



REGIONE DEL VENETO

Azienda  
Ospedale  
Università  
Padova

**Conferenza Stampa  
29 febbraio 2024**





REGIONE DEL VENETO

**Azienda  
Ospedale  
Università  
Padova**

# **29 febbraio giorno raro le malattie rare in Azienda**

**Dott. Giuseppe Dal Ben  
Direttore Generale - AOUP**

**29** RARE DISEASE DAY  
**FEB**  
**2024**



**SHARE YOUR COLOURS**

Raise awareness for the 300 million people living with a rare disease and their families worldwide, together with EURORDIS-Rare Diseases Europe and 72 national alliances for rare diseases.





# Malati Rari – In numero

---



**Mondo: circa 300 milioni**



**Europa: circa 36 milioni**



**Italia: : tra i 2,1 e 3,5 milioni**



**Veneto: circa 49 mila residenti**

# Malati Rari in Azienda – I numeri

---



REGIONE DEL VENETO  
Azienda  
Ospedale  
Università  
Padova

**26.846 pazienti**

# Malati Rari in Azienda – CUP Dedicato dal 2005

---

**CUP DEDICATO tel. 049 8212015**



**26.382 accessi (dal 2005 al 2023)**

**3.587 accessi (solo nel 2023)**



REGIONE DEL VENETO

Azienda  
Ospedale  
Università  
Padova

# **29 febbraio giorno raro le malattie rare in Azienda**

**Prof. Giorgio Perilongo**  
**Direttore Dipartimento Funzionale Malattie Rare - AOUP**

# Quando si dice che una Malattia è Rara

Una malattia è considerata **RARA** quando la sua **prevalenza** – vale a dire il numero di casi presenti su una data popolazione – non supera una determinata soglia.



# Quando si dice che un Tumore è Raro

I tumori rari rappresentano il **20-25% delle neoplasie**.

Comprendono **oltre 200 neoplasie** che interessano tutti i distretti del corpo.

**3 gruppi principali di tumori rari:**

- tutti i tumori pediatrici
- tumori ematologici
- tumori solidi rari che è la maggioranza dei tumori rari.

# Le caratteristiche delle Malattie Rare

---

- Sono patologie **gravi e croniche** di tipo **degenerativo** e dall'esito spesso letale
- Tendono a **compromettere in maniera significativa la qualità di vita dei pazienti** anche perché in molti casi non esistono cure risolutive, ma solo trattamenti che vanno ad agire sui sintomi.



