

- Reparto Epidemiologia dei Tumori
- Reparto Epidemiologia delle Malattie Cerebro e Cardiovascolari
- Reparto Epidemiologia delle Malattie Infettive
- Reparto Epidemiologia Genetica
- Reparto Farmacoepidemiologia
- Reparto Salute della Donna e dell'Età Evolutiva
- Reparto Salute della Popolazione e suoi Determinanti
- Reparto Salute Mentale
- Ufficio di Statistica:
- Registro PMA:
- Direzione, Unità di Formazione e Comunicazione e Segreterie

Inoltre nel Centro vi sono 44 unità di personale tempo determinato a carico di progetti di ricerca e 7 unità di personale a tempo determinato a carico di fondi ISS.

Ulteriori 15 unità sono presenti nel Centro a vario titolo, tirocinanti, dottorandi, borsisti e contrattisti di collaborazione coordinata e continuativa.

Circa il 65% del personale che opera nel CNESPS ha una laurea come titolo di studio, la laurea più frequente è quella in Medicina e Chirurgia, seguita da statistica e biologia. Circa il 42% dei laureati ha un ulteriore titolo di studio (specializzazione, master, ect). La maggior parte dei diplomati è impegnata in attività amministrative. Circa il 15% del personale del CNESPS è impegnato (anche solo parzialmente) in attività amministrative.

Risorse economiche: la quasi totalità delle risorse economiche gestite nel Centro proviene da accordi di collaborazione con istituzioni esterne. Alla fine del 2013 ne risultano attive nel Centro 123 (tra accordi di collaborazione e convenzioni di ricerca). Il numero di convenzioni per anno di calendario dal 2002 al 2013 è molto variabile e non è proporzionale all'importo generale del finanziamento disponibile, tuttavia il numero di convenzioni attive per anno di calendario è in diminuzione. Nel 2013 il Centro ha effettuato 688 procedure per missioni dei propri dipendenti o rimborsi di collaboratori. La disponibilità di risorse economiche da gestire direttamente richiede al Centro una notevole mole di lavoro amministrativo.

Resoconto attività 2014

Si riporta di seguito la descrizione dell'attività del CNESPS relativa all'anno 2014 diviso in strutture:

Attività in ambiti istituzionali

- Tra le attività, condotte in modo istituzionale, sono da citare la consulenza esperta fornita sui diversi rilevanti temi: profilo di salute nella Regione Campania, Terra dei Fuochi, gruppo di lavoro sperimentazione metodo Stamina; gruppo di lavoro MUOS Niscemi; profilo di salute nell'area del Poligono di Salto di Quirra, viene inoltre fornita assistenza e consulenza all'AIFA e a quella Europea EMA;
- si è contribuito all'attività di supporto a regioni e Ministero della Salute per la valutazione dei Piani Regionali di Prevenzione 2009-12. Si è conclusa l'indagine conoscitiva delle strutture che erogano prevenzione nelle regioni italiane condotta in collaborazione con l'AGENAS;

- si è contribuito alla revisione e proposta di re-ingegnerizzazione dei registri e dei sistemi di sorveglianza di interesse nazionale, in collaborazione con l'Università di Torino;
- si è fornito supporto alle ASL per la realizzazione di indagini di eventi epidemici, sviluppo di un Sistema di Allerta Rapido (SAR) per informazioni tempestive sui rischi infettivi per la Sanità Pubblica e partecipazione al gruppo internazionale GHSAG-EAR per lo sviluppo di una piattaforma sovranazionale per l'allerta precoce. Sono stati forniti contributi tecnici alla stesura di piani, rapporti, circolari e linee guida nazionali e internazionali e risposte a richieste di pareri da parte del Ministero della Salute e delle ASL e a interrogazioni parlamentari;
- nell'ambito del Registro Nazionale PMA sono state costantemente aggiornate le liste dei centri autorizzati dalle Regioni e dei recapiti dei centri autorizzati e della documentazione autorizzativa. È stata effettuata su base annuale l'analisi e la valutazione dei dati sull'applicazione delle tecniche di PMA, degli embrioni formati e dei nati a seguito di tali tecniche; è stata preparata la relazione al Ministro della Salute;
- le attività di "Monitoraggio dell'impatto dell'alcol sulla salute in Italia in supporto all'implementazione delle attività del Piano Nazionale Alcol e Salute" (MIA-PNAS) sono terminate con l'acquisizione nel Piano Statistico Nazionale ISTAT delle indicazioni e degli standard di monitoraggio attraverso gli indicatori identificati dall'ISS. I dati aggiornati ed elaborati confluiscono, su richiesta del Ministero della Salute, nella Relazione annuale al Parlamento del Ministro della Salute (Legge 125/2001);
- nell'ambito del Sistema Informativo Nazionale per la Sorveglianza delle Esposizioni Pericolose e delle Intossicazioni (SIN-SEPI) è stata completata l'analisi descrittiva dei casi esposti nel 2010; la revisione dei casi esposti nel 2011; e l'avvio della revisione dei casi esposti nel 2012;
- nell'ambito del Sistema Nazionale di Sorveglianza delle Intossicazioni Acute da Pesticidi (SiN-SIAP), secondo quanto pianificato nell'ambito dell'Accordo Ministero della Salute-ISS dedicato a questa progettualità, sono state avviate le attività di revisione, classificazione e analisi dei casi di intossicazione da pesticidi-fitosanitari rilevati nel 2007-2009;
- è stata aggiornata con dati i più recenti (2010) la Banca Dati della Mortalità in Italia; analisi con produzione di report;
- si è provveduto alla costruzione del profilo di salute dei residenti in aree a forte pressione ambientale (Azione Centrale CCM, Convenzione con la Regione Basilicata, Gruppo di Lavoro sul MUOS); allo studio delle patologie asbesto-correlate (UOP nei progetti CCM, coordinato dall'Area di Ricerca ISPESL/INAIL e ISS Amianto); allo studio del rischio riproduttivo in aree inquinate (UOP nel progetto CCM coordinato da IFC/ CNR); si è collaborato con il "WHO Collaborating Center for Environmental Health in contaminated sites" istituito presso il DAMPP ISS e con un WHO European Centre for Environment and Health (ECEH), Bonn;
- si è provveduto al coordinamento, proposta ed istruttoria dei contributi dell'ISS al Programma Statistico Nazionale (26 in totale, 3 afferenti direttamente all'UdS) che costituisce il corpus della Statistica Ufficiale del nostro Paese;
- si è provveduto al coordinamento della partecipazione ISS a rilevazioni annuali previste nel PSN (es. Ricerca e Sviluppo);

- si è contribuito alla partecipazione in rappresentanza dell'ISS ai Circoli di Qualità Sanità e Salute ed Ambiente e Territorio;
- si è fornito supporto al piano nazionale di prevenzione e alla formazione per responsabili e operatori impegnati nei progetti dei piani regionali di prevenzione 2009/2013;
- è stato mantenuto e promosso il Registro Nazionale Gemelli con la relativa Banca Biologica. I gemelli arruolati a fine dicembre 2013 sono circa 25.000;
- si è provveduto alla manutenzione della Bio Banca CNESPS. La banca dei campioni biologici del CNESPS fa parte dello Hub Italiano delle biobanche di popolazione, progetto del Centro per il Controllo delle Malattie del Ministero della Salute; è inserita nel catalogo delle biobanche di popolazione P3G e fa parte del BBMRI-Biobanking and Biomolecular Resources Infrastructure.

