



PATROCINIO
REGIONE DEL VENETO



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA



MALATTIE RARE E SCREENING NEONATALE

2017 **MOTORE** 
SANITÀ 
sanità domani

PADOVA 5 MAGGIO 2017
ARCHIVIO ANTICO - PALAZZO DEL BO VIA VIII FEBBRAIO 2

MALATTIE RARE E SCREENING NEONATALE

Le malattie rare sono malattie molto eterogenee, generalmente complesse, severe e disabilitanti, che sono caratterizzate dalla loro bassa frequenza. Comprendono dalle 6 alle 8.000 entità diverse e colpiscono quindi un numero consistente di malati di tutte le fasce d'età. Esse costituiscono contemporaneamente una sfida difficile da affrontare e un'opportunità di innovazione e sviluppo rilevante. Sono una sfida perché, a causa della loro rarità e della loro enorme variabilità fenotipica, sono difficili da diagnosticare e ancora più difficili da trattare, sono generalmente forme con una componente genetica e quindi interessano gruppi familiari, rendendo ancora più complessa e onerosa la messa in campo di piani integrati di presa in carico del malato e della sua famiglia. Sono però anche un'opportunità straordinaria di innovazione, poiché lo studio delle malattie rare ha permesso di comprendere meglio meccanismi di trasmissione genetica, di trascrizione del genoma e di patogenesi che sono stati utili per approcciare diversamente molte altre patologie "comuni". Sono fonte di innovazione anche per quanto riguarda nuovi possibili trattamenti e in particolare su di esse si poggiano le cosiddette terapie innovative, che utilizzano la terapia genica, le cellule staminali, i tessuti modificati come nuove opzioni terapeutiche e speranze di guarigione per questi e per altri malati. Sono, infine, anche stimolo all'innovazione nella sanità pubblica e

nella pianificazione degli interventi e dei servizi sociosanitari: lo sono state nel nostro Paese, in Europa e in generale in tutto il mondo occidentale. In Italia a partire dal 2001 sono state attivate le prime politiche riguardo alla creazione di una rete di assistenza e monitoraggio dedicata alle persone con malattie rare. Lo sviluppo di queste politiche ha portato alla creazione di una rete di ospedali di riferimento per gruppi di patologie, formalmente identificati dalle Regioni, e alla creazione di un sistema complesso di monitoraggio che, raccogliendo da parte dei Registri Regionali i dati dei pazienti certificati da tali ospedali, danno avvio a un flusso verso il Registro Nazionale delle Malattie Rare presso l'ISS, che rappresenta un modello unico a livello europeo. Anche a livello europeo a partire dal 2003-2004 sono state intraprese molte azioni a favore dell'assistenza per i malati rari, tra cui la Comunicazione al Parlamento europeo, un sistema di monitoraggio sull'attività svolta da diversi Paesi, la richiesta a tutti gli Stati membri di sviluppare Piani Nazionali e quindi politiche sanitarie dedicate a questo tema. L'iniziativa che sicuramente finora è stata più rilevante, oltre alla legislazione di supporto alla registrazione di farmaci orfani, è stata la creazione di reti europee di riferimento per gruppi di malattie rare (ERN).

Ci troviamo attualmente in un momento critico per lo sviluppo di ulteriori iniziative e per la messa a fuoco e il miglioramento di quanto già intrapreso

sia a livello europeo che a livello nazionale. A livello europeo 24 ERN sono state formalmente istituite e si apprestano a iniziare nel loro lavoro. L'Italia è molto rappresentata in queste reti con una cinquantina di propri ospedali: tra questi alcuni sono presenti in un numero impressionante di ERN (fino a 18 in un unico ospedale), entrando in un gruppo ristretto di ospedali europei particolarmente votati all'assistenza di questi malati. Questi ospedali hanno caratteristiche peculiari e assumono e, ancor più assumeranno nel prossimo futuro, la responsabilità di implementare azioni e modalità di assistenza del tutto nuove e peculiari, che richiedono un ripensamento profondo dell'organizzazione e della strutturazione ospedaliera tradizionale e l'implementazione di infrastrutture, politiche, risorse e organizzazione specifiche e del tutto nuove. È quindi indispensabile interrogarsi sugli strumenti, i processi e le opzioni da mettere in campo, anche confrontando esperienze e situazioni differenti in alcuni degli ospedali più coinvolti in Italia. A livello nazionale altre condizioni costituiscono nodi di svolta per le politiche sanitarie del nostro Paese in tema di malattie rare, inclusi gli screening neonatali. La recente legge 167/2016 "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie", entrata in vigore il 15 settembre 2016 prevede l'inserimento dello screening neonatale esteso nei nuovi Livelli Essenziali di Assistenza così da poterlo garantire a tutti i nuovi nati.

