



# REGISTRI E BIOBANCHE

## Il Registro Ollier e Maffucci [ROM] & la Biobanca Genetica [BIOGEN]

**Dott.ssa Marina Mordenti** - Istituto Ortopedico Rizzoli

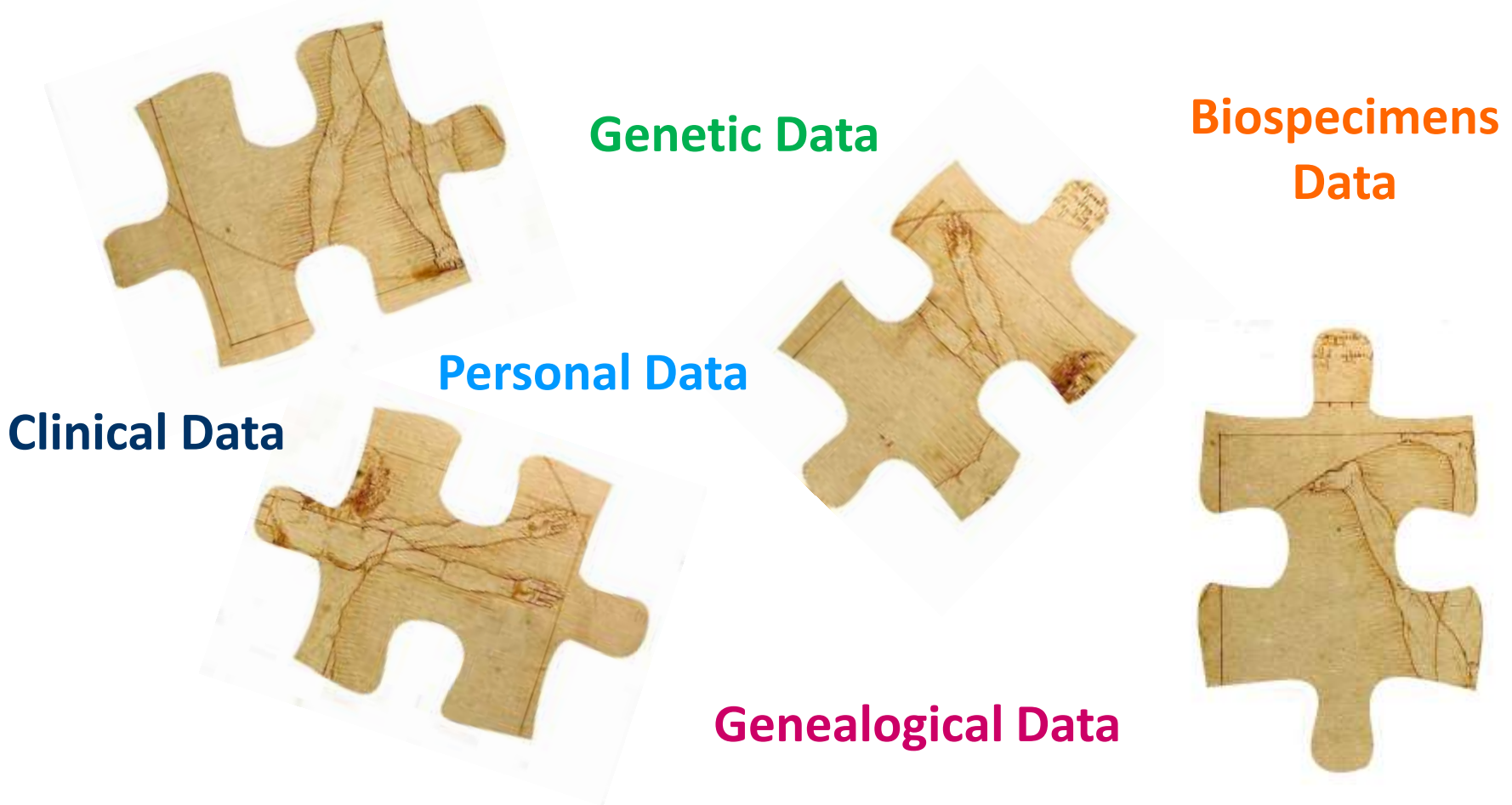
**Dott.ssa Manuela Locatelli** - Istituto Ortopedico Rizzoli



