, come dimostrano i casi sorprendenti di geni come *LMNA*, *RYR1*, e in particolare, **DNM2**.

Immagina un gene con una **"doppia personalità"**: a seconda della mutazione, *DNM2* può causare una grave **miopatia** (troppa attività proteica) oppure una **neuropatia** (troppo poca attività proteica). Due malattie opposte generate dallo stesso "interruttore" genetico!

Scopri nell'articolo come questa complessità non sia solo una curiosità scientifica, ma la chiave per:

- Raggiungere **diagnosi** finalmente **precise**.
- Sviluppare **terapie personalizzate** che vanno in direzioni opposte, a seconda della malattia—una rivoluzione nel trattamento di queste patologie rare.

- Il ruolo cruciale della proteina **BIN1** e del consorzio **COMPASS-NMD** per trasformare queste scoperte in speranza per i pazienti.

È il momento di andare oltre il paradigma "un gene-una malattia" per sbloccare il futuro della medicina di precisione.

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

Prossimi eventi - SALVALI SUL TUO CALENDARIO

- **Corso di Apprendimento a Distanza Sincrono sulle Neuropatie Genetiche Rare in Età Pediatrica -** Organizzato da ACMT-Rete per la malattia di Charcot-Marie-Tooth. Lingua ufficiale: Italiano. **Leggi i dettagli del corso e [registrati qui](#).**
- **20 ottobre 2025 alle 17:00 CET** partecipa al nostro secondo webinar: **L'IA nella diagnosi delle NMD (Malattie Neuromuscolari), un alleato per medici e pazienti. Registrati qui!**
- **Iniziativa di Formazione per Giovani Ricercatori (Young Investigator Training) 2026: Primavera 2026 -** The CoMPaSS-NMD Atlas Scuola Estiva YIT 2026. **Webinar in inglese. [Visita 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

Coordinatore del progetto

Rossella Tupler

rossella.tupler@unimore.it

Comunicazione

Annalisa De Angelis

annalisa.deangelis@dblue.it



DISCLAIMER

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

