



Nota Informativa sul Registro Nazionale delle Malattie Rare

Introduzione

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 a 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 mobilità 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.

Novità del software RNMR

In seguito all'**Incontro "tecnico" per la condivisione delle modalità per l'invio dei dati al Registro Nazionale Malattie Rare da parte delle Regioni in possesso di un proprio Registro Regionale per le Malattie Rare** che si è tenuto il 9 ottobre 2008 presso l'Istituto Superiore di Sanità, è stato fornito ai Referenti delle Regioni in possesso di un proprio Registro territoriale un software utilizzato per controllare la qualità delle Schede da inviare e per la preparazione dell'invio delle stesse. Tale software utilizza il tracciato record condiviso con il Tavolo Tecnico Interregionale per le Malattie Rare e effettua un controllo di tipo logico-formale sui dati contenuti nelle schede. L'output prodotto dal software viene trasmesso (separatamente la parte anagrafica dalla parte di patologia che non risultano associabili tra loro) al Centro Nazionale Malattie Rare utilizzando l'accesso al server ISS tramite **WebDav**.

Dati disponibili

A Giugno 2009 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, Lazio, Marche, Molise, Puglia, Sardegna, Provincia Autonoma di Trento**.

Tutte le Regioni sopra citate hanno inviato la mappatura completa dei Presidi accreditati per l'inserimento dei dati al Registro Nazionale Malattie Rare.

Le Regioni **Friuli Venezia Giulia, Lombardia, Piemonte – Valle d'Aosta e Toscana** hanno inviato al RNMR i dati presenti nel loro Registro Regionale.

Al **30 Giugno 2009** risultano presenti nel RNMR **33.797** schede suddivise per Regione come segue:

Regione	Schede inviate al RNMR
Abruzzo	87
Basilicata	65
Calabria	1.364
Friuli Venezia Giulia	6.496
Lazio	6.566
Lombardia	2.015
Marche	623
Molise	143
Piemonte	4.993
Puglia	1.892
Sardegna	70
Toscana	9.331
Provincia Autonoma di Trento	152
Totale	33.797

Entro il semestre successivo verranno rinviati gli aggiornamenti dei dati presenti nei Registri Regionali di **Lombardia, Piemonte – Valle d’Aosta e Toscana**.

Convegno “Rete Nazionale Malattie Rare: il Registro nazionale e i Registri regionali”

Il 7 Ottobre 2009 si terrà presso l’Aula Pocchiari dell’Istituto Superiore di Sanità il Convegno “Rete Nazionale Malattie Rare: il Registro nazionale e i Registri regionali” che sarà un’importante occasione per illustrare e discutere le numerose iniziative intraprese a livello centrale e regionale per realizzare il Registro Nazionale e i Registri Regionali dedicati alle malattie rare (MR). E’ stato condiviso di concepire tale incontro come una giornata di studio e di aggiornamento in cui, oltre alla presentazione di diversi modelli organizzativi dei Registri regionali, saranno approfondite tematiche d’interesse comune quali gli aspetti metodologici e di supporto alle analisi epidemiologico-statistiche delle MR.

La partecipazione attiva delle Associazioni dei pazienti contribuirà infine a focalizzare l’attenzione sulle ricadute pratiche delle azioni intraprese, soprattutto in termini di soddisfacimento di bisogni assistenziali.

Durante il Convegno sarà possibile presentare Poster che saranno affissi nello spazio dell’anti-aula.

Sono state avviate le procedure per richiedere l’accreditamento ECM dell’evento.

Informativa sulla Privacy

Si ricorda che è disponibile sul sito web www.iss.it/cnmr e all'interno del software RNMR ***l'Informativa per il trattamento dei dati personali ai sensi della legge 196/2003*** in formato PDF; tale documento va consegnato al paziente ai fini di informarlo sulle finalità e modalità del trattamento dei dati.

Contatti e Corsi di formazione

Il CNMR ha riservato un numero telefonico dedicato (06/49904368) attivo tutti i giorni dalle 9 alle 12 per rispondere alle richieste o a 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, Puglia e Sardegna**).

Giugno 2009