FSC Fondo per lo Sviluppo e la Coesione

Ministero della Salute

ISTITUTO GIANNINA GASLINI
ISTITUTO PEDIATRICO DI RICOVERO E CURA A CARATTERE SCIENTIFICO

IRCCS San Raffaele

SANTOBONO PAUSILIPON

ASL TERAMO

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DELL'AQUILA

CEFPAS

Università San Raffaele Roma

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ENNA "KORE"

CRS4

OS 2 Ri-uso di grandi dataset di dati clinici, genomici ed ambientali ed identificazione di almeno 5.000 soggetti per analisi di IA

- **ATTIVITÀ 8** Definizione di criteri di inclusione ed esclusione per patologie oncologi
- **ATTIVITÀ 9** Analisi dei dataset di IGG, selezione della casistica secondo i criteri predefiniti e supporto armonizzazione

OS 3 Completare la raccolta dati, tramite reclutamento di nuova casistica e follow up, che consentano una caratterizzazione clinica ed endogenotipica approfondita e la raccolta uniforme di dati ambientali

- **ATTIVITÀ 16** Approvazione dello studio da parte del Comitato Etico competente per IGG e reclutamento e follow up casistiche pediatriche per malattie metaboliche, infiammatorie croniche ed oncologiche

OS 5 Identificazione di varianti e profili genetici associati al rischio di sviluppare obesità e malattie infiammatorie croniche e loro complicanze, quali endofenotipi di rischio cardiovascolare ed oncologico, patologie oncologiche pediatriche e la loro prognosi, anche in termini di recidive e complicanze nei sopravvissuti, e loro interazioni con fattori di rischio ambientali (stili di vita).

- **ATTIVITÀ 27** Analisi di associazione e ricostruzione di pathway fisiopatologici

OS 9 Diffondere le conoscenze acquisite sui meccanismi fisiopatologici analizzati, loro interazioni con fattori ambientali e loro implicazioni in termini di prevenzione per i diversi stakeholder coinvolti

- **ATTIVITÀ 37** Disseminazione scientifica

OS 10 Assicurare la governance del progetto e delle infrastrutture di ricerca sviluppata

- **ATTIVITÀ 48** Project Management
- **ATTIVITÀ 50** Network con iniziative simili e gestione Scientific Advisory Board

LIFEMap

FSC Fondo per lo Sviluppo e la Coesione

Ministero della Salute

IRCCS San Raffaele

OS 2 Ri-uso di grandi dataset di dati clinici, genomici ed ambientali ed identificazione di almeno 5.000 soggetti per analisi di IA

- **ATTIVITÀ 11** Analisi dei dataset di SSR, selezione della casistica secondo i criteri predefiniti e supporto armonizzazione

OS 3 Completare la raccolta dati, tramite reclutamento di nuova casistica e follow up, che consentano una caratterizzazione clinica ed endogenotipica approfondita e la raccolta uniforme di dati ambientali

- **ATTIVITÀ 18** Approvazione da parte del Comitato Etico Competente di SRR, reclutamento e follow up casistiche adulte per malattie metaboliche ed oncologiche

OS 8 Implementazione del CRB dell'IRCCS San Raffaele Roma con la creazione di una nuova biobanca campioni dedicata agli studi prospettici del progetto e finalizzata al possibile ri-uso dei campioni/dati oltre il termine del progetto

- **ATTIVITÀ 34** Definire modello organizzativo per gestire i campioni raccolti in LIFEMap
- **ATTIVITÀ 35** Sviluppo di una SOP per storage campioni e loro link con rispettivi dati nel registro in accordo a termini di sicurezza e privacy, e rafforzamento delle infrastrutture dedicate e sviluppo di policy per accesso ai campioni e ai dati da parte di terzi

OS 9 Diffondere le conoscenze acquisite sui meccanismi fisiopatologici analizzati, loro interazioni con fattori ambientali e loro implicazioni in termini di prevenzione per i diversi stakeholder coinvolti

