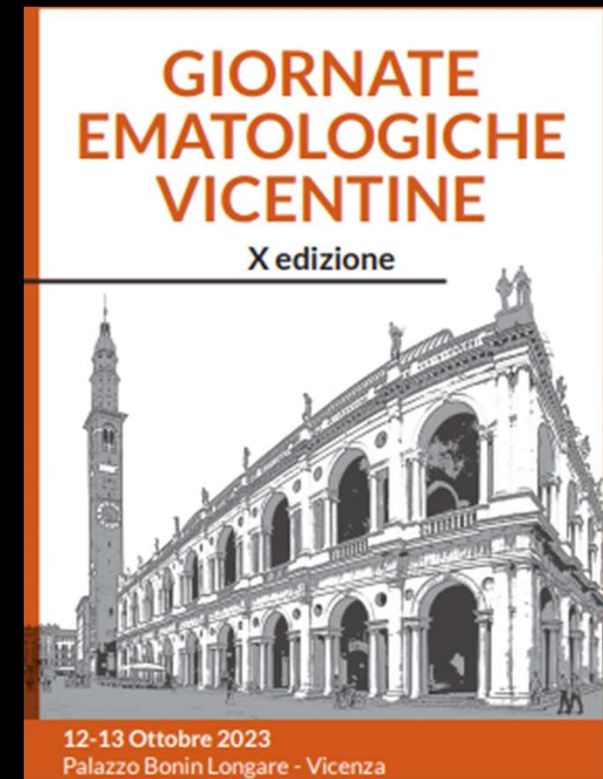


La rete delle malattie rare

Dove siamo, dove andremo

Monica Mazzucato

**Coordinamento Malattie Rare
Registro Malattie Rare-Regione del Veneto
Azienda Ospedale Università di Padova**



GIORNATE EMATOLOGICHE VICENTINE

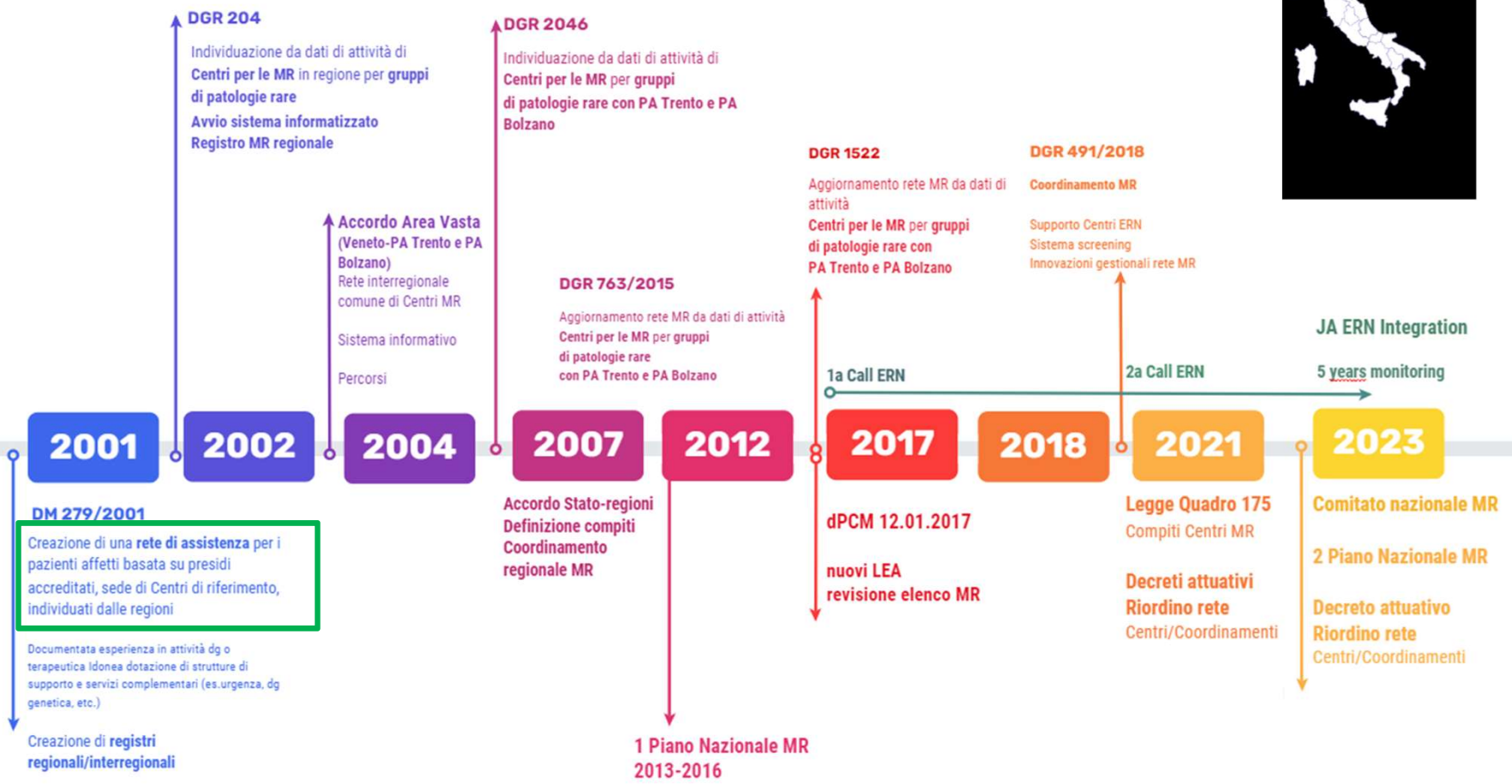
X edizione



12-13 Ottobre 2023
Palazzo Bonin Longare - Vicenza

Monica Mazzucato

Non ho conflitti di interessi



Quale organizzazione?

Centri per le malattie rare
Definizione e loro selezione

Bacino regionale/interregionale
Ricerca ed assistenza

Rete ospedaliera

Quale bacino di utenza



Lontananza dai
luoghi di vita
e dagli altri servizi

Specializzazione
Disponibilità di
tecnologie
Ricerca
Migliori outcomes

Centro per le malattie rare

- .dedicato a gruppi di malattie rare
- .identificato sulla base di dati oggettivi di attività
- .composto da più Unità Operative intra/interaziendali
- .ambito bacino
- .capace di garantire l'intero percorso diagnostico e di definire il piano globale di presa in carico
- .collegato alle reti dei servizi prossimi ai luoghi di vita della persona

