

Malattie rare e screening neonatale

Esperienza dell' Azienda
Ospedaliera di Padova come
Ospedale per le Malattie Rare
nel contesto Europeo

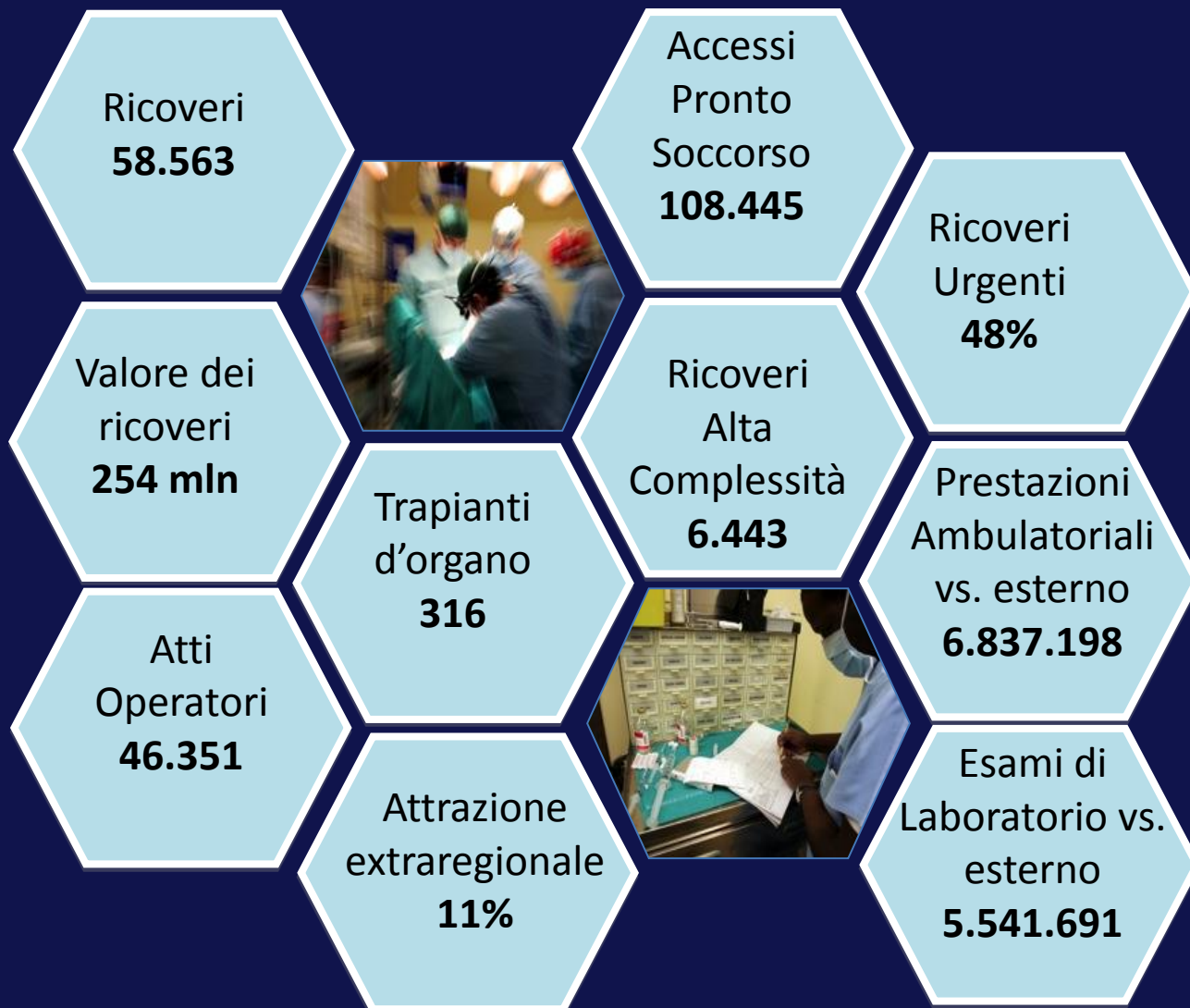
Luciano Flor
Direttore Generale Azienda
Ospedaliera Padova