# Cos'è un Registro di Patologia?

## DEFINIZIONE

Un registro di patologia è definito come un sistema organizzato che utilizza metodi osservazionali per raccogliere dati uniformi su una popolazione di pazienti definita da una particolare malattia, che vengono seguiti nel tempo



# Cos'è un Registro di Patologia?

---

**Panoramica sul paziente  
&  
Panoramica sulla patologia**

## **SCOPI**

**Razionalizzazione Dati**

**Studi Epidemiologici**

**Studi di Storia Naturale**

**Correlazioni Genotipo-  
Fenotipo**

**Trial Clinici**

....

# Quali sono le finalità di un Registro di Patologia?

---

- ↳ Aumentare la **consapevolezza** sulle displasie scheletriche
- ↳ Aumentare la **conoscenza** sulle displasie scheletriche
- ↳ Realizzare **studi di storia naturale**
- ↳ Facilitare e **velocizzare la diagnosi**
- ↳ Rispondere ai **quesiti epidemiologici** ancora irrisolti
- ↳ Identificare gruppi di pazienti omogenei → **correlazioni genotipo-fenotipo**
- ↳ **Personalizzare** i trattamenti
- ↳ Aumentare la qualità della presa in carico dei pazienti
- ↳ Favorire studi di ricerca su eziopatogenesi e definizione di **nuove strategie terapeutiche**

# e nelle Malattie Rare?

---

I registri di patologia mirano ad indagare la **storia naturale e l'epidemiologia** delle malattie al fine di incrementare le conoscenze e la comprensione dei processi sottostanti le manifestazioni cliniche.

In un contesto come quello delle **malattie rare**, dove le informazioni sono spesso **scarse e disaggregate**, è ancora più importante procedere con una raccolta strutturata ed organizzata dei dati clinici e genetici per l'effettuazione di analisi statistiche, per la realizzazione di studi epidemiologici, ma anche per le correlazioni tra manifestazioni cliniche e background genetico.

I registri vogliono contribuire quindi alla creazione di un **ampio dataset** di pazienti, sempre **tutelando la loro privacy**, attingendo ai dati, alle informazioni e alle conoscenze dalle diverse sorgenti da cui provengono e fornendo la capacità di interrogare facilmente queste sorgenti di dati.

# Il Registro di Ollier e Maffucci - ROM

In data 16 gennaio 2017, il Comitato Etico dell'Istituto Ortopedico Rizzoli ha dato parere favorevole all'istituzione di un Registro Nazionale di Patologia per il Malattia di Ollier e per la Sindrome di Maffucci (ROM) che raccolga il dato clinico, genetico e genealogico

 **SERVIZIO SANITARIO REGIONALE**  
ERILIA - ROMAGNOLA  
Istituto Ospedaliero Ricco di Bologna  
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico  
Eccellenza Nazionale | Dipartimento di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche



**MODULO PER LA RACCOLTA DEI DATI ANAGRAFICI E CLINICI**

**Medico richiedente**

Cognome e Nome\* .....

Tel\* ..... Fax\* .....

E-mail\* .....

Istituto di Appartenenza\* .....

Indirizzo a cui inviare il referto (POSTA ORDINARIA)\* .....

.....

**Paziente in esame**

Nome\* .....

