

23 - 24 FEBBRAIO 2022

**STATI GENERALI SULLE MALATTIE RARE
DELLA CITTÀ DI PADOVA**

Giornate di aggiornamento, riflessione, studio e sensibilizzazione
sul tema delle malattie rare in Italia e in Europa



www.motoresanita.it



CON IL PATROCINIO DI



REGIONE DEL VENETO

1222-2022
8 ANNI



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA



Comune di Padova



REGIONE DEL VENETO
Azienda
Ospedale
Università
Padova

REGIONE DEL VENETO



ULSS6
EUGANEA

ENTE PROMOTORE

DF
MR

Dipartimento Funzionale
Malattie Rare

MEDIA PARTNER

Eurocomunicazione



INTRODUZIONE DI SCENARIO

Come già successo nel febbraio scorso anche per il 2022 l'Azienda Ospedale Università di Padova (AOUP), in occasione della giornata mondiale sulle Malattie Rare ("Rare Disease Day") del 28 febbraio 2022, organizza un evento di aggiornamento, riflessione, studio e programmazione riguardante il tema delle Malattie Rare (MR), chiamato "gli Stati Generali delle MR della città di Padova".

Dato il rapido evolvere dello scenario legislativo, organizzativo-gestionale e tecnico-scientifico, vi è il bisogno di promuovere occasioni di aggiornamento e di progressiva sensibilizzazione sui temi inerenti le MR.

Il 2021, in Italia, è stato segnato da importanti novità legislative; mentre, in Europa, il 2022 segnerà l'inizio di una nuova fase della storia degli European Reference Networks (ERN). Sarà pertanto importante, per un'istituzione come l'AOUP, che tanto prestigio vanta nel campo delle MR, farsi trovare pronta ad interpretare i nuovi dettami di legge, sfruttando appieno le nuove opportunità che essa offre, e a confermare il proprio ruolo di istituzione leader in Italia e in Europa nel campo delle MR.

Il titolo dell'evento, confermato anche per quest'anno - "Gli Stati Generali delle Malattie Rare della Città di Padova", - vuole ancora una volta sottolineare il fatto che solo nell'ambito di un largo lavoro di squadra, ispirato da una azione strategica sinergica, elaborata in modo condiviso da tutte "le parti" interessate, si potranno ottenere reali progressi nella cura dei pazienti affetti da MR.



ASPETTI NORMATIVI RIGUARDANTI LE MALATTIE RARE PARTE I - IL CONTESTO NAZIONALE

Il Tavolo Tecnico in tema di Malattie Rare

La storia attuale delle malattie rare rappresenta come la politica può avere un ruolo decisivo nel migliorare la vita delle persone. Attualmente non è tanto importante parlare di progetti, quanto di obiettivi raggiunti perché il sistema è riuscito a mettere a frutto quanto già seminato negli ultimi anni.

Il testo Unico per le malattie rare varato dal parlamento è uno degli obiettivi raggiunti e verrà seguito a breve dal nuovo piano nazionale per le malattie rare, che permetterà una più efficace presa in carico di questi cittadini, garantendo un supporto terapeutico costante e soprattutto omogeneo su tutto il territorio.

Tutto questo è stato possibile anche e soprattutto grazie al tavolo tecnico malattie rare, istituito lo scorso luglio che è riuscito a collegare il Ministero della Salute con le associazioni ed il settore industriale.

Il tavolo è riuscito ad identificare strategie concrete per migliorare la diagnosi, le reti, i centri di riferimento, la raccolta dati, i registri e l'equità. Nonostante gli obiettivi raggiunti ancora molto deve essere fatto, come ad esempio sugli screening neonatali.



Aspetti applicativi del testo unificato – Norme per il Sostegno della Ricerca e della Produzione dei Farmaci Orfani per la cura delle Malattie Rare

La legge fornisce una cornice normativa per uniformare il trattamento delle malattie rare su tutto il territorio italiano e avanzare la ricerca nel campo delle malattie rare, preservando le buone pratiche e tutti i percorsi sviluppati negli ultimi anni.

La struttura del testo poi diventato legge è caratterizzato da 16 articoli e 5 capi:

- Finalità e ambito di applicazione (artt. 1-3)
- Prestazioni e benefici per le persone affette da malattie rare (artt. 4-6)
- Centro nazionale, Comitato nazionale e Rete per le malattie rare (artt. 7-10)
- Ricerca e informazione in materia di malattie rare (artt. 11-14)
- Disposizione finanziaria finali (artt 15-16)

Le finalità del Testo Unico

Tutelare il diritto alla salute delle persone affette da malattie rare:

- L'uniformità dell'erogazione sul territorio nazionale delle prestazioni e dei farmaci.
- Il coordinamento e l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza LEA e dell'elenco malattie rare.
- Il coordinamento, il riordino e il potenziamento della Rete nazionale per le malattie rare, comprensiva dei centri che fanno parte delle Reti di riferimento europee "ERN", per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.
- Il sostegno della Ricerca scientifica.



La legge entrata in vigore prevede anche una specifica definizione per le malattie ultra-rare, cioè che hanno una bassa prevalenza e colpiscono meno di 5 individui su 10.000.



Malattie ultra rare
< 1 individuo su 50.000
Regolamento (UE)
536/2014 del Parlamento
europeo e Consiglio - 16
aprile 2014



Tumori rari
L'identificazione deriva dal
criterio di incidenza, in
conformità a quelli
internazionali e concordati a
livello europeo e dall'Intesa del
21 settembre 2017 tra il
Governò, le Regioni e le
province autonome di Trento e
di Bolzano



Parte estremamente importante della legge è quella che prevede un piano diagnostico-terapeutico-assistenziale personalizzato per il paziente.

- Prestazioni rese nell'ambito del percorso diagnostico a seguito di sospetto di malattia rara, compresi gli accertamenti diagnostici genetici sui familiari utili per la formulazione della diagnosi, anche quando non sia confermata;
- Prestazioni correlate al monitoraggio clinico;
- Terapie farmacologiche, anche innovative, di fascia A o H, i medicinali da erogare ai sensi dell'articolo 1, comma 4, del decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito, con modificazioni, dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648;
- Prodotti dietetici, formulazioni galeniche e magistrali allestite presso le farmacie ospedaliere e le farmacie pubbliche e private convenzionate con il Servizio sanitario nazionale, nel rispetto di specifici protocolli adottati dalle Regioni purché compresi nei Lea;
- Dispositivi medici anche personalizzati;
- Cure palliative e prestazioni di riabilitazione motoria, logopedica, respiratoria, vescicale, neuropsicologica e cognitiva, di terapia psicologica e occupazionale, di trattamenti nutrizionali, in regime ambulatoriale, semiresidenziale, residenziale e domiciliare;
- Prestazioni sociosanitarie nell'ambito di una presa in carico complessiva del paziente e della sua famiglia;

La legge prevede anche una procedura di aggiornamento delle malattie rare affidata al CNMR dell'ISS, che vada di pari passo con le scoperte scientifiche e che si basi sulla classificazione internazionale orpha code



Per il reperimento dei farmaci, la Legge cerca di rendere tutti i farmaci reperibili il più vicino possibile ai pazienti.

- Farmaci di fascia A o H erogati da:
 - le farmacie dei presidi sanitari, anche nel caso di somministrazione ambulatoriale del farmaco;
 - le aziende sanitarie territoriali di appartenenza del paziente, anche qualora la malattia rara sia stata diagnosticata in una regione diversa da quella di residenza;
 - le farmacie pubbliche e private convenzionate con il Servizio sanitario nazionale, nel rispetto di quanto prevedono gli accordi regionali stipulati.
- Nelle more dei periodici aggiornamenti per il loro inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri o in altri elenchi analoghi predisposti dalle competenti autorità, questi farmaci sono resi comunque disponibili dalle Regioni.
- Per le prescrizioni relative a una malattia rara, il numero di pezzi prescrivibili per ricetta può essere superiore a tre quando previsto dal PDTA personalizzato.

La Legge prevede inoltre la formazione di un Comitato per le malattie rare, la cui composizione assicura la partecipazione di tutti i soggetti portatori di interesse del settore.

- Rappresentanti dei Ministeri della salute, Università e Ricerca, lavoro e politiche sociali, Conferenza delle regioni e delle province autonome.
- AIFA/ISS/AGENAS/INPS.
- Ordini delle professioni sanitarie.
- Enti di ricerca senza scopo di lucro riconosciuti.
- Associazioni dei pazienti affetti da una malattia rara più rappresentative.

Questo comitato deve svolgere funzioni di indirizzo e di coordinamento, definendo le linee strategiche delle politiche nazionali e regionali in materia di malattie rare.