# Malattia Rara - Incidenza

---

**Prevalenza**  
**< 1 caso/2.000 persone**

**85%** ha frequenza <1 caso su 1 milione

# Malattia Rara - Numeri

---

**6.000-8.000**

**stima in aumento**

**75%** su basi genetiche

**70%** ad esordio in età pediatrica



# Malattia Rara & Tumori Rari

---

**Incidenza**

**6 casi / 100.000/ anno**

**Numerosità**

**> 200 tipi diversi**

**Gruppi principali**

**tumori pediatrici,ematologici  
tumori solidi rari (la maggioranza)**

# Registro Malattie Rare Veneto - 2023



pz con MR seguiti  
in regione Veneto  
**n=57.228**

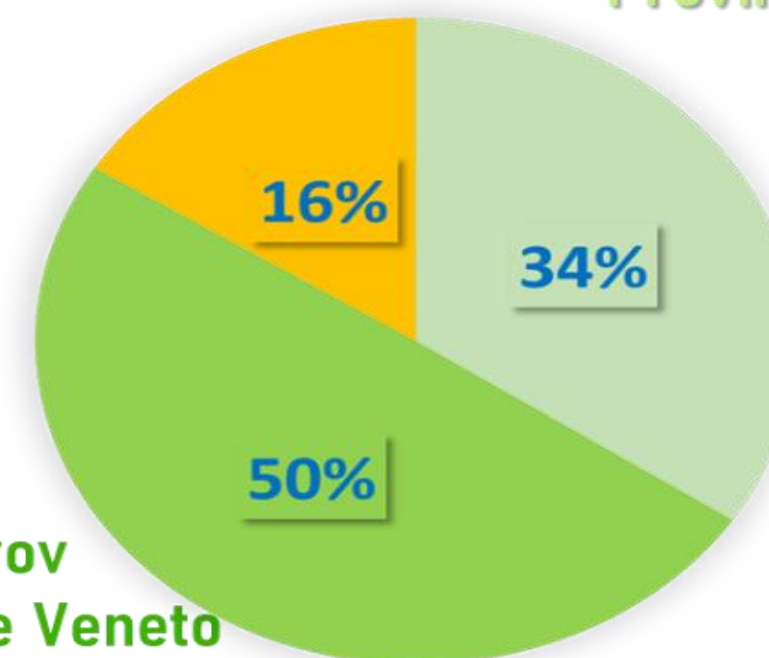
di cui **49.023**  
residenti in Veneto



pz con MR seguiti  
in AOUP  
**n=26.846**

fuori Veneto

Provincia PD



altre prov  
Regione Veneto

# Malattie Rare in Azienda – I numeri



pz 0-17 anni **18%**

pz  $\geq 18$  anni **82%**

## Transizione

**n=26.846**

0-13 anni

**12,6%**

**n=3396**

14-17 anni

**5,5%**

**n=1469**

$\geq 18$  anni

**81,9%**

**n=21981**





# Malattie Rare senza diagnosi

---

