



IRCCS Developmental Age Health Network

Rete Italiana salute Dell'Età evolutiva

Piano Strategico 2021-2023

Premessa

L'Associazione "Rete Italiana salute Dell'Età evolutiva" (Rete IDEA) è stata fondata nel 2017 presso Ministero della Salute da sei IRCCS, con l'obiettivo di promuovere e tutelare la salute nell'infanzia e nell'adolescenza, intesa non solo come diagnosi e presa in carico delle malattie, ma anche come prevenzione e promozione attiva degli stili di vita e degli approcci educativi tesi a migliorare e a valorizzare la qualità della vita del bambino e la sua crescita psicofisica. Per raggiungere gli obiettivi della propria missione, la Rete promuove la ricerca scientifica e tecnologica in tutti i settori che pongono al centro la salute in età evolutiva e l'alta formazione.

Dal 2019 si sono associati alla Rete altri quattro IRCCS aderenti.

Nel 2020 l'Associazione si è dotata di un nuovo Statuto e nel mese di dicembre ha ottenuto dalla Prefettura di Roma il riconoscimento giuridico.

Al fine di adempiere alle proprie finalità, con particolare riferimento alla ricerca scientifica, il Consiglio di Amministrazione (CdA) dell'Associazione, ai sensi dell'art. 13.1 dello Statuto, ha redatto il presente "Piano Strategico Triennale 2021-2023", che sarà sottoposto all'approvazione dell'Assemblea (art. 10).

La discussione effettuata all'interno del CdA ha fatto emergere due priorità:

1. Il completamento delle linee di ricerca avviate nel precedente triennio, relative alle "neuroimmagini", ai "disturbi del neurosviluppo", e alla "implementazione di un protocollo integrato basato sulle tecnologie -omiche nell'inquadramento dei pazienti senza diagnosi".
2. La necessità di identificare nuove linee di ricerca sulle quali impegnare la Rete nel prossimo triennio. Parte di questa progettualità potrà essere condivisa con le altre Reti degli IRCCS.

Il CdA ha proposto di focalizzare gli obiettivi scientifici dell'Associazione su tre linee principali:

- Genomica, con particolare riguardo allo sviluppo di algoritmi diagnostici da applicare ai pazienti affetti da malattie rare o ultra-rare, utilizzando anche approcci di telemedicina e teleconsulenza per selezionare i pazienti candidabili alle indagini molecolari. La definizione delle basi biologiche delle malattie costituirà il punto di partenza per personalizzare i programmi di presa in carico e di terapia.
- Infezione SARS-CoV-2 in età pediatrica, con particolare riferimento alla sindrome infiammatoria multisistemica dei bambini e alla caratterizzazione dell'ospite.
- Tele-riabilitazione, Covid-19 e non-Covid correlata, con particolare riferimento allo sviluppo di un sistema innovativo per contrastare l'isolamento e la privazione dei servizi causati dal Covid-19 e per il recupero dei danni provocati.

1. Completamento dei progetti avviati

A. Neuroimmagini

All'interno di questa linea di ricerca si stanno realizzando due progetti finanziati, rispettivamente, con fondi della ricerca sanitaria e con finanziamenti destinati dal Ministero della Salute alla Rete Idea.

Developmental brain abnormality imaging – DeBrAIIn. An integrate network for studying developmental brain disorders”.

Il progetto utilizza un approccio multidisciplinare e una tecnologia avanzata per studiare le patologie cerebrali dell'età evolutiva, analizzando le alterazioni morfo-funzionali e della connettività cerebrale nei disturbi dello sviluppo del cervello (DBD), associati alle malformazioni dello sviluppo corticale (MCD), confrontate con quelle causate dalle lesioni cerebrali acquisite in epoca pre- peri- o postnatale precoce.

Sono obiettivi specifici del progetto:

1. Correlare il profilo clinico dei pazienti con MCD con gli indici morfostrutturali e funzionali derivati dall'applicazione di tecniche di risonanza funzionale, diffusione con trattografia e perfusione.
2. Caratterizzare il tessuto lesionale e perilesionale e la sua funzione residua, per personalizzare il trattamento chirurgico delle lesioni epilettogene.
3. Confrontare i diversi modelli di DBD di natura genetica e acquisita per studiare le differenze nella riorganizzazione e nella plasticità indotta attraverso interventi di recupero funzionale.
4. Valutare gli effetti degli interventi riabilitativi mirati al potenziamento della plasticità e al recupero clinico.
5. Approfondire i dati ottenuti con la RM-7T, per generare informazioni morfologiche, metaboliche e funzionali anche attraverso l'uso del Magnetic Resonance Fingerprinting (MRF).

