

# IL MONITORAGGIO: LO STATO DEI REGISTRI REGIONALI E DEL FLUSSO VERSO IL REGISTRO NAZIONALE



***Domenica Taruscio***

Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore di Sanità  
Roma

VENEZIA, 21 Aprile 2015



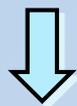
**PRESIDI / CENTRI PER LA CURA  
DELLE MALATTIE RARE**



**RETI REGIONALI**



**REGISTRI REGIONALI**



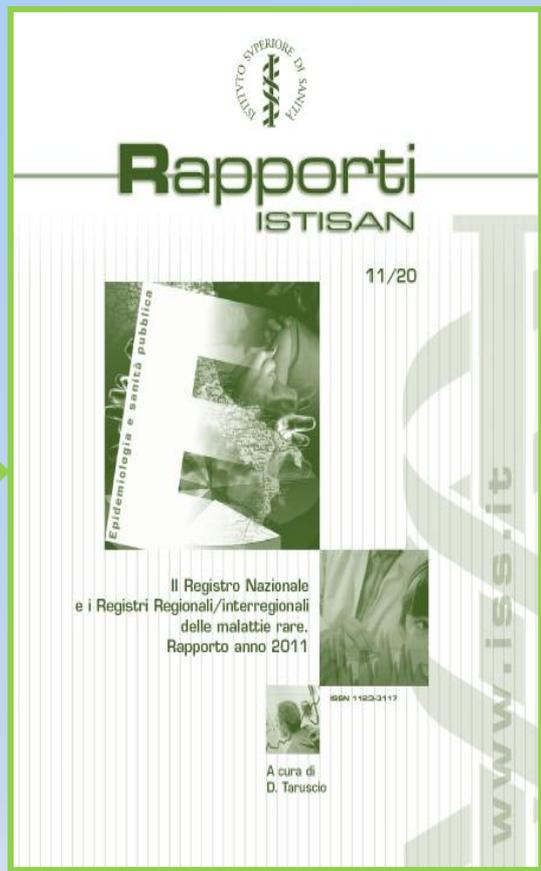
**REGISTRO NAZIONALE**

# FLUSSO EPIDEMIOLOGICO: DAL LIVELLO REGIONALE A QUELLO NAZIONALE



REGISTRO  
NAZIONALE  
MALATTIE RARE

3



PRESIDI /  
CENTRI

1



REGISTRI REGIONALI E  
INTERREGIONALI

2



DATA SET CONDIVISO

3

# Registro Nazionale Malattie Rare

**istituito all'Istituto Superiore di Sanità**

al fine di consentire la programmazione nazionale degli interventi volti alla **tutela dei soggetti affetti da malattie rare** e di attuare la sorveglianza epidemiologica delle stesse **(Art. 3 D.M. 279/2001)**

affinchè produca le evidenze epidemiologiche a supporto della **definizione e dell'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza**  
**(Accordo Stato Regioni 2007)**

**monitoraggio della rete nazionale:** presidi/centri - Registri regionali  
/interregionali

**migrazione dei pazienti:** interregionale, all'interno/esterno del Paese

**strumento di analisi del flusso dei pazienti:** Direttiva transfrontaliera, ERNs

# 2° Report ISTISAN-struttura

## 1. Introduzione

Registro nazionale malattie rare  
Registri regionali ed interregionali

## 2. Procedure di validazione e controllo di qualità

Validazione dei record duplicati  
Accuratezza e completezza del data set condiviso