Pertanto, i nuovi LEA, la redazione del secondo Piano Nazionale Malattie Rare, l'attuazione dell'Accordo sulla consulenza e presa in carico a distanza per gli ospedali sede dei Centri Malattie Rare, la disposizione di costituire Consorzi di grandi ospedali per i malati rari, sono tutte nuove sfide, che

il quadro normativo e amministrativo nazionale pone per rispondere più adeguatamente alle necessità di presa in carico dei malati rari e contemporaneamente alle istanze di innovazione del Sistema Sanitario. Anche il tema dell'implementazione omogenea delle politiche e delle azioni in tutto il territorio nazionale richiede una particolare declinazione rispetto alle politiche per i malati rari. Un esempio recente è l'iniziativa legislativa che porta a considerare lo screening neonatale esteso per i disturbi congeniti del metabolismo come un diritto di tutti i nati in Italia e richiede quindi l'omogeneizzazione delle prassi attualmente in vigore nelle differenti parti del nostro Paese. Analogamente un più omogeneo accesso ai trattamenti e alle nuove opportunità diagnostiche si presenta come un problema di equità, che dev'essere affrontato sia con disposizioni legislative e aggiornati livelli essenziali di assistenza, sia usando infrastrutture e tecnologia per rendere disponibile al più alto numero di persone e professionisti, la competenza e la conoscenza che spesso si aggregano in pochi ospedali e pochi Centri mediamente molto lontani dal luogo di vita delle persone con malattie rare.

Il convegno, organizzato in Regione Veneto, mira ad analizzare lo stato attuale delle cose e a mettere in evidenza esperienze di avanguardia esistenti in Italia. In particolar modo attraverso la valutazione e il confronto dei principali ospedali italiani sede di Centri europei di riferimento quali, ad esempio, l'Azienda Ospedaliera di Padova e l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, evidenziando gli aspetti comuni, le linee di tendenza e di sviluppo prossime e gli elementi essenziali che favoriranno l'implementazione degli strumenti di rete, la condivisione delle conoscenze e lo sviluppo delle competenze sopra descritti.

PROGRAMMA 5 MAGGIO 2017

9:00 **Accredito dei partecipanti e welcome coffee**

9:30 **SALUTI DELLE AUTORITÀ**

Roberto Vettor, Università di Padova

INTRODUZIONE AI LAVORI

Domenico Mantoan, Direttore Generale Area Sanità e Sociale,
Regione del Veneto

L'ESPERIENZA DELLA REGIONE DEL VENETO NELLE MALATTIE RARE

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

**IL RUOLO DELL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ NELL'IMPLEMENTAZIONE
DEGLI SCREENING NEONATALI E DELLE MALATTIE RARE**

Angelo Del Favero, Direttore Generale ISS e Coordinatore del Centro di
Coordinamento sugli screening neonatali istituito con l. 167/16

LO SCREENING NEONATALE ESTESO: L'ESPERIENZA DI PADOVA

Alberto Burlina, Direttore UO Malattie Metaboliche ed Ereditarie
Azienda Ospedaliera Padova

**IL CENTRO NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE:
STORIA ED EVOLUZIONE NEI PROCESSI DI CURA**

Domenica Taruscio, Responsabile Centro Nazionale Malattie Rare ISS

**ESPERIENZA DELLA AZIENDA OSPEDALIERA DI PADOVA COME OSPEDALE
PER LE MALATTIE RARE NEL CONTESTO EUROPEO**

Luciano Flor, Direttore Generale Azienda Ospedaliera Padova

**L'OSPEDALE BAMBINO GESÙ COME CENTRO DI RIFERIMENTO
INTERNAZIONALE PER LE MALATTIE RARE PEDIATRICHE**

Bruno Dallapiccola, Direttore Scientifico Ospedale Pediatrico Bambino
Gesù, Roma

**IL RUOLO DELLE AZIENDE FARMACEUTICHE NELLA RICERCA E
VENDITA DEI FARMACI ORFANI**

Luigi Boano, Componente Comitato di Presidenza Assobiotec
Laura Crippa, Vice Presidente del Gruppo Biotecnologie di Farmindustria

