LA PROVINCIA MERCOLEDÌ 26 MARZO 2025

Tra i molteplici campi di applicazioni degli algoritmi dell'intelligenza artificiale non sfugge certamente quello della genetica

Tra i molteplici campi di applicazioni degli algoritmi non sfugge certamente quello della genetica

Le nuove tecnologie di analisi del DNA generano una quantità importante di dati che devono essere analiticamente valutati al fine di trovare la corretta risposta diagnostica al quadro clinico del paziente

Questa "selezione" risulta certamente facilitata da alcune applicazioni dell'intelligenza artificiale che permettono di sveltire l'interpretazione di questa notevole quantità di dati



Terapie e riposizionamento dei farmaci Un aiuto dall'Intelligenza artificiale

Nuove frontiere. Sono quattro gli ambiti in cui il supporto della IA si interfaccia con l'uomo «Oggi possiamo generare una stessa ipotesi con il semplice inserimento di fotografie»

 Tra i potenziali campi diapplicazione dell'Intelligenza artificiale c'è anche quello sanitario. «La definizione più accettata di Intelligenza artificiale spiega ancora Angelo Selicorni, primario della Pediatria di Asst Lariana-ladescrive come "lacapacità o il tentativo di un sistema artificiale di simulare l'intelligenza umana attraverso l'ottimizzazione di funzioni matematiche". Gli algoritmi sempre più sofisticati messi a punto permettono ai sistemi costruiti non solo di analizzare rapidamente un numero elevatissimo di dati ma di "imparare" dalle richieste poste implementando in modo crescente la possibilità di dare risposte concrete ed efficaci».

Nell'ambito specifico dei percorsi diagnostici assistenziali relativi al mondo delle malattie rare possiamo identificare quattro ambitiin cui il supporto della IA si interfaccia con la competenza e l'elaborazione umana. «Alcuni algoritmi della IA - aggiunge lo specialista - sono in grado di estrarre dati analitici e significativi dalle documentazioni cliniche dei pazienti per poter riassumere e raccogliere in un tempo limitato tutte le informazioni che potrebbero essere di interesse per elaborare delle ipotesi diagnostiche. Più interessante ancora l'applicazione di algoritmi di "deep learning" nell'analisi delle immagini». In ambito di genetica clinica, infatti, molte ipotesi diagnostiche vengono generate attraverso il riconoscimento di caratteristiche facciali tipiche del paziente che corrispondono a specifiche condizioni cliniche (pensiamo al riconoscimento che ciascuno di noi mette in atto quando incontra una persona affetta da sindrome di Down). Già dal secolo scorso erano stati messi a punto sistemi computerizzati capaci di generare una lista di diagnosi differenziali sulla base di una serie di indicatori clinici selezionati dal medico.

«La nuova tecnologia - dice ancora -permette ora di generareuna stessa lista di ipotesi con il semplice inserimento di immagini fotografiche processate in modo analitico dal sistema, che verrà poi analizzata criticamente dal clinico». Il vantaggio di questa tecnologia è da un lato quello di favorire le persone meno esperte nel riconoscimento di condizioni a loro magari poco conosciute e dall'altro quello di segnalare anche ai professionisti più esperti quella specifica condizione a cui loro stessi non



Angelo Selicorni, primario della Pediatria di Asst Lariana

avevano pensato. In aggiunta il sistema offre la possibilità di confrontare i dati clinici del proprio paziente con quelli di pazienti attualmente senza diagnosi, permettendo, in lineateorica, di definire, per similitudine, nuove entità cliniche. «In ambito laboratoristico - aggiunge - altri algoritmi dell'IA

possono supportare invece il medico nell'analisi della grande quantità di dati biologici generatidalle più recenti indagini genomiche ad ampio spettro nel tentativo di selezionare quelle variazioni del Dna che cadono in geni "di interesse", a significato biologico deleterio (varianti patogenetiche e probabilmente

patogenetiche), tali quindi darisultare risolutive nell'inquadramento diagnostico del paziente». Esistono anche sistemi sperimentali che combinano i due approcci combinando i risultati dell'indagine genomica con quelli dell'analisi fotografica facciale con l'obiettivo di raggiungere una conclusione diagnostica convincente che combini i risultati dei due approcci complementari. Ulteriore applicazione dell'Ia è riferita al tentativo di identificare farmaci già noti in grado di contrastare percorsi biochimici alterati in specifiche patologie, nell'ambito della strategia del riposizionamento dei farmaci da tempo in gioco nei percorsi di ricerca di terapie innovative. «È importante sottolineare - conclude Selicorni-cometuttiquestisupporti e suggerimenti non possononon passare da una validazione critica da parte dell'intelligenza umana, unica in grado di effettuare una sintesi accurata. Tuttociò è ancora più importante se pensiamo alle conseguenze cliniche, prognostiche e terapeutiche che derivano da questo genere di conclusioni diagnosti-

