

studi collaborativi per la valutazione di preparazioni di campioni di riferimento da utilizzarsi nei saggi per il controllo dei vaccini.

Il Reparto esegue, in collaborazione con il Ministero della Salute, il coordinamento della sorveglianza attiva delle paralisi flaccide acute in Italia, per il mantenimento dello status di Paese *polio-free*, secondo le direttive della WHO. Quale Laboratorio di referenza nazionale, esegue le indagini virologiche e sierologiche (per poliovirus e altri enterovirus) sui casi di paralisi flaccidi acute in Italia e di otto Paesi del sud-est europeo (Albania, Kosovo, Bosnia-Erzegovina, Malta, Grecia, Macedonia, Bulgaria, Serbia, Montenegro) e è impegnato nello sviluppo di metodiche innovative per l'identificazione rapida di poliovirus e altri enterovirus in campioni clinici e ambientali. Distribuisce materiale informativo e reagenti al network dei laboratori nazionali ed europei per la sorveglianza delle paralisi flaccide acute, e organizza riunioni scientifiche e corsi di formazione nel settore della sorveglianza.

Dal 2008, il Reparto coordina, in collaborazione con il Ministero della Salute, la rete di sorveglianza delle gastroenteriti da rotavirus in Italia per valutare l'epidemiologia molecolare dei rotavirus in età pediatrica in previsione della vaccinazione.

Il Reparto Vaccini Virali partecipa anche a studi collaborativi internazionali e *proficiency* test organizzati dall'EDQM o dalla WHO per la verifica delle capacità analitiche del laboratorio e la messa a punto di nuovi metodi per la sorveglianza della poliomielite e delle gastroenteriti da rotavirus.

CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) viene istituito mediante *Gazzetta Ufficiale* 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.
- 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 2012

Si riporta di seguito la descrizione dell'attività del Centro suddivisa in Reparti in ordine alfabetico:

Reparto Farmaci orfani

Si occupa principalmente di:

- Sorveglianza dei farmaci orfani. Registro Nazionale Farmaci Orfani. Attivato, su richiesta dell'AIFA, a partire dal 2006, ideato per monitorare i farmaci orfani autorizzati a livello dell'Agenzia europea EMA e rimborsati dall'SSN. È uno strumento istituito per monitorare l'appropriatezza d'uso dei farmaci orfani immessi in commercio considerando le limitate informazioni sulle modalità di somministrazione
- Attività di ricerca sulle malattie rare:
 - Progetto scientifico per un Database Nazionale per l'Emoglobinuria Parossistica Notturna. Per approfondire le conoscenze epidemiologiche e cliniche su tale patologia, nell'ambito del territorio nazionale.
 - Progetto: *Clinical history and long-term cost-effectiveness of Enzyme Replacement Therapy (ERT) for Gaucher Disease in Italy* finanziato dal Ministero della Salute. Volto a valutare importanti aspetti della terapia dell'ERT.
 - Studio epidemiologico sulle miotonie in collaborazione con lo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare (SCFM) unico produttore del medicinale Mexiletina Cloridrato

(inclusa nelle liste previste dal D. Legs 648/96) che costituisce ad oggi l'unica terapia valida per molte forme di miotonie.

– Ricerca sperimentale

La ricerca sperimentale del Reparto Farmaci orfani si è svolta nell'ambito dei seguenti progetti:

- Progetto Italia-USA 2007: *A novel pharmacological approach and identification of peripheral cellular biomarkers in Niemann-Pick disease patients* (P.I.: C. Frank).
- Progetto Ricerca Finalizzata 2009: *Role of protein misfolding in the pathogenesis of Niemann-Pick C disease: a possible therapeutic target* (Group leader Unit ISS: C. Frank).
- Progetto Italia USA 2010: *Mechanisms of Neuronal Death in Niemann-Pick C Disease: from Molecules to Clinic* (P.I.: C. Frank).
- Progetto Ricerca Triennale ISS: Ruolo di SHOC2 WT e SHOC2 S2G nella proliferazione e nel differenziamento delle cellule neuronali (P.I. S. Coppola).

– Attività istituzionali: Risposta a 17 Interrogazioni Parlamentari e ad una mozione

Reparto Marcatori molecolari e modelli biologici

Si occupa principalmente di:

- Individuazione di biomarcatori in alcune malattie rare e comprensione del loro ruolo nella regolazione dei *pathways* molecolari sottesi. Individuazione di una classe emergente di molecole biologiche implicate nel controllo dell'espressione genica: studi sul coinvolgimento di specifici micro RNA in quattro diverse patologie rare: epatoblastoma, labiopalatoschisi, malattia di *Hailey-Hailey*, osteocondroma. I risultati indicano che questi miRNA sono differenzialmente espressi e modificano i segnali molecolari responsabili della normale proliferazione.
- Coinvolgimento del sistema nervoso in malattie rare (es. distrofia muscolare di Duchenne), 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. I risultati ottenuti hanno dimostrato che una delle proteine del complesso, la distrobrevina, è fosforilata in vitro dalla protein-chinasi A (PKA), e che la treonina 11 della β -dystrobrevina è il sito di regolazione dell'interazione con la chinesina, una proteina chiave nel trasporto intracellulare.
- Fra i partner di interazione della distrobrevina, particolare interesse riveste la disbindina. Mutazioni nel gene della disbindina sono alla base di una malattia rara, la sindrome di *Hermansky-Pudlak*. È stato proseguito lo studio sull'espressione della disbindina nella retina.
- Attività di formazione: ha coinvolto studenti universitari che sono stati preparati all'attività sperimentale.
- Attività istituzionale: nell'ambito dei compiti istituzionali, nel corso del 2012 il personale del Reparto ha risposto a nove interrogazioni parlamentari.
- Da maggio 2012 il Reparto partecipa quale rappresentante italiano al Comitato per i Farmaci Orfani (COMP) presso l'EMA.

Reparto Prevenzione, sorveglianza, formazione, informazione

- Malformazioni congenite e connessa prevenzione primaria - attività di promozione dell'acido folico e per la prevenzione primaria di MC: partecipazione attiva alla Joint Action EUROCAT 2011-2013, mediante il coordinamento del Work Package 7 "Primary

prevention of congenital anomalies - EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) (<http://www.eurocat-network.eu/>).

