



## Ricerca

# Focus sull'importanza dei registri di patologia

**Simona Balestrini**

Dipartimento di Neuroscienze e Genetica Medica, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS

## Sommario

*I registri di patologia trasformano l'esperienza quotidiana dei pazienti in conoscenza condivisa, raccogliendo in modo continuativo e strutturato dati clinici, genetici e terapeutici in tempo reale. Questa integrazione dinamica di informazioni consente di osservare l'evoluzione naturale della malattia, individuare pattern ricorrenti, stimare la risposta ai trattamenti e riconoscere bisogni ancora inesplorati. I registri rappresentano inoltre un supporto essenziale per ottimizzare le terapie personalizzate, progettare studi clinici più mirati e definire strategie di salute pubblica basate su evidenze solide. Coinvolgono attivamente pazienti, famiglie, professionisti sanitari e ricercatori, favorendo una collaborazione continua che migliora la qualità dell'assistenza, l'efficacia degli interventi e la qualità di vita, e diventando strumenti chiave per innovare la ricerca e rafforzare i percorsi di cura.*

Per molte patologie, soprattutto quelle poco conosciute o rare, rimangono aperte domande fondamentali, come ad esempio: in media, a che età compaiono i primi sintomi? Come evolverà la malattia nel tempo? Quali terapie funzionano meglio e per quanto tempo? Per quali terapie sono stati osservati effetti avversi nel mondo reale rispetto a quelli riportati negli studi clinici? Quali indicatori precoci predicono un decorso più complicato (e quindi meritano una particolare attenzione fin dall'inizio)?

Per rispondere in modo solido a queste domande, uno strumento potenzialmente molto utile è rappresentato dai registri di patologia. Possiamo considerarli come grandi "diari collettivi" che raccolgono in modo ordinato, sicuro e continuo le informazioni reali di chi convive con una specifica malattia, nel contesto della pratica clinica quotidiana.

## Che cos'è un registro di patologia?

Un registro di patologia è una piattaforma organizzata che raccoglie dati clinici, demografici, genetici, terapeutici e di esito su persone con la stessa malattia. A differenza degli studi clinici, che hanno regole rigidissime, includono gruppi selezionati di pazienti e durano di solito pochi anni, i registri seguono i pazienti nel mondo reale e nel tempo, ovvero al momento della diagnosi, durante l'introduzione e le modifiche delle terapie, nelle ricadute e nei miglioramenti, nelle fasi di transizione (ad esempio dall'infanzia all'età adulta).

Un buon registro ha alcune caratteristiche chiave relative ai dati che raccoglie. Queste includono la standardizzazione (ovvero dati raccolti in modo omogeneo, usando le stesse definizioni, per esempio è importante utilizzare criteri condivisi per classificare un tipo di crisi epilettica, descrivere un esame diagnostico o registrare un effetto collaterale da farmaco); la qualità e completezza (campi obbligatori, controlli automatici sugli errori più comuni, verifica dei duplicati); la sicurezza e privacy (i dati sensibili sono protetti da sistemi informatici sicuri e regole chiare; a chi utilizza il registro per scopi di ricerca arrivano solo informazioni anonimizzate, i nomi non compaiono mai nei dataset di ricerca, ogni centro vede solo i propri pazienti, gli accessi sono controllati e tracciati; i consensi informati sono chiari, revocabili, aggiornabili; laddove possibile, si usano tecniche che rendono i dati non riconducibili alla singola persona); l'interoperabilità (il registro "capisce e viene capito da altri sistemi informativi" così da poter confrontare e combinare i dati in modo automatico); e l'aggiornamento periodico (ovvero i dati raccolti non rappresentano una fotografia statica, ma permettono di seguire l'evoluzione della malattia e di cogliere cambiamenti che emergono solo guardando a distanza di anni).

## **Quali sono le finalità?**

### ***Capire la storia naturale della malattia***

Molte malattie cambiano con l'età o con l'arrivo di nuove terapie. Senza dati longitudinali raccolti sistematicamente, l'evidenza del decorso di una patologia rimane poco chiara e spesso basata su singoli casi o sull'esperienza di pochi centri. Con un registro, invece, diventa possibile definire la curva reale della malattia: quando compaiono i sintomi, quali aspetti peggiorano e quali migliorano nel tempo, con che velocità avvengono questi cambiamenti, se e come l'introduzione di nuove terapie modifica questo andamento.