BlANCA IDEA, Biomarker di Neuroimaging e approcci innovativi per la valutazione dei disturbi della sostanza bianca cerebrale nell'età dello sviluppo.

Il Progetto si propone, attraverso una collaborazione multicentrica e multidisciplinare, di identificare specifici biomarkers della RM delle patologie della sostanza bianca in età pediatrica.

Sono obiettivi principali del progetto:

1. Creare un gruppo di esperti sulle malattie della sostanza bianca in età pediatrica, per raccogliere dati standardizzati diagnostici, di classificazione e di esito, sviluppare protocolli standardizzati per le sperimentazioni cliniche, definire misure di esito basate sull'evidenza e incentrate sul paziente.
2. Definire gli "endpoint clinici" per i disturbi della sostanza bianca, un obiettivo particolarmente sfidante per le malattie ultra-rare, come ad esempio le leucodistrofie ipomielinizzanti.
3. Identificare tecniche RM quantitative, in grado di fornire potenziali biomarkers e ottimizzare i protocolli di acquisizione e quantificazione, per migliorarne la sensibilità e l'accuratezza.
4. Raccogliere sistematicamente i dati clinici, utilizzando strumenti di valutazione standardizzati, da associare ai dati RM, per delineare la storia naturale della malattia e definire le correlazioni fenotipo-genotipo, anche integrando le neuroimmagini.
5. Acquisire dati genomici, utilizzando pannelli dedicati e l'analisi esomica, sia l'esoma clinico che l'esoma di ricerca.

B. Disturbi del Neurosviluppo

Afferisce a questa linea di ricerca un progetto finanziato con fondi della Ricerca Sanitaria.

An integrated specialist web for early screening and care of neurodevelopmental disorders.

Il progetto, che costituisce la prosecuzione ideale di NET-Autismo, si propone di registrare dati retrospettivi e di creare due nuovi registri sulla disabilità cognitiva, con un focus sulla sindrome di Down, e sulla paralisi cerebrale.

Sono obiettivi specifici del progresso:

1. Intercettare i segnali di ritardo o di allarme rispetto ai processi fisiologici del neuro sviluppo.
2. Sperimentare modelli di intervento basati sullo sviluppo delle competenze genitoriali o dei caregivers.
3. Validare modelli di intervento precoci per i bambini con disturbi dello spettro autistico (ESDM e EIBI) adattati e manualizzati rispetto al contesto italiano.
4. Individuare gli indicatori di risultato, attraverso lo studio dei marcatori neurofisiologici e dei fattori di rischio socio-familiari in grado di influenzare gli esiti e la scelta delle tipologie di intervento.

C. Analisi genomiche

Afferiscono a questa linea di ricerca due progetti, finanziati rispettivamente con fondi della Ricerca Sanitaria e con finanziamenti destinati dal Ministero della Salute alla Rete Idea.

Sviluppo di un modello diagnostico efficace e sostenibile per l'inquadramento di pazienti "orfani" di diagnosi.

Il progetto, a cui partecipano i soci fondatori della Rete Idea e una ventina di strutture pediatriche nazionali, si propone di:

1. Sviluppare un nuovo modello di diagnosi e presa in carico dei pazienti pediatrici senza diagnosi.
2. Verificare il successo diagnostico complessivo e per specifici gruppi di malattie.
3. Confrontare i costi sostenuti dal SSN nel modello tradizionale di presa in carico del paziente senza diagnosi, rispetto al modello di diagnosi mediante approccio genomico.

Questo progetto si integra con un'altra ricerca di Rete, che coinvolge i 10 IRCCS della Rete Idea:

Implementazione nella pratica clinica di un percorso diagnostico integrato basato sulle tecnologie-omiche.

