

Con il contributo di

Fondazione  
**CARIPLO**



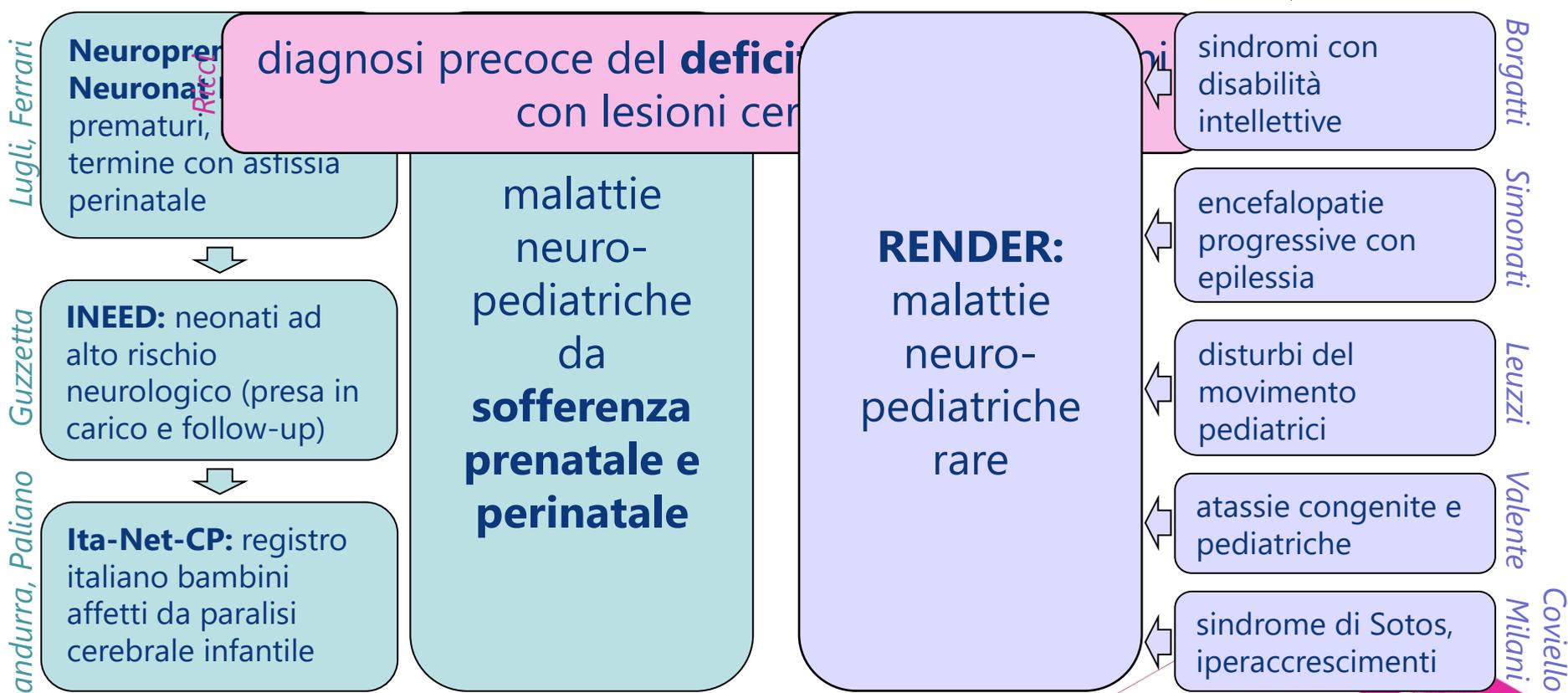
# RENDER, un innovativo registro per le malattie neuropediatriche rare

**Enza Maria Valente**

*Presidente Comitato Scientifico – Ricerca, Fondazione Mariani  
Professore di Genetica Medica, Università di Pavia*

# I registri della Fondazione Mariani

raccolta standardizzata/longitudinale di dati clinico-strumentali



Lugli, Ferrari  
Guzzetta  
Sgandurra, Paliano

Borgatti  
Simonati  
Leuzzi  
Valente  
Coviello  
Milani



# Le malattie neuropediatriche rare e ultra-rare

- <1 su 2000 (<0.05%)
- > 8000 malattie diverse
- ~50% coinvolgimento **neurologico**
- ~70% esordio in **età pediatrica**
- ~80% hanno base **genetica**
- ~95% **non curabili**

- >350 milioni nel mondo
- >30 milioni in Europa
- 4-5% della popolazione

elevati costi socio-economici e impatto sociale:

- costi diretti
- costi indiretti
- costi legati alla mortalità

## Malattie rare neurologiche:

- ~400.000 \$ per paziente per anno
- costo 10 volte superiore rispetto alle malattie non rare
- i costi si riducono sensibilmente se disponibili terapie