- 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)” inserito nel PSN 2011-2013.
 - Studio progettuale - Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR)” Proposta di inserimento nel PSN 2014-2016 per avviare integrazione dei dati dell’RNMR con l’Indagine ISTAT sui decessi.
Registro Nazionale Malattie Rare. Attività di sorveglianza nazionale delle malattie rare attraverso il coordinamento e il miglioramento dei flussi informativi dai Registri regionali al Registro nazionale in termini di qualità dei dati e copertura nazionale. È stato pubblicato il Rapporto ISTISAN 11/20 “Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/interregionali”.
- Screening neonatale esteso
Avvio del 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.
- Linee guida
 - Completamento della Linea Guida Gestione dell’Aniridia congenita (pubblicazione nel marzo 2013).
 - Sviluppo della Linea Guida Sclerosi Tuberosa.
 - Avvio del progetto RARE-Bestpractices, “Platform for sharing best practices for management of rare diseases”, finanziato dalla Commissione Europea e coordinato dal CNMR, che coinvolge 14 istituzioni di nove paesi europei (2013-2016).
- EUROPLAN Progetto finanziato dalla CE (2012-2015) per l’elaborazione di raccomandazioni e indicazioni per l’elaborazione e monitoraggio di piani nazionali per malattie rare nei Paesi europei (<http://www.europlanproject.eu/>).
- EPIRARE Progetto finanziato dalla Commissione Europea (2011-2013) coordinato dal CNMR e che coinvolge numerosi paesi EU e non EU. L’obiettivo è la realizzazione di una piattaforma europea per la registrazione dei dati di pazienti con malattia rara che, assicurando privacy, qualità e corretto uso delle informazioni registrate, siano utili per gli avanzamenti nella ricerca scientifica e sanità pubblica. I risultati sono stati presentati alla Commissione Europea. (<http://www.epirare.eu/>).
- E-RARE. Progetto finanziato dalla CE (2011-2014) cui il CNMR partecipa in qualità di coordinatore di WP. Il progetto è finalizzato a organizzare call congiunte fra i Paesi partecipanti a E-RARE per progetti di ricerca. (<http://www.e-rare.eu/>).
- RD-Connect. Progetto finanziato dalla CE (2012-2018) cui il CNMR partecipa in qualità di coordinatore di WP. (<http://rd-connect.eu/>).
- ADVANCE-HTA. Progetto finanziato dalla CE (2012-2015) cui il CNMR partecipa in qualità di coordinatore di WP.
- Informazione e formazione
 - È stato predisposto il nuovo sito web per la prevenzione primaria di Malformazioni Congenite “Acido folico e folati prima di una gravidanza” www.iss.it/acid.
 - Continua la diffusione di materiale divulgativo sull’acido folico.

- Divulgazione dell'informazione sulle malattie rare attraverso molteplici canali: il Telefono Verde Malattie Rare (nel 2012 sono giunte 2576 chiamate), Notiziario e portale web. (www.iss.it/cnmr).
- Convegno Il Registro Nazionale e i Registri Regionali e Interregionali delle malattie rare (22 febbraio 2012).
- Workshop internazionale *Clinical practices guidelines on rare diseases* (23-24 febbraio 2012). Condividere esperienze e conoscenze nell'ambito di problematiche metodologiche relative allo sviluppo di raccomandazioni per la pratica clinica per le malattie rare.
- *First International Congress: Narrative Medicine and Rare Diseases* (4 giugno 2012).
- *Summer School Clinical practice guidelines on rare diseases* (9-11 luglio 2012). Offrire le conoscenze di base per lo sviluppo di linee guida per le malattie rare.
- *International Workshop Rare Disease and Orphan Drug Registries – EPIRARE* (8-9 ottobre 2012).
- Convegno Prevenzione primaria di MC (5 novembre 2012).
- Concorso artistico letterario Il Volo di Pegaso (27 febbraio 2012).
- Attività istituzionale: risposta a più di 20 interrogazioni parlamentari.

Reparto Test genetici

Il Reparto è stato impegnato nella realizzazione dell'ottavo turno del Controllo Esterno di Qualità (CEQ) dei Test Genetici- G.U. N°199 (28/08/2009). Hanno partecipato 112 laboratori, pubblici e privati, distribuiti sul territorio nazionale, 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 dal personale del Reparto; in particolare, sono state inviate 412 aliquote a 68 laboratori. I risultati provenienti dai partecipanti sono stati valutati, dapprima via web e poi in ISS, da sei commissioni di esperti (una per ciascuno schema di genetica molecolare e due per la citogenetica-costituzionale e oncologica) nei mesi di Ottobre e Novembre 2012. Successivamente alle riunioni di valutazione sono state preparate duecentoquarantanove schede di valutazione, specifiche per ciascun laboratorio, che i partecipanti hanno ricevuto, tramite la web-utility, nel Gennaio 2013 insieme ad una lettera generale. Inoltre, ai partecipanti è stato inviato un report con le valutazioni dei test.

Esperimenti di CGH-array sono stati eseguiti su linee di cellule muscolari di topo senescenti, riattivate e proliferanti, per uno studio in collaborazione con il Dr Marco Crescenzi (BCN-ISS) iniziato nel 2011.

Descrizione dei Reparti

Reparto Farmaci orfani

La missione del Reparto Farmaci orfani del CNMR consiste nello sviluppo di modelli di sperimentazione clinica e medicina traslazionale, sorveglianza dei farmaci orfani, identificazione dei bisogni terapeutici e monitoraggio dell'accessibilità ai farmaci orfani.

L'attività del Reparto si è, dunque, articolata nei seguenti punti:

- Registro Nazionale Farmaci Orfani

Attivato, su richiesta dell'AIFA, il Registro Nazionale Farmaci Orfani a partire dal 2006, ideato per monitorare i farmaci orfani autorizzati a livello dell'Agenzia europea EMA e rimborsati dall'SSN.

Il Registro è uno strumento sinora inedito in Italia e in Europa, istituito per fornire uno strumento per studi di patologie con presentazione clinica eterogenea per cui i *trial* clinici sono più difficili da effettuare e per cui è più difficile identificare *end point* clinici di efficacia. Inoltre, il Registro mira a monitorare l'appropriatezza d'uso dei farmaci orfani immessi in commercio considerando le limitate informazioni sulle modalità di somministrazione di tali farmaci.

