Divisione di Ematologia
Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo
Pavia

Serena Merante

Registro Italiano Mastocitosi:
malattia rara e "orfana" di farmaci

Outline

- Perchè la mastocitosi?
- Perché un registro italiano?
- Perché in rete?
- Caratteristiche del Database
- Stato dei lavori
- Conclusioni

Cos'è la mastocitosi?

- La mastocitosi è una malattia rara caratterizzata dalla crescita anomala e dall'accumulo di **mastociti** in diverse sedi dell'organismo, tra cui la **cute** (mastocitosi cutanea) ed alcuni organi interni, quali il **midollo osseo, i linfonodi, il fegato e la milza** (mastocitosi sistemica).
- La maggior parte dei casi di mastocitosi è determinata da una **mutazione a livello del DNA (c-KIT)**, ma solo in casi molto rari viene trasmessa per via ereditaria.
- Necessita dell'intervento coordinato di specialisti afferenti a diverse branche della Medicina (**Immunologi,Allergologi, Dermatologi, Ematologi, Pediatri…**).

La diagnosi

- Il percorso diagnostico per arrivare alla diagnosi di una malattia rara non sempre è agevole e veloce…
- possono essere coinvolti più specialisti...
- possono passare fino a 10 anni prima di una corretta diagnosi.

La terapia…orfana

- La terapia delle malattie si avvale di farmaci che sono stati registrati dopo studi “statisticamente” significativi.
- Nelle malattie rare è difficile ottenere la registrazione di un farmaco
- Interesse delle aziende farmaceutiche

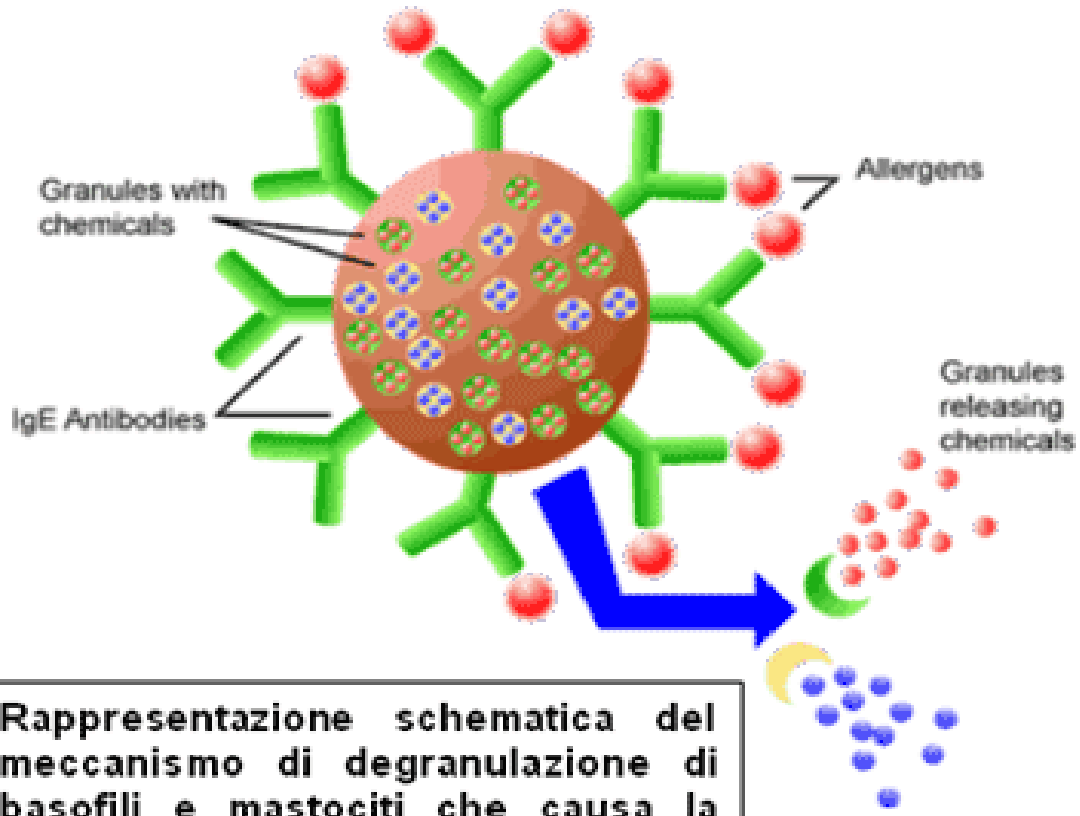
La mastocitosi è una malattia grave?