Cognome\* ..... Sesso\*  M  F

Istituto Ortopedico Rizzoli	<b>Allegato 4 - Scheda informativa e consenso informato</b>	Comitato Etico MOD 08 PG-01/DG REV 05 15/05/2015
-----------------------------	---	---

**SCHEDA INFORMATIVA E DICHIARAZIONE DI CONSENSO**  
(per un soggetto capace di dare personalmente il consenso)  
**SCHEDA INFORMATIVA**

Gentile Signora/e .....

presso l'Istituto Ortopedico Rizzoli IRCCS di Bologna è in programma una ricerca medico-scientifica dal titolo  
**Istituzione di un Registro Nazionale di Patologia per il Malattia di Ollier e per la Sindrome di Maffucci che raccolga il dato clinico, genetico e genealogico**

Questa ricerca si svolge esclusivamente in questa struttura.  
Per svolgere tale ricerca abbiamo bisogno della collaborazione e disponibilità di persone che, come Lei, soddisfano i requisiti scientifici idonei alla valutazione che verrà eseguita. Comunque, prima che Lei prenda la decisione di accettare o rifiutare di partecipare, La preghiamo di leggere con attenzione, prendendo tutto il tempo che Le necessita, queste pagine e di chiederci chiarimenti qualora non comprendesse o avesse bisogno di ulteriori precisazioni. Inoltre, qualora lo desiderasse, prima di decidere, può chiedere un parere ai suoi familiari o ad un suo medico di fiducia.

**Che cosa si propone l'istituzione del Registro di Patologia**

# La piattaforma Ge.D.I.

---

## Genotype-phenotype Data Integration platform

- > Progetto finanziato dalla Regione Emilia-Romagna
- > Realizzazione di Ge.D.I. (implementazione di GePhCARD)
- > Finalità:
  - × Sviluppare un software di **raccolta e scambio dati** tra enti (interoperabilità applicativa) che consenta la condivisione dei dati nel rispetto della normativa vigente in materia di trattamento dei dati sensibili e sicurezza nella comunicazione e conservazione
  - × Favorire la diffusione su dispositivi di tipo **mobile (tablet)**
  - × Disporre di un **albero genealogico** che fornisce un'immediata panoramica familiare
  - × Predisporre **nuovi domini clinici e metodiche genetiche**, in accordo con l'evoluzione tecnologia del settore biomedicale
  - × Sfruttare le potenzialità delle piattaforme digitali per la **raccolta integrata di dati** clinici, genetici e familiari
  - × Perseguire le indicazioni della Comunità Europea in termini di **medicina transfrontaliera** (Directive 2011/24/EU)



# Ge.D.I.: cos'è?

GE.D.I.

Uscenza



PERSON DATA



PATIENT DATA



DIAGNOSIS



GENOGRAM



CLINICAL EVENTS



GENETIC ANALYSES



VISITS



SURGERIES



DOCUMENTS



CONSENTS



SAMPLES



# Cos'è una Biobanca?

---

## Definizione

Con il termine “**Biobanche**” si definiscono delle unità di servizio, senza scopo di lucro, deputate alla ***raccolta organizzata e alla conservazione di materiale biologico*** (come sangue, tessuto, cellule e DNA) da destinare alla diagnosi e/o alla ricerca ***e dei dati ad esso associati***. Tali Biobanche sono organizzate secondo precise procedure e ***secondo criteri di qualità*** volti a garantire i diritti delle persone coinvolte e della collettività. *(fonte: Società Italiana di **Genetica Medica**)*

### Che cos'è una biobanca?

La parola Biobanca è composta da “bio” che significa “vita” e dalla parola “banca” la cui funzione è la custodia dei valori, ed infatti la biobanca è proprio il luogo in cui vengono custoditi, in modo organizzato e catalogato, i campioni che rappresentano una preziosa risorsa dato che possono essere utilizzati in diversi progetti da differenti gruppi scientifici.

### Cosa significa per me partecipare alla Biobanca?

La partecipazione NON prevede alcun trattamento aggiuntivo rispetto a quelli già previsti nell'iter diagnostico e di cura. Si richiede unicamente il consenso a conservare all'interno della Biobanca il materiale biologico, secondo principi di qualità e riservatezza e con la possibilità di essere informato sui risultati degli studi e di poter revocare il consenso in ogni momento.

