



## **Nota Informativa sul Registro Nazionale delle Malattie Rare**

Il **Registro Nazionale Malattie Rare** è stato istituito presso l'ISS nel 2001 (in attuazione dell'articolo 3 del D.M. 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 decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124").

Il Registro ha lo scopo di ottenere informazioni epidemiologiche (in primo luogo il numero di casi di una determinata malattia e relativa distribuzione sul territorio nazionale) utili a definire le dimensioni del problema. Il Registro ha lo scopo di definire la prevalenza/incidenza delle malattie rare, identificare i possibili fattori di rischio, supportare la ricerca clinica e promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici.

Al fine di aumentare la copertura e l'efficienza della raccolta dei dati epidemiologici, il Registro Nazionale Malattie Rare, a partire dall'inizio del 2006, ha elaborato un nuovo software per la raccolta dati; tale strumento può essere utilizzato sia dai singoli presidi che dai Responsabili dei Centri di Coordinamento Regionale.

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.

L'ISS mette a disposizione il **software gratuitamente** sia delle Regioni che non hanno ancora attivato un proprio Registro Regionale, sia di quelle che ne sono in possesso.

Il software permette al Registro Nazionale Malattie Rare 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 di tipo "massivo" dal Centro di Coordinamento delle Regioni che hanno già attivato un Registro Regionale e "puntiforme" dai singoli presidi/centri dopo la convalida del Centro di Coordinamento.

Ad 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 e Veneto.**

Con tutte le Regioni è stato condiviso e concordato un data set minimo di dati da inviare al Registro Nazionale Malattie Rare.

Il data set minimo prevede campi obbligatori sia per la parte anagrafica di arruolamento del paziente (vedi Fig. 1) che per la parte relativa alla patologia (vedi Fig. 2).

### Dati del Paziente

<b>Codice Fiscale</b>	<input type="text"/>	<b>Codice fiscale, cognome e nome del paziente vengono criptati e resi non più visibili</b>
<b>Cognome</b>	<input type="text"/>	
<b>Nome</b>	<input type="text"/>	
<b>Iniziali Cognome e Nome</b>	<input type="text"/> <input type="text"/>	
<b>Anno di nascita (aaaa)</b>	<input type="text"/>	
<b>Provincia di Residenza</b>	--- Selezionare una Provincia <input type="button" value="v"/>	
<b>Comune di residenza</b>	--- Selezionare un Comune <input type="button" value="v"/>	
<b>Titolo di studio</b>	--- Seleziona un Titolo di Studio <input type="button" value="v"/>	
<b>Professione</b>	--- Seleziona una Professione <input type="button" value="v"/>	

Fig.1 Data Set Minimo Anagrafica

### Scheda di Patologia

<b>Codice Paziente : FEGI174</b>	
<b>Ricerca parziale della patologia</b>	<input type="text"/> <input type="button" value="Cerca"/>
<b>Patologia</b>	---Selezionare una Patologia <input type="button" value="v"/>
<b>Ulteriore Classificazione della Patologia</b>	<input type="text"/>
<b>Regione in cui e' situato l'Ente che ha effettuato la diagnosi</b>	--- Tutte le Regioni <input type="button" value="v"/>
<b>Ente che ha effettuato la diagnosi</b>	--- Selezionare un Ente o un Reparto <input type="button" value="v"/>
<b>Stato Estero in cui è situato l'ente che ha effettuato la diagnosi</b>	--- Nessuno <input type="button" value="v"/>
<b>Ente Estero che ha effettuato la diagnosi</b>	<input type="text"/>
<b>Data Esordio</b>	Giorno <input type="button" value="v"/> Mese <input type="button" value="v"/> Anno <input type="button" value="v"/>
<b>Data prima Diagnosi</b>	Giorno <input type="button" value="v"/> Mese <input type="button" value="v"/> Anno <input type="button" value="v"/>
<b>Il paziente è in trattamento con Farmaci Orfani</b>	<input type="radio"/> NO <input type="radio"/> SI (Specificare quali) <input type="text"/>

Fig.2 Data Set Minimo Patologia

Per l'abilitazione sia dei Responsabili dei Centri di Coordinamento Regionali che dei presidi/centri abilitati alla raccolta dei dati epidemiologici viene seguito il seguente flusso di processo che è stato concordato con il Coordinamento del Tavolo Interregionale "Malattie Rare":

**1. Comunicazione all'ISS da parte del Coordinamento del Tavolo Interregionale dei nominativi dei Responsabili Regionali delle Malattie Rare**

**2. Invio da parte dell'ISS ai Responsabili dei Centri di Coordinamento per la raccolta dei dati epidemiologici di ogni Regione di:**

- **Moduli di adesione al Registro Nazionale Malattie Rare**
- **Modulo di richiesta dell'elenco dei presidi/centri regionali abilitati alla raccolta dei dati\***

**3. Abilitazione delle utenze e diffusione del manuale di utilizzo del Registro Nazionale Malattie Rare**

\* I presidi/centri abilitati alla raccolta dei dati epidemiologici coincidono con le strutture individuate dalle Regioni mediante le singole Delibere visionabili anche sul sito del Centro Nazionale Malattie Rare ([www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr) alla Sezione "Presidi accreditati dalle Regioni").

