



Ministero della Salute – Direzione Generale della Ricerca e dell'Innovazione in Sanità

Rendiconto di assegnazione risorse 5 per mille ANNO 2023

Contributo percepito € 1.189.281,70 in data 31/10/2024

Ente della Ricerca Sanitaria

Denominazione Ente: IRCCS Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza Codice fiscale: 00138660717

Sede legale: in San Giovanni Rotondo (FG), viale Cappuccini snc

Indirizzo di posta elettronica dell'ente: direzionegenerale@operapadrepio.it,

Dati del rappresentante legale: Gino Gurnirato, nato a Camposampiero (PD) il 14/02/1965, codice fiscale GMRGNI65B14B563W

Num. Prog.	Titolo del progetto	Fondi 5 per mille assegnati al progetto	Costo complessivo del progetto	Data di inizio progetto	Durata prevista
1	Indice di danno genico e integrazione HPO-AI per la prioritizzazione delle varianti nel genoma umano / 5 per mille	237.856,34	237.856,34	01/01/2025	31/12/2025
2	Tecnologie digitali innovative e modelli avanzati per l'analisi dei dati a supporto dei processi di cura / 5 per mille	237.856,34	237.856,34	01/01/2025	31/12/2025
3	Modelli animali preclinici singenici e PDX per lo studio delle neoplasie e la medicina di precisione / 5 per mille	356.784,51	356.784,51	01/01/2025	31/12/2025
4	Modelli cellulari iP-S-derivati per lo studio funzionale e farmacologico di malattie neurologiche rare e neurodegenerative / 5 per mille	356.784,51	356.784,51	01/01/2025	31/12/2025

Il Legale Rappresentante

Si autorizza al trattamento dei dati ai sensi del d.lgs. 196/2003

Il Legale Rappresentante

***Istituzione beneficiaria del contributo del 5 per mille**



Ministero della Salute – Direzione Generale della Ricerca e dell’Innovazione in Sanità

Fondi 5 per mille ANNO 2023 Rendiconto finale di spesa
€ 1.189.281,70 percepito in data 31.10.2024

Ente della Ricerca Sanitaria
Denominazione Ente: IRCCS Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza
Codice fiscale: 00138660717
Sede legale: in San Giovanni Rotondo (FG), viale Cappuccini snc
Indirizzo di posta elettronica dell'ente: direzionegenerale@operapadrepio.it
Dati del rappresentante legale: Gino Gumirato, nato a Camposampiero (PD) il 14/02/1965, codice fiscale GMRGNI65B14B563W

Titolo del progetto: Indice di danno genico e integrazione HPO-AI per la
prioritizzazione delle varianti nel genoma umano / 5 per mille

Data di inizio progetto: 01/01/2025

Data di fine progetto: 31/12/2025

Fondi 5 per mille assegnati al progetto:
€ 237.856,34

VOCI DI SPESA	QUOTA SOSTENUTA ALLA DATA DI RENDICONTAZIONE	QUOTA ACCANTONATA
Personale di ricerca (borsista, a contratto e di ruolo in quota parte)	97.288,36	24.322,09
Apparecchiature (ammortamento, canone di locazione/leasing)	42.334,26	10.583,56
Materiale d'uso destinato alla ricerca (per laboratori di ricerca, acquisto farmaci ecc.)	30.265,40	7.566,35
Spese di organizzazione (manifestazioni e convegni, viaggi e missioni ecc.)	20.397,06	5.099,26
Elaborazione dati		
Spese amministrative		
Altro (indicare quali)		
TOTALE	190.285,07	47.571,27

Il Responsabile del Progetto

Il Legale Rappresentante

Si autorizza al trattamento dei dati ai sensi del d.lgs. 196/2003

Firmato digitalmente da: Gino
Gumirato

Data: 23/12/2025 11:39:14

Il Legale Rappresentante



Ministero della Salute – Direzione Generale della Ricerca scientifica e Tecnologica