Cos'è

Come si seleziona

Come funziona

A che cosa deve essere dedicato

Come deve essere composto



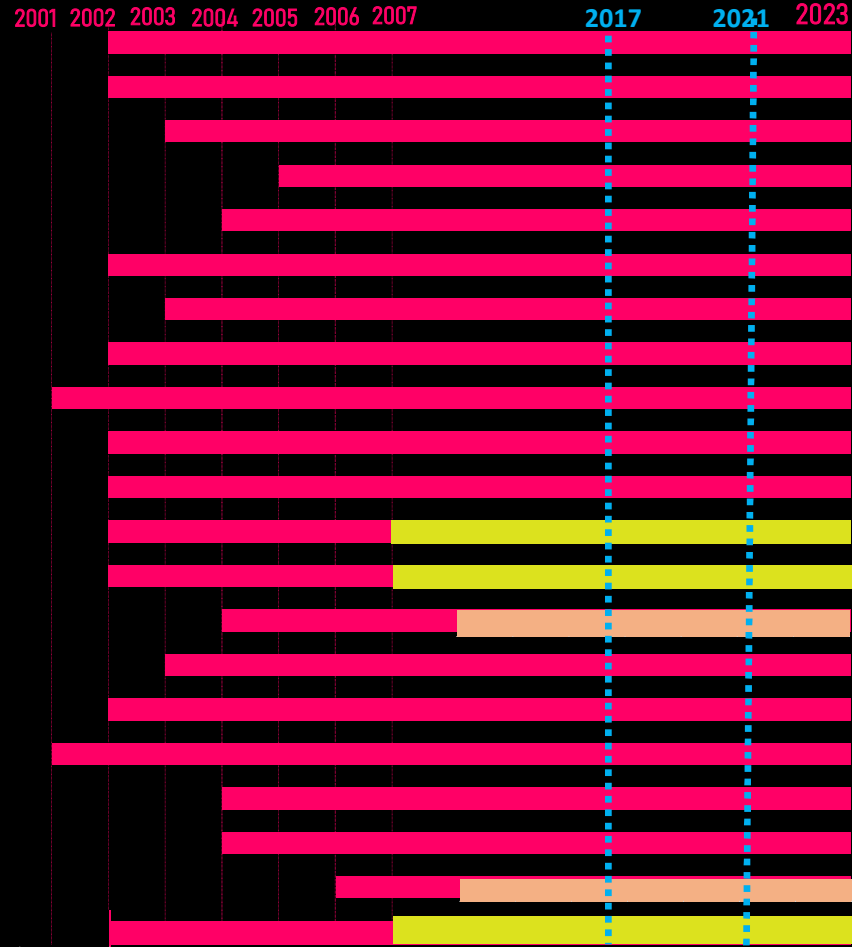
Centro per le persone con malattie rare



Italia

Rete interregionale
Veneto
PA Trento e
PA Bolzano
dal 2004

- Abruzzo
- Basilicata
- Calabria
- Campania
- Emilia-Romagna
- FVG
- Lazio
- Liguria
- Lombardia
- Marche
- Molise
- PA Bolzano
- PA Trento
- Piemonte
- Puglia
- Sardegna
- Sicilia
- Toscana
- Umbria
- Val d'Aosta
- Veneto



Reti europee di riferimento
per le MR (ERN)

Dal 2002 4 processi di individuazione formale dei Centri MR (Delibere Regionali)



Rete interregionale
Veneto
PA Trento e
PA Bolzano
dal 2004

- 1) **nel 2002** (metodo oggettivo, solo Centri in Veneto)
- 2) **nel 2007** (stesso metodo più dati Registro; rete interregionale)
- 3) **nel 2015** (rete interregionale; il Centro è un'unità funzionale; inclusione di altri soggetti es. riabilitazione)
- 4) **nel 2017** DGR 1522 Revisione rete alla luce del nuovo elenco DPCM 12.01.2017

I Centri hanno sede in

8 Aziende ULSS

3 IRCCS

2 Aziende Ospedaliere

- ULSS 1** P.O. Belluno
- ULSS 2** P.O. Treviso
P.O. Castelfranco Veneto
P.O. Conegliano
IRCCS Eugenio Medea Conegliano
- ULSS 3** P.O. Mestre
Fondazione Banca degli Occhi
- ULSS 5** P.O. Rovigo
- ULSS 6** P.O. Camposampiero
Neuropsichiatria dell'Inf. e Adol
Fondazione Federico Milcovich Padova
Centro di riabilitazione AISM Padova
- ULSS 7** Dipartimento medicina riabilitativa
Centro di riabilitazione AISM Rosà
- ULSS 8** P.O. Vicenza

- ULSS 9** Dipartimento riabilitativo-Negrar
Ospedale Sacro Cuore Don Calabria

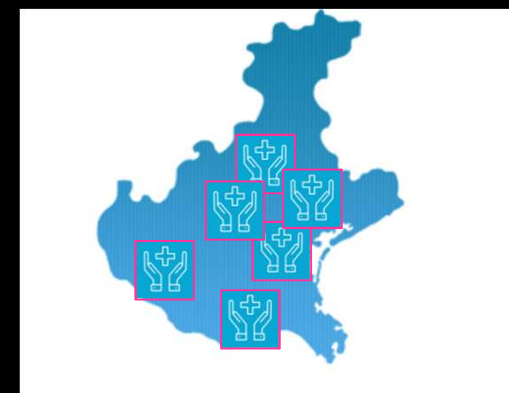
Azienda Ospedale Università di Padova
Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona
Istituto Oncologico Veneto (IOV)
IRCCS Ospedale San Camillo

Regione Veneto



DGR 1522/2017

**Il Centro non è l'UO ma è un'unità funzionale
di più UO e servizi
Intra/interaziendali**



Network di ospedali in
26SM

24 ERN per aree tematiche

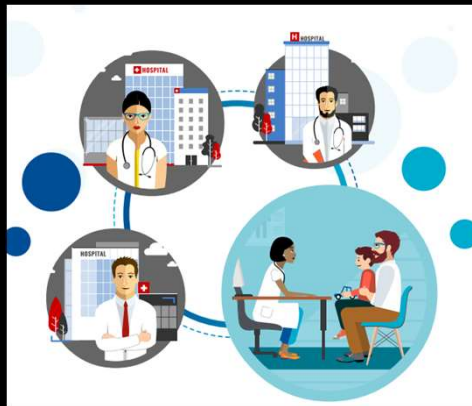
Ricerca-formazione

Virtual consultation



Reti europee di
riferimento per le MR
(ERN)