– **TEDDY (*Task Force for the Development of Drug in the Young*)**

È un network di eccellenza finanziato dalla CE, ha l'obiettivo generale di promuovere la disponibilità di farmaci pediatrici sicuri ed efficaci. Il CNMR è leader del Workpage "Rare Diseases and orphan drugs".

– **Sito web dedicato alle malattie rare e farmaci orfani**

Il sito web, e i sottositi in esso contenuti, forniscono informazioni costantemente aggiornate su: malattie rare; farmaci orfani; rete nazionale dei presidi / centri per la diagnosi e cura; Associazioni di pazienti; malformazioni congenite e prevenzione primaria di alcune di esse; linee guida per la gestione clinica dei pazienti; test genetici; medicina narrativa.

Reparto Marcatori molecolari e modelli biologici

Il Reparto svolge attività di ricerca volta all'individuazione di marcatori biologici nelle malattie rare. 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 per una rapida diagnosi nelle malattie rare. Ad oggi, infatti, circa il 30% delle malattie rare manca ancora di una diagnosi certa. Il Reparto di Marcatori molecolari e sistemi biologici del CNMR è coinvolto in numerosi progetti di ricerca, che prevedono la collaborazione con clinici e gruppi universitari.

Reparto Prevenzione, sorveglianza, formazione e informazione

Il Reparto ha una composizione di personale costituita da medici, biologi, psicologi, esperti in comunicazione socio-assistenziale, con competenze in counseling, salute pubblica e management delle malattie rare (MR), malformazioni congenite (MC) e screening neonatale esteso, che consente lo sviluppo di molteplici attività nell'ambito della prevenzione, epidemiologia, linee guida e gestione di progetti collaborativi complessi. L'attività è rivolta in particolare alla gestione di progetti nazionali e internazionali, informazione, comunicazione e formazione.

Reparto Test genetici

La missione del Reparto consiste nell'identificare marcatori genetici diagnostici e prognostici in patologie rare e nel migliorare la qualità dei test genetici utilizzati nella pratica clinica.

L'attività del Reparto si è, dunque, svolta nei seguenti punti:

– **Studio di tumori rari delle Ghiandole Salivari (TGS)**

Le ghiandole salivari maggiori e minori. Nell'edizione più recente del "Cancer incidence in five continents" i tassi grezzi di incidenza per 100.000 abitanti sono al di sotto dell'unità, in modo costante tra le varie popolazioni e per entrambi i sessi.

L'eziologia dei TGS è ancora poco nota; a differenza delle altre neoplasie cervico-facciali non sono associabili all'abuso di tabacco e alcool. Ad oggi l'unico fattore di rischio conosciuto è costituito dalle radiazioni ionizzanti.

I TGS sono caratterizzati da un'estrema diversità e complessità istologica e, secondo la WHO (WHO-2005), vi sono 24 istotipi, suddivisi in sottoistotipi.

Nel 2009 ci siamo occupati in particolare dell'analisi di carcinomi mucoepidermoidi e di tumori ibridi.

– Controllo esterno di qualità dei test genetici

L'uso dei test genetici, in questi ultimi anni, è stato introdotto rapidamente dal laboratorio di ricerca alla pratica clinica.

I test genetici vengono eseguiti principalmente per effettuare o confermare una diagnosi, ma vi sono anche test presintomatici, predittivi, farmacogenetici al fine di valutare, rispettivamente, il rischio di ammalarsi in soggetti con un'anamnesi familiare per una specifica malattia ad esordio tardivo, la suscettibilità individuale ad una determinata patologia e la risposta ad un farmaco associata a una determinata variante genetica.

Le conoscenze acquisite in seguito al sequenziamento del genoma umano, avvenuto nel 2003, sono state di fondamentale importanza per l'identificazione di geni responsabili di malattie e ulteriori fattori di rischio. Ad oggi ci sono circa 1,700 malattie che vengono analizzate attraverso il test genetico, da ciò si deduce che l'uso di un test genetico richiede molte cautele e è quindi necessario assicurare un elevato standard di qualità nell'esecuzione dei test nei laboratori.

L'ISS da molti anni ha avuto una particolare attenzione a questo tema, sia mediante la partecipazione attiva a Gruppi di lavoro nazionali e internazionali sia realizzando nel 2001 il Programma Nazionale di Assicurazione di Qualità dei test genetici.

ORGANISMO NOTIFICATO PER I DISPOSITIVI MEDICI E LA VALUTAZIONE DEI COSMETICI (ONDICO)

L'Organismo Notificato per i Dispositivi medici e la valutazione dei Cosmetici (ONDICO) è stato istituito in base alla deliberazione n. 7 del CdA dell'ISS del 26/5/2011.

In relazione alla propria missione istituzionale incentrata su "Valutazione e certificazione", "Attività tecnico scientifica" e "Formazione", l'ONDICO opera su varie tematiche di interesse per la salute pubblica, svolgendo attività nell'ambito di:

- Certificazione di dispositivi medici ai sensi della direttiva 93/42/CEE. La Certificazione CE, rilasciata a seguito di valutazioni tecnico-scientifiche, è l'autorizzazione che consente la commercializzazione del dispositivo medico in tutti i paesi della UE, essendo l'ISS Organismo Notificato dal Governo Italiano alla CE;
- valutazione tecnico/scientifica delle officine cosmetiche e relativi prodotti;
- valutazione di problematiche connesse a tipologie di prodotti di interesse sanitario, in particolare in settori di grande rilevanza non ancora oggetto di specifici regolamenti, quali: tatuaggi, piercing, prodotti per innesti sottocutanei, prodotti utilizzati presso centri estetici e centri per la cura del corpo;
- supporto al Ministero della Salute in merito a problematiche riguardanti prodotti quali cosmetici, e dispositivi utilizzati anche nel settore veterinario;
- formazione.

Il Centro è articolato in tre settori:

- Organismo Notificato per i dispositivi medici (O.N. 0373)
- Unità di Valutazione Cosmetici (UNIVACO)
- Prodotti di interesse per la salute pubblica (tatuaggi e piercing)

Resoconto attività 2012

Nel settore dell'Organismo Notificato sono state condotte attività di ricerca e di formazione secondo quanto richiesto dagli adempimenti previsti da dieci convenzioni stipulate fra l'ISS e il Ministero della Salute sulle seguenti tematiche: attività di formazione e ispezione relativamente ai dispositivi medici, normative internazionali, contraffazione, gas medicali, metodi di riferimento per lo studio dell'effetto barriera, glucometri, tatuaggi e piercing e attività di formazione per operatori dei centri estetici.