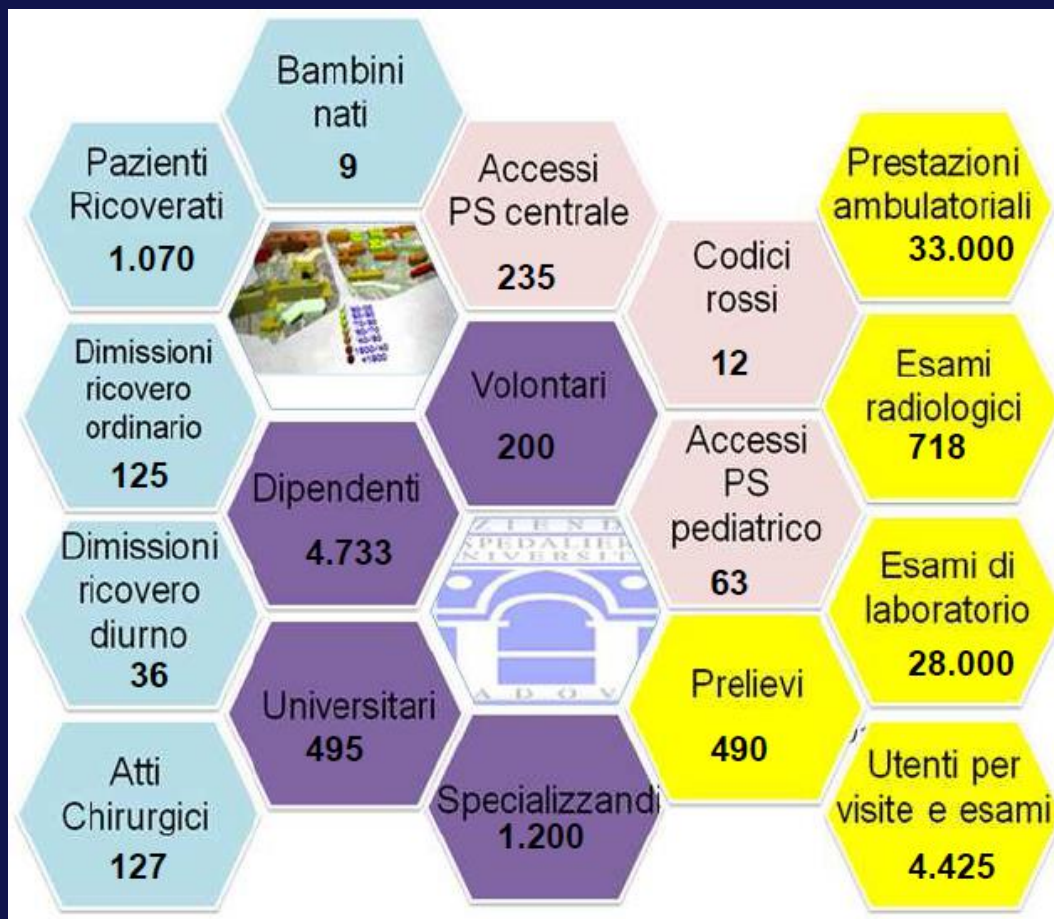
Padova, 5 maggio 2017

I numeri che fotografano l'Azienda

Anno 2016



Un giorno in Azienda Ospedaliera di Padova



Anno 2016

Fonte: Controllo
di Gestione

Attività trapiantologica

Trapianti d'organo	2015	2016
PANCREAS	2	1
FEGATO	76	80
POLMONE	18	29
RENE	152	159
RENE-PANCREAS	8	13
CUORE	28	34
totale	284	316
MIDOLLO	62	91
TOTALE	346	407

Pazienti con Malattie Rare seguiti in Azienda Ospedaliera di Padova

ERN	N° paz
Rare bone diseases	269
Rare connective tissue and musculoskeletal diseases	1542
Rare craniofacial anomalies and ENT (ear, nose and throat) disorders	178
Rare endocrine diseases	1800
Rare eye diseases	809
Rare inherited and congenital anomalies	1190
Rare haematological diseases	2914
Rare hepatic diseases	249
Rare hereditary metabolic disorders	1166
Rare immunological and auto-inflammatory diseases	598
Rare malformations and developmental anomalies and rare intellectual disabilities	2027
Rare multi-systemic vascular diseases	1304
Rare neurological diseases	796
Rare neuromuscular diseases	1785
Rare pulmonary diseases	119
Rare renal diseases	162
Rare skin disorders	598
Rare urogenital diseases	250
Totale	17756

