



## Convegno

### REGISTRI DI MALATTIE RARE:

### STRUMENTI DI RICERCA E DI SORVEGLIANZA

### *Istituzioni e Associazioni insieme per le malattie rare*

**Domenica 22 Novembre 2015**

Sala 3, SANIT – Forum internazionale della Salute  
Palazzo dei Congressi, Piazzale Kennedy 1, Roma

**Sotto l'Alto Patronato del Presidente della Repubblica Italiana** (in attesa di eventuale concessione)

e

**Con il patrocinio di**

Presidenza del Consiglio dei Ministri (in attesa di eventuale concessione)

Senato della Repubblica

Camera dei Deputati (in attesa di eventuale concessione)

Ministero della Salute (in attesa di eventuale concessione)

Commissione Europea

Regione Lazio (in attesa di eventuale concessione)

Città Metropolitana di Roma

Comune di Roma

Vicariato di Roma, Centro per la Pastorale Sanitaria (in attesa di eventuale concessione)

Forum "Cultura, Pace e Vita"

Farmindustria (in attesa di eventuale concessione)

Cittadinanzattiva onlus

Il [Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità](#), [UNIAMO – Federazione Italiana Malattie Rare Onlus](#) e [As.Ma.Ra. Onlus](#) promuovono una giornata di studio e di confronto sulle possibili sinergie tra Istituzione ed Associazioni di Pazienti per consolidare i Registri nell'ambito delle malattie rare. Una priorità indicata nei principali documenti europei e nel [Piano Nazionale Malattie Rare \(PNMR\) 2013-2016](#).

Nel nostro Paese, sin dal 2001 (Decreto ministeriale 279/2001) sono stati istituiti il [Registro Nazionale Malattie Rare](#) all'Istituto Superiore di Sanità e i Registri regionali/interregionali, che sono progressivamente diventati operativi in ogni Regione. Questi rappresentano "l'infrastruttura" della Rete nazionale malattie rare, importante per effettuare il monitoraggio dell'intera Rete, la sorveglianza delle patologie rare e l'analisi dei flussi dei Pazienti nonché delle strutture sanitarie nelle quali i Pazienti vengono diagnosticati e presi in carico.

Accanto ad essi, sono presenti altre tipologie di registri: dai registri di specifiche patologie, promossi e sviluppati sia da Associazioni di Pazienti sia da clinici e ricercatori, ai registri di farmacovigilanza. È un dato acquisito che i registri di patologia sono strumenti chiave per la ricerca scientifica, in quanto accanto alle informazioni di base raccolgono ulteriori dati su aspetti genetici, clinici, etc., e sempre di più si interconnettono con altre fonti (biobanche, banche dati di omica, etc.).

Questa evoluzione dei registri mette in evidenza la centralità del ruolo dei Pazienti che sono coinvolti proattivamente nella costruzione stessa del dato, accanto ad una nuova responsabilizzazione dei professionisti sanitari. Pazienti e professionisti cooperano per la raccolta di dati di qualità con l'obiettivo di consolidare la base scientifica del registro e, insieme alle istituzioni, si riconoscono partner negli snodi della governance innovativa sottesa e necessaria a consolidare i registri come vettore di qualità dei processi di cura e di ricerca.

È un contesto sensibile e ad alta complessità, i cui snodi in termini di qualità, eticità e finalità devono essere compresi da tutti e diventare pratica quotidiana e patrimonio comune.

Di conseguenza le sfide da superare sono connesse a:

- a. partecipazione attiva dei Pazienti,
- b. promozione di una raccolta sistematica e condivisa dei dati come attività quotidiana del professionista della salute,
- c. requisiti di qualità del dato e della sua gestione finalizzata alla governance dell'intero processo,
- d. superamento delle difficoltà tecniche legate all'interoperabilità.

Grazie al processo di "empowerment organizzativo" attivamente promosso da UNIAMO F.I.M.R. onlus e attuato anche con il progetto [EUROPLAN – European Project for Rare Diseases National Plans Development](#), coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità, in questi ultimi anni è stato possibile arrivare alla formulazione di piani o di insiemi di strategie finalizzate al miglioramento della qualità della vita delle persone con patologie rare in tutta Europa. Nelle Conferenze Nazionali, così come nelle Debrief session, i Registri sono sempre emersi come una delle priorità da affrontare.