# Quali sono le finalità di una Biobanca?

---

## **FINALITÀ CLINICA**

migliorare la presa in carico dei pazienti

## **FINALITÀ DI RICERCA SCIENTIFICA**

ampie casistiche di biomateriali

- ↳ **gruppi omogenei** di pazienti
- ↳ percorsi creati **ad hoc** e disegno di **strategie terapeutiche**
- ↳ **studi di ricerca** più completi
- ↳ sviluppo e validazione di **metodiche diagnostiche innovative**
- ↳ **aumentare le conoscenze** delle malattie rare
- ↳ individuazione di **nuovi biomarkes**
- ↳ indagini di **epidemiologia molecolare** e studio dei **meccanismi fisiopatologici**
- ↳ **trial clinici**

# e nelle Malattie Rare?

---

## Le biobanche di Malattie Rare

- conservano una serie di campioni biologici molto più eterogenea
- i campioni sono raccolti nel contesto dell'assistenza clinica
- i materiali biologici (di solito raccolti dai pazienti) possono essere eventualmente ricampionati al follow up durante il trattamento delle malattie
- lavorare attraverso la partecipazione attiva di pazienti e organizzazioni di pazienti e condividere benefici con loro

La rarità e la diversità delle malattie rare e dei campioni biologici associati rendono ancora più importante procedere con una raccolta strutturata ed organizzata dei campioni e si traducono in una pressante **necessità di collaborazione** tra le istituzioni e anche transnazionale, elevata richiesta di input da parte di esperti per il **controllo di qualità del biomateriale** e alta **necessità di formazione ed educazione degli scienziati** che utilizzano i biomateriali (così preziosi)

### VANTAGGI

- Elevata **qualità** del materiale raccolto
- **Stabilità nel tempo** del materiale collezionato e **sicurezza** dei dati associati
- Possibilità di **scambio** di bio-campioni tra ospedali e centri di ricerca (molto importante per le malattie rare!)

# La Biobanca Genetica - BIOGEN

Collezione di  
Campioni

BBMRI

Progetto  
percorso  
campione

**timeline**

TNGB

Advisory  
Board

CI  
BB

Del. 221  
CRB

Kick-off  
LIMS



Nel **2013** riconoscimento formale delle **direzioni aziendali** e approvazione del **Comitato Etico** per BIOGEN. **BIOGEN** a novembre **2014** è entrata a far parte del **Telethon Network of Genetic Biobanks – TNGB**. Nello stesso 2014 all'interno del Rizzoli è stato istituito un gruppo di lavoro per 'Percorso aziendale del campione biologico per le Biobanche di ricerca' che ha avuto esito nella **recentissima istituzione di un CRB**.

SERVIZIO SANITARIO REGIONALE EMILIA - ROMAGNA  
Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna  
Istituto di Ricerche e Cure a Carattere Scientifico

Istituto Ortopedico Rizzoli  
Sede legale: Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna  
Deduziale: Via G. C. Pupilli, 1 - 40136 Bologna  
Centro di Ricerca: Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna  
Tel. 051/858111 - Fax 051/858453  
Sito web: [www.ior.it](http://www.ior.it)  
Codice Fiscale e Partita IVA: 0030030374

**SCHEDA INFORMATIVA PER LA RACCOLTA, LA CONSERVAZIONE E L'UTILIZZO DI MATERIALE BIOLOGICO E DEI DATI AD ESSO ASSOCIATI CON FINALITÀ DI RICERCA**

Gentile Signora/e,  
durante il percorso diagnostico e/o di cura per cui è seguito presso l'Istituto Ortopedico Rizzoli potrebbe essere possibile raccogliere parte del Suo materiale biologico per sviluppare studi di ricerca inerenti la patologia da cui è affetto. Tali materiali saranno conservati presso il Centro di Risorse Biologiche d'Istituto, composto da 4 biobanche di ricerca. È Suo diritto essere informata/o del motivo per il quale Le chiediamo di conservare i Suoi campioni e i relativi dati, affinché Lei possa esprimere una scelta libera ed informata. La invitiamo pertanto a leggere attentamente questo documento e a discuterlo con il personale sanitario, ed eventualmente con i familiari e con il Suo medico di fiducia.

