

DOCTORA ANGELA SCARANO

Médico - Neuropsiquiatra Infantil

1) Doctora Scarano, ¿desde hace cuánto tiempo usted colabora con RING14 y en qué consiste su trabajo?

Empecé a colaborar con RING14 en 2004 trabajando de médico investigador y asistente en Neuropsiquiatría Infantil en el hospital Santa Maria en Reggio Emilia. Me especialicé en Neuropsiquiatría Infantil hace más o menos un año y empecé con la Asociación la creación de un protocolo clínico multidisciplinar para la evaluación de los casos conocidos del síndrome RING14 y otras cromosomopatías del Cromosoma 14. Ayudo al Comité Científico de la Asociación y también a las familias, tanto desde el punto de vista diagnóstico como el terapéutico.

2) ¿Cuál es su especialización y qué tipo de actividad desarrolla?

Soy Neuropsiquiatra Infantil con actividad clínica en Neurología y Neuropsicología de la edad evolutiva. Desde hace poco, me ocupo también de psicopatología.

3) Hablemos del proyecto que concierne la base de datos clínico-genéticos de RING14. ¿Qué es y por qué se decidió crear un software para la conservación de datos clínicos de niños con síndromes raros?

La base de datos clínicos fue creada para recoger de manera ordenada y regular los datos que conciernen los casos conocidos por la Asociación RING14, y porque los padres, aunque sean ayudados por otros especialistas, entendieron la importancia de conocer mejor los problemas médicos de sus niños, difundiendo los resultados en el ámbito científico. La implementación de esta base, ya llevada a cabo por la Asociación hace cuatro años, hoy en día es fundamental para favorecer una mejor recogida de datos y un su uso más fácil desde el punto de vista estadístico, descriptivo, de estudio y actualización de los médicos que tienen una sospecha de un caso o que ya lo están asistiendo. La base necesitaba de un acceso más veloz, simple, rápido y difundible.

4) ¿Cómo está organizada la base de datos, qué tipo de informaciones tiene e quién puede acceder a ella?

Nuestro "archivo" es en realidad una recogida de datos que permite controlar los problemas de cada paciente y ver cómo se desarrollan durante el crecimiento en los diferentes ámbitos de su vida, además que aquellos estrechamente médicos. Está dividido en secciones, y cada una de estas profundiza los problemas o los diagnósticos de enfermedades de un aparato específico (por ejemplo enfermedades o problemas del sistema nervioso, del aparato digestivo, etc.). El ámbito neurológico, sobre todo lo epileptológico para los enfermos de Ring14 y lo neuropsiquiátrico en general, tienen mucho espacio y profundización.

5) ¿Por qué es importante recoger informaciones clínicas de pacientes “raros”?

Siendo patologías raras, es decir con número de casos descritos escaso respecto al porcentaje de la población, y afectando a más órganos, el objetivo es lo de no dejar datos que puedan ser útiles, sea por razones de “gravedad”, sea por número de pacientes afectados, con una mejor caracterización del cuadro clínico y, desde luego, con más posibilidades de efectuar diagnósticos precoces y tratamientos genéticos adecuados, creando protocolos diagnósticos, de control y de intervención.

6) Desde el punto de vista científico, ¿cuántos datos se recogieron hasta ahora y qué se prevee en el futuro de RING14?

Hasta hoy, en la base electrónica de datos se recogieron más o menos 40 casos, considerando que las familias que están en contacto con la Asociación son muchas más. Pero, entre estos casos, el nivel de profundización de datos disponibles es muy variable y no es homogéneo. Por esta razón para los estudios y las publicaciones fue utilizada solo una cuota de los pacientes y solo unas patologías con especificidad científica (epilepsia de los pacientes de Ring14, neuro-imaging y sobre todo genética diagnóstica e interpretativa). Nuestra muestra es todavía de dimensiones muy pequeñas, por eso la colaboración de los especialistas, voluntarios y sobre todo de las familias es el punto más importante como “fuente” de recursos y datos.

La doctora Emanuela Ponzi se ocupa de insertar los datos médicos recogidos por las familias actuales y futuras.