In occasione dell'evento, saranno esposti dei poster che illustrano le esperienze di Associazioni di Pazienti sul tema dei Registri.



Il Convegno prevede due sessioni strettamente correlate:

- la **sessione mattutina**, partendo dal contesto europeo si focalizzerà su quanto emerge dal Registro Nazionale Malattie Rare, dai Registri Regionali e dalle Associazioni di Pazienti, considerando l'ampio panorama di malattie e sindromi rare in un'ottica inclusiva. Obiettivo della sessione sarà discutere possibili sinergie per consolidare i Registri quali "infrastrutture" di importanza strategica per l'attivazione e l'implementazione degli *European Reference Network*, tramite una tavola rotonda e un dibattito con tutti i partecipanti.
- la **sessione pomeridiana** si configurerà in modo interattivo, come un vero e proprio laboratorio tra pari con professionisti, Istituzioni e con le Associazioni e i Pazienti, riconosciuti come aventi titolo e coinvolti come partner nel processo di creazione, sviluppo e governance di un registro per la ricerca scientifica. A partire dall'analisi di un concreto progetto in corso si individueranno gli attori, le interconnessioni e i requisiti etici e di qualità per trasformare il progetto di registro in un'azione di sistema. Il rilievo delle criticità potenziali e preventivabili sarà centrale per individuare gli assi portanti di un registro dei Pazienti/con i Pazienti inteso come infrastruttura di collegamento tra ricerca e cura.

#### Obiettivi

- ✓ Individuare possibili sinergie per promuovere i Registri quali "infrastrutture" di importanza strategica per l'attivazione e l'implementazione degli *European Reference Network*.
- ✓ Trasferire esperienze significative in una buona pratica del dato globale.
- ✓ Riconoscere il ruolo attivo delle Associazioni di Pazienti.
- ✓ Favorire l'empowerment di sistema per una governance innovativa che integri assistenza, ricerca e responsabilità sociale.

#### Destinatari

- ✓ Associazioni di Pazienti.
- ✓ Professionisti della salute.
- ✓ Responsabili istituzionali e professionisti della governance della ricerca.
- ✓ Responsabili registri di patologia e/o biobanche.
- ✓ Rappresentanti delle Regioni.
- ✓ Rappresentanti dell'industria farmaceutica.
- ✓ Esperti di bioetica, biodiritto, economia sanitaria.

### PROGRAMMA

09:30 – 09:45 *Registrazione partecipanti*

09:45 – 10:00 **Saluti istituzionali**

*Sottosegretario di Stato del Ministero della Salute  
Vescovo Ausiliare della Diocesi di Roma*



## SESSIONE I: **RegistRARE – Strumenti di Ricerca e Sorveglianza per gli European Reference Networks**

Moderatori: Livia Azzariti e Renza Barbon Galluppi

- 10:00 – 10:15 **Focus Europa. La dimensione europea dei registri nell'ambito delle malattie rare**  
*Domenica Taruscio*
- 10:15 – 10:30 **Focus Italia. Dati preliminari Registro Nazionale Malattie Rare**  
*Yllka Kodra, Paolo Salerno*
- 10:30 – 10:45 **Focus Pazienti. Dalla mappa dei bisogni a una costruzione condivisa di registri**  
*Marta De Santis, Romano Astolfo, Sara Casati*
- 10:45 – 11:30 **Tavola rotonda "Registri per malattie rare: sinergie e prospettive nell'ambito degli ERNs"**  
Partecipanti:  
*Antonella Angione, Wilma Barcellini, Erica Daina, Flavio Minelli, Loredana Nasta, Domenica Taruscio*
- 11:30 – 12:20 **Dibattito tra pubblico e relatori**
- 12:20 – 12:30 **Conclusioni**  
*Domenica Taruscio e Renza Barbon Galluppi*