## **1. Comunicazione all'ISS da parte del Coordinamento del Tavolo Interregionale dei nominativi dei Responsabili Regionali delle Malattie Rare**

In data 01 Febbraio 2007 il Coordinamento del Tavolo Interregionale (Dott.ssa Roberta Campi) ha comunicato al Centro Nazionale Malattie Rare i nominativi dei Responsabili dei Centri di Coordinamento della raccolta dei dati epidemiologici identificati dalle varie Regioni; inoltre, nella stessa comunicazione e' stato specificato che le Regioni che non hanno ancora individuato il suddetto responsabile sono state sollecitate.

In occasione delle successive riunioni del Tavolo Interregionale, e' stato consegnato l'aggiornamento del suddetto elenco.

Ad oggi il Coordinamento del Tavolo Interregionale ha segnalato i seguenti nominativi:

<b>Regione</b>	<b>Responsabili dei Centri regionali di coordinamento per la raccolta dei dati epidemiologici</b>
Abruzzo	
Basilicata	
Bolzano	Carla MELANI
Calabria	Rosalba BARONE
Campania	Generoso ANDRIA
Emilia-Romagna	Elisa CALZOLARI
	Elisa ROZZI
Friuli-Venezia Giulia	
Lazio	Domenico DI LALLO
Liguria	Francesca DAGNA BRICARELLI
Lombardia	
Marche	Maria Rita MAZZOCCANTI
Molise	Mario CICHETTI
	Lina Adelina D'ALO'
Piemonte	Maria MASPOLI
Puglia	Francesco PAPADIA
Sardegna	Renzo GALANELLO
	Maria Agnese PRINZIS
	Cristina ROSATELLI
Sicilia	Lorenzo MANIACI
	Gabriella DARDANONI
Toscana	Nadia GARUGLIERI
Trento	Giulio PANIZZA
Umbria	Emilio DONTI
	Stefania PRANDINI
Valle d'Aosta	Corrado ALLEGRI
Veneto	Paola FACCHIN

**2. Invio da parte dell'ISS ai Responsabili dei Centri di Coordinamento per la raccolta dei dati epidemiologici di ogni Regione:**

- **Moduli di adesione al Registro Nazionale Malattie Rare**
- **Modulo di richiesta dell'elenco dei presidi/centri regionali abilitati alla raccolta dei dati**

L'ISS ha inviato i moduli di adesione al Registro Nazionale Malattie Rare in cui vengono richiesti i dati del suddetto responsabile e la mappatura regionale dei presidi/centri abilitati alla raccolta dei dati (presidi/centri).

Ogni presidio/centro abilitato alla raccolta dei dati individua un proprio responsabile che attivamente riceve le credenziali di accesso al registro per l'inserimento dei dati.

Entrambi i moduli sono stati inviati a tutti i responsabili individuati.

Ad oggi i Responsabili dei Centri di Coordinamento per la raccolta dei dati epidemiologici che hanno inviato i moduli di adesione al Registro Nazionale Malattie Rare sono relativi alle seguenti Regioni:

**Marche, Valle D'Aosta, Puglia, Molise, Provincia di Trento, Calabria.**

Di queste la mappatura dei presidi/centri abilitati alla raccolta dei dati e' stata fornita da:

**Marche, Valle D'Aosta, Calabria e Provincia di Trento.**

### **3. Abilitazione delle utenze e diffusione del manuale di utilizzo del Registro Nazionale Malattie Rare**

Una volta ricevuti i moduli di adesione e la conseguente mappatura regionale dei presidi/centri abilitati alla raccolta dei dati si procede con l'abilitazione di due tipologie di utenza:

- Il **Responsabile Centro di Coordinamento Regionale** che si occupa del monitoraggio delle attività svolte dai presidi/centri abilitati alla raccolta dei dati.
- Il **Referente di presidio/centro** che attivamente inserisce nel Registro i dati.

Le due utenze al momento della ricezione delle credenziali di accesso, ricevono un manuale d'uso che spiega nel dettaglio le procedure per il monitoraggio/compilazione dei dati.

Il Centro Nazionale Malattie Rare ha riservato un numero telefonico dedicato (06/49904368) attivo tutti i giorni dalle 9 alle 12 per rispondere alle richieste o eventuali problemi e per sollecitare attivamente tutte le Regioni che non hanno ancora provveduto alla compilazione del modulo di adesione.

Roma, 23 maggio 2007