

# REGISTRO REM

*Una Storia*

*di Successo*

# Il Team



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA - ROMAGNA

Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna  
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico



SSD di Genetica Medica e Malattie Rare  
Ortopediche e Laboratorio CLIBI

clementia 

Clementia Pharmaceuticals Company



**ACAR**

Associazione  
Conto Alla Rovescia

A.C.A.R. Onlus  
Associazione per la diffusione  
dell'informazione e la ricerca sulla  
malattia esostosante e sulla sindrome di  
Ollier/Maffucci



## Alcune definizioni

**World Health Organization:** un archivio di documenti contenente informazioni standardizzate in merito a singoli individui, raccolte in modo completo e sistematico, finalizzato ad un predeterminato scopo scientifico, clinico e/o di politiche sanitarie.

**US Agency for Healthcare Research & Quality:** il registro di pazienti è un sistema organizzato che usa metodi di studio osservazionale per raccogliere dati (clinici o di altro tipo) in modo uniforme al fine di valutare determinati risultati in una popolazione definita da una particolare malattia o condizione o trattamento e che persegue predeterminati scopi scientifici, clinici o di politiche sanitarie.

**US National Committee on Vital & Health Statistics:** un sistema organizzato per la raccolta, la conservazione, il recupero, l'analisi e la diffusione delle informazioni di singoli individui che hanno una particolare malattia o una condizione che li predispone al verificarsi di un evento correlato alla salute, oppure una prima esposizione a sostanze note o sospette di causare effetti negativi sulla salute.





## Alcune definizioni

**World Health Organization:** un archivio di documenti contenente **informazioni standardizzate** in merito a singoli individui, raccolte **in modo completo e sistematico**, finalizzato ad un **predeterminato scopo** scientifico, clinico e/o di politiche sanitarie.

### Sistema organizzato

**US Agency for Healthcare Research & Quality:** il registro di pazienti è un **sistema organizzato** che usa metodi di studio osservazionale per raccogliere dati (clinici o di altro tipo) **in modo uniforme** al fine di valutare determinati risultati in una popolazione definita da una **particolare malattia** o condizione o trattamento e che persegue **predeterminati scopi** scientifici, clinici o di politiche sanitarie.

### Raccolta uniforme

### Particolare malattia

**US National Committee on Vital & Health Statistics:** un **sistema organizzato** per la raccolta, la conservazione, il recupero, l'analisi e la diffusione delle informazioni di singoli individui che hanno una **particolare malattia** o una condizione che li predispone al verificarsi di un evento correlato alla salute, oppure una prima esposizione a sostanze note o sospette di causare effetti negativi sulla salute.

### Specifiche finalità



## ...nelle malattie rare...

I registri di patologia mirano ad indagare la **storia naturale** delle malattie al fine di incrementare le conoscenze e la comprensione dei processi fisiologici e patologici 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.

Tali 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.



## Finalità

- Aumentare la consapevolezza su una patologia
- Facilitare e velocizzare la diagnosi
- Rispondere ai quesiti epidemiologici ancora irrisolti
- Identificare gruppi di pazienti omogenei in cui effettuare 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



# Scopo dello studio



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA - ROMAGNA  
Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna  
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