EuroBloodNet



Joint Action JARDIN
ERN integration into
national health care
systems

Documento di riordino della rete nazionale malattie rare



Ministero della Salute

Direzione Generale della Programmazione Sanitaria

Riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare

Premessa

Il documento di riordino della Rete Nazionale per le Malattie rare, in attuazione dell'articolo 9 della Legge 175/2021, disciplina i compiti e le funzioni dei Centri Regionali di Coordinamento, dei Centri di Riferimento e dei Centri di Eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti di Riferimento Europee «ERN». La rete nazionale di assistenza per le persone con malattia rara è composta dall'insieme delle reti regionali e interregionali esistenti e dai loro elementi costituenti che verranno di seguito elencati.

Legge 175/2021

Compiti e funzioni

Coordinamenti regionali

Centri di riferimento

Centri di riferimento parte di ERN-Centri di eccellenza

Centri di riferimento

**percorso diagnostico e presa in carico
definizioni operative e protocolli
alimentare registri e sistemi informativi
collegamento con altri servizi
formazione**

**Modalità e selezione
Valutazione**

Centri parte di ERN

**1. mettere a disposizione dell'intera rete
regionale per le malattie rare le
nuove conoscenze acquisite attraverso il lavoro delle ERN
2. facilitare l'accesso alle strutture di
consulenza definite dalle ERN per casi di particolare
complessità**

**Coerenza con i criteri strutturali,
organizzativi e di attività definiti
a livello europeo e con gli indicatori
predisposti da ciascuna ERN**

Coordinamenti regionali

**supporto alla programmazione regionale
raccordo ed integrazione con altre reti
monitorano la rete
informazione
rapporti con associazioni di utenza**

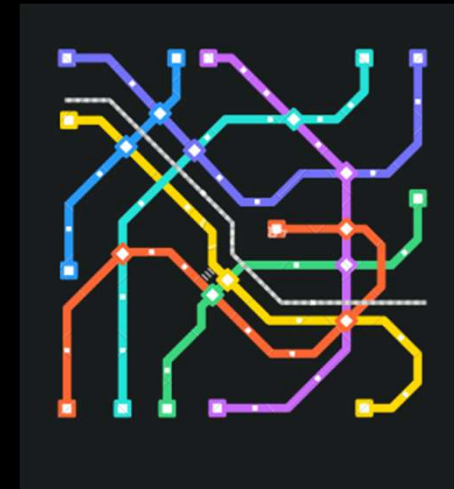
La **rete** non è il semplice insieme delle strutture presenti in un'area. Perché sia funzionale e rispondente ai bisogni

1. identificare i **nodi**



2. stabilire le **connessioni**

percorsi e
sistemi informativi



Il Sistema informativo si basa sulle reti di assistenza

Genera
informazioni
per:



1. Dare servizi
2. Prendere in carico
3. Produrre conoscenze su malattie/trattamenti
4. Alimentare i flussi informativi correnti e ammin
5. Governare il sistema

Collega

Coordinamento reg MR-Registro
Servizio Farmaceutico regionale
Centri per le MR
Altri ospedali della rete
Farmacie Ospedaliere
Distretti Sanitari
Servizi Farmaceutici
Altri servizi es. riabilitazioni

informazione

diagnosi

Lista MR
codici
ICD-0mim-ORPHA

prescrizione

Farmaci (inclusi orfani)
Trattamenti off-label
Dietetici
Parafarmaci
Farmaci esteri
Galenici magistrali
Dispositivi medici
Protesi ed ausili

follow-up

Definizione dg
Monitoraggio terapie
Definizione piano terap-assist

Modulo diagnosi

Lista entità
Interoperabilità con classificazione Orphanet
Codici ICD/ Omim/ **ORPHAcodes**

