



Padova, 18 febbraio 2021

**PADOVA, LEADER IN EUROPA, OSPITA GLI STATI GENERALI
SULLE MALATTIE RARE**
Cure, legislazione, epidemiologia, modelli organizzativi, impatto sociale

L’Azienda Ospedale/Università di Padova è la prima istituzione europea nella cura delle malattie rare sia per quantità che per qualità delle terapie.

Parlare di malattie rare però non significa parlare di un numero esiguo di malati, bensì di milioni di persone nel nostro Paese e addirittura di decine di milioni in tutta Europa.

Secondo i dati del Registro Nazionale Malattie Rare dell’Istituto Superiore di Sanità (ISS), in Italia si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti e ogni anno sono circa 19.000 i nuovi casi segnalati. Il 20% delle patologie coinvolge persone in età di età inferiore ai 14 anni. In questa popolazione di pazienti, le malattie rare che si manifestano con maggiore frequenza sono le malformazioni congenite (45%), le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione o del metabolismo e i disturbi immunitari (20%).

Il 28 febbraio 2021 si tiene l’annuale giornata mondiale sulle Malattie rare e in questa occasione dal 24 al 28 febbraio Padova ospita gli STATI GENERALI SULLE MALATTIE RARE. L’Azienda Ospedale/Università di Padova fa parte infatti della *Excellence Reference networks Europee* (ERN), ovvero delle reti sovranazionali che collegano tra loro gli ospedali europei che sono riconosciuti centri di eccellenza per le malattie rare.

«Possiamo ipotizzare che la Medicina di Padova si giocherà buona parte del suo futuro proprio nella gestione dei malati rari – **commenta il prof Giorgio Perilongo, Coordinatore Dipartimento Funzionale Malattie Rare AOUP Padova** -, la cui presa in carico implica alte specializzazioni, forte integrazione professionale, tecniche strumentali all’avanguardia, stretti rapporti col territorio e importati collegamenti nazionali e internazionali.»

Leader nel panorama europeo della cura delle malattie rare, Padova ospita quattro giorni di incontri, webinar, tavole rotonde sui più diversi aspetti che ruotano intorno a questi malati: dai contesti normativi con una nuova proposta di legge sulle malattie rare, all’epidemiologia in Veneto; dal diritto alla salute – che rischia una discriminante dovuta ai costi di alcune cure -, ai modelli organizzativi ospedalieri, fino ai progetti di ricerca per le malattie rare.

Molti e di rilievo i relatori che si susseguiranno, tra gli altri l’On. Fabiola Bologna, Segretario Commissione Affari Sociali e Sanità – Commissione Bicamerale per l’infanzia e l’adolescenza, Camera dei Deputati, i professori Roberto Vettor e Pietro Maffei, le professoresse Liviana Da Dalt e Paola Facchin.

«Il percorso che ha portato all’elaborazione del Testo Unico su farmaci orfani e malattie rare è stato complesso e attende ora di approdare in Aula – **spiega l’On. Dott.ssa Fabiola Bologna, Commissione Affari Sociali e Sanità, Commissione Bicamerale per l’Infanzia e**



l'Adolescenza, Camera dei Deputati -. Rendere uniforme la presa in carico dei pazienti sul territorio nazionale, anticipare l'accesso ai farmaci innovativi, garantire l'inserimento sociale e lavorativo, implementare i fondi per la ricerca sono tra gli obiettivi del Testo Unico. È importante che il tema delle malattie rare sia presente nell'agenda politica con la collaborazione tra istituzioni, medici, società scientifiche e associazioni dei malati».