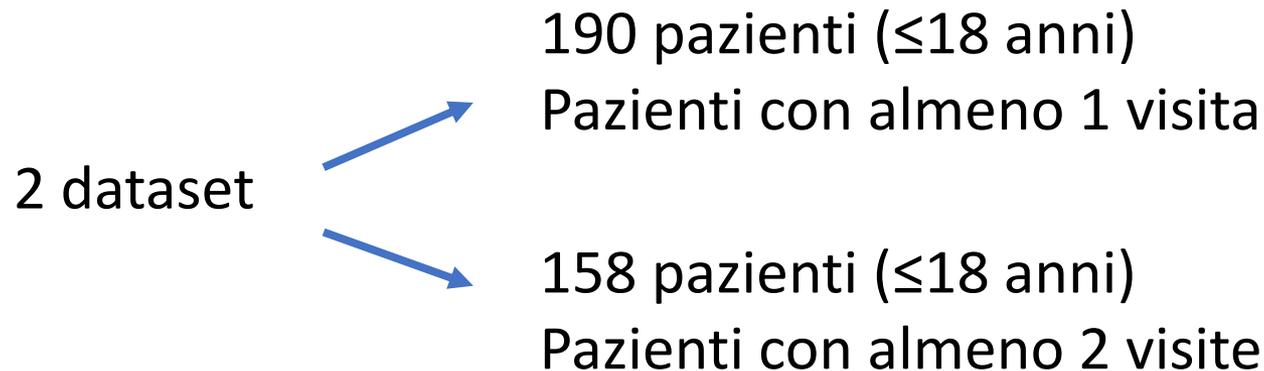


Investigare la malattia esostosante in età pediatrica:

- Studiare **epidemiologia** e storia naturale della patologia
- Analizzare l'**evoluzione** della patologia durante lo sviluppo
- Dettagliare tale evoluzione per fasce di **età** e per **sex**
- Investigare i dati **genetici e l'ereditarietà**
- Individuare **determinanti clinici** di patologia

<sup>"upon"</sup>  
epidemiology  
<sup>"study"</sup>  
<sub>"people"</sub>

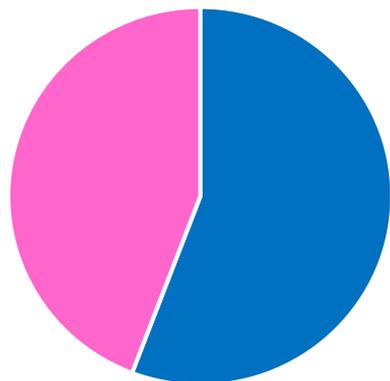




## Variabili analizzate:

- Caratteristiche demografiche
- Caratteristiche cliniche
- Informazioni radiologiche
- Classificazione IOR
- Caratterizzazione genetiche
- Interventi chirurgici

