

# HUMMOLGEN: Registro diagnostico per le malattie genetiche

**Riccardo Ferrari<sup>1</sup>, Carlo Gambacorti<sup>2</sup>, Nenad Blau<sup>3</sup>**

<sup>1</sup> CILEA, Segrate

<sup>2</sup> Istituto Tumori di Milano

<sup>3</sup> Division of Clinical Chemistry and Biochemistry – University Children's Hospital Zürich

## *Abstract*

*HUMMOLGEN è un registro diagnostico internazionale per le malattie genetiche basato su un database a ricerca interattiva disponibile su Internet che offre un aiuto concreto ai medici che necessitano di conoscere e contattare i laboratori di analisi specializzati nella ricerca e diagnosi di malattie genetiche.*

*Inoltre offre ai laboratori di analisi la possibilità di uno scambio di informazioni ed esperienze al fine di realizzare test clinici sempre più efficienti nella ricerca mirata allo studio delle malattie genetiche.*

## **Finalità del progetto**

La maggior parte delle malattie genetiche umane sono molto rare. Così, ogni paese in Europa ha spesso solamente un piccolo numero di pazienti e/o famiglie con malattie genetiche. Di conseguenza, sarebbe uno spreco di risorse sviluppare esperienza diagnostica (sia di laboratorio che clinica) in ogni paese europeo per ogni malattia separatamente.

Per i medici che cercano una corretta diagnosi clinica o cercano di controllare il progresso di una malattia, sarebbe molto utile contattare altri medici e centri clinici con esperienza nella diagnosi di malattie genetiche rare.

Per medici che ricercano un test diagnostico molecolare per i loro particolari pazienti sarebbe molto utile disporre di un registro che contenga informazioni su quali test sono disponibili, per quali malattie genetiche rare, dove sono disponibili, ecc.

Per i laboratori diagnostici che sono interessati a organizzare un nuovo test per una particolare malattia, potrebbe essere estremamente utile trovare quali altri laboratori o compagnie in Europa hanno esperienza con la diagnosi di quella malattia o con un particolare tipo di test. Inoltre per le società in Europa operanti nel settore dei test diagnostici sarebbe molto utile

comparire in un registro nel quale vengono mostrati gli ultimi test diagnostici sviluppati da essa.

## **Quali dati si possono trovare**

Le considerazioni di cui sopra hanno motivato la realizzazione di un registro diagnostico mondiale (con particolare interesse alle aree europee e nord americane) per le malattie genetiche: un database a ricerca interattiva disponibile su Internet.

Il registro contiene i seguenti dati:

- ♦ quali test sono disponibili, dove sono disponibili e per quale rara malattia genetica;
- ♦ i laboratori europei e americani con esperienza in diagnosi di malattie genetiche umane rare;
- ♦ medici specializzati in Europa con esperienza nella diagnosi clinica di malattie genetiche umane;
- ♦ società Europee o internazionali e laboratori che offrono un numero di test diagnostici molecolari;
- ♦ protocolli genetici clinici provenienti da differenti istituzioni e paesi per malattie genetiche, che possono aiutare i processi di decisione clinica.

L'implementazione del registro è simile a un registro di successo statunitense che è, a causa di ragioni pratiche principalmente inteso per istituzioni facenti riferimento agli USA (servizio HELIX).

## Il sito Web

Il CILEA ha realizzato il registro *HUMMOLGEN* in collaborazione con l'Istituto Tumori di Milano (dr. Gambacorti) e con la Division of Clinical Chemistry and Biochemistry – University Children's Hospital di Zurigo (dr. N. Blau).

Il sito Web HUMMOLGEN è raggiungibile attraverso la rete Internet all'indirizzo:

<http://opus.cilea.it/hummolgen/>

e consente tre tipi di attività:

*Search Procedure*: la ricerca di informazioni nel registro.

*NewLab Adhesion*: la possibilità di sottoscrivere l'adesione al registro di un nuovo laboratorio.

*Manager Interface*: la possibilità, da parte di ogni laboratorio iscritto, di aggiornare e gestire le proprie informazioni.

## Search Procedure

HUMMOLGEN presenta un modulo (form) articolato in vari campi che l'utente può compilare, effettuando le opportune scelte, al fine di ricercare laboratori e relativi esami che studiano ed individuano le malattie genetiche che il medico richiedente intende indagare.