All'attività dell'Organismo Notificato va aggiunto anche la realizzazione di un Convegno tenutosi in Istituto in data 2/4/2012 sulla seguente tematica: qualità e sicurezza dei dispositivi medici.

Nel periodo gennaio-dicembre 2012 l'Unità di Valutazione Cosmetici (UNIVACO) ha definito le modalità di esecuzione delle verifiche ispettive per la valutazione delle officine cosmetiche.

In particolare sono stati considerati e approfonditi gli strumenti normativi applicabili al settore cosmetico (Regolamento (CE) 1223/2009 e UNI EN ISO 22716:2008).

Sono state inoltre valutate le richieste, ufficiali e non, presentate da aziende del settore ai fini del rilascio dell'attestato di valutazione UNIVACO.

Per il 2013 l'attività proseguirà con l'effettuazione di verifiche ispettive presso officine cosmetiche, partecipazione a progetti di ricerca e formazione.

Relativamente alle attività di tatuaggio e *piercing* nel 2012 è stata completata la ricognizione della normativa nazionale e regionale, da cui emerge che solo il Friuli Venezia Giulia, la Toscana e la provincia autonoma di Bolzano hanno emanato leggi e regolamenti in materia. Altre regioni hanno emesso delibere e provvedimenti di recepimento delle linee guida ministeriali, mentre ben cinque regioni non hanno emanato alcun provvedimento normativo. Questa disomogeneità costituisce una seria criticità. Sono state avviate iniziative di sensibilizzazione presso scuole, in relazione alla promozione di una campagna di educazione sanitaria nelle scuole sui rischi connessi alle procedure di tatuaggio e *piercing*. In particolare è stata organizzata la manifestazione dal titolo “La salute nell’astuccio: dall’ISS, spunti per un’azione didattica”, che si è svolta il 15 ottobre 2012 in occasione della settimana della cultura scientifica in cui è stata presentata la relazione dal titolo “Tatuaggi e Piercing-istruzioni per l’uso”. È stato organizzato e realizzato anche un importante convegno nazionale: “Tatuaggi e trucco permanente” che si è svolto il 4/12/2012, per rispondere alle esigenze di prevenzione, sicurezza e tutela della salute, provenienti dai cittadini e dagli operatori del settore. Sono stati portati avanti anche i lavori di due convenzioni scientifiche sottoscritte con il Ministero della Salute: “Studio dei rischi connessi alle pratiche di utilizzo dei tatuaggi come dispositivi medici” e “Elaborazione di linee guida per la progettazione, lavorazione e utilizzo di glucometri e auto iniettori di medicinali”.

CENTRO NAZIONALE SANGUE

Il Centro Nazionale Sangue (CNS) è stato istituito presso l'ISS con DM del 26/4/2007, ai sensi dell'art. 12 della Legge 21 ottobre 2005 n. 219 recante "Nuova disciplina delle attività trasfusionali e della produzione nazionale di emoderivati". Il Comitato Direttivo, presieduto dal Direttore del Centro medesimo, è composto dal Presidente dell'ISS, da tre responsabili delle strutture di coordinamento intraregionale e interregionale indicati dalla Conferenza Stato-Regioni e da tre rappresentanti delle associazioni e federazioni di donatori volontari di sangue. D'intesa con il Comitato Direttivo e con la Consulta tecnica permanente per il sistema trasfusionale, il CNS svolge funzioni di coordinamento e di controllo tecnico scientifico in materia di attività trasfusionali come disciplinato dalla Legge 219/2005 allo scopo di conseguire a) l'autosufficienza regionale e nazionale di sangue, emocomponenti e farmaci emoderivati, b) i più alti livelli di sicurezza sostenibilmente raggiungibili nell'ambito del processo finalizzato alla donazione e alla trasfusione del sangue per una più efficace tutela della salute dei cittadini, c) condizioni uniformi del servizio trasfusionale su tutto il territorio nazionale, d) lo sviluppo della medicina trasfusionale, del buon uso del sangue e di specifici programmi di diagnosi e cura.

Il CNS svolge funzioni d'indirizzo, coordinamento e controllo tecnico-scientifico delle attività trasfusionali. In particolare, al CNS sono assegnati i seguenti compiti:

- promuovere la donazione di sangue volontaria, consapevole, non remunerata e periodica e la ricerca scientifica e sociologica ad essa connessa;
- promuovere la ricerca scientifica nei settori della sicurezza, autosufficienza e sviluppo tecnologico;
- fornire supporto alla programmazione delle attività trasfusionali a livello nazionale e svolgere attività di monitoraggio e verifica degli obiettivi posti dalla programmazione stessa e dalle vigenti disposizioni di legge;
- rilevare i fabbisogni regionali annuali di sangue e dei suoi prodotti ai fini del raggiungimento dell'autosufficienza;
- fornire indicazioni al Ministero della Salute e alle regioni in merito al programma annuale di autosufficienza nazionale, individuando i consumi storici, il fabbisogno reale, i livelli di produzione necessari, le risorse, i criteri di finanziamento del sistema, le modalità di compensazione tra le regioni e i livelli di importazione e di esportazione eventualmente necessari;
- fornire supporto tecnico per il coordinamento interregionale, con particolare riferimento all'attuazione del programma di autosufficienza nazionale e delle compensazioni intra e interregionali;
- fornire consulenza e supporto nella programmazione e organizzazione delle attività trasfusionali a livello regionale;
- fornire indicazioni al Ministero della Salute e alle regioni in merito al prezzo unitario di cessione tra aziende sanitarie e tra regioni delle unità di sangue, dei suoi componenti e dei farmaci plasmaderivati prodotti in convenzione;
- emanare linee guida relative alla qualità e sicurezza del sangue e dei suoi prodotti, anche in attuazione delle direttive comunitarie, al modello organizzativo e all'accreditamento delle strutture trasfusionali e per il finanziamento delle attività trasfusionali;
- provvedere al coordinamento del sistema informativo dei servizi trasfusionali;
- definire e attuare la proposta al Ministero della Salute del programma nazionale di emovigilanza;