Attività di comunicazione

- Il Centro gestisce 15 siti web tematici ed il portale di epidemiologia applicata alla sanità pubblica Epicentro rivolto agli operatori sanitari che include aggiornamenti settimanali. È stato istituito un Comitato Scientifico di redazione per il sito web. Nel 2013 sono stati pubblicati 46 numeri e il sito Epicentro ha registrato circa 4.000 accessi al giorno;
- è stato creato il sito web dell'Ufficio di Statistica (l'area con i dati di mortalità è la più visitata in ISS);
- continua la diffusione tempestiva, anche via web, dei risultati della sorveglianza PASSI a livello nazionale e regionale, sono state pubblicate 20 sezioni tematiche arricchite dell'analisi delle serie storiche, sono stati pubblicati 8 approfondimenti tematici in occasione delle giornate dedicate alla salute;
- si è provveduto alla produzione e diffusione settimanale dei dati di incidenza delle sindromi influenzali nel periodo dell'influenza stagionale;
- si è mantenuto il coordinamento del sito dedicato a Guadagnare Salute;
- procede l'attività di produzione del BEN che ora include un comitato redazionale, un sistema di *peer-review* per gli articoli, l'abstract in inglese;
- sono stati pubblicati e diffusi (www.tumori.net) i risultati dello studio su incidenza e prevalenza per tumore a livello regionale in Italia 1970-2015 (stime MIAMOD), svolto in collaborazione con AIRTUM e Istituto Nazionale Tumori Milano (INT);
- è proseguita l'attività di monitoraggio, sintesi e divulgazione delle evidenze scientifiche sui rischi da esposizione a campi elettromagnetici a frequenza estremamente bassa (ELF) e a radiofrequenza (RF). È proseguita la partecipazione alle attività del Comitato Scientifico dell'ICEmB (Centro Interuniversitario Interazioni tra Campi Elettromagnetici e Biosistemi, <http://www.icemb.org/>);
- è stata realizzata un'applicazione, Videof@r, che consente la libera consultazione ed elaborazione dei dati di consumo dei farmaci in Italia, nel periodo 2000-2011. È stato pubblicato il primo rapporto nazionale sull'uso dei farmaci nella popolazione immigrata. È proseguita la collaborazione scientifica con la Regione Umbria, in particolare è stato pubblicato il rapporto sulla prescrizione farmaceutica nel 2011. Viene mantenuto il sito web del Registro Nazionale, www.iss.it/rpma, che include anche un'area riservata per i centri autorizzati e registrati per l'invio dei dati;
- per la promozione di stili di vita e comportamenti salutari negli adolescenti, indirizzati ai vari portatori di interesse (ragazzi, famiglia, scuola, amministratori locali, ecc) sono state preparati e diffusi alle Regioni materiali di comunicazione;

- sono stati diffusi i risultati del progetto “Il percorso nascita: promozione e valutazione della qualità di modelli operativi” attraverso pubblicazioni e partecipazione a convegni;
- sono stati diffusi i risultati del progetto “Prevenzione IVG donne straniere” attraverso partecipazione a convegni e pubblicazioni;
- è stato diffuso materiale informativo della Campagna annuale per il contrasto all’uso rischioso e dannoso di alcol, anche tramite la pagina web dedicata alla tematica www.epicentro.iss.it/alcol. In attuazione della Legge 125/2001 è stata realizzata la dodicesima edizione dell’ “*Alcohol Prevention Day*” in collaborazione con il Ministero della Salute, la Società Italiana di Alcolologia (SIA), l’Associazione Italiana dei Club Alcolologici Territoriali (AICAT) ed Eurocare Italia.

Formazione

- Sono stati organizzati 40 eventi così suddivisi: 18 corsi e 22 workshop/convegni;
- viene coordinato e condotto il Master di II livello in Epidemiologia Applicata in Calabria;
- coordinamento del Piano di formazione 2013 per l’aggiornamento del personale sanitario e amministrativo sugli obiettivi strategici della Direzione Generale della Prevenzione del Ministero della Salute;
- continua l’offerta di formazione, attraverso quattro seminari rivolti ai coordinatori regionali, e un pacchetto formativo a distanza rivolti anche agli intervistatori del Sistema di Sorveglianza PASSI (Progressi per le Aziende Sanitarie per la Salute in Italia);
- continua la diffusione, anche via web, dei risultati della sorveglianza PASSI a livello nazionale e regionale, pubblicate 20 sezioni tematiche arricchite dell’analisi delle serie storiche, pubblicati 8 approfondimenti tematici in occasione delle giornate dedicate alla salute;
- è proseguita l’attività di formazione e promozione della registrazione dei tumori nei Paesi dell’Europa Mediterranea (EUROMED);
- sono proseguiti i corsi regionali nell’ambito del piano di formazione per l’uso e applicazione della carta del rischio cardiovascolare e un workshop di discussione finale nel Molise. È stato realizzato a Zagabria il corso di formazione per l’impianto del registro degli eventi coronarici in Croazia per lo studio EUROMED;
- è stato organizzato il consueto corso annuale sulla valutazione d’esito “Valutazione comparativa degli esiti di interventi sanitari: dai Clinical Trial agli studi osservazionali” e garantita la docenza a varie sezioni del Master di Epidemiologia per la Regione Calabria;
- sono stati organizzati corsi universitari e corsi internazionali, corsi di formazione per gli operatori sanitari e dell’SSN e un sito di addestramento nell’ambito del programma europeo EPIET e di tirocinio a livello nazionale;
- il Reparto di Farmacoepidemiologia ha organizzato 5 corsi di formazione e 4 convegni in Iss; il personale è stato inoltre coinvolto come docente o relatore in oltre 25 corsi e convegni;
- è stato realizzato il corso ECM per medici chirurghi, psicologi, biologi, ostetriche “Corso di formazione per la preservazione della fertilità nelle pazienti oncologiche” in collaborazione con l’Università di Torino;
- le attività di ricerca, formazione, prevenzione e promozione della salute del Reparto Salute della Popolazione e suoi determinanti sono state dedicate nel corso dell’anno alle

tematiche inerenti l'alcol, il monitoraggio epidemiologico per indicatori di salute, l'invecchiamento;