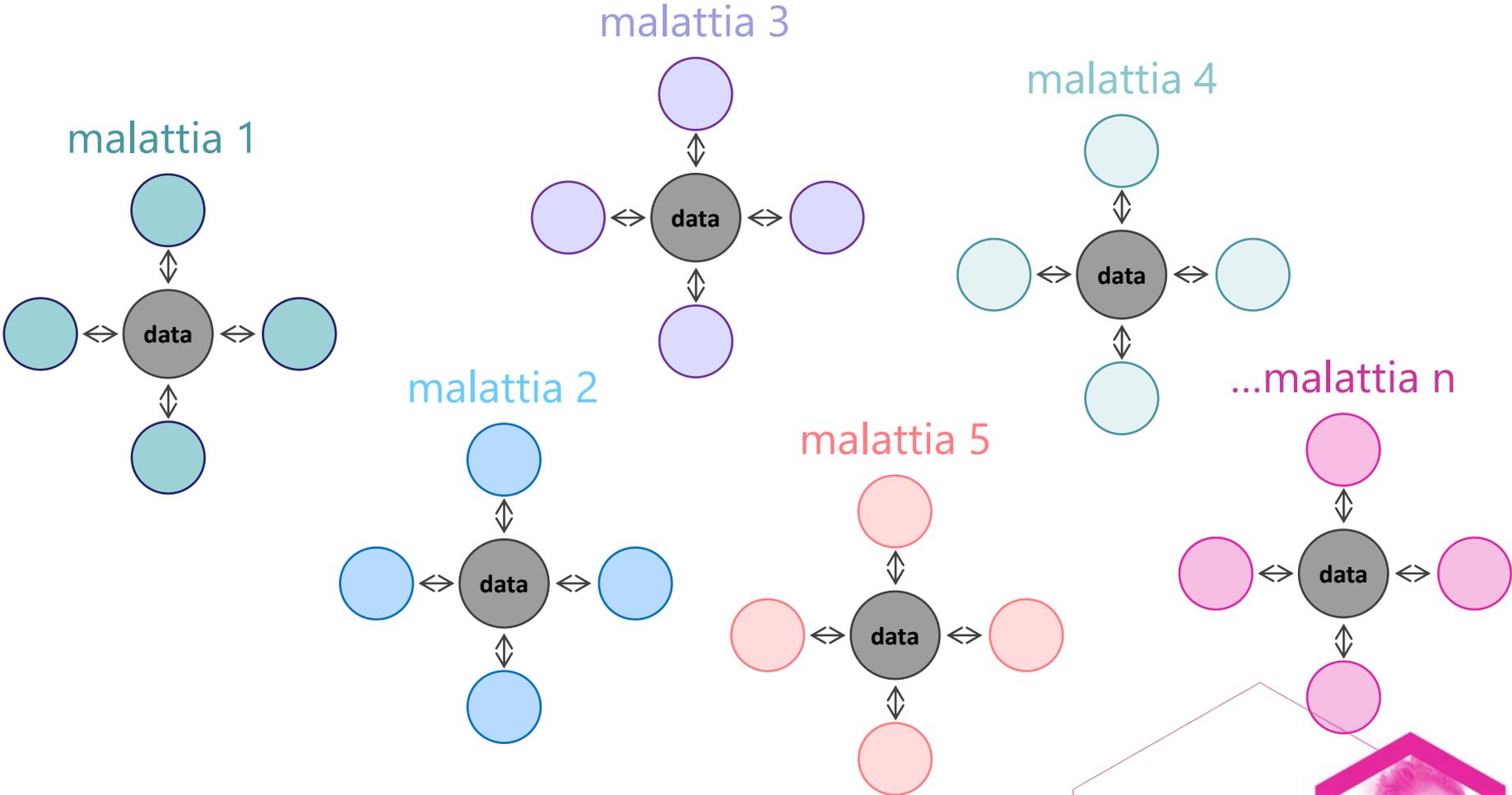
# I registri di malattie neuropediatriche rare in Italia

Italia: 81 registri di malattie rare →  
20 malattie neuropediatriche

La stragrande  
maggioranza delle  
malattie neuropediatriche  
rare e ultrarare non ha un  
proprio registro



