



# RegistRARE per infrastruttuRARE LE ASSOCIAZIONI IN PRIMA LINEA

## PER UN REGISTRO DI RICERCA

Un registro di patologia da la possibilità di avere dati affidabili sui pazienti riferiti all'intero territorio nazionale, è un elemento fondamentale per comprendere i fenomeni legati alla malattia e alle sindromi analoghe.

Il modello di Registro è stato sviluppato dal Comitato di Coordinamento, composto dal Comitato Medico Scientifico, dai rappresentanti delle Associazione di pazienti, da esperti di registri di malattia, e da reti informatiche utili alla loro implementazione. Il gruppo di lavoro, dopo aver identificato le principali finalità del registro, ne ha elaborato la struttura stabilendo i domini di informazioni: Dati anagrafici; Indagini genetiche; Anamnesi familiare; Anamnesi personale; Crisi epilettiche (esordio e follow-up); Follow-up neurologico; Terapia; EEG e altri esami, Eventi eccezionali, Scheda Storica e Invalidità ed esenzioni. Ciascun dominio è composto da un numero di variabili, sia obbligatorie che facoltative, da inserire.

## CHI SIAMO

L'Associazione DRAVET ITALIA ONLUS fondata nel 2010 a Verona, si occupa di sostenere la ricerca medico scientifica sulla Sindrome di Dravet, rara forma di epilessia, resistente ai farmaci, che colpisce i bambini sin dai primi mesi di vita. L'associazione promuove ed organizza raccolte fondi, organizza meeting internazionali di dissemination, sostiene progetti e assegni di ricerca.

Contatti: [www.dravetitalia.org](http://www.dravetitalia.org)  
[dravetitaliaonlus@gmail.com](mailto:dravetitaliaonlus@gmail.com)  
3453589662

## L'AZIONE

Nome: RESIDRAS; Finalità del registro: fornire alla comunità scientifica, alle autorità sanitarie, all'industria, ai pazienti e alle loro famiglie una valida e aggiornata sorgente di dati sulla SD e sindromi correlate, che sia di costante riferimento per far interagire attivamente tutte le strutture di ricerca e sanitarie presenti sul territorio nazionale, a supporto di una più adeguata programmazione dei percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali. Tipologia dei dati raccolti: clinici, genetici, epidemiologici. Requisiti etici: E' prevista una nota informativa e un consenso con specifica di scopo, tipologia e qualità dei dati e diritti della persona che acconsente; La privacy dei pazienti è secondo le leggi in vigore in materia; Governance del registro: Fondazione Toscana G.Monasterio; Ruolo dell'associazione: ha finanziato in toto la creazione e la manutenzione del registro.

I dati in forma aggregata potranno esser richiesti su progetti di ricerca con l'approvazione del Comitato di Coordinamento. I dati sono validati dai clinici che li inseriscono.

## PROSPETTIVE

RESIDRAS "Registro Nazionale della Sindrome di Dravet e altre Sindromi correlate a mutazioni dei geni SCN1A e PCDH19" [www.residras.com](http://www.residras.com)

RESIDRAS è un registro per diverse patologie quali Sindrome di Dravet, e sindromi sorelle con mutazione dei gene SCN1A e PCDH19.

Dopo la fase pilota da parte dei 6 centri, ha aperto a tutti i centri che ne facciano richiesta.

Ha presentato i primi dati aggregati alla tavola rotonda il 6 settembre durante il 31 IEC ad Istanbul.

RESIDRAS è pensato come registro di ricerca ed è previsto lo sviluppo di un progetto europeo per il 2016 con la creazione di Centri Pilota Esteri; Ad ora l'associazione non è produttiva nella raccolta di materiali biologici, ma non si esclude la possibilità per il futuro; Al momento non ha stabilito nessun patto di biobanking avendo già nella prassi un test genetico.