**Incidenza**  
**6 /100 casi**

**Numerosità**  
**Nel mondo 10 milioni**  
**In Europa 65.000**  
**In Italia 3.000**

# Malattie Rare senza nome

---

## 2 gruppi di malati rari senza diagnosi:

- quelli **ancora "non diagnosticati"** per cui non si è riusciti a raggiungere una precisa diagnosi perché presentano sintomi comuni o fuorvianti o un quadro clinico atipico di una malattia rara diagnosticabile
- quelli **"non diagnosticabili"** per cui non esiste un test diagnostico poiché la malattia non è stata ancora descritta oppure la causa non è stata identificata

# Malattie Rare - Impatto economico

Spesa sanitaria:

**+ 225%**

- 2010: **600 milioni/euro**
- 2022: **1.98 miliardi/euro**

**1,7%** spesa sanitaria nazionale complessiva



# Malattie Rare – Impatto Economico Farmaci orfani

---

## Spesa per farmaci orfani:

- 2013: **917 milioni/euro**
- 2020: **1.547 miliardi/euro**

**+ 74,4%**

## Disponibilità di farmaci orfani:

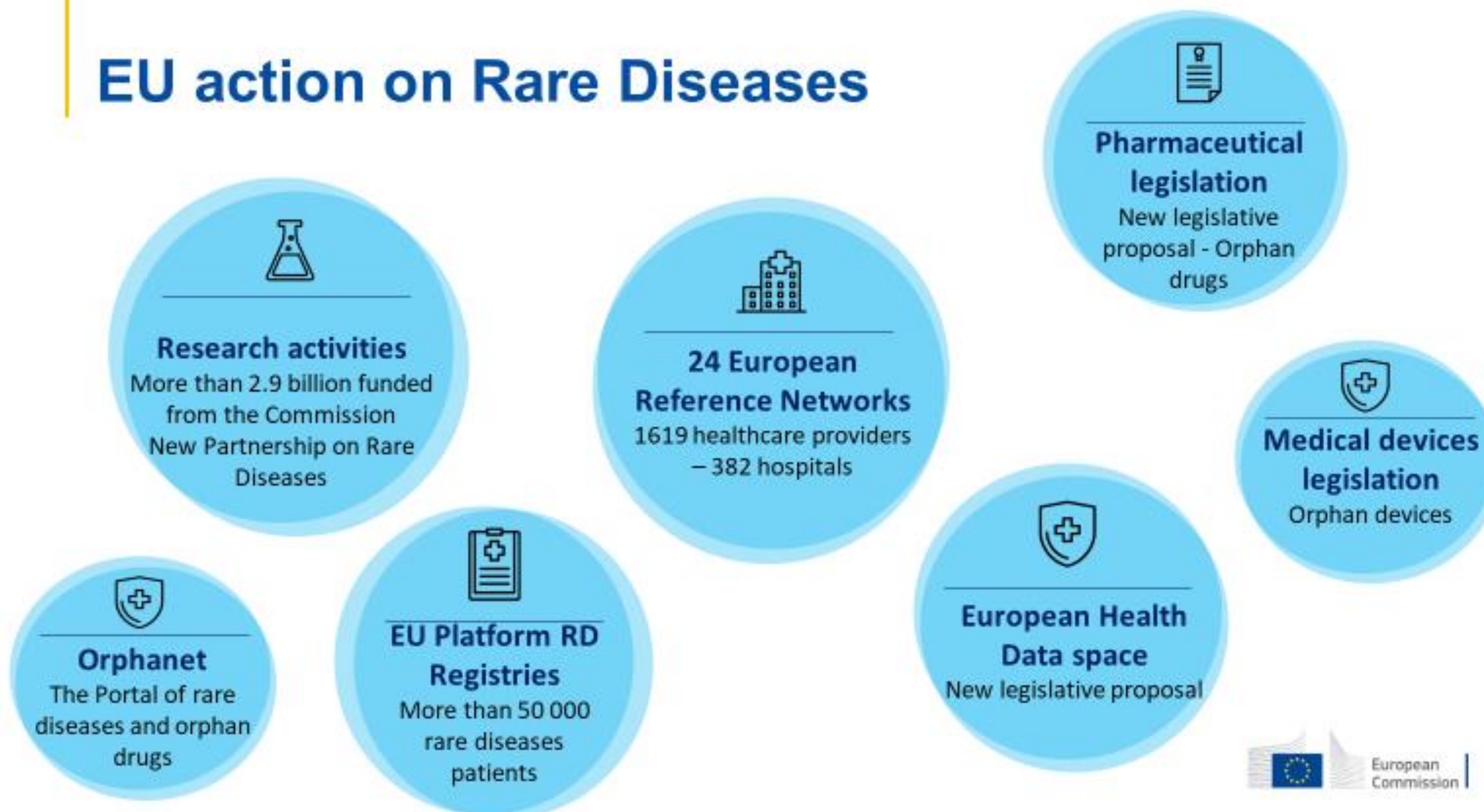
- USA **n. 350**
- Europa **n. 130**
- Italia **n. 122 [80% dispensato da SSN]**

