

Meyer, un software per supportare la diagnosi genetica delle malattie neurologiche dei bambini

La nuova piattaforma è il frutto di un accordo tra Fondazione Meyer e Fondazione IBM Italia

Firenze, 15 luglio 2020 – Una soluzione capace di migliorare la qualità delle analisi sul genoma dei bambini e di ottimizzare il flusso di lavoro di laboratorio, per arrivare alla diagnosi di malattie neurogenetiche in tempi più rapidi e con maggiore precisione. È il risultato della collaborazione tra Fondazione Meyer e Fondazione IBM Italia, a favore dei piccoli pazienti dell’Ospedale pediatrico Meyer di Firenze.

Come funziona. Il software traccia i passaggi richiesti nella gestione delle analisi genomiche di interesse neurologico. Si tratta di esami complessi, che nella maggior parte dei casi si svolgono “step by step” e costituiscono i tasselli di un iter molto articolato. La soluzione, promossa congiuntamente dalla Fondazione Meyer e dalla Fondazione IBM Italia e basata sull’IBM Case Manager, permette un monitoraggio accurato dell’intero percorso delle indagini molecolari e facilita il dialogo continuo tra la componente clinica del Centro di Eccellenza in Neuroscienze del Meyer e le diverse figure professionali presenti nel laboratorio di Neurogenetica. Grazie a questo software sarà possibile tracciare una sorta di “fotografia”, dinamica e sempre aggiornata, del percorso diagnostico di molti degli oltre 1000 bambini che ogni anno necessitano dei servizi del laboratorio a cui afferiscono su indicazione del Centro di Eccellenza di Neuroscienze del Meyer e di molti altri centri italiani.

“Le indagini diagnostiche di genetica molecolare per le malattie neurologiche, particolarmente complesse nella esecuzione e interpretazione, a volte richiedono tempi relativamente lunghi e possono necessitare di verifiche incrociate rispetto ad altri esami tesi a verificare altri tipi di alterazioni del genoma eseguiti con altre tecnologie e a nuove informazioni derivanti dalla evoluzione clinica e dalla storia familiare. Il miglior coordinamento di questo iter potrà ora essere effettuato con maggiore rapidità e precisione proprio avvalendosi di una piattaforma elaborata a misura delle nostre esigenze di analisi integrata con accesso simultaneo a più dati”, spiega il professor Renzo Guerrini, responsabile del Centro di Eccellenza di Neuroscienze del Meyer.

“Siamo molto orgogliosi di questa collaborazione con la Fondazione Meyer che rappresenta un'eccellenza della sanità nel nostro Paese.” ha dichiarato Alessandra Santacroce, Presidente della Fondazione IBM Italia *“La soddisfazione più grande per noi è quella di poter rispondere a una sfida a supporto dell’operato di medici e ricercatori che devono gestire casi complessi per la salute dei bambini. Una speranza in più assicurata dal connubio tra tecnologia e capitale umano. Nella sanità, in particolare, l’integrazione delle informazioni, abilitata dalla tecnologia in modo responsabile e scientifico, consente di pervenire a risposte*

utili a gestire la salute delle persone.”


I vantaggi e le prospettive. L'implementazione della soluzione donata dalla Fondazione IBM Italia, comporta un miglioramento complessivo del processo di diagnosi genetica delle malattie neurologiche con un notevole impatto in termini di miglioramento della tracciabilità del processo analitico, della gestione del rischio clinico, dell'accuratezza delle analisi genomiche condotte e infine nella riduzione dei tempi di refertazione, il tutto nel rispetto della privacy del paziente. La peculiarità di questo software è, inoltre, quella di essere un sistema aperto, capace di adattarsi alle necessità future richieste da un laboratorio ad elevata specializzazione come quello di Neurogenetica dell'AOU Meyer di Firenze, diretto dalla dottoressa Elena Parrini.

Come è nato. Si tratta di una soluzione sviluppata dal Software Solution Lab di Roma per le esigenze del Meyer: è nata dall'interazione diretta tra gli operatori del Laboratorio di Neurogenetica - in particolare il dottor Davide Mei e la dottoressa Claudia Bianchini - e gli sviluppatori del team IBM. Fondazione IBM Italia lo ha donato alla Fondazione Meyer, che lo ha messo a disposizione dell'ospedale, dove da oggi trova impiego nella diagnosi dei pazienti seguiti dal Centro di Neuroscienze del Meyer.

Per info:

Ufficio stampa Aou Meyer - Giulia Righi 3939577247

Ufficio Stampa Fondazione IBM Italia - Paola Piacentini 335 1270646

Additional assets available online:  [Photos \(1\)](#)