Fondi 5 per mille ANNO 2025-Enti della Ricerca Sanitaria
Abstract

Ente della Ricerca Sanitaria Denominazione Ente: Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza

Codice fiscale: 00138660717

Sede legale: Viale Cappuccini, 71013 San Giovanni Rotondo

Indirizzo di posta elettronica dell'ente: segreteria.scientifica@operapadrepio.it

Dati del rappresentante legale: Gino Gumirato

Titolo del progetto: Indice di danno genico e integrazione HPO-AI per la prioritizzazione delle varianti nel genoma umano

Abstract

Il progetto ha l'obiettivo di caratterizzare la resilienza del genoma umano alle mutazioni, identificando le regioni più vulnerabili e quantificandone la suscettibilità al danno. La fragilità genomica viene studiata integrando diversi fattori, tra cui complessità della sequenza, pressione selettiva evolutiva, caratteristiche strutturali e funzionali delle proteine codificate e presenza di paraloghi. Obiettivo centrale è lo sviluppo di un indice di danno genico in grado di misurare il carico mutazionale nei geni coinvolti nelle patologie di interesse, così da facilitare la prioritizzazione delle varianti emerse dall'analisi di genomi ed esomi.

Il metodo proposto viene confrontato con i principali approcci di analisi a livello genico e ha già mostrato ottime performance di prioritizzazione in casi clinici reali. Il progetto è stato inoltre esteso allo studio dell'impatto delle varianti sinonime, potenzialmente rilevanti per la stabilità proteica e per i meccanismi di splicing, e alla definizione di un indice di fragilità del genoma mitocondriale, contribuendo ad ampliare la comprensione dei meccanismi mutazionali nelle patologie rare e complesse.

Un ulteriore obiettivo è l'impiego di Large Language Model, addestrati su dati biomedici, per l'estrazione automatica di informazioni fenotipiche da testo clinico non strutturato (referti e note cliniche) e la loro classificazione secondo l'ontologia HPO (Human Phenotype Ontology), un vocabolario controllato e gerarchico che descrive in modo standardizzato i fenotipi umani. L'integrazione dei fenotipi codificati in HPO con i nostri indici di danno genico consentirà una prioritizzazione più accurata delle varianti, grazie al migliore allineamento tra profilo genotipico e quadro fenotipico dei pazienti.



Ministero della Salute – Direzione Generale della Ricerca e dell’Innovazione in Sanità

Fondi 5 per mille ANNO 2023 Rendiconto finale di spesa
€ 1.189.281,70 percepito in data 31.10.2024

Ente della Ricerca Sanitaria
Denominazione Ente: IRCCS Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza
Codice fiscale: 00138660717
Sede legale: in San Giovanni Rotondo (FG), viale Cappuccini snc
Indirizzo di posta elettronica dell'ente: direzionegenerale@operapadrepio.it
Dati del rappresentante legale: Gino Gumirato, nato a Camposampiero (PD) il 14/02/1965, codice fiscale GMRGNI65B14B563W

Titolo del progetto: Tecnologie digitali innovative e modelli avanzati per l’analisi dei dati a supporto dei processi di cura / 5 per mille

Data di inizio progetto: 01/01/2025	Data di fine progetto: 31/12/2025
Fondi 5 per mille assegnati al progetto: € 237.856,34	

VOCI DI SPESA	QUOTA SOSTENUTA ALLA DATA DI RENDICONTAZIONE	QUOTA ACCANTONATA
Personale di ricerca (borsista, a contratto e di ruolo in quota parte)	112.705,46	28.176,36
Apparecchiature (ammortamento, canone di locazione/leasing)	29.053,44	7.263,36
Materiale d’uso destinato alla ricerca (per laboratori di ricerca, acquisto farmaci ecc.)	29.935,00	7.483,75
Spese di organizzazione (manifestazioni e convegni, viaggi e missioni ecc.)	18.591,17	4.647,79
Elaborazione dati		
Spese amministrative		
Altro (indicare quali)		
TOTALE	190.285,07	47.571,27