Fonte: Dati Registro regionale per le malattie rare al 31/12/2016

Pazienti con malattie rare in AOP

Presenze giornaliere

Pazienti in regime di ricovero	70
Pazienti ambulatoriali	150 (stima)
Nuove diagnosi	6
Nuovi Piani Terapeutici Personalizzati – attivazioni reti esterne	12
	<hr/>
	238/die

Dati Registro regionale per le malattie rare



ERN European Reference Network



Le Malattie Rare come primo passo per lo sviluppo
della Medicina Transfrontaliera

ERN come strumento per creare RETI riconosciute



Medicina Transfrontaliera

Azienda Ospedaliera di Padova identificata
come punto di contatto regionale del Veneto
per la Medicina Transfrontaliera

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE n. 75 del 27 gennaio 2015

Istituzione del Punto di Contatto Regionale del Veneto. D. Lgs. 4 marzo 2014, n. 38 relativo all'attuazione della Direttiva 2011/24/UE concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera.
[Sanità e igiene pubblica]

Note per la trasparenza:

Con il presente provvedimento, a norma dell'art. 7, comma 1, del D. Lgs. n. 38/2014, si istituisce nel Veneto il Punto di Contatto Regionale per l'assistenza sanitaria transfrontaliera presso l'Azienda Ospedaliera di Padova e, limitatamente alle prestazioni sanitarie di natura oncologica, presso l'Istituto Oncologico Veneto - IOV I.R.C.C.S., al fine di garantire il raccordo con il Punto di Contatto Nazionale presso il Ministero della Salute.

Posizione AOP rispetto agli altri Centri nazionali

ERN	Posizione ranking nazionale
Rare connective tissue and musculoskeletal	1
Rare endocrine diseases	1
Rare gastrointestinal diseases	1
Rare hepatic diseases	1
Rare hereditary metabolic disorders	1
Rare malformations and developmental anomalies and rare intellectual	1
Rare neuromuscular diseases	1
Rare eye diseases (pediatrico)	2
Rare multi-systemic vascular diseases	2
Rare urogenital diseases	2
Rare haematological diseases	3
Rare immunological and auto-inflammatory diseases	3
Rare pulmonary diseases	3
Rare renal diseases	3
Rare bone diseases	5
Rare craniofacial anomalies and ENT	5
Rare neurological diseases	5
Rare skin disorders	5

**Dati Organismo Nazionale Coordinamento e Monitoraggio ERN
maggio 2016**

Rare hepatic diseases

Totale gruppo	1325
Totale primi 10	796
Percentuale primi 10 sul tot	60,08%

Pos.	Nome Presidio/Centro	Regione	Dati al 31-12-2014		
			totale	ped	adulto
1	Centro per le malattie rare epatiche - Padova	Veneto	217	93	124
2	IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	Lazio	87	85	2
3	ISMETT - ISTITUTO MEDITERRANEO PER I TRAPIANTI E TERAPIE AD ALTA SPECIALIZZAZIONE	Sicilia	87	86	1
4	AOU PISANA	Toscana	86	39	47
5	AO CITTA' DELLA SALUTE E DELLA SCIENZA DI TORINO	Piemonte	66	20	46
6	A.S.L. TORINO 2 - HUB O. GIOVANNI BOSCO	Piemonte	56	8	48
7	Ospedale Centrale di Bolzano	Bolzano	43	4	39
8	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	Lombardia	43	0	43
9	AOU POLICLINICO GEMELLI	Lazio	37	5	32
10	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	Lombardia	37	32	5
11	AO San Paolo - Polo Universitario	Lombardia	37	1	36