Lista dinamica

Dati allineati in tempo reale con **AUR**
Residenza- stato in vita

Registrazione allargata a
pazienti con malattie non
comprese nell'elenco attuale
(all. 7 DPCM 12.01.2017)

The screenshot shows a web-based form titled "Assistito - DATI PROVVISORI". The form is divided into several sections, with two sections highlighted by red boxes:

- Top Section (highlighted):** Contains fields for "Nome malattia:" (filled with "ENCEFALITE SUBACUTA DI RASMUSSEN"), "Branch:" (filled with "Malattie neurologiche rare"), "Codice ORPHA:" (filled with "1929"), and "Codice OMIM:".
- Bottom Section (highlighted):** Contains fields for "Data:" with two rows: "Paziente in follow-up" (radio button) and "Nuovo Paziente" (radio button), and "Data Controllo:" and "Data diagnosi:".

Other visible fields in the form include:

- Assistito - DATI PROVVISORI:** Cognome: PAZIENTE, Nome: JUNO, Detto: (empty), Data di nascita: 01/01/1990, Sesso: Maschile Femminile, Comune di nascita: TREVISO, Prov: TV, Stato estero di Nascita: (empty), Codice fiscale / STP: PZNNUO90A01L407U, Codice sanitario: (empty), Cittadinanza italiana: Sì No.
- Indirizzo di residenza:** Indirizzo: VIA ROMA 70, Cap: (empty), Comune di residenza: PADOVA, Prov: PD, Regione di residenza: Veneto, Azienda ULSS di residenza: EUGANEA, Stato estero di residenza: (empty).
- Indirizzo di domicilio:** Domicilio diverso dalla residenza: Sì No, Indirizzo: (empty), Cap: (empty), Comune di domicilio: (empty), Prov: (empty), Regione di domicilio: (empty), Azienda ULSS di domicilio: (empty), Stato estero di domicilio: (empty), Assistenza fornita da: Azienda ULSS di domicilio Azienda ULSS di residenza.

Quali trattamenti?

Farmaci di fascia A-H e C Cnn

Farmaci uso off-label

Farmaci orfani/innovativi

Farmaci esteri

Dietetici

Parafarmaci

Galenici magistrali

Dispositivi medici

Protesi ed ausili

L'intero percorso prescrittivo
ed autorizzativo
extra-LEA
è gestito dal sistema
informativo MR

Nuovi moduli prescrittivi

monitoraggio farmaci innovativi

(dati Registro istruttoria identificazione Centri
prescrizione

farmaci innovativi e oggetto di monitoraggio)

Funzione Integrazione Piano terapeutico





Rete per persone con MR

I dati a supporto della programmazione

Quanti

Quali

Dove

Che impatto

?

ORPHAcodes use for the coding of rare diseases: comparison of the accuracy and cross country comparability



This study tested the use of ORPHAcodes, a codification system for rare diseases, in five European countries/regions across different data sources from January 2019 to September 2021. ORPHAcodes were found to be a **versatile resource** for coding RDs which assure **easiness of use** and **inter-country comparability** across population and hospital databases.

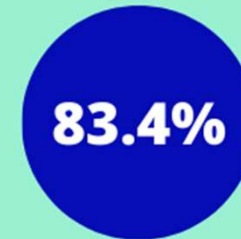
3,133 ORPHAcodes collected



- Czech Republic
- Spain
- Malta
- Veneto Region-Italy
- Romania



of ORPHAcodes described **very low prevalence diseases (<1 case per million)**



of ORPHAcodes described **disease entities more precisely than corresponding ICD-10 codes**

31.6% rare developmental defects during embryogenesis

17.6% rare neurological diseases

9.2% inborn errors of metabolism

82.2
%

of ORPHAcodes were the **disease/subtype** of the disease aggregation level of the Orphanet classification