- effettuare studi e ricerche sulla qualità e appropriatezza delle prestazioni trasfusionali, sui relativi costi, nonché sull'acquisizione di beni e servizi in campo trasfusionale, al fine di elaborare valutazioni sulla efficacia ed efficienza dei servizi erogati;
- promuovere programmi di formazione in materia trasfusionale e per l'esercizio dell'attività di vigilanza, controllo e accreditamento delle strutture trasfusionali, di competenza delle regioni;
- eseguire controlli sulle metodiche diagnostiche riguardanti il sangue relativamente a qualità, sicurezza, efficacia e applicabilità delle procedure esistenti in materia, e formulare proposte di periodico aggiornamento della regolamentazione in relazione allo sviluppo delle nuove tecnologie;
- promuovere e organizzare controlli di qualità esterna sulle procedure e metodiche diagnostiche in campo trasfusionale;
- esercitare il controllo sulle specialità farmaceutiche derivate dal sangue secondo i criteri e le modalità definiti in base alle normative nazionali e dell'UE;
- provvedere alle ispezioni e ai controlli sulle aziende produttrici di emoderivati, anche su richiesta delle regioni;
- esercitare funzioni di coordinamento e controllo tecnico-scientifico della rete nazionale delle banche di sangue da cordone ombelicale.

Resoconto attività 2012

Nell'ambito dei compiti istituzionali del CNS, è stato predisposto il Programma nazionale per l'autosufficienza del sangue e dei suoi prodotti per l'anno 2012. La programmazione della produzione di globuli rossi (GR) prevede un incremento di 15.000 unità, pari a +0,6% rispetto al 2011. Per quanto concerne i consumi, nel 2012 è previsto un incremento di 14.400 unità, pari a +0,5% rispetto al 2011. Anche nel 2012 si conferma una rilevante carenza di GR a carico di due regioni (Sardegna e Lazio), cui si aggiungono alcune situazioni di minore criticità. Il fabbisogno compensativo delle regioni carenti ammonta complessivamente a circa 68.000 unità, a fronte del quale esiste un margine complessivo di produzione aggiuntiva nelle regioni storicamente autosufficienti di 78.000 unità. Pertanto, la produzione aggiuntiva programmata in varie regioni, un costante monitoraggio del sistema, l'impegno al miglioramento continuo della qualità e dell'appropriatezza in alcuni ambiti strategici e il coordinamento in rete esercitato dal CNS, consentono di prevedere, anche per l'anno 2012, la complessiva autosufficienza nazionale di GR. Nel 2012, per la prima volta, tutte le carenze previsionali risultano pressoché integralmente coperte da cessioni interregionali programmate mediante accordi convenzionali, il che rappresenta un sensibile passo in avanti nei rapporti compensativi fra regioni, sostanziato da una più puntuale gestione degli scambi compensativi interregionali, oltre che da più incisivi impegni a perseguire l'autosufficienza locale da parte delle realtà regionali dove oggi esistono importanti margini di miglioramento realizzabili. Si ribadisce la necessità dell'impegno delle Associazioni e Federazioni dei donatori di sangue e delle Strutture Regionali di Coordinamento per le attività trasfusionali (SRC), per le rispettive competenze, a ridurre la variabilità infra-annuale della raccolta del sangue e degli emocomponenti, a mantenere in equilibrio la chiamata dei donatori e a facilitare l'accesso ai Servizi Trasfusionali (ST) e alle Unità di Raccolta (UdR) territoriali, in particolare nella stagione estiva, con interventi programmati e incisivi. La programmazione per l'invio di plasma alla lavorazione industriale per la produzione di medicinali plasmaderivati prevede un incremento dell'invio di plasma pari a 2,8% (20.058 kg) rispetto al 2011, con indici regionali programmati diversificati. Quasi tutte le regioni del centro-sud restano collocate al di sotto della media nazionale, con livelli di autosufficienza di medicinali plasmaderivati bassi o

molto bassi. Per quanto concerne il consumo dei principali medicinali plasmaderivati (albumina e immunoglobuline aspecifiche per uso endovenoso), le stime, ulteriormente affinate e ponderate a cura del CNS in relazione alle fonti informative disponibili, indicano una previsione media della domanda nazionale di albumina intorno a 580 g/1.000 pop./anno, e 52 g/1.000 pop./anno per le immunoglobuline aspecifiche per uso endovenoso. Le valutazioni generali sul consumo dei medicinali plasma derivati, in corso di finalizzazione da parte del CNS, indicano una sostanziale stabilizzazione dei consumi di albumina e immunoglobuline endovena (e.v.), con una forte diversificazione della domanda per 1.000 pop./anno fra regioni, che conferma previsioni di consumo mediamente più elevate nelle regioni del centro-sud e insulari.

Il 19 novembre 2012 si è tenuta la Consultazione plenaria del sistema sangue, incontro annuale del CNS con i presidenti nazionali e regionali delle Associazioni e Federazioni dei donatori di sangue, con i responsabili delle SRC e il Ministero della Salute. I lavori sono stati introdotti dalla lettura magistrale “La programmazione sanitaria tra bisogni di salute, capacità di offerta, devoluzione” del Prof. Antonio Giulio de Belvis dell’Università Cattolica del Sacro Cuore, che ha analizzato i dati dell’Osservatorio nazionale sulla salute nelle regioni italiane alla luce dei nuovi scenari creati dalla devoluzione e dal decentramento. La consultazione è stata un’importante occasione per pianificare il monitoraggio e la verifica degli obiettivi strategici 2012-2014 posti con il Programma nazionale di autosufficienza dell’anno 2012. Tali obiettivi, fra l’altro, impegnano tutti gli attori del sistema nel percorso di qualificazione degli ST e delle UdR associative che dovrà essere completato, almeno per gli aspetti cogenti di maggior rilievo, entro il 31 dicembre 2014. Il percorso risulta ancora disseminato di alcune importanti criticità, ma nell’ambito della Consultazione è apparso evidente che in tutte le regioni esiste una notevole condivisione dell’obiettivo di portare il sistema sangue italiano al pari di quelli dei Paesi europei più evoluti.