- è stato preparato il materiale per la promozione di stili di vita e comportamenti salutari per i bambini, genitori, insegnanti e professionisti sanitari in collaborazione con l'Unità di comunicazione e formazione del CNESPS;
- è stato preparato e diffuso alle Regioni materiale di comunicazione per la promozione di stili di vita e comportamenti salutari negli adolescenti, indirizzati ai vari portatori di interesse (ragazzi, famiglia, scuola, amministratori locali, ecc), in collaborazione con l'Unità di comunicazione e formazione del CNESPS;
- studio OBSERVANT: è stato organizzato il Convegno finale per la diffusione pubblica dei risultati ottenuti;
- diffusione dei risultati del progetto "Prevenzione IVG donne straniera" attraverso partecipazione a convegni e pubblicazioni;
- diffusione dei risultati del progetto "Il percorso nascita: promozione e valutazione della qualità di modelli operativi" attraverso pubblicazioni e partecipazione a convegni.

Attività di sorveglianza

- E' stata conclusa la raccolta di dati per il sistema di sorveglianza degli stili di vita tra gli anziani Passi d'Argento;
- nell'ambito del Sistema di Sorveglianza PASSI (Progressi per le Aziende Sanitarie per la Salute in Italia) sono state effettuate oltre 37.000 interviste. È aumentata la copertura della sorveglianza (partecipanti 139 su 147 ASL) e migliorano gli indicatori di *performance*;
- è stata prodotta la relazione finale dello studio di mortalità per i militari impegnati in Bosnia e Kosovo;
- nell'ambito del progetto EUROMED è stato impiantato il registro degli eventi coronarici in Croazia applicando il software di appaiamento e validazione delle fonti di informazione routinarie realizzato;
- è iniziata l'analisi dei dati raccolti attraverso l'osservatorio epidemiologico cardiovascolare/*health examination survey* (OEC/HES);
- è stato mantenuto il coordinamento di sistemi nazionali di sorveglianza speciale e sperimentale, delle attività di sorveglianza epidemiologica integrata dell'influenza, della sorveglianza sindromica basata sugli accessi ai Pronto Soccorso e partecipazione a reti di sorveglianza europee con invio dei dati nazionali all'ECDC;
- è stata svolta attività per la salute di popolazioni immigrate: sorveglianza sindromica nei centri di prima accoglienza; promozione dell'accesso alle vaccinazioni (PROMOVAX); identificazione di indicatori per il monitoraggio delle malattie infettive nelle popolazioni migranti a livello europeo (EURO MoMiH);
- è stata svolta attività di sorveglianza e valutazione degli indicatori di processo e di risultato del Piano nazionale di eliminazione del morbillo e della rosolia congenita, e di monitoraggio della copertura vaccinale per HPV;
- l'attività relativa alla sorveglianza attiva sulla sicurezza di farmaci e vaccini in pediatria ha riguardato la valutazione dell'efficacia della campagna di vaccinazione antiinfluenzale 2012-2013 e si è concluso lo studio sulla valutazione degli eventi dopo la vaccinazione antiinfluenzale in età pediatrica (studio SvevaYoung);

- a livello nazionale, sono continuate le attività del sistema di sorveglianza delle sospette reazioni avverse a prodotti naturali con la valutazione della imputabilità delle reazioni gravi;
- sono state condotte le attività nell'ambito del Sistema di Sorveglianza su Sovrappeso e Obesità nei bambini "OKkio alla SALUTE" quali il coordinamento nazionale, la diffusione dei risultati della terza raccolta dati, sia a livello nazionale che a livello locale; la preparazione di materiali per la quarta raccolta; partecipazione allo studio *Childhood Obesity Surveillance Initiative* della WHO/Europa; "*HBSC – Health Behaviour in School-aged Children*";
- è stato implementato il progetto "Sorveglianza della mortalità materna: progetto pilota in Regioni del Nord, Centro e Sud Italia" in 7 Regioni italiane;
- l'ISS ha partecipato in rappresentanza dell'Italia con il nome di *Italian Obstetric Surveillance System (ItOSS)* all'*International Obstetric Survey System (INOSS)* coordinato dal Regno Unito;
- è stato coordinato e gestito il Sistema di sorveglianza sull'Interruzione Volontaria di Gravidanza in Italia per la raccolta dati del 2011-12 per la relazione annuale del Ministro della Salute al Parlamento;
- sono state implementate due sorveglianze dedicate alle seguenti problematiche emergenti: esposizioni accidentali a detergenti liquidi per lavatrici in eco-dosi; esposizioni accidentali a liquidi per sigarette elettroniche;
- si è fornita attività di supporto al progetto nazionale di farmacovigilanza basata sui Centri Antiveneni (FarViCAV-nazionale), tramite la revisione e analisi dei casi di errore terapeutico e reazione avversa rilevati nel periodo maggio 2012-maggio 2013;
- è stata svolta attività di sorveglianza e prevenzione delle epatiti virali acute (sorveglianza SEIEVA). Sorveglianza integrata epidemiologica, virologica, ambientale dell'epatite E in Italia: arruolamento;
- è continuata la attività di ricerca su *privacy* e etica con indagini KAP applicate al *biobanking*. Si intende disegnare il profilo dei donatori e fornire elementi che possono essere utili per diffondere la cultura della ricerca scientifica e della donazione di materiale biologico nel settore biomedico ed epidemiologico;
- Registro Italiano Artroprotesi: raccolta dati su anca e ginocchio, messa a punto di procedure per l'identificazione e la caratterizzazione del dispositivo medico e valutazione dell'esito mediante misura della qualità della vita;
- è proseguita la collaborazione con la Regione Lazio per il potenziamento e riorganizzazione funzionale della rete regionale di farmacovigilanza. Sono stati condotti due studi di atteggiamento, conoscenza e pratica (KAP) sull'uso dei farmaci in allattamento.