### ***Migliorare le strategie terapeutiche***

I registri trasformano l'esperienza dei singoli centri in una conoscenza condivisa. Ad esempio, se in più ospedali si osserva che una certa combinazione di farmaci riduce le crisi epilettiche in una specifica forma di epilessia, o se si nota che un determinato effetto collaterale è più frequente in una certa fascia di età, quell'informazione diventa un supporto pratico per ottimizzare le scelte terapeutiche. Si tratta della cosiddetta "real-world evidence": dati raccolti nella pratica clinica quotidiana, che completano e arricchiscono quanto sappiamo dagli studi clinici tradizionali.

### ***Preparare e accelerare gli studi clinici***

Le aziende e i ricercatori spesso non trovano facilmente pazienti adatti all'inclusione negli studi, specialmente quando la malattia è rara. Un registro ben tenuto permette di individuare rapidamente i pazienti che potrebbero beneficiare di nuovi trattamenti, definire endpoint realistici (cioè cosa misurare per capire se una terapia funziona) e monitorare la sicurezza delle terapie, anche dopo la loro introduzione in clinica. Quando arrivano terapie nuove, come ad esempio le terapie geniche o altre forme di medicina di precisione, serve sapere chi può beneficiarne, quali esiti misurare per valutarne l'efficacia, come monitorare la sicurezza nel tempo. Senza un registro, ogni centro procede da solo e i risultati restano frammentati e difficili da confrontare; con un registro, l'esperienza diventa patrimonio comune. Inoltre, i registri aiutano a definire i criteri di accesso più appropriati per studi clinici e terapie innovative, ovvero non troppo stretti (per non escludere persone che potrebbero trarne beneficio), né troppo larghi (per non esporre a rischi chi probabilmente non ne avrebbe vantaggio).

## **Dare voce a pazienti e famiglie**

Molti registri integrano questionari su qualità di vita, bisogni assistenziali, scuola e lavoro, carico per i caregiver. Così, accanto ai numeri “clinici”, emergono i bisogni concreti dei pazienti e dei loro familiari. Tali bisogni spesso includono non solo il controllo dei sintomi, ma anche aspetti sociali e psicologici, come ad esempio maggiore autonomia nella vita quotidiana, riduzione dei giorni di assenza da scuola o lavoro, supporto psicologico e servizi di sollievo per i caregivers.

## **Guidare le politiche sanitarie**

I decisori pubblici hanno bisogno di dati affidabili per pianificare servizi dedicati, centri specializzati, percorsi di diagnosi e cura, rimborsi e coperture per farmaci e dispositivi. Un registro affidabile permette stime accurate di quanti sono i pazienti, dove vivono, quali risorse servono e con quale priorità debbano essere allocate.

## **Un esempio concreto: cosa ci insegnava un registro su una forma di epilessia rara**

La nostra esperienza riguarda un registro italiano da noi coordinato, **Residras** (<https://www.residras.com/registro.html>), che nel tempo ha raccolto i dati di centinaia di persone con una forma rara e complessa di epilessia causata da mutazione del gene SCN1A, che codifica per una subunità di un canale del sodio. Grazie a tale registro, coordinato dal nostro gruppo, abbiamo osservato che l’epilessia cambia tipologia di manifestazioni con l’età: alcune crisi tendono a ridursi, mentre altre diventano più frequenti; gli episodi più gravi possono diminuire quando la presa in carico è precoce, strutturata e adeguata. Anche lo sviluppo neurocognitivo segue traiettorie diverse, ovvero linguaggio, attenzione, comportamento possono peggiorare o migliorare in relazione all’età, ai supporti educativi e riabilitativi, alle terapie utilizzate. Misurare questi aspetti con strumenti omogenei nel tempo aiuta a non sottovalutare segnali precoci di maggiore fragilità e a intervenire tempestivamente. Abbiamo misurato il tasso di mortalità che, pur basso in numeri assoluti, richiede vigilanza e capirne le cause nei casi reali aiuta a impostare strategie di prevenzione mirate, come ad esempio protocolli terapeutici di “emergenza” da adottare in caso di crisi prolungate, educazione dei caregiver su quando e come intervenire, scelte terapeutiche croniche più o meno “aggressive”, calibrate sui diversi profili di rischio. Inoltre, i dati del registro ci hanno fornito informazioni rilevanti

---

sull'uso "real-world" delle terapie specifiche per l'epilessia, per alcuni aspetti diverse da quelle derivate dai trial clinici. Questo permette di capire meglio come i farmaci vengono usati realmente, per quanto tempo, con quali combinazioni, e quali sono gli effetti osservati nella pratica quotidiana.