Il Responsabile del Progetto

Francesco Giuliani

Firmato digitalmente
da: Francesco Giuliani
Data: 18/12/2025
11:04:55

Il Legale Rappresentante

Firmato digitalmente da: Gino
Gumirato

Si autorizza al trattamento dei dati ai sensi del d.lgs. 196/2003
Data: 23/12/2025 11:39:16

Il Legale Rappresentante



Ministero della Salute – Direzione Generale della Ricerca scientifica e Tecnologica

Fondi 5 per mille ANNO 2025-Enti della Ricerca Sanitaria
Abstract

Ente della Ricerca Sanitaria Denominazione Ente: Fondazione
IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza

Codice fiscale: 00138660717

Sede legale: Viale Cappuccini, 71013 San Giovanni Rotondo

Indirizzo di posta elettronica dell'ente: segreteria.scientifica@operapadrepio.it

Dati del rappresentante legale: Gino Gumirato

Titolo del progetto: Tecnologie digitali innovative e modelli
avanzati per l'analisi dei dati a supporto dei processi di cura

Abstract

Questa linea di ricerca mira a produrre evidenze sull'impiego di tecnologie digitali innovative per affrontare problemi di salute dei pazienti e criticità organizzative dei servizi sanitari, con particolare attenzione alle patologie croniche non trasmissibili. Nell'ambito della line vengono valutati l'impatto sugli esiti clinici, sulla patient experience e, più in generale, sulla qualità della vita di soluzioni quali robotica assistiva, sistemi di intelligenza artificiale, mHealth, eHealth, Digital Therapeutics, realtà virtuale e aumentata e dispositivi indossabili. Queste soluzioni tecnologiche vengono progettate e sperimentate utilizzando metodologie di co-creation innovative quali Agile e Design Thinking che costituiscono elementi di base per una conduzione snella delle fasi di sviluppo delle soluzioni e per una definizione accurata dei bisogni a cui queste tecnologie devono rispondere.

Dal punto di vista del modelling, saranno impiegate tecniche di intelligenza artificiale e analisi Big Data per: 1) investigare il ruolo dei diversi fattori sugli outcome identificati; 2) costruire nuovi indici prognostici; 3) predire il decorso delle patologie. Sono già stati sviluppati molteplici casi d'uso, tra cui: test cognitivi supportati da tecnologie robotiche e valutazione dei social robot in contesti di cura intensiva e subintensiva; applicazioni robotiche per la riabilitazione fisica e cognitiva, basate su metodologie innovative quali ACT (Acceptance and Commitment Therapy); sistemi di rilevazione della qualità di vita di pazienti oncologici. Verranno inoltre sviluppati strumenti di supporto alla comunicazione medico paziente basati su Large Language Model e saranno esplorate le potenzialità di tali sistemi nella generazione di sintesi dello stile di vita dei pazienti a partire dai dati provenienti da dispositivi indossabili o per problematiche di classificazione del dato biomedico.



Ministero della Salute – Direzione Generale della Ricerca e dell’Innovazione in Sanità

Fondi 5 per mille ANNO 2023 Rendiconto finale di spesa
€ 1.189.281,70 percepito in data 31.10.2024

Ente della Ricerca Sanitaria
Denominazione Ente: IRCCS Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza
Codice fiscale: 00138660717
Sede legale: in San Giovanni Rotondo (FG), viale Cappuccini snc
Indirizzo di posta elettronica dell'ente: direzionegenerale@operapadrepio.it
Dati del rappresentante legale: Gino Gumirato, nato a Camposampiero (PD) il 14/02/1965, codice fiscale GMRGNI65B14B563W

Titolo del progetto: Modelli cellulari iPS-derivati per lo studio funzionale e farmacologico di malattie neurologiche rare e neurodegenerative / 5 per mille

