



Istituto di Fisiologia Clinica
Consiglio Nazionale delle Ricerche

Epidemiologia delle anomalie congenite e delle malattie rare

Alessio Coi

orphanet The portal for rare diseases and orphan drugs

«Rare diseases are rare, but rare diseases patients are numerous»

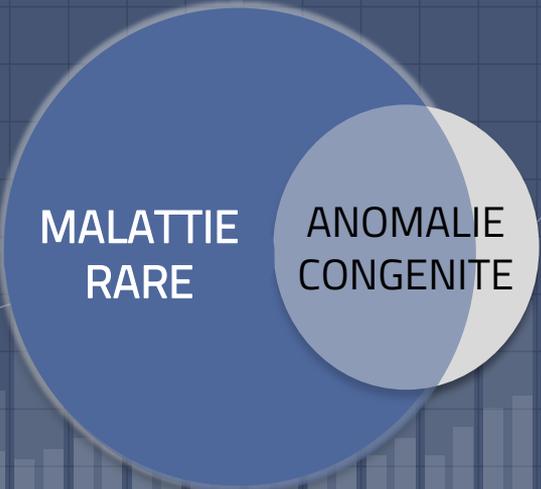


DEFINIZIONE

Malattie rare

Malattie genetiche, tumori rari, malattie autoimmuni e anomalie congenite.

(Es. SLA, talassemie)



MALATTIE
RARE

ANOMALIE
CONGENITE

Anomalie congenite

Anomalie strutturali, cromosomiche, sindromi e altre condizioni ereditarie associate ad anomalie strutturali, che si presentano in epoca pre- o post-natale.

(Es. Sindrome di Down, cardiopatie congenite)

1. Sono la maggiore causa di mortalità e morbidity infantile.
2. Possono essere oggetto di prevenzione.
3. La maggior parte di esse sono rare.

IFC e la RICERCA su ANOMALIE CONGENITE e MALATTIE RARE



STRUMENTI PER LA RICERCA E LA SORVEGLIANZA DI ANOMALIE CONGENITE E MALATTIE RARE:

i registri regionali di malattie rare e di anomalie congenite



REGISTRO DI PATOLOGIA: uno strumento in evoluzione

ANNI 70-80

«un insieme di documenti contenenti informazioni relative ad individui, raccolte in modo sistematico»

ANNI 1990-2000

«un database di individui contenente un set definito di dati di natura sanitaria e demografica»

NEGLI ULTIMI ANNI

«un sistema organizzato che raccoglie dati standardizzati, finalizzato alla valutazione di determinati esiti sanitari e rispondente a obiettivi scientifici, clinici o di sorveglianza»

REGISTRO DI PATOLOGIA: un sistema organizzato

Governance

- Obiettivi
- Stakeholders
- Team
- ELSI e Privacy
- Sostenibilità
- Documentazione
- Training

- Data quality audit

Fonti

- Primarie/
Secondarie
- Selezione:
qualità
quantità

Dati

- Data elements
- Case Report Form
- Standardizzazione

Infrastruttura IT

- Software
- Implementazione/
mantenimento

Qualità

- Completezza
- Validità
- Coerenza/
comparabilità
- Tempestività
- Accessibilità
- Utilità
- Gestione duplicati

