



Padova, 4 febbraio 2025

LE MALATTIE RARE INCONTRANO I CITTADINI
**Il futuro della ricerca, le nuove prospettive di cura, le reti europee
e le associazioni di malati**

Le Malattie Rare (MR) a tutt'oggi sono uno dei temi centrali delle politiche sanitarie italiane ed europee (si definisce MR una patologia che ha una prevalenza di 1 caso ogni 2.000 persone), e lo sono per vari motivi. **Innanzitutto perché sono tante: ne conosciamo circa 10.000, e le persone che ne soffrono sono circa 2 milioni in Italia, 30 milioni in Europa e 300 milioni a livello mondiale.**

In Italia ogni anno vengono segnalati circa 19.000 i nuovi casi di MR. L'80% delle MR sono di origine genetica e per il 70% esordiscono in età pediatrica.

Chi è affetto da MR si trova spesso ad affrontare la difficoltà ad arrivare ad una diagnosi certa, la mancanza di centri di riferimenti e di esperti, la scarsità di ricerche e di opzioni terapeutiche, il timore di rimanere ai margini dei sistemi sanitari per gli alti costi delle cure.

Il Dipartimento Funzionale Malattie Rare dell'Azienda Ospedale /Università di Padova, in collaborazione con altri Dipartimenti dell'Università, organizza nei mesi di febbraio e marzo 2025 una serie di incontri aperti alla cittadinanza sul tema delle Malattie Rare, che saranno presentati nel corso di una

CONFERENZA STAMPA
Martedì 4 febbraio 2025 – ore 12
Sala da Pranzo di Palazzo del Bo – Padova

Interverranno:

Daniela **Mapelli**, rettrice Università di Padova

Giuseppe **Dal Ben**, direttore Azienda Ospedale/Università di Padova

Giorgio **Perilongo**, del Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino e coordinatore Dipartimento Funzionale Malattie Rare dell'Azienda Ospedale/Università di Padova

Marisa **Coccatto**, Associazione "Il sogno di Stefano" e in rappresentanza delle Associazioni Malattie Rare



REGIONE DEL VENETO
**Azienda
Ospedale
Università
Padova**



**UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA**

**DF
MR**
Dipartimento Funzionale
Malattie Rare



**European
Reference
Networks**

**Azienda Ospedale - Università Padova
e
Università degli Studi di Padova**

Padova, Febbraio - Marzo 2025 Dedicato alle Malattie Rare

17 Febbraio 2025

Seminario di Presentazione del Progetto Transizione

Promosso da Michele Tessarin, Raffaella Colombatti, Rossella Perilli, Francesca Scalzotto
Padova - Aula Magna, Palazzina dei Servivi AOUP, h.14.00
Programma www.

22 Febbraio 2025

“Le Associazioni di Malati Rari a Servizio dei Loro Pazienti- Esperienze e Modelli a Confronto”

Promosso da Camillo Barbisan, Giorgio Perilongo
Padova - Aula Magna del Dipartimento Salute Donna e Bambino AOUP, h.9.00
Programma: www.

24 Febbraio 2025

Presentazione del libro: “Malattie Rare. Una sfida tra passato e futuro” Edizioni Laterza

Fabiola Bologna, Giorgio Perilongo
Padova, Archivio Antico, Palazzo del Bo, Università di Padova, h.11.00
Programma www.

27 Febbraio 2025

Workshop su “Nuovi Modelli e Nuovi Strumenti per la Conduzione di Progetti di Ricerca Clinica sulle Malattie Rare”

Promosso da Alessandra Biffi, Gianni Bisogno, Raffaella Colombatti
Padova, Aula P56 del Dipartimento Salute Donna e Bambino AOUP, h.15.00
Programma. www.

28 Febbraio 2025

PADOVA SI ILLUMINA, in occasione della giornata mondiale delle Malattie Rare dalle ore 18:30

06 Marzo 2025

Azienda Ospedale - Università Padova e IRCCS di Bologna promuovono l'evento itinerante per l'Italia “Gli Stati Generali delle Malattie Rare 2025”

Bologna, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna Policlinico
Programma www.

18 Marzo 2025

Seminario sulle Malattie Rare, aperto agli studenti del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia e dei corsi di Laurea Magistrale delle Professioni Sanitarie

Promosso da Elisabetta Balestro, Nora Cazzagon, Raffaella Colombatti, Pietro Maffei, Renato Salvador
Padova, Aula Morgagni, Policlinico Universitario AOUP, h.14.00
Programma: www.