Il progetto si propone di sviluppare un *workflow* diagnostico condiviso basato sull'utilizzo di sistemi di telemedicina per la valutazione multidisciplinare dei pazienti e sull'uso del sequenziamento genomico (*Whole Exome Sequencing* – WES, *Whole Genome Sequencing* – WGS e *Whole Transcriptome Sequencing* – WTS), per favorire e implementare nella pratica clinica un percorso diagnostico più rapido e accurato e avviare programmi di presa in carico mirati. Il progetto permetterà di valutare la resa diagnostica (efficacia) e la sostenibilità (costo-efficacia) nel SSN dei diversi approcci di sequenziamento genomico proposti sia singolarmente che in combinazione/ sequenza.

Sono obiettivi specifici:

1. Valutare, nell'ambito di un sistema diagnostico e di ricerca già operativo presso i centri afferenti alla Rete Idea, l'utilità e la sostenibilità di un modello diagnostico basato su approccio multiomico o sull'uso alternativo del sequenziamento del genoma o del trascrittoma. La scelta di utilizzare diversi approcci -omici complementari, sia singolarmente che in combinazione, permetterà di valutare il tasso di successo diagnostico atteso per ogni approccio e il guadagno della loro applicazione combinata.
2. Arruolare i pazienti utilizzando una valutazione clinica multidisciplinare mediante sessioni di telemedicina programmate e condivise tra tutti i partner del progetto ed avviarli in successione: - all'analisi dei microbilanciamenti genomici mediante CGH-array/SNP-array e analisi WES sul trio;
- al sequenziamento del genoma sul trio;
- al sequenziamento del trascrittoma sul singolo paziente.

L'analisi dei tempi e dei costi diagnostici sarà effettuata sui singoli pazienti e sull'intera coorte per offrire ai decisori politici strumenti di valutazione per l'implementazione clinica di tali approcci.

2. Nuovi progetti 2021-2023

CuRare” - Implementazione di un percorso diagnostico basato sulla telemedicina e sulle tecnologie –omiche che favorisca la definizione dei meccanismi di malattia e di possibili target terapeutici.

Nell’era della medicina di precisione, il raggiungimento della diagnosi e la comprensione delle basi biologiche di una malattia sono requisiti essenziali per ottimizzare la presa in carico dei pazienti ed avviare protocolli basati su approcci terapeutici mirati. Nonostante nell’ultimo decennio la ricerca genetica abbia vissuto una vera e propria rivoluzione con lo sviluppo di tecnologie di sequenziamento massivo del DNA, che hanno abbattuto di oltre 200.000 volte i costi ed i tempi delle analisi genomiche, aumentandone esponenzialmente la processività e il loro utilizzo su larga scala, una quota considerevole (circa il 50% dei casi) dei soggetti affetti da malattie rare ad elevata complessità assistenziale rimane senza diagnosi, anche dopo l’analisi esomica (Whole Exome Sequencing, WES), che già è stata inserita nel percorso diagnostico dei pazienti. L’avvento di approcci -omici complementari (ad es. genoma, trascrittoma, epigenoma, proteoma, metaboloma) ha reso possibile l’identificazione di varianti nelle regioni regolatorie o introniche e di riarrangiamenti strutturali. Il sequenziamento del trascrittoma permette di individuare eventi strutturali o regolatori che impattano sull’espressione genica in termini quantitativi e qualitativi, consentendo di esplorare l’alterazione dei meccanismi di regolazione trascrizionale, indipendentemente dal contesto della sequenza, e di individuare alterazioni di sequenza con effetti allele-specifici. Inoltre, l’analisi del metiloma, il profilo dello stato di metilazione del genoma, offre nuove opportunità diagnostiche, di validazione funzionale delle varianti genomiche di incerto significato e di conferma molecolare di un’ipotesi diagnostica.

L’implementazione di questi approcci -omici complementari nella pratica clinica è complicata dalla mole dei dati che vengono prodotti e dalla complessità del processo analitico della loro integrazione.

Inoltre, l’assenza di informazioni sulla variabilità genomica della popolazione rende complessa l’interpretazione delle varianti genomiche identificate e la loro traslazione nella clinica. A tale proposito, sarebbe auspicabile creare una banca-dati nazionale inclusiva delle analisi genomiche e dei dati clinici di tutti i pazienti. L’accesso a queste informazioni consentirebbe di rendere maggiormente fruibili le nuove tecnologie in ambito clinico-assistenziale. La difficoltà nell’interpretazione dei dati genomici è anche dovuta allo straordinario numero di varianti di incerto significato clinico e funzionale identificate in ogni analisi. Queste osservazioni, combinate con la necessità di caratterizzare finemente il meccanismo della malattia per riuscire ad identificare eventuali bersagli terapeutici, giustificano la necessità e l’urgenza di affiancare, al percorso clinico e molecolare, la validazione funzionale delle varianti, fruibile in ambito assistenziale, basato sull’utilizzo di modelli sperimentali *in silico* (analisi strutturali e di dinamica molecolare), *in vitro* (modelli cellulari) e *in vivo* (*zebrafish* e altri sistemi-modello).