Nell’ambito degli adeguamenti normativi, il CNS, coordinatore di un apposito gruppo di lavoro istituito nel 2011, nel 2012 ha portato a compimento la stesura dello schema di decreto recante “Disposizioni relative ai requisiti di qualità e sicurezza del sangue e degli emocomponenti”, che discende dall’applicazione dell’articolo 19 della Legge 219/2005. Questo nuovo atto normativo sostituirà i precedenti Decreti del 3 marzo 2005, rappresentando un necessario aggiornamento delle direttive relative alla qualità e sicurezza dei prodotti e dei processi trasfusionali alla luce dell’evoluzione delle conoscenze scientifiche e delle tecnologie oggi disponibili. Il decreto è strutturato in un articolato generale, ove sono elencati i principi fondanti, e 12 allegati tecnici, che trattano in maniera dettagliata le fasi del processo trasfusionale, dalla donazione alla trasfusione al paziente ricevente. Rappresentano assoluti elementi di novità tre allegati tecnici, rispettivamente dedicati agli emocomponenti per uso non trasfusionale, alle cellule staminali emopoietiche e componenti terapeutiche del sangue e ai requisiti dei sistemi gestionali informatici degli ST. La bozza del decreto e dei suoi allegati è stata condivisa in sede di Consulta tecnica permanente per le attività trasfusionali nel dicembre 2012. I testi saranno successivamente sottoposti al vaglio della Commissione Salute e approvati all’interno di uno specifico accordo Stato-Regioni.

Nell’ambito delle attività conseguenti all’accordo Stato-Regioni del 16 dicembre 2010 tra il Governo, le regioni e le PA, che ha sancito i requisiti minimi organizzativi, strutturali e tecnologici degli ST e delle UdR e il modello per le visite di verifica, sono stati avviati programmi di verifiche preliminari dei sistemi trasfusionali, con lo scopo di rilevare le carenze strutturali, organizzative e tecnologiche presenti e di pianificare azioni di miglioramento preliminari all’avvio dei percorsi di accreditamento istituzionale. In questo ambito, il CNS ha messo a disposizione i propri valutatori qualificati, iscritti all’albo nazionale, per affiancare, su richiesta delle regioni, i team dei valutatori regionali nelle verifiche preliminari. In particolare la Regione Calabria ha richiesto la presenza di valutatori del CNS nelle visite di verifica di sei ST,

di cui cinque individuati come hub nel nuovo assetto organizzativo della rete trasfusionale e di un ST. Sono state effettuate sei visite di verifica nel periodo settembre-dicembre 2012 rispettivamente presso gli ST di Cosenza, Lamezia, Vibo Valentia, Catanzaro, Crotone e Reggio Calabria. Per ciascuna visita è stato redatto un report con le non conformità rilevate, classificate come critiche, maggiori e altro. I report elaborati hanno avuto lo scopo di fornire alle ST lo strumento per avviare azioni di miglioramento secondo un ordine di priorità stabilito attraverso il peso delle non conformità. Il CNS si è inoltre impegnato in una specifica attività di formazione per gli ST e le UdR, finalizzata a supportare, con basi conoscitive consolidate, i responsabili della garanzia della qualità, individuati dalle suindicate strutture, nell'implementazione dei Sistemi per la qualità. Con l'ausilio di collaboratori esterni con esperienza sia in ambito trasfusionale, sia in ambito di sistemi qualità, sono stati realizzati corsi di formazione residenziale della durata di quattro giorni, i cui contenuti hanno riguardato tutto il processo trasfusionale alla luce delle criticità determinate dall'applicazione dei requisiti di accreditamento, l'applicazione dei processi di convalida alle attività trasfusionali critiche, l'introduzione del controllo statistico di processo come strumento di misurazione della qualità dei prodotti e dei processi trasfusionali. Sono stati svolti, nel corso del 2012 (da aprile a novembre), quattro corsi per gli ST e tre corsi per le UdR gestite dalle Associazioni e Federazioni dei donatori di sangue, per un totale di circa 180 partecipanti complessivi. La formazione, attraverso l'utilizzo di lezioni frontali teoriche e sessioni pratiche, ha fornito un supporto concreto agli ST e alle UdR per la costruzione e/o l'adeguamento di Sistemi di gestione per la qualità conformi ai nuovi requisiti strutturali, tecnologici e organizzativi minimi, sanciti dal suindicato accordo.

Nell'ambito delle funzioni di coordinamento e controllo tecnico-scientifico della Rete nazionale delle Banche di sangue da cordone ombelicale (*Italian Cord Blood Network*, ITCBN), istituita con Decreto 18 novembre 2009, il CNS ha completato, congiuntamente al CNT, le visite di verifica delle Banche di sangue cordonale, finalizzate a verificare l'applicazione dei requisiti di qualità e sicurezza nello svolgimento delle specifiche attività, requisiti dettati dalle norme vigenti di matrice europea e da standard tecnico-professionali di valenza internazionale. La certificazione rilasciata da CNS e CNT era indispensabile per consentire alle banche della rete italiana di continuare ad erogare unità di sangue cordonale ai Centri Trapianto degli Stati Uniti, sulla base delle disposizioni introdotte negli USA dalla Food and Drug Administration (FDA). Il percorso, che nel 2011 aveva riguardato dieci banche operative della rete italiana, si è completato con lo svolgimento, nel 2012, di visite presso altre sei banche, che hanno tutte ottenuto la certificazione di conformità ai requisiti vigenti. Per tre banche sono ancora in corso le attività relative alle azioni correttive necessarie per conseguire la certificazione. Il CNS, congiuntamente al CNT, ha svolto attività di consultazione tecnica con i professionisti responsabili delle Banche SCO e con l'IBMDR attraverso audio-conferenze. Sono stati istituiti gruppi di lavoro, che nell'ambito della rete hanno approfondito alcuni temi quali: i) la definizione di una strategia complessiva per la gestione della donazione dedicata di sangue cordonale in presenza di pazienti affetti da patologie per le quali il trapianto di cellule staminali cordonali è una terapia consolidata. In questo ambito la rete vuole raggiungere una condivisione in merito a requisiti qualitativi del prodotto (cellularità), durata della conservazione, riconoscimento e modalità di attribuzione dei costi e giungere alla costituzione di un registro nazionale delle unità cordonali ad uso dedicato; ii) la definizione di standard operativi comuni in merito all'esecuzione dei controlli di qualità al rilascio dell'unità di sangue cordonale (tecnologie adottate, valori di riferimento e range di accettabilità per ciascun parametro analizzato); iii) la definizione di un protocollo comune per la determinazione delle emoglobine patologiche su campione di sangue cordonale. Su questo tema il CNS coordina un tavolo tecnico con le società scientifiche Società Italiana di Talassemia ed Emoglobinopatie (SITE) e