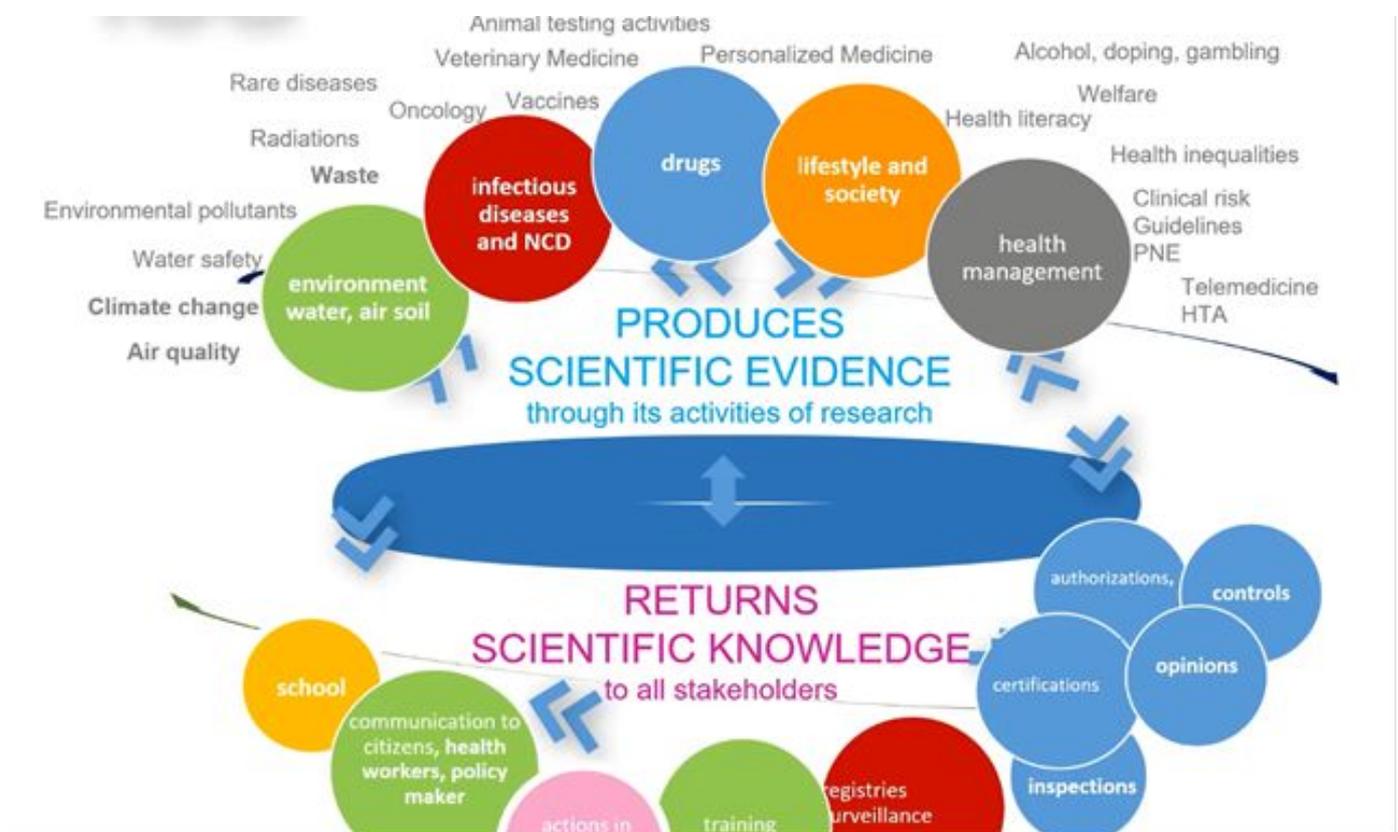
Gli interventi dell'Istituto Superiore di Sanità per l'implementazione della politica a favore dei malati rari

Le malattie rare rappresentano un paradigma per tutto il sistema di salute assistenziale, perché vanno dal tema della ricerca al tema del modello, ma vanno a toccare anche la rete di persone che sono accanto ai pazienti.

Quindi per loro natura queste patologie coinvolgono nei propri processi moltissime istituzioni (es. MinSal, sindaci, regioni, associazioni).

È compito quindi dell'ISS di supportare dal punto di vista tecnico e scientifico tutte le articolazioni del Paese coinvolte, oltre che rappresentare l'Italia a livello internazionale.

Il lavoro dell'ISS si svolge fondamentalmente su un duplice asse, da una parte produrre evidenze scientifiche e dall'altro lato tradurre queste evidenze scientifiche in conoscenza e supporto dei decisori.





Dal punto di vista organizzativo già esiste all'interno dell'ISS un Centro nazionale per le malattie rare che svolge fundamentalmente un lavoro di ricerca, di consulenza e di documentazione sulle malattie rare e sui farmaci orfani. Tutto finalizzato al trattamento, la valutazione e la sorveglianza.

Emergenza Covid-19 e malattie rare

Durante la pandemia da Covid-19 l'ISS ha provato quanto più possibile a dare risposte ai malati rari. Questo sistema si può dire che ha funzionato, producendo nel corso di questi anni 4 rapporti ISS Covid-19. Inoltre ha collaborato con altri gruppi di lavoro alla stesura di altri 3 rapporti ISS Covid-19.

L'ISS ha inoltre organizzato, in collaborazione con Uniamo-

Federazione Italiana Malattie rare, webinar scientifici dedicati a cittadini e professionisti.

Iniziative Internazionali

Proprio per la natura di queste malattie, molto rare e complesse, non può bastare un network nazionale per la cura e la ricerca, ma sono necessarie iniziative sia in ambito europeo sia internazionale.

Una delle principali iniziative in questo ambito è il Network internazionale malattie rare senza diagnosi, nato nel 2015 e che oggi comprende 39 Paesi partecipanti da 7 Continenti.



PARTE II – IL CONTESTO REGIONALE

Strumenti di programmazione regionale e Malattie Rare

La rete malattie rare in Veneto è un esempio di buona gestione di queste patologie. Questo sistema che si dirama dai centri di riferimento regionali verso poi i presidi territoriali e che riesce a seguire il paziente dalla diagnosi poi per il corso della sua vita rappresenta il presente e il futuro.

È intenzione, infatti, per la governance regionale non stravolgere in futuro questo sistema, ma potenziarlo e perfezionarlo sempre di più.

Il principale lavoro per il futuro deve essere quello di radicare il sistema a rete sempre di più nel territorio e riuscire inoltre ad integrarlo con la tecnologia e innovazione relativi ai sistemi di telemedicina.

La parola d'ordine per il futuro deve quindi essere: prossimità. Il sistema sanitario e la rete devono avvicinarsi sempre di più al domicilio del paziente.

La programmazione regionale però non deve fermarsi a questo, ma deve riuscire a potenziare sempre di più il sistema di prevenzione regionale.

Obiettivo futuro deve anche essere il rafforzamento della collaborazione e condivisione tra il mondo della ricerca e il mondo delle cure.

Altro elemento di programmazione è rappresentato dal potenziamento del sistema socio-assistenziale che deve ruotare attorno ai pazienti e alle loro famiglie, così da rispondere a tutti i bisogni di questi soggetti e non soltanto quelli relativi alle cure.



Qualità, copertura e ruolo dei sistemi di sorveglianza in Italia, in Regione Veneto e Registri ERN

È universalmente riconosciuto che per le malattie rare le attuali conoscenze (storia, naturale, eziologia, meccanismi patogenetici, bisogni assistenziali, trattamenti e la loro efficacia, modelli organizzativi, etc.) sono del tutto insufficienti. Questo stato delle cose porta a favorire sempre di più raccolte strutturate di dati.

Nascono quindi i registri che devono comprendere:

- casistiche cliniche;
- raccolta eventi;
- monitoraggi di popolazione;
- risultati di screening di popolazione e screening a cascata su sottogruppi a rischio; monitoraggi;

Nel tempo molti soggetti come ricercatori, industrie, decisori, etc. necessitano di nuova conoscenza e promuovono raccolte dati “registri”. Questo ha portato a un grande numero di raccolte dati che hanno prodotto delle criticità:

- frammentazione;
- bias;
- creazione di indistricabili intersezioni di sottoinsiemi di pazienti solo in parte comuni a diversi registri;
- difficoltà nel fare inferenza su nuovi casi;

La conoscenza prodotta, quindi, può non rappresentare correttamente la realtà.

Questa situazione genera un paradosso per il quale, visto che i dati possono rappresentare la realtà, si svolgono anche monitoraggi sull’andamento reale, andando quindi a moltiplicare il numero di dati raccolti.



Evidentemente è fondamentale andare a mettere ordine. Questo va fatto innanzitutto andando a definire i monitoraggi che hanno un denominatore chiaro e quello che invece è una collezione di casistiche cliniche su una popolazione di riferimento. Questa definizione, deve essere chiaro, non è soltanto accademica ma è di sostanza.

Aspetti fondamentali per un corretto monitoraggio

- Fonti. Soltanto monitoraggi che si basano su sistema multifonte strutturati di servizi potranno avere monitoraggi di popolazione adeguati.
- Oggetto
 - casi di specifiche malattie
 - eventi
 - caratteristiche fenotipo
 - caratteristiche genotipo
 - trattamenti ed effetti
 - qualità percepita interventi
 - bisogni del paziente
- Obiettivo prevalente
 - Assistenza
 - Programmazione
 - Ricerca clinica
 - Ricerca preclinica
- Utilizzo di altre rilevazioni
 - Integrazione
 - Verifica completezza e qualità
- Interoperabilità



Registro del Veneto

- Sistema informativo alimentato mandatoriamente da tutti gli elementi della rete regionale connessi in modo sicuro via web in tempo reale, per erogare direttamente assistenza.
- Multifonte, con interoperabilità con altri sistemi regionali, uso codifica multipla, eroga direttamente servizi e atti amministrativi.
- Permette valutazioni sia su residenti (es. Stime di occorrenza, curve sopravvivenza, valutazione costi e tariffe, ecc.), sia sugli assistiti.
- Esteso ad altre 8 Amministrazioni provinciali e regionali.

I numeri del registro Veneto:

- 47929 pazienti residenti in Veneto, di cui 44774 viventi.
- 947 seguiti fuori Veneto.
- 7506 seguiti in Veneto (viventi e deceduti), residenti fuori Regione.



Distribuzione pazienti per età alla diagnosi e ad oggi





Problematiche principali dei registri di patologia sulle malattie rare

1. Frammentazione dei dati
2. Distorsione dei dati per selezione dei pazienti:
 - Le conclusioni sono applicabili a tutti i nuovi casi?
 - Questioni etiche sulla potenziale esclusione di gruppi di pazienti
 - Bias di selezione nelle liste di casi per trials
3. Qualità del dato
4. Proprietà del dato e possibili conflitti di interesse
5. Sostenibilità
 - Scientifica
 - Sociale
 - Etica



Programmi speciali regionali diretti alle Malattie Rare – Gli screening neonatali

Lo screening neonatale metabolico, test effettuato entro le prime 72 ore di vita del bambino, è in grado di individuare la presenza delle cosiddette malattie da accumulo lisosomiale (LSD, Lysosomal Storage Diseases). In Veneto, dal 2015, è attivo un progetto di screening neonatale ampliato che riguarda proprio alcune di queste patologie: la malattia di Pompe, la mucopolisaccaridosi di tipo I, la malattia di Gaucher e la malattia di Fabry.

Sono 150mila i neonati coinvolti, per quello che è considerato, in questo ambito, il più vasto studio europeo. Questo soggetto è stato fondamentale per la diagnosi precoce e la terapia precoce per queste patologie.

Il successo di questa iniziativa sottolinea quanto sia importante la possibilità di ampliare l'elenco di patologie diagnosticabili tramite screening neonatale, per poter inserire tutte quelle malattie rare che hanno, o che avranno in futuro, una terapia.

