

## Medicina Personalizzata e Big Data: opportunità e sfide per la medicina di domani

Per anni il processo diagnostico e terapeutico si è focalizzato sulla generalizzazione dei dati statistici ottenuti da una vasta popolazione, ignorando le informazioni derivanti dalle differenze inter-individuali.

**La rivoluzione della Precision Medicine.** La "Medicina di Precisione" è il paradigma rivoluzionario dei nostri giorni che, sovvertendo quanto fatto fino ad oggi, punta a modellare prevenzione, diagnosi e trattamento delle malattie sulla base delle caratteristiche del singolo individuo o di un ristretto gruppo di pazienti. La Medicina personalizzata, oggi, è al centro del dibattito internazionale sulla salute, con riflessi concreti che si possono apprezzare attraverso l'avvio di progetti che mirano ad analizzare i dati genetici di milioni di persone e a raccogliere informazioni dettagliate riguardanti il loro stile di vita e il loro stato di salute. L'obiettivo è quello di creare conoscenze specifiche sui legami esistenti tra geni, ambiente e malattie, sia quelle più comuni come il cancro e il diabete, sia quelle rare, il cui studio risulta più difficoltoso per la scarsità e la dispersione dei pazienti che ne sono affetti.

**Il ruolo dei Big Data.** Per raggiungere tale scopo diventa cruciale digitalizzare enormi quantità di dati ed è per questo che, di pari passo alla rivoluzione della "Medicina di Precisione", sta suscitando sempre più interesse un settore ancora in via di sviluppo ma dalle grandi potenzialità: l'analisi dei Big-Data. In questo contesto, la bioinformatica e la biostatistica giocano un ruolo fondamentale nella raccolta e nell'organizzazione di dati genetici e di dati clinici in database relazionali e nella loro interpretazione per la scoperta di nuovi network biologici.

**Come ottenere diagnosi e terapie a misura di paziente?** Combinando informazioni genetiche con quelle cliniche sarà più facile poter ottenere diagnosi precise e, di conseguenza, terapie più efficaci abbassando così la probabilità d'insorgenza di indesiderati effetti collaterali. Come tutte le più importanti innovazioni in ambito scientifico e medico, la "Medicina di precisione" porta con sé la prospettiva di straordinari benefici in termini di miglioramento della salute individuale e collettiva, ma anche grandi sfide di carattere etico, sociale ed economico. Gli scenari che si stanno delineando, e che sempre più troveranno realizzazione nel prossimo futuro, implicano la necessità di interrogarci sin da subito sui vecchi e nuovi diritti individuali e su come essi si caratterizzeranno e dovranno essere tutelati rispetto alle nuove tecniche e a come esse saranno recepite nella nostra organizzazione sociale.

In collaborazione con:  
**Polo di Innovazione di Genomica Genetica e Biologia**