La prima scelta è relativa alla nazione o alle nazioni dove indirizzare la ricerca dei laboratori. Di seguito si possono indicare la malattia o le malattie da analizzare. In

alternativa alle malattie si può operare la ricerca sui geni.

Infine si possono specificare altri parametri per caratterizzare meglio la ricerca come il costo dell'esame e i tempi di attesa per l'esito.

Inviata la ricerca, HUMMOLGEN mostra all'utente l'elenco degli esami che soddisfano alle richieste dell'utente, ordinato per malattia o gene da analizzare, per costo e per laboratorio. Con un click sul nome dell'esame, si può ottenere la scheda del laboratorio e di seguito la scheda tecnica dell'esame scelto. In questo modo l'utente può liberamente prendere visione delle offerte proposte e contattare personalmente il laboratorio che desidera.

## New Lab Adhesion

HUMMOLGEN consente di registrare l'adesione di un nuovo laboratorio nel registro; questa funzione attiva un modulo (form) in cui

il responsabile del laboratorio segnala al database administrator i dati personali e del laboratorio; inoltre sceglie un codice identificativo personale composta da **username** e **password** con il quale gli è consentito, in seguito, di attivare il modulo di gestione dati per inserire e aggiornare le informazioni relative al laboratorio e agli esami che vi si effettuano.

A seguito della iscrizione del laboratorio, l'utente è invitato a compilare un modulo dove sono richiesti i dati che compongono la scheda tecnica del laboratorio e che verranno registrati nell'apposito database.

### Manager Interface



Con questa funzione, l'utente, dopo essersi identificato al sistema attraverso il codice personale (**username** e **password**), ha la possibilità di modificare le informazioni del proprio laboratorio e di inserire e/o modificare i dati che compongono la scheda tecnica di un proprio esame.

La scheda dei laboratori, così come quella degli esami, si avvale di alcune tabelle di supporto che facilitano la compilazione da parte del responsabile del laboratorio stesso; tra le più importanti si segnala l'elenco delle malattie e dei geni. Tali tabelle non sono predefinite dal database administrator, ma vengono di volta in volta ampliate in base ai nuovi esami che ogni singolo laboratorio registra.

Ogni inserimento, o modifica dei dati, sia del laboratorio che degli esami, vengono controllati e confermati dal database administrator; questo significa che gli aggiornamenti che il responsabile di un laboratorio effettua sui

propri dati (siano essi relativi alla scheda del laboratorio che relativi alla scheda dell'esame) non vengono rese subito disponibili nel registro, che continua a vedere e segnalare le informazioni antecedenti alla modifica. I nuovi dati sono resi disponibili al registro solo dopo che l'amministratore avrà visionato le modifiche, e le avrà confermate.

Tra i compiti del database administrator è prioritario il controllo della validità scientifica delle informazioni e lo stimolo verso i responsabili dei laboratori al fine di evitare che le informazioni presenti nel registro diventino obsolete.

Per questo motivo i dati dei singoli laboratori sono monitorati rispetto alla data dell'ultimo aggiornamento effettuato. Se le informazioni di un laboratorio (siano essi del laboratorio stesso o dei relativi esami) non vengono aggiornati per più di dieci mesi, il database administrator invierà un messaggio (e-mail) al responsabile chiedendo di confermare i propri dati.

Se il responsabile non procede alla conferma e non dà segnalazione all'amministratore, dopo ulteriori due mesi, il database administrator invierà un nuovo messaggio in cui si avvisa che entro una settimana tutte le informazioni del laboratorio (compresi le schede dei suoi esami) verranno rimosse dal registro definitivamente.

### Aspetti tecnici

HUMMOLGEN è un'applicazione che costruisce e gestisce pagine Web per Internet di tipo dinamico. Questo significa che il progetto si basa su un database nel quale oltre ad essere memorizzate le informazioni dei laboratori, dei relativi esami e di tutte le tabelle di supporto, contiene anche il codice che genera le pagine Web visibili all'utente, le immagini presenti sulle pagine, ed ogni altro tipo di informazione; inoltre il database viene interrogato, gestito e aggiornato da procedure attivabili sotto forma di pagine Internet.

Per la realizzazione del progetto HUMMOLGEN sono stati scelti prodotti software Informix, in particolare: *Informix Dynamic Server* (IDS versione 9.1), *Universal Data Option*, *Web Integration Option*.

HUMMOLGEN è attualmente installato su una piattaforma hardware *SUN Server Ultra-2* biprocessore con sistema operativo *SUN Solaris 2.6*.