# Impatto sociale delle Malattie Rare

|                           | Assegni di invalidità<br>Costo medio/anno | Pensione di Inabilità<br>Costo medio/anno |
|---------------------------|-------------------------------------------|-------------------------------------------|
| Persone con malattia rara | € 13,5 mln                                | € 10,5 mln                                |
| Persone con tumore raro   | € 42,6 mln                                | € 15,2 mln                                |
| <b>Totale costi/anno</b>  | <b>€ 81,8 mln</b>                         |                                           |

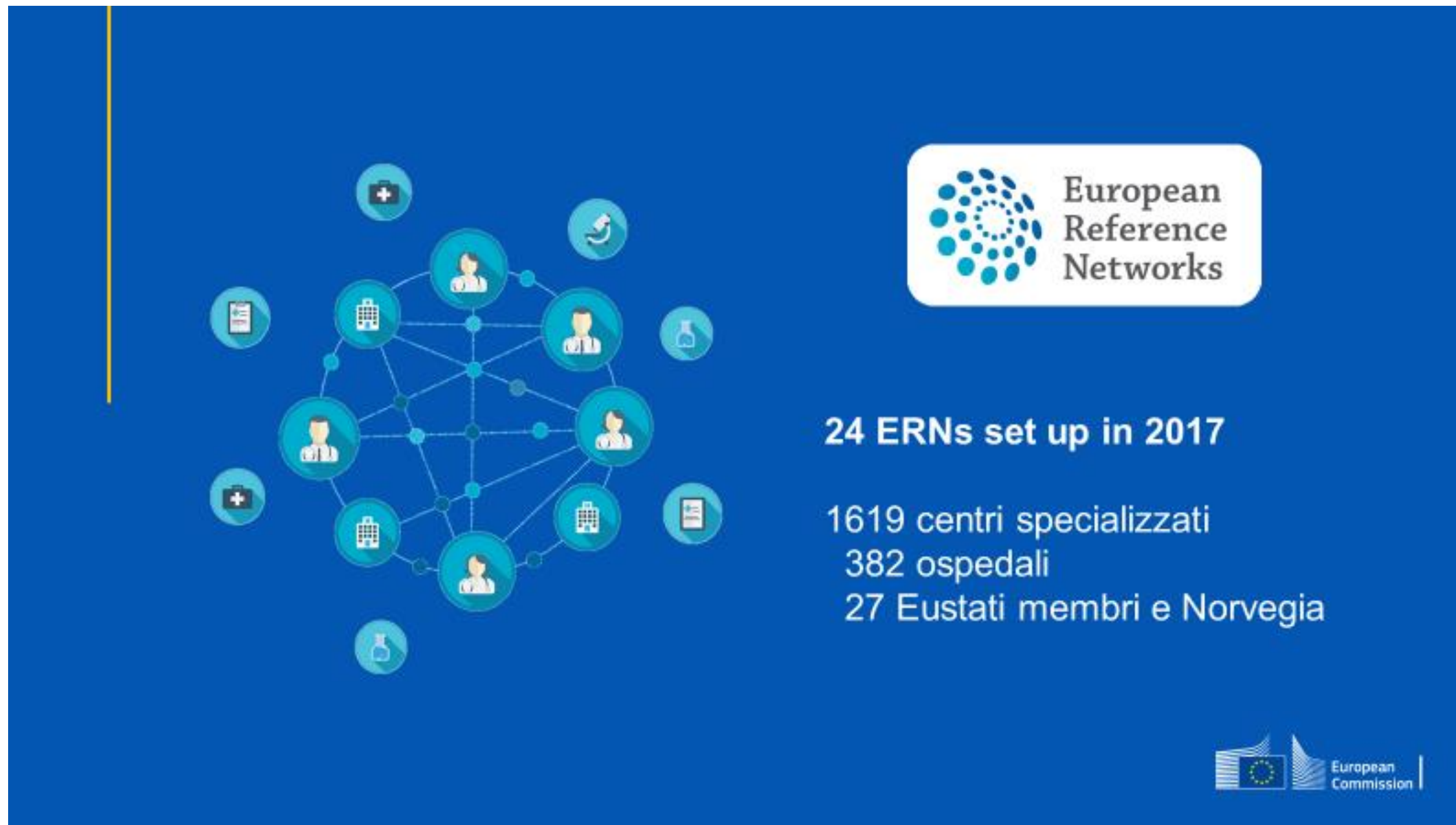
# Malati rari – Le azioni dell'Europa

## EU action on Rare Diseases





# Malati rari – La rete europea degli ERN



# Mappa degli Ospedali che partecipano agli ERN

---

European Reference Networks:  
Che finalità hanno - ragione d'esistere  
«raisons d'être»



European  
Reference  
Networks

European Commission

*«ERN sono a servizio dei pazienti»*

Concetto filosofico centrale  
**Share, Care and Cure» -**  
**Condividi, Tratta e Prenditi Cura**