**Dati Organismo Nazionale Coordinamento e Monitoraggio ERN
maggio 2016**

Rare endocrine diseases

Totale gruppo	12806
Totale primi 10	6678
Percentuale primi 10 sul tot	52,04%

Pos.	Nome Presidio/Centro	Regione	Dati al 31-12-2014		
			totale	ped	adulto
1	Centro per le malattie endocrine - Padova	Veneto	1508	784	724
2	Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna	Emilia-Romagna	1382	828	554
3	IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	Lazio	743	718	25
4	AO CITTA' DELLA SALUTE E DELLA SCIENZA DI TORINO	Piemonte	580	255	325
5	AOU PISANA	Toscana	476	180	296
6	AOU POLICLINICO UMBERTO I	Lazio	447	324	122
7	Centro per le malattie endocrine - Verona	Veneto	441	383	58
8	AOU Ospedali riuniti di Ancona	Marche	405	300	105
9	IRCCS San Raffaele	Lombardia	391	335	56
10	Azienda Ospedaliera Universitaria Cagliari	Sardegna	292	1	291

Dati Organismo Nazionale Coordinamento e Monitoraggio ERN maggio 2016

Rare neuromuscular diseases

Totale gruppo	17297
Totale primi 10	8527
Percentuale primi 10 sul tot	49,23%

Pos.	Nome Presidio/Centro	Regione	Dati al 31-12-2014		
			totale	ped	adulto
1	Centro per le malattie neuromuscolari rare - Padova	Veneto	1575	233	1342
2	AO CITTA' DELLA SALUTE E DELLA SCIENZA DI TORINO	Piemonte	1455	104	1351
3	AOU SECONDA UNIVERSITA DI NAPOLI	Campania	1053	98	955
4	AOU POLICLINICO GEMELLI	Lazio	1009	418	591
5	AOU PISANA	Toscana	887	82	805
6	AOU Ospedali riuniti di Ancona	Marche	762	97	665
7	ASL 7 SIENA	Toscana	536	42	494
8	AOU FEDERICO II	Campania	454	62	392
9	AZIENDA POLICLINICO UNIVERSITA' DI MESSINA	Sicilia	406	99	307
10	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	Lombardia	379	1	378

Dati Organismo Nazionale Coordinamento e Monitoraggio ERN maggio 2016

Rare connective tissue and musculoskeletal diseases

Totale gruppo	15491
Totale primi 10	7149
Percentuale primi 10 sul tot	49,85%

Pos.	Nome Presidio/Centro	Regione	Dati al 31-12-2014		
			totale	ped	adulto
1	Centro per malattie rare del tessuto connettivo e muscoloscheletrico - Padova	Veneto	1360	226	1134
2	AOU CAREGGI FIRENZE	Toscana	835	128	707
3	AOU POLICLINICO UMBERTO I	Lazio	763	70	693
4	Centro per malattie rare del tessuto connettivo e muscoloscheletrico - Verona	Veneto	751	24	727
5	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	Lombardia	710	130	580
6	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	Lombardia	652	175	477
7	AO Spedali Civili di Brescia	Lombardia	630	64	566
8	AOU PISANA	Toscana	561	25	536
9	Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara	Emilia-Romagna	493	9	484
10	AOU POLICLINICO GEMELLI	Lazio	438	21	417

Dati Organismo Nazionale Coordinamento e Monitoraggio ERN maggio 2016

Rare gastrointestinal diseases

Totale gruppo	4726
Totale primi 10	2879
Percentuale primi 10 sul tot	60,81%

Pos.	Nome Presidio/Centro	Regione	Dati al 31-12-2014		
			totale	ped	adulto
1	Centro per le malattie rare gastrointestinali - Padova	Veneto	1085	236	849
2	AO CITTA' DELLA SALUTE E DELLA SCIENZA DI TORINO	Piemonte	266	192	74
3	AOU POLICLINICO GEMELLI	Lazio	253	21	232
4	IRCCS Istituto Giannina Gaslini	Liguria	242	230	12
5	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	Lombardia	228	92	136
6	Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna	Emilia-Romagna	181	18	163
7	AOU POLICLINICO UMBERTO I	Lazio	176	53	121
8	IFO	Lazio	153	34	115
9	I.R.C.C.S. Casa Sollievo della Sofferenza	Puglia	146	1	145
10	AOU Ospedali riuniti di Ancona	Marche	144	50	94

