

## Progetti innovativi per le malattie rare

### **AIDA 4 patients: il primo Registry-based Health Learning System per le malattie autoinfiammatorie**

Carla Gaggiano<sup>1,2</sup>, Alberto Balistreri<sup>3</sup>, Antonio Vitale<sup>1</sup>, Jurgen Sota<sup>1</sup>, Stefano Gentileschi<sup>1</sup>, Valeria Caggiano<sup>1</sup>, Claudia Fabiani<sup>4</sup>, Gian Marco Tosi<sup>4</sup>, Salvatore Grosso<sup>2</sup>, Bruno Frediani<sup>1</sup>, Luca Cantarini<sup>1</sup>

1 UOC Reumatologia - Azienda Ospedaliero-Universitaria Senese, Siena

2 UOC Pediatria - Azienda Ospedaliero-Universitaria Senese, Siena

3 Laboratorio di Bioingegneria, Dipartimento di Biotecnologie Mediche – Università di Siena, Siena

4 UOC Oculistica - Azienda Ospedaliero-Universitaria Senese, Siena

#### **Abstract**

Le malattie autoinfiammatorie sistemiche sono disordini dell'immunità innata su base ereditaria monogenica o multifattoriale, caratterizzati da attacchi infiammatori apparentemente spontanei, che si manifestano con febbre ricorrente e un ampio spettro di sintomi infiammatori a carico di tutti gli organi. Nel corso degli ultimi anni, la pandemia da Covid-19 ha aggravato nel nostro Paese le criticità nell'assistenza ai pazienti con malattie croniche rare come le malattie autoinfiammatorie, ostacolando l'accesso ai servizi assistenziali, riducendo drammaticamente la disponibilità di tempo, spazi e risorse umane dedicate, accentuando le diseguità sul territorio nazionale, e limitando la partecipazione dei pazienti alla ricerca clinica.

Inserito nel programma internazionale AIDA (AutoInflammatory Disease Alliance), il progetto intende implementare sul territorio nazionale il primo Registry-based Health Learning System (RHLS) per i pazienti con malattie autoinfiammatorie sistemiche, un sistema di salute digitale centrato sul paziente, che faciliterà l'interazione tra tutte le figure chiamate a contribuire alla co-produzione di salute (ricercatori, clinici, pazienti, famiglie, associazioni, partner pubblici e privati, istituzioni), promuovendo lo sviluppo di servizi *demand-driven* e sostenendo un ciclo virtuoso in cui ricerca e assistenza si alimentano a vicenda nel tempo.

A tal fine, (1) sarà creato un registro italiano accessibile ai pazienti da remoto per la raccolta longitudinale di informazioni cliniche e terapeutiche, di Patient-reported Outcomes e Patient-reported Experiences; (2) sarà formato un team di pazienti "esperti" in grado di collaborare con gli sponsor in tutte le fasi della ricerca e sarà istituita una *open classroom* virtuale aperta a tutti i pazienti con malattie autoinfiammatorie sistemiche; (3) saranno sviluppati protocolli condivisi per integrare il RHLS nel setting clinico, nelle procedure di monitoraggio della qualità dell'assistenza e nei protocolli di ricerca dei centri italiani che desiderano innovare la propria pratica assistenziale nell'ambito delle malattie autoinfiammatorie sistemiche.

Tra gli aspetti innovativi dei registri AIDA, cui si allineerà anche il nascente registro *AIDA 4 patients*, vi è l'adesione allo schema ERDRI dell'European Commission Department for Health & Food Safety, finalizzato a rendere i dati raccolti FAIR (Findable, Accessible, Interoperable, Reusable) in ambito europeo. Questo approccio massimizzerà l'integrazione dei dati con gli altri registri per le malattie autoinfiammatorie già esistenti sulla piattaforma AIDA e al di fuori di essa che adottano il medesimo schema, in accordo con la visione strategica dell'ERN RITA.