# Sviluppare un registro per ciascuna malattia rara è impraticabile



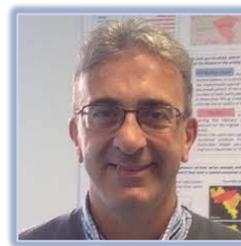
# Il team di **RENDER**



*Renato Borgatti*



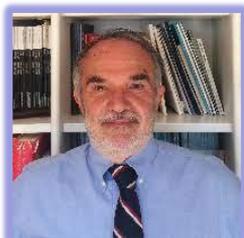
*Enza Maria Valente*



*Riccardo Bellazzi*



*Lidia Pezzani*



*Alessandro Simonati*



*Vincenzo Leuzzi*



*Caterina Galandra*



*Matteo Terzaghi*



*Domenico Coviello*



*Sara Nuovo*



*Serena Galosi*



*Ludovica Pasca*



*Romina Romaniello*



*Valentina Tibollo*



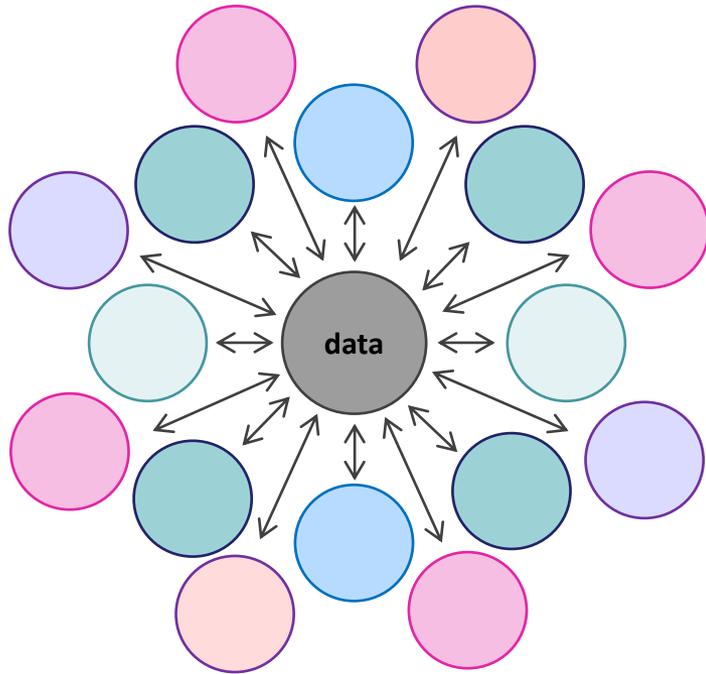
*Donatella Milani*

*IRCCS Mondino, Gaslini e Maugeri, Università di Pavia, Milano, Verona e Sapienza di Roma*



# RENDER: Rare Neuropediatric Diseases Electronic Registry

Un registro unico per tante malattie neuropediatriche rare



- Web-based
- Aree tematiche
- Schede modulari
- Compatibilità

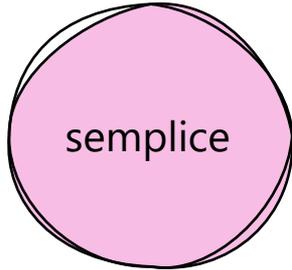
lingua inglese

campi codificati  
secondo database  
universale (HPO)

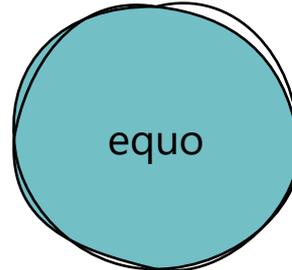
compatibile con registri  
internazionali (es. ERN)  
e con Health Big Data



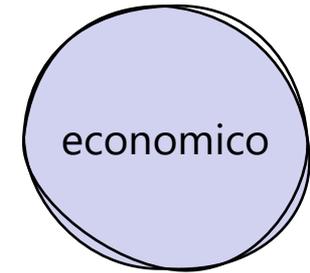
# Perché un registro unico per tante malattie neuropediatriche rare



un'unica piattaforma per tante patologie diverse



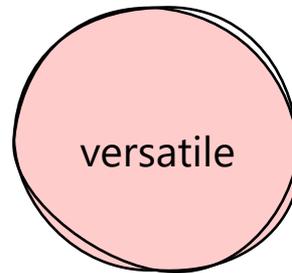
regole di accesso trasparenti e uguali per tutti



ridotti costi di sviluppo, gestione e mantenimento



pazienti senza diagnosi, quadri clinici complessi



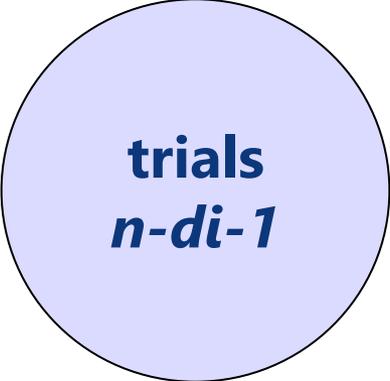
utilizzabile da numerose reti già esistenti



selezione di casistiche «trial-ready»



# Ma a cosa serve avere un registro per le malattie rare?



terapia genica  
terapia a RNA  
riposizionamento di farmaci...

*verso una medicina sempre più  
personalizzata*