13:30 **Lunch**

PROGRAMMA 5 MAGGIO 2017

14:30 **TAVOLA ROTONDA**

IL PARERE DEI PAZIENTI, DELLE ASSOCIAZIONI E DELLE RETI

Moderata: **Ilaria Ciancaleoni Bartoli**, giornalista

Renza Barbon Gallupi, Past President Uniamo FIMR e membro del direttivo
Lorenza Breda Tellatin, Componente Esecutivo Associazione Cornelia de Lange
Giancarlo la Marca, Università di Firenze e Responsabile Laboratorio di Screening Neonatale, Biochimica Clinica e Farmacologia, AOU Meyer, Firenze
Annamaria Marzenta, Presidente Cometa Asmme
Laura Pastore, AIG - Associazione Italiana Gaucher
Stefania Tobaldini, Presidente A.I.A.F. Onlus, Associazione Italiana Anderson-Fabry Onlus
Manuela Vaccarotto, Vicepresidente AISMME
Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità

INNOVAZIONE E SOSTENIBILITÀ NEL TRATTAMENTO DELLE MALATTIE RARE

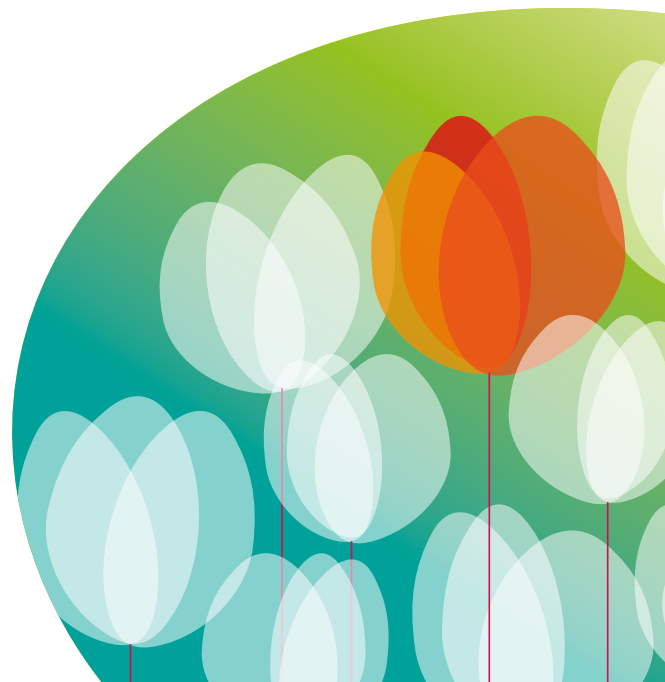
Daide Croce, Direttore CREMS Università Carlo Cattaneo - LIUC
Giovanna Scroccaro, Responsabile Unità Organizzativa Farmaceutico-Protesica-Dispositivi Medici, Regione del Veneto

17:00 **CONCLUSIONI**

Angelo Del Favero, Direttore Generale ISS e Coordinatore del Centro di Coordinamento sugli screening neonatali istituito con l. 167/16

RESPONSABILE SCIENTIFICO:

Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità



Progetto realizzato grazie al contributo incondizionato di

Merck Serono
Living science, transforming lives

Biogen

Janssen

SANOFI GENZYME

Intercept

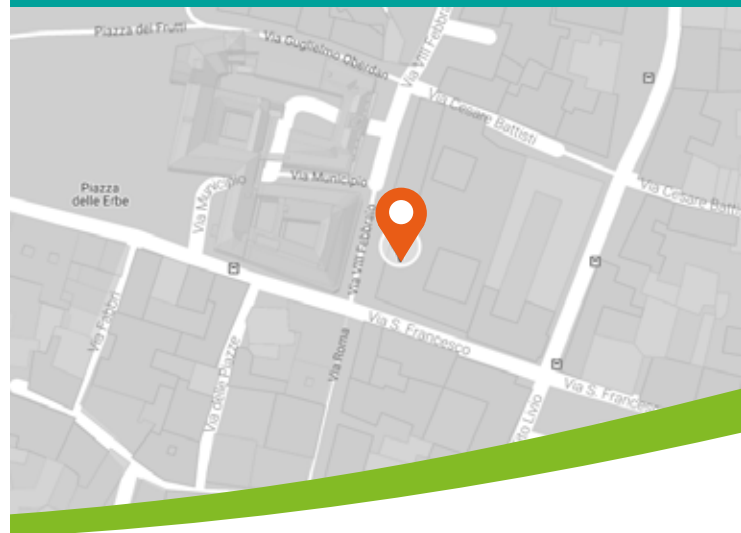
E3M Elettronica
Bio Medicale

T B S
TECNOLOGIE BIOLOGICHE S.p.A.

MALATTIE RARE E SCREENING NEONATALE

PADOVA 5 MAGGIO 2017

ARCHIVIO ANTICO - PALAZZO DEL BO VIA VIII FEBBRAIO 2



Organizzazione

eventi@panaceascs.com +39 3356901445

Segreteria +39 327 8920962

www.motoresanita.it www.panaceascs.com

2017 **MOTORE** 
SANITA

panacea