- L'evoluzione della mastocitosi è **variabile** e dipende dal tipo di malattia, dagli organi coinvolti (solo cute o anche altri organi), da altre malattie concomitanti (ad esempio, altre malattie del sangue) e dalla risposta alla terapia.
- La maggior parte dei pazienti ha una **aspettativa di vita pari alla popolazione generale.**
- La mastocitosi cutanea ha solitamente un decorso clinico benigno e, nei bambini, è spesso auto-limitante e regredisce spontaneamente durante la pubertà.
- La mastocitosi **sistemica**, invece, ha un decorso differente a seconda del tipo, **variando da forme indolenti a forme con impegno più severo.**

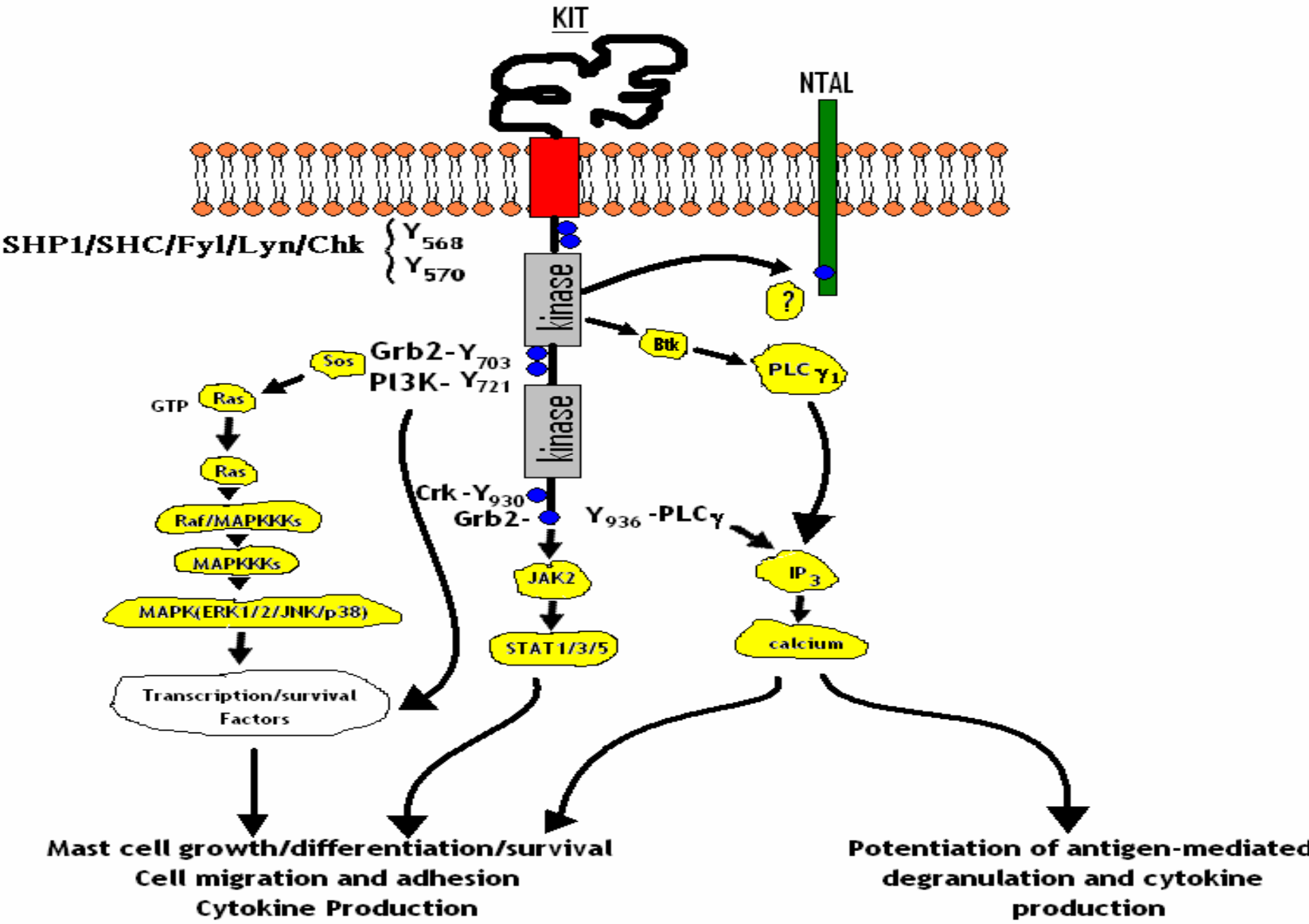
Mastocitosi cutanea

- Variabilità delle manifestazioni cutanee

Mastocitosi cutanea età pediatrica



Rappresentazione schematica del meccanismo di degranulazione di basofili e mastociti che causa la reazione di ipersensibilità immediata


KIT
NTAL
SHP1/SHC/Fyl/Lyn/Chk
Y568
Y570
kinase
?
Btk
PLC γ1
Sos
Grb2-Y703
PI3K- Y721
GTP
Ras
Ras
Raf/MAPKKKs
MAPKKKs
MAPK(ERK1/2/JNK/p38)
Transcription/survival Factors
kinase
Crk -Y930
Grb2-
Y936 -PLCγ
JAK2
STAT1/3/5
IP3
calcium
Mast cell growth/differentiation/survival
Cell migration and adhesion
Cytokine Production
Potentiation of antigen-mediated degranulation and cytokine production

La Rete Italiana Mastocitosi

La Rete Italiana mastocitosi è stata istituita con il supporto scientifico della Società Italiana di Allergologia ed Immunologia Clinica (SIAIC), della Società Italiana di Dermatologia Medica, Chirurgica, Estetica e delle Malattie Sessualmente Trasmesse (SIDeMaST) e della Società Italiana di Ematologia (SIE).

© Copyright 2006 CISI - Centro Interdipartimentale di Ricerca in Scienze Immunologiche di Base e Cliniche

