



IL REGISTRO NAZIONALE MALATTIE RARE

IN BRIEF

The Rare Diseases National Centre (CNMR). The Rare Diseases National Register

The Italian national reference legislation on rare diseases is represented by the Ministerial Decree no. 279/2001, that established the Rare Diseases National Register (RNMR) at the Istituto Superiore di Sanità. Its main purpose is developing national and regional programmes of public health interventions and carrying on the surveillance of rare diseases. RNMR's activity started in 2001; to increase the efficiency of epidemiological data collection, a new software (offered for free to the Regions) has been introduced since 2006. This software allows RNMR to receive data from each Regional Coordination Centre. By now all the Regional Representatives have been contacted; a complete map is now available, it refers to all centres qualified for diagnosis and cure of rare diseases in four Regions: Calabria, Marche, Valle d'Aosta, Autonomous Province of Trento. 26 centres have been enabled at inserting data. On May 10, 2007 the State-Regions Agreement stated that Regions must activate regional or interregional registers on rare diseases before March 31st, 2008 and guarantee the connection with the RNMR. Considering the importance of the surveillance of rare diseases and the time limits, the Rare Diseases National Centre (CNMR) organizes courses and workshops for training and information on RNMR and related epidemiological activities.

La tutela dei soggetti affetti da malattie rare (MR) e la realizzazione di una rete nazionale delle patologie a bassa prevalenza sono le priorità indicate in Italia dai Piani Sanitari Nazionali (PSN) 1998-2000, 2003-2005 e 2006-2008.

Attualmente, nel nostro Paese, la normativa nazionale di riferimento per le direttive riguardanti le MR è rappresentata dal DM 279/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del DLvo 29 aprile 1998, n. 124".

Il DM 279/2001 individua le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo delle MR e definisce le forme di tutela per i soggetti affetti da queste patologie (art. 1). Al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da MR, il Decreto istituisce la Rete nazionale delle MR; la rete è costituita da presidi accreditati per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle MR, appositamente individuati dalle Regioni mediante delibere regionali (art. 2).

Diverse Regioni hanno poi individuato Centri di coordinamento regionali per l'organizzazione e il funzionamento delle reti regionali delle MR. Inoltre, azioni per affrontare le diverse tematiche relative alle MR a carattere sovraregionale sono state sviluppate e sostenute anche mediante gli accordi in Conferenza Stato-Regioni dell'11 luglio 2002 e del 10 maggio 2007. Il DM 279/2001 istituisce il Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR) presso l'Istituto Superiore di Sanità con l'obiettivo di consentire la programmazione nazionale e regionale degli interventi per i soggetti affetti da MR e con lo scopo ultimo di riuscire a effettuare la sorveglianza delle stesse (art. 3).

Il Registro mira infatti a ottenere informazioni epidemiologiche (in primo luogo, il numero di casi di una determinata MR e relativa distribuzione sul territorio nazionale) utili a definire le dimensioni del problema. È uno strumento per stabilire la prevalenza/incidenza delle MR, stimare il ritardo diagnostico e la migrazione sanitaria dei pazienti, supportare la ricerca clinica e promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici. ▶

L'attività dell'RNMR è iniziata nel 2001 e, per aumentare la copertura e l'efficienza della raccolta dei dati epidemiologici, il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), a partire dall'inizio del 2006, ha messo in atto una nuova modalità di raccolta dati che include un nuovo software; uno strumento che può essere utilizzato sia dai singoli presidi/centri abilitati alla diagnosi e al trattamento dei pazienti affetti da MR sia dai responsabili dei Centri di coordinamento regionale che coordinano le attività e fanno da tramite tra il CNMR e i singoli presidi/centri.

Il software è sviluppato su piattaforma web, di semplice utilizzo, realizzato rispettando gli standard di sicurezza e di riservatezza per il trattamento dei dati sensibili.

Il CNMR mette a disposizione il software gratuitamente sia alle Regioni che non hanno ancora attivato un proprio Registro regionale, sia a quelle che ne sono già in possesso.

Il software permette all'RNMR di ricevere i dati da ciascun responsabile del Centro di coordinamento per la raccolta dei dati epidemiologici. La modalità di invio dei dati può essere sia di tipo "massivo" dal Centro di coordinamento delle Regioni che hanno già attivato un proprio Registro regionale, sia "puntiforme" dai singoli presidi/centri dopo la convalida del Centro di coordinamento. In quest'ultimo caso ogni presidio/centro, individuato dal responsabile del Centro di coordinamento e abilitato alla raccolta dei dati, individua un proprio responsabile che attivamente riceve le credenziali di accesso al Registro per l'inserimento dei dati.



A oggi le Regioni già in possesso di un proprio Registro regionale con le quali è stato concordato il tracciato record per l'invio massivo dei dati sono: Lombardia, Piemonte, Toscana, Veneto.