- **ATTIVITÀ 38** Disseminazione scientifica

OS 10 Assicurare la governance del progetto e delle infrastrutture di ricerca sviluppata

- **ATTIVITÀ 49** Gestione aspetti Etici e Regolatori

LIFEMap

FSC Fondo per lo Sviluppo e la Coesione

Ministero della Salute

Istituto Giannina Gaslini

IRCCS San Raffaele

Ospedale Pediatrico Santobono Pausilipon

ASL Teramo

Università degli Studi dell'Aquila

CEFPAS

Università San Raffaele Roma

Università degli Studi di Padova

Università degli Studi di Enna "Kore"

CRS4

OS 2 Ri-uso di grandi dataset di dati clinici, genomici ed ambientali ed identificazione di almeno 5.000 soggetti per analisi di IA

- **ATTIVITÀ 6** Definizione di criteri di inclusione ed esclusione per soggetti con malattie metaboliche e loro complicanze
- **ATTIVITÀ 10** Analisi dei dataset di AOSP, selezione della casistica secondo i criteri predefiniti e supporto armonizzazione

OS 3 Completare la raccolta dati, tramite reclutamento di nuova casistica e follow up, che consentano una caratterizzazione clinica ed endogenotipica approfondita e la raccolta uniforme di dati ambientali

- **ATTIVITÀ 17** Approvazione dello studio da parte del Comitato Etico competente per AOSP, reclutamento e follow up casistiche pediatriche per malattie metaboliche, infiammatorie croniche ed oncologiche

OS 9 Diffondere le conoscenze acquisite sui meccanismi fisiopatologici analizzati, loro interazioni con fattori ambientali e loro implicazioni in termini di prevenzione per i diversi stakeholder coinvolti

- **ATTIVITÀ 39** Disseminazione scientifica ed engagement con enti regionali

LIFEMap

FSC Fondo per lo Sviluppo e la Coesione

Ministero della Salute

ISTITUTO GIANNINA GASLINI
ISTITUTO PEDIATRICO DI RICOVERO E CURA A CARATTERE SCIENTIFICO

IRCCS San Raffaele

OSPEDALE PEDIATRICO SANTOBONO PAUSILIPON

ASL TERAMO
www.aslteramo.it

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DELL'AQUILA

CEFPAS

Università San Raffaele Roma

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ENNA "KORE"

CRS4

OS 2 Ri-uso di grandi dataset di dati clinici, genomici ed ambientali ed identificazione di almeno 5.000 soggetti per analisi di IA

ATTIVITÀ 12 Analisi dei dataset di ASLT, selezione della casistica secondo i criteri predefiniti e supporto armonizzazione

OS 3 Completare la raccolta dati, tramite reclutamento di nuova casistica e follow up, che consentano una caratterizzazione clinica ed endogenotipica approfondita e la raccolta uniforme di dati ambientali

ATTIVITÀ 19 Approvazione da parte del Comitato Etico competente, reclutamento e follow up casistiche adulte per malattie metaboliche ed oncologiche

OS 9 Diffondere le conoscenze acquisite sui meccanismi fisiopatologici analizzati, loro interazioni con fattori ambientali e loro implicazioni in termini di prevenzione per i diversi stakeholder coinvolti

ATTIVITÀ 46 Sviluppo di linee guida e piani di prevenzione

LIFEMap

FSC Fondo per lo Sviluppo e la Coesione

Ministero della Salute

IRCCS San Raffaele

SANTOBONO PAUSILIPON

ASL TERAMO

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DELL'AQUILA

CEFPAS

Università San Raffaele Roma

Università degli Studi di Padova

Università degli Studi di Enna "Kore"

CRS4

OS 1 Sviluppo di una infrastruttura per lo scambio e l'analisi dei dati dedicata alla medica personalizzata che consenta l'integrazione di dati genomici e fenotipici generati da diversi laboratori al fine di ottimizzare l'uso e il ri-uso di dati genomici

- ATTIVITÀ 1 — Definizione del modello dei dati
- ATTIVITÀ 3 — Definizione dell'architettura
- ATTIVITÀ 4 — Sviluppo del data-lake METIS e data management su cloud