Società italiana di Biochimica e Biologia molecolare clinica (SIBIOC). Il CNS ha inoltre realizzato due corsi residenziali di formazione rivolti agli operatori delle banche di sangue cordonale e degli ST, finalizzati a definire il ruolo che gli ST possono avere a supporto delle attività proprie delle banche di sangue cordonale. Sono state raccolte più di 150 richieste di partecipazione, a dimostrazione del grande interesse suscitato dall'argomento, che sono state solo parzialmente soddisfatte attraverso lo svolgimento di due edizioni (settembre, novembre 2012), per un numero complessivo di 80 partecipanti.

Sempre nell'ambito della donazione del sangue cordonale, il CNS e il CNT hanno congiuntamente coordinato la Commissione multidisciplinare di esperti (commissione DDICO) per fornire pareri scientifici autorevoli sulle indicazioni cliniche alla raccolta delle cellule staminali del sangue cordonale, nell'ambito familiare del nascituro, in presenza di pazienti affetti da malattie che non sono ricomprese nella liste delle patologie con riconosciuta e consolidata indicazione al trapianto. La Commissione, istituita nel luglio 2009, ha valutato dall'inizio delle attività 138 richieste. Nell'anno 2012 si è osservato un incremento delle richieste del 200%. Dall'analisi delle richieste ricevute e dei pareri rilasciati a fronte di approfondimenti scientifici, la Commissione ha stabilito di aggiungere alla lista delle patologie, per le quali è da considerarsi appropriata la conservazione dedicata del sangue cordonale, la Sindrome di Down, la Neurofibromatosi di tipo I e le Immunodeficienze acquisite. Infatti queste patologie rappresentano condizioni che espongono ad un rischio aumentato di neoplasie, soprattutto pediatriche.

Nel corso del 2012 sono proseguite le attività di verifica congiunta dei Programmi Trapianto (PT) del CNS e del CNT in collaborazione con team ispettivi inviati dalla *Joint Accreditation Committee* ISCT-EBMT (JACIE). Sono state effettuate visite di verifica in 11 PT. Il CNS ha partecipato, congiuntamente al CNT, alle visite in qualità di autorità competente di riferimento per le UdR delle cellule staminali emopoietiche, che insistono per legge negli ST. Nello svolgimento delle suddette visite, il CNS e il CNT si sono avvalsi dell'aiuto di ispettori esperti, formati attraverso specifici corsi e mantenuti in aggiornamento continuo. Nell'ambito di queste attività di formazione il CNS ha collaborato con il CNT all'organizzazione del corso di formazione annuale, che si è tenuto a Torino nel novembre 2012, nell'ambito di un evento scientifico organizzato dal GITMO e dall'Associazione Italiana di Ematologia Pediatrica (AIEOP). Il corso è stato realizzato attraverso lezioni frontali e lavori di gruppo su *case study*.

Sempre nell'ambito delle attività di trapianto di cellule staminali emopoietiche da donatore unrelated, il CNS ha svolto e continua a svolgere attività di verifica documentale dei Registri Regionali (RR) e dei Centri Donatori (CD) afferenti all'IBMMDR, in qualità di membro di una apposita commissione. Tale attività, che ha riguardato 40 tra RR e CD nel corso del 2012, non è stata ancora completata.

Il CNS ha partecipato alle attività didattiche del Master di II livello in Medicina Trasfusionale, istituito dall'Università degli Studi di Firenze, Facoltà di Medicina e Chirurgia, anche per l'anno accademico 2011/2012. In particolare, nel corso del 2012, sono stati ospitati, presso la sede del CNS, due cicli didattici, per i quali il CNS ha fornito proprie risorse tutoriali e di docenza. Gli studenti del master sono stati invitati in qualità di uditori al corso di formazione sul "Raccolta e conservazione del sangue cordonale: ruolo del Servizio trasfusionale", organizzato in due edizioni e rivolto agli operatori degli ST e delle banche di sangue cordonale italiane.

Settore tecnico-scientifico

Nel 2012 sono proseguiti o hanno avuto inizio i seguenti progetti di ricerca:

- progetto di ricerca in collaborazione con l'Università degli Studi della Tuscia, "Applicazione della proteomica allo studio della conservazione dei concentrati eritrocitari in ambiente anaerobico (vantaggi e prospettive traslazionali) e analisi proteomica e