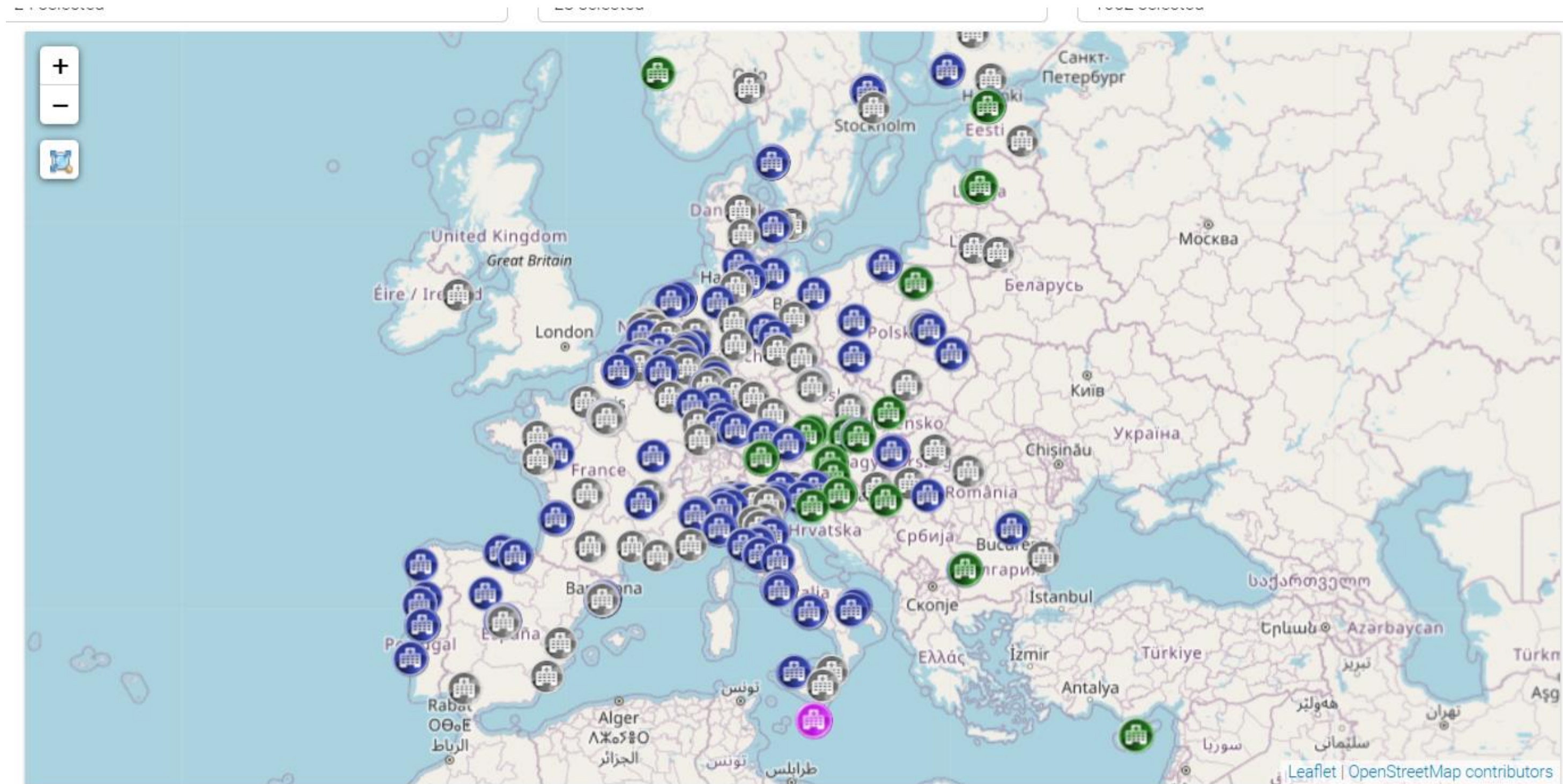
UE: il cammino  
verso gli ERN

# Gli European Referen Network approvati dall'UE

|                          |                                                                   |
|--------------------------|-------------------------------------------------------------------|
| 1. ERN BOND              | ERN on bone disorders                                             |
| 2. ERN CRANIO            | ERN on craniofacial anomalies and ENT disorders                   |
| 3. Endo-ERN              | ERN on endocrine conditions                                       |
| 4. ERN EpiCARE           | ERN on epilepsies                                                 |
| 5. ERKNet                | ERN on kidney diseases                                            |
| 6. ERN-RND               | ERN on neurological diseases                                      |
| 7. ERNICA                | ERN on inherited and congenital anomalies                         |
| 8. ERN LUNG              | ERN on respiratory diseases                                       |
| 9. ERN Skin              | ERN on skin disorders                                             |
| 10. ERN EURACAN          | ERN on adult cancers                                              |
| 11. ERN EuroBloodNet     | ERN on haematological diseases                                    |
| 12. ERN eUROGEN          | ERN on urogenital diseases and conditions                         |
| 13. ERN EURO-NMD         | ERN on neuromuscular diseases                                     |
| 14. ERN EYE              | ERN on eye diseases                                               |
| 15. ERN GENTURIS         | ERN on genetic tumour risk syndromes                              |
| 16. ERN GUARD-HEART      | ERN on diseases of the heart                                      |
| 17. ERN ITHACA           | ERN on congenital malformations and rare intellectual disability  |
| 18. MetabERN             | ERN on hereditary metabolic disorders                             |
| 19. ERN PaedCan          | ERN on paediatric cancer                                          |
| 20. ERN RARE-LIVER       | ERN on hepatological diseases                                     |
| 21. ERN ReCONNET         | ERN on connective tissue and musculoskeletal diseases             |
| 22. ERN RITA             | ERN on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases |
| 23. ERN TRANSPLANT-CHILD | European Reference Network on Transplantation in Children         |
| 24. VASCERN              | ERN on Rare Multisystemic Vascular Diseases                       |



# Mappa degli Ospedali che partecipano agli ERN



This map is being updated with the gradual addition of the clinical centres that have recently joined the [networks](#).