Dati Organismo Nazionale Coordinamento e Monitoraggio ERN maggio 2016

Rare hereditary metabolic disorders

Totale gruppo	15923
Totale primi 10	7854
Percentuale primi 10 sul tot	49,32%

		Dati al 31-12-2014			
Pos.	Nome Presidio/Centro	Regione	totale	ped	adulto
1	Centro per le malattie rare metaboliche - Padova	Veneto	2052	689	1363
2	AO San Paolo - Polo Universitario	Lombardia	851	577	274
3	AOU MEYER FIRENZE	Toscana	837	563	154
4	AO CITTA' DELLA SALUTE E DELLA SCIENZA DI TORINO	Piemonte	752	316	436
5	IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	Lazio	737	720	16
6	AO San Gerardo di Monza	Lombardia	722	277	445
7	Centro per le malattie rare metaboliche - Verona	Veneto	507	52	455
8	AOU FEDERICO II	Campania	500	270	230
9	AOU Ospedali riuniti di Ancona	Marche	456	153	303
10	Ospedale Pediatrico 'Giovanni XXIII' - Bari	Puglia	440	279	161

Dati Organismo Nazionale Coordinamento e Monitoraggio ERN maggio 2016

ERN: lavoro di Squadra

RARE BONE DISEASES - BOND	UOC Clinica Medica I- Clinica Medica III- Dipartimento Salute Donna e Bambino (DSDB)
RARE CARDIAC DISEASES	UOC Cardiologia - UOC Cardiologia Pediatrica (DSDB)- UOC Patologia Cardio-Vascolare
RARE CONNECTIVE TISSUE AND MUSCULOSKELETAL DISEASES- RECONNET	UOC Reumatologia -UOSD Reumatologia Pediatrica- DSDB – UOC Clinica Neurologica -UOC Ematologia
RARE CRANIOFACIAL ANOMALIES AND ENT DISORDERS	UOC ORL- UOC Neurochirurgia -UOC Clinica di Odontostomatologia- UOC Chir. Maxillo-Facciale- UOC Clinica Neurologica
RARE ENDOCRINE DISEASES- ENDO-ERN	UOC Endocrinologia -Servizio di Endocrinologia Pediatrica (DSDB) – UOC Clinica Chirurgica I - UOC Clinica Medica 3
RARE EYE DISEASES	Centro Ipvisione (DSDB)- UOC Clinica Oculistica- UOC Clinica di Odontostomatologia - UOC Chir. Maxillo-Facciale
RARE GASTROINTESTINAL DISEASES - ERNICA	UOC Clinica Chirurgica III - UOC Gastroenterologia- UOC Clinica pediatrica DSDB- UOC Clinica Medica I-Clinica Chirurgica I
RARE HAEMATOLOGICAL DISEASES	UOC Clinica di Onco-Ematologia Pediatrica DSDB - UOSD Coagulopatie-UOSD Malattie Trombotiche ed emorragiche - UOC Ematologia – UOC Clinica Medica I – UOC Clinica Medica II - UOC Medicina Trasfusionale - UOC ORL - UOC Malattie Infettive e Tropicali - UOC Riabilitazione Ortopedica - UOC Ortopedia e Traumatologia - UOC Clinica di Odontostomatologia
RARE HEPATIC DISEASES- RARE LIVER	UOC Gastroenterologia - UOC Clinica Pediatrica DSDB- UOC Chir. Pediatrica- UOC Chir. Epatobiliare e trapianto di fegato - UOC Clinica Chirurgica I
RARE HEREDITARY METABOLIC DISORDERS	UOC Malattie Metaboliche - UOC Clinica Medica I- UOC Ematologia- UOC Clinica Pediatrica- UOC Nefrologia
RARE MALFORMATIONS AND DEVELOPMENTAL ANOMALIES	UO di Genetica ed Epidemiologia Clinica - UOC Clinica pediatrica DSDB-
RARE NEUROMUSCULAR DISEASES	UOC Clinica Neurologica - UO Fisiopatologia Respiratoria - UOC Clinica Pediatrica DSDB - UOC Riabilitazione Ortopedica - UOC Pneumologia
RARE PULMONARY DISEASES - ERN LUNG	UOC Pneumologia - UOC Ematologia - UO Fisiopatologia Respiratoria - UOC Chirurgia Toracica - UOC Clinica Pediatrica DSDB - UOC Clinica Medica I
RARE SKIN DISEASES - ERN SKIN	UOC Clinica Dermatologica - UOC Gastroenterologia -UOC Clinica di Odontostomatologia - UOC Chirurgia Maxillo-Facciale
RARE RENAL DISEASES- ERKNet	UOSD Nefrologia Pediatrica - UOSD Nefrologia Clinica - UOC Nefrologia 2 - UOC Urologia - UOC Clinica Medica 3
RARE UROGENITAL DISEASES	UOC Urologia - UOC Chirurgia Pediatrica - UOC Ematologia
RARE PEDIATRIC TUMOR- ERN PaedCan	UOC Oncoematologia Pediatrica
RARE Transchild	UOC Clinica Pediatrica- UOC Chirurgia Epatobiliare e dei Trapianti Epatici- UOC Chirurgia Toracica- UOC Cardiochirurgia- UOC Chirurgia dei Trapianti di Rene e Pancreas