I nuovi screening possibili sono per:

- SMA
- Immunodeficiencies
- Neonatal ALD and Zellweger Diseases
- Creatine deficiency
- MPS II, III; IV, VI



Associazioni e Territorio - Adeguatezza organizzativa rispetto i bisogni effettivi

Le associazioni svolgono un ruolo fondamentale non solo di supporto e aiuto per chi soffre di una malattia rara, ma anche per le famiglie. Le associazioni inoltre svolgono un ruolo sempre più centrale nella costruzione dei PDTA e nei tavoli tecnici, riuscendo a portare sul tavolo di discussione le reali necessità dei pazienti che hanno bisogno non soltanto di cure, ma anche di mantenere uno stile di vita quanto più possibile alto.

Problematiche nella Presa in carico

- Le strutture sono “sature”. I tempi di attesa spesso molto lunghi, soprattutto per chi non ha già iniziato il percorso di trattamento e cura.
- Non tutti i centri riescono ad accogliere e gestire nuovi pazienti.
- I punti di riferimento in alcune patologie sono pochi o fuori regione.
- La diagnosi è difficile e quindi la presa in carico è tardiva.
- Un centro si sposta, cambiano i referenti, cambia la capacità di ricezione.
- Le associazioni faticano a entrare in contatto con i nuovi pazienti.
- Il percorso amministrativo per l'accesso alle cure è complesso, lento e burocratizzato.



Bisogni dei pazienti:

1. Coinvolgimento dei pazienti: dovrebbe essere meglio strutturato e organizzato. Molto spesso veniamo consultati solo alla fine dei percorsi/processi, senza aver avuto uno spazio per aggiungere la nostra esperienza. Spesso si cambia molto, ma i problemi restano, solo che in un'altra forma.
2. Coinvolgimento delle unità sanitarie del territorio: fuori dai centri di riferimento i contatti, il coordinamento e la collaborazione con unità periferiche affievolisce.
3. Screening e cultura del riconoscimento delle malattie: ci sono difficoltà per una diagnosi precoce. Le competenze necessarie non arrivano nel territorio nei centri di secondo e primo livello o ai medici di base.



Next Generation Europe – Formazione e cultura: quali motori per elaborare e gestire soluzioni trasformatrici per le Malattie Rare

La formazione futura dei professionisti della sanità per le malattie rare dovrà concentrarsi su due grandi temi: come porre il paziente veramente al centro delle cure; le nuove tecnologie in ambito sanitario (telemedicina; machine learning; IA; etc.).

Per il primo tema, cioè l'approccio paziente centrico, bisogna elaborare il fatto che si è passati da una fase in cui si lavorava nella medicina per acuti ad una presa in carico della cronicità. Questo perché nel mondo delle malattie rare si è passati dal trattare fondamentalmente pazienti acuti ad avere la maggioranza dei pazienti con una malattia cronicizzata.

La cronicità, a differenza delle acuzie, ha dei tempi di gestione molto lunghi e che devono affrontare problematiche molto complesse. Quindi in sostanza bisogna formare per offrire un approccio al paziente completamente diverso rispetto al passato.

La gestione cronica del paziente cambia anche il paradigma di lavoro che deve essere un lavoro da svolgere in team, con moltissime professionalità diverse che devono essere in grado di lavorare in team.

Altro paradigma da cambiare per il trattamento cronico delle malattie è quello ospedalocentrico delle cure. Perché con i pazienti cronicizzati è fondamentale un sistema territoriale di cure.

Per il secondo tema, "le nuove tecnologie", la formazione dovrà non soltanto formare le attuali figure professionali a gestire le nuove tecnologie in tutti i suoi ambiti, ma dovrà tenere conto anche delle nuove professionalità che dovranno essere create per accompagnare le nuove tecnologie.

Matematici e ingegneri, grazie all'avvento del machine learning e delle IA, saranno sempre più importanti nel mondo sanitario, ma bisognerà metterli in grado e mettere in grado i professionisti della sanità di comunicare e collaborare per raggiungere obiettivi comuni sia in ambito diagnostico sia terapeutico.



IL CONTESTO EUROPEO - ERN BILANCIO E PROSPETTIVE A 5 ANNI DAL LORO LANCIO - ERN & SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE

Obiettivi chiave raggiunti sino ad ora.

Struttura creata:

- Chiara base giuridica e quadro istituzionale
- Struttura di governance consolidata e capacità di networking
- Fonti di finanziamento UE disponibili
- Proprietà congiunta (autorità degli Stati membri, operatori sanitari dei pazienti, ospedali, istituzioni dell'UE)
- Forte sostegno politico (UE) e percepito come un buon esempio di cooperazione europea
- 24 reti hanno iniziato il loro lavoro clinico con i pazienti

Azioni e risultati:

- Cooperazione clinica, patient cases management virtually (CPMS)
- Generazione di conoscenza e sviluppo di attività di training, formazione e consapevolezza
- Sviluppo ed implementazione di linee guida
- Importante numero di pubblicazioni scientifiche
- Sviluppo di progetti di ricerca
- Supporto per la creazione dei registri dei pazienti ERN



Azioni future:

- Nuovi strumenti IT
 - Nuovo CPMS
 - ERN academy
- Ricerca e registri
 - ERICA e EJP-RD
 - European Health data space
- Formazioni continua
 - Programma ERN di linee guida di pratica clinica
 - Programma ERN di mobilità professionale
- Integrazione
 - Azione congiunta sull'integrazione delle ERN nel sistema sanitario nazionale (2022)



IL PUNTO DI VISTA NAZIONALE

Le Reti sono state il più grande passo avanti per aumentare la qualità dell'assistenza per le persone con malattie rare, permettendo inoltre alla conoscenza di viaggiare. Le reti europee di riferimento rappresentano quindi un'incredibile opportunità per i pazienti che l'Italia non può permettersi di sprecare. Tutto questo però potrà avvenire soltanto se il SSN riuscirà sempre ad integrare questo nuovo modo di fare rete.

I network europei offrono inoltre la possibilità di efficientare le risorse attualmente a disposizione mettendo a disposizione nuovi fondi da investire nella ricerca e nelle terapie. Il mandato chiaro delle Reti è quello clinico-assistenziale.

Un'ambizione di fare interagire centri in tutta Europa che però ha un effetto a cascata, portando ricadute positive su moltissimi ambiti socio-assistenziali.

IL PUNTO DI VISTA EUROPEO

Tenendo presente l'obiettivo primario rivolto a migliorare le cure per i pazienti attraverso le frontiere, il progetto europeo ha costruito delle ottime infrastrutture iniziali. Il prossimo passo per il progetto ERN deve essere quello di concretizzare il più possibile il sistema di cure transfrontaliere.

È da potenziare anche il network tra i diversi sistemi sanitari per le risorse che singolarmente vengono messe in campo per il paziente ed il network di condivisione di ricerca.

Il secondo obiettivo, riuscire a condividere tra i diversi stati le singole esperienze e competenze, è stato raggiunto a livello europeo.

Il terzo obiettivo invece verrà probabilmente raggiunto nel corso dei prossimi 5 anni: riuscire a rendere sempre più operativo ed esteso il sistema di network creato.



IL SISTEMA SANITARIO EUROPEO INTEGRATO – Utopia o Realtà?

Prima di poter ipotizzare un sistema sanitario europeo integrato, è necessario capire con questo termine cosa si intende dire: se un sistema federato di SS nazionali o un sistema come quello italiano, dove esiste un unico ente proprietario e finanziatore di tutta la sanità europea. Prima di valutare quale sia la possibile risposta a questo quesito, bisogna partire con il capire la situazione attuale.

In Europa vengono adottati modelli diversi di finanziamento e di organizzazione delle cure sanitarie.

I tre principali sono:

Il modello dell'assicurazione sociale di malattia (mod. Bismarck)

Il modello dell'assicurazione sociale di malattia (ASM) si fonda sul principio in base al quale il governo obbliga alcune categorie di lavoratori a sottoscrivere una polizza sanitaria. A fungere da assicuratore non è direttamente lo Stato, bensì una pluralità di casse di malattia no profit, che raccolgono i contributi dei lavoratori su base categoriale. I contributi sono group-rated (non sono perciò legati al rischio individuale). L'erogazione delle prestazioni sanitarie è affidata a fornitori indipendenti dalle casse di malattia.

I Paesi EU con un sistema di ASM Modello Bismarckiano 'classico': molteplici casse di malattia non in concorrenza tra loro Austria (18), Francia (15).

Paesi con molteplici casse di malattia, in concorrenza tra loro.

Germania (circa 100), Belgio (circa 50), Rep. Ceca (7), Slovacchia (3).

Paesi con un fondo unico nazionale.

Bulgaria, Croazia, Estonia, Lituania, Lussemburgo, Polonia, Romania, Slovenia, Ungheria.



Il Servizio sanitario nazionale (mod. Beveridge)

Per Servizio sanitario nazionale (SSN) si intende un sistema pubblico, finanziato dalla fiscalità generale, che garantisce a tutti i residenti un'ampia gamma di prestazioni sanitarie gratuite o semi-gratuite, e che eroga la maggior parte delle prestazioni direttamente, tramite proprie strutture e proprio personale stipendiato.

Si definisce universalistico uno schema single-payer (quindi unico per l'intera popolazione) che copra tutti i residenti e che sia finanziato dalla fiscalità generale. Nei sistemi universalistici il diritto alle cure sanitarie non è legato al versamento di premi o di contributi, ma alla residenza nel Paese.

I Paesi UE con un SSN Cipro, Danimarca, Finlandia, Grecia (mix di SSN e ASM), Irlanda (ad esclusione delle cure primarie), Italia, Lettonia, Malta, Portogallo, Spagna, Svezia. + Islanda, Norvegia e Regno Unito.

Il modello dell'assicurazione obbligatoria di residenza

Lo Stato obbliga tutti i residenti a sottoscrivere una polizza assicurativa privata che copra le cure ritenute essenziali.

I cittadini possono acquistare la propria polizza (pagando il rispettivo premio) presso una pluralità di compagnie di assicurazioni, for profit e no profit, in concorrenza tra loro.