«Esiste inoltre un universo parallelo a quello delle MR rappresentato dai Tumori Rari, caratterizzato da problematiche assistenziali in parte simili ed in parte peculiari – **dice il prof. Angelo Dei Tos Dipartimento di Medicina Università di Padova** -. Una neoplasia rara è definita come una neoplasia con tasso di incidenza inferiore a 6 casi/100.000 abitanti e, come nel caso delle malattie rare, si caratterizza per carenze in tema di competenza diagnostico-terapeutica e di accesso alle cure. In campo nazionale da circa 20 anni è istituita la Rete Nazionale Tumori Rari, una rete tematica concepita per evitare la discriminazione dei pazienti affetti da neoplasia rara coordinata a livello clinico dal Prof. Paolo Casali dell'Istituto Tumori di Milano. Anche in questo ambito l'Azienda Ospedale Università di Padova riveste un ruolo di leadership, in quanto sede presso l'UOC di Anatomia e Patologia del centro di coordinamento nazionale della diagnosi patologica dei tumori rari. E' inoltre in corso di finalizzazione il riconoscimento dell'Azienda Ospedale-Università Padova come centro di eccellenza ERN (EURACAN) per le neoplasie mesenchimali, i tumori neuroendocrini, i tumori rari della regione capo collo, della regione toraco-polmonare e della regione ano-rettale.

«I malati affetti da malattie rare, bambini o adulti che siano per la difficoltà e complessità dei loro lunghi e articolati percorsi di diagnosi e cura globale, che non di rado si prolungano per tutta la vita, per le risorse che spesso richiedono sono un paradigma dei problemi che la medicina deve e dovrà affrontare – **dice il prof Perilongo** -. Essi pertanto richiedono una lungimiranza di pensiero e di visione. C'è un'evoluzione culturale e professionale che molti singoli operatori sono chiamati a fare; c'è un'evoluzione organizzativa e gestionale che le singole istituzioni e il sistema sanitario deve mettere in atto; c'è un'evoluzione di mentalità che le associazioni di MR devono fare; c'è un'evoluzione di pensiero, filosofico, bioetico, sociologico, giuridico ed economico che deve accompagnare questa fase di crescita della medicina moderna così fortemente cimentata dalle sfide che le MR le stanno ponendo.

Padova, forte della sua grande tradizione medica, delle risorse culturali, professionali e scientifiche che in questo campo vanta, consapevole di quello che è il mandato delle sue strutture sanitarie, che vedono Università, Azienda Ospedaliera e Territoriale e Amministrazione Comunale lavorare assieme, di essere un'istituzione leader a livello Europe nel campo della Medicina e specificatamente delle MR, come recentemente documentato dal fatto di essere stata la prima istituzione in Europa per numero di Reti Europee sulle Malattie Rare di cui è parte [*“Excellence Refererences Network”*], ha da tempo accettato le sfide che abbiamo sopra descritto. È in questo contesto che in occasione della settimana che terminerà con domenica 28 febbraio 2021, giornata mondiale delle Malattie Rare – Rare Disease Day – Padova e le sue istituzioni hanno deciso di promuovere una serie di eventi di informazione, aggiornamento, riflessione, studio e confronto sul tema delle MR.»

«Sono particolarmente contenta di partecipare ad un evento in cui è stato dato ampio spazio alla voce delle Associazioni, accanto a quelle di clinici e istituzioni – **dice Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare** -. I rappresentanti dei pazienti sono un punto di riferimento che sempre più deve essere strutturato all'interno di tavoli e gruppi di lavoro che discutono sui percorsi di salute. Tralasciare il loro punto di vista significherebbe perdere la ricchezza di contenuti che scaturisce dal confronto. I bisogni delle persone con malattia rara sono moltissimi, spaziano da necessità assistenziali cliniche a quelle sociali: è necessario garantire una funzione di ascolto e confronto che aiuti tutto il sistema a focalizzarsi per poter ottimizzare risorse e opportunità.»

In allegato programma completo e modalità di partecipazione.

Il Comune di Padova per la Giornata delle Malattie Rare il 28 febbraio ha organizzato PADOVA SI ILLUMINA: alle 18.30 verrà illuminato il loggiato di Palazzo della Ragione dalla parte di Piazza delle Erbe con i 4 colori delle malattie rare, verde, viola, blu, rosa.

