

'Approccio globale alle mucopolisaccaridosi: applicazione di metodi altamente specifici per la diagnosi neonatale e la valutazione dell'efficacia terapeutica in pazienti e in modelli animali': creazione piattaforma web-based.



Padella L. ¹, Monachesi C. ¹, Zampini L. ¹, Santoro L. ¹, Mengoni M. ², Rigon L. ³, Salvaio M. ³, Volpi N. ⁴, Galeotti F. ⁴, Concolino D. ⁵, Pascale E. ⁵, Fiumara A. ⁶, Barone R. ⁶, Gabrielli O. ¹

¹ Laboratorio di Diagnosi e Prevenzione delle Malattie Metaboliche, Dipartimento di Scienze Cliniche, Università Politecnica delle Marche, Ospedali Riuniti, Presidio Salesi, Ancona, ² Dipartimento di Ingegneria Industriale e Scienze Matematiche, Università Politecnica delle Marche, ³ Dipartimento di Biologia Animale, Università di Modena e Reggio Emilia, Modena, ⁴ Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi di Padova, ⁵ U.O. di Pediatria Università Magna Graecia, Catanzaro, ⁶ Dipartimento Pediatria Università di Catania

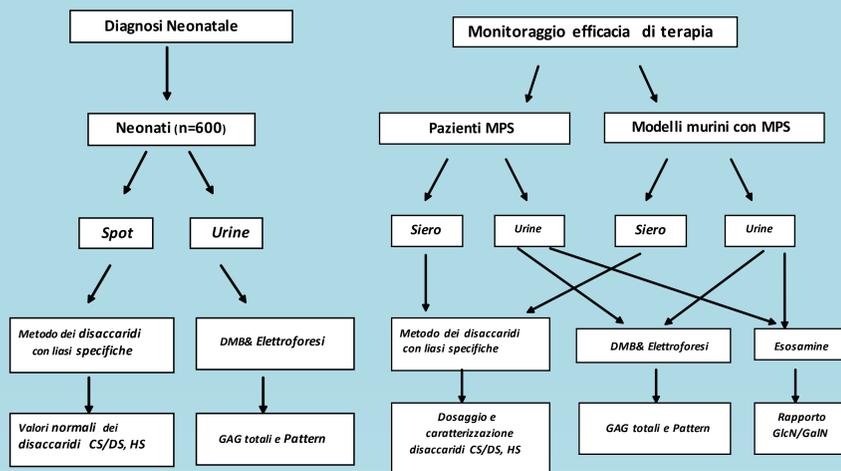
Introduzione e scopo del lavoro

Lo scopo di questo studio è progettare una banca dati accessibile via web in grado di contenere numerosi dati biochimici e clinici di soggetti arruolati all'interno di uno **studio nazionale multicentrico PRIN2012**. Lo studio prevede, inoltre, la raccolta e la valutazione di campioni provenienti dai modelli murini per la MPSI e MPSII.

Questo progetto si basa sull'applicazione di procedure analitiche ad alta risoluzione per la valutazione qualitativa e quantitativa dei GAG per la diagnosi neonatale di MPS e la verifica dell'efficacia terapeutica in pazienti da MPS e in modelli animali.

Nei tre anni di studio si prevede l'arruolamento di circa **60 pazienti MPS** in trattamento e non e di **600 neonati**. Per la parte preclinica è prevista la valutazione di circa **500 topi** in trattamento con ERT o Genisteina.