- ERN Member   - ERN Associated National Centre   - ERN Coordinating Clinical Centre   - ERN National Coordination Hub   - Multiple



# Gli ERN cui AOUP partecipa 22 su 24

|    | ERN                                                                            |
|----|--------------------------------------------------------------------------------|
| 01 | <b>BOND</b> - Malattie Ossee Rare                                              |
| 02 | <b>CRANIO</b> - Anomalie Craniofacciali e Disordini Otorinolaringoiatrici Rari |
| 03 | <b>Endo-ERN</b> - Malattie Endocrinologiche Rare                               |
| 04 | <b>ERKNet</b> - Malattie Renali Rare                                           |
| 05 | <b>ERNICA</b> - Anomalie Congenite ed Ereditarie Rare                          |
| 06 | <b>EURACAN</b> - Tumori Solidi dell'Adulto Rari                                |
| 07 | <b>EuroBloodNet</b> - Malattie Ematologiche Rare                               |
| 08 | <b>eUROGEN</b> - Malattie Urogenitali Rare                                     |
| 09 | <b>EURO-NMD</b> - Malattie Neuromuscolari Rare                                 |
| 10 | <b>EYE</b> - Malattie Oculari Rare                                             |
| 11 | <b>GENTURIS</b> - Sindromi Genetiche, Tumori Rari                              |
| 12 | <b>GUARD HEART</b> - Malattie Rare del Cuore                                   |
| 13 | <b>ITHACA</b> - Malformazioni, Disabilità Intellettive Rare                    |
| 14 | <b>LUNG</b> - Malattie Polmonari Rare                                          |
| 15 | <b>MetabERN</b> - Malattie Metaboliche Ereditarie Rare                         |
| 16 | <b>PaedCan</b> - Tumori in Età Pediatrica Rari                                 |
| 17 | <b>RARE-LIVER</b> - Malattie Epatologiche Rare                                 |
| 18 | <b>ReCONNET</b> - Malattie Reumatologiche e Muscoloscheletriche Rare           |
| 19 | <b>RITA</b> – Immunodeficienze, Malattie Autoinfiammatorie e Autoimmuni Rare   |
| 20 | <b>RND</b> - Malattie Neurologiche Rare                                        |
| 21 | <b>SKIN</b> - Malattie Cutanee Rare                                            |
| 22 | <b>TransplantChild</b> - Trapianti in Età Pediatrica                           |