Obiettivi da Raggiungere

- Pianificazione delle Linee Guida (Consensus Document)
- Differenziazione dei Centri della Rete (I e II livello)
- Supporto all'Associazione dei Pazienti (ASIMAS)
- Collaborazione con l' ASIMAS per l'inserimento della Mastocitosi nell'elenco delle Malattie Rare
- Istituzione di un gruppo di lavoro per la ideazione e programmazione di ricerche di base e cliniche … necessità di una raccolta "sistematica" dei pazienti!

Registro Italiano Mastocitosi

- *Coordinatore scientifico*
  Dott.ssa Serena Merante
  Clinica Ematologica,
  Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo,
- *Coordinatore scientifico RIMA*
  Prof. Massimo Triggiani
  Immunologia Clinica ed Allergologia
  Università degli Studi di Napoli "Federico II"
- *Data Manager*
  Dott.ssa Cristiana Pascutto
  Clinica Ematologica,
  Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo,
  Università di Pavia
- *Unità Operative partecipanti*
  Centri della Rete Italiana Mastocitosi (RIMA)

Perché un Registro Italiano? (1)

- creare una **rete nazionale** finalizzata ad acquisire conoscenze sulla storia naturale della mastocitosi mediante integrazione e scambio di **informazioni** tra i centri della RIMA;
- organizzare un **data-base nazionale** per la descrizione delle caratteristiche cliniche, istologiche ed immunologiche delle mastocitosi;
- raccogliere in modo prospettico dati sulle **cure convenzionali e sperimentali** e la loro fattibilità in rapporto alla classificazione della malattia;
- porre le basi per **studi finalizzati** al trattamento della mastocitosi sistemica;
- valutare l'impatto di una migliore **comunicazione** fra i Centri nella diagnosi e cura dei pazienti.