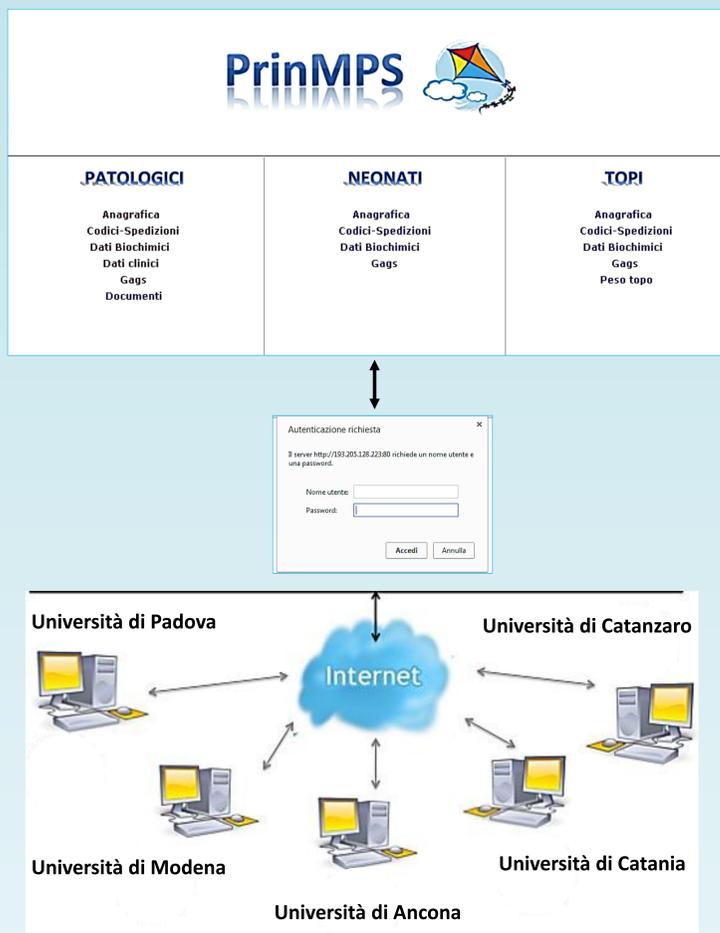
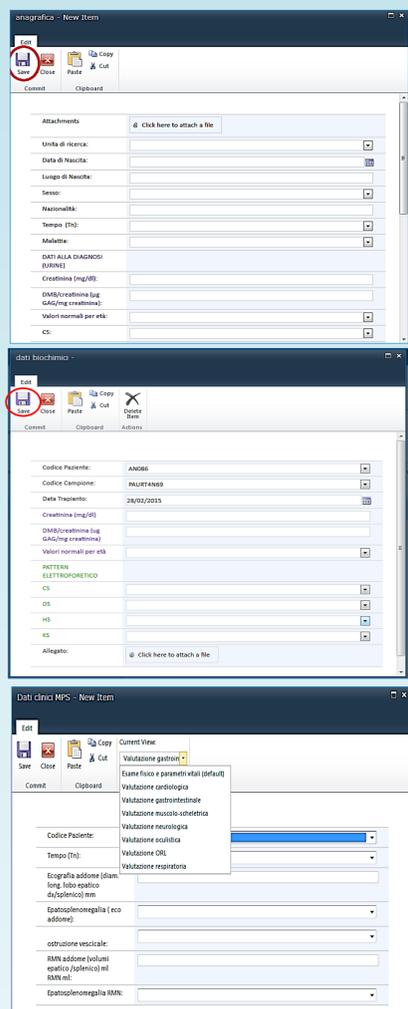
. Di ogni categoria verranno raccolte diverse tipologie di campioni biologici in diversi tempi sui quali verranno effettuati differenti tipi di analisi dei GAG. Contemporaneamente verrà effettuata la valutazione clinica dei pazienti MPS.



Metodi utilizzati

E' stata sviluppata una piattaforma software web-based con tecnologia Sharepoint 2010, ospitata su Windows Server 2008. Tale piattaforma collaborativa consta di due macro-moduli, uno per la gestione dei dati, un Relational Database Management System sviluppato in SQL Server 2008 R2, e uno per la gestione del flusso dei campioni spediti tra le diverse unità di ricerca, un Workflow Management System capace di organizzare, pianificare ed attuare non solo le attività svolte ma anche le informazioni trasferite e poi immagazzinate nel Database condiviso.

Risultati



Le cinque unità operative hanno accessi differenziati.

L'inserimento dei dati avviene in modo guidato a seconda della classe considerata (neonato, patologico, topo), dell'eventuale patologia e della tipologia di dato, clinico o biochimico.

La lettura dati è facilitata da filtri (soggetto, campioni ricevuti, classe di appartenenza, patologia).

I soggetti dello studio e tutti i campioni ad esso riferiti vengono codificati mediante un applicativo che consente la creazione di un codice ID dato da una stringa alfanumerica generata in base a delle regole stabilite a priori e analoghe per ogni unità di ricerca in modo che si generi un codice univoco che consenta di collegare tutti i dati relativi ad un determinato soggetto.

Infine è possibile esportare i dati raccolti in un formato compatibile con il programma SPSS di elaborazione statistica.

Conclusioni

I dati biochimici e clinici raccolti secondo protocolli definiti, verranno integrati nel database condiviso, indispensabile strumento per ottimizzare la valenza dei dati stessi e promuoverne una più efficace analisi. Tutti questi aspetti contribuiranno ad arricchire la comprensione clinica delle MPS, la variabile presentazione fenotipica e la progressione della malattia. Consentiranno inoltre, una valutazione dell'efficacia terapeutica ottenuta, sulla base dell'analisi dei dati clinici e dei dati biochimici ottenuti con procedura high-throughput.