## Distribuzione per sesso

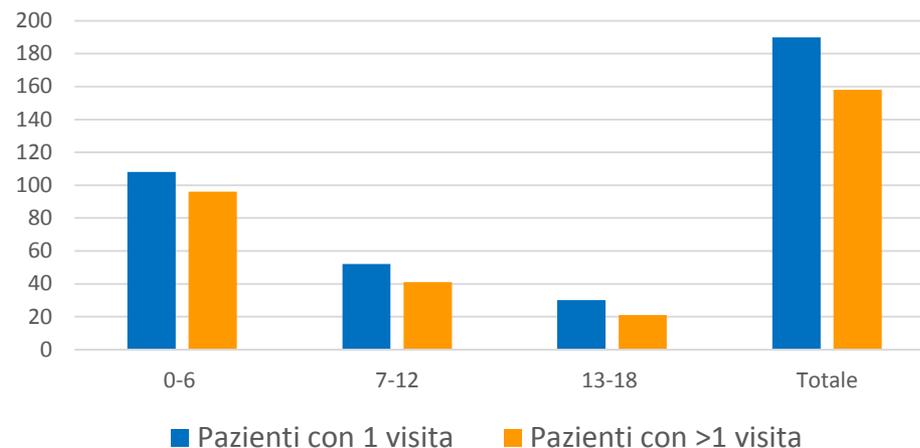


■ Maschi ■ Femmine



Rapporto M/F 1,25:1

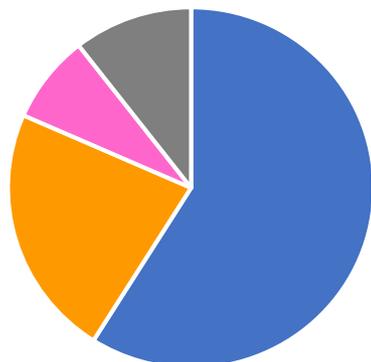
## Distribuzione per età



La maggior parte dei nostri pazienti sono nel gruppo 0-6 anni



## Diagnosi molecolare

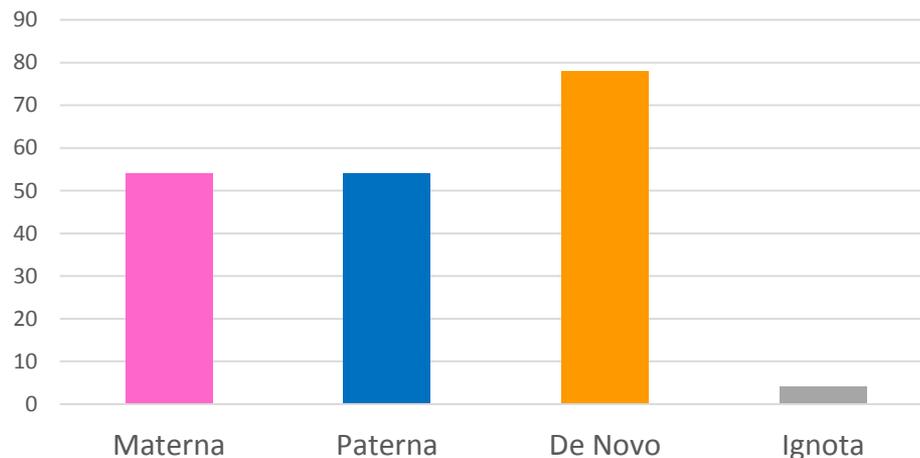


■ EXT1 ■ EXT2 ■ negativi ■ campione non disponibile



EXT1: 59%  
EXT2: 22,6%  
Negativi: 7,9%  
No campione: 10,5%

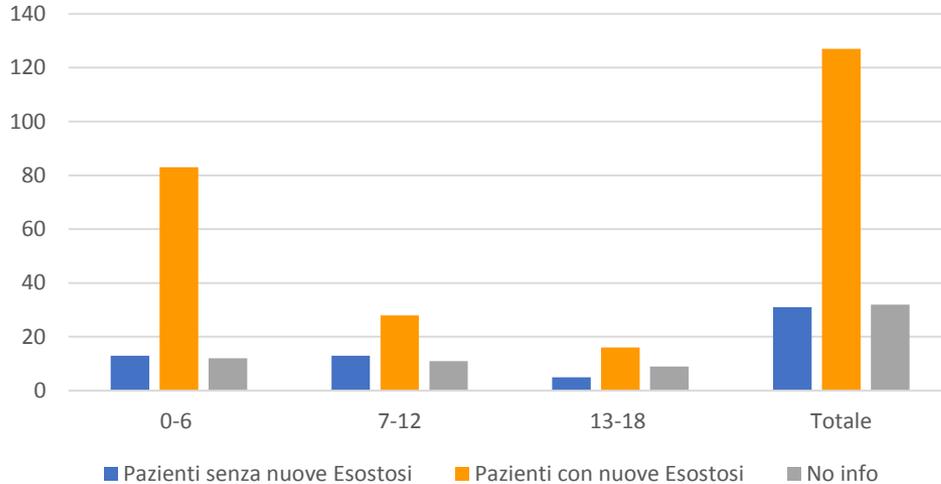
## Ereditarietà



Materna: 28,4%  
Paterna: 28,4% } Familiare: 56,8%  
DeNovo: 41,1%  
Ignota: 2,1%



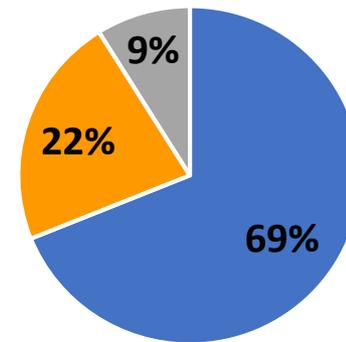
Sviluppo di nuove esostosi



Lo sviluppo di nuove esostosi è molto frequente nella fascia di età 0-6 anni e rallenta all'aumentare degli anni