In generale, l’applicazione di queste nuove tecnologie in ambito diagnostico richiede lo sviluppo di percorsi multidisciplinari dedicati, in grado di integrare infrastrutture, conoscenze e competenze complementari, per garantire l’effettivo funzionamento dell’intero processo analitico all’interno di un sistema affidabile ed efficiente. Per questo motivo, la Rete IDEA ha avviato nel 2019 due linee progettuali complementari: (i) “*Sviluppo di un modello diagnostico*

efficace e sostenibile per l'inquadramento di pazienti orfani di diagnosi" finanziato dal Fondo finanziamento degli investimenti e lo sviluppo infrastrutturale del Paese (Legge n. 232/2016 art. 1 comma 140) e (ii) *"Implementazione nella pratica clinica di un percorso diagnostico integrato basato sulle tecnologie -omiche"*, finanziato con i fondi della ricerca corrente 2019 e 2020 (RCR 2019-2020) destinati alla Rete. Queste ricerche son in linea con l'impegno assunto dal Ministro della Salute, insieme ad altri Stati Membri della EU (oggi 24), nell'aprile del 2018, nella dichiarazione *"Towards access to at least 1 million sequenced genomes in the European Union by 2022"* (1+MG), che tra l'altro comprende un work package dedicato alle malattie rare (WP8), il cui coordinamento è affidato ad uno dei dieci IRCCS proponenti questa linea di ricerca. I due precedenti progetti avevano manifestato l'urgenza di sviluppare un nuovo percorso diagnostico per i pazienti affetti dalle malattie rare e orfane di diagnosi. Per raggiungere questo obiettivo, è stata costituita una rete clinica di centri di eccellenza distribuiti sul territorio nazionale, in grado di ottimizzare e garantire una efficace valutazione clinica ed una appropriata definizione fenotipica dei pazienti. I centri clinici basano la loro attività di rete su sedute regolari di telemedicina e teleconsulto. Gli IRCCS della Rete IDEA sono dotati anche di una infrastruttura di telemedicina, che consente lo scambio di informazioni cliniche sui pazienti in tempo reale o con modalità asincrona, condividendo le osservazioni su una cartella clinica che include l'accesso agli archivi delle immagini strumentali (PACS) in conformità con il GDPR. L'accesso alla piattaforma è consentito ai medici specialisti dei 10 Centri della Rete, da una postazione fissa o mobile all'interno del proprio Istituto. Inoltre, i sei Centri fondatori sono dotati di *cart* mobili, che permettono di effettuare specifiche osservazioni cliniche direttamente al letto del paziente e di condividerle in tempo reale. Alla rete clinica è associata una rete di strutture con documentata esperienza in ambito genomico in grado di assicurare l'offerta delle nuove tecnologie -omiche integrate, la corretta interpretazione dei dati genomici e la loro validazione funzionale. In questo ambito sono stati definiti i criteri minimi per la creazione di un *repository* genomico condiviso tra i centri afferenti alla Rete, in grado di rispondere alla direttiva comunitaria GDPR e di allinearsi con le richieste formulate internazionalmente del progetto *"Beyond 1 Million Genomes – B1MG"*, riprese e focalizzate dalla più recente iniziativa *The Genome of Europe (GoE)"*, entrambi bracci operativi del progetto 1+MG. Tale *repository* consentirà di raccogliere dati clinici codificati mediante sistemi di ontologia internazionalmente riconosciuta (ad es. Human Phenotype Ontology - HPO) e dati genomici. Il sistema è in grado di interfacciarsi con strumenti di intelligenza artificiale per la stratificazione dei pazienti e la loro distribuzione in sottogruppi omogenei di malattia sia a livello clinico che genomico.

