



Roma, 6 agosto 2024 - Nicole Giroux sa cosa significa essere in attesa di una diagnosi precisa e del trattamento terapeutico efficace che ne consegue. Sua figlia Lila ha manifestato per la prima volta i sintomi di un cancro al cervello inoperabile, quasi 15 anni fa. All'epoca Lila aveva solo 15 mesi. A causa della mancanza di dati, ci sono voluti cinque anni prima che la famiglia Giroux potesse comprendere più nello specifico, la composizione molecolare del tumore della loro bambina.

“Poco dopo il trattamento, mio marito e io abbiamo scoperto la totale mancanza di opzioni terapeutiche per il cancro cerebrale infantile e la mancanza di fondi disponibili per la ricerca”, ha commentato Giroux.

In onore di sua figlia, Giroux ha dato vita alla Lilabean Foundation for Pediatric Brain Cancer Research. La missione della fondazione è finanziare la ricerca sul cancro cerebrale infantile e contribuire a sensibilizzare l'opinione pubblica sulla gravità di questa malattia mortale.

Proprio in occasione del summit di Amazon Web Services Inc. (AWS) a Washington D.C., AWS ha annunciato di aver stanziato 10 milioni di dollari per consentire alle istituzioni non profit di sfruttare la potenza del cloud AWS per promuovere le cause pediatriche e infantili in tutto il mondo. Il finanziamento contribuirà a fornire l'accesso alla ricerca essenziale per una popolazione di pazienti vulnerabili che spesso dispone di risorse limitate.

L'iniziativa sosterrà un consorzio di ospedali, in crescita, e altre istituzioni che utilizzano il cloud computing e l'intelligenza artificiale (AI) con l'obiettivo comune di accelerare la ricerca e le scoperte. Grazie a una gestione più efficace dei dati nel cloud, i ricercatori saranno in grado di comprendere meglio la composizione genetica delle malattie, il che porta a diagnosi più rapide e accurate e a trattamenti personalizzati più efficaci per i pazienti.

“Siamo entusiasti dell'iniziativa lanciata da AWS perché si inserisce perfettamente nella nostra visione secondo cui, nonostante siano malattie rare, i tumori pediatrici rappresentano davvero un terreno di prova unico per le nuove tecnologie, grazie alla loro dipendenza dalla scoperta in tempo reale e dalle reti di collaborazione”, dichiara Adam Resnick, direttore del Center for Data Driven Discovery in Biomedicine del Children's Hospital of Philadelphia (CHOP).

L'investimento di 10 milioni di dollari di AWS comprende un impegno filantropico di 3 milioni di dollari che sarà distribuito tra tre organizzazioni che riceveranno 1 milione di dollari ciascuna per sostenere il loro lavoro costante: Children's National Hospital di Washington, D.C.; Nationwide Children's Hospital di Columbus, Ohio; e Children's Brain Tumor Network, con sede al CHOP. La Lilabean Foundation è membro del Children's Brain Tumor Network.

Attraverso la nuova sovvenzione AWS IMAGINE: Children's Health Innovation Award, 7 milioni di dollari saranno a disposizione di altre organizzazioni per progetti che accelerino la ricerca pediatrica, facciano progredire la salute totale della madre e del bambino e/o diano maggiori poteri alla forza lavoro e agli assistenti pediatrici.

Oltre ai tumori pediatrici, il finanziamento sosterrà la ricerca su tutti i tipi di malattie infantili, dalle patologie cardiache ai disturbi genetici.

Le malattie pediatriche sono spesso oggetto di scarsa attenzione e di minori risorse destinate alla ricerca

Nonostante i gravi effetti collaterali dovuti a molti anni di trattamenti chemioterapici, Lila è oggi una sedicenne in salute. Molti altri non sono così fortunati però. I tumori infantili come quello di Lila rappresentano meno dell'1% di tutti i tumori diagnosticati ogni anno negli Stati Uniti e, sebbene i tassi di sopravvivenza a cinque anni per i tumori infantili stiano migliorando nei Paesi sviluppati, ben due terzi dei sopravvissuti al cancro infantile subiscono effetti a lungo termine a causa dei trattamenti.

I dati degli studi clinici rimangono limitati per molte malattie pediatriche e per i loro trattamenti. La maggior parte degli studi pediatrici registrati sono su piccola scala, monocentrici e non finanziati da industrie private o dal governo federale, il che significa che nel tempo vengono studiati meno trattamenti.

Poiché le aziende farmaceutiche hanno meno incentivi finanziari per sviluppare trattamenti per questo piccolo gruppo di pazienti, i bambini affetti da cancro e altre malattie rare spesso seguono piani di trattamento adattati ai protocolli degli adulti e non personalizzati in base alle loro specifiche esigenze.

Le mutazioni genetiche differiscono anche tra i tumori infantili e quelli dell'adulto, il che aggiunge complessità ai ricercatori. Queste sfide specifiche per la ricerca pediatrica richiedono soluzioni avanzate.