Con tutte le Regioni è stato condiviso e concordato all'interno dell'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 un elenco di variabili obbligatorie (data set minimo) da inviare all'RNMR. Il data set minimo prevede campi obbligatori sia per la parte anagrafica di arruolamento del paziente (Figura 1) sia per la parte relativa alla patologia (Figura 2).

Oltre al data set minimo di variabili obbligatorie, vi sono sezioni facoltative nelle quali è possibile specificare i criteri diagnostici seguiti e gli esami clinici, strumentali e di laboratorio effettuati; è possibile inoltre specificare lo stato del paziente (vivo/morto) rilevando eventualmente la data del decesso.

Dati del Paziente

Codice Fiscale	<input type="text"/>	Codice fiscale, cognome e nome del paziente vengono criptati e resi non più visibili nel rispetto della normativa vigente sulla privacy (Decreto Legislativo 30 giugno 2003 n.196)
Cognome	<input type="text"/>	
Nome	<input type="text"/>	
Iniziali Cognome e Nome	<input type="text"/> <input type="text"/>	
Anno di nascita (aaaa)	<input type="text"/>	
Provincia di Residenza	... Selezionare una Provincia ▼	
Comune di residenza	... Selezionare un Comune ▼	
Titolo di studio	... Seleziona un Titolo di Studio ▼	
Professione	... Seleziona una Professione ▼	

Figura 1 - Data set minimo per la parte anagrafica del paziente

Scheda di Patologia

Codice Paziente : FEG1174

Ricerca parziale della patologia

Patologia
 ---Selezionare una Patologia

Ulteriore Classificazione della Patologia

Regione in cui e' situato l'Ente che ha effettuato la diagnosi
 --- Tutte le Regioni

Ente che ha effettuato la diagnosi
 --- Selezionare un Ente o un Reparto

Stato Estero in cui è situato l'ente che ha effettuato la diagnosi
 --- Nessuno

Ente Estero che ha effettuato la diagnosi

Data l'esordio
 Giorno Mese Anno

Data prima Diagnosi
 Giorno Mese Anno

Il paziente è in trattamento con farmaci Orfani NO SI (Specificare quali)

Figura 2 - Data set minimo per la scheda di patologia

Dati disponibili nel Registro Nazionale Malattie Rare

A oggi, tutti i referenti regionali sono stati contattati. Si dispone della mappatura completa dei presidi/centri abilitati alla diagnosi e alla cura delle MR per 4 regioni: Calabria, Marche, Provincia Autonoma di Trento, Valle d'Aosta.

Complessivamente, sono stati abilitati per l'inserimento dei dati 26 presidi/centri: 22 in

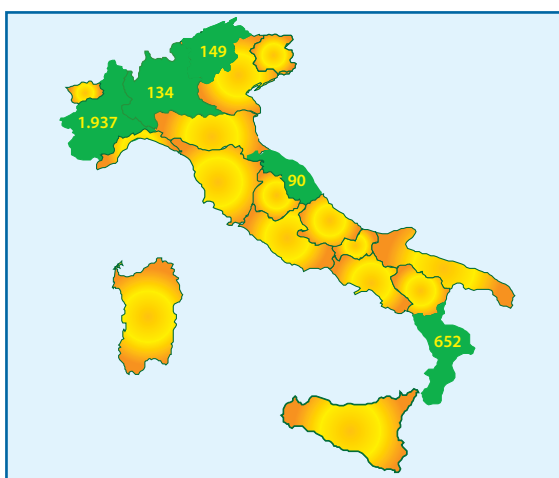


Figura 3 - Schede complessive (n. 2.962) presenti nell'RNMR distinte per regioni al 31 dicembre 2007

Calabria, 1 nelle Marche, 2 nella Provincia Autonoma di Trento e 1 in Valle d'Aosta.

L'invio "massivo" dei dati al RNMR è già stato effettuato da parte della Lombardia e del Piemonte ed è in corso l'importazione dei dati dalla Toscana.

Al 31 dicembre 2007 sono presenti nell'RNMR complessivamente 2.962 schede (Figura 3).

L'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 stabilisce che le Regioni hanno l'impegno di attivare Registri regionali o interregionali sulle MR entro il 31 marzo 2008 e di garantire il collegamento con l'RNMR.

Vista l'importanza della sorveglianza delle MR e viste le prossime scadenze, il CNMR organizza corsi e workshop di formazione e informazione sull'RNMR e sulle attività epidemiologiche connesse per coinvolgere attivamente esperti, referenti regionali e referenti dei centri ospedalieri.

Il CNMR realizza anche, nelle Regioni che ne fanno richiesta, corsi di formazione gratuiti finalizzati alla raccolta dei dati e all'utilizzo specifico dell'RNMR. Sono stati già effettuati i corsi in Calabria, Molise e Puglia.