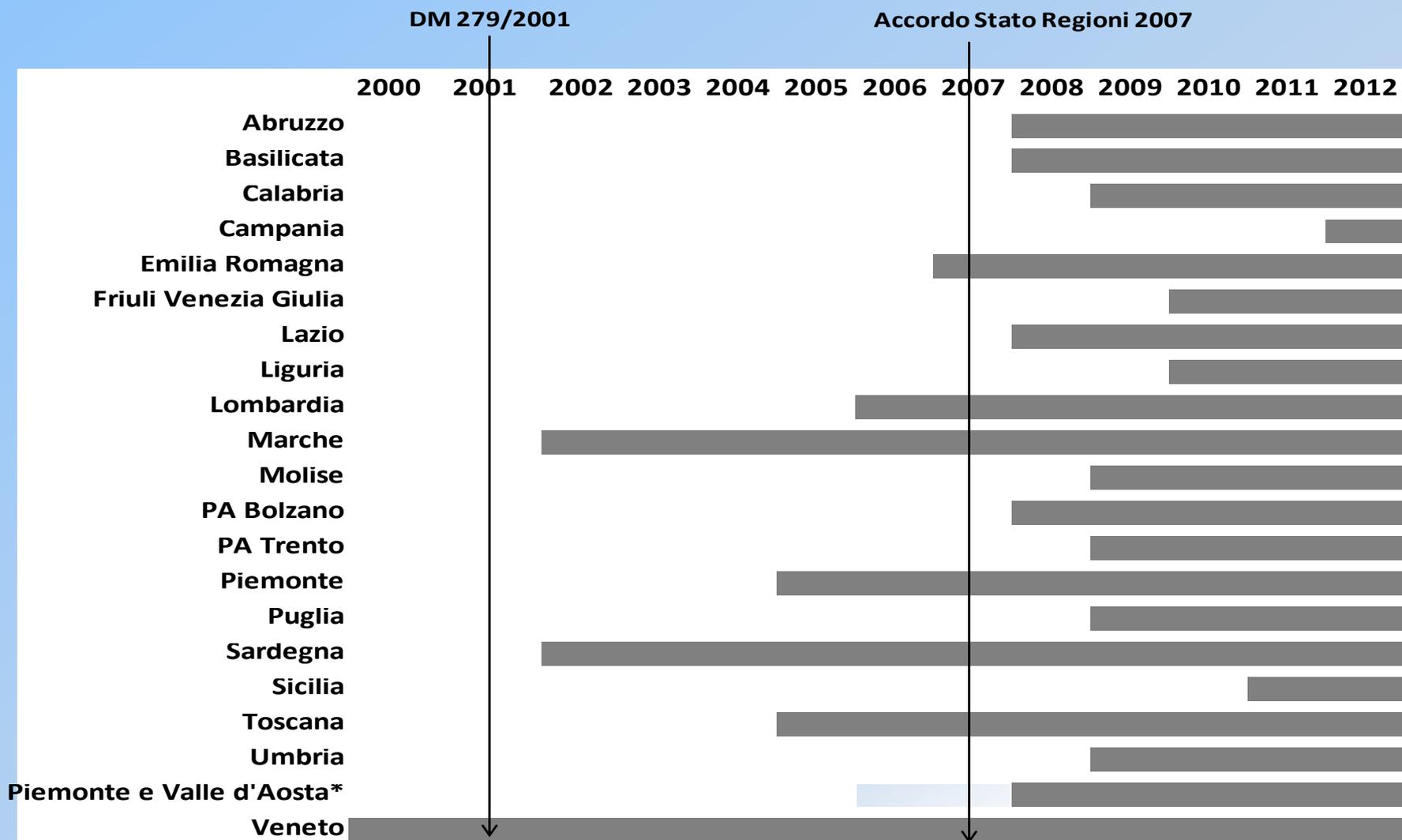
## 3. L'attività svolta dai presidi di segnalazione della Rete nazionale delle MR