Non esiste uno schema unico cui versare i contributi. Possono essere previsti sussidi governativi per i cittadini a basso reddito.

I Paesi EU con assicurazione obbligatoria di residenza Paesi Bassi (con schema universalistico per i rischi 'catastrofici'), Germania (che ingloba il tradizionale sistema di ASM) + Svizzera.

Visto che alcuni modelli (come quello Bismarck) sono legati allo status lavorativo dei pazienti, bisogna capire se questi modelli lasciano sistematicamente esclusi dal SS una parte della popolazione.



Copertura assicurativa

(% popolazione con assicurazione sanitaria, anno 2020)

Austria	99,9	Lussemburgo	100
Belgio	98,6	Malta	100
Bulgaria	89,8	Paesi Bassi	99,9
Cechia	100	Polonia	93,3
Cipro	83,0	Portogallo	100
Croazia	100	Romania	89,0
Estonia	95,2	Slovacchia	94,6
Danimarca	100	Slovenia	100
Finlandia	100	Spagna	100
Francia	99,9	Svezia	100
Germania	100	Ungheria	94,0
Grecia	100	Norvegia	100
Irlanda	100	Svizzera	100
Italia	100	UK	100
Lettonia	100	<i>EU-27 media</i>	<i>98,4</i>
Lituania	99,1	<i>OECD media</i>	<i>96,3</i>

Il grafico mostra che, tolte alcune eccezioni, questo sistema esclude una percentuale non indifferente dai sistemi sanitari e dimostra come anche in Europa esista una fetta di popolazione che non ha accesso (se non con una spesa out-of-pocket) alla sanità.

Un secondo dato di comparazione europea è la spesa sanitaria pro capite complessiva (comprensiva di pubblico e privato).



Spesa sanitaria pro capite

(in euro, dati OECD 2021)

Austria	4.672	Lussemburgo	5.502
Belgio	4.418	Malta	2.290
Bulgaria	626	Paesi Bassi	4.749
Cechia	1.644	Polonia	906
Cipro	1.771	Portogallo	1.983
Croazia	930	Romania	661
Estonia	1.426	Slovacchia	1.198
Danimarca	5.355	Slovenia	1.975
Finlandia	3.983	Spagna	2.412
Francia	4.008	Svezia	5.042
Germania	4.855	Ungheria	949
Grecia	1.341	<i>Islanda</i>	<i>5.270</i>
Irlanda	4.820	<i>Norvegia</i>	<i>7.127</i>
Italia	2.599	<i>Svizzera</i>	<i>8.605</i>
Lettonia	1.046	<i>UK</i>	<i>3.839</i>
Lituania	1.224		

La differenza tra i vari stati europei è enorme, con una differenza anche di otto volte superiore tra lo stato che spende meno e quello che spende di più. Un dato molto importante che emerge è che gli Stati con un tasso di copertura più bassa sono anche quelli dove la spesa è più bassa.



In materia di sanità esiste una direttiva europea: La direttiva UE 24/2011 Dal 2004: Tessera Europea Assicurazione Malattia (TEAM).
Direttiva EU n. 24/2011 sull'assistenza sanitaria transfrontaliera.

Nell'ordinamento italiano, la direttiva 2011/24/UE è stata recepita dal decreto legislativo n. 38 del 4 marzo 2014.

Regola la possibilità per le 'persone assicurate' di ricevere assistenza sanitaria (cure programmate) in uno stato membro diverso da quello di residenza.

Istituzione delle reti di riferimento europee (European Reference Networks, ERN).

Le prime 24 ERN sono state costituite nel 2017.

Di questa direttiva l'aspetto che meglio è stato applicato è quello legato agli ERN, mentre su altri aspetti come la mobilità sanitaria transfrontaliera, per quanto riguarda l'Italia, i numeri non sono incoraggianti.

La mobilità transfrontaliera

Richieste ricevute per trattamenti all'estero con autorizzazione preventiva: 120.

Di queste, 60 accettate (31 pazienti diretti in Austria, 20 in Germania).

Pazienti ricevuti con autorizzazione preventiva: 44 (di cui 20 dalla Francia, 7 dal Regno Unito).

Pazienti in uscita che non hanno richiesto l'autorizzazione preventiva: 159 (112 trattati in Austria).

Pazienti in entrata che non necessitano di autorizzazione preventiva: 9.123 (di cui più di 8.000 dalla Francia).



Una proposta plausibile

1. Obbligo da parte di ogni stato membro di garantire la copertura universale (ovvero la copertura assicurativa dell'intera popolazione residente). A prescindere dal modello di finanziamento adottato.
2. Definizione di un pacchetto delle cure essenziali comune a tutti i Paesi EU. Una sorta di LEA europei, che includano le malattie rare.
3. Campagne di comunicazione per informare i cittadini dei propri diritti.
4. Se si vogliono aumentare i flussi della mobilità internazionale, si potrebbe eliminare (o anche solo semplificare) la procedura di autorizzazione preventiva.



ALLA RICERCA DI UNA CURA PERSONALIZZATA PER I PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIE RARE

Analisi Genetica di Malattie Rare: esperienza di 5.000 casi consecutivi

La tecnologia si è sviluppata al punto di riuscire ad analizzare il genoma umano nella sua interezza.

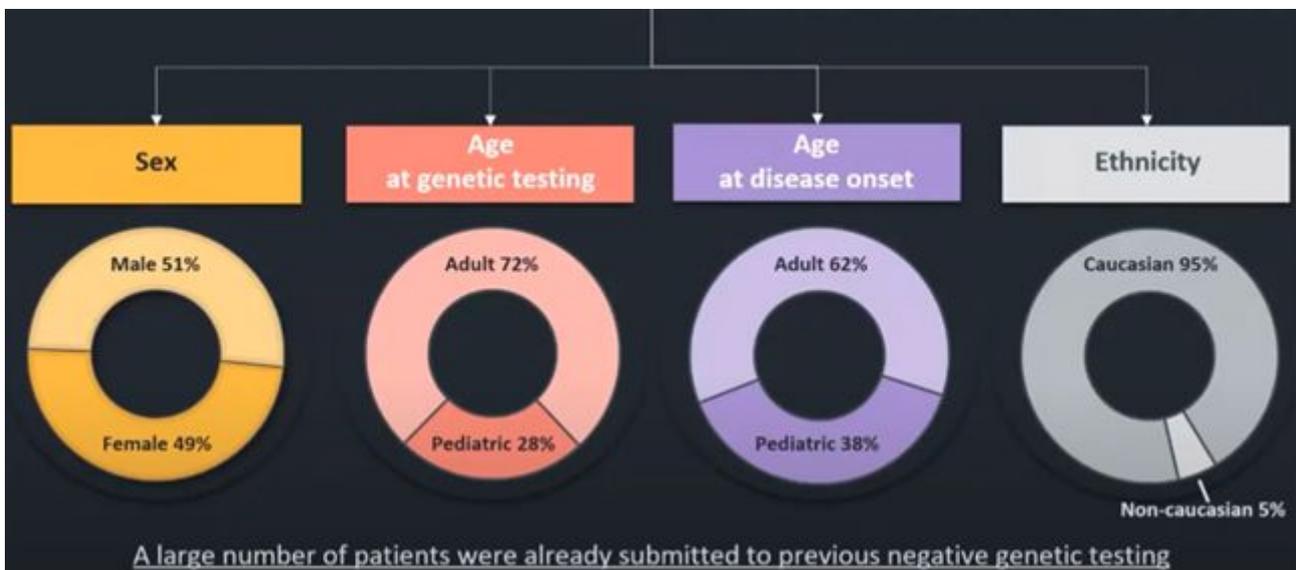
I test genetici che sono attualmente disponibili per la medicina clinica sono molteplici:

- Genome Sequencing (coding + non-coding DNA)
- Exome Sequencing (coding DNA)
- Gene Panels
- Single Generazione Targeted Mutation

Con tutta questa possibilità di test è necessario capire però qual'è la reale resa diagnostica dei test genomici.

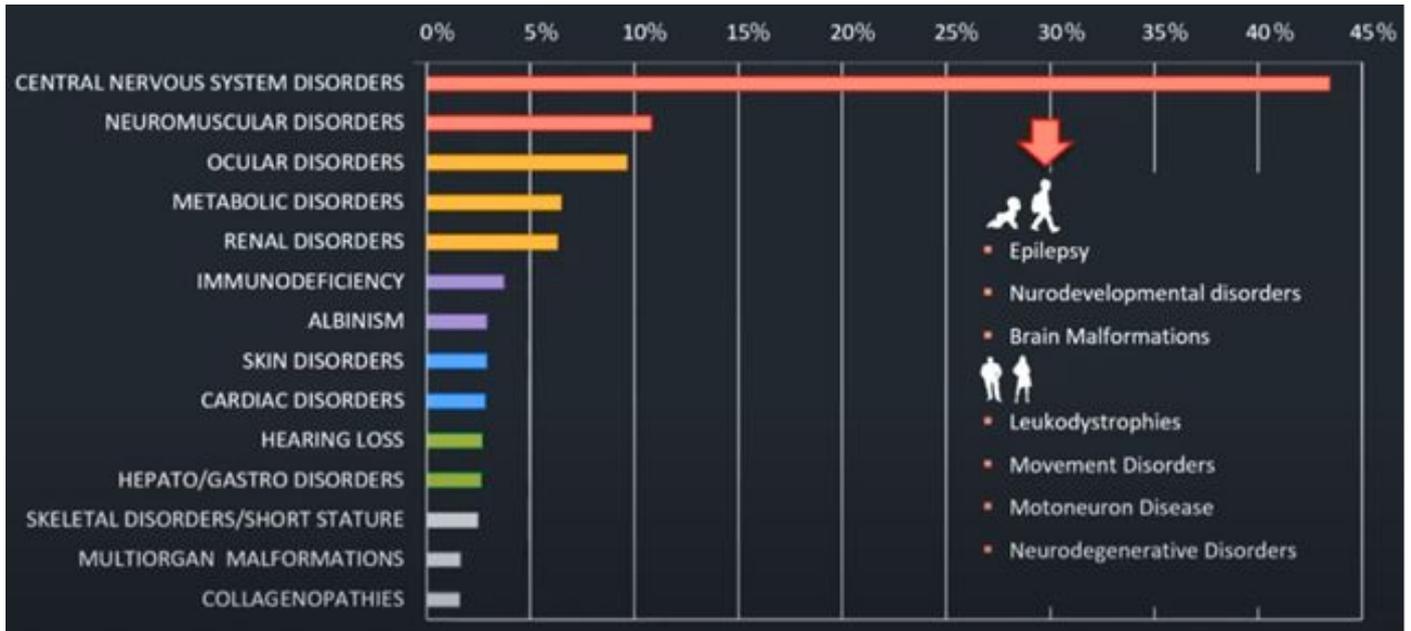
A questo scopo è nata una ricerca che dal 2018 al 2021 ha analizzato il sequenziamento genomico di 5138 soggetti adulti e pediatrici con sospetto di una non specifica malattia rara.