Progetti di ricerca

- È stata svolta un'indagine conoscitiva sulle strutture deputate all'erogazione dei servizi di prevenzione in Italia;
- è stata svolta l'analisi delle raccolte dati esistenti e l'ingegnerizzazione/reingegnerizzazione dei flussi dei dati di interesse sanitario nazionale;
- sono stati pubblicati e diffusi i primi risultati dello studio EURO CARE-5 sulla sopravvivenza dei pazienti oncologici adulti e in età pediatrica in Europa (stime al 2008 per 30 Paesi);

- nell'ambito della JA Europea EPAAC (*European Partnership Against Cancer*) e del collegato Progetto Ministeriale (Ricerca Finalizzata 2009) è proseguita l'attività di sviluppo di un Sistema Informativo Europeo sul Cancro (ECIS) che integra dati e attività di ricerca in una unica infrastruttura coordinata dalla CE (JRC);
- sono stati pubblicati studi sull'epidemiologia dei tumori rari in Europa e in Italia (RARECARE e RITA) e completata la raccolta dati dello studio pilota sulla centralizzazione dei percorsi diagnostici e terapeutici dei tumori rari in Europa (RARECARE-NET);
- è proseguita la collaborazione alle attività di analisi e presentazione dei risultati dello studio INTERPHONE (esposizione diverse dall'uso del telefono cellulare);
- è proseguita l'attività connessa al progetto *Transexpo Feasibility in Italy* (fascicolo 11US/4-Italia-Usa);
- è proseguito il *follow up* sullo stato in vita delle coorti del progetto CUORE; è iniziata l'analisi per lo studio del ruolo della glicemia nella valutazione del rischio cardiovascolare (progetto Italia-USA);
- si è conclusa l'analisi dei dati provenienti da fonti routinarie e da indagini di popolazione per la spiegazione del decremento della mortalità CVD (EURO-HEART II);
- Nell'ambito del progetto MENO-SALE-PIU-SALUTE per la valutazione delle azioni di riduzione del consumo di sale nella popolazione italiana è stato realizzato l'esame di un campione random stratificato per età e sesso di 425 persone 25-64 anni (Torino) con relativa raccolta ed esame delle urine 24h;
- studio OBSERVANT: sono state completate tutte le attività dello studio, condotta l'analisi finale dei dati, e organizzato il Convegno finale per la diffusione pubblica dei risultati ottenuti;
- sono proseguite le attività di raccolta ed elaborazione dati previste dalla ricerca finalizzata "*TAVI versus traditional approaches in treatment of severe and symptomatic aortic stenosis patients*". Sono state impostate le attività di monitoraggio clinico;
- sono proseguite le attività di supporto al progetto "Quality of life, cognitive abilities and costs of transcatheter aortic valve implantation and surgical aortic valve replacement" coordinato dalla Regione Emilia Romagna;
- sono state avviate le prime analisi relative allo studio PRIORITY per la predizione a lungo termine (10 anni) di eventi avversi in una popolazione di pazienti sottoposti a intervento di BPAC isolato;
- sono state avviate le prime attività necessarie alla realizzazione di un nuovo studio sul trattamento del Forame Ovale Pervio e di un nuovo studio sulla gestione dei pazienti nel post-infarto;
- è stata avviata l'attività del progetto CCM 2012 "I pazienti lungo sopravvissuti per neoplasie in età pediatrica e adolescenziale";
- è proseguita l'attività del progetto APACHE (Ricerca Indipendente AIFA) sulla promozione dell'appropriatezza d'uso della profilassi antibiotica in chirurgia elettiva pediatrica, e dello studio Pro-change: studio di coorte sul profilo beneficio-rischio della profilassi con anticoagulanti in chirurgia protesica dell'anca e del ginocchio;
- sono state completate le attività relative al progetto ALCOVE (*ALzheimer COoperative Valuation in Europe*);

- è stata condotta un'indagine nazionale sul grado di esistenza e sviluppo di modelli di gestione integrata per le patologie croniche e sulle caratteristiche delle esperienze che negli ultimi anni le Regioni hanno messo in opera su questo tema (progetto CCM);
- si è proceduto all'avviamento, gestione e monitoraggio dei seguenti progetti di ricerca: Sterilità, disfunzione sessuale e complicanze endocrino-metaboliche in uomini e donne affetti da patologie oncologiche ed ematologiche: monitoraggio e trattamento a breve e lungo termine; Progetto Salute E Benessere Dei Giovani;
- si è partecipato al progetto del WHO/Regione Europea "*European Childhood Obesity Surveillance Initiative*";
- Progetto della Comunità Europea (DGSANCO) Promoting healthy eating and physical activity in local communities (HEPCOM);
- Progetto "Prevenzione e intervento precoce per il rischio di depressione post partum";
- Progetto "Valutazione dei pazienti ricoverati negli ospedali psichiatrici giudiziari finalizzata a proposte di modifiche di assetti organizzativi e di processo";
- Progetto "Il monitoraggio della qualità dell'assistenza in RSA: validazione di un set integrato e multidimensionale di indicatori *quality* ed *equity oriented* ad elevata fattibilità di rilevazione e trasferibilità di sistema";
- Programma di intervento di promozione della salute mentale nelle scuole superiori nell'ambito di Guadagnare Salute;
- Relativamente al progetto "Strumenti flessibili basati sull'evidenza per la determinazione delle priorità sanitarie" è stato reso disponibile il sito <http://siveas.cnesps.it/> come strumento di interrogazione ed ausilio dei decision-makers nella programmazione e prevenzione basate sulle priorità sanitarie identificate dal modello "fattori di rischio";
- Le attività di ricerca a livello europeo e internazionale sono proseguite per i progetti del *7th Framework Program*: AMPHORA (*Alcohol Measures for Public Health Research Alliance*) in qualità di partner coinvolti nell'attività di produzione e disseminazione delle nuove evidenze scientifiche prodotte; ODHIN (*Optimizing Delivery of Health Care Interventions*) per l'attuazione dei programmi di Identificazione Precoce del consumo dannoso e rischioso di alcol ed Intervento Breve (IPIB) in contesti di assistenza sanitaria primaria; ALICE RAP (*Addiction and Life Styles in contemporary Europe reframing addiction project*) per promuovere sinergie tra le scienze relative all'uso di sostanze e comportamenti di dipendenza attraverso un programma quinquennale di attività. Inoltre per l'E.C. PHP BISTAIRS (*Good practice on Brief Interventions*) per intensificare l'attuazione degli Interventi Brevi in tutta Europa e fornire raccomandazioni strategiche e linee guida e per l'E.C.PHP EWA (*European Workplace and Alcohol Project*) studio dedicato all'impatto dell'alcol nei luoghi di lavoro in 11 paesi europei;
- Partecipazione italiana alla *Joint Action RARHA Reducing Alcohol Related Harm* come leader del Work Package di valutazione dell'intera Joint Action e come co-leader del Work Package "Guidelines";
- Variazioni nella gravità dei sintomi depressivi e mortalità in una coorte di anziani italiani (ILSA- *Italian Longitudinal Study on Aging*): studi volti ad analizzare i livelli di gravità dei sintomi depressivi registrati nel corso del tempo nella coorte di anziani ILSA;