Comitato Promotore

Dipartimento Funzionale Malattie Rare, AOUP

Supporto Organizzativo

Federica Lotta, Ufficio ERN federica.lotta@aopd.veneto.it

Giorgia Vigo, Segreteria Dipartimento Funzionale Malattie Rare AOUP giorgia.vigo@aopd.veneto.it

Cristina Degan, Dipartimento di Medicina - DIMED cristina.degan@unipd.it

Azienda Ospedale-Università Padova [AOUP] e Università degli Studi di Padova

Padova, Febbraio/Marzo 2025 - Dedicato alle Malattie Rare

I numeri - Le Malattia Rara [MR] a tutt'oggi sono uno dei temi centrali delle politiche sanitarie italiane ed europee (si definisce MR una patologia che ha una prevalenza di 1 caso ogni **2.000** persone; ossia dello **0.05%¹**). Lo sono per vari motivi. Innanzitutto perché sono tante; circa **10.000**; mentre i soggetti affetti da MR sono circa **2 milioni** in Italia, **30** a livello Europeo e **300** a livello mondiale. In Italia ogni anno vengono segnalati circa **19.000** i nuovi casi di MR. **L'80%** delle MR sono di origine genetiche e il **70%** esordiscono in età pediatrica. In AOUP i ricoveri per MR sono variati negli ultimi tre anni dal **7.5% all'8%** di tutti i ricoveri, per un valore assoluto che è oscillato intorno **ai 4.000** ricoveri/anno. Rispettivamente per l'età pediatrica e quella adulta il **30% e il 17%** di questi ricoveri sono da fuori regione. Ad un'indagine recente la durata e il costo medio dei ricoveri dei pazienti affetti da MR sono risultati maggiori rispetto a quelli dei pazienti non affetti da MR, risultando rispettivamente: **10.3 Vs 7.7 giorni** e **5.248,80 Vs 4.805,74 Euro**, indici indiretti della complessità maggiore di tale gruppo di malattie.

Sono al centro delle politiche sanitarie anche perché le MR sono paradigmatici dell'evoluzione della medicina.

- ✚ Esse infatti sono, per molti aspetti, sinonimo di **complessità** clinico-assistenziali, ,come si sta profilando la medicina moderna, richiedendo, sia per la formulazione della diagnosi corretta che per la cura importanti concentrazioni di risorse tecniche, strumentali culturali e esperienziali.
- ✚ Richiedono **sistemi capaci di fornire in tempi brevi diagnosi quanto mai personalizzate, di precisione e predittive** dell'andamento della malattia;
- ✚ Richiedono soluzioni organizzative nuove ad esempio per accompagnare il malato raro dal setting assistenziale pediatrico a quello dell'adulto ancora raramente implementato in Italia (**transizione**);
- ✚ Sono un'importante stimolo "**all'europeizzazione**" della sanità dopo il lancio avvenuto tra il 2017 e il 2019 di quei networks europei ("European Reference Networks – ERN") che connettono far loro i principali centri di eccellenza europei per la diagnosi e cura delle MR (recentemente finanziati dalla Commissione Europea con 77 M€). Si ricorda che l'Azienda Ospedale-Università Padova è tra le prime istituzioni in Europe in termini di ERN di cui è parte, 22 su 24;
- ✚ Sono un grande **stimolo all'innovazione e all'utilizzo delle tecnologie sottese al termine "e-health" (televisita, teleconsulto, telemonitoraggio, etc etc)**.
- ✚ Pongono problemi di **sostenibilità economica**, dato l'alto costo di alcuni nuovi farmaci (alcuni di questi per singolo prodotto costano più di 1 milione di Euro).
- ✚ Infine sfidano i singoli medici e le istituzioni a stabilire un **rinnovato rapporto con il mondo dell'associazionismo** che li rappresenta (medicina partecipata) e che richiede quanto mai un approccio globale comprensivo del soddisfacimento dei loro bisogni sociali e non solo sanitari ("medicina partecipata")

Tutti questi aspetti sottendono delle sfide culturali, formative, organizzative, gestionali che il **sistema Padova**, inteso come l'insieme sinergico di intenti e d'azione dell'Università,

¹ Dati dell Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS),

dell'Azienda Ospedale Padova, della Regione e dell'Amministrazione comunale, ha da lungo tempo sta gestendo con determinazione. Come ormai da tradizione in occasione della giornata mondiale delle MR – il 29 Febbraio, ossia il 28 per gli anni non bisestili – o meglio del mese delle MR, il sistema Padova propone una serie di eventi per dar voce alle soluzioni che si stanno elaborando per gestire queste sfide. In rapida sintesi per quest'anno si tratterà di una serie di eventi che riguardano: aspetti clinico-assistenziali quali la transizione e il confronto di “best practices” tra istituzioni leader nel campo delle MR, la formazione, la ricerca, e la promozione culturale.