In sintesi, questo progetto muove dal percorso sviluppato e condiviso dalla Rete IDEA negli ultimi anni e mira a integrare nel percorso diagnostico-molecolare dei pazienti affetti da malattie rare analisi di validazione funzionale delle varianti genomiche identificate attraverso l'uso di sistemimodello. Per garantire l'integrazione dei dati clinici, genomici e funzionali, il progetto propone di strutturare e popolare un *repository* condiviso dai centri della Rete. Per validare a livello funzionale le varianti genomiche all'interno di geni-malattia candidati e per comprendere le basi biologiche di una malattia, in un sottogruppo di patologie rare e ultra-rare arruolate dal programma, saranno avviati studi di caratterizzazione funzionale, con l'obiettivo di generare "modelli di malattia" con approcci *in vitro* (fibroblasti primari, iPSCs) e *in vivo* (*C. elegans*, *D. rerio*). Tale attività sarà preliminare all'avvio di protocolli di terapia personalizzata, attraverso l'identificazione di nuovi bersagli terapeutici e di molecole capaci

di interferire con il processo biologico alterato, permettendo di testare il loro possibile utilizzo direttamente sulle cellule dei pazienti o sui modelli di malattia che saranno generati.

Nello specifico, il progetto si baserà sulle seguenti fasi:

1. Valutazione clinica multidisciplinare multicentrica mediante sistemi di telemedicina, già disponibili presso i Centri della rete, che consentirà di arruolare i pazienti affetti da malattie rare, ultra-rare e da quadri clinici complessi/deficit cognitivi sindromici non inquadrabili clinicamente.
2. I pazienti saranno avviati a diversi test genetici/genomici a seconda dell'approccio ritenuto più informativo per il singolo soggetto: (i) analisi dei microbilanciamenti genomici mediante SNP-array e analisi WES sul trio; (ii) sequenziamento del genoma sul trio; (iii) sequenziamento del trascrittoma sul singolo paziente; (iv) analisi del metiloma sul singolo paziente.
3. I risultati della analisi genomiche eseguite nell'ambito dei precedenti progetti di Ricerca Corrente della Rete (RCR 2019 e 2020) e quelli ottenuti dall'applicazione routinaria di questo percorso saranno utilizzati in un sottogruppo di patologie per caratterizzare, a livello biologico, il meccanismo della malattia e per sviluppare sistemi-modello in vivo e in vitro, sui quali sarà possibile caratterizzare i meccanismi della malattia, identificare nuovi bersagli terapeutici e testare molecole in grado di interferire con essi.
4. Sarà creato un *repository* genomico dedicato, inclusivo delle informazioni raccolte nel corso dell'intero percorso, che permetterà di ridurre i tempi delle analisi genomiche e di aumentarne l'informatività.

Basi genetiche della sindrome multi-infiammatoria dei bambini (MIS-C) correlata ad infezione da SARS-CoV-2

La sindrome infiammatoria multisistemica dei bambini (MIS-C) è una rara complicanza dell'infezione da SARS-CoV-2 che può provocare gravi malattie nella popolazione pediatrica. Questa sindrome è stata inizialmente assimilata ad una malattia infiammatoria conosciuta da tempo, la malattia di Kawasaki, ma emergono sempre di più caratteristiche distintive cliniche ed immunologiche, grazie ad una indagine del gruppo di studio reumatologico della Società Italiana di Pediatria che ha coinvolto anche alcuni IRCCS della Rete Idea. È inoltre attivo il registro Europeo della MIS-C, istituito dall'ERN-RITA, a cui partecipano diversi IRCCS coinvolti. In Italia sono stati osservati oltre 350 casi, che nel complesso descrivono uno spettro di fenotipi clinici variabili tra la MIS-C e la classica malattia di Kawasaki.

Recentemente sono emerse forme di suscettibilità al COVID-19 severo dovute a mutazioni nei geni della risposta innata (ad es. molecole coinvolte nella via della risposta dell'interferone di tipo I), suggerendo che alcune alterazioni genetiche conferiscano suscettibilità alla MIS-C da

COVID-19. Non si può peraltro escludere che gli stessi geni che conferiscono suscettibilità alla malattia di Kawasaki e le regioni cromosomiche identificate attraverso gli studi di associazione genomica siano coinvolti nella sindrome MIS-C.

Obiettivo del progetto è studiare le caratteristiche genetiche dei pazienti con MIS-C, e confrontarle con quelle dei pazienti affetti dalla malattia di Kawasaki classica, identificati: i) nel corso della pandemia di COVID-19, ii) in precedenza, attraverso uno studio retrospettivo sui casi noti, e iii) in prospettiva, sui nuovi casi arruolati nel 2021 e negli anni seguenti.