ERN: lavoro di squadra

Oltre alle Unità Cliniche :

UOC Medicina di Laboratorio
UOC Microbiologia
UOC Anatomia Patologica
UOC Patologia Cardiovascolare
UOC Radiologia Universitaria
UOC Radiologia I
UOC Medicina Nucleare
UOC Neuroradiologia
UOC Qualità e Accreditamento
UOC Programmazione e Controllo di Gestione
UOC Ingegneria Clinica
UOC Direzione Medica
Ufficio Relazioni con il Pubblico



Percorso Aziendale per ERN

- Riconoscimento Endorsement Ministeriale per tutte le ERN a cui AOP ha partecipato (21 ERN)
- Inserimento in 18 ERN da parte dei rispettivi Network Coordinator
- processo di “Documentation Review” per 6 ERN

AOP non è stata ad oggi selezionata per “On site visit”



Valutazione Documentation Review (AOP selezionata per 6 ERN)

ERN	Punteggio in fase doc review
Rare Skin Diseases	136/140
Rare Renal Diseases	137/140
Rare Malformations and Developmental Anomalies	137/140
Rare Endocrine Diseases	139/140
Rare Haematological Diseases	139/140
Rare Hepatic Diseases	140/140



Andalusian Agency for Healthcare Quality
Independent Assessment Body

Healthcare Provider's Assessment Report (Reviewed)

Azienda Ospedaliera di Padova (AOP)

Per tutte e 6 le ERN sottoposte a Documentation Review:

Punteggio AOP nei requisiti generali: 100%

Scoring Table			
General Criteria			
Patient Empowerment and Patient Centred Care			
Total Score out of a Possible 30	30	Percent of Total	100%
Organisation, Management and Business Continuity			
Total Score out of a Possible 20	20	Percent of Total	100%
Research, Education and Training			
Total Score out of a Possible 24	24	Percent of Total	100%
Expertise, Information Systems and e-Health Tools			
Total Score out of a Possible 12	12	Percent of Total	100%
Quality and Safety			
Total Score out of a Possible 18	18	Percent of Total	100%
Sub score	104	Percent of Total	100%



AOP inserita anche in ERN per trapianti pediatrici- Transchild

Attività
trapiantologica
pediatrica

Trapianti d'organo	2015	2016
PANCREAS	0	0
FEGATO	6	9
POLMONE	1	2
RENE	15	16
RENE-PANCREAS	0	0
CUORE	0	1
totale	22	28
MIDOLLO	29	42
TOTALE	51	70

Sviluppi in corso

Ambulatorio integrato multidisciplinare

Percorso paziente ADULTO con malattia metabolica rara



Presa in carico in fase acuta, cronica e di follow up

Diagnosi pre impianto

Di portatori del gene in difetto



Prossime tappe

- Perfezionamento ulteriori percorsi multidisciplinari per pazienti con malattie rare
- Sviluppo percorsi per “accompagnamento transizionale” da età pediatrica ad età adulta
- Rinforzo supporto amministrativo ad utilizzo di tutte le strutture aziendali incluse in ERN