



Ministero della Salute



RARE DISEASE DAY®



malattierare.gov.it
insieme nel mondo delle malattie rare

Centro Nazionale per le Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), istituito ufficialmente nel 2008 tramite Delibera dell'ISS, da anni coordina e partecipa a svariati progetti nazionali e internazionali che coprono a 360° l'argomento malattie rare (sorveglianza, prevenzione, sensibilizzazione, formazione, informazione, qualità ecc.). La sua *mission* prevede l'integrazione della ricerca scientifica, le funzioni di coordinamento e controllo tecnico-scientifico, le attività di sanità pubblica, di sorveglianza e monitoraggio della Rete nazionale malattie rare, mediante il Registro nazionale. Inoltre il Centro opera in tutte le fasi della ricerca traslazionale relativa alle malattie rare, forma gli operatori del SSN, promuove la qualità delle diagnosi e delle cure, fornisce informazione sui servizi e le normative di interesse, promuove l'inclusione sociale dei pazienti e il loro empowerment, partecipa allo sviluppo dei programmi comunitari e internazionali sulle malattie rare.

Il Centro Nazionale Malattie Rare è anche sede del **Registro Nazionale delle Malattie Rare** (RNMR), quale nodo di raccordo della Rete Nazionale Malattie Rare costituita da presidi, preferibilmente ospedalieri, situati su tutto il territorio nazionale. Esso riceve periodicamente un set condiviso di dati (Accordo Stato Regioni 2007) dai Registri Regionali/interregionali, che a loro volta sono alimentati dai presidi del SSN.

Dal **2016**, grazie alla **Legge 167**, lo **screening neonatale** obbligatorio è stato **esteso** (**SNE**) a oltre 40 malattie metaboliche genetiche sull'intero territorio nazionale con l'obiettivo di offrire la stessa opportunità di salute a tutti i neonati italiani e colmare le disuguaglianze che si erano create negli anni precedenti tra una Regione e l'altra. Per garantire l'implementazione di un sistema di monitoraggio che permetta di raccogliere informazioni in maniera standardizzata, di costruire indicatori (di processo, di output e di outcome) e di proporre standard di riferimento al fine di valutare gli esiti del programma SNE, presso l'Istituto Superiore di Sanità è stato istituito il Centro di Coordinamento sugli Screening Neonatali (CCSN) (art. 3, Legge 167/2016), con il supporto tecnico-scientifico del Centro Nazionale Malattie Rare. Infine, DM 13 ottobre 2016 (Attuativo della Legge 167/2016) fornisce "disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie".

Dallo scorso anno presso l'Istituto Superiore di Sanità è stato istituito anche il **Registro Nazionale Malformazioni Congenite** che riceve i dati su queste patologie dai registri regionali. Lo sviluppo del sistema informatico è stato supportato dal Progetto "Prevenzione e sorveglianza delle malformazioni congenite: interventi sugli ambienti di vita e di lavoro per ridurre i rischi da fattori emergenti biologici (incluso virus Zika) e non", finanziato dal Ministero della Salute come Azione Centrale - CCM 2018. La piattaforma web sviluppata dal Centro Nazionale Malattie Rare-ISS è stata inoltre fornita a diverse Regioni italiane che ne erano ancora sprovviste. Ad oggi i flussi sono in fase di attivazione.

Si tratta di un registro costruito su base di popolazione con l'obiettivo principale della raccolta dati sulle malformazioni congenite strutturali e su alcune malformazioni minori, in epoca prenatale, alla nascita e fino al primo anno di vita.

Questo sistema di sorveglianza nazionale potrà garantire la registrazione di malformazioni congenite ai fini epidemiologici (prevalenza/incidenza) e fornire indicazioni di programmazione sanitaria per la valutazione dell'efficacia di azioni di prevenzione.