**1. Che cos'è una biobanca di ricerca?**

Una biobanca di ricerca è la distribuzione di materiale correlati, secondo criteri

PARTE I.2 - NOTE INFORMATIVE

ISTITUTO ORTOPEDICO RIZZOLI  
Sede legale: Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna  
Deduziale: Via G. C. Pupilli, 1 - 40136 Bologna  
Centro di Ricerca: Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna  
Tel. 051/858111 - Fax 051/858453  
Sito web: [www.ior.it](http://www.ior.it)  
Codice Fiscale e Partita IVA: 0030030374

**NETWORK TELETHON DI BIOBANCHE GENETICHE**  
**BIOBANCA GENETICA - BIOGEN**

**CONSENSO INFORMATO ALLA CONSERVAZIONE DI MATERIALE BIOLOGICO**  
**NOTE INFORMATIVE PER L'ESPRESSIONE DEL CONSENSO**

Gentile Signora, Gentile Signore,

pena che lei esprima la sua volontà ad un eventuale prelievo ed alla conservazione nella Biobanca del materiale biologico (proprio di suo figlio/ella persona di cui è tutore) è suo diritto ricevere alcune importanti informazioni sulle finalità, i servizi e il regolamento secondo cui operano le Biobanche genetiche appartenenti al "Network Telethon di Biobanche Genetiche" (TNGB). Sollecitiamo la sua attenzione sulla descrizione delle modalità adottate per la gestione del materiale biologico depositato e la tutela dei diritti della persona interessata (d'ora in poi "depositante").

# La piattaforma LIMS

---

## LIMS (Laboratory Information Management System):

- > Progetto finanziato dalla Min Sal Conto Capitale 2015 dal titolo:
- > Bando di gara per acquisizione di un sistema LIMS

**LIMS (Laboratory Information Management System)** struttura IT che consente la gestione del campione garantendo l'individuazione costante della posizione e delle condizioni fisiche del campione ai fini della sicurezza ed affidabilità della ricerca.



- ↳ che garantisca la completa tracciabilità del campione, che rappresenta una risorsa indispensabile per la ricerca e l'assistenza;
- ↳ che supporti processi standardizzati, sicurezza a lungo termine sia nella movimentazione che nello stoccaggio di materiale biologico;
- ↳ che garantisca sicurezza a lungo termine nella condivisione e scambio dei dati ampliando la possibilità di condividere i campioni criopreservati con altri centri di ricerca Nazionali ed Internazionali;
- ↳ gestisca tutto il processo di biobanking: dal Consenso Informato, al catalogo web, dalle richieste dei campioni alle ricerche ed ai risultati

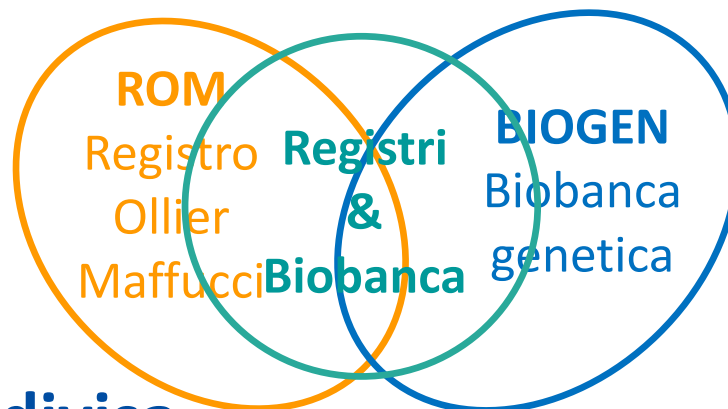
# ModuBIO: cos'è?

