



Nota Informativa sul Registro Nazionale delle Malattie Rare

Il **Registro Nazionale Malattie Rare** (RNMR) 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 come obiettivo generale di effettuare la sorveglianza delle malattie rare e di supportare la programmazione nazionale e regionale degli interventi per i soggetti affetti da malattie rare (art. 3). Il Registro mira infatti ad ottenere informazioni epidemiologiche (in primo luogo il numero di casi di una determinata malattia rara e la relativa distribuzione sul territorio nazionale) utili a definire le dimensioni del problema; si tratta inoltre di uno strumento utile per stimare il ritardo diagnostico e la migrazione sanitaria dei pazienti, per supportare la ricerca clinica e promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici.

L'attività del 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 malattie rare sia dai Responsabili dei Centri di Coordinamento Regionale che si occupano del monitoraggio e del coordinamento delle attività relative al Registro 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 al RNMR di ricevere i dati da ciascun Responsabile del Centro di Coordinamento per la raccolta dei dati epidemiologici.

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 al RNMR. Il data set minimo prevede campi obbligatori sia per la parte anagrafica di arruolamento del paziente sia per la parte relativa alla patologia.

Le attività necessarie per implementare il RNMR da parte di ogni Regione sono:

- la compilazione del Modulo di adesione al RNMR da parte del Responsabile del Centro di Coordinamento Regionale;
- la comunicazione da parte del Responsabile del Centro di Coordinamento Regionale della mappatura dei presidi/centri abilitati alla raccolta dei dati nella propria Regione tramite la compilazione dei Moduli di adesione in cui vengono specificati i dati "anagrafici" dei presidi/centri e il nominativo del Referente del presidio/centro da abilitare;
- la ricezione delle credenziali di accesso al RNMR per l'inserimento dei dati e il relativo Manuale d'uso da parte di tutti i Referenti dei presidi/centri individuati e comunicati tramite il Modulo di adesione.

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: **Abruzzo, Basilicata, Calabria, Campania, Lazio, Marche, Molise, Puglia, Umbria, Valle d'Aosta, Provincia Autonoma di Trento.**

Di queste, la mappatura dei presidi/centri abilitati alla raccolta dei dati e' stata fornita da: **Abruzzo, Basilicata, Calabria, Lazio, Marche, Puglia, Valle d'Aosta, Provincia Autonoma di Trento.**

La **Lombardia**, il **Piemonte** e la **Toscana** hanno inviato al RNMR i dati presenti nel loro Registro Regionale.

Al **15 maggio 2008** risultano presenti nel RNMR 6.809 schede suddivise per Regione come segue:

Regione	Schede inviate al RNMR
Basilicata	22
Calabria	804
Lazio	830
Lombardia	197
Marche	514
Piemonte	987
Puglia	626
Toscana	2680
Provincia Autonoma di Trento	149
Totale	6.809

Il CNMR ha riservato un numero telefonico dedicato (06/49904368) attivo tutti i giorni dalle 9 alle 12 per rispondere alle richieste o ad eventuali problemi nella compilazione del RNMR.

Il CNMR realizza inoltre, nelle Regioni che ne fanno richiesta, corsi di formazione **gratuiti** finalizzati alla raccolta dei dati e all'utilizzo specifico del RNMR (sono stati già realizzati nelle seguenti Regioni: **Abruzzo, Basilicata, Calabria, Lazio, Molise e Puglia**).

Roma, 16 maggio 2008