## 4. Descrizione dei casi e MR segnalate al RNMR

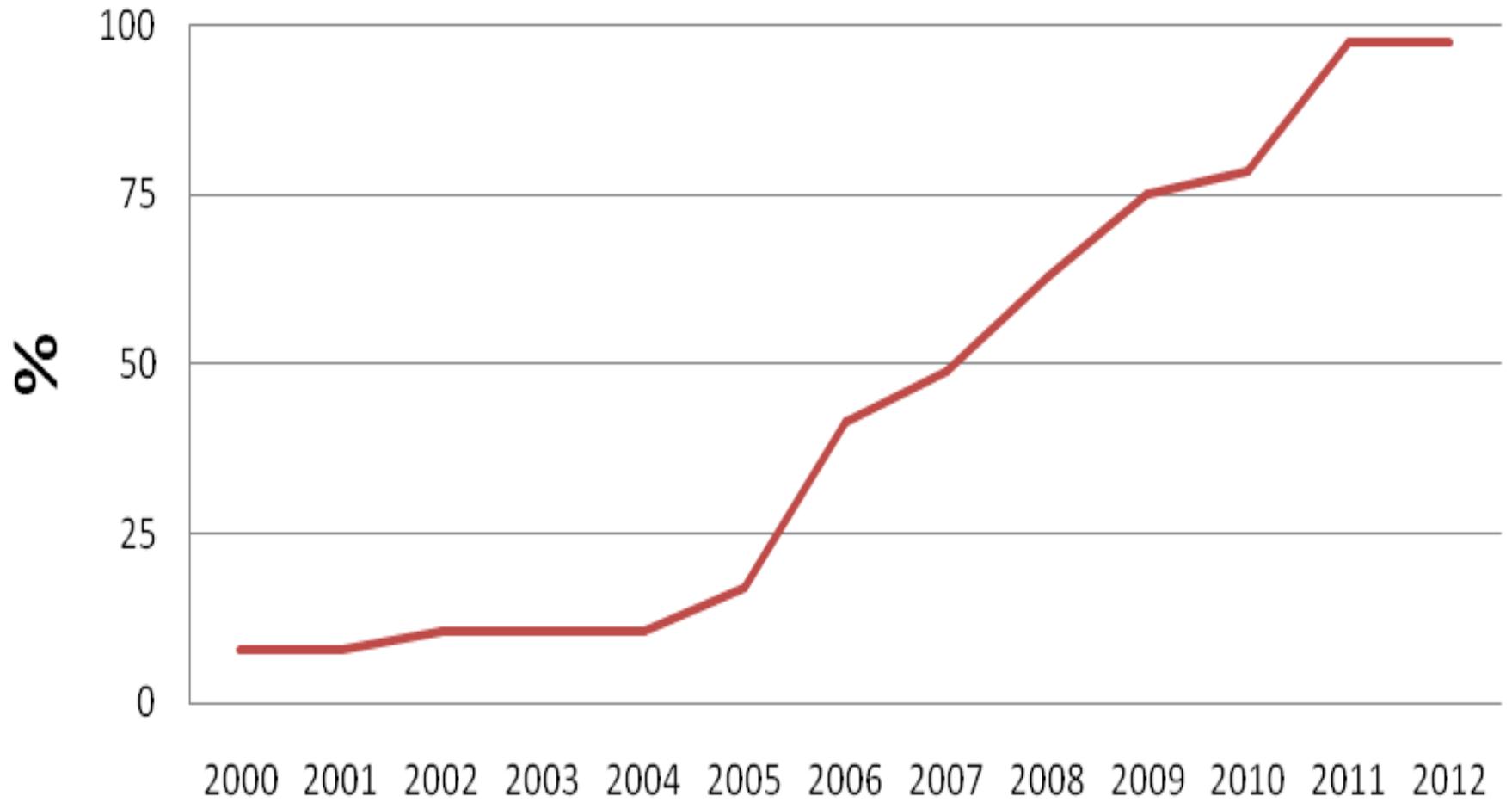
## 5. RNMR e Programma Statistico Nazionale (PSN)

## 6. Conclusioni

# Istituzione dei registri regionali ed interregionali per anno



# Copertura geografica



**Tabella 1. Distribuzione delle segnalazioni per regione di invio dati al 30/06/2012.**

<b>Regione</b>	<b>Segnalazioni</b>
Abruzzo	315
Basilicata	180
Calabria	2861
Campania	5242
Emilia Romagna	11988
Friuli Venezia Giulia	775
Lazio	13533
Liguria	2099
Lombardia	18106
Marche	1396
Molise	238
PA Bolzano	1739
PA di Trento	422
Piemonte	10513
Puglia	759
Sardegna	2501
Sicilia	2759
Toscana	15553
Veneto	21770
Totale	112749

# Presidi di segnalazione della Rete nazionale malattie rare

Alla raccolta di questi dati hanno contribuito **203 presidi** (identificati formalmente dalle Regioni) che corrispondono sul territorio nazionale,

**a 3.5 strutture ogni 1.000.000 abitanti**

con una differenza tra le Regioni compresa nell'intervallo 0,6-8,7.

