



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 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.

Dati disponibili

A 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, Lazio, Marche, Molise, Puglia, Sardegna, Valle d'Aosta, 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.

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

Al **15 Dicembre 2008** risultano presenti nel RNMR **15.006** schede suddivise per Regione come segue:

Regione	Schede inviate al RNMR
Abruzzo	44
Basilicata	24
Calabria	947
Lazio	4988
Lombardia	197
Marche	514
Molise	33

Piemonte	987
Puglia	2152
Toscana	4971
Provincia Autonoma di Trento	149
Totale	15.006

Entro il 31 gennaio 2009 verranno inviati tutti gli aggiornamenti dei dati presenti nei Registri Regionali di **Lombardia, Piemonte e Toscana**.

Novità del software RNMR

In seguito alle richieste ricevute durante i corsi di formazione per l'utilizzo del RNMR sono state realizzate alcune funzionalità aggiuntive al software.

Le principali modifiche effettuate sono illustrate nello specifico nei manuali d'uso del RNMR, e riguardano:

- possibilità di ricercare il paziente anche tramite nome e cognome;
- ricezione della presa visione da parte del Referente Regionale delle schede convalidate da ogni singolo medico;
- possibilità di segnalare la data di esordio clinico come non conosciuta o non manifestata;
- possibilità di segnalare la data di diagnosi precedente alla data di nascita (diagnosi prenatale);
- possibilità di eliminare pazienti erroneamente arruolati e/o patologie non convalidate.

Richieste del Tavolo Tecnico Interregionale per le Malattie Rare

Sono state inoltre recepite le richieste del Tavolo Tecnico Interregionale per le Malattie Rare in merito a:

- la **popolazione di riferimento** per il RNMR è la popolazione in cura presso i Presidi della rete nazionale per le malattie rare.
Pertanto, devono essere registrate e inviate le schede relative a tutti i pazienti seguiti dai Presidi della Rete, indipendentemente dalla loro residenza. L'analisi dei pazienti residenti in una regione che si rivolgono a un Presidio della Rete di una regione diversa da quella di residenza, congiuntamente all'analisi dei pazienti residenti fuori regione permetterà di evidenziare il fenomeno della migrazione sanitaria che è tra gli obiettivi principali del RNMR;

- gli invii dei dati avranno **cadenza semestrale**. Entro il 31 gennaio di ogni anno verranno inviati al RNMR i dati relativi alle segnalazioni di pazienti con malattie rare ricevute entro il 31 dicembre dell'anno precedente ed entro il 31 luglio verranno inviate le segnalazioni pervenute entro il 30 giugno del medesimo anno;
- le variabili relative alla **scolarità e alla professione** del paziente sono da considerarsi variabili facoltative ed è prevista la possibilità di indicare "Non rilevato" per entrambe;
- pur riconoscendo l'indiscutibile valore di un registro dinamico che periodicamente aggiorna lo stato in vita del paziente, è stato deciso di attivare nell'immediato un registro statico. A oggi è possibile segnalare il **decesso del paziente**, e di conseguenza indicare la data del decesso, ma non è una variabile obbligatoria. E' attiva una collaborazione con l'Ufficio di Statistica dell'ISS per l'integrazione dei dati del RNMR con i dati della rilevazione delle cause di morte dell'ISTAT e delle Schede di Dimissione Ospedaliera; tale collaborazione darà risultati a lungo termine e necessita di approfondimenti per gli aspetti legati alla tutela della privacy;
- Fino a tutto il 2009 si è deciso di accettare il valore "Non conosciuto" per la **Data di esordio clinico** (primi sintomi e/o segni della malattia). La segnalazione della data di esordio clinico verrà considerata come un criterio di qualità dei Registri Regionali e i Referenti Regionali s'impegnano a sensibilizzare i medici di presidi a rilevare tale campo con la maggiore accuratezza possibile.

Informativa sulla Privacy

Vi ricordiamo 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.

Diffusione dei dati

Il CNMR si impegna a diffondere tramite una relazione, l'organizzazione di eventi presso l'ISS e la partecipazione a corsi/convegni nazionali e internazionali.

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**).

Dicembre 2008