- Ricerca Finalizzata 2009 (Impact of neurological aging and cognitive impairment on hospitalization and mortality in an Italian elderly general population color) con attività rivolte ad integrare dinamicamente i risultati dello studio IPREA (Italian Project on Epidemiology of Alzheimer's disease), a tutt'oggi l'unico progetto multicentrico longitudinale sulla demenza in fase preclinica condotto su una vasta coorte italiana di anziani (4785 soggetti di età 65-84);
- VINTAGE – *Good Health in to older Age* - Alcol e anziani: il progetto europeo. Proseguimento delle attività rivolte a colmare le lacune sull'impatto sociale e sanitario associato al consumo dannoso di alcol negli anziani;
- ERA-AGE 2 – *European Research Area in Ageing* (7th Programma Quadro). Proseguimento delle attività del progetto dedicato allo scambio di informazioni e di best practice dei programmi di ricerca europei sull'invecchiamento;
- FUTURAGE – proseguimento di attività di implementazione e disseminazione nazionale delle principali attività richiamate nella *Road Map for Research on Ageing* con aggiornamento delle banche dati e costante impegno negli incontri scientifici;
- Progetto CAMELIA (CARDiovascular risks, METabolic syndrome, LIver and Autoimmune disease): analisi dati, stesura del lavoro;
- è continuata la attività di ricerca su privacy e etica con indagini KAP applicate al *biobanking*. Si intende disegnare il profilo dei donatori e fornire elementi che possono essere utili per diffondere la cultura della ricerca scientifica e della donazione di materiale biologico nel settore biomedico ed epidemiologico;
- Progetto TRIPLE-S (*Syndromic Surveillance Survey*) con UdS leader del WP *Inventory of the Existing Syndromic Surveillance System in Europe*: conclusione del Progetto ed organizzazione in ISS del Meeting finale (aprile 2013);
- Progetto *EU New methodological tools for policy and programme evaluation regarding drugs*: studio di indicatori dell'impatto dell'uso di droghe basati su dati sanitari correnti in collaborazione con l'Univ. Tor Vergata;
- Progetto EUROTRACS (EUROpean Treatment & Reduction of Acute Coronary Syndromes cost analysis);
- Studio di valutazione della sicurezza ed efficacia della vaccino pandemico in donne gravide - studio EVIS);
- sviluppo di modelli matematici per valutare la diffusione di alcune malattie infettive e l'impatto di interventi di prevenzione;
- Partecipazione a un progetto europeo per valutare l'introduzione di misure di contenimento e mitigazione costo-efficaci per l'influenza nella UE (Fluresp).

Centro Nazionale per la Ricerca e la Valutazione dei prodotti Immunobiologici

Il Centro Nazionale per la Ricerca e la Valutazione dei prodotti Immunobiologici (CRIVIB) è stato istituito dal C.d.A. dell'ISS il 17 luglio 2007 per rendere autonome le attività istituzionali relative al settore dei Farmaci (Prodotti) Immunobiologici. La missione principale del CRIVIB riguarda la Valutazione e il Controllo analitico dei Farmaci Immunobiologici, inclusi i

Biotecnologici, e la sorveglianza della loro qualità in ambito nazionale e internazionale; tali attività sono espletate sulla base di normative nazionali, e su specifico mandato dell'AIFA o di altri organismi internazionali.

Il Centro esegue i controlli analitici per il *batch release* su ogni lotto destinato alla commercializzazione di farmaci biologici quali immunoglobuline, vaccini batterici e virali e effettua inoltre il controllo analitico, relativo ai marcatori virologici, dei *pool* di plasma utilizzati per la produzione di emoderivati (incluso albumine, fattori della coagulazione, ecc.).

Valuta anche le reazioni avverse e partecipa al controllo dei farmaci immunobiologici nell'ambito della sorveglianza *post-marketing* a livello nazionale e europeo. Tale attività, ripartita tra i vari Reparti ed Unità, riguarda non solo i prodotti per i quali viene effettuato il *batch release* ma anche altri prodotti presenti sul mercato Italiano ed europeo, quali vaccini virali per epatite A e B, anti papilloma, anti rotavirus, antipolio inattivato ed altri vaccini di natura batterica. Per svolgere le attività sopra descritte, il Centro opera nell'ambito di un Sistema di Assicurazione della Qualità, conforme alle Norme ISO 17025 per i laboratori di taratura e di prova ed è oggetto di ispezioni da parte di autorità europee (EDQM) ed internazionali (OMS). Inoltre, gli esperti del CRIVIB partecipano alle attività di organismi nazionali ed internazionali quali: Ministero della Salute, AIFA, CCM, EMA, EDQM (Farmacopea Europea, OMCL Network), WHO, CDC, ecc. Il Centro partecipa e/o gestisce studi nazionali e internazionali di standardizzazione di metodi, di reagenti e di preparazione di sostanze di riferimento, nonché Tests di *Proficiency* e Controlli di Qualità esterni. Infine, il CRIVIB svolge attività di ricerca specifica e finalizzata al settore del controllo, valutazione e standardizzazione dei Farmaci Immunobiologici, (quali Sieri, Vaccini, Allergeni, Immunoglobuline e Anticorpi Monoclonali, Medicinali Biotecnologici) con particolare attenzione allo sviluppo di tecniche per valutarne accuratamente la qualità.

Il CRIVIB, infine, si occupa della sorveglianza di alcune malattie infettive, quali ad esempio la poliomielite, le Paralisi Flaccide Acute (PFA) e le gastroenteriti da Rotavirus.

Il CRIVIB coordina lo svolgimento per quanto concerne il personale dell'Istituto, su mandato dell'AIFA lo svolgimento dell'attività ispettiva alle Officine Farmaceutiche produttrici di Farmaci e di API per il rispetto delle norme delle GMP. Il CRIVIB è organizzato in tre Reparti, una Unità Scientifica (suddivisa in tre Sezioni) alle dirette dipendenze del Direttore del Centro, e una Unità di Assicurazione di Qualità.

