

NETWORK ITALIANO PROMOZIONE ACIDO FOLICO PER LA PREVENZIONE PRIMARIA DEI DIFETTI CONGENITI

Newsletter # 1

30 luglio 2004

A tutti i Colleghi del Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria Dei Difetti Congeniti

Gentili Colleghi,

vi invio questa lettera per comunicarvi alcune informazioni relative

- a) alla situazione “Sottoscrizioni della raccomandazione” dopo l’invio a tutti i partecipanti al Network del pacchetto informativo contenente la bozza raccomandazione e i vari moduli (e-mail del 6 luglio 2004);
- b) ad azioni intraprese a vari livelli (centrale, regionali, ecc.) per diffondere l’informazione sul primo prodotto del Network cioè la bozza di raccomandazione e darne massima diffusione.

Ad oggi, la situazione è la seguente :

- a) la raccomandazione è stata sottoscritta da **58** persone e relative istituzioni di appartenenza; le adesioni al Network sono **103** (alla riunione del 26 aprile erano **83**), per l’elenco completo delle istituzioni che hanno aderito vedi <http://www.cnmr.iss.it> Acido Folico: AGGIORNAMENTO.

b) Le azioni intraprese per diffondere la raccomandazione sono:

- a) alcune strutture regionali che hanno aderito al Network hanno adottato proprie strategie di diffusione del “pacchetto informativo” per favorire capillarmente, nel loro territorio, la conoscenza della raccomandazione e stimolarne commenti e la sottoscrizione.

In particolare,

- i) la dr.ssa Erica Daina componente del Gruppo di lavoro “Acido folico” e coordinatrice del "Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare della Regione Lombardia" ha diffuso il pacchetto “Raccomandazione e moduli” all'intero Gruppo di Lavoro della rete regionale (centri regionali, presidi, ecc.) per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare - Regione Lombardia". Questo modello, che rappresenta un esempio positivo di collaborazione fra le vari reti esistenti, è stato adottato ad oggi anche da altre strutture regionali quali Piemonte, Marche e Puglia:
- ii) nella Regione Piemonte la dr.ssa Ghiotti, dr.ssa Maspoli e il dr. Guala, in collaborazione con il Centro Regionale Malattie Rare (Prof. Roccatello), si sono impegnati a diffondere l’informazione ai presidi materno-infantili piemontesi;
- iii) la stessa strategia verrà seguita da settembre dal Centro di coordinamento Malattie Rare della Regione Marche e dal Centro di Riferimento Interregionale Malattie Metaboliche (U.O. Malattie Metaboliche e Genetica Clinica, Università di Bari) - Regione Puglia.

b) come ISS-Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) abbiamo inviato il pacchetto informativo:

- i) alla rete dei laboratori che effettuano diagnosi di citogenetica e di genetica molecolare, distribuiti su tutto il territorio nazionale, con i quali abbiamo una stretta e proficua collaborazione da anni (ad oggi 87 laboratori, per ulteriori informazioni vedi

www.cnmr.iss.it Test genetici). Questi laboratori eseguono consulenza genetica pre e post-natale e pertanto possono essere un ottimo punto di diffusione dell'informazione;

ii) alla rete dei presidi e centri per le malattie rare che collaborano con noi inviando dati al Registro Nazionale Malattie Rare.

Come sicuramente saprete, il decreto ministeriale che istituisce la Rete nazionale delle malattie rare (D.M. 279/2001), finalizzata anche alla prevenzione e alla sorveglianza oltre che alla diagnosi e al trattamento di queste malattie, istituisce all'ISS-CNMR il Registro Nazionale Malattie Rare (Art. 3), che rappresenta il punto di confluenza del flusso informativo proveniente da tutte le Regioni; pertanto, abbiamo ritenuto utile utilizzare anche questo canale per diffondere l'informazione.

iii) infine, abbiamo cercato un contatto telefonico con tutti gli aderenti al Network che ancora non avevano sottoscritto la raccomandazione per assicurarci a) che il pacchetto informativo fosse pervenuto; e b) per stimolare la lettura della raccomandazione, l'invio di eventuali commenti e la sottoscrizione.

Allo stato attuale, come si può osservare dai numeri soprariportati, circa la metà degli aderenti non ha inviato la sottoscrizione alla raccomandazione. Questo sarà sicuramente in parte dovuto al fatto che molti colleghi sono in ferie; pertanto, invitiamo coloro che non lo abbiano già fatto, a leggere, inviare commenti e, se lo ritengono opportuno, a sottoscrivere la raccomandazione.

Ad oggi, vari Colleghi, oltre alla sottoscrizione della raccomandazione, hanno anche inviato commenti e suggerimenti al testo. Questo non può che essere un feed-back positivo e porterà certamente ad un miglioramento della stesura finale della raccomandazione; pertanto, invito tutti a fare pervenire altri contributi.

Penso che possiamo essere tutti soddisfatti dei risultati finora raggiunti, grazie alla collaborazione di tutti i partecipanti al Network.

Tuttavia, invito tutti a continuare a diffondere la raccomandazione, quale primo prodotto del Network, utilizzando tutte le risorse disponibili, incluse le reti e le collaborazioni già esistenti a vari livelli (nazionali, regionali, locali).

Dal momento che occorre giungere alla stesura definitiva e diffondere tempestivamente la raccomandazione, propongo il **15 settembre p.v.** come termine ultimo per sottoscrivere e proporre integrazioni e modifiche.

Inoltre, invito tutti i Colleghi a comunicare i programmi di eventuali iniziative (es.: Convegni "La spina bifida oggi: prevenzione e diagnosi prenatale", Padova, 9 ottobre 2004; e "Prevenzione della spina bifida e comportamenti terapeutici in gravidanza", Parma, 9 ottobre, 2004) e provvederemo a darne massima diffusione.

Invio cordiali saluti e auguri di una serena estate a tutti.

Domenica Taruscio

Dr.ssa Domenica Taruscio
Responsabile Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299 – 00161 Roma
Tel. 06-49904016; Fax 06-49384370
taruscio@iss.it