

## **DR. ANGELA SCARANO**

Ärztin für Kinderneuropsychiatrie – PROJEKT KLINISCHE DATENBANK

**Dr. Angela Scarano**

### **1. Seit wann arbeiten Sie mit Ring 14 zusammen und worin besteht Ihre Arbeit?**

Ich habe 2004 mit der Zusammenarbeit als Forscherin und Assistentin in der Kinderneuropsychiatrie am Klinikum „Santa Maria“ in Reggio Emilia begonnen. Ich war zu dieser Zeit seit ca. einem Jahr auf die Kinderneuropsychiatrie spezialisiert und habe zusammen mit der Organisation mit der Umsetzung eines fachübergreifenden klinischen Protokolls zur Bewertung der bekannten Fälle des Ringchromosom-14-Syndroms und anderer das 14. Chromosom betreffender genetischer Krankheiten begonnen. Ich unterstütze sowohl den wissenschaftlichen Ausschuss als auch die Familien bei der Diagnose und bei den Therapiemöglichkeiten.

### **2. Worauf haben Sie sich spezialisiert und welche wissenschaftliche Tätigkeit üben Sie aus?**

Ich bin Ärztin für Kinderneuropsychiatrie und arbeite in der klinischen Neurologie und der Entwicklungsneuropsychologie. Darüber hinaus beschäftige ich mich auch mit der Psychopathologie.

### **3. Uns geht es um das Projekt von Ring 14 zur Erstellung einer klinisch-genetischen Datenbank. Was ist das für ein Projekt und warum ist die Entscheidung dafür gefallen eine Software für die Aufbewahrung der klinischen Daten von Kindern mit seltenen Krankheiten einzuführen?**

Die klinische Datenbank soll einerseits dazu dienen die Daten der der Organisation Ring 14 bekannten Fälle geordnet und methodisch zu erfassen. Andererseits haben wir die Datenbank auch entwickelt, weil die Eltern, auch wenn sie noch bei anderen Fachärzten in Behandlung sind, verstanden haben, wie wichtig es ist, die gesundheitlichen Probleme ihrer Kinder besser zu erforschen und die daraus hervorgehenden Daten der Wissenschaft mitzuteilen. Die Implementierung der Datenbank, die nun schon vor vier Jahren von Ring 14 aufgebaut wurde, ist heute sehr wichtig, damit die Daten besser erfasst werden können und sie leichter nutzbar für statistische Zwecke und die Beschreibung der Krankheit sowie für die Erforschung und die Fortbildung derjenigen Ärzte sind, die in ihrer Praxis schon einen Fall vermuten und eine solche Person behandeln. Der Zugang zur Datenbank musste schneller und einfacher gewährleistet sein und ihr Inhalt musste sich besser verbreiten lassen.

### **4. Wie ist die Datenbank strukturiert, welche Informationen enthält sie und wer hat Zugang zur Datenbank?**

Unser Bestand soll als Datensammlung einerseits dazu dienen eine Verfolgbarkeit der Problemsituation jedes Patienten zu gewährleisten und andererseits die Entwicklung des Patienten in den verschiedenen Lebensbereichen auch außerhalb der rein medizinischen Betrachtungsweise ermöglichen, also auch den Menschen als Ganzes in seiner Entwicklung erfassen. Unser Bestandsarchiv ist in Bereiche unterteilt, in denen jeweils die Probleme bzw. die Diagnosen nach bestimmten Körperregionen geordnet sind (bspw. Krankheiten des Nervensystems, des Verdauungstraktes u.s.w.). Viel Raum nimmt natürlich der neurologische Bereich, insbesondere die Epilepsie bei den Betroffenen des Ringchromosom-14-Syndroms sowie der neuropsychiatrische Bereich im Allgemeinen ein.

### **5. Warum ist es so wichtig klinische Informationen von Patienten mit seltenen Krankheiten zu gewinnen?**

Da es sich um Krankheiten handelt, die mehrere Organe betreffen und die nicht nur selten sind - also nur eine geringe Zahl von Fällen in der Bevölkerung darstellen - wollen wir keine Information, die einen potentiellen Nutzen aufweist auslassen, nur weil sie eine unsichere Information ist oder die Zahl der Patienten zu klein ist. Hierdurch können wir das Krankheitsbild besser beschreiben und haben die Möglichkeit zu einer früheren Diagnosestellung. Wir können hierdurch auch geeignete genetische Behandlungsmöglichkeiten schaffen und hierbei sowohl Diagnoseprotokolle als auch Kontroll- und Operationsprotokolle erstellen.

### **6. Wieviele Fälle wurden bisher erfasst und was ist für die Zukunft geplant?**

Bisher befinden sich ungefähr 40 Fälle in der Datenbank, wobei zu berücksichtigen ist, dass es noch weitaus mehr Familien gibt, die bei Ring 14 organisiert sind. In diesen Fällen, bei denen für die Forschung und Veröffentlichung nur ein Teil der Patienten und nur einige Krankheiten mit einer wissenschaftlichen Spezifität herangezogen wurde, sind jedoch die Daten hinsichtlich ihres Umfangs unterschiedlich (Epilepsie bei den vom Ringchromosom-14-Syndrom Betroffenen, Neuro-imaging, vor allem aber diagnostische und interpretative Genetik). Unser Probenbestand ist noch sehr klein und deshalb ist die Zusammenarbeit mit den Fachärzten, den ehrenamtlichen Mitarbeitern und vor allem mit den Familien als Quelle für Daten das Wichtigste überhaupt.

**Frau Emanuela Ponzi nimmt die medizinischen Daten derjenigen Familien auf, welche bereits bei Ring 14 organisiert sind sowie derjenigen, die noch hinzukommen werden**