Risultati

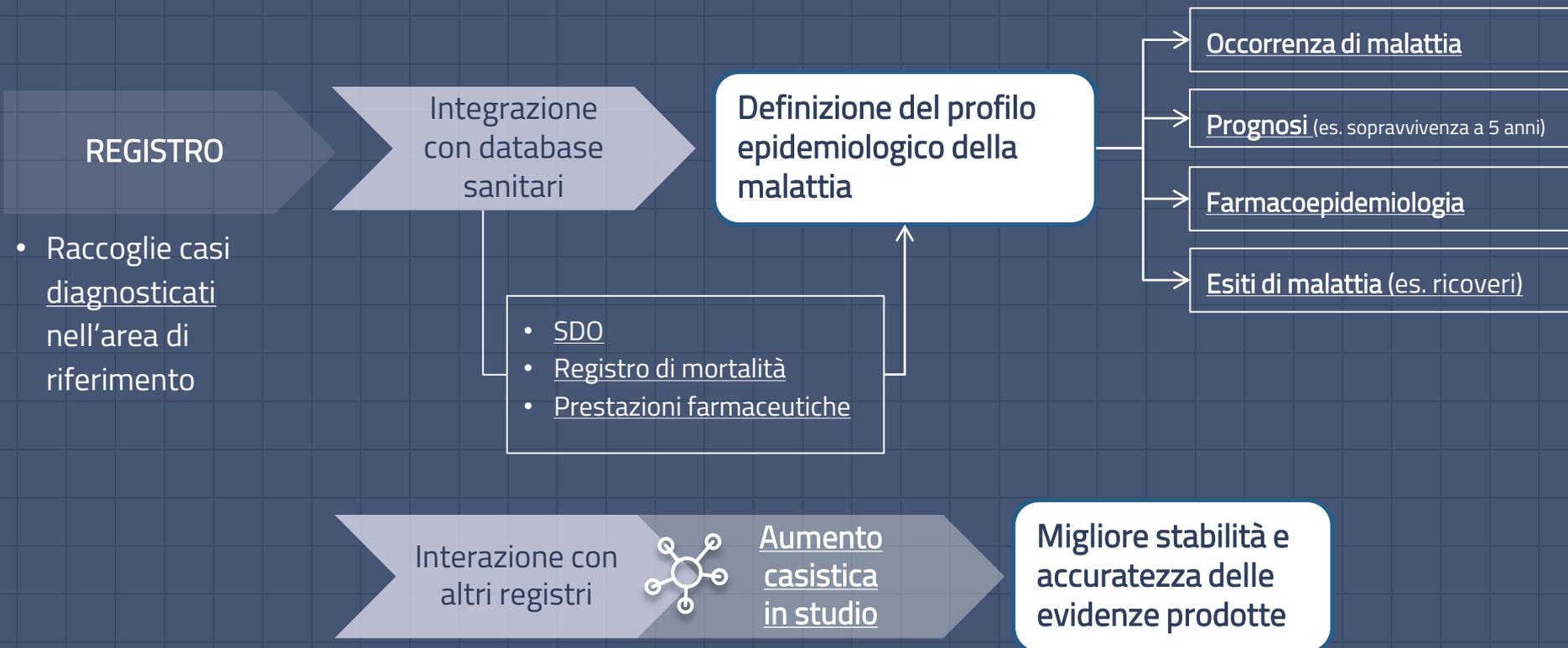
- Piano di analisi
- Studi
- Disseminazione:
raccomandazioni
report
articoli scientifici

TEAM COMPLESSO



-  Leader
-  Project manager
-  Esperto di dominio/clinico
-  Epidemiologo
-  Biostatistico
-  Data manager
-  Informatico
-  Esperto ELSI/Privacy
-  Esperto controllo qualità
-  Amministrazione/segreteria

REGISTRO di PATOLOGIA: uno strumento per la ricerca e la sorveglianza di patologie a bassa prevalenza



OCCORRENZA, CAUSA ed ESITO di MALATTIA

1
MONITORAGGIO
DELL'**OCCORRENZA**
DI MALATTIA

(prevalenza e trend)

2
RICERCA
DELLA **CAUSA**
DI MALATTIA

(identificazione di
fattori di rischio)

3
VALUTAZIONE
DEGLI **ESITI**
DI MALATTIA

(comorbidità, sopravvivenza,
qualità della vita)

RICERCA della CAUSA di MALATTIA

Monitoraggio del fattore di rischio

Valutazione del rischio di anomalie congenite in funzione dell'assunzione di farmaci in gravidanza



"E' possibile assumere il farmaco in gravidanza?"

Identificazione degli interventi per la riduzione del rischio

- Linee guida per l'assunzione del farmaco
- Rafforzamento dei servizi diagnostici a donne che assumono il farmaco in gravidanza



"Cosa fare per ridurre il rischio?"

Riduzione di casi di anomalie congenite associate all'assunzione del farmaco in gravidanza

VALUTAZIONE degli ESITI di MALATTIA

Valutazione di ospedalizzazione, sopravvivenza, qualità della vita

Indagine sullo stato di salute dei bambini nati con anomalie congenite

Valutazione realistica dell'impatto di malattia

Valutazione dell'impatto sanitario delle anomalie congenite

Le evidenze prodotte potranno stimolare linee guida e politiche sanitarie finalizzate al miglioramento della cura di bambini affetti da anomalie congenite



"Quali malattie sviluppa durante l'infanzia un bambino con cardiopatia congenita?"

LINEE di RICERCA



Fattori di rischio

Partecipazione a reti e progetti per effettuare studi finalizzati all'identificazione di fattori di rischio



Occorrenza ed esiti di malattia

Definizione del profilo epidemiologico per malattie/anomalie specifiche



Sorveglianza epidemiologica

- Sviluppo e ottimizzazione di metodi per migliorare la sorveglianza a livello locale, nazionale ed internazionale
- Contributo allo sviluppo di registri di pazienti finalizzati al monitoraggio del trattamento, valutazione della prognosi

GRAZIE!

Alessio Coi
 Lorena Mezzasalma
 Michele Santoro
 Silvia Baldacci

Anna Pierini, Fabrizio Bianchi

Collaborazioni:

