



A TUTTO ERN





21 e **22** Febbraio **2024**



























21 e **22** A TUTTO ERN Febbraio 2024



Con il patrocinio di

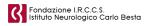




























0











A TUTTO ERN

1º GIORNATA DEDICATA AGLI STUDENTI DEI CORSI DI LAUREA IN MEDICINA E CHIRURGIA DELLE PROFESSIONI SANITARIE E AI MEDICI IN FORMAZIONE SPECIALISTICA MEDICA

PADOVA

Azienda Ospedale Università di Padova - Aula Morgagni

21 Febbraio **2024** dalle **13.30**



0

RAZIONALE SCIENTIFICO

I sistemi sanitari di tutta Europa si trovano davanti ad una grande sfida da affrontare: la riorganizzazione dei servizi assistenziali che la recente pandemia ha reso improrogabile. Nel virtuosismo di strategie e norme generate, i bisogni attuali e l'innovazione tecnologica prodotta dalla ricerca nell'ultimo decennio hanno cambiato e stanno cambiando lo scenario diagnostico-terapeutico in maniera radicale.

"Non può esservi innovazione se il sistema non è pronto ad accoglierla" e per questo oggi è necessario cambiare/aggiornare ulteriormente i modelli assistenziali.

In questo contesto le **malattie rare** sempre più numerose (solo tra quelle conosciute se ne contano ormai più di 8.000), rappresentano l'avanguardia delle sfide per complessità assistenziale, rapidità di intervento, difficoltà diagnostiche, impulso dell'innovazione, bisogno di multidisciplinarietà, necessità di modelli di condivisione delle conoscenze e dei dati, che possono cambiare la vita di malati e famiglie.

L'istituzione delle ERN è stato e sarà sempre più un passaggio fondamentale per affrontare queste sfide. Ma grandi sforzi devono essere sostenuti da parte di ogni attore della filiera, per fare in modo che tutto quanto faticosamente costruito possa essere implementato trovando e programmando corrette risorse.

Molti ancora sono i nodi da sciogliere: gli screening neonatali, il ritardo diagnostico, la multidisciplinarietà, la condivisione dati, la formazione, l'accesso ai percorsi di cura non sempre equo ed uniforme, la difficoltà della transizione dall'età evolutiva all'età adulta, i modelli di partenariato da superare nella ricerca e nella condivisione delle risorse/del rischio.

Questa giornata introduttiva al percorso "a tutto ERN" vuole continuare a promuovere una cultura diffusa sul tema delle MR, uscendo dagli ambiti dove leggi e norme sono elaborate coinvolgendo tutti gli stakeholder e i futuri protagonisti del panorama sanitario nazionale ed internazionale.



13.00 NOTE DI BENVENUTO I

Elisabetta Balestro, Comitato Scientifico, Dipartimento Funzionale Malattie Rare Piero Maffei, Professore Associato di Medicina interna, Università di Padova

SALUTI DELLE AUTORITÀ

VISIONE D'INSIEME DEI CONTENUTI DEL SEMINARIO

Giorgio Perilongo, Coordinatore, Dipartimento Funzionale Malattie Rare, Membro ERN TransplantChild, sul Trapianto d'Organo in Età Pediatrica

13.30 SESSIONE I

L'UNIONE EUROPEA DELLA SALUTE.

MODERANO: Fabiola Bologna, già Segretario Commissione Affari Sociali e Sanità, Camera dei Deputati XIII Legislatura

Anna Belloni Fortina, Professore di Dermatologia, Dipartimento Salute Donna e Bambino, Università di Padova, Membro ERN Skin, sulle Malattie Rare Cutanee

Renato Salvador, Professore di Chirurgia, Dipartimento Scienze Chirurgiche, Oncologiche e Gastro-Enterologiche, Università di Padova. Membro ERN ERNICA sulle anomalie ereditarie e congenite.

INTERVENGONO

- 13.35 13.40 Laura Polverari, Dipartimento di Scienze Politiche, Giuridiche e Studi Internazionali, Università di Padova
- 13.45 14.00 Eleanor Brooks, Global Health Policy Unit | School of Social and Political Science University of Edinburgh, UK
- 14.05 14.20 Elizabeth Kuiper, Associate Director, European Policy Center, Bruxelles
- 14.25 14.40 Sebastian Lustig, Policy Coordinator, European Commission, European Health Emergency Preparedness and Response Authority (HERA)

DISCUSSIONE E BREVE INTERVALLO



15.00 SESSIONE I PARTE 2 GLI EUROPEAN REFERENCE NETWORKS (ERN)

15.00 - 15.15 Donata Meroni, Direttrice Unità B3, DG Santè, Public Health, Cancer and Health Security, monitoring and cooperation, Health networks, Bruxelles

15.20 - 15.35 Maurizio Scarpa, Coordinatore Europeo, MetabERN - ERN sulle Malattie Rare Metaboliche, Università di Udine

COFFEE BREAK

16.10 SESSIONE II

LE MALATTIE RARE PARADIGMATICHE DELLA MEDICINA DEL FUTURO, DALLA DIAGNOSI AL" PATIENT'S JOURNEY" DEL MALATO RARO

MODERANO:

Vincenzo Baldo, Presidente Corso di Laurea delle Professioni Sanitarie Infermieristiche, Università di Padova

Nora Cazzagon, Dipartimento di Scienze Chirurgiche Oncologiche e Gastro-Enterologiche, Università di Padova e Membro ERN RARE LIVER sulle Malattie Rare Epatologiche

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

INTERVENGONO - SULL'ORGANIZZAZIONE DEI SERVIZI ASSISTENZIALI

16.10 - 16.25 Silvio Brusaferro, Già Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità, Professore Ordinario di Igiene, Università di Udine

16.30 - 16.45 Michele Tessarin, Direttore Sanitario Azienda Ospedale- Università di Padova



PRIMI ELEMENTI DI SINTESI

INTERVENGONO- SULLA PRESA IN CARICO DEL PAZIENTE AFFETTO DA MALATTIA RARA

16.55 - 17.10 Luca Sangiorgi, Coordinatore Europeo ERN Bond, sulle Malattie Rare dell'Osso e Referente del Ministero per il Progetto Joint Action/Jardin sull'integrazione degli ERN nei Sistemi Sanitari Nazionalii

17.15 - 17.30 Leonardo Salviati, Professore di Genetica, Direttore UOC Genetica ed Epidemiologica, Azienda Ospedale-Università di Padova, Membro ERN ITHACA sulle Sindromi Malformative Rare e sui Rari Disordini Intellettivi e del Neurosviluppo

17.35 - 17.50 Raffaella Colombatti, Professore di Pediatria, Referente del Processo per l'Azienda Ospedale-Università di Padova del processo di Transizione dall'età pediatrica a quella adulta, Azienda Ospedale-Università di Padova, Membro ERN ErnBloodNet sulle Malattie Rare Ematologiche

DISCUSSIONE

18.00 NOTE CONCLUSIVE

Giorgio Perilongo, Coordinatore Dipartimento Funzionale Malattie Rare Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità











A TUTTO ERN

L'ECOSISTEMA EUROPEO DELLE MALATTIE RARE LA RISPOSTA DEL SISTEMA ITALIA

PADOVA

Palazzo della Salute - Via San Francesco, 94

22 Febbraio **2024** dalle 9.00



RAZIONALE SCIENTIFICO

Con la nascita (marzo 2017) degli European Reference Networks [ERN] sulle Malattie Rare (MR) l'ecosistema riguardante le MR ha acquisito un'ineluttabile dimensione internazionale.

Superata la prima fase quinquennale di lancio degli ERN, con lo stanziamento di 77,4 Milioni di Euro destinati a consolidare la loro sostenibilità per il quadriennio 2023-2026 e di ulteriori 18 Milioni di Euro (comprensivi di un 20% di cofinanziamento degli Stati Membri) specificatamente dedicati a favorire l'integrazione degli ERN nei sistemi sanitari nazionali, lo scenario internazionale in cui ci si trova ad operare come singoli gruppi di specialisti, ma soprattutto come istituzioni e quindi in definitiva come Paese, ha assunto contorni quanto mai concreti.

Come da più parti sottolineato, gli ERN rappresentano una "disruptive innovation", ossia una proposta di lavoro che, per la dimensione e le richieste operative, non ha modelli certi di riferimento nazionale.

Essi pertanto pongono alle istituzioni che ne fanno parte delle sfide rilevanti di ordine politico, culturale, organizzativo, gestionale e tecnologico.

L'impegno a svolgere un ruolo attivo nel contesto internazionale in cui si è espanso l'ecosistema delle MR e lo sforzo elaborativo, e quindi operativo, che viene richiesto affinché gli ERN possano esprimere la loro piena potenzialità e rappresentare un valore aggiunto per i singoli e per le comunità di malati rari offrono l'opportunità al nostro Paese di elaborare una strategia condivisa e di presentarsi in Europa, come sistema integrato e non come la somma, frammentata, di singole istituzioni.

Così facendo si creano le condizioni per una proiezione europea omogenea del "sistema Italia delle MR", condizione essenziale affinché questo si traduca in un beneficio diffuso in tutto il territorio nazionale degli standard di diagnosi e cura dei malati rari.

Inoltre, tutto ciò permette di essere protagonisti nella elaborazione delle politiche europee per quel che riguarda il tema della cooperazione tra gli stati membri dell'Unione nel campo della Salute: nello specifico della MR e, potenzialmente, anche in altri ambiti.

Continuare a promuovere una cultura diffusa sul tema delle MR, uscendo dagli ambiti dove leggi e norme sono elaborate, e coinvolgendo tutti gli stakeholder di questo ecosistema, è ormai una necessità per poter tradurre le conoscenze acquisite ancora di più in fatti concreti.



0

Vi è il bisogno di colmare l'esistente iato di conoscenze e comunicazione tra i vertici delle istituzioni europee e "gli operatori sul campo" - che in riferimento agli ERN sono in primo luogo i grandi ospedali ed il "personale sanitario" che vi lavora (i c.d. Health Care Provider) - e le grandi rappresentanze delle associazioni di malati rari.

Lo iato comunicativo esistente è bidirezionale ed è tra le priorità della Commissione Europea operare affinché questo iato vada riducendosi.

A questo fine si propone di dar vita ad un confronto-dialogo tra i grandi ospedali italiani che partecipano agli ERN al fine di perseguire l'obiettivo di stabilire tra loro fattivi rapporti collaborativi.

L'obiettivo di promuovere un'azione congiunta a sostegno della proiezione internazionale del Sistema Sanitario Italiano nel panorama europeo delle MR è facilitato dall'esistenza di un forte impianto legislativo riguardante la MR, una consolidata rete nazionale (e quindi regionale) sulle MR presidiati da un attivo centro nazionale e altrettanto presenti coordinamenti regionali e da forti rappresentanze nazionali di malati rari.

La richiesta parte dal "basso", dalle strutture e dagli operatori delle stesse, che in questi 5 anni hanno lavorato per far funzionare gli ERN sia a livello nazionale sia a livello internazionale

Mettiamo insieme le buone pratiche che gli ERN ci hanno aiutato a costruire per rendere migliori diagnosi e cura delle Malattie Rare.

Nel percorso saranno coinvolti, nelle figure dei Direttori Strategici, Scientifici e dei principali medici operativi sugli ERN, gli Ospedali Italiani con più di 5 ERN o, comunque con attenzione molto forte al tema Malattie Rare e alla condivisione dei processi di diagnosi e cura delle stesse. In Aggiunta a questi, le Associazioni dei Pazienti, i referenti degli Assessorati alla Sanità delle Regioni, rappresentanze Europee.



9.00 NOTE DI BENVENUTO E BREVE INTRODUZIONE AI LAVORI

Giorgio Perilongo, Coordinatore Dipartimento Funzionale Malattie Rare Azienda Ospedale-Università Padova Luciano Flor, Direzione Scientifica Motore Sanità

SALUTI DELLE AUTORITÀ

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

Michele Tessarin, Direttore Sanitario Azienda Ospedale-Università Padova

Daniela Mapelli, Rettrice Università di Padova

Anselmo Campagna, Direttore Generale IRCCS Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna e Coordinatore Tecnico Commissione Salute della Conferenza delle Regioni

9.45 SESSIONE I

LO SCENARIO EUROPEO IN CUI GLI ERN SI INSERISCONO - L'UNIONE EUROPEA DELLA SALUTE

Evoluzione dell'idea dell'Unione Europea della Salute - Azioni in essere - "The UE4Health programme 2021-2027" - I sistemi sanitari europei a confronto

MODERANO:

Elena Pariotti, Professore Ordinario di Filosofia del diritto, Dipartimento di Scienze Politiche, Giuridiche e Studi Internazionali, Università degli Studi di Padova

Paolo Simioni, Professore Ordinario di Medicina, Direttore del Dipartimento di Medicina, Università degli Studi di Padova

INTERVENGONO

Sandra Gallina, European Commission, DG Santè, Deputy Director, General for Health responsible for Directorates B, C and D

Laura Polverari, Dipartimento di Scienze Politiche, Giuridiche e Studi Internazionali, Università degli Studi di Padova

Eleanor Brooks, Global Health Policy Unit | School of Social and Political Science, University of Edinburgh

Elizabeth Kuiper, Direttore Associato, European Policy Centre, Bruxelles

Sebastian Lustia, Policy Coordinator, European Commission, European Health Emergency Preparedness and Response Authority (HERA)



11.00 SESSIONE II - Parte 1

Gli ERN e l'ecosistema ERN

Le basi storiche, politiche e normative europee che li hanno generati e su cui si basano; la "vision, mission and values"; le loro funzioni, direttive di sviluppo, l'Eco sistema che si sta generando attorno agli ERN.

MODERANO:

Michele Tessarin, Direttore Sanitario Azienda Ospedale-Università Padova Enrico Rossi, Direzione Scientifica Motore Sanità

INTERVENGONO

Donata Meroni, European Commission, DG Santè Head B3 Unit "Health monitoring and cooperation, Health networks" Nicola Larkins, Deputy Head of Unit B3 Dg Santè Health Monitoring and Cooperation, Health Networks Licinio Kustra Mano, Strategic Advisor for European Health Data Space at the European Commission

12.30 SESSIONE II - Parte 2

GLI ERN IN AZIONE - CAMMINI FATTI. OBIETTIVI RAGGIUNTI E PROIEZIONI - IL PUNTO DI VISTA DI CHI GESTISCE GLI ERN

INTERVENGONO

Marta Mosca, Coordinatore Europeo ERNConnect - Sulle malattie Rare del connettivo Maurizio Scarpa, Coordinatore Europeo MetaERN – Sulle malattie Rare Metaboliche

13.30 Lunch break





14.30 SESSIONE III

GLI ERN NEL CONTESTO ITALIANO E SULLA POSSIBILE INTEGRAZIONE NEL SISTEMA SANITARIO NAZIONALE

Dalla legge al Ruolo dei grandi ospedali nelle reti nazionali, regionali e europee sulle ERN

MODERANO

Roberto Vettor, Direttore DIDAS Medicina dei Sistemi, Azienda Ospedale-Università, Padova

Eugenio Baraldi, Direttore Dipartimento Universitario Salute Donna Bambino Azienda Ospedale Università, Padova

INTERVENGONO

Fabiola Bologna, Relatrice DL 10.11.2021 n. 175 "Disposizioni per la cura delle MR e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani" Luca Sangiorgi, Coordinatore Europeo ERN Bond, sulle malattie Rare dell'osso e referente del ministero per il progetto Joint Action/Jardin sull'integrazione degli ERN nei sistemi sanitari nazionali europei

Paola Facchin, Coordinatore Tavolo Interregionale Malattie Rare

15.30 SESSIONE IV

UP TO DATE: LA RISPOSTA DELLE REGIONI E DEGLI OSPEDALI ALLE RICHIESTE DEGLI ERN

Focus sulla partecipazione a registri internazionali di malattia, interazione con registri nazionale di malattia, focus sulla richiesta di partecipazione a forum telematici di condivisione delle esperienze cliniche, focus sulle richieste di extra-lavoro richiesto per partecipare agli ERN, sulle necessità di una cultura diffusa aziendale sugli ERN; focus sulle "good practices" richieste per partecipare agli ERN (Transizione, presa global del paziente) focus sulla necessità di un intervento delle direzioni strategiche aziendali per la partecipazione agli ERN

ESEMPI DI COORDINAMENTI ISTITUZIONALI ALLA PARTECIPAZIONE AGLI ERN MODERANO

Silvio Brusaferro, Già Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità, Professore Ordinario di Igiene, Università di Udine Chiara Gibertoni, Direttore Generale IRCCS Azienda Ospedaliero Universitaria di Bologna - Sant'Orsola Malpighi

Contributi pre-ordinati

G.Perilongo & R. Perilli, per Dipartimento Funzionale Malattie Rare, Azienda Ospedale-Università Padova
 Dr. Massimiliano Raponi - Direttore Sanitario IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma
 Pamela Magini - Dirigente Biologo U.O. Genetica Medica, IRCCS Azienda Ospedaliero Universitaria di Bologna - Sant'Orsola Malpighi



CONTRIBUTI LIBERI:

Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana - Referente Aziendale Malattie Rare e Responsabile del Coordinamento Aziendale della Medicina di Genere Mojgan Azadegan

IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano - Dirigente Medico Immunoematologia Pediatrica Federica Barzaghi

Azienda Ospedaliera di Padova - Dirigente medico U.O. di Nefrologia e Dialisi Gianni Carraro

Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare Lombardia - Referente Erica Daina

IRCCS Ospedale Policlinico San Martino Genova- Direttore Generale Marco Damonte Prioli

Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma - Direttore Generale Marco Elefanti

Università della Campania Luigi Vanvitelli - U.O. Malattie Rare Cardiovascolari Monaldi AORN Ospedali dei Colli - Professore Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali e Responsabile Centro di Coordinamento malattie Rare Regione Campania Giuseppe Limongelli

Sessione

Struttura Semplice Dipartimentale Malattie Rare ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo- Responsabile Maria Lucà

IRCCS Istituto Gaslini, Genova - Referente ERN bond Maria Beatrice Michelis

Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico Bari Ospedale "Giovanni XXIII" - Presidente FIASO e Direttore Generale Giovanni Migliore

Clinical Trial Center e Studi di Fase I, Ricerca e Innovazione, Laboratorio di Ricerca C.R.E.A. - Direttore Aldo Maria Roccaro

Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, Emilia-Romagna - Referente Elisa Rozzi

Rete Malattie Rare Regione Toscana- Responsabili Cecilia Berni e Cristina Scaletti

16.45

Esigenze, Prospettive future e Considerazione Conclusiva

MODERANO:

Luciano Flor & Claudio Zanon

The Stakeholder's' forum - Interviene

Luca Sangiorgi, Coordinatore Europeo ERN Bond, sulle malattie Rare dell'osso e referente del ministero per il progetto Joint Action/Jardin sull'integrazione degli ERN nei sistemi sanitari nazionali europei

17.15 Conclusione dei lavori

A TUTTO ERN | 21 e 22 Febbraio 2024

21 e **22**



Con il contributo incondizionato di

















EVENTO PROMOSSO DA

Comitato Scientifico

Renato Salvador

Dipartimento Funzionale Malattie Rare
Azienda-Ospedale Università di Padova
Elisabetta Balestro
Anna Belloni Fortina
Nora Cazzagon
Filippo Ceccato
Raffaella Colombatti
Piero Maffei
Giorgio Perilongo (coordinatore)

IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma Azienda Ospedaliero Universitaria Sant'Orsola Malpighi, Bologna

IN COLLABORAZIONE CON

Prof.ssa Elena Pariotti e Prof.ssa Laura Polverari,

Dipartimento di Scienze Politiche, Giuridiche e Studi Internazionali, Università degli Studi di Padova

Maurizio Scarpa, Coordinatore Europeo MetaERN – Sulle malattie Rare Metaboliche

Marta Mosca, Coordinatore Europeo ERNConnect – Sulle malattie Rare del connettivo

Luca Sangiorgi, Coordinatore Europeo ERN Bond, sulle malattie Rare dell'osso e referente del ministero per il progetto Joint Action/Jardin sull'integrazione degli ERN nei sistemi sanitari nazionali europei

SUPPORTO SEGRETERIA IN LOCO

cristina.degan@unipd.it giorgia.vigo@aopd.veneto.it

ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA

segreteria@panaceascs.com tel. 328 8443678































ATUTTOERN

eventi collaterali

f 🐰 ⊙ 🕨 in

www.motoresanita.it





Hands4Rare-images (sede Università)

- INAUGURAZIONE MOSTRA FOTOGRAFICA (Cortile Antico Bò) 10.00
- INCONTRO STUDENTI SCUOLE SUPERIORI CON ASSOCIAZIONI FAMILIARI E PAZIENTI RD (Aula Nievo Bò) 11.00
- 12.00 PREMIAZIONE MIGLIORI FOTOGRAFIE (Aula Nievo Bò)

CHAIR: Samuele Negro







Hands4Rare-community (sede Provincia PD)

TAVOLA ROTONDA: MALATTIE RARE SFIDE E SOLUZIONI (Palazzo S. Stefano)

15.15	INTRODUZIONE
15.30	DIAGNOSTICARE LO SCONOSCIUTO
16.00	IL MALATO IN PROVETTA
16.30	AGGIUSTARE UNA PROTEINA SBAGLIATA
17.00	HO UNA MALATTIA RARA, PERCIÒ SONO PREZIOSO
17.30	PERCHÈ NESSUNO RESTI INDIETRO
18.00	CONCLUSIONI
18.15-19.45	APERICENA
20.00	SPETTACOLO MUSICALE (Sala dei aiganti)





Hands4Rare-comics (sede Comune PD)

9.30	PROIEZIONE DOCUFILM "PENSAVO DI ESSERE DIVERSO"	(Aula Paladin)
------	---	----------------

- LAVORO IN GRUPPO DEI RAGAZZI (10-14 ANNI) CON GLI STUDENTI DEL LICEO MODIGLIANI (Aula Paladin e Sala degli Anziani) 10.30
- PREMIAZIONE MIGLIORI FUMETTI DISEGNATI DAI RAGAZZI (10-14 ANNI) E INCONTRO SCUOLA COMICS PD (Aula Paladin) 11.30 **CHAIR: Silvia Pittarello**