F. Gui.

©RIPRODUZIONE RISERVATA

LUCREZIA MAGGIONI. La dottoressa specializzata in geriatria ci illustra alcuni miti da sfatare

La demenza senile è una malattia sociale Sono sempre più in aumento gli anziani colpiti

I sintomi

Variano a seconda della causa scatenante. Possono includere perdita di memoria. difficoltà nel linguaggio, cambiamenti dell'umore fino ad arrivare, nei casi più avanzati. ad allucinazioni

In Italia, la demenza rappresenta una delle principali cause di disabilità tra gli anziani, con un impatto significativo non solo su chi ne è colpito, ma anche su familiari e caregiver. Secondo gli studi, circa il 4,4% delle persone con più di 65 anni soffre di una forma di demenza, il che significa che circa un anziano su 25 è coin-

La percentuale aumenta drasticamente con l'età: tra gli over 85, la prevalenza può raggiungere il 30-40%, colpendo quindi una persona su tre. La forma più comune è l'Alzheimer.



La dottoressa Maggioni

COS'È LA DEMENZA

Per diagnosticare la demenza, devono essere presenti due condizioni:

1. Alterazioni cognitive: i sintomi variano a seconda della causa, ma possono includere perdita di memoria, difficoltà nel linguaggio, disorientamento, cambiamenti dell'umore, comportamenti inadeguati, allucinazioni o deliri.

2.Impatto sulla vita quotidiana: il declino cognitivo deve in-

Contrariamente a quanto si pensa, la demenza non è una normale conseguenza dell'invecchiamento.

Sebbene il cervello subisca cambiamenti con l'età, nelle persone sane si attivano meccanismi compensatori. Quando invece alcune aree chiave vengono compromesse, iniziano a manifestarsi i sintomi patologici, fino alla perdita dell'autonomia.

LA DEMENZA SENILE

NON ESISTE Spesso si sente parlare di "demenza senile", ma questo termine non ha valore scientifico. In passato veniva usato per descrivere il deterioramento cognitivo legato all'età, ma oggi la demenza viene classificata in base alla causa.

Le demenze neurodegenerative, causate dalla morte progressiva di neuroni, sono le più diffuse.

Tra queste, l'Alzheimer è la più comune (50-60% dei

terferire con le attività di tutti casi), seguita da forme come tamina B12 o disturbi tiroidei, la demenza associata al Par- possono essere reversibili. kinson (2-9%) e la demenza fronto-temporale (5-15%), che vrebbe parlare genericamente colpisce anche persone sotto i 65 anni.

Esistono poi le demenze non neurodegenerative, causate da fattori esterni al cervello. La più frequente è la demenza vascolare (10-20% dei casi), dovuta a lesioni ischemiche cerebrali. Alcune forme, come quelle legate a carenze di vi-

Di conseguenza, non si dodi "demenza senile", ma identificare la patologia specifica alla base del disturbo.

ESISTE UNA CURA?

Nella maggior parte dei casi, la demenza non è reversibile, poiché i neuroni non si rigenerano. Tuttavia, una diagnosi precoce è fondamentale:



L'Ospedale è parte della rete emergenziale della provincia di Como

esistono farmaci che possono rallentarne la progressione se individuata nelle fasi iniziali. trattamenti per gestire i sintomi e terapie psicologiche e occupazionali che migliorano la qualità della vita del paziente e dei caregiver.

COSA FARE SE UN FAMILIARE MOSTRA SINTOMI

Se un familiare inizia a manifestare problemi di memoria, linguaggio o comportamento insolito, il primo passo è consultare il medico curante, che eseguirà un test cognitivo di screening (come il Mini Mental State Examination, MMSE) e un esame neurologico. In caso di sospetti fondati, seguiranno esami del sangue e imaging cerebrale (solitamente una TC encefalo). La diagnosi definitiva spetta poi a un geriatra o neurologo, che effettuerà una valutazione completa.

Affrontare la demenza è una sfida complessa, ma una corretta informazione può fare la differenza per chi ne soffre e per chi si prende cura di loro.