# Malati rari – I finanziamenti europei

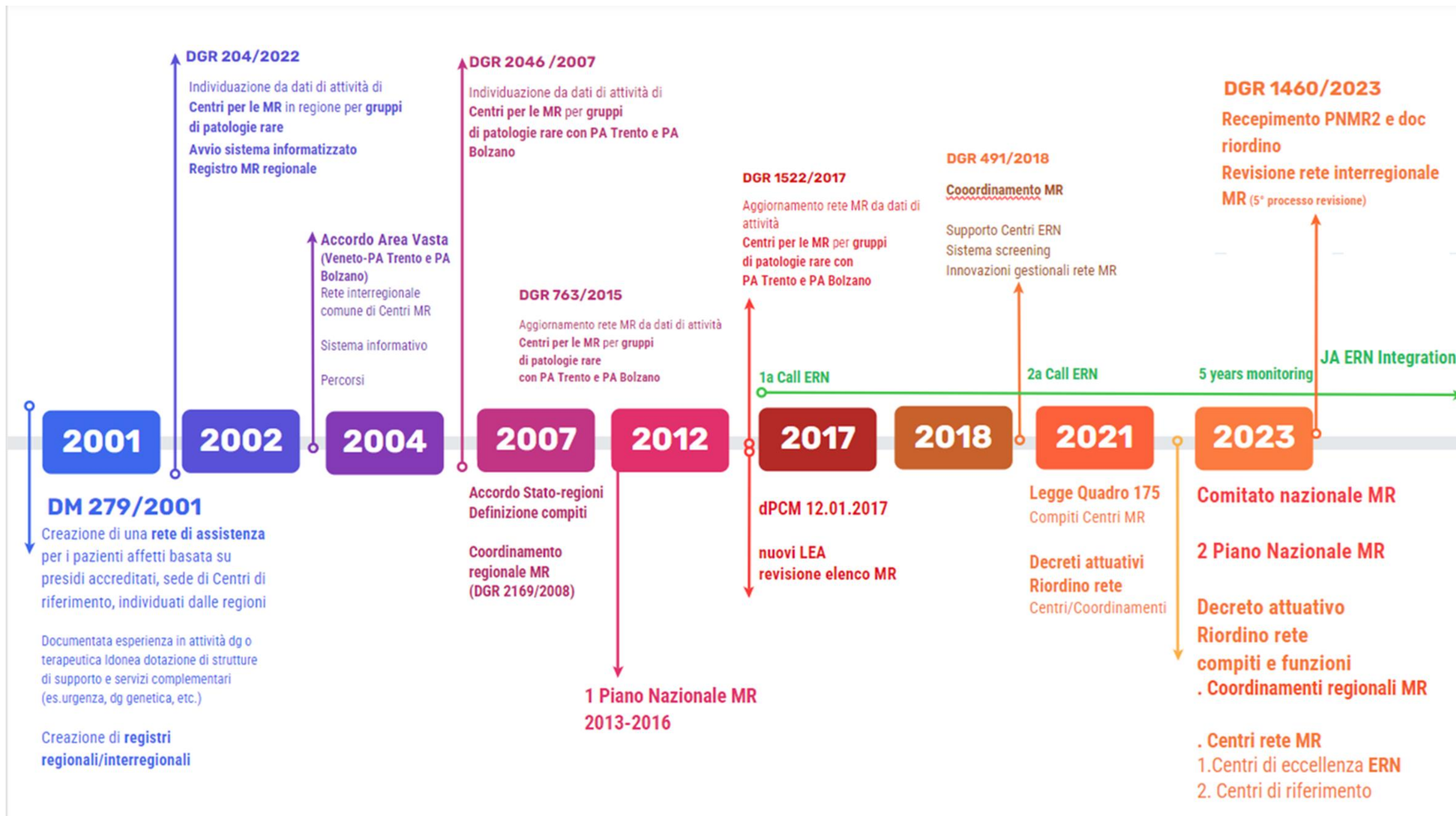
---

**Stanziamiento di ~ 100 M**

**80 M€** per gli ERN dal programma  
«EU4H programme» 2021-2027

**20 M€** JA Jardin –  
per integrazione degli ERN  
nei sistemi sanitaria nazionali

# Malati rari – L'azione dell'Italia





# Malati rari – L'azione del Veneto

---

## Rete regionale MR – Centri & Istituti di Eccellenza

### Coordinamento regionale con compiti di

- supporto alla programmazione regionale in materia di MR;
- monitoraggio della rete di assistenza;
- gestione sistema informativo che collega i Centri ad altre strutture di presa in carico, al territorio supporto,
- Implementa le politiche nazionali

## Screening neonatale

# Malati rari – L'azione dell'AOUP

---

## **Visione**

**Essere istituzione capace di migliorare gli standard di cura per le MR, promuovendo assistenza di qualità, ricerca e formazione**

## **Missione costitutiva**

**Essere HUB regionale e nazionale per le MR**

# **Malati rari – L'azione dell'AOUP**

---

**CUP dedicato**

**Pagina WEB dedicata**

**Gestione screening neonatali**

**Dipartimento Funzionale MR**

**Ufficio aziendale ERN**

# Malati rari – L'azione dell'AOUP

---

Progetto di formazione sul campo\* – Fare sistema come opportunità per una leadership nelle MR e complesse

- a. Miglioramento accoglienza del paziente
- b. Coinvolgimento associazioni volontariato
- c. Implementazione di best practice
- d. linee di indirizzo per l'utilizzo della telemedicina

\* Inizio oggi h. 14.00 Aula Morgagni



# Malati rari – L'azione dell'AOUP

---

## PERCORSO DI TRANSIZIONE IN AOUP – Dall'età pediatrica all'età adulta

### ETA' PEDIATRICA

La **famiglia è al centro**  
Ci si focalizza sugli aspetti della  
crescita

Non si riconosce l'indipendenza e  
l'autonomia del paziente

### ADOLESCENTE

### ETÀ ADULTA

**unico interlocutore è un paziente  
indipendente ed autonomo** nella  
gestione della malattia

Si ignorano le tematiche legate alla  
crescita, sviluppo e rapporti con la  
famiglia