Le caratteristiche demografiche della coorte esaminata:

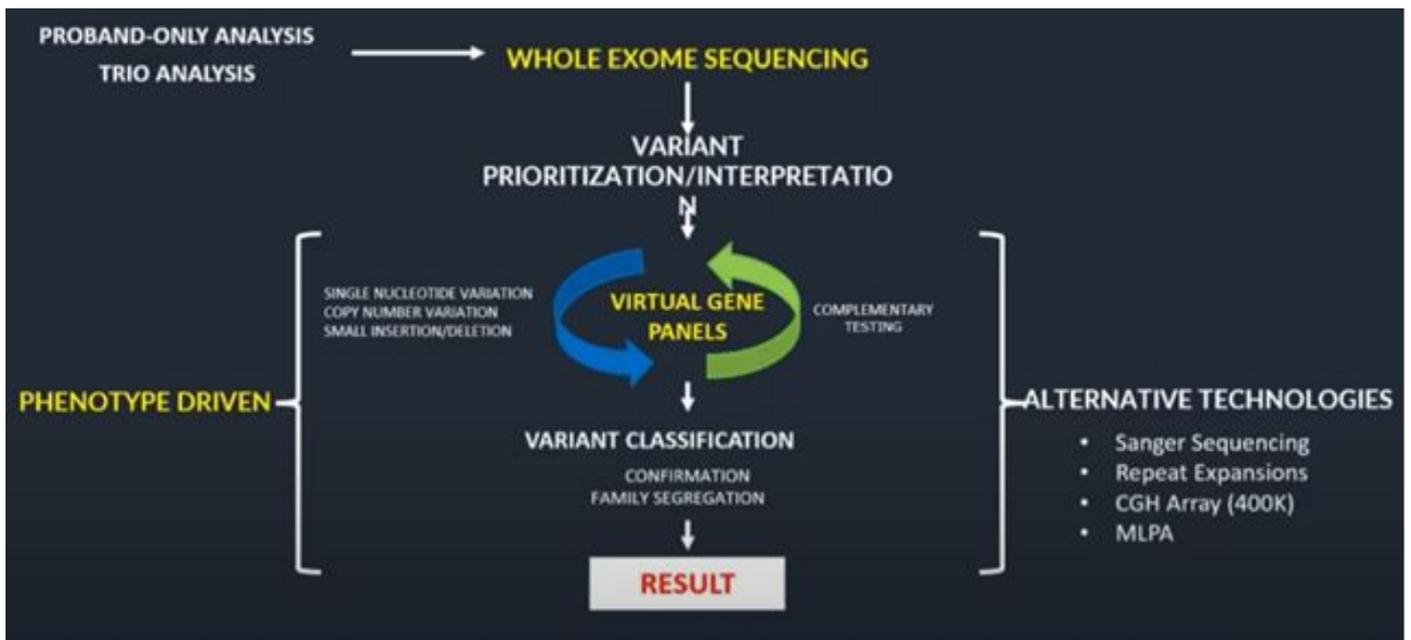




Categorie della malattia primaria della coorte:

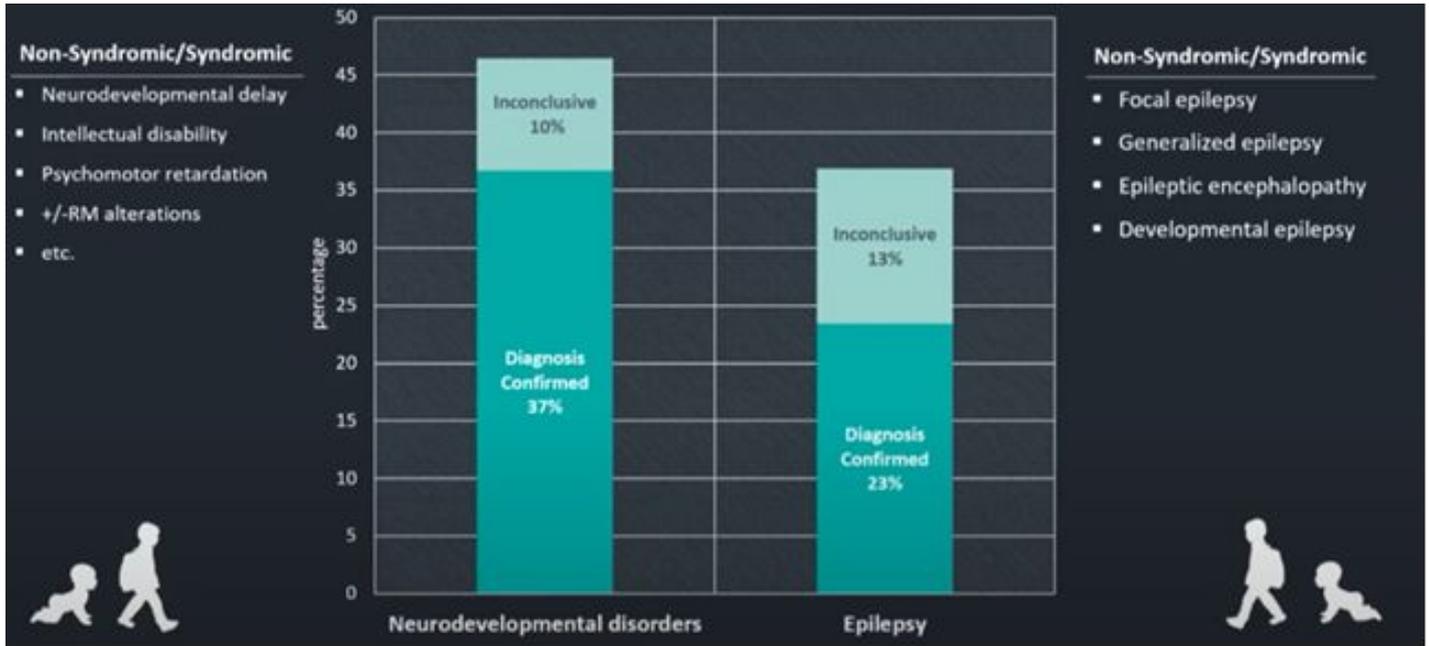


La strategia di utilizzo dei test genetici:

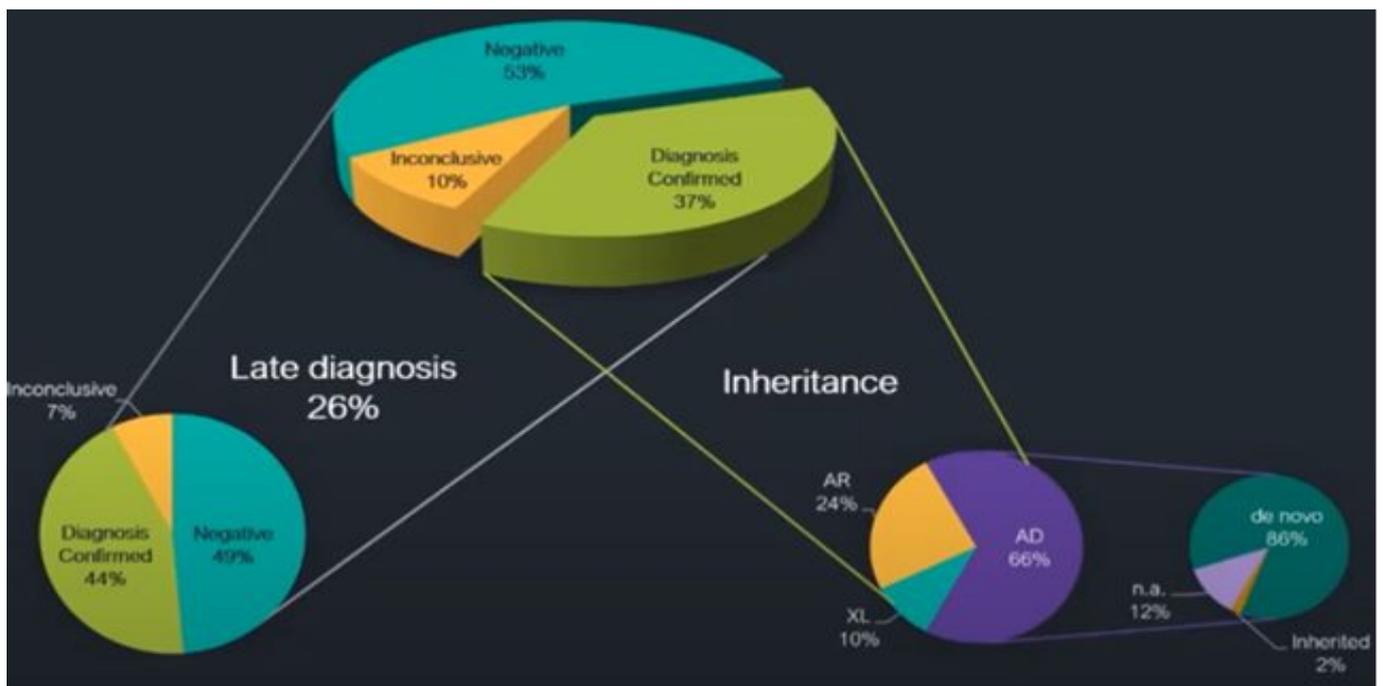




Disturbi neurologici ad esordio pediatrico - resa diagnostica:

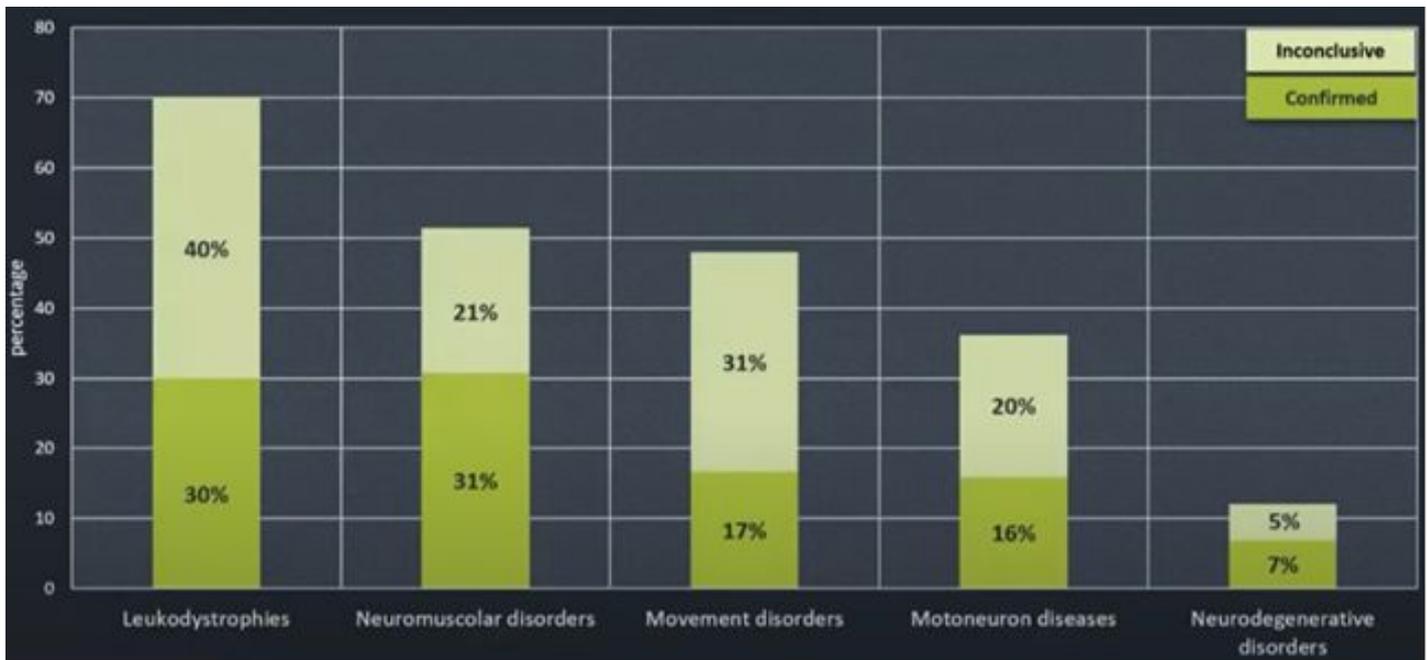


Disturbi dello sviluppo neurologico – caratteristiche complessive:





Disturbi neurologici ad esordio nell'adulto - resa diagnostica:



Il rapporto annuale OSSFOR

OSSFOR è il primo centro studi & think-tank permanente in Italia interamente dedicato allo studio di policies per la governance e la sostenibilità nel settore delle malattie rare e farmaci orfani.

Obbiettivo dell'osservatorio:

- Offrire dati e riflessioni a supporto degli stakeholder del settore dei Fo e delle MR.
- Individuare politiche di sostenibilità per il settore dei farmaci orfani.



TemI del V° rapporto annuale OSSFOR

- La domanda
 - malattie rare: le evidenze epidemiologiche

- L'offerta
 - tempi
 - consumo
 - spesa

- I costi
 - analisti dei costi sanitari diretti dei pazienti con malattia rara

- La governance
 - La revisione dei regolamenti per i farmaci orfani e pediatrici
 - Il ruolo del farmacista ospedaliero-universitario

- La ricerca
 - Ricerca clinica e traslazionale sui FO

- Approfondimenti
 - L'assistenza domiciliare ai malati rari in Italia



Aspetti epidemiologici delle malattie rare

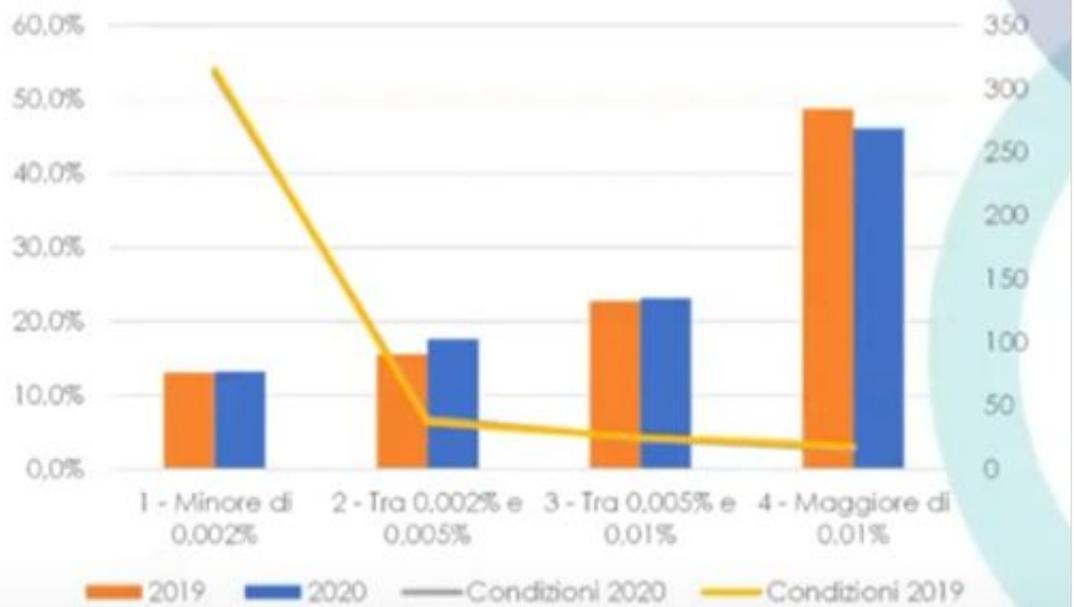
- Prevalenza di Pazienti esenti per MR nel 2020 in Lombardia: 0,76%
 - Vs 0,65% media Campania, Lazio, Toscana
 - -0,02 punti percentuali rispetto al 2019 (mortalità Covid?)
 - In Italia oltre 400mila pazienti esenti per malattia rare

Significativa differenza di genere:

- 0,81% per le femmine
- 0,70 per i maschi

Ma gli uomini assorbono il 53,7% delle risorse, contro il 46,3% delle donne (maggiore spesa per farmaci).

Fasce di prevalenza

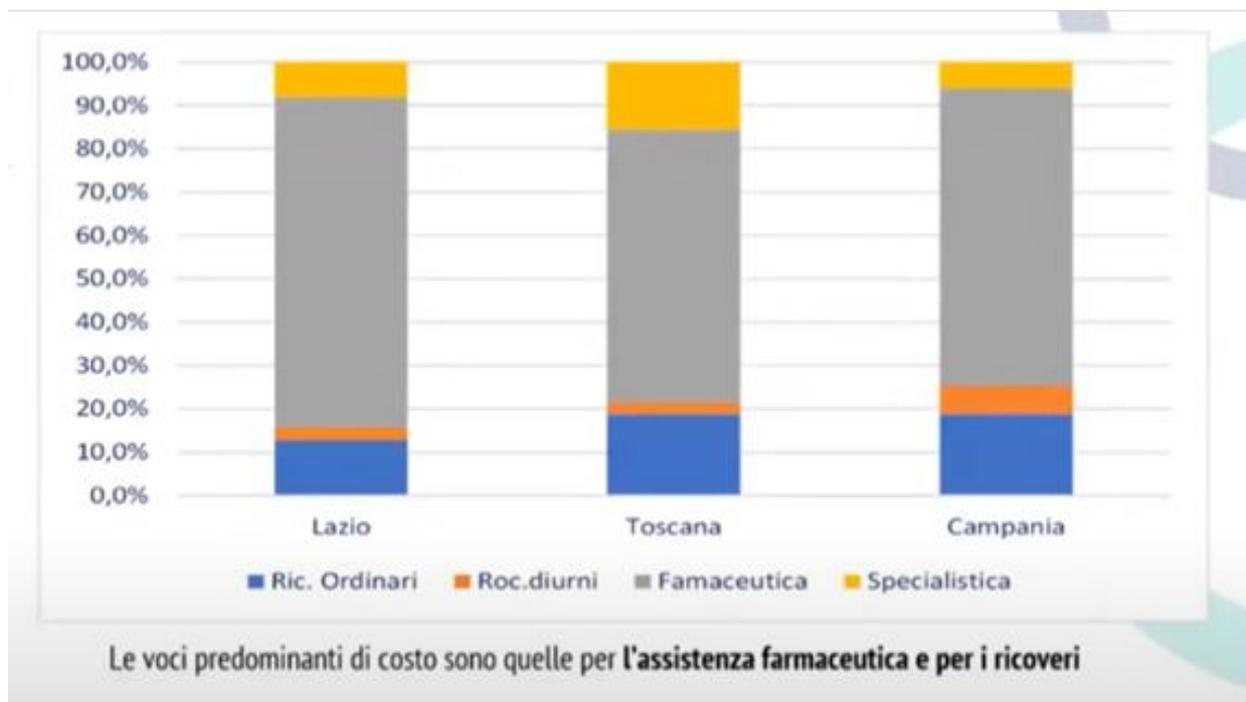




Spesa del SSN per i malati rari esenti

- L'onere pro-capite per i pazienti con MR
 - nel range 4.788-6247 euro (farmaceutica convenzionata e in File F, diagnostica, analisi di laboratorio, visite, ricoveri ordinari e diurni).
- A livello nazionale costo 2-2,5 mld di euro
- Pari all'1,7-2,1% del totale della spesa SSN
 - rimane escluso onere sostenuto da pazienti e caregiver.
- L'impatto economico sui budget regionali rimane limitato
 - sebbene la spesa media ecceda la quota capitaria media di finanziamento di circa 3 volte;
 - un paziente con MR assorbe risorse analoghe ad un paziente di pari età con due comorbidità.