Quante sono le malattie rare?

Il numero di malattie rare conosciute è difficile da stabilire con precisione. **Quello più comunemente riportato è compreso tra 6.000 e 8.000.** Più recentemente alcuni Autori hanno ipotizzato che il numero di malattie rare possa essere maggiore, pari a circa 10.000. L'aumento delle entità è dovuto ai progressi nel campo nella genomica che consentono la descrizione di nuove entità nosologiche in pazienti prima considerati non diagnosticati. **Le malattie rare riconoscono nel 71% dei casi un'origine genetica e nel 70% il loro esordio avviene in età pediatrica** [Wakap et al. 2020]. Sempre lo stesso articolo riporta un dato interessante, vale a dire quello riferito al rapporto tra numerosità delle malattie rare e loro peso in termini di individui colpiti. L'84.5% delle malattie rare è responsabile dello 0.33-0.55% degli individui colpiti. D'altro canto relativamente poche malattie, 149 (4.2%), sono responsabili di più dei due terzi di tutti i malati che si ipotizza siano presenti in popolazione (77.3-80.7%).

Quanti sono i malati rari?

L'adozione nei Paesi di criteri di prevalenza diversi per stabilire se una malattia è rara rende difficile non solo avere una lista comune di malattie rare, ma anche stimare quanti siano i pazienti colpiti in una determinata popolazione.

Un lavoro recente basato sui dati contenuti nel database Orphanet stima che le malattie rare colpiscano dal 3.5 al 5.9% della popolazione europea, vale a dire tra 17.8 e 30.3 milioni di persone. Questo dato è inferiore a quello frequentemente riportato (6-8% della popolazione europea), il quale tuttavia non deriva da studi epidemiologici, ma rappresenta un valore ipotizzato per la prima volta in alcuni documenti sulle malattie rare che risalgono agli anni Novanta.

I dati italiani si riferiscono all'attività dei registri regionali/interregionali delle malattie rare, nati a seguito del DM 279/2001, i quali monitorano le malattie dell'elenco italiano attualmente



vigente (all. 7 DPCM 12.01.2017) e alimentano con un dataset minimo condiviso di dati il Registro nazionale presso l'ISS. L'elenco, essendo legato all'accesso a benefici, non è sovrapponibile con la lista Orphanet, rappresentandone comunque una parte consistente. La lista italiana, ad esempio, non comprende i tumori rari e molte malattie infettive rare, gruppi entrambi compresi invece nel DB Orphanet.

L'ultimo Report del Registro Nazionale malattie rare disponibile, riferito a dati fino al 31.12.2016 (Rapporto Istisan Rapporti ISTISAN 20/12) stima che i soggetti con malattia rara in Italia siano 239.388. Questo valore va interpretato con cautela, tenendo conto del periodo a cui si riferisce l'ultimo Report ISS pubblicato, vale a dire prima dell'entrata in vigore dell'attuale elenco (settembre 2017), elenco che ha aumentato il numero di malattie rare comprese nella lista italiana e quindi il numero dei malati rari progressivamente registrati.

Il Rapporto Monitorare2020 di Uniamo, basato su dati al 31.12.2019 forniti dalla maggioranza delle regioni e PPAA (copertura corrispondente che corrisponde a circa il 93% della popolazione italiana) stima che la prevalenza dei malati rari in Italia sia dello 0,61%.

Dati del Registro malattie rare della Regione Veneto, afferente al Coordinamento malattie rare.

Si tratta di un registro di popolazione attivo dall'anno 2002. I malati rari presenti nel registro al 31.12.2020 sono 46.585, di cui 17,8% sono pazienti pediatrici.

Dei malati presenti nel Registro, l'83% sono pazienti residenti in Veneto, il restante 17% sono malati residenti fuori regione, seguiti da Centri della rete di assistenza della regione Veneto.