Perché un Registro Italiano? (2)

- Definizione di protocolli standard e di linee guida per la diagnosi ed il trattamento dei pazienti mastocitosi cutanea e sistemica;
- Integrazione di competenze professionali differenti (ematologi, immunologi, istopatologi, epidemiologi, biologi molecolari)
- Promozione e diffusione nei centri italiani delle capacità di lavoro in rete;
- Offerta di una rete integrata di patologia per sperimentazioni terapeutiche avanzate
- Malattia rara: necessità di unire e coordinare le forze, per avere a disposizione dati sufficienti a ottenere risultati significativi: riconoscimento a livello SSN, sperimentazione di nuovi farmaci, studi biologici…attenzione da parte di partenerships internazionali…

Un cammino da percorrere…
… in … rete

Come funziona il Registro?

- **Centri coinvolti**: tutti i centri appartenenti alla RIMA
- **Centri aderenti**: centri RIMA che hanno inviato la loro adesione ufficiale al Registro
- **Centri attivati**: centri aderenti che hanno ottenuto l'approvazione da parte del proprio Comitato Etico
- I dati dei pazienti possono essere raccolti solo previo **consenso informato**
- I **dati** sono inviati al registro in **forma anonima**. Saranno oggetto di elaborazioni statistiche, con **risultati in forma aggregata**