Group
Disorder
Subtype



52.4% F



46.187

residenti

55.417

seguiti



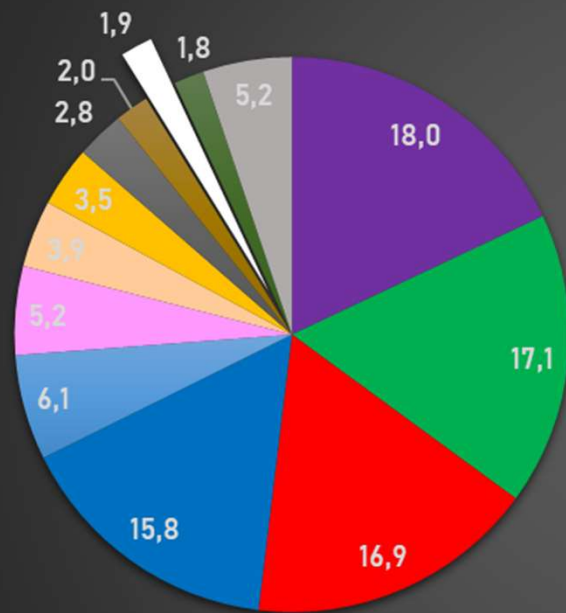
16.6% res fuori regione

16.5% pediatrici



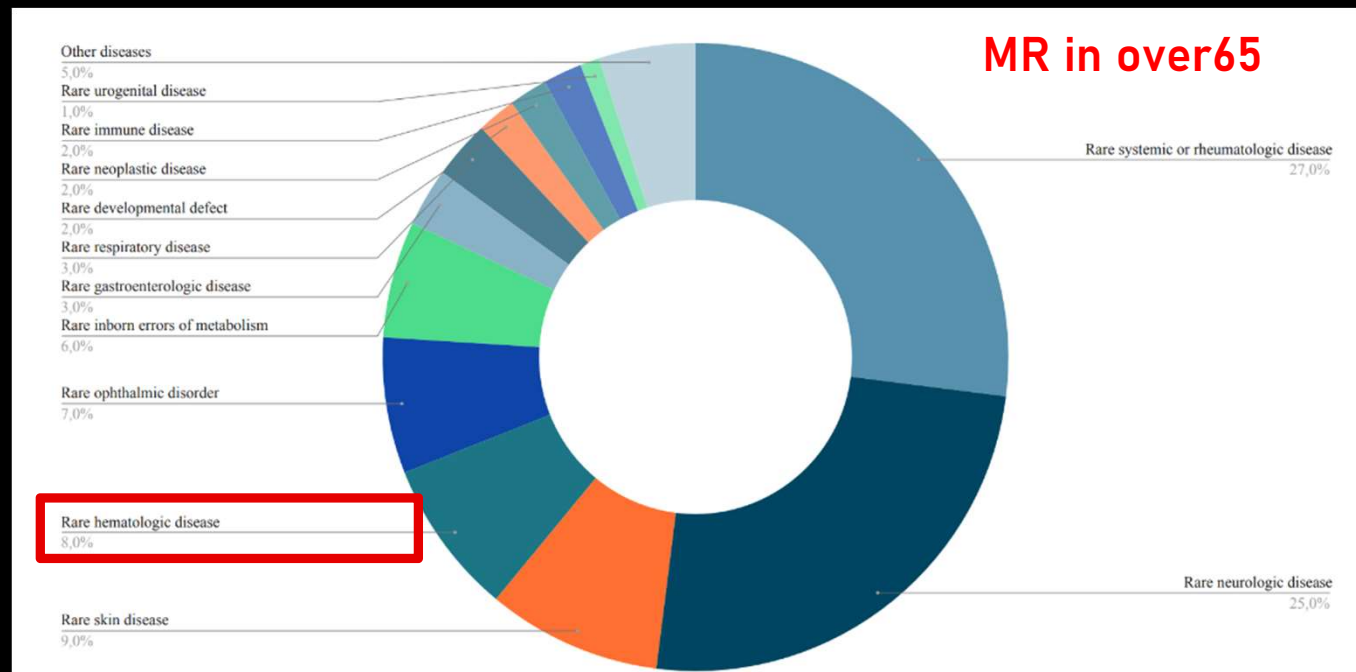
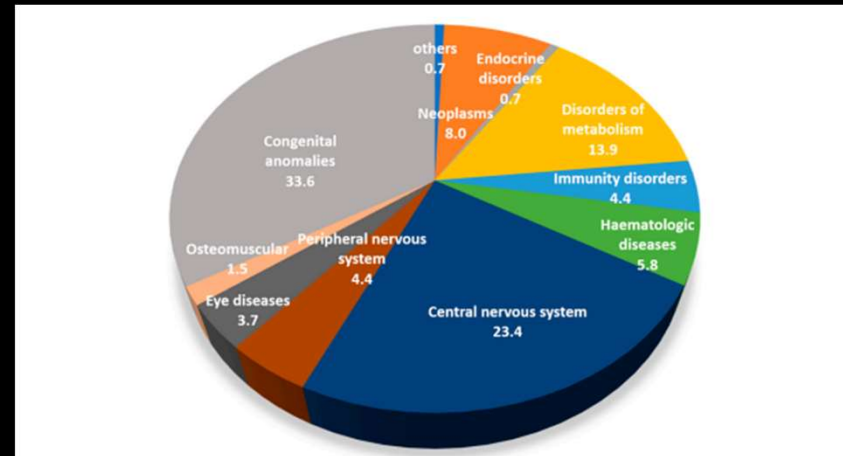
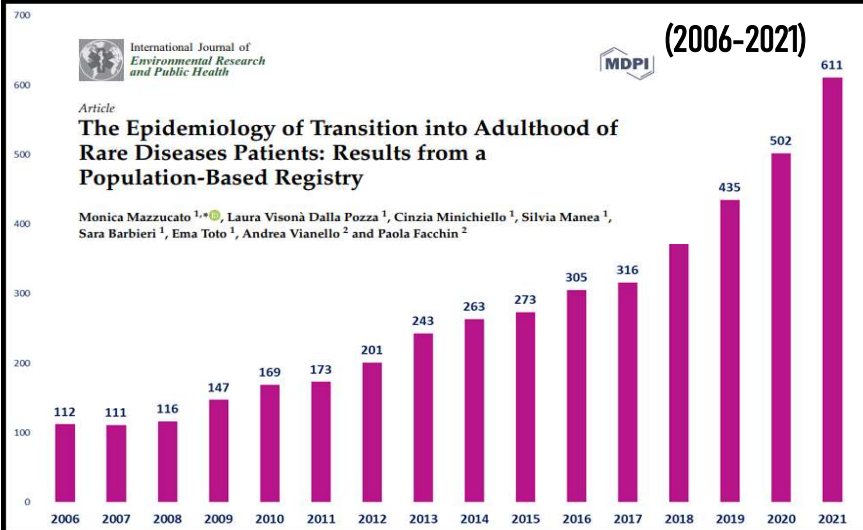
22.2% over65