Data di inizio progetto: 01/01/2025	Data di fine progetto: 31/12/2025
Fondi 5 per mille assegnati al progetto: € 356.784,51	

VOCI DI SPESA	QUOTA SOSTENUTA ALLA DATA DI RENDICONTAZIONE	QUOTA ACCANTONATA
Personale di ricerca (borsista, a contratto e di ruolo in quota parte)	216.058,89	54.014,72
Apparecchiature (ammortamento, canone di locazione/leasing)	3.063,64	765,91
Materiale d'uso destinato alla ricerca (per laboratori di ricerca, acquisto farmaci ecc.)	49.976,10	12.494,02
Spese di organizzazione (manifestazioni e convegni, viaggi e missioni ecc.)	16.328,99	4.082,25
Elaborazione dati		
Spese amministrative		
Altro (indicare quali)		
TOTALE	285.427,61	71.356,90

Il Responsabile del Progetto

Firmato digitalmente da: JESSICA DIANA ROSATI
Data: 23/12/2025 11:22:08

Il Legale Rappresentante
Firmato digitalmente da: Gino
Gumirato
Data: 23/12/2025 11:39:12

Si autorizza al trattamento dei dati ai sensi del d.lgs. 196/2003

Il Legale Rappresentante



Ministero della Salute – Direzione Generale della Ricerca scientifica e Tecnologica

Fondi 5 per mille ANNO 2025-Enti della Ricerca Sanitaria
Abstract

Ente della Ricerca Sanitaria Denominazione Ente: Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza

Codice fiscale: 00138660717

Sede legale: Viale Cappuccini, 71013 San Giovanni Rotondo

Indirizzo di posta elettronica dell'ente: segreteria.scientifica@operapadrepio.it

Dati del rappresentante legale: Gino Gumirato

Titolo del progetto: Modelli cellulari iPS-derivati per lo studio funzionale e farmacologico di malattie neurologiche rare e neurodegenerative

Abstract

Il progetto è finalizzato allo sviluppo di modelli cellulari di malattia per lo studio di patologie neurologiche rare e neurodegenerative, attraverso la generazione di cellule staminali pluripotenti indotte (iPS) a partire da fibroblasti o cellule mononucleate del sangue periferico (PBMC) di pazienti. Il percorso sperimentale prevede la raccolta di biopsie cutanee e/o PBMC, la riprogrammazione delle cellule somatiche in iPS e il successivo differenziamento in cellule staminali neurali, al fine di riprodurre in vitro i meccanismi patogenetici alla base delle diverse condizioni cliniche. In parallelo, verranno sviluppati organoidi cerebrali derivati da iPS, per modellare in un contesto 3D l'architettura e le interazioni cellulari dei tessuti nervosi coinvolti.

Oltre al disease modeling, i sistemi cellulari e gli organoidi generati consentiranno di valutare molecole in grado di modulare o revertire il fenotipo patologico, ponendo le basi per futuri approcci terapeutici farmacologici. In questo ambito, i modelli saranno impiegati anche per studi di drug repurposing, finalizzati a identificare, tra farmaci già approvati o in fase avanzata di sviluppo, candidati con potenziale effetto terapeutico sulle patologie in esame. Sono già stati sviluppati modelli per Sindrome di Joubert, Sindrome di Smith-Magenis, Parkinson giovanile, Malattia di Huntington e Atrofia Dentato-Rubro-Pallido-Luisiana (DRPLA), che verranno impiegati per studiare come le varianti genetiche influenzino l'omeostasi cellulare. Tutti i modelli saranno conservati in una biobanca e resi disponibili alla comunità scientifica internazionale, favorendo la condivisione delle risorse e il progresso verso nuove terapie.