## SESSIONE II: **RegistRARE per InfrastruttuRare – I Pazienti partner attivi nel sistema**

Facilitatore: Sara Casati

- 13:30 – 13:45 **Registro dei Pazienti/registro con i Pazienti? Introduzione al laboratorio**  
*Sara Casati*
- 13:45 – 14:30 **Storia di un registro in costruzione: attori e azioni in campo**  
*Mariagrazia Calevo, Eva Pesaro, Aldamaria Puliti, Pierluigi Santi*
- 14:30 – 15:00 **Le connessioni necessarie**  
Centri di Expertise: *Baban Anwar, Maria Francesca Bedeschi*  
Rete Regionale: *Mirella Rossi*  
Rete Nazionale Malattie Rare: *Domenica Taruscio*  
Biobanking: *Mirella Filocamo*
- 15:00 – 15:45 **Dubbi e criticità nel processo di costruzione del registro: diritti e responsabilità dei Pazienti**  
*Dibattito fra rappresentanti di Associazioni di Pazienti coinvolti in un progetto di registro*
- 15:45 – 16:00 **Conclusioni.**  
**Registro come infrastruttura tra ricerca e cura: l'importanza del gioco di squadra**  
*Domenica Taruscio, Renza Barbon Galluppi, Nicola Spinelli Casacchia*

## Relatori e moderatori

**Antonella Angione**, Regione Basilicata, Potenza

**Baban Anwar**, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

**Romano Astolfo**, Sinodè, Padova

**Livia Azzariti**, medico, giornalista, Roma

**Renza Barbon Galluppi**, Presidente onorario, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, Roma

**Wilma Barcellini**, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

**Maria Francesca Bedeschi**, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

**Maria Grazia Calevo**, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova

**Sara Casati**, bioeticista per CS ELSI BBMRI ERIC, consulente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, Roma

**Erica Daina**, IRCCS Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", Ranica (BG)

**Marta De Santis**, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Mirella Filocamo**, Coordinatore, Telethon Network of Genetic Biobanks, Genova

**Yllka Kodra**, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Flavio Minelli**, rappresentante dei pazienti presso EC Expert Group on Rare Diseases

**Loredana Nasta**, Presidente, Associazione Italiana Cistite Interstiziale, Roma

**Eva Pesaro**, Associazione Italiana Sindrome di Poland, Roma

**Aldamaria Puliti**, IRCCS Istituto Pediatrico Giannina Gaslini, Genova

**Mirella Rossi**, Agenzia Regionale Sanitaria Liguria, Genova

**Paolo Salerno**, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Pierluigi Santi**, Ospedale San Martino, Genova

**Nicola Spinelli Casacchia**, Presidente, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, Roma

**Domenica Taruscio**, Direttore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

## Responsabili scientifici

**Domenica Taruscio**, Direttore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Renza Barbon Galluppi**, Presidente onorario, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, Roma

## Segreteria scientifica

**Marta De Santis e Amalia Egle Gentile**

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Tommasina Iorno**

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, Roma

**Maria Pia Sozio**

As.Ma.Ra. Onlus, Roma

## Segreteria organizzativa

**Linda Agresta, Andrea Vittozzi**

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Silvia Scocco**

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, Roma

## INFORMAZIONI GENERALI

**La partecipazione all'evento è gratuita, ma i posti sono limitati: è necessario registrarsi entro il giorno 15 novembre 2015 al seguente link: [www.surveymonkey.com/r/SZLBPNK](http://www.surveymonkey.com/r/SZLBPNK)**

Nella scheda di iscrizione è possibile indicare se si intende partecipare a una delle sessioni (mattina e pomeriggio) oppure ad entrambe.

L'evento è a numero chiuso (120 partecipanti per ciascuna sessione). **Le persone selezionate, tra coloro che si saranno registrati entro il giorno 15 novembre 2015 - coerentemente con criteri di rappresentatività degli stakeholder coinvolti nell'ambito delle malattie rare - riceveranno un'e-mail di conferma entro il 18 novembre 2015.**

Le spese di viaggio e soggiorno sono a carico dei partecipanti.

Al termine della manifestazione, sarà rilasciato un attestato di partecipazione a chi ne farà richiesta.

**Per raggiungere la sede del Convegno** (Palazzo dei Congressi, Piazzale Kennedy 1, Roma):  
<http://www.sanit.org/come-raggiungerci/>

Per maggiori informazioni:

- Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità  
☎ [www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr) ✉ [contact.cnmr@iss.it](mailto:contact.cnmr@iss.it) ☎ 06 4990 4418
- UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus  
☎ [www.uniamo.org](http://www.uniamo.org) ✉ [segreteria@uniamo.org](mailto:segreteria@uniamo.org) ☎ 06 2410 886