

# La Sorveglianza delle Malattie Rare in Italia

organizzato da  
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA'  
Centro Nazionale Malattie Rare

## Programma 12 Aprile 2016

09:30 Registrazione dei partecipanti

10:00 Saluti di benvenuto

## SESSIONE I

**I registri di malattie rare, tra sanità pubblica,  
ricerca, cura e bisogni dei pazienti**  
**Moderatori: E. Daina, D. Taruscio**

- 10.10 I registri delle malattie rare: strumenti per la ricerca e l'epidemiologia delle malattie rare a livello nazionale e a supporto degli *European Reference Networks*  
**D. Taruscio**
- 10.30 Registro nazionale malattie rare: attività della Rete nazionale delle malattie rare ed epidemiologia delle malattie rare in Italia  
**P. Torreri, A. Rocchetti**
- 10.50 Epidemiologia delle malattie rare: integrazione di flussi informativi  
**Y. Kodra, S. Conti**
- 11.10 Integrazione tra registri delle malformazioni congenite e registri regionali malattie rare: l'esperienza dell'Emilia Romagna  
**G. Astolfi**
- 11.30 Epidemiologia delle malattie rare: interoperabilità  
**C. Carta**
- 11.50 Supporto alla ricerca ed alle cure: malattie non diagnosticate e ricerca traslazionale  
**G. Floridia**

12.10 Registri di patologia

Registro nazionale fibrosi cistica

**M. Salvatore**

Registro Talassemie

**A. Ceci**

Registro Malattia Gaucher

**B. Bembi**

13.10 Intervallo – Lunch

## SESSIONE II

**Registro nazionale e registri regionali  
delle malattie rare: dove siamo, dove andiamo,  
di cosa abbiamo bisogno**  
**Moderatori: D. Roccatello, M.E. Congiu**

14.10 Registro Nazionale delle Malattie Rare: criticità e prospettive di miglioramento

**D. Taruscio**

14.30 Il Registro delle Malattie Rare Regione Lombardia

**E. Daina**

Il Registro Malattie rare Regione Piemonte e Valle D'Aosta.

**D. Roccatello, S. Baldovino**

Il Registro Malattie Rare Regione Toscana

**A. Pieroni, C. Berni**

Il Registro Malattie Rare Regione Veneto

**P. Facchin\***

## TAVOLA ROTONDA

**15.30 Strategie e opportunità per il miglioramento**  
**Moderatore: G. Tarsitani**

*Partecipano: Tavolo interregionale, Istituto Superiore di Sanità, Ministero della Salute*

17.45 Conclusioni

18.00 Chiusura della manifestazione

## RELATORI E MODERATORI

**Gianni Astolfi** - Registro Indagine Malformazioni congenite in Emilia-Romagna (IMER), Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara, Ferrara

**Simone Baldovino** – Coordinamento Interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, Torino

**Bruno Bembi** - Coordinamento Regionale Malattie Rare, Regione Friuli Venezia Giulia, Udine

**Cecilia Berni** - Regione Toscana, Firenze

**Claudio Carta** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Adriana Ceci** - Fondazione per la Ricerca Farmacologica Gianni Benzi Onlus, Valenzano (BA)

**Maria Elena Congiu** – Direzione Generale Programmazione Sanitaria, Ministero della Salute, Roma

**Susanna Conti** - Ufficio di Statistica, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Erica Daina** - Coordinamento Rete Malattie Rare Regione Lombardia, IRCCS Istituto Mario Negri, Ranica (BG)

**Paola Facchin\*** - Coordinamento Malattie Rare Regione del Veneto, Padova

**Giovanna Floridia** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

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

**Federica Pieroni** - Consiglio Nazionale delle Ricerche, Pisa

**Dario Roccatello** - Coordinamento Interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, Torino

**Adele Rocchetti** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Marco Salvatore** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Gianfranco Tarsitani** - Già Ordinario di Igiene, "Sapienza" Università di Roma, Roma

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

**Paola Torreri** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Nota:** \* in attesa di conferma

**Responsabile Scientifico****Domenica Taruscio****Segreteria Scientifica****Pietro Carbone**

Tel. 06 4990 4367

e-mail: [pietro.carbone@iss.it](mailto:pietro.carbone@iss.it)**Yllka Kodra**

Tel: 06 4990 4365

e-mail: [yllka.kodra@iss.it](mailto:yllka.kodra@iss.it)**Adele Rocchetti**

Tel. 06.4990.4373

e-mail: [adele.rocchetti@iss.it](mailto:adele.rocchetti@iss.it)**Paolo Salerno**

Tel. 06 4990 4405

e-mail: [paolo.salerno@iss.it](mailto:paolo.salerno@iss.it)**Segreteria Tecnica****G. Bernardo, L. Bernardo, P. Crialesi, F. De****Paulis, S. Diemoz, A. Vittozzi**

Tel. +49 064990 4418

Fax +49 064990 4370

e-mail: [contact.cnmr@iss.it](mailto:contact.cnmr@iss.it)**Destinatari**

Il Convegno si rivolge a operatori di sanità pubblica a livello regionale e nazionale, referenti regionali per le malattie rare, referenti dei registri regionali delle malattie rare e delle malformazioni congenite, esperti di epidemiologia a livello regionale e nazionale.

**Non sono previsti crediti ECM.**

La partecipazione alla manifestazione è gratuita. Le spese di viaggio e soggiorno sono a carico del partecipante.

**Modalità di iscrizione e numero massimo partecipanti**

Compilare il modulo online al link seguente:

[https://it.surveymonkey.com/r/prev\\_sorv\\_CNMR-ISS](https://it.surveymonkey.com/r/prev_sorv_CNMR-ISS)**entro il 06/04/2016.**

Le domande saranno accettate fino al raggiungimento della capienza massima dell'Aula (max 220 partecipanti)

**Attestati**

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

**Per informazioni contattare la Segreteria Scientifica**

Convegno  
**La Sorveglianza  
delle Malattie Rare in Italia**

Martedì 12 Aprile 2016

**Aula Pocchiari****Istituto Superiore di Sanità**  
Viale Regina Elena 299, Roma