Raccolta dati

www.registroitalianomastocitosi.it

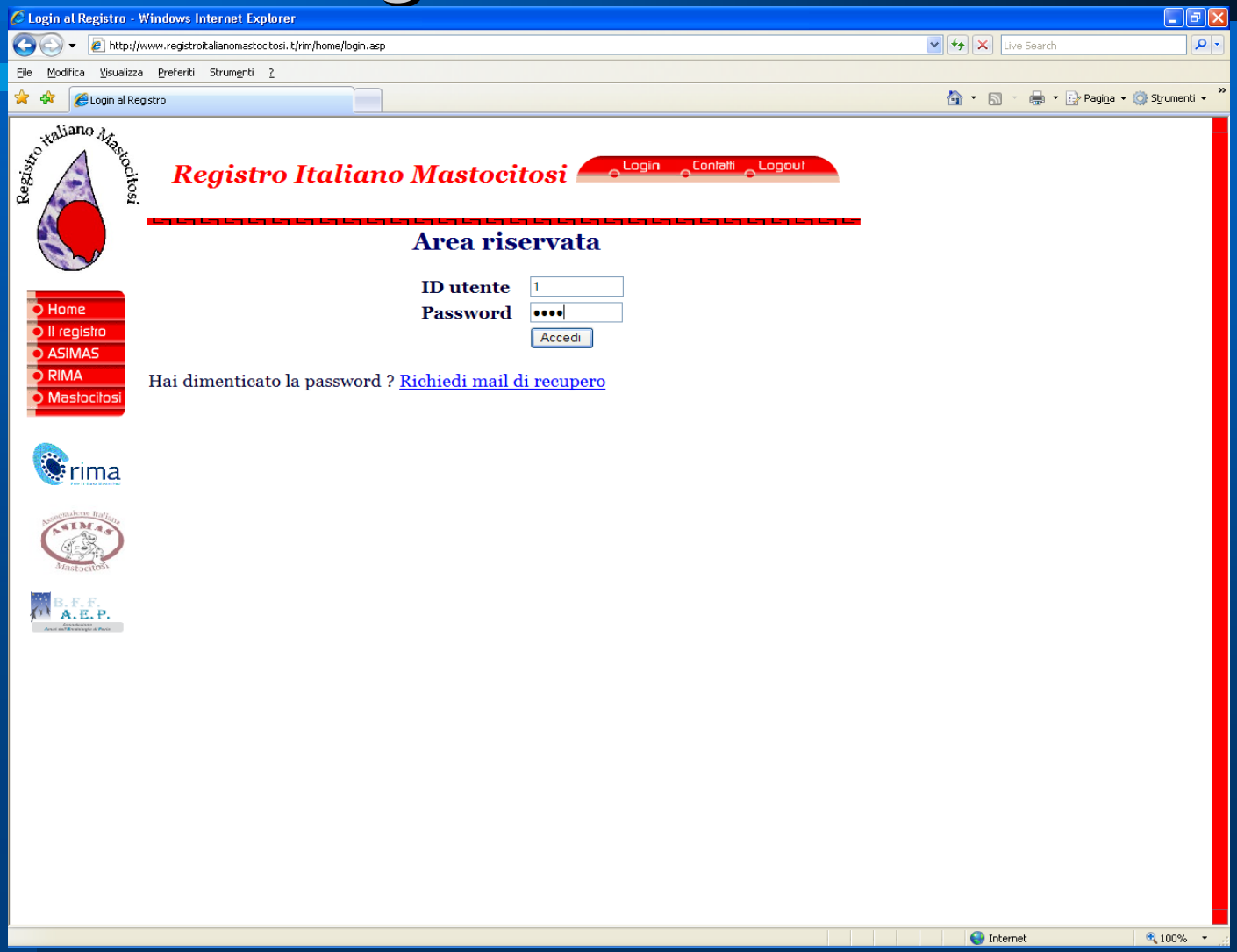
Sito web e database elettronico online

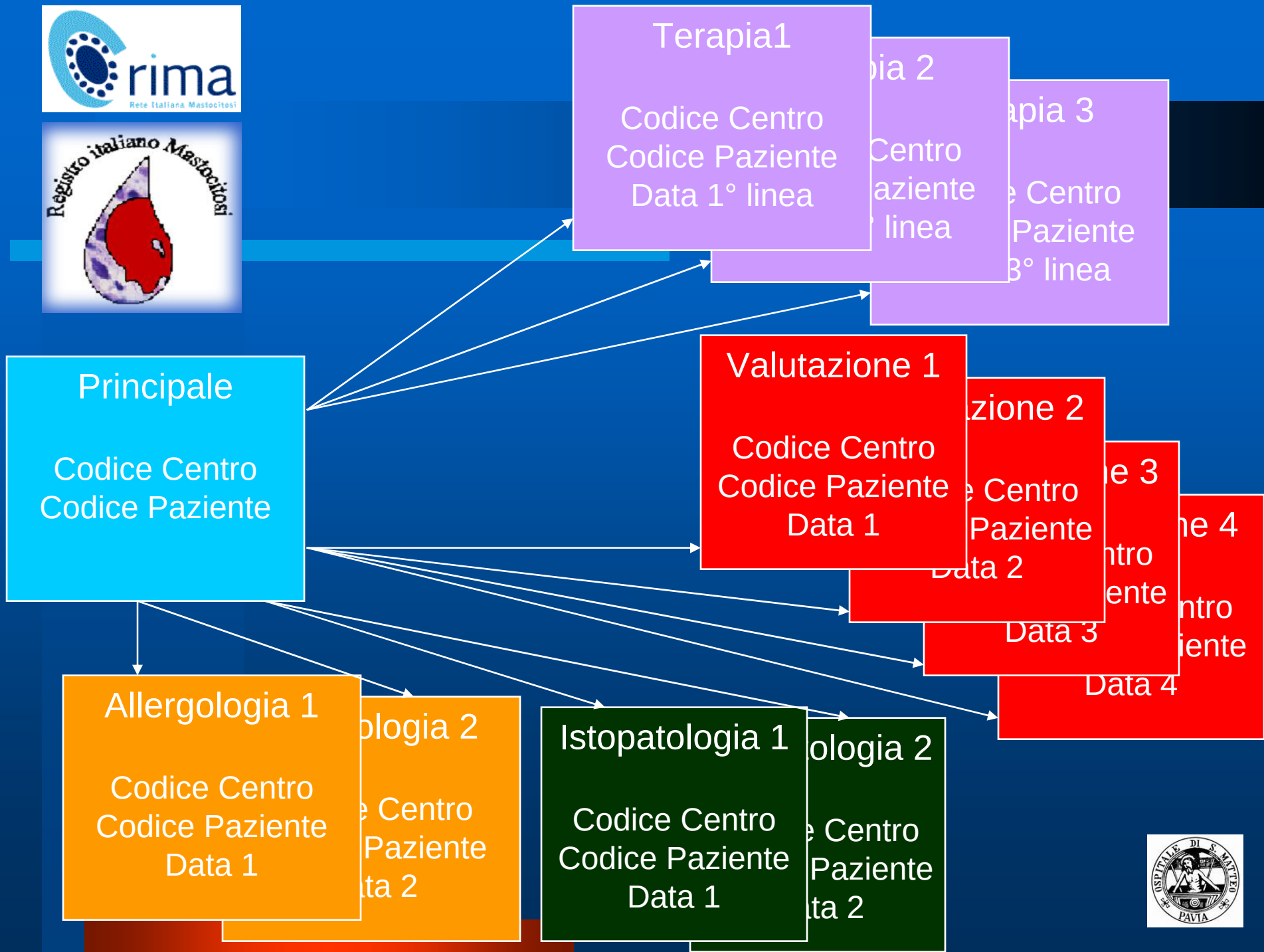
Matteo Ferrari Dagrada

Home Page

RIM - Windows Internet Explorer
http://www.registroitalianomastocitosi.it/rim/home/home.htm
File Modifica Visualizza Preferiti Strumenti ?
RIM
Pagina Strumenti
Registro Italiano Mastocitosi
Login Contatti Logout
Sito ufficiale: dal 01 gennaio 2009 è iniziato l'utilizzo del Registro Italiano Mastocitosi.
Home
Il registro
ASIMAS
RIMA
Mastocitosi
Registro italiano Mastocitosi
Il Registro Italiano Mastocitosi è un database online creato su base nazionale, in accordo con la RIMA (Rete Italiana Mastocitosi), per la raccolta dei dati clinico-patologici delle mastocitosi diagnosticate in Italia.
Per informazioni ed adesioni contattate:
Responsabile scientifico: Dr.ssa Serena Merante,
Clinica Ematologica, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia.
Data Manager: Dr.ssa Cristiana Pascutto,
Clinica Ematologica, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia.
data ultimo aggiornamento: 21 agosto 2009
Internet
100%