OS 4 Sviluppo di una piattaforma scalabile e riutilizzabile per l'elaborazione analisi e condivisione di dati WGS; Sequenziamento dell'intero genoma di circa 5.000 soggetti (circa 1400 WGS; circa 3600 SNP) ben caratterizzati dal punto di vista fenotipico endofenotipico, anamnestico e di abitudini in termini di stili di vita

- ATTIVITÀ 22 — Whole Genome Sequencing
- ATTIVITÀ 23 — Genotyping

OS 5 Identificazione di varianti e profili genetici associati al rischio di sviluppare obesità e malattie infiammatorie croniche e loro complicanze, quali endofenotipi di rischio cardiovascolare ed oncologico, patologie oncologiche pediatriche e la loro prognosi, anche in termini di recidive e complicanze nei sopravvissuti, e loro interazioni con fattori di rischio ambientali (stili di vita).

- ATTIVITÀ 28 — Analisi di associazione e analisi G*E

OS 6 Sviluppare un framework di analisi di IA

- ATTIVITÀ 30 — Sviluppo di pipeline di analisi FAIR riutilizzabili da parte di centri/laboratori di riferimento

OS 7 Deep Learning per la Network Medicine

- ATTIVITÀ 32 — Deep learning utilizzando algoritmo supervisionato Random Watcher

OS 9 Diffondere le conoscenze acquisite sui meccanismi fisiopatologici analizzati, loro interazioni con fattori ambientali e loro implicazioni in termini di prevenzione per i diversi stakeholder coinvolti

- ATTIVITÀ 40 — Disseminazione scientifica

LIFEMap

FSC Fondo per lo Sviluppo e la Coesione

Ministero della Salute

ISTITUTO GIANNINA GASLINI
ISTITUTO PEDIATRICO DI RICOVERO E CURA A CARATTERE SCIENTIFICO

IRCCS San Raffaele

OSPEDALE PEDIATRICO SANTOBONO PAUSILIPON

ASL TERAMO

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DELL'AQUILA

CEFPAS

Università San Raffaele Roma

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ENNA "KORE"

CRS4

OS 9 Diffondere le conoscenze acquisite sui meccanismi fisiopatologici analizzati, loro interazioni con fattori ambientali e loro implicazioni in termini di prevenzione per i diversi stakeholder coinvolti

- **ATTIVITÀ 36** Comunicazione web
- **ATTIVITÀ 41** Organizzazione di materiale divulgativo e corsi di formazione per operatori sanitari
- **ATTIVITÀ 47** Strumenti di educazione e sensibilizzazione rispetto agli stili di vita a seconda dei profili di rischio (engagement pazienti) ed organizzazione di eventi divulgativi (incluso workshop finale)

FSC Fondo per lo Sviluppo e la Coesione

Ministero della Salute

IRCCS San Raffaele

Università San Raffaele Roma

OS 2 Ri-uso di grandi dataset di dati clinici, genomici ed ambientali ed identificazione di almeno 5.000 soggetti per analisi di IA

ATTIVITÀ 14 Armonizzazione dei dati

OS 6 Sviluppare un framework di analisi di IA

ATTIVITÀ 29 Implementazione di algoritmi esistenti e sviluppo di algoritmi per l'analisi dei dati retrospettivi e loro test su dati prospettici e strumenti di presentazione dei risultati (explainability)

OS 7 Deep Learning per la Network Medicine

ATTIVITÀ 33 Deep learning utilizzando algoritmi di network analysis

OS 9 Diffondere le conoscenze acquisite sui meccanismi fisiopatologici analizzati, loro interazioni con fattori ambientali e loro implicazioni in termini di prevenzione per i diversi stakeholder coinvolti

ATTIVITÀ 42 Disseminazione scientifica

LIFEMap

FSC Fondo per lo Sviluppo e la Coesione

Ministero della Salute

IRCCS San Raffaele

ASL TERAMO

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DELL'AQUILA

CEFPAS

Università San Raffaele Roma

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ENNA "KORE"

