

## GIORNATA MONDIALE 2012

# Malattie rare: tutta l'Italia in un Registro

Oltre il 90% dell'intero territorio nazionale coperto a fronte di 107.976 schede di diagnosi inviate dai Registri nazionali, 95.648 schede di diagnosi validate che censiscono 94.185 pazienti; questo l'identikit aggiornato del pianeta delle malattie rare in Italia come emerge dal Registro nazionale delle malattie rare che mercoledì scorso ha presentato il proprio primo Report nel corso di un convegno organizzato all'Iss in vista della celebrazione della Giornata mondiale delle malattie rare celebrata mercoledì 29.

Dai dati illustrati da **Domenica Taruscio**, direttore del Centro nazionale malattie rare, emerge inoltre che altre 4mila schede di diagnosi sono ancora in fase di validazione, mentre dal computo sono state escluse 7.728 schede con diagnosi di celiachia, mentre su 1.361 schede di diagnosi (1,4% del totale) figurano almeno due codici di patologie differenti. «Nel triennio 2007-2010 - ha spiegato la Taruscio - il Registro ha censito 485 diverse malattie rare presenti sul territorio nazionale: le patologie più frequenti sono le malattie del sistema nervoso e degli organi di senso, che rappresentano il 21,05% del totale, seguite dalle malattie del sangue (20,6%), dai disturbi immunitari (18,95%) e dalle malformazioni congenite (15,04%)».

«Questo aggiornamento - sottolinea il presidente dell'Iss, Enrico Garaci - mostra l'avanzamento della copertura nazionale del nostro Registro che rappresenta un sistema unico nel suo genere nel panorama europeo e internazionale: si tratta di uno sforzo molto importante vista la difficoltà di censire le malattie rare, dovuta alla difficoltà di diagnosi ma anche alla difficoltà di dotarsi di infrastrutture nonché alle scarse conoscenze scientifiche e limitata presenza di reti che nelle altre malattie è molto più facile da realizzare. Attraver-

## Schede di diagnosi incluse nel Registro Cnmr

Regioni	N.	Regioni	N.
<b>Abruzzo</b>	112	<b>Friuli V.G.</b>	4.678
<b>Basilicata</b>	135	<b>Liguria</b>	7.125
<b>Calabria</b>	1.449	<b>Lombardia</b>	32.860
<b>Marche</b>	383	<b>Piemonte</b>	6.295
<b>Molise</b>	145	<b>V. d'Aosta</b>	561
<b>Puglia</b>	2.206	<b>Pa Bolzano</b>	228
<b>Sardegna</b>	411	<b>Pa Trento</b>	228
<b>Lazio</b>	7.508	<b>Toscana</b>	11.658
<b>Emilia-R.</b>	5.396	<b>Veneto</b>	14.498
		<b>Totale</b>	<b>95.648</b>

Periodo di riferimento: dal 30/6/2007 al 30/6/2010

so questa rete c'è uno scambio di informazioni rapide che prima non c'era».

Ora l'obiettivo su cui l'Iss e il Tavolo interregionale delle malattie rare sono già al lavoro è quello di migliorare la qualità dei dati raccolti e la copertura del territorio, in modo da fornire stime epidemiologiche che soddisfino gli obiettivi del Registro, rivelatosi uno strumento utile so-

prattutto per ridurre il ritardo diagnostico. Queste le aree di miglioramento individuate:

- raccogliere i dati da una sola fonte primaria cioè dai presidi identificati dalle Regioni e non utilizzare le liste esenzioni;
- sviluppare un database dinamico, in continuo aggiornamento (stato in vita del paziente, assunzione farmaco orfano...ecc.);
- migliorare accuratezza e raccordo dei dati relativi all'esordio e diagnosi delle malattie;
- incrementare la copertura dei Registri e la completezza dei dati;
- utilizzare un sistema di classificazione più specifico rispetto a quello utilizzato dal Dm 279/2001, istitutivo della rete nazionale.

Proprio l'esperienza maturata in questi anni ha garantito al Cnmr dell'Iss il via libera dalla Commissione Ue al progetto Epirare (European Platform for Rare Diseases): avviato in aprile e destinato a concludersi nell'ottobre del 2013 servirà a creare le sinergie per l'elaborazione di strategie e politiche comuni a sostegno dei pazienti meno fortunati.

**S.Tod.**

© RIPRODUZIONE RISERVATA