Più in dettaglio, il Reparto Prodotti Biologici svolge attività atte a garantire la qualità e la sicurezza di prodotti quali le immunoglobuline e le proteine e peptidi ricombinanti ad uso terapeutico. Il reparto Vaccini Batterici svolge la sua attività per garantire la qualità e la sicurezza dei vaccini batterici, utilizzati per la prevenzione delle patologie infettive. Il Reparto Vaccini Virali, infine, ha il compito di valutare la qualità e la sicurezza dei vaccini antipolio sia vivi che inattivati, di effettuare la sorveglianza degli eventi avversi ai vaccini e di verificare l'efficacia delle vaccinazioni anche attraverso il monitoraggio dei casi di PFA.

In riferimento all'Unità Scientifica, la Sezione Allergeni e Biotecnologici valuta i dossier di registrazione relativi a Estratti Allergenici e Allergeni ricombinanti, Anticorpi Monoclonali e altri prodotti biotecnologici e partecipa alla gestione della Banca Dati delle Sostanze Chimiche Sensibilizzanti (BDS), in collaborazione con il Centro Nazionale Sostanze Chimiche (CSC). La Sezione Influenza esegue attività di controlli analitici di Vaccini Influenzali sia stagionali che, pandemici.

La sezione Vaccini per l'Epatite si occupa della valutazione dei vaccini per l'epatite A e B in commercio e della valutazione dei dossier di Autorizzazione di nuovi vaccini per l'epatite.

Tutti i Reparti e le Unità menzionate svolgono anche qualificata attività di ricerca nell'ambito della loro missione. Ad esempio l'unità che si occupa di vaccini antinfluenzali ha continuato l'attività di ricerca nell'ambito degli studi sui correlati sierologici della protezione

dei vaccini, argomento di grande rilevanza internazionale. Parallelamente, l'unità che si occupa di vaccini antiepatite ha continuato la messa a punto di nuovi metodi per la determinazione della potenza del vaccino per epatite A. Il reparto che si occupa di emoderivati svolge attività di ricerca in collaborazione con il Centro Nazionale Sangue (CNS) relativo alla qualità delle tecniche sierologiche e di amplificazione genomica per prodotti ad uso trasfusionale. Il gruppo coinvolto nella valutazione dei vaccini virali ha svolto numerosi progetti di ricerca relativi alla attività sulle PFA e sui Rotavirus, e ha inoltre messo a punto metodi per la determinazione *in vitro* del contenuto di antigeni virali in preparazioni vaccinali. Per quanto riguarda i vaccini batterici è stato sviluppato un progetto relativo alla sorveglianza della difterite a livello internazionale. Il gruppo che si occupa di prodotti biologici e biotecnologici ha partecipato a progetti relativi a metodi di misura della presenza di allergeni in vari ambienti *indoor* sotto l'egida del Ministero della Salute.

Infine, l'attività della Unità di Assicurazione della Qualità riguarda la definizione e il mantenimento dell'SGQ per tutta l'attività del CRIVIB secondo le indicazioni delle Norme Internazionali UNI EN ISO 9000 e ISO IEC EN 17025 per i laboratori di taratura e di prova.

Resoconto attività 2013

Nel corso del 2013 il CRIVIB ha continuato a svolgere tutte le attività di controllo, valutazione e ricerca di competenza.

I controlli analitici dei prodotti Immunobiologici e le valutazioni dei dossier di registrazione dei farmaci biologici relative anche ai processi di inattivazione/rimozione virale, sono stati espletati nei limiti di tempo imposti dalle normative o richiesti dai committenti (AIFA, Ministero).

Sono stati espletati circa 400 pareri richiesti dall'AIFA come attività di valutazione di dossier di Immunobiologici relativi a procedure Nazionali, di Mutuo Riconoscimento e Centralizzate e di *Scientific Advice*. È aumentata la richiesta da parte di AIFA di *Voluntary Harmonized Procedure* sempre per la valutazione della parte di qualità nell'ambito delle sperimentazioni di Fase III. Sono stati, inoltre, espletati dal CRIVIB insieme agli Esperti del Dipartimento EOMM diversi pareri insieme ad Esperti per importazione ed esportazione di sangue umano e dei suoi prodotti ai sensi dell'art. 5 del D.M. 12 aprile 2012.

Sono stati effettuati circa 860 controlli come Servizi a terzi dell'ISS nell'ambito delle procedure di rilascio lotti di emoderivati, plasma *pool* e vaccini batterici e virali. Sono state richieste circa 60 analisi di laboratorio su campioni prelevati dai NAS sul territorio nazionale su richiesta dell'AIFA nell'ambito del Programma Annuale di Controllo.

Sono state eseguite 64 ispezioni su richiesta dell'AIFA nell'ambito dell'accordo di Collaborazione AIFA-ISS.

Nell'ambito dell'attività di ricerca, sono stati effettuati, oltre a numerosi progetti con l'EDQM di valutazione di *Biological Study Program* per vaccini, derivati del sangue e allergeni, alcuni studi volti a migliorare la sorveglianza in malattie infettive prevenibili con vaccinazioni, quali la difterite, la polio, le infezioni da rotavirus, ecc. in cooperazione con il Ministero della salute e l'OMS. Sono stati altresì organizzati programmi di valutazione esterna di qualità (VEQ) per valutare la performance dei laboratori di medicina trasfusionale. Ricercatori del Centro hanno continuato lo sviluppo di metodi per la valutazione della risposta immunitaria al vaccino dell'influenza e metodi per la quantizzazione di antigeni presenti nei vaccini per epatite A e B, Hib, nonché di allergeni presenti nelle preparazioni utilizzate in medicina per diagnosi e terapia o contenuti nell'ambiente. In tal senso e come in passato, presso il Centro viene gestita con altri dipartimenti dell'ISS una banca dati di sostanze sensibilizzanti.

Di particolare rilievo per l'impegno e la portata della iniziativa l'attività di trasferimento dei metodi nell'ambito del Progetto di *Twinning* del CRIVIB nei confronti del laboratorio di controllo dei medicinali biologici della Turchia, progetto che prevede appunto il trasferimento di 41 metodi prevalentemente dai laboratori del CRIVIB, nonché di metodi utilizzati dai colleghi bulgari (*junior partner*), implementato dai nostri Esperti. Il progetto è stato avviato nel settembre 2012 e si concluderà nel settembre 2014.

Centro Nazionale Malattie Rare

Il CNMR viene istituito mediante GU n. 157 del 7/7/2008.

