

[ EDITORIALE ]

# Machine Learning e medicina di precisione

di **Luciana Indinnimeo**  
direzione.areapediatrica@sip.it

“Big data” compatibili e computerizzabili:  
è la grande sfida per la medicina di precisione.

**G**RAZIE AL COMPUTER È OGGI possibile usare un gran numero di dati ricavati dalla genomica, dalla proteomica, dall'analisi della metabolomica e da molte altre discipline mediche.

Il volume e il ritmo di crescita di questa enorme massa di dati sono impressionanti e costituiscono una novità assoluta nella storia umana.

In medicina, l'utilizzazione di questi dati è difficilmente trasferibile nella pratica clinica, essendo attualmente l'informazione fenotipica del singolo paziente poco dettagliata o addirittura inaccessibile per svariate ragioni, non ultime ragioni legali di privacy.

Molte affezioni si presentano con sintomi, segni, biomarker e genotipi non sempre tutti presenti in ogni singolo caso. La medicina di precisione ha come principale obiettivo la traslazione in linguaggio informatico dei “big data”, consentendo di creare stratificazioni di pazienti e di identificare similarità tra malattie differenti per migliorare la diagnosi e il trattamento medico. Ad esempio Hyman DM (2015) è riuscito così a dimostrare che il melanoma con mutazione BRAF



risponde al vemurafenib come l'istiocitosi delle cellule Langherans con mutazione BRAF.

La grande sfida per dare un senso ai “big data” in medicina consisterà nel renderli compatibili tra loro e computerizzabili, per creare, attraverso lo strumento del “Machine Learning”, classificazioni utili per la medicina di precisione.

Il primo passo verso questi obiettivi è rappresentato dalle “ontologie”. L'informatica ha mutuato il termine “ontologia” dalla filosofia dove ha il significato dello studio delle entità.

Le ontologie costituiscono la base concettuale del trattamento informatico dei “big data”, per ottenere classificazioni e correlazioni da poter utilizzare anche nella medicina di precisione.

In informatica, l'ontologia si riferisce ad entità che assumono significato in base a correlazioni con altre entità - es. una rondine in quanto volatile non può vivere sott'acqua e in quanto non mammifero non può allattare il suo cuccio-

lo, un delfino in quanto cetaceo può fare entrambe le cose, tutti e due gli animali, in quanto animali possono uccidere un altro animale, nessuno dei due in quanto non appartenenti al genere umano può seguire un corso di studi.

Negli ultimi 15 anni il termine è diventato piuttosto diffuso grazie all'attività di ricercatori impegnati sul tema del “web semantico” e anche nelle scienze biologiche si sono utilizzate le ontologie per definire modelli di dati.

Le ontologie consentono quindi di creare in medicina dei “fenotipi ontologici” che costituiscono la base indispensabile per sviluppare la medicina di precisione.

I fenotipi ontologici, in combinazione con lo studio delle sequenze geniche, hanno già reso possibile nuove associazioni in antiche patologie. Con l'approccio ontologico infatti si è definita la diagnosi del 28% di bambini con affezioni geniche fino ad allora indefinite (Zemojtel T, 2014).

Ancora una volta la cultura occidentale, partendo dal pensiero filosofico, ci tragherà verso la Medicina del futuro ■