- Rare neurologic disease
- Rare systemic or rheumatologic disease
- Rare hematologic disease
- Rare developmental defect during embryogenesis
- Rare ophthalmic disorder
- Rare skin disease
- Rare endocrine disease
- Rare inborn errors of metabolism
- Rare gastroenterologic disease
- Rare immune disease
- Rare bone disease
- Rare maxillo-facial surgical disease
- Other RD

Transizione



Rete malattie ematologiche rare

Anemie ereditarie

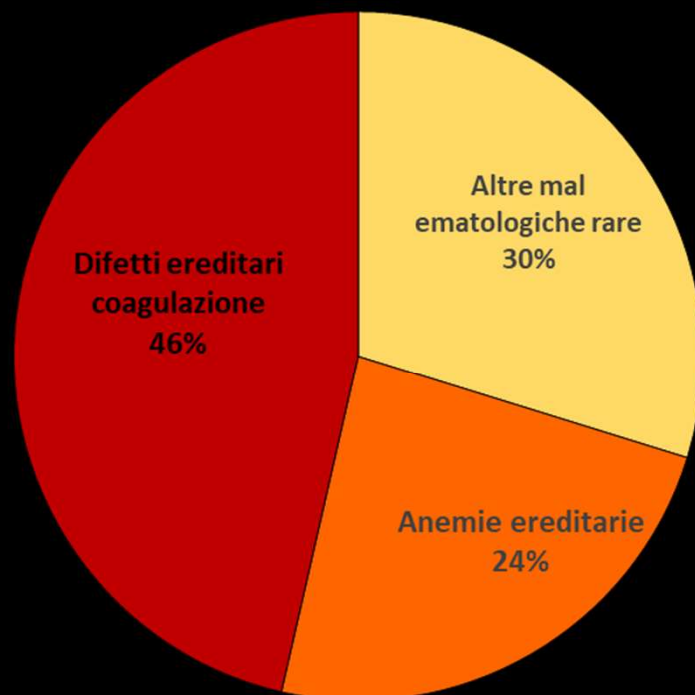
Coagulopatie

Altre mal ematologiche

n=5819 seguiti

(viventi al 30.06.2023)