La popolazione in studio sarà arruolata tra i pazienti seguiti presso gli IRCCS della Rete IDEA, in uno studio non interventistico, sia sui casi di malattia già noti, sia sui nuovi casi, e sarà caratterizzata dal punto di vista clinico e di laboratorio. Sarà studiata la genetica di 50 casi di MIS-C, 50 casi di Kawasaki insorti durante la pandemia COVID-19 e 50 casi storici di Kawasaki (pre-pandemia COVID-19), oltre ad una coorte di controllo già caratterizzata geneticamente (con infezione mild COVID-19 e COVID19 severo), con i dati della popolazione generale e quelli del consorzio internazionale COVID-HGE.

Mediante tecniche NGS, sarà eseguito il sequenziamento dell'intero genoma (WGS) dei pazienti selezionati e dei loro genitori (trio) presso i centri hub della rete IDEA cui seguiranno analisi bioinformatiche per confrontare le varianti geniche tra i vari gruppi e per caratterizzare le forme mendeliane di autoinfiammazione indotta da Covid-19

Saranno in particolare analizzate le varianti nei geni coinvolti: 1) nella risposta immunitaria ai virus; 2) nell'infiammazione; 3) nelle malattie autoinfiammatorie; 4) nelle vasculiti o nelle miocarditi; 5) i geni in precedenza coinvolti nella malattia di Kawasaki.

Le varianti identificate saranno confrontate con i database dei Consorzi internazionali, ad esempio COVID-HGE (coordinato da JL Casanova), di cui fanno parte l'OPBG e l'OSR. Le varianti saranno validate dal punto di vista genetico e funzionale attraverso studi sulle cellule dei pazienti e su mutanti generati *in vitro*. Le analisi genetiche sui probandi saranno completate con lo studio dei genitori. I pazienti e i loro familiari saranno caratterizzati dal punto di vista immunologico.

Il consorzio è arricchito delle competenze nell'immunologica di base e traslazionale presente negli Istituti della Rete, che comprende l'immunità innata e adattativa nelle patologie infiammatorie acute e croniche, nonché le evidenze preliminari sulla patogenesi della MIS-C. Questo permetterà di verificare gli aspetti funzionali correlati a specifici geni candidati o a possibili vie coinvolte.

Questi studi contribuiranno a caratterizzare la malattia, ad identificare i soggetti a rischio, a migliorare le strategie terapeutiche (anche con farmaci che agiscono sul meccanismo patogenetico), e favoriranno la definizione di programmi mirati di follow-up.

Sviluppo e implementazione di modalità avanzate di tele-riabilitazione in età evolutiva

La tele-riabilitazione si configura come un intervento tempestivo, intensivo, personalizzato al singolo soggetto, che permette di effettuare sia un monitoraggio online che offline da parte dello staff riabilitativo, e che integra e non sostituisce la presa in carico diretta ad attività specifiche in un contesto ecologico, domiciliare, seguendo le componenti chiave della riabilitazione basata sull'evidenza.

Questa modalità può consentire un netto incremento del "dosage" delle prestazioni, indispensabile in età evolutiva, ma anche una riduzione significativa dei costi e dei tempi sanitari, accorciando il ricovero ospedaliero, permettendo il proseguimento del processo riabilitativo a domicilio, pur mantenendo livelli di efficienza elevati.

L'utilizzo di tecnologie ICT e di realtà virtuale sono strumenti fondamentali per la presa in carico riabilitativa, in quanto forniscono un ambiente arricchito, motivante e maggiormente ecologico rispetto alle tradizionali strategie di trattamento, permettendo una maggiore compliance da parte del bambino ed anche riducendo gli spostamenti da parte dei genitori, con perdite anche di giornate lavorative per poterli portare al trattamento.

Vari studi, anche italiani, hanno evidenziato dati promettenti dell'utilizzo della tecnologia ICT nella riabilitazione, anche in età evolutiva, consentendo di proseguire e di esportare il lavoro clinico anche nell'ambiente domiciliare, grazie al coinvolgimento del nucleo familiare, con il continuo supporto, monitoraggio e sostegno da parte dello staff clinico.