The screenshot displays the MBioLIMS web application interface. At the top, there is a navigation bar with tabs for Collection, Process, Storage, Shipping, BRC, and Administration. Below this, a secondary bar contains icons for TEST, Scan, None, Notif, and Default. The main content area features a grid of functional buttons organized into categories: Reception (Create reception, Search reception, Search received sample container, Search received kit), Patient (Create patient, Update patients customizable fields, Search patient, Search consent, Search a patient with total volume), Family (Register a family, Search a family), Sample collection (Add sample collection, Update samples collections custom fields, Search sample collection), Sample container (Requalify sample containers, Update tubes in batch, Update tubes customizable fields), and Kit (Print kit, Create kit shipping, Save kit reception). A blue notification box at the top of the main area provides instructions on how to manage desktop notifications.



# Come sono organizzati ROM e BIOGEN?

## 1. Procedure condivise



## 2. Governance condivisa

➤ **Governo congiunto** dei campioni e dei dati, perseguendo un **modello incentrato sul paziente**

➤ **Advisory Board Registri&Biobanca** composta da **tutti gli attori coinvolti**: gli specialisti etici e tecnici, rappresentanti delle istituzioni e **delle associazioni di pazienti**.





# Come sono organizzati ROM e BIOGEN?

---

## 3. Formazione condivisa

Education Course

**BIOBANKS FOR BIOLOGICAL SAMPLES:**  
regulations, organization and scientific aspects

**16-17 NOVEMBER 2015**  
Istituto Ortopedico Rizzoli, Sala Vasari  
Via G. C. Pupilli, 1 - 40136 Bologna, Italy

Organized by *dr. Luca Sangiorgi - CLIBI laboratory and RIT*

Education Course

**SAMPLE & DATA BANKING**  
regulations, organization and scientific aspects

**15-16 DECEMBER 2016**  
Istituto Ortopedico Rizzoli, Sala Vasari  
Via G. C. Pupilli, 1 - 40136 Bologna, Italy

Organized by *Dr. Luca Sangiorgi, CLIBI laboratory and RIT*

Educational Course



**SAMPLE & DATA BANKING**  
regulations, organization and scientific aspects

**16-17 MAY, 2018**  
Istituto Ortopedico Rizzoli, Sala Vasari  
Via G. C. Pupilli, 1 - Bologna, Italy

Organized by *Dr. Luca Sangiorgi, CLIBI laboratory and RIT*



# ROM & BIOGEN: a che punto siamo?

---

Patologia	ROM	BIOGEN
Morbo di Ollier	7 (40)	7 (18)
Sindrome di Maffucci	2 (9)	1 (3)



**Patologie Molto Rare**

Siete già venuti a visita da noi?



Domani mattina siamo a disposizione per farvi partecipare a ROM e BIOGEN

Non siete ancora venuti a visita da noi?



Domani mattina siamo a disposizione per darvi informazioni in merito alla nostra Unità

# Ma ROM e BIOGEN a cosa servono?

---

## Approccio congiunto REGISTRO & BIOBANCA

### Finalità clinica

- ↘ **Raccolta ordinata** dei dati/campioni
- ↘ Raccolta **multicentrica** dei dati/campioni
- ↘ Creazione di gruppi omogenei di pazienti
- ↘ **Casistiche molto ampie** ben descritte
- ↘ Percorsi creati ad hoc
- ↘ Studio di **coorti e sub-coorti** di pazienti

### Finalità di ricerca scientifica

- ↘ Indagini di **epidemiologia molecolare**
- ↘ **Correlazioni** genotipo-fenotipo e in generale lo studio di malattie rare genetiche
- ↘ comprensione dei **meccanismi patogenetici**
- ↘ sviluppare e validare **metodiche diagnostiche innovative**

