

Salute - *Medicina di precisione, pronto il primo prototipo italiano per l'archivio europeo dei dati genomici*

Roma - 16 ott 2026 (Prima Notizia 24) **Il progetto Elixir Italia, coordinato dal Cnr, ha superato la validazione europea. Graziano Pesole e Francesco Dotta: un passo verso la condivisione sicura dei dati e nuove opportunità per la ricerca su tumori, malattie rare e patologie complesse.**

L'Italia compie un passo avanti nella costruzione dell'infrastruttura europea dei dati genomici. ELIXIR Italia, il nodo nazionale coordinato dal Consiglio Nazionale delle Ricerche, ha realizzato il primo prototipo italiano di FEGA, il Federated European Genome-Phenome Archive: un sistema che permette di custodire i dati nelle infrastrutture nazionali e renderli utilizzabili per studi collaborativi attraverso regole e standard condivisi. Il prototipo ha superato la verifica del Comitato Strategico europeo del FEGA, che ne ha validato la conformità ai requisiti tecnici e organizzativi. Il prossimo passaggio sarà la messa in produzione, necessaria per trasformare il risultato raggiunto in un servizio operativo. L'infrastruttura è stata sviluppata nell'ambito di GDI, Genomic Data Infrastructure, il progetto finanziato dalla Commissione europea per costruire una rete genomica continentale. Alla base del risultato italiano c'è la collaborazione tra ELIXIR Italia e Ministero della Salute, impegnati a creare le condizioni per una condivisione sicura, interoperabile e controllata delle informazioni. Il modello federato consente di collegare archivi diversi mantenendo i dati all'interno delle strutture nazionali. L'obiettivo è permettere ai ricercatori autorizzati di individuare e utilizzare le informazioni secondo procedure comuni, tutelando i dati personali. "Grazie al modello federato, i dati genomici rimangono custoditi all'interno delle infrastrutture nazionali", spiega Graziano Pesole, direttore di ELIXIR Italia. Allo stesso tempo diventano interoperabili e ricercabili secondo standard condivisi, rendendo possibili collaborazioni su scala europea. Per Pesole, la validazione riconosce il lavoro svolto insieme al Ministero della Salute e prepara il dispiegamento operativo del nodo italiano. Il traguardo riguarda le infrastrutture della ricerca, ma guarda alle future applicazioni sanitarie. La medicina di precisione punta infatti ad adattare prevenzione, diagnosi e trattamenti alle caratteristiche individuali, comprese quelle genetiche. "Si tratta di un passaggio essenziale per lo sviluppo della medicina di precisione", sottolinea Francesco Dotta, direttore del Dipartimento di Scienze Biomediche del CNR, richiamando il potenziale interesse per malattie rare, patologie oncologiche e malattie complesse. La disponibilità di dati genomici di qualità, accessibili attraverso modalità sicure, può favorire gli studi e il trasferimento dei risultati alla pratica clinica. La validazione del prototipo costituisce quindi una tappa infrastrutturale: il percorso verso nuovi servizi richiederà ora la piena operatività del sistema e lo sviluppo delle attività di ricerca. Il progetto si inserisce nel cammino verso lo Spazio europeo dei dati sanitari, lo European Health Data Space, e nell'iniziativa 1+ Million Genomes, che punta a rendere accessibili in modo sicuro e

interoperabile i dati genomici di oltre un milione di cittadini europei. A questo percorso contribuisce anche Genome of Europe, impegnato nella costruzione di una banca dati di riferimento rappresentativa della diversità genetica delle popolazioni europee, destinata a sostenere l'accuratezza degli studi e delle applicazioni cliniche. L'attività italiana proseguirà attraverso tre ulteriori progetti europei, con il coinvolgimento di ELIXIR Italia e CNR e il contributo dell'Università di Bari Aldo Moro, dell'Istituto Nazionale di Fisica Nucleare e del Consorzio Health Big Data. USE-1PLUSMG lavorerà sugli strumenti per acquisire, gestire e utilizzare i dati, contribuendo alla trasformazione dell'infrastruttura in servizi operativi nell'ambito della futura Genome EDIC. STORE-1PLUSMG sosterrà la capacità europea di archiviazione e processamento sicuro, anche per conservare nel lungo periodo i dati dei programmi di sequenziamento. SCAILED favorirà il collegamento delle infrastrutture sanitarie e genomiche con lo Spazio europeo dei dati sanitari e le future AI Factories europee. Dalla conservazione delle informazioni al loro impiego nella ricerca, l'obiettivo è costruire un sistema capace di valorizzare il patrimonio genomico nazionale attraverso collaborazioni europee, con benefici attesi per la comunità scientifica e il Servizio Sanitario Nazionale.

(Prima Notizia 24) Venerdì 16 Ottobre 2026