Sanità e AI: l’ASP di Siracusa premiata per il progetto contro la Colangite Biliare Primitiva

Un progetto siracusano tra i vincitori del Fellowship Program 2026 di Gilead Sciences. Si chiama AI-PBC-Finder dell’UOSP di Epatologia dell’ASP di Siracusa e punta a utilizzare l’AI per individuare precocemente la Colangite Biliare Primitiva, una rara malattia autoimmune del fegato ancora oggi spesso diagnosticata con ritardo. L’obiettivo è identificare i casi sommersi e accelerare l’accesso alle cure grazie all’analisi dei dati clinici e di laboratorio.

Nelle malattie croniche e rare, il tempo rappresenta una variabile decisiva. Arrivare precocemente alla diagnosi consente infatti di intervenire tempestivamente, migliorare la gestione clinica identificando l’opzione terapeutica migliore e riducendo il rischio di complicanze. È con questo obiettivo che nasce AI-PBC-Finder, progetto innovativo sviluppato dall’UOSP di Epatologia dell’ASP di Siracusa per favorire attraverso l’impiego dell’Intelligenza Artificiale l’identificazione precoce della Colangite Biliare Primitiva, patologia rara del fegato difficile da identificare.
Coordinato dal dottor Marco Distefano, il progetto sarà realizzato grazie al finanziamento ottenuto nell’ambito del Fellowship Program 2026, bando di concorso nazionale promosso in Italia dalla società biofarmaceutica Gilead Sciences e rivolto a enti di ricerca e cura attivi nelle aree delle malattie infettive, epatiche, oncologiche ed oncoematologiche.
La Colangite Biliare Primitiva è una patologia autoimmune del fegato, rara e cronica, che interessa prevalentemente le donne tra i 40 e i 65 anni. In Italia si stimano quasi 28 casi ogni 100mila abitanti, mentre ogni anno vengono diagnosticati oltre

5 nuovi casi ogni 100mila persone. Uno dei principali ostacoli nella gestione della malattia è rappresentato dal ritardo diagnostico. La CBP può infatti essere asintomatica nelle fasi iniziali oppure manifestarsi con sintomi che non vengono immediatamente ricondotti alla patologia. Questo comporta il rischio di identificare la malattia solo quando si sono già sviluppate conseguenze rilevanti, tra cui fibrosi, cirrosi epatica o la necessità di un trapianto di fegato.
“Oggi il principale problema per chi si occupa di questi pazienti è riuscire a riconoscere precocemente la malattia”, spiega Marco Distefano. “Intervenire nelle fasi iniziali significa poter sfruttare al meglio le opportunità offerte dall’innovazione terapeutica, migliorando la qualità di vita delle persone e riducendo il rischio di progressione verso le forme più gravi della malattia. Purtroppo, oggi la diagnosi arriva spesso dopo mesi o anni perché il sistema sanitario si attiva principalmente quando il paziente presenta sintomi evidenti o viene indirizzato a uno specialista. Con il nostro progetto vogliamo passare a un approccio più proattivo grazie alle opportunità offerte dall’Intelligenza Artificiale”
AI-PBC-Finder prevede l’impiego di strumenti di Intelligenza Artificiale per individuare precocemente i soggetti a rischio di malattia sia tra i pazienti che effettuano esami o visite in ospedale sia tra le persone seguite dai servizi sanitari territoriali di medicina generale, indirizzandoli rapidamente verso gli accertamenti necessari.
Nella fase preparatoria del progetto verranno analizzati i dati clinici e gli esami di laboratorio disponibili per sviluppare un algoritmo in grado di identificare le persone che presentano segnali compatibili con la malattia. Nella fase successiva, sulla base delle informazioni raccolte, saranno sviluppati modelli predittivi grazie all’AI capaci di individuare i soggetti con una maggiore probabilità di essere affetti da CBP, sia nella popolazione generale seguita sul territorio sia tra i pazienti ricoverati. Nella terza fase, il modello sarà integrato nella pratica clinica quotidiana, inviando automaticamente segnalazioni ai professionisti

sanitari quando viene rilevato un caso sospetto. Questo consentirà di attivare rapidamente gli approfondimenti diagnostici necessari e, quando opportuno, l'avvio di un percorso specialistico dedicato, favorendo una diagnosi più tempestiva e una presa in carico più efficace.
AI-PBC-Finder permetterà di intervenire su più fronti contemporaneamente: da un lato aiutare i pazienti a ottenere una diagnosi più precoce supportando i medici nell'individuazione dei casi sospetti e dall'altro a rendere più efficaci e efficienti i percorsi di cura intervenendo là dove sarà più probabile la presenza della malattia. Le conoscenze e i risultati ottenuti saranno inoltre condivisi con medici e ricercatori attraverso pubblicazioni scientifiche e incontri dedicati, per favorire la diffusione delle buone pratiche sviluppate dal progetto.
"Grazie all'integrazione tra Intelligenza Artificiale, dati di laboratorio e attività clinica, puntiamo ad aumentare il numero di persone identificate nelle fasi iniziali della malattia e ad accompagnarle più rapidamente verso gli specialisti. Il progetto contribuirà inoltre a migliorare l'appropriatezza prescrittiva, aiutando i medici a richiedere gli esami più utili nei casi in cui sono realmente necessari. Il progetto potrà infine rappresentare un modello innovativo e replicabile per favorire la diagnosi precoce anche di altre patologie croniche ancora oggi spesso sottodiagnosticate, conclude Distefano."

Immagine realizzata con IA a mero scopo esemplificativo