La struttura si articola nei seguenti Reparti:

- Reparto Test genetici
Identificazione di marcatori genetici diagnostici e prognostici in patologie rare; assicurazione di qualità dei test genetici.
- Reparto Marcatori molecolari e modelli biologici
Piattaforme innovative ad alto contenuto tecnologico per l'identificazione di marcatori molecolari per lo sviluppo di modelli biologici di patologie rare (System Biology for Rare Diseases) anche attraverso strumenti bioinformatici.
- Reparto Prevenzione, sorveglianza formazione e informazione
Prevenzione delle Malattie rare; Registro Nazionale Malattie rare (RNMR); codifica internazionale delle malattie rare; analisi delle fonti correnti e indagini socio-sanitarie. Elaborazione di linee guida diagnostico-terapeutiche. Formazione, documentazione, informazione a popolazione target e popolazione generale; Telefono Verde Malattie Rare (TVMR).
- Reparto Farmaci orfani
Sviluppo di modelli di sperimentazione clinica e medicina traslazionale, sorveglianza dei farmaci orfani; identificazione dei bisogni terapeutici e monitoraggio dell'accessibilità ai farmaci orfani.
- Reparto Reti europee e internazionali per le malattie rare
Promozione del processo di collaborazione europea e internazionale sulle malattie rare.

Resoconto attività 2013

Reparto Test genetici

Attività CEQ test genetici G.U. N°199 (28/08/2009)

- Gennaio 2013: invio ai laboratori dei risultati dell'VIII turno di Controllo Esterno di Qualità; preparazione ed elaborazione dati CEQ 2012 per il Workshop sul CEQ 2012 tenutosi presso l'ISS il 4 Febbraio 2013
- Febbraio-Aprile 2013: revisione dei criteri di valutazione, del manuale d'uso della piattaforma informatica del CEQ e modifiche alla web-utility.
- Aprile 2013: avvio del nono turno del CEQ dei Test Genetici.
Hanno partecipato e inviato i dati 112 laboratori i quali hanno aderito a uno o più dei sette schemi proposti (Poliposi Adenomatosa del Colon, X-Fragile, Beta-Talassemia, Fibrosi Cistica, citogenetica prenatale, postnatale e oncologica).
I campioni analizzati dai laboratori partecipanti agli schemi di genetica molecolare sono stati preparati e validati in ISS; sono state inviate 372 aliquote di DNA genomico a 69 laboratori.
- Luglio-Novembre 2013 valutazione da parte di sei commissioni di esperti (una per ciascuno schema di genetica molecolare e due per la citogenetica-costituzionale e oncologica) dei dati inviati all'ISS dai partecipanti, dapprima via web e poi in ISS.

- Nel turno 2013 è stato inserito il giudizio di performance insufficiente per errori o omissioni gravi commessi dai laboratori nell'esecuzione e nella refertazione del test genetico <http://www.iss.it/cnmr/tege/rili/cont.php?id=143&lang=1&tipo=15>
- Novembre-Dicembre 2013: preparazione di 236 schede di valutazione che i partecipanti hanno ricevuto, tramite la web-utility, nel Gennaio 2014 insieme ad una lettera generale; una lettera di accompagnamento è stata inoltre inviata ai laboratori che hanno ricevuto la valutazione di performance "insufficiente" nello schema di Beta Talassemia.

Formazione attiva

Lezione sul controllo di qualità interno ed esterno di qualità dei test genetici e presentazione dei dati del CEQ 2012 sulla fibrosi cistica e sull'X-Fragile nell'ambito del corso: "Il laboratorio di genetica oggi: complessità ed interpretazione del test, la certificazione, il laboratorio di genetica forense", Scuola Medica Ospedaliera, Complesso monumentale S. Spirito in Saxia, Borgo S. Spirito, 3, Roma, 21-22 Novembre 2013 (relatrice Dr.ssa Federica Censi).

Collaborazione con CEQA-Cytogenetics European Quality Assessment

Attività di valutazione dei risultati dei laboratori partecipanti al CEQ Europeo in citogenetica postnatale su sangue (<http://www.ceqas.org/>)

Collaborazione con EMQN-European Molecular Quality Assessment

Attività del boarding group dell' European Molecular Quality Assessment (http://www.emqn.org/emqn/About_EMQN)

Interrogazioni parlamentari

Nel corso dell'anno sono state date risposte a tre interrogazioni parlamentari fatte dall'onorevole Reguzzoni riguardanti La Sindrome di Poland (dr.ssa Giovanna Florida), le talassemie (dr.ssa Giovanna Florida), La Spondilite Anchilosante

Reparto Marcatori Molecolari e Modelli Biologici

Attività di ricerca

L'attività di ricerca svolta nel corso del 2013 nel Reparto Marcatori Molecolari e Modelli Biologici del Centro Nazionale Malattie Rare è stata focalizzata all'individuazione di biomarcatori in alcune malattie rare e alla comprensione del loro ruolo nella regolazione dei pathways molecolari sottesi alle patologie in esame. La caratterizzazione di marcatori nuovi e/o più efficaci, attraverso lo sviluppo di nuovi approcci sperimentali che si avvalgano di tecniche innovative e ad alto profilo tecnologico, è di prioritaria importanza nelle malattie rare per arrivare a una diagnosi rapida che consenta di avviare il miglior trattamento terapeutico oggi disponibile. Tuttavia, infatti, circa il 30% delle malattie rare manca di una diagnosi certa. In questo contesto, gli studi condotti nel Reparto hanno individuato come buoni candidati una classe emergente di molecole biologiche implicate nel controllo dell'espressione genica, i microRNA. In particolare, con la collaborazione di clinici e gruppi universitari, sono state oggetto di studio 4 diverse patologie rare: epatoblastoma, labiopalatoschisi, malattia di Hailey-Hailey e osteocondroma.

1. Epatoblastoma: lo studio è il risultato della collaborazione con l'Ospedale Le Molinette di Torino, che ha fornito i campioni biologici (biopsie tissutali e sieri), e con il Prof. Arthur Zimmermann (SIOPEL). Le analisi condotte dimostrano un ruolo del microRNA 483 nei soggetti affetti; durante l'anno sono stati raccolti ed analizzati ulteriori campioni allo scopo di aumentare la casistica dei pazienti. Il progetto (Responsabile Scientifico: Dr. Marco Salvatore) è stato finanziato nell'ambito del Programma di Collaborazione Italia-USA.

2. Labiopalatoschisi: Lo studio condotto su un campione di 111 pazienti affetti da labiopalatoschisi ha mostrato la presenza di varianti polimorfiche nella sequenza codificante

il miR-140, differentemente rappresentate nei pazienti rispetto ai controlli. Uno studio di GWA è stato condotto allo scopo di monitorare la frequenza delle varianti polimorfiche nella popolazione di controllo. Lo studio è condotto in collaborazione con Dipartimento di Biotecnologie Cellulari ed Ematologia, Università "Sapienza", Roma; Dipartimento di Medicina Sperimentale, Università "Sapienza", Roma; Dipartimento di Medicina Sperimentale e Diagnostica, Università di Ferrara.