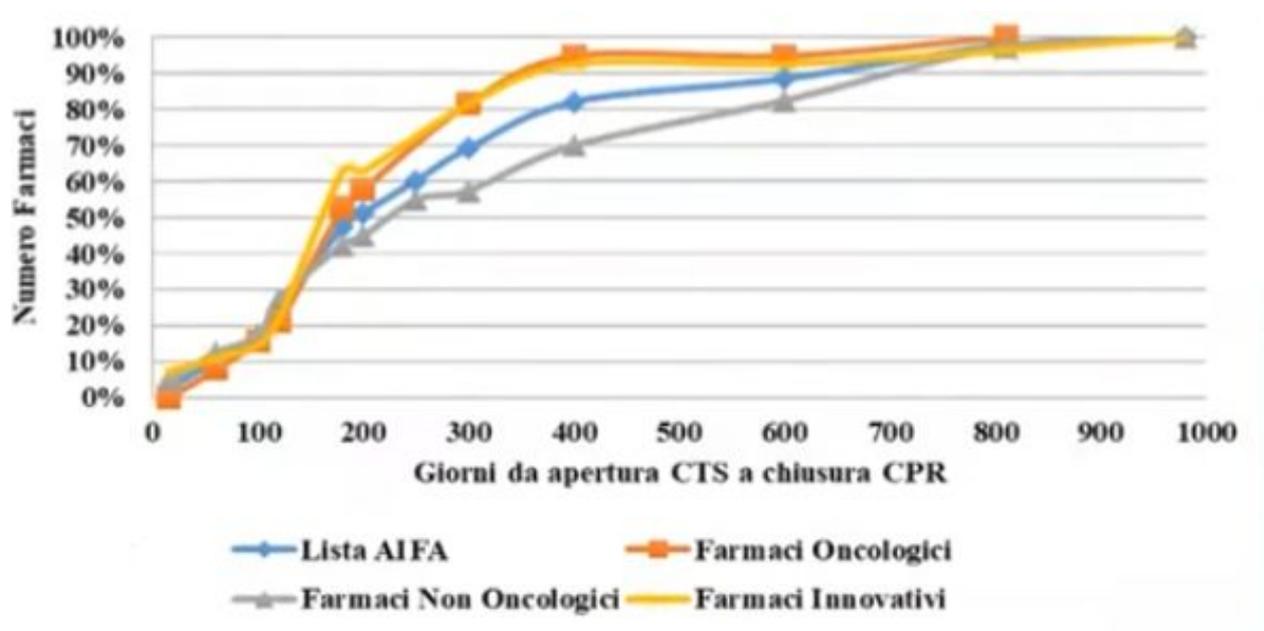
Composizione della spesa media annua per MR





Processo "interno": Tempi da apertura CTS a chiusura CPR

Tempi medi sempre nettamente superiori ai 100 giorni previsti per legge (solo il 15% lo rispetta), ma in progressiva e costante riduzione (circa 200 giorni per il 50%). Più rapidamente arrivano gli innovativi, seguono gli oncologici.



Impatto della pandemia sui MR – Reg Lombardia

Calo del 2,8% della prevalenza delle persone con malattia rara tra il 2019 e il 2020 e contrazione della spesa sanitaria pro-capite del -6,9% per:

- riduzione di spesa per ricoveri ordinari (-3 punti percentuali rispetto al 2019);
- "altre prestazioni -1,6 punti percentuali;
- ricoveri in Day Hospital -0,5%;
- analisi di laboratorio -0,2%;
- In crescita rispetto all'anno precedente solamente la spesa per farmaci +5% e per protesi ed ausili +0,3%.



Analisi sull'ADI ai MR – Dato Nazionale

Monitoraggio di 45,433,594 abitanti (76,2% della popolazione). I MR seguiti in ADI rappresentano appena l'1,6% del totale dei pazienti, ai quali l'ADI viene garantita.

Del totale dei malati rari il 3,4% riceve assistenza domiciliare.

Confrontando tra prima e il durante la pandemia 320.101 soggetti registrati come malati rari:

- Nel 2020 10.762 hanno ricevuto ADI
- Nel 2019 9.661 hanno ricevuto ADI

I registri di monitoraggio AIFA nella gestione dell'accesso al trattamento ai farmaci Orfani

I registri di monitoraggio AIFA non hanno una struttura semplice come un DATABASE, ma molto complessa per riuscire a svolgere funzioni, compiti e relazioni che sono molto ampie. Il valore aggiunto di questa piattaforma, rispetto ad altri contesti europei, è quella di avere un sistema di acquisizione standardizzata di una serie di informazioni in maniera univoca su tutto il territorio nazionale.

Questi registri però sono frutto di una evoluzione sviluppata nel corso di diversi anni.

Evoluzione regolatoria dei registri di monitoraggio AIFA

- Da semplice appropriatezza a limitazione della rimborsabilità
- Gestione gerarchica regionale del processo di abilitazione dei prescrittori
- Controllo amministrativo-contabile
- Farmaci innovativi e ripartizione delle risorse dei rispettivi fondi
- Istruttoria CTS per valutazione/rivalutazione medicinale a registro
- Istruttoria CPR per attività negoziale collegata a MEA da registro
- Risposta rapida a quesiti scientifici



Il numero dei registri nel monitoraggio e farmaci orfani





Malattie o condizioni rare soggette a monitoraggio

Patologia	n. trattamenti	%cum
MIELOMA MULTIPLO	4.721	32,0%
LEUCEMIA LINFATICA	1.446	41,8%
INFEZIONE DA CMV	1.320	50,8%
FIBROSI CISTICA	1.286	59,5%
LINFOMA	832	65,1%
CARCINOMA OVARICO	787	70,4%
LEUCEMIA MIELOIDE	736	75,4%
FIBROSI POLMONARE	713	80,3%
LINFOMA HODGKIN CD30+ RECIDIVANTE O REFRATTARIO	348	82,6%
TUMORE NEUROENDOCRINO GASTROENTEROPANCREATICO	296	84,6%
MACROGLOBULINEMIA DI WALDENSTRÖM	237	86,2%
LINFOMA NON-HODGKIN (LNH) A CELLULE B AGGRESSIVO	224	87,8%
AMILOIDOSI CARDIACA DA TTR	213	89,2%
ALTRE PATOLOGIE	1.592	90,5%
TOTALE COMPLESSIVO	14.751	100,0%



Prospettive future

- Nel contesto attuale i registri di monitoraggio sono uno strumento centrale di controllo regolatorio ed amministrativo nell'erogazione dell'assistenza farmaceutica e prioritari nella tutela della salute;
- La disponibilità di dati di real-world practice acquisiti in modo strutturato sull'intero territorio nazionale rappresenta un rilevante vantaggio per il contesto assistenziale, in quanto consente di produrre rapidamente evidenze e risultati derivanti dalle scelte regolatorie e dall'attività assistenziale dei clinici. Ciò è tanto più necessario nel caso delle malattie rare;
- E' necessario consolidare ed estendere l'attività di sviluppo scientifico in collaborazione con le società scientifiche dei dati dei registri di monitoraggio, non solo su obiettivi di natura clinico-terapeutici, ma anche obiettivi economici e di HTA;
- La disponibilità di evidenze da registro post-marketing consente anche una verifica a posteriori delle scelte regolatorie di AIFA nell'accesso a carico del SSN;



I costi dei farmaci Orfani

- La spesa per FO rappresenta il 6.1 per cento della spesa farmaceutica complessiva coperta dal SSN.
- La prevalenza complessiva di tutte le MR è inferiore al punto percentuale.
- Il costo per paziente delle MR e dei FO è più elevato della media.

Le ragioni del costo elevato dei FO

- Maggiori costi di R&S per la complessità e il piccolo numero di pazienti e la varietà delle condizioni.
 - Sono malattie complesse per cui servono ingenti investimenti in ricerca e sviluppo.
 - (tenendo conto dei fallimenti, sviluppare un nuovo farmaco costa circa 1 miliardo di dollari in media – verosimilmente il costo di sviluppo per una malattia rara è maggiore).
 - Ci sono pochi pazienti dispersi geograficamente, per cui è difficile svolgere trials clinici.
 - I ricavi attesi sono bassi per il limitato numero di pazienti.
 - In Italia il 35,3% dei farmaci orfani fattura meno di 5 milioni di euro l'anno e il 57,4% meno di 10 milioni (V Rapporto Ossfor).
 - Nel 2020 la spesa per tutti i farmaci orfani è stata di 1,3 miliardi di euro (V rapporto ossfor).
- Ristretta platea di beneficiari su cui spalmare i costi.
- Elevati margini unitari concessi alle aziende farmaceutiche per ragioni di incentivo.
- Minore forza contrattuale delle agenzie di regolamentazione.



Per rispondere alle necessità di R&S dei FO esistono diversi incentivi.
Però l'efficacia degli schemi di inventiva Europei attuali appare limitata.

- Dei 131 farmaci orfani autorizzati a partire dal 2000 solo 8-24 sono farmaci nuovi sviluppati grazie agli incentivi;
- negli altri casi gli incentivi hanno ridotto il time to market;
- gli incentivi sono stati inefficaci nell'indirizzare gli sforzi verso le malattie del tutto prive di trattamenti.

Responsabilità sociale d'impresa

Il concetto sociale di responsabilità di impresa è molto cambiato negli ultimi anni. Il ruolo delle aziende non deve essere soltanto di massimizzare i profitti, ma di farlo creando al contempo dei benefici per la società in generale e nello specifico nella comunità a cui appartiene.

L'impegno di Novartis Gene Therapies nell'Atrofia Muscolare Spinale (SMA)

L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) è una malattia genetica rara che prima dell'avvento delle terapie rappresentava la prima causa di mortalità infantile.

Con l'approvazione da parte di AIFA nel 2020 Novartis Gene Therapies ha messo a disposizione dei pazienti la prima terapia genica (ATMP) per l'atrofia Muscolare Spinale (SMA) con caratteristiche fortemente innovative.