Ministero della Salute – Direzione Generale della Ricerca e dell’Innovazione in Sanità

Fondi 5 per mille ANNO 2023 Rendiconto finale di spesa
€ 1.189.281,70 percepito in data 31.10.2024

Ente della Ricerca Sanitaria
Denominazione Ente: IRCCS Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza
Codice fiscale: 00138660717
Sede legale: in San Giovanni Rotondo (FG), viale Cappuccini snc
Indirizzo di posta elettronica dell'ente: direzionegenerale@operapadrepio.it
Dati del rappresentante legale: Gino Gumirato, nato a Camposampiero (PD) il 14/02/1965, codice fiscale GMRGNI65B14B563W

Titolo del progetto: Modelli animali preclinici singenici e PDX per lo studio delle neoplasie e la medicina di precisione / 5 per mille

Data di inizio progetto: 01/01/2025	Data di fine progetto: 31/12/2025
Fondi 5 per mille assegnati al progetto: € 356.784,51	

VOCI DI SPESA	QUOTA SOSTENUTA ALLA DATA DI RENDICONTAZIONE	QUOTA ACCANTONATA
Personale di ricerca (borsista, a contratto e di ruolo in quota parte)	177.855,68	44.463,92
Apparecchiature (ammortamento, canone di locazione/leasing)	21.886,42	5.471,61
Materiale d'uso destinato alla ricerca (per laboratori di ricerca, acquisto farmaci ecc.)	53.053,16	13.263,29
Spese di organizzazione (manifestazioni e convegni, viaggi e missioni ecc.)	32.632,35	8.158,09
Elaborazione dati		
Spese amministrative		
Altro (indicare quali)		
TOTALE	285.427,61	71.356,90

Il Responsabile del Progetto

Il Legale Rappresentante

Si autorizza al trattamento dei dati ai sensi del d.lgs. 196/2003

Firmato digitalmente da: Gino
Gumirato
Data: 23/12/2025 11:39:13

Il Legale Rappresentante



Ministero della Salute – Direzione Generale della Ricerca scientifica e Tecnologica

Fondi 5 per mille ANNO 2025-Enti della Ricerca Sanitaria
Abstract

Ente della Ricerca Sanitaria Denominazione Ente: Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza

Codice fiscale: 00138660717

Sede legale: Viale Cappuccini, 71013 San Giovanni Rotondo

Indirizzo di posta elettronica dell'ente: segreteria.scientifica@operapadrepio.it

Dati del rappresentante legale: Gino Gumirato

Titolo del progetto: Modelli animali preclinici singenici e PDX per lo studio delle neoplasie e la medicina di precisione

Abstract

Il progetto mira a sviluppare e caratterizzare modelli animali preclinici di patologia, con particolare attenzione alle patologie oncologiche. Verranno generati sia modelli singenici, ottenuti mediante tecniche di genome editing (sistema CRISPR/Cas9) per modificare il codice genetico e/o le regioni regolatorie del DNA, sia modelli xenogenici di patient-derived tumor xenografts (PDX) in animali immunocompromessi. Questi sistemi sperimentali consentiranno di: i) caratterizzare in vivo le dinamiche delle cellule tumorali; ii) studiare l'influenza del microbiota intestinale sull'andamento della malattia, sulla risposta alla chemioterapia e sulla sopravvivenza dell'animale; iii) valutare l'effetto di trattamenti farmacologici in popolazioni tumorali con specifiche mutazioni genetiche; iv) analizzare l'impatto di terapie mirate in un'ottica di medicina di precisione. Sono già stati sviluppati modelli di studio per glioblastoma, tumore del colon, tumore del pancreas, tumore della mammella e per una rara forma di leucemia (T-ALL), che costituiranno la base per l'ulteriore espansione del pannello di modelli disponibili. In quest'ottica e in quella della formazione continua del personale qualificato, ad oggi stiamo avviando l'allevamento di animali di specie *Mus musculus* unitamente alle procedure per l'accreditamento ministeriale come ente formatore.

Firmato digitalmente da: Elena
Binda
Data: 18/12/2025 10:34:55