Pazienti con almeno una nuova esostosi nei primi 12 mesi di follow up

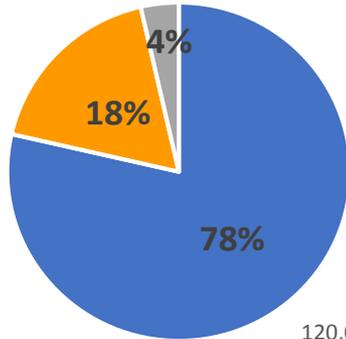


Lo stesso dato viene confermato dai dati di follow up a 12 mesi

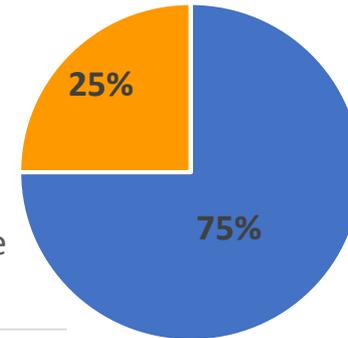


■ 0-6 ■ 7-12 ■ 13-18

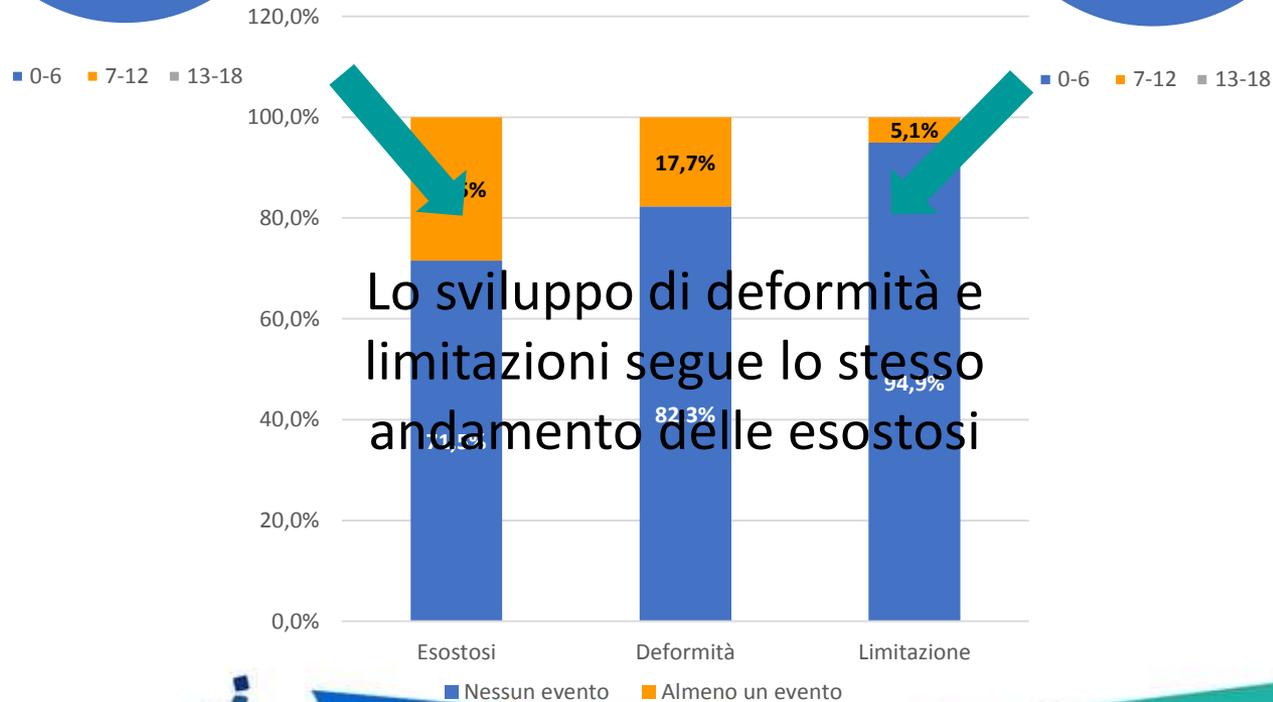
Pazienti con almeno una nuova deformità nei primi 12 mesi di follow up



