

GePh-CARD - Genotype Phenotype Correlation, Analysis and Research Database

Uno strumento per comprendere le Malattie Rare

CLINICAL & GENOMIC DOMAIN

GePhCARD

GENOTYPE PHENOTYPE CORRELATION

PATIENT CENTRIC APPROACH

L'analisi delle malattie ereditarie e dei fenotipi ad esse associati è di grande importanza per aumentare le conoscenze sulle interazioni genetiche e dare utili intuizioni per la valutazione clinica. GePhCARD è una web application, realizzata con un approccio paziente-centrico, che attraverso un'interfaccia semplice ed intuitiva guida la raccolta dei dati personali, clinici e genetici e nella loro correlazione. Realizzata con strumenti dinamici, l'applicativo può essere utilizzato da molteplici organizzazioni che operano nel settore clinico-genomico.

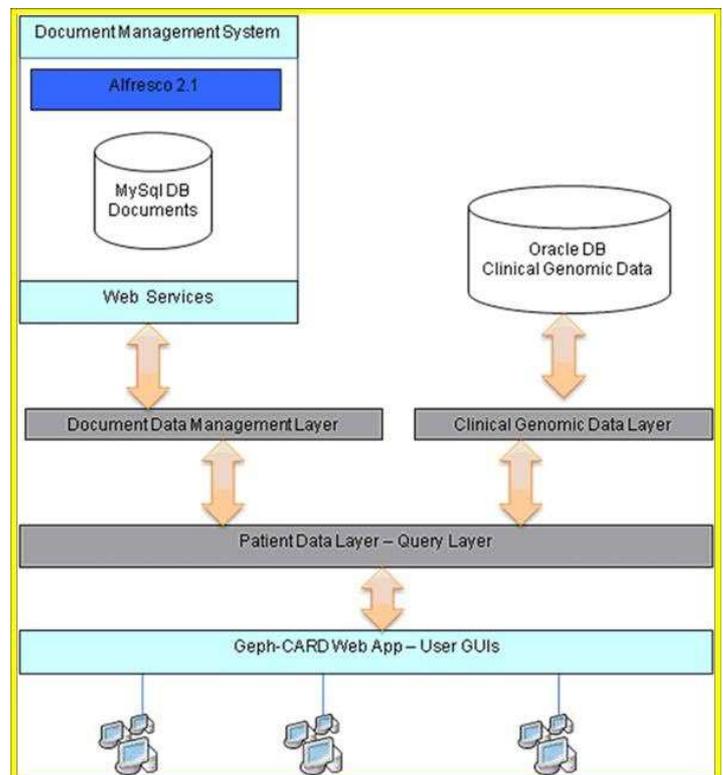
Settori applicativi

Software, consulenza informatica e attività connesse, assistenza sanitaria

Piattaforma

Scienze della Vita

Struttura GePhCARD



Dipartimento
RIZZOLI
Research
RIT
Innovation
Technology

SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA - ROMAGNA
Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico



Dip. Rizzoli RIT – Laboratorio CLIBI

Contatti

Luca Sangiorgi – luca.sangiorgi@ior.it
Marina Mordenti – marina.mordenti@ior.it

GePh-CARD - Genotype Phenotype Correlation, Analysis and Research Database

DESCRIZIONE PRODOTTO

GePhCARD è una applicazione web, accessibile coi comuni browser di navigazione sviluppata per essere d'aiuto ai clinici, agli ortopedici e ai ricercatori. E' stata progettata e sviluppata secondo i principi SOA (Service Oriented Architecture); moduli con funzioni diverse sono stati individuati progettati come Web Services e poi collegati alla struttura generale per garantire l'interoperabilità e la cooperazione. GePhCARD è articolato in 5 sezioni che corrispondono ai seguenti domini: 1) Dati personali,; 2) Dati clinici; 3) Dati genetici; 4) Dati genealogici; 5) Documenti - sezione dedicata alla raccolta di file di vari Formati (imaging, word, pdf, ecc). Ogni dominio può essere facilmente esteso per consentire agli utenti di gestire diverse malattie, effettuare screening molecolari differenti e per memorizzare i documenti in modo dinamico.