## Come impostare un registro di patologia

Le scelte tecniche alla base della creazione di un registro di patologia devono includere vari aspetti fondamentali. *In primis*, deve essere utilizzata una struttura condivisa che utilizzi codifiche riconosciute (per esempio sistemi di termini clinici e genetici standard) e che permetta di confrontarsi con altri registri, anche a livello internazionale. Ciò facilita la collaborazione tra paesi e la partecipazione a progetti di ricerca più ampi. Devono essere adottati i cosiddetti principi FAIR (Findable, Accessible, Interoperable, Reusable), ovvero i dati devono essere rintracciabili, accessibili con regole chiare, interoperabili tra sistemi diversi, e riutilizzabili per nuove domande di ricerca, sempre nel rispetto della privacy e del consenso dei partecipanti. Deve essere istituito un Comitato Scientifico che definisca quali dati raccogliere e come, insieme a un ente gestore che garantisca sicurezza, privacy e accesso regolato ai dati. Le associazioni di pazienti devono essere coinvolte nelle scelte, perché vivono la malattia tutti i giorni e possono supportare la definizione delle priorità e degli obiettivi principali del registro. Inserire dati richiede tempo e risorse: servono interfacce semplici, manuali chiari, referenti che aiutino soprattutto i centri più piccoli o con meno risorse. La formazione deve essere continua, per assicurare una raccolta dati omogenea e di buona qualità. Infine, la qualità dei dati inseriti deve essere monitorata sistematicamente, tramite campi obbligatori per le informazioni essenziali, controlli di coerenza, avvisi per i valori improbabili, controllo dei duplicati.

La prima fase pratica per l'istituzione di un registro è quella di definirne gli obiettivi, quali ad esempio: "Vogliamo conoscere la storia naturale della malattia", "Vogliamo valutare l'impatto delle terapie oggi disponibili", "Vogliamo preparare la base per futuri trial". Tali obiettivi orienteranno le variabili da raccogliere. In secondo luogo, deve essere costruito un dataset minimo (è preferibile partire da un insieme essenziale di dati, realmente sostenibile per i centri, ampliando solo in un secondo momento se necessario), e va scelta la piattaforma web-based, sicura, con gestione degli accessi, tracciabilità delle modifiche, possibilità di esportare i dati per analisi statistiche e, idealmente, integrazione con le cartelle cliniche elettroniche. Devono poi essere stabilite le regole di accesso e utilizzo, chi può vedere

---

quali dati, come si richiede un dataset per la ricerca, come si tutela la privacy, a chi vanno comunicati i risultati e con quali modalità. I centri clinici popolano il registro con i dati medici, mentre pazienti e caregiver contribuiscono con misure di qualità di vita, preferenze, obiettivi. Insieme tutte le figure coinvolte devono decidere un calendario degli aggiornamenti realistico (per esempio due o tre volte l'anno). Infine, è fondamentale che il registro sia sostenibile nel tempo, ovvero disponga di risorse adeguate per coordinamento, gestione dei dati e formazione continua. La produzione di report periodici e risultati tangibili aiuta a mantenere vivo l'interesse e a giustificare il sostegno economico.