Tali presidi appartengono a **strutture ospedaliere** e **rappresentano il 13% del totale delle strutture ospedaliere** presenti sul territorio nazionale

## Distribuzione delle diagnosi segnalate per categoria di appartenenza secondo l'ICD-9-CM entro il 30 Giugno 2012.

Nome del capitolo ICD-9CM	Età pediatrica (<14 anni)		Età adulta (>=14 anni)		Totale	
	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%
Malattie Infettive e Parassitarie	14	0,08	130	0,14	144	0,1
Tumori	1524	8,23	3934	4,34	5458	5
Malattie delle Ghiandole Endocrine, della Nutrizione, del Metabolismo e Disturbi Immunitari	3791	20,47	15167	16,74	18958	17,4
Malattie del Sangue e degli organi Ematopoietici	2249	12,15	16025	17,69	18274	16,7
Malattie del Sistema Nervoso e degli organi di Senso	1688	9,12	26575	29,34	28263	25,9
Malattie del Sistema Circolatorio	598	3,23	4089	4,51	4687	4,3
Malattie dell'Apparato digerente	46	0,25	1414	1,56	1460	1,3
Malattie dell'apparato genito-urinario	12	0,06	606	0,67	618	0,6
Malattie della Pelle e del Tessuto Sottocutaneo	50	0,27	3570	3,94	3620	3,3
Malattie del Sistema Osteomuscolare e del Tessuto connettivo	105	0,57	5991	6,61	6096	5,6
Malformazioni congenite	8365	45,18	13046	14,40	21411	19,6
Alcune condizioni morbose di origine perinatale	74	0,40	34	0,04	108	0,1
Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	0	0,00	3	0,00	3	0
<b>Totale</b>	<b>18516</b>	<b>100,00</b>	<b>90584</b>	<b>100,00</b>	<b>109100</b>	<b>100</b>

# Criticità

- **Aggiornamento parziale della variabile “stato in vita”:** questa variabile non è ancora entrata nelle procedure routinarie di raccolta dati dei Registri regionali e interregionali e quindi non giunge neanche al Registro nazionale
- **Data di prima diagnosi e Ente di prima diagnosi:** la raccolta di queste variabili non è standardizzata (es: alcuni registri rilevano la data di prima diagnosi, altri la data di certificazione)

N.B.: il RNMR sorveglia le malattie rare contenute nel D.M. 279/2001 e non le malattie rare nella loro globalità:

sarebbe quindi necessario estendere la sorveglianza anche ad altre patologie rare, come riportato nel **Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016**

# Possibili aree di miglioramento

- Migliorare la **copertura** dei dati, in termini qualitativi e quantitativi
- realizzare un'accurata **codifica** e una **classificazione** corretta e omogenea delle malattie
- **un sistema integrato**, capace cioè di scambiare informazioni

sia con **flussi informativi correnti** del sistema informativo italiano

sia con le **piattaforme in via di sviluppo** a livello europeo e internazionale

**favorire l'interoperabilità**

# Programma Statistico Nazionale (PSN) 2014-2016

L'ISS ha proposto l'inserimento delle attività del Registro Nazionale Malattie Rare nel Programma Statistico Nazionale (PSN) 2014-2016

Al fine di integrare i dati epidemiologici contenuti nel Registro Nazionale (Registri regionali/interregionali) con i seguenti **flussi informativi**:

*"Indagine su Decessi"*

*"Cause di morte e Dimessi dagli istituti di cura pubblici e privati"*

.