- caratterizzazione molecolare di concentrati di FVIII e FIX plasmaderivati e ricombinanti” in collaborazione con l’Università degli Studi della Tuscia, basato sull’applicazione delle tecniche di proteomica per lo studio della conservazione dei concentrati eritrocitari in ambiente anaerobico e per ottenere una caratterizzazione molecolare dei concentrati di Fattore VII e IX plasmaderivati e ricombinanti. La sperimentazione finora condotta ha permesso di raggiungere interessanti risultati nell’ambito dei principali obiettivi di ricerca;
- studio multicentrico *Italian Platelet Technology Assessment Study* (IPTAS), randomizzato e a singolo cieco, finalizzato alla valutazione dell’incidenza del bleeding grado ≥ 2 in pazienti trasfusi con piastrine inattivate vs. pazienti trasfusi con piastrine standard, ha proseguito la sua attività di ricerca e l’arruolamento di pazienti programmato;
 - progetto CCM per la definizione di un modello di presa in carico del paziente portatore di Malattie Emorragiche Congenite (MEC) finalizzato alla prevenzione e riduzione dell’impatto socio-sanitario della malattie e delle sue complicanze. Sono state prodotte due raccomandazioni/Linee Guida per la programmazione dell’assistenza socio-sanitaria alle MEC e per l’accreditamento istituzionale dei Centri, al fine di garantire risposte assistenziali, adeguate e omogenee su tutto il territorio nazionale ai pazienti affetti da tale patologia e, allo stesso tempo, di fornire alle regioni strumenti per l’ottimizzazione dei percorsi diagnostico-terapeutici e dei costi del trattamento farmacologico sostitutivo. È stata avviata la valutazione del modello assistenziale;
 - “Programma di collaborazione a valenza umanitaria e scientifica per l’utilizzo razionale ed etico di FVIII da plasma nazionale”, progetti di cooperazione internazionale a carattere scientifico e umanitario ai fini di un utilizzo etico e razionale delle eccedenze di Fattore VIII da plasma nazionale;
 - “*In vitro and in vivo studies on a new blood component: platelet gel from cord blood*” sulla caratterizzazione *in vitro* del *Cord Blood Platelet Gel* (CBPG) e studio clinico finalizzato a verificare l’efficacia del CBPG nel trattamento delle ulcere cutanee;
 - “Ampliamento della raccolta e studio dei dati dell’attività di bancaggio di sangue placentare per trapianto allogenico nelle banche pubbliche italiane”, in collaborazione con la Fondazione Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, sulla base dell’attività di raccolta e analisi delle attività delle banche di cellule staminali emopoietiche svolta negli anni 2009-2011 dalla Milano Cord Blood Bank;
 - “Bancaggio e trapianto di cellule staminali di cordone ombelicale: analisi del registro internazionale Eurocord”, in collaborazione con l’Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi di Firenze, CNT ed Eurocord, è stato finalizzato alla raccolta di dati relativi alle modalità di bancaggio delle Unità utilizzate per trapianto per analizzare le variabili laboratoristiche che influenzano il risultato clinico. Il progetto si articolerà in: i) creazione di un database con accoppiamento di dati utili per unità trapiantata/outcome del trapianto; ii) individuazione di variabili significativamente associate all’esito del trapianto; iii) stesura di linee guida per l’affinamento del processo di bancaggio; iv) divulgazione dei risultati del progetto su riviste internazionali;
 - “Analisi dei costi IT CBN (*Italian Cord Blood Network*), in collaborazione con l’Università Sapienza di Roma, Facoltà di Economia e Commercio, finalizzato all’analisi dei costi complessivi e dettagliati di gestione di una banca sulla base di un’indagine puntuale di un numero significativo di banche del network e ad evidenziare le voci di costo che maggiormente si differenziano tra le differenti banche per definire i costi standard;

- progetto “Raccolta, analisi e valutazione dei dati di distribuzione dei prodotti medicinali plasmaderivati”, in collaborazione con l’Università degli studi di Milano, Dipartimento di Medicina del Lavoro L.A. Devoto.
- il CNS, al fine di migliorare i livelli di qualità delle prestazioni di laboratorio di medicina trasfusionale attraverso il confronto con analoghe strutture presso altri Stati Membri della CE, ha identificato le strutture trasfusionali italiane che hanno partecipato allo *European proficiency testing programme 2012*, promosso dallo *European Directorate for the Quality of Medicine & healthcare* (EDQM);
- progetto “Valutazione della qualità nella produzione e valutazione dell’appropriatezza nell’uso dei medicinali plasmaderivati” in collaborazione con l’Università degli Studi di Milano, Dipartimento di Scienze Cliniche e di Comunità L.A. Devoto;
- i progetti di ricerca in collaborazione con l’ISS: i) progetto relativo alla fattibilità per la produzione industriale di eritroblasti umani per trasfusione in collaborazione con il Dipartimento di Ematologia, Oncologia e Medicina Molecolare; ii) “Valutazione della *storage lesion* delle emazie portatrici di difetti congeniti del globulo rosso: il deficit enzimatico di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD) e il trait sferocitico” in collaborazione con il Reparto di Biochimica e Biologia Molecolare Clinica, Dipartimento EOMM e con il SIMT Azienda Policlinico Umberto I Università Sapienza di Roma relativo allo screening dei donatori di sangue per la presenza del deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD) e di sferocitosi ereditaria (*Heredity Spherocytosis*, HS) e valutazione delle lesioni da conservazione delle emazie per trasfusione normali e con difetto congenito; iii) “Target patogenetici molecolari dell’emocromatosi secondaria” in collaborazione con il Reparto di Farmacologia cardiovascolare, Dipartimento Farmaco; iv) “Sorveglianza Epidemiologica in Medicina Trasfusionale (SEMeT)” in collaborazione con il Dipartimento BCN e con le SRC relativo alla verifica della trasmissibilità trasfusionale della malattia di MCJ sporadica. Gli obiettivi specifici sono quelli di verificare la possibile associazione tra MCJ sporadica e trasfusioni di sangue, valutare la capacità di risposta della rete di sorveglianza in medicina trasfusionale ad una nuova emergenza e valutare l’efficacia degli strumenti per l’attuazione di studi di *look-back* in ambito trasfusionale; v) “La qualità delle tecniche sierologiche e di amplificazione genomica finalizzate alla qualificazione biologica dei prodotti ad uso trasfusionale: organizzazione di Programmi VEQ e allestimento preparazioni di riferimento” comprensivo di: tecniche di amplificazione genica; tecniche sierologiche; sviluppo di preparazioni di riferimento HCV RNA, HIV RNA, HBV DNA, WNV RNA e di un pannello per HBV DNA. Sono stati condotti due esercizi per le tecniche NAT e uno per le tecniche sierologiche, che hanno coinvolto tutti gli ST della rete italiana che sono sedi di laboratorio implicato nella qualificazione biologica. L’esercizio relativo alla diagnostica WNV NAT ha coinvolto gli ST delle aree regionali ad elevata circolazione virale nel periodo estivo-autunnale.

Settore sicurezza trasfusionale

Come per il precedente triennio, anche nel 2012 sono stati assunti provvedimenti per la prevenzione della trasmissione trasfusionale del WNV. Sulla base della situazione epidemiologica rilevata nell’estate 2011, il CNS, nella primavera 2012, ha avviato un percorso di condivisione delle azioni da intraprendere per prevenire la trasmissione trasfusionale del WNV, con le regioni Veneto, Lombardia, Emilia-Romagna, Friuli Venezia Giulia e Sardegna, e con il Ministero della Salute. I dati di sorveglianza epidemiologica dei casi umani di malattia neuro-invasiva (MNI) da WNV, occorsi nella stagione estiva-autunnale 2011, hanno messo in evidenza la persistenza di una importante circolazione virale in alcune province del Veneto e una estensione della stessa in aree provinciali di regioni non precedentemente interessate quali