Quanto detto ha assunto ancora maggiore rilevanza durante il periodo critico legato all'emergenza COVID, che ha comportato in tutta Italia, dapprima la quasi completa chiusura di tutti i servizi riabilitativi ambulatoriali, pubblici e/o privati e successivamente la loro ripresa in forma ridotta, a fronte delle linee-guida internazionali che evidenziano la necessità di mantenere continuità e intensività della neuroriabilitazione, soprattutto nei soggetti in età evolutiva.

L'utilizzo di tecnologie ICT è stato pertanto essenziale nella prosecuzione della presa in carico delle famiglie e dei pazienti, per evitare o almeno ridurre l'impatto negativo di tale sospensione rispetto all'outcome neuropsichico a breve, medio e lungo termine, lo stress ed il deterioramento della qualità di vita, sia dei bambini che del loro nucleo familiare.

Consapevoli di quanto sopra, è stato avviato uno studio pilota nell'ambito della RIN che ha coinvolto diversi IRCCS della rete IDEA (le strutture partecipanti erano Fondazione Stella Maris [coordinatore], Medea, Oasi, Bambino Gesù, Besta, San Raffaele Pisana, Mondino, Bonino Pulejo). Il progetto ha confermato la fattibilità di un protocollo di tele-riabilitazione cognitiva e motoria domiciliare per l'età pediatrica tramite l'utilizzo di tecnologie ICT, nello specifico del sistema VRRS Home Tablet (Khymeia), adottata dalla maggioranza degli IRCCS coinvolti.

Lo sviluppo di questa progettualità, come uno degli assi della ricerca di IDEA nel triennio, è confortato dall'esistenza di una rete già costituita in IDEA e con proiezioni nella RIN, è in linea con gli orientamenti della ricerca in tema di riabilitazione degli ultimi anni, è indispensabile per contribuire a mitigare oggi e nel prossimo futuro gli effetti dell'epidemia per i disturbi e le disabilità dell'età evolutiva, e rappresenta uno dei modelli in cui la risposta all'emergenza può portare a modifiche positive e permanenti nella prassi delle cure.

Si riassumono alcuni punti della progettualità su questo argomento, da tradurre in progetti concreti scanditi dai tempi e dai modi indicati dal Ministero della Salute e da altri Enti finanziatori.

Obiettivi specifici della progettualità e possibili finanziamenti:

- Documentare attraverso altri studi la fattibilità di questo approccio, dal punto di vista del bambino, della famiglia, degli operatori della riabilitazione, per disturbi diversi (motori, linguistici, neuropsicologici, altri come la reumatologia, il dolore, la cardiologia ed altre patologie pediatriche) e per le diverse età, dal neonato all'adolescente.
- Avviare sperimentazioni cliniche multicentriche.
- Rendere la medicina della riabilitazione, in particolare la teleriabilitazione, una parte essenziale della medicina personalizzata per le patologie dell'età evolutiva di interesse.
- Aggregare su questa progettualità un numero crescente di IRCCS (a partire da quelli già coinvolti ed altri della Rete IDEA, della RIN, di altre Reti).
- Coinvolgere in questi progetti anche le strutture riabilitative del territorio, come strumento per nuovi percorsi per la riabilitazione dell'età evolutiva nel modello paziente-famiglia-spikehube.
- Formare alla teleriabilitazione il personale degli IRCCS coinvolti, le strutture del territorio, le famiglie.
- Sviluppare librerie di software e esercizi per la teleriabilitazione dell'età evolutiva, implementabili, se possibile, su più piattaforme commerciali in uso presso i diversi IRCCS, ed anche hardware dedicati ("innovazione tecnologica"), attivando collaborazioni e sinergie, virtuose e non commerciali, con le aziende, e quando opportuno anche la brevettazione (trasferimento tecnologico).
- Sviluppare una banca-dati comune per le librerie di cui sopra, le prestazioni erogate ed i risultati delle ricerche.
- Promuovere l'inclusione di queste prestazioni, con tariffazione congrua, nei nomenclatori regionali.
- Sviluppare una politica comune che faciliti l'approvazione ministeriale dei Medical Device, dei comitati etici con modulistica standardizzata, la stipula delle polizze assicurative etc.
- Promuovere e partecipare a bandi di ricerca per:
 - Finanziamenti Rete IDEA
 - Finanziamenti inter-rete
 - Bandi europei
 - Finanziamenti italiani e europei COVID
 - ENTI Privati
 - Industria

Donazioni