La gestione dei dati nel cloud è il primo passo per la collaborazione nella ricerca

Lavorare in silos non è la risposta. “Storicamente, tutti questi scienziati lavoravano in silos e non condividevano dati, campioni di tessuto o di sequenziamento - aggiunge Giroux - Dobbiamo lavorare insieme. Dobbiamo condividere i dati e collaborare tutti nella “sandbox” e questo ambiente si trova nel cloud”.

AWS è il luogo in cui i ricercatori possono gestire in modo sicuro i dati de-identificati e anonimizzati, salvaguardando la privacy dei pazienti e dei partecipanti agli studi clinici. Per i ricercatori del Nationwide Children's Hospital il cloud è utilizzato come strumento per elaborare dati genomici e poi per condividere i dati e i risultati diagnostici dei pazienti affetti da cancro pediatrico in un ampio studio, in tutti gli Stati Uniti.

Dopo essere stati utilizzati per aiutare a formare le diagnosi che vengono restituite al fornitore di oncologia per ogni paziente, i dati anonimizzati vengono condivisi in modo efficiente con il database del NCI Childhood Cancer tramite il cloud, dove un gruppo ancora più ampio di ricercatori può accedervi, quasi in tempo reale.

“Quello che vogliamo fare è rendere i tumori rari meno sconosciuti, fornendo informazioni complete a

coloro che vogliono davvero indagare per una serie di finalità di ricerca”, dichiara Elaine Mardis, PhD, co-direttrice esecutiva dello Steve and Cindy Rasmussen Institute for Genomic Medicine presso l'Abigail Wexner Research Institute del Nationwide Children's Hospital.

La dott.ssa Mardis ha evidenziato che l'ampia condivisione delle informazioni nei database basati sul cloud può consentire di individuare gli aspetti genomici dei tumori rari, attirando l'attenzione di scienziati che potrebbero non aver avuto la possibilità di identificarli a causa della mancata disponibilità di set di dati isolati. “Ciò che sta guidando la scoperta, nell'immediato, è reso possibile dal cloud”, afferma l'autrice.

La ricerca medica guidata dall'intelligenza artificiale è la prossima frontiera

La creazione di archivi di dati basati sul cloud è solo il primo passo per trattare in modo più efficace le malattie rare dell'infanzia. AWS può fornire approfondimenti basati sui dati e applicazioni innovative per migliorare le cure, aumentare l'efficienza dell'assistenza e personalizzare i piani di trattamento. Per il team del Children's National Hospital, le applicazioni alimentate da intelligenza artificiale stanno già aiutando a esaminare i neonati per condizioni genetiche rare valutando i tratti del viso utilizzando le fotocamere degli smartphone per identificare cambiamenti sottili in tali tratti poco dopo la nascita.

Testata su pazienti in 30 paesi, l'applicazione può aiutare a esaminare i bambini che potrebbero non avere accesso a un genetista nelle vicinanze. La cardiopatia reumatica è un'altra patologia su cui è stata applicata l'intelligenza artificiale, per rendere accessibile ai pazienti con minori risorse l'ecografia portatile a basso costo. In Uganda, ad esempio, si prevede di sottoporre a screening 200.000 bambini nei prossimi anni.

“Sono molto interessato all'equità sanitaria - dichiara Marius George Linguraru, professore della Connor Family e presidente della sezione Ricerca e Innovazione del Children's National Hospital - Al momento stiamo facendo molto più lavoro negli Stati Uniti che all'estero perché quando si tratta di qualcosa che richiede una diagnostica per immagini già sofisticata e l'interpretazione delle stesse, possiamo trovare un numero maggiore di risorse perché è un paese ad alto reddito. Mi affascina sempre l'idea di trovare una soluzione più semplice, economica e flessibile che possa essere applicata anche altrove”.

Il trattamento personalizzato del cancro è un altro ambito in cui l'IA viene già utilizzata per migliorare l'assistenza sanitaria ai bambini. Il team di Linguraru sta lavorando con i colleghi di tutti gli Stati Uniti

per migliorare e personalizzare i piani di trattamento dei bambini affetti da tumori cerebrali.

Questi progressi nel cloud computing e nell'applicazione dell'intelligenza artificiale sono proprio ciò che Giroux spera possa migliorare le prospettive di famiglie come la sua in futuro.

“Per ogni famiglia che riceve una diagnosi, voglio che il loro bambino abbia delle opzioni - conclude Giroux - Ti vengono presentate scelte impossibili. E io non voglio più questo. So che le cose stanno cambiando e che si stanno facendo progressi”.

AWS è profondamente impegnata a sostenere l'importante lavoro necessario per far progredire la salute dei bambini e questo impegno filantropico consentirà alle istituzioni non profit di tutto il mondo di sfruttare la potenza del cloud AWS per promuovere le cause pediatriche e infantili.