## **Quali benefici e per chi**

I benefici di un registro di patologia sono molteplici e coinvolgono diversi attori. Tali figure includono i pazienti e le famiglie, che possono ottenere informazioni più chiare sulla prognosi, accesso facilitato a studi clinici pertinenti, e materiali informativi ed educativi costruiti su dati reali; clinici, che possono confrontare il proprio operato con la media nazionale o con altri centri, scegliere terapie sulla base di dati "real-world" e non solo di studi selezionati, e riconoscere più tempestivamente complicanze e bisogni emergenti; ricercatori, che possono formulare ipotesi più solide, avere tempi più rapidi per arruolare negli studi, ed effettuare analisi più robuste grazie a dati standardizzati e più numerosi; istituzioni sanitarie, che possono ottenere numeri credibili per programmare servizi e risorse, elementi concreti per rimborsare terapie e definire criteri di eleggibilità, dati a supporto della creazione di percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali (PDTA); associazioni che possono avere una base oggettiva per attività di advocacy, possibilità di definire priorità chiare (scuola, supporti alla disabilità, congedi per i caregiver, ecc.), strumento per dialogare con istituzioni e comunità scientifica su basi documentate.

## **Maggiori difficoltà e come affrontarle**

Le principali sfide nella gestione di un registro di patologia includono il tempo e carico di lavoro necessario per inserire i dati, considerando che alcuni centri hanno più pazienti, e altri meno risorse. Per mitigare tale difficoltà è opportuno adottare interfacce intuitive, considerare strategie per import automatico da cartelle cliniche elettroniche, campi precompilati quando possibile, e incentivi (per esempio sotto forma di report personalizzati restituiti ai centri). Altro problema comune è la mancanza e

---

disomogeneità dei dati, poiché non tutti i centri hanno la stessa disponibilità di test, scale di valutazione o personale; diventa pertanto necessario definire un set minimo di “core outcome”, promuovere l’uso di strumenti semplici e condivisi, fornire kit di valutazione e percorsi formativi. Un ulteriore rischio è quello di avere bias legati a diversa rappresentazione sul territorio geografico o inclusione dei pazienti più motivati; per questo è opportuno mappare le aree scoperte, coinvolgere la medicina territoriale, semplificare l’arruolamento e promuovere campagne mirate per il reclutamento. Anche la transizione all’età adulta può rappresentare un problema, poiché vi è il rischio di perdere i pazienti nel passaggio ai servizi per adulti. È pertanto opportuno creare “corridoi” di transizione strutturati, nominare referenti per la transizione, collegare i centri pediatrici e quelli per adulti dentro la stessa piattaforma. Infine, la sostenibilità economica è fondamentale, poiché un registro ha dei costi significativi tra cui la piattaforma, il personale, la governance e la manutenzione. Questo rende necessario un continuo supporto tramite fondi pubblici, applicazioni per bandi ricerca, partnership tra associazioni no-profit e istituzioni, producendo risultati concreti che ne giustifichino il sostegno.

## **Indicatori di successo: come capire se un registro sta funzionando**

Gli indicatori principali di successo di un registro di patologia includono la copertura (quante persone sono arruolate rispetto alla stima del totale dei pazienti con quella patologia), la completezza (quanti campi vengono compilati con costanza e accuratezza), l’aggiornamento (quanti pazienti hanno almeno un aggiornamento all’anno o nel periodo definito), l’impatto (quante pubblicazioni scientifiche, linee guida, miglioramenti organizzativi o nuovi percorsi assistenziali sono nati dai dati del registro), la soddisfazione degli utenti (che cosa dicono pazienti, famiglie e centri partecipanti sul valore percepito del registro), l’accesso equo (le aree periferiche e i centri minori sono adeguatamente rappresentati).

## **Conclusione**

I registri di patologia sono ponti tra il vissuto quotidiano e la ricerca, tra i numeri e le persone. Rendono visibile ciò che, caso per caso, resterebbe invisibile; trasformano storie individuali in conoscenza condivisa; aiutano medici e istituzioni a prendere decisioni meglio informate; offrono a pazienti e famiglie prospettive più chiare e concrete.

Costruirli e mantenerli richiede impegno, risorse e cura. Ma il risultato è un bene comune: una sanità che impara da sé stessa, che non spreca l'esperienza maturata, che fa tesoro di ogni dato per curare meglio. I registri di patologia rappresentano un'infrastruttura adatta per sostenere la scienza, la qualità delle cure, e la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie.

© Copyright by Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS



OPEN ACCESS

L'articolo è OPEN ACCESS e divulgato sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo può essere usato indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it>

Pubblicato nel mese di dicembre 2025