# Direttiva 2011/24/UE

## assistenza sanitaria transfrontaliera

### attivazione delle Reti di Riferimento Europee, Centri di expertise

Attraverso il buon funzionamento dell'intero sistema di monitoraggio (registri regionali e interregionali)

è possibile effettuare la stima:

- delle **diagnosi** (nuove e non) segnalate dai presidi, ai registri regionali/interregionali e nazionale;
- del **fenomeno della mobilità dei pazienti**, a livello interregionale e internazionale

# Altre attività

**Corsi di formazione e Workshop** specifici per gli operatori dedicati alla raccolta dei dati epidemiologici delle malattie rare

**Summer School** “Rare diseases & Orphan drugs registries”  
(21-25 Settembre 2015)

**Attività di codifica** delle malattie rare del D.M. 279/01 con l'ICD-9-CM e ICD-10 versione 2010 e ORPHAcode

**EPIRARE** ([www.epirare.eu](http://www.epirare.eu))



In Europe a disease is considered rare when it affects no more than 5 individuals among 10,000 persons

## III International EPIRARE Workshop

Rome  
24-25 November 2014

EPIRARE (European Platform for Rare Disease Registries) is a three-year project co-funded by the European Commission within the EU Program of Community Action in the field of Public Health. EPIRARE started officially on April 15, 2011.

### Final EPIRARE Deliverables

The EPIRARE deliverables are available.

The issues raised by the legislation on Personal Data Protection and the actions taken by EPIRARE are dealt with in the Deliverables 2.1, 2.2, 2.3, 2.4.

The EPIRARE Deliverables D3, D4, D5; D9.3 describe the basic features of a European Platform for Rare Disease Registries.

These documents have been elaborated on the basis of surveys and consultations involving the many potential stakeholders of the Platform.



International Conference  
Rare Diseases: Europe's Challenges

# Conclusioni

Il sistema di sorveglianza delle malattie rare in Italia, che si avvale dei **presidi**, dei **registri regionali / interregionali** e fa confluire i dati epidemiologici a livello centrale nel **Registro nazionale** rappresenta un modello unico a livello europeo.

Monitoraggio dell'intera Rete Nazionale Malattie Rare: richiede **manutenzione** continua degli strumenti e necessità di essere **potenziato**, attraverso **una strategia comune di cooperazione e di condivisione delle conoscenze**.

Questa attività deve essere svolta congiuntamente attraverso un'opera di **coordinamento e di collaborazione tra il livello centrale e regionale**, condividendo ed integrando le iniziative regionali, nazionali ed europee, con un'attenzione speciale all'interoperabilità tra i vari sistemi di registrazione.

## Publicazioni

- Taruscio D (ed.) Il Registro Nazionale e I Registri regionali / interregionali delle malattie rare. Rapporto anno 2011. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2011 (Rapporto ISTISAN 11/20).
- Taruscio D, Kodra Y, Ferrari G, Vittozzi L. National Rare Diseases Registry Collaborating Group. The Italian National Rare Diseases Registry. Blood Transfus. 2014 Apr;12 Suppl 3:s606-13.
- Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016  
([http://www.salute.gov.it/imgs/C\\_17\\_pubblicazioni\\_2153\\_allegato.pdf](http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2153_allegato.pdf))
- Domenica Taruscio, Yllka Kodra, Luca Ferrari, Luciano Vittozzi. Malattie rare. Pag. 118-125 in *Volume "Costa G, Salmaso S, Cislighi C (Ed.)". Misurare in sanità pubblica: registri e sorveglianza. Current situation and perspectives.* Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2014. (Rapporti ISTISAN 14/23 Pt. 2).
- The current situation and needs of rare disease registries in Europe  
([www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24503589](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24503589))
- A model for the European platform for rare disease registries  
([www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24503590](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24503590))
- The EPIRARE proposal of a set of indicators and common data elements for the European platform for rare disease registration  
([www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25352985](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25352985))
- Analysis of the current situation of national institutional RD registries in the EU  
([www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25228300](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25228300)) Rare disease registries classification and characterization: a data mining approach  
([www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25677717](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25677717))