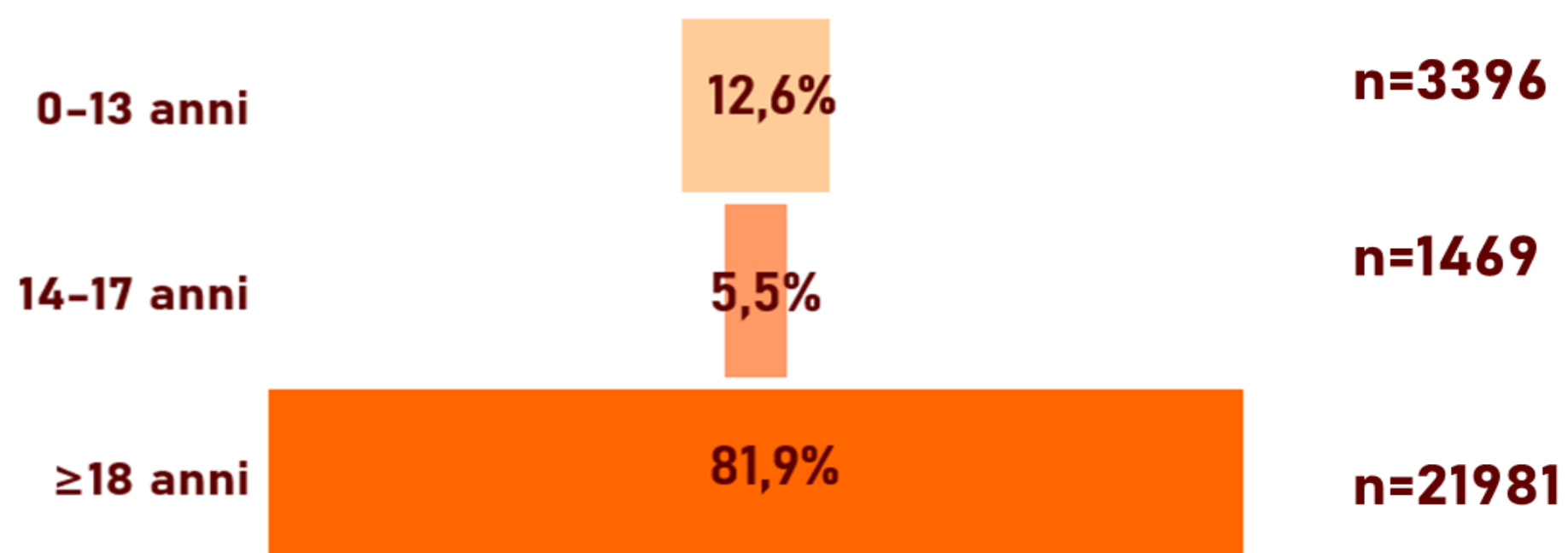
# I pazienti con Malattia Rare dell'AOUP



pz 0-17 anni **18%**  
pz  $\geq 18$  anni **82%**

## Transizione

**n=26.846**



# I percorsi di transizione in AOUP

## Preparazione alla transizione e programma educativo

- prima della transizione, l'adolescente deve acquisire alcune competenze riguardo alla propria malattia

## Condivisione di un programma di transizione

- programma specifico per ciascun paziente, definito di comune accordo tra il pediatra e il medico dell'adulto
- individuazione di una figura responsabile della transizione
- coinvolgimento del personale delle professioni sanitarie

## Condivisione e continuità delle informazioni

- modalità di condivisione delle informazioni tra i gruppi di professionisti che partecipano al percorso di transizione

## Approccio multidisciplinare

- coinvolte tutte le figure professionali necessarie alla valutazione, assistenza, formazione/educazione e supporto organizzativo per ogni paziente
- procedure e percorsi assistenziali condivisi

## Preparazione culturale degli operatori

- competenze culturali e professionali che dovranno essere sviluppate e implementate anche attraverso percorsi di formazione ad hoc

## Coinvolgimento delle Associazioni

- Contributo per buon esito del progetto attraverso iniziative condivise

## Iniziative volte a favorire il percorso di transizione

- incontri in cui siano presenti sia il team pediatrico che il team degli adulti
- visite presso il servizio degli adulti prima di effettuare la transizione
- possibilità per l'adolescente di concordare da solo il primo appuntamento
- possibilità di valutare lo stato di adesione al percorso proposto e la soddisfazione del paziente e della famiglia





Sono stati **i pazienti e le loro famiglia** a promuovere tutto questo e a lanciare, nel 2008 l'idea di promuovere la Giornata Mondiale delle Malattie Rare, individuando **un giorno raro, il 29 Febbraio**







REGIONE DEL VENETO

**Azienda  
Ospedale  
Università  
Padova**

# **29 febbraio giorno raro le malattie rare in Azienda**

**Prof. Roberto Vettor  
Direttore Didas Medicina dei Sistemi - AOUP**



REGIONE DEL VENETO

**Azienda  
Ospedale  
Università  
Padova**

# **29 febbraio giorno raro le malattie rare in Azienda**

**Prof. Federico Rea  
Direttore Didas Chirurgia - AOUP**