L'impegno dell'azienda però non si è limitato allo sviluppo del farmaco, ma si è impegnata anche nel garantire:

- Accesso rapido e sostenibile
 - Programma di Early access compassionevole Globale (MAP program)
 - Early access (legge 648) con un sistema che limita l'impatto sui costi del SSN
 - Meccanismo di rimborso legato al raggiungimento di tappe motorie/parametri clinici ben definiti nel corso degli anni

- Comunicazione responsabile
 - Divulgazione delle ATMPs
 - La gestione delle aspettative di pazienti e famiglie

- Supporto e progettualità che generino valore aggiunto alla comunità dei pazienti
 - NEWBORN SMA: supporto psicologico ed assistenziale alle famiglie che ricevono la prima diagnosi
 - Supporto a progetti pilota per l'estensione dello screening neonatale esteso

Next Generation Europe - Ricerca e Innovazione: quali motori essenziali per la cura delle Malattie Rare, Opportunità e Sfide

Il momento storico attuale è un momento di svolta per le malattie rare. Con l'innovazione farmacologica, le nuove terapie geniche e personalizzate sono state create opportunità terapeutiche inesistenti nel passato. Questa innovazione però deve essere sfruttata in maniera efficiente e sostenibile.

Il sistema sanitario e la governance sanitaria deve ben comprendere però che questa sfida è paradigmatica per il futuro di tutta la sanità. Perché queste innovazioni e queste nuove terapie in futuro si estenderanno a sempre più patologie e a sempre più pazienti. Questa sfida va quindi affrontata come un banco di prova per il futuro della sanità.



CONCLUSIONI

Le malattie rare, caratterizzate da quadri clinici con interessamento multi-organo e/o deficit funzionali multipli, necessitano di un'assistenza multispecialistica e multidisciplinare (medica, psicologica, sociale, etc.) integrata (strutture universitarie e/o ospedaliere di riferimento e strutture sanitarie e sociali territoriali).

Le principali criticità si possono racchiudere in 4 punti principali: ritardata diagnosi con conseguente ritardata presa in carico del paziente, elevata complessità assistenziale, difficoltà nel passaggio ospedale-territorio e quindi nella continuità assistenziale.

Il Veneto rappresenta un'eccellenza per la presa in carico e la cura dei pazienti con malattie rare. Nonostante tutto il lavoro svolto, però, ci sono ancora molti punti su cui la Regione può lavorare e migliorare, come la creazione di link tra i centri e il territorio e, attraverso i centri ad alta specialità, avviare tavoli di formazione e informazione per i medici del territorio e avvicinare così i pazienti in maniera tale che, quando c'è una sospetta diagnosi, possano immediatamente entrare nel circuito dei centri di patologie rare.

L'obiettivo attuale di questa Regione, quindi, non è quello di aprire centri per le malattie rare ovunque, ma è perfezionarne la qualità e la professionalità e aumentare le reti di conoscenza tra gli specialisti e il territorio e tra la Regione e gli altri SSR, oltre che sul piano internazionale.



IL PANEL CONDIVIDE

- L'approccio alle malattie rare deve essere multidisciplinare e multiprofessionale.
- La presa in carico per questo gruppo di patologie deve essere organizzata per essere una presa in carico flessibile e che duri nel tempo e attraversi età diverse del paziente.
- I percorsi di screening e di test genetici restano una delle migliori armi a disposizione del SSN, per incrementare la diagnosi precoce delle malattie rare.
- La telemedicina offre importanti opportunità per migliorare monitoraggio e presa in carico dei pazienti con malattie rare, oltre che riuscire a migliorare la qualità della vita del paziente.
- La pandemia ha comportato molte semplificazioni in ambito burocratico, che devono essere mantenute anche dopo il Covid, così da facilitare la vita del paziente e dei caregiver.
- I fondi messi a disposizione con il Recovery Fund andranno investiti anche per potenziare la sanità territoriale, che dovrà tenere conto dei pazienti ad alta complessità e rarità.
- Il ruolo delle Associazioni pazienti è fondamentale e il loro supporto può essere fondamentale anche all'interno dei tavoli decisionali, compresi quelli di stesura dei PDTA.



ACTION POINTS

- I SSR e il SSN devono investire risorse specifiche per i farmaci orfani per le Regioni dove, per loro dimensioni e budget di spesa, sono altamente impattanti in termini economici.
- Esiste una cornice normativa e finanziaria importante, sarà quindi fondamentale da parte dei decisori riuscire a centrare con le proprie azioni i punti focali, per migliorare ed efficientare il sistema che ruota attorno ai malati rari.
- È fondamentale che il sistema, superata definitivamente l'emergenza sanitaria causata dal Covid-19, non riparta da zero. Vi sono molte buone pratiche da aggregare e diffondere, ma soprattutto sulle quali costruire.
- Le strutture ad alta specialità sono fondamentali per il trattamento delle malattie rare, però creano una disomogeneità di accesso alle cure. Sarebbe quindi fondamentale riuscire a trasferire parte degli expertises dei Centri di eccellenza anche in altre aree territoriali.
- Portare la dispensazione del farmaco vicino al paziente è molto importante, soprattutto per i pazienti gravi. Il Covid ha dimostrato che fare questo è possibile e senza eccessivi costi o sforzi da parte del SSN.
- Il sistema di assistenza domiciliare deve essere migliorato e deve essere organizzato in maniera specifica per i singoli pazienti.
- Serve una chiara programmazione nella formazione alle nuove tecnologie, dei nuovi ricercatori e dei nuovi operatori sanitari.

**SONO INTERVENUTI (I NOMI RIPORTATI SONO IN ORDINE ALFABETICO):**

Carlo Agostini, Presidente del Corso di Laurea in Scienze Infermieristiche, Università di Padova

Paolo Angeli, Direttore Scientifico, Azienda Ospedale Università di Padova

Elisabetta Balestro, DIDAS Medicina dei Sistemi, AOUP

Cristina Basso, Prorettrice con delega alle Relazioni Internazionali, Università di Padova

Simona Bellagambi, Rappresentante Italiano in EURORDIs

Alessandra Biffi, Direttore UOc Onco-ematologia Pediatrica, Università di Padova

Fabiola Bologna, Segretario della Commissione Affari Sociali e Sanità, Camera dei Deputati

Francesco Bonella, Rappresentante ERN Lung, Essen, Germania

Silvio Brusaferrò, Presidente, Istituto Superiore di Sanità

Alberto Burlina, Direttore UOC Malattie Metaboliche Ereditarie, AOU Padova

Patrizia Burra, Delegata alla Scuola di Specializzazione, Università di Padova

Nora Cazzagon, Dipartimento di Scienze Chirurgiche Oncologiche e Gastroenterologiche, Università di Padova

Raffaella Colombatti, Dipartimento Salute Donna e Bambino, AOUP



Giuseppe Dal Ben, Direttore Generale, Azienda Ospedale Università di Padova

Giorgio Dal Maso, Rappresentante delle Associazioni di Malati Rari

Angelo Dei Tos, Direttore DIDAS Diagnostica Integrata, AOUP

Hélène Dollfus, Coordinatrice European ERNeye, Centre des Affections Rares en Génétique Ophtalmologique, Strasbourg, France

Fabrizio Dughiero, Prorettore all'Innovazione, Università di Padova

Paola Facchin, Responsabile, Coordinamento Regionale Malattie Rare Regione del Veneto

Marco Ferrante, Prorettore alla Didattica, Università di Padova

Santo Davide Ferrara, Presidente, Fondazione Scuola di Sanità Pubblica, Regione Veneto

Fabrizio Figorilli, Professore Ordinario di Diritto Amministrativo, Università di Perugia

Luciano Flor, Direttore Generale Area Sanità e Sociale Regione del Veneto

Paolo Fortuna, Direttore Generale, Ulss 6 Euganea Padova

Filippo Giordano, Vice Presidente General Manager Gene Therapy Novartis Italia

Béatrice Gulbis, Co-coordinator ERN EuroBloodnet, LHUB-ULB/ Ht ERASME-ULB- Cliniques Universitaires de Bruxelles in Brussels

Manuela Lanzarin, Assessore alla Sanità e al Sociale Regione del Veneto

Alberta Leon, Direttore Scientifico R&I Genetics srl



Francesco Macchia, Coordinatore Osservatorio Farmaci Orfani

Pietro Maffei, Dipartimento di Medicina Interna, Università di Padova

Daniela Mapelli, Magnifica Rettrice, Università degli Studi di Padova

Stefano Merigliano, Presidente del Master in: “L’infermiere Case Manager”, Università di Padova

Marta Mosca, Coordinatore ERN ReConnet

Jara Paloma, Coordinatrice ERN TRANSPLANT-CHILD, Hospital Universitario La Paz, Madrid Spain

Pierluigi Paracchi, CEO e CO-founder di Genenta Science

Francesca Pasinelli, Direttore Generale Fondazione TELETHON

Giorgio Perilongo, Dipartimento Funzionale Malattie Rare, Azienda Ospedale Università di Padova (AOUP)

Marcello Rattazzi, Presidente Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università di Padova

Rosario Rizzuto, già Magnifico Rettore, Università di Padova

Lorenzo Rocco, Professore Ordinario di Economia, Dipartimento di Scienze Economiche e Aziendali “Marco Fanno”, Università di Padova

Pierluigi Russo, Dirigente Ufficio Registri di Monitoraggio, AIFA

Luca Sangiorgi, Coordinatore ERN Bond

Maurizio Scarpa, Coordinatore MetabERN



Michele Tessarin, Direttore Sanitario Azienda Ospedale Università di Padova

Federico Toth, Professore Ordinario di Scienze Politiche, Alma Mater Studiorum, Università di Bologna

Jose A. Valverde, Unit B.3 - European Reference Networks and Digital Health - DG Health and Food Safety

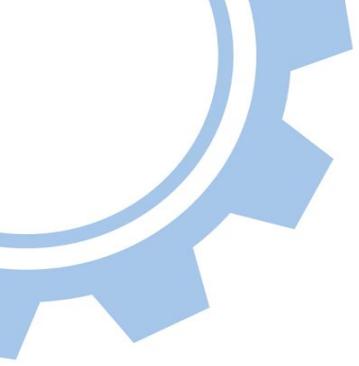
Roberto Vettor, Direttore del Dipartimento di Medicina, Università di Padova

Claudio Zanon, Direttore Scientifico, Motore Sanità



CON IL CONTRIBUTO INCONDIZIONATO DI





MOTORE SANITÀ