Pazienti con almeno una nuova limitazione funzionale nei primi 12 mesi di follow up



Distribuzione delle manifestazioni cliniche a 12 mesi di follow up

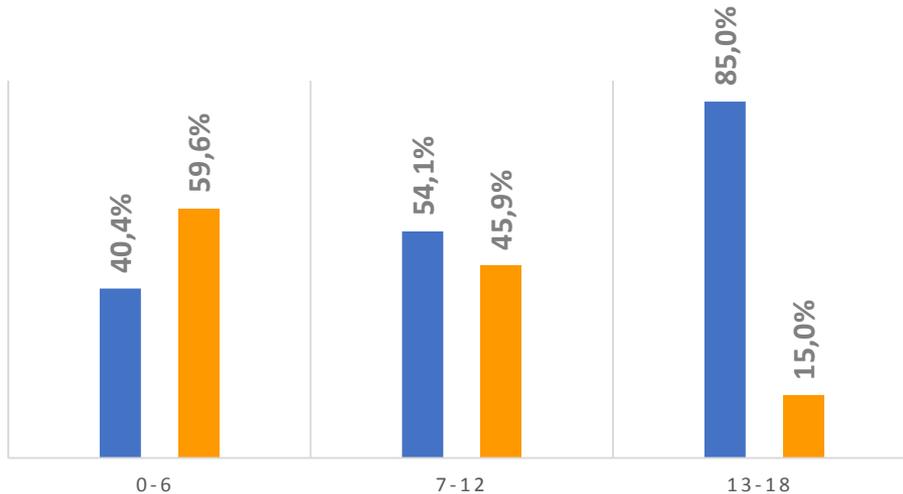


Lo sviluppo di deformità e limitazioni segue lo stesso andamento delle esostosi



## EVOLUZIONE DELLA PATOLOGIA

■ Pazienti senza evoluzione   ■ Pazienti con progressione



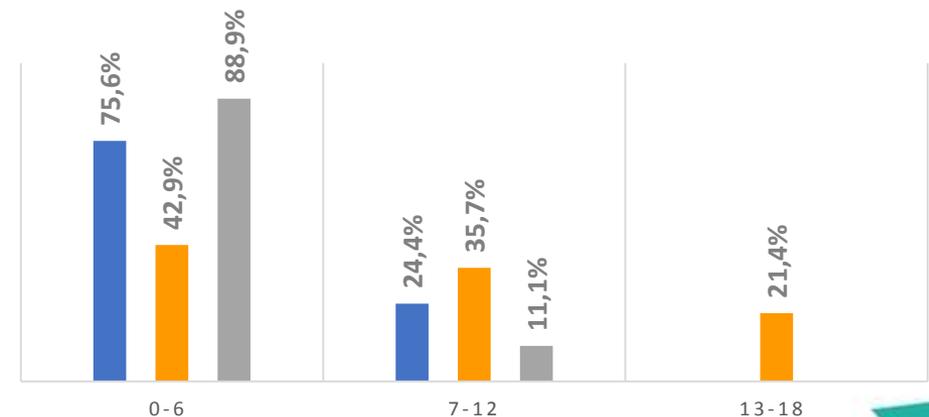
La maggior parte dei bambini peggiora nella fascia di età 0-6 anni

Il passaggio da una classe all'altra segue ovviamente lo stesso trend delle manifestazioni cliniche



## EVOLUZIONE PER CLASSI

■ Da classe I a II   ■ Da classe II a III   ■ Da classe I a III



**GRAZIE**

*per*

*l'attenzione*