Pagina di Accesso

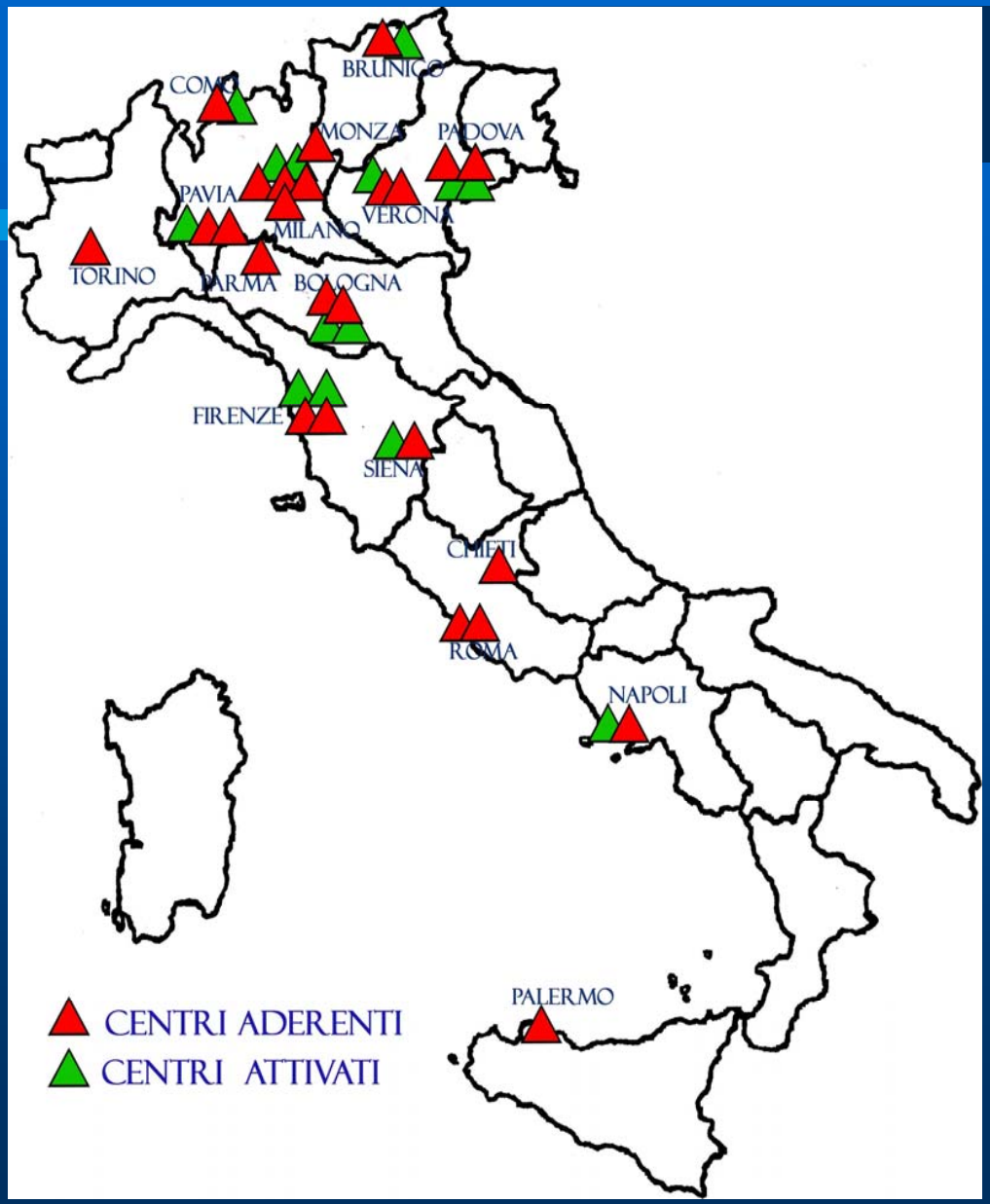



Rete Italiana Mastocitosi
Registro italiano Mastocitosi
Principale
Codice Centro
Codice Paziente
Terapia1
Codice Centro
Codice Paziente
Data 1° linea
Valutazione 1
Codice Centro
Codice Paziente
Data 1
Allergologia 1
Codice Centro
Codice Paziente
Data 1
Istopatologia 1
Codice Centro
Codice Paziente
Data 1
PAVIA

Stato dei lavori

25 centri aderenti:

Ematologia Fondazione Policlinico San Matteo IRCCS Pavia	Pavia
Cattedra di Immunologia Clinica ed Allergologia - Università degli Studi di Napoli Federico II	Napoli
Unità Funzionale di Ematologia - Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi	Firenze
Dipartimento di Medicina Interna dell'Invecchiamento e delle Malattie Neurologiche Sezione di Clinica Dermatologica - Università degli Studi di Bologna	Bologna
Divisione di ematologia - Policlinico GB Rossi	Verona
Istituto di Ematologia Seragnoli - Policlinico Sant'Orsola Malpighi	Bologna
U.O. di Allergologia - Ospedale S. Anna	Como
Dipartimento di Scienze Dermatologiche - Università di Firenze	Firenze
Ematologia e Trapianti - Ospedale "Le Scotte"	Siena
Clinica Dermatologica, Ospedale IRCCS R. Galeazzi, Università degli Studi di Milano	Milano
Unità Operativa di Ematologia e Trapianto di Midollo Osseo - Ospedale S. Raffaele IRCCS	Milano
Servizio di Dermatologia Pediatrica - Dipartimento di Pediatria	Padova
Clinica Dermatologica Università di Padova	Padova
Dipartimento di Dermatologia e Venerologia - Azienda Sanitaria di Brunico	Brunico
Istituto Dermatologico San Gallicano - IRCCS - IFO	Roma
Centro di Fotobiologia e Fototerapia (PUVA) - Clinica di Dermatologia - Università di Parma	Parma
Casa di Cura La Maddalena	Palermo
S.C. Ematologia - Az. Osp. S. Giovanni - Addolorata	Roma
U.O.C. Allergologia e Immunologia Clinica - Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena	Milano
Div. di medicina Intena ed Ematologia - Università degli Studi di Torino	Torino
Centro Ematologia di Monza	Monza
Allergologia - Ospedale Niguarda	Milano
Allergologia	Verona
Dermatologia -Fondazione Policlinico San Matteo IRCCS Pavia	Pavia
Unità Dipartimentale di Allergologia - ASL - Università di Chieti	Chieti


BRUNICO
COMO
MONZA
PADOVA
PAVIA
VERONA
MILANO
TORINO
PARMA
BOLOGNA
FIRENZE
SIENA
CHIETI
ROMA
NAPOLI
PALERMO
CENTRI ADERENTI
CENTRI ATTIVATI

Stato dei lavori

14 centri attivati

Ematologia -Fondazione Policlinico San Matteo IRCCS Pavia	Pavia
Cattedra di Immunologia Clinica ed Allergologia - Università degli Studi di Napoli Federico I	Napoli
Unità Funzionale di Ematologia - Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi	Firenze
Dipartimento di Medicina Interna dell'Invecchiamento e delle Malattie Neurologiche Sezione di Clinica Dermatologica - Università degli Studi di Bologna	Bologna
Divisione di ematologia - Policlinico GB Rossi	Verona
Istituto di Ematologia Seragnoli - Policlinico Sant'Orsola Malpighi	Bologna
U.O. di Allergologia - Ospedale S. Anna	Como
Dipartimento di Scienze Dermatologiche - Università di Firenze	Firenze
Ematologia e Trapianti - Ospedale "Le Scotte"	Siena
Clinica Dermatologica, Ospedale IRCCS R. Galeazzi, Università degli Studi di Milano	Milano
Unità Operativa di Ematologia e Trapianto di Midollo Osseo - Ospedale S. Raffaele IRCCS	Milano
Servizio di Dermatologia Pediatrica - Dipartimento di Pediatria	Padova
Clinica Dermatologica Università di Padova	Padova
Dipartimento di Dermatologia e Venerologia - Azienda Sanitaria di Brunico	Brunico

147 pazienti registrati

Conclusioni (1)

- Il Registro Italiano è un segno importante di attenzione verso la mastocitosi, malattia rara ma non ancora riconosciuta come tale dal SSN.
- E' un'opportunità che deve essere colta e sfruttata al meglio, per stimolare studi e ricerca su questa malattia.

Conclusioni (2)

Problemi:

- Mantenere vivo l'interesse per il progetto, in centri anche molto distanti, e connessi solo virtualmente
- Compliance dei centri partecipanti nell'aggiornamento e nell'accuratezza dei dati
- "Diffidenza" dei ricercatori nell'utilizzo di reti informatiche