

291st ENMC International Workshop

Luogo: Hoofddorp, The Netherlands

Titolo: Ottimizzazione di modelli collaborativi nelle malattie neuromuscolari: il ruolo delle ontologie e dell'intelligenza artificiale

Date: 16-18 January 2026

Organizzatori: Prof. Cynthia Gagnon (Université de Sherbrooke) e Prof. Anita Burgun (Université Paris Cité)

Ricercatrice Early Career: Ms Marie-Pier Dominque (Canada)

Traduzioni di questo rapporto in:

Francese da parte di Ms Marie-Pier Dominque

Svedese da parte di Santa Slokenberga

Polacco da parte di Prof. Joanna Polanska

Italiano da parte di Prof. Rossella Tupler

Dutch da parte di Prof. Peter-Bram 't Hoen

Partecipanti: Prof. Cynthia Gagnon (Canada), Dr Rachel Thompson (Canada), Prof. Anita Burgun (Francia), Dr Daniel Natera-de Benito (Spagna), Dr Tina Duong (Stati Uniti), Prof. Peter-Bram 't Hoen (Olanda), Dr Nicole Voet (Olanda), Prof. Nicholas Johnson (Stati Uniti), Dr Peter Robinson (Germania), Prof. Paul Schofield (Gran Bretagna), Prof. Roman Hossein Khonsari (Francia), Prof. Christina Khnaissar (Canada), Dr Homira Osman (Canada), Dr Alain Geille (Francia), Dr Ignacio Escuder Bueno (Spagna), Ms Marie-Pier Domingue (Canada), Dr Alexandre Méjat (Francia), Dr Allison Kreuzer (Stati Uniti), Dr Carole Faviez (Francia), Prof. Joanna Polanska (Polonia), Prof. Rossella Tupler (Italia), Dr Lilli Schuckert (Olanda), Dr Johan van Beek (Stati Uniti), Dr Santa Slokenberga (Svezia)

Sommario:

Il 291° workshop ENMC si è tenuto dal 16 al 18 gennaio 2026. Durante l'incontro, esperti internazionali provenienti da diversi settori, tra cui rappresentanti dei pazienti, hanno discusso delle difficoltà nella gestione dei dati relativi alle malattie neuromuscolari rare. Una delle principali sfide è rappresentata dal fatto che i dati vengono spesso raccolti in modi diversi da gruppi diversi, il che rende difficile combinare o confrontare i risultati. Il miglioramento dell'**armonizzazione dei dati**, ovvero la descrizione e la registrazione dei dati in modo uniforme tra gli studi, è stato identificato come una priorità fondamentale per facilitare la collaborazione.

A tal fine, alcuni progetti utilizzano "dizionari" o sistemi di classificazione condivisi. Ad esempio, l'**Human Phenotype Ontology (HPO)** (Ontologia del Fenotipo Umano) viene utilizzata per descrivere i sintomi in modo standardizzato, mentre l'**International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)** (Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute) viene utilizzata per descrivere come una malattia influisce sul funzionamento quotidiano. Questi dizionari vengono anche combinati con metodi di intelligenza

artificiale per analizzare meglio i dati. In diversi progetti europei e internazionali, si stanno sviluppando sistemi di classificazione specifici per le malattie neuromuscolari basati su HPO e ICF, con il contributo di esperti di diverse discipline. Tuttavia, il gruppo ha osservato che c'è ancora una mancanza di armonizzazione delle misure dei risultati raccolti tra gli studi, e questo rimane un importante bisogno insoddisfatto.

Il progresso della ricerca dipende dalla capacità di utilizzare e collegare molti tipi di dati, come immagini mediche e informazioni cliniche. Tuttavia, la condivisione dei dati può essere difficile a causa dei vincoli legali e di privacy. Una soluzione promettente discussa nel workshop è stata l'apprendimento federato (**federated learning**). Questo approccio consente ai ricercatori di analizzare i dati archiviati in luoghi diversi senza spostare o condividere direttamente i dati sensibili dei pazienti, contribuendo così a proteggere la privacy dei dati sanitari personali. Per facilitare l'utilizzo di tutti i tipi di dati, è stato discusso un approccio che prevede l'uso di strumenti di intelligenza artificiale per estrarre informazioni utili da dati non strutturati, tra cui immagini mediche e referti clinici.

Si prevede che le nuove normative, come quelle relative allo Spazio europeo dei dati sanitari (**European Health Data Space**), influenzino le modalità di condivisione dei dati sanitari. Queste norme potrebbero comportare sia nuove opportunità sia nuove sfide per la ricerca sulle malattie rare. Il ruolo del consenso nella condivisione dei dati richiede un dialogo continuo per garantire che ciascun soggetto coinvolto comprenda come sono utilizzati i suoi dati, chi può accedervi e quali misure sono in atto per proteggere la privacy. È importante sottolineare che i pazienti affetti da malattie rare hanno espresso una forte volontà di condividere i propri dati a sostegno della ricerca e dell'assistenza clinica, purché vi sia reciprocità. I pazienti desiderano che i propri dati siano utilizzati in modo etico e responsabile e vorrebbero ricevere feedback o risultati della ricerca, quando possibile. Per quanto riguarda la proprietà dei dati, sono necessarie ulteriori discussioni per conciliare i diversi interessi relativi al controllo dei dati e il gruppo ha suggerito di esplorare modelli di accesso condiviso ai dati tra pazienti, medici e ricercatori. Ciò è particolarmente importante in quanto nei prossimi anni saranno raccolti sempre più tipi di dati rilevanti nel campo delle malattie muscolari (fotografia clinica 2D e 3D, acquisizione clinica dei movimenti, acquisizione della voce) in numerosi centri.

Il workshop si è concluso con un accordo sulla necessità di una struttura condivisa e collaborativa e di una tabella di marcia chiara per portare avanti queste priorità. L'obiettivo principale è migliorare l'efficienza della ricerca, aumentare la partecipazione dei pazienti, promuovere la collaborazione multidisciplinare e garantire che la condivisione dei dati vada a diretto beneficio delle persone affette da malattie neuromuscolari rare.

Il rapporto completo sarà pubblicato sulla rivista scientifica *Neuromuscular Disorders*.