



Lo studio Big data, autismo e medicina di precisione

di **Sergio Pillon***

Big data, medicina di precisione e autismo, raccontati dalla prestigiosa rivista *Nature Medicine*. La medicina di precisione, la medicina personalizzata, l'approccio sistemico al paziente, sono tutti caratterizzati dalla diversità delle fonti dei dati utilizzati, rispetto all'approccio medico tradizionale, che prevede l'uso dei soli dati biomedici del paziente. Nello studio è stato fatto un approfondimento sull'autismo attraverso un'analisi di «Big data», combinando le richieste di assistenza sanitaria, cartelle cliniche elettroniche e modelli di espressione genica dello sviluppo neurologico di pazienti e dei loro parenti. È stato possibile identificare un sottogruppo di pazienti

con disturbi dello spettro autistico, Dsa, con una dislipidemia familiare associata che li rende «unici», identificando un sottotipo particolare di disturbi dello spettro autistico. Gli autori, concludono che, anche se per ora lo studio riguarda solo un piccolo campione di pazienti, la potenziale utilità clinica dell'identificazione di associazione dei genitori con dislipidemia e con disturbi dello spettro autistico nella prole, così come profili lipidici nel sangue alterati nei neonati successivamente diagnosticati con Dsa, potrebbe consentire e offrire obiettivi di intervento e prevenzioni specifici e personalizzati.

**Membro Digital Health Working Group, European Public Health Alliance (WGDH EPHA); direttore medico CIRM*