3. Malattia di Haley-Haley: Il progetto è portato avanti in collaborazione con: Prof. Claudio Talora, Università "Sapienza", Roma; Dr. Gianfranco Biolcati, Istituto Dermatologico San Gallicano IRCCS IFO; Prof. Claudio Palleschi, Università "Sapienza", Roma. I risultati ottenuti hanno dimostrato che cheratinociti ottenuti da pazienti affetti dalla malattia di Hailey-Hailey, mostrano una ridotta capacità proliferativa e di differenziamento in coltura dovuta a uno squilibrio del sistema ossidante-antiossidante correlato ad un incremento dello stress ossidativo e ad un aumento dell'espressione del miR-125b. Nel corso dell'anno sono stati analizzati campioni sierici di pazienti allo scopo di verificare le osservazioni ottenute in vitro.

4. Osteocondroma multiplo: Lo studio è condotto in collaborazione con il Dr. Luca Sangiorgi, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna, nell'ambito di un progetto finanziato dal Ministero della Salute, Bando Malattie Rare (RF-IOR-2008-1257671), all'interno del quale il Dr. Magrelli è responsabile scientifico di una Unità Operativa.

I risultati di questo studio indicano che l'espressione di alcuni microRNA (miR-21, miR-140, miR-145, miR-199a, miR-451, miR-483) è alterata in un campione di pazienti affetti da osteocondromi multipli rispetto al normale tessuto cartilagineo, ulteriori indagini sono in corso per la validazione dei risultati ottenuti.

Molte malattie rare presentano, associate a sintomatologie più specifiche, deficit cognitivi e neurologici. L'attività di ricerca del Reparto si è pertanto focalizzata nello specifico sul coinvolgimento del sistema nervoso in malattie rare, quali la distrofia muscolare di Duchenne. Mutazioni della distrofina causano la distrofia muscolare ma colpiscono anche il sistema nervoso centrale, ivi compreso il processamento dell'informazione visiva nella retina. In particolare, sono attualmente in corso studi sul ruolo del complesso di proteine associate alla distrofina e dei loro partner di interazione nel sistema nervoso, volti a comprendere i meccanismi molecolari alla base dei deficit cognitivi che si manifestano in questa patologia. Fra i partner di interazione di una delle proteine del complesso, la distrobrevina, particolare interesse riveste una proteina, la disbindina, identificata recentemente come il prodotto di uno dei putativi geni di suscettibilità alla schizofrenia. Mutazioni nel gene della disbindina sono alla base di una malattia rara, la sindrome di Hermansky-Pudlak, che si manifesta con un'alterata biogenesi di organelli simili ai lisosomi. I risultati ottenuti nel Reparto dimostrano che la disbindina è espressa nella retina a livello degli endfeet astrocitari della glia di Müller e suggeriscono un suo possibile coinvolgimento in quegli stati patologici in cui la perdita di polarità di membrana determina un'omeostasi alterata. I risultati ottenuti sono stati pubblicati su *Experimental Eye Research* 116 (2013) 1-8.

Registro Italiano Fibrosi Cistica

Il reparto ha partecipato alle attività di gestione e coordinamento del registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC). In particolare è stato organizzato uno specifico controllo di qualità per verificare la correttezza dei dati inseriti dai 28 centri Regionali fibrosi cistica (modello successivamente esportato in Europa al Registro FC Europeo). I dati sono attualmente in corso di revisione per l'elaborazione del report Annuale del Registro Italiano Fibrosi Cistica. Il reparto ha inoltre partecipato alle attività Europee correlate al Registro Europeo Fibrosi cistica, inserendo in esso i dati Italiani.

Attività di formazione

Nel corso del 2013, l'attività del reparto ha coinvolto studenti universitari che sono stati addestrati all'attività sperimentale e, sotto la supervisione del personale del Reparto, hanno portato avanti il loro lavoro di tesi.

Attività istituzionale

Nell'ambito dei compiti istituzionali, nel corso del 2013 il personale del Reparto ha risposto a oltre 20 interrogazioni parlamentari:

Il personale del Reparto (Dr. Magrelli) è inoltre coinvolto in attività di tipo normativo in qualità di rappresentante Italiano al Comitato per i Farmaci Orfani (COMP) presso l'EMA.

Presentazioni a convegno

I risultati del lavoro svolto nell'ambito del Registro Italiano Fibrosi Cistica sono stati presentati in occasione del congresso annuale della Società Italiana Fibrosi Cistica (Terrasini, 13-16 Novembre, 2013: "Registro italiano fibrosi cistica: aggiornamento dei dati" Salvatore M., et al.) e in due Concern specifici per addetti ai lavori sul Registro Fibrosi Cistica (Milano, settembre 2013; Roma, ottobre 2013).

European Molecular Quality Network (EMQN)

Il personale del Reparto (Dr. Marco Salvatore) ha partecipato ai due Management Board dell'EMQN come membro Italiano. Gli incontri si sono tenuti a Manchester e a Firenze e hanno affrontato temi relativi alle problematiche connesse con i controlli esterni di qualità dei test genetici a livello Europeo. Questa attività è svolta in maniera trasversale con il reparto Test Genetici del CNMR.

Reparto Prevenzione, Sorveglianza, Formazione e Informazione**Malformazioni Congenite e connessa Prevenzione Primaria**

Prevenzione primaria e sorveglianza di malformazioni congenite (MC), con approccio multidisciplinare verso i fattori protettivi e i fattori di rischio.

Realizzazione di azioni per la promozione dell'acido folico e diffusione di materiale informativo multilingue per la prevenzione primaria di Malformazioni Congenite (MC).

Aggiornamento sito web rivolto a operatori sanitari e popolazione generale.

Coordinamento WP7-Joint Action EUROCAT, (European Surveillance of Congenital Anomalies implementazione di survey, raccolta dati, valutazione, elaborazione di raccomandazioni UE "Primary prevention of congenital anomalies -Recommendations on policies to be considered for the primary prevention of congenital anomalies in National Plans and Strategies on Rare Diseases. Disponibile all'indirizzo

http://www.eucerd.eu/wpcontent/uploads/2013/03/Eurocat_Reco_PrimaryPrevention.pdf;

Attività inserite nel Programma Statistico Nazionale (PSN)

Statistiche da fonti amministrative organizzate - Integrazione delle fonti di dati per la stima e le analisi delle Malformazioni Congenite (MC) in seno al PSN 2011-2013.

Screening neonatale esteso

Progetto "Screening neonatale esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse regioni", progetto approvato e finanziato dal CCM-Ministero della Salute.