CRS4

OS 2 Ri-uso di grandi dataset di dati clinici, genomici ed ambientali ed identificazione di almeno 5.000 soggetti per analisi di IA

- **ATTIVITÀ 7** Definizione di criteri di inclusione ed esclusione per soggetti malattie infiammatorie croniche e loro complicanze
- **ATTIVITÀ 13** Analisi dei dataset di UNIPD, selezione della casistica secondo i criteri predefiniti e supporto armonizzazione

OS 3 Completare la raccolta dati, tramite reclutamento di nuova casistica e follow up, che consentano una caratterizzazione clinica ed endogenotipica approfondita e la raccolta uniforme di dati ambientali

- **ATTIVITÀ 20** Approvazione da parte del Comitato Etico competente, reclutamento e follow up casistiche adulte per malattie reumatiche

OS 9 Diffondere le conoscenze acquisite sui meccanismi fisiopatologici analizzati, loro interazioni con fattori ambientali e loro implicazioni in termini di prevenzione per i diversi stakeholder coinvolti

- **ATTIVITÀ 45** Disseminazione scientifica

LIFEMap

FSC Fondo per lo Sviluppo e la Coesione

Ministero della Salute

IRCCS San Raffaele

SANTOBONO PAUSILIPON

ASL TERAMO

CEFPAS

Università San Raffaele Roma

Università degli Studi di Padova

Università degli Studi di Enna "Kore"

CRS4

OS 1 Sviluppo di una infrastruttura per lo scambio e l'analisi dei dati dedicata alla medica personalizzata che consenta l'integrazione di dati genomici e fenotipici generati da diversi laboratori al fine di ottimizzare l'uso e il ri-uso di dati genomici

- **ATTIVITÀ 2** Definizione dei requisiti del sistema
- **ATTIVITÀ 5** Co-sviluppo del data-lake, incluso sviluppo di applicativi per la raccolta dati ed inserimento nel data lake

OS 2 Ri-uso di grandi dataset di dati clinici, genomici ed ambientali ed identificazione di almeno 5.000 soggetti per analisi di IA

- **ATTIVITÀ 15** Supporto alla condivisione dati con piattaforma di progetto

OS 6 Sviluppare un framework di analisi di IA

- **ATTIVITÀ 31** Sviluppo di applicativi per interfacciarsi con data-lake

OS 9 Diffondere le conoscenze acquisite sui meccanismi fisiopatologici analizzati, loro interazioni con fattori ambientali e loro implicazioni in termini di prevenzione per i diversi stakeholder coinvolti

- **ATTIVITÀ 44** Disseminazione scientifica

LIFEMap

FSC Fondo per lo Sviluppo e la Coesione

Ministero della Salute

IRCCS San Raffaele

OS 4 Sviluppo di una piattaforma scalabile e riutilizzabile per l'elaborazione analisi e condivisione di dati WGS; Sequenziamento dell'intero genoma di circa 5.000 soggetti (circa 1400 WGS; circa 3600 SNP) ben caratterizzati dal punto di vista fenotipico endofenotipico, anamnestico e di abitudini in termini di stili di vita

- **ATTIVITÀ 21** Whole Genome Sequencing su circa 1.000 campioni
- **ATTIVITÀ 24** Sviluppo di piattaforme scalabili e riutilizzabili per analisi dati WGS per identificazione varianti ed esposizione dati su repository interna al progetto
- **ATTIVITÀ 25** Modellazione dati genomici, standardizzazione e condivisione in piattaforme di riferimento internazionali
- **ATTIVITÀ 26** Applicazione di piattaforme scalabili per analisi WGS e condivsione dei dati

OS 9 Diffondere le conoscenze acquisite sui meccanismi fisiopatologici analizzati, loro interazioni con fattori ambientali e loro implicazioni in termini di prevenzione per i diversi stakeholder coinvolti

- **ATTIVITÀ 43** Disseminazione scientifica

CRS4 IDEAS BECOME LIFE

LIFEMap