La prevalenza di malati rari in popolazione è quindi dello 0,71%. I gruppi di pazienti più rappresentati nel registro sono i pazienti con malattie rare dell'apparato visivo (17%), con malattie neurologiche rare (14,5%), con malformazioni congenite e sindromi genetiche (15,8%), con malattie rare ematologiche (10,6%).



24 - 28
FEBBRAIO
2021
Webinar

STATI GENERALI SULLE malattie RARE della città di Padova

24 FEBBRAIO 14.00 - 19.30

I CONTESTI NORMATIVI
[14.00 - 17.00]

Il contesto normativo italiano

on. Fabiola Bologna
Segr. Commissione Affari Sociali e Sanità
Paola Facchin
Coordinamento Malattie Rare,
Regione del Veneto

Il contesto Europeo

Enrique Terol
Policy Officer, European Commission

Il contesto epidemiologico regionale

Monica Mazzucato
Coordinamento Malattie Rare,
Regione del Veneto

Giorgio Perilongo
Direttore Dipartimento Funzionale
Malattie Rare, AOUP

PARADIGMA DI FUTURO
[17.30 - 19.00]

Tavola Rotonda

Rosario Rizzuto
 Rettore, Università di Padova

Lorenzo Rocco
Università di Padova

Federico Neresini
Università di Padova

Antonio Da Re
Università di Padova

Fabio Pinelli
Fondazione "Salus Pueri"

25 FEBBRAIO 08.30 - 17.30

Introduce: Pietro Maffei

[8.30 - 10.00]

**La Piastra per la Malattie Rare
Malattie non da singola UOC**

Gruppo di lavoro:
**Nora Cazzagon, Gianni Carraro,
Pietro Maffei, Federico Rea**

[10.30 - 12.00]

**Le sfide della Transizione:
a che punto siamo?**

Gruppo di lavoro:
**Raffaella Colombatti
Francesco Fascetti Leon
Mario Costantini**

[14.00 - 15.30]

**I Tumori Rari
Similitudine e peculiarità**

Gruppo di lavoro:
Angelo Dei Tos, Gianni Bisogno

[16.00 - 17.30]

Reti Ospedaliere

Gruppo di lavoro:
**Carla Scaroni, Piergiorgio Gamba,
Fabio Farinati, Angelo Antonini**

26 FEBBRAIO 09.30 - 17.30

**RARE DISEASE DAY IN DIMED
RESEARCH PROJECTS**

Dipartimento di Medicina - DIMED
Evento FAD - ECM n. 10.5

Responsabili Scientifici

**Roberto Vettor, Università di Padova
Fabrizio Fabris, Università di Padova**

27 FEBBRAIO 10.30 - 12.00

**IL MONDO DEL SOCIALE
E LE ISTITUZIONI PER LE
MALATTIE RARE**

Tavola Rotonda

Introduce: Mario Costantini
Modera: Annalisa Scopinaro

on. Fabiola Bologna
Commissione Affari Sociali e Sanità

Annalisa Scopinaro
Presidente UNIAMO

Loris Brunetta
Ass. ePAG in EuroBloodNet, Eurordis e
Membro del Comitato per i Farmaci Orfani
(COMP) di EMA

Andreina Comoretto
Associazioni facenti parte, per
Padova, dell'ERN sulle malattie rare
endocrinologiche

Discussione

28 FEBBRAIO 19.00

**LA CITTÀ SI ACCENDE DI COLORI
PER CELEBRARE LA**

**GIORNATA MONDIALE SULLE
MALATTIE RARE**

COMITATO SCIENTIFICO

**NORA CAZZAGON
RAFFAELLA COLOMBATTI
MARIO COSTANTINI
PIETRO MAFFEI
CARLA SCARONI
GIORGIO PERILONGO**
Direttore Dipartimento Funzionale
dell'AOUP sulle Malattie Rare

COMITATO ORGANIZZATIVO

**SILVIA BAGGIO
CRISTINA DEGAN
GIORGIA VIGO**

WWW.MALATTIERAREPADOVA.IT

enti organizzatori



in collaborazione con



supporto tecnologico