ASPETTI INNOVATIVI

Grazie ai suoi moduli altamente configurabili, GePh-CARD consente di estendere facilmente sia il dominio clinico che quello genetico grazie a due meccanismi: 1) estensione dei metadati per le malattie esistenti 2) estensione ad altre patologie e/o indagini molecolari Il motore multi-lingua e la struttura multi-organizzazione rendono il software adatto per essere utilizzato da diverse organizzazioni cliniche e di ricerca che gestiscono i propri pazienti riuscendo a separarli dai pazienti afferenti ad altre organizzazioni. Grazie ad un Role Based Access Control system si riescono a generare e gestire utenti differenti, appartenenti a organizzazioni diverse, con diversi diritti di accesso ai diversi moduli, dati e strutture dell'applicativo.

POTENZIALI APPLICAZIONI

Grazie ai suoi meccanismi dinamici, l'applicativo GePhCARD è adatto per essere utilizzato da varie istituzioni che lavorano nel settore clinico-genomico e che sono coinvolte in studi su differenti tipi di malattie e utilizzando diverse metodologie di analisi genetica.

Genotype Phenotype Laboratory - Login Form

G@BBA lab

Genetica, Biotecnologia
e Bioinformatica
Applicata

User Name: demo1
Password: *****
Language: English

Login

Powered by
ISI - Soluzioni Informatiche
S.r.l.
Castel Maggiore - Bologna - Italy

Need for help?
[Visit the help page with useful videos](#)

Please, provide you User Name and Password to enter the application

Log In a GePhCARD

GePh-CARD - Genotype Phenotype Correlation, Analysis and Research Database

ESEMPIO DI APPLICAZIONE

La classificazione dei pazienti affetti da Malattia Esostosante

DESCRIZIONE APPLICAZIONE

L'applicativo GePhCARD è stato utilizzato come strumento di raccolta dati per lo studio della Malattia Esostosante per costruire una correlazione tra manifestazioni cliniche e background genetico con la finalità ultima di validare una classificazione ipotizzata per i pazienti affetti da questa patologia. Tale classificazione suddivide i pazienti in 3 gruppi (I, II, III) con manifestazioni cliniche lievi, medie e gravi. Poi all'interno dei 3 gruppi vengono identificati due sottogruppi (A, B) con lo scopo di dettagliare meglio la gravità della patologia stessa. A tal proposito la SSD di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche si è avvalsa di GePhCARD per la raccolta delle informazioni cliniche dei pazienti durante le visite ambulatoriali. GePhCARD è stato utilizzato anche per la compilazione dei risultati delle indagini molecolari dal personale del Laboratorio di Genetica Molecolare. Mediante una funzionalità di GePhCARD è stato estratto un dataset che analizzato mediante SNN (Switching Neural Network) ha dato conferma della validità della classificazione ipotizzata.

PARTNER COINVOLTI

NSI - Nier Soluzioni Informatiche

TEMPI DI REALIZZAZIONE

Richiede 3-6 mesi per l'introduzione in azienda

RISULTATI OTTENUTI

Si è puntato a mettere il paziente e la famiglia (e non come sempre la malattia) al centro dell'applicazione e si è riusciti a perseguire questa finalità tutelando la riservatezza e garantendo le privacy dei dati raccolti.

VALORIZZAZIONE

L'applicativo GePhCARD, realizzato dalla collaborazione tra il Laboratorio CLIBI e una software house del territorio regionale, è attualmente in uso presso la SSD di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche per lo studio di Malattie Ereditarie. Tale applicativo potrebbe essere declinato secondo le esigenze di altre Unità che operano in contesti simili.

Visita





DESCRIZIONE LABORATORIO

Il laboratorio CLIBI opera nel campo della Bioinformatica Clinica e svolge attività di ricerca, di sviluppo e di consulenza. In un'ottica di medicina sempre più personalizzata e di qualità dei servizi, CLIBI sviluppa progetti innovativi nel campo dell'eHealth e del governo clinico, con l'obiettivo di fornire strumenti informatici che consentano la creazione di una rete di informazioni, che stimolino l'interoperabilità tra le istituzioni biomediche, che mirino allo sviluppo di innovazione nei vari settori della ricerca scientifica e che semplifichino e migliorino le attività di erogazione dei servizi sanitari e dei processi di cura dei pazienti.

REFERENZE

NSI – NIER SOLUZIONI
INFORMATICHE SRL
IBM RESEARCH LABS
GRUPPO FINMATICA SPA

Personale del
CLIBI



<http://www.ior.it/dipartimento-rizzoli-rit/lab-clibi/laboratorio-clibi>

Contatti

Luca Sangiorgi – luca.sangiorgi@ior.it
Marina Mordenti – marina.mordenti@ior.it