Centri

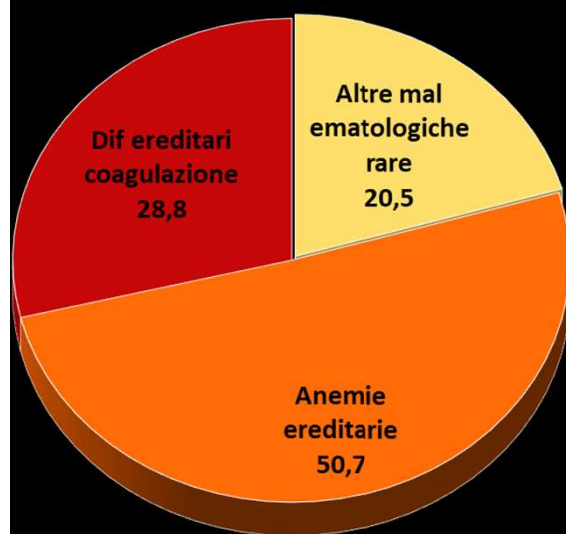


- PIASTRINOPATIE
- TROMBOCITOPENIE EREDITARIE
- SINDROME EMOLITICO UREMICA
- EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA
- SINDROMI MIELODISPLASTICHE
- MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA
- NEUTROPENIE CONGENITE
- MASTOCITOSI SISTEMICA

AOU PADOVA
AUI VERONA
PO VICENZA
PO CASTELFRANCO
PO TREVISO
PO ROVIGO

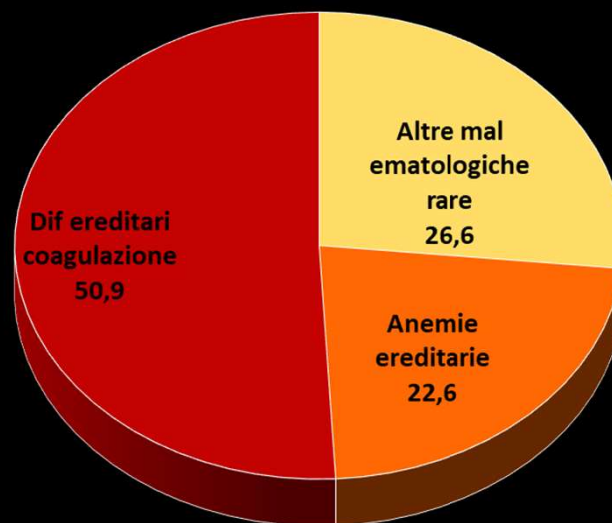
Anemie ereditarie
Coagulopatie
Altre mal ematologiche

pediatrici



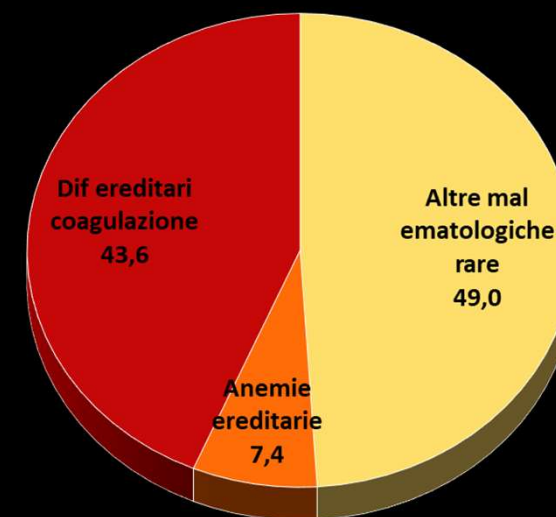
29,8%

adulti



23,8%

anziani



46,4%

n=5819 seguiti
(viventi al 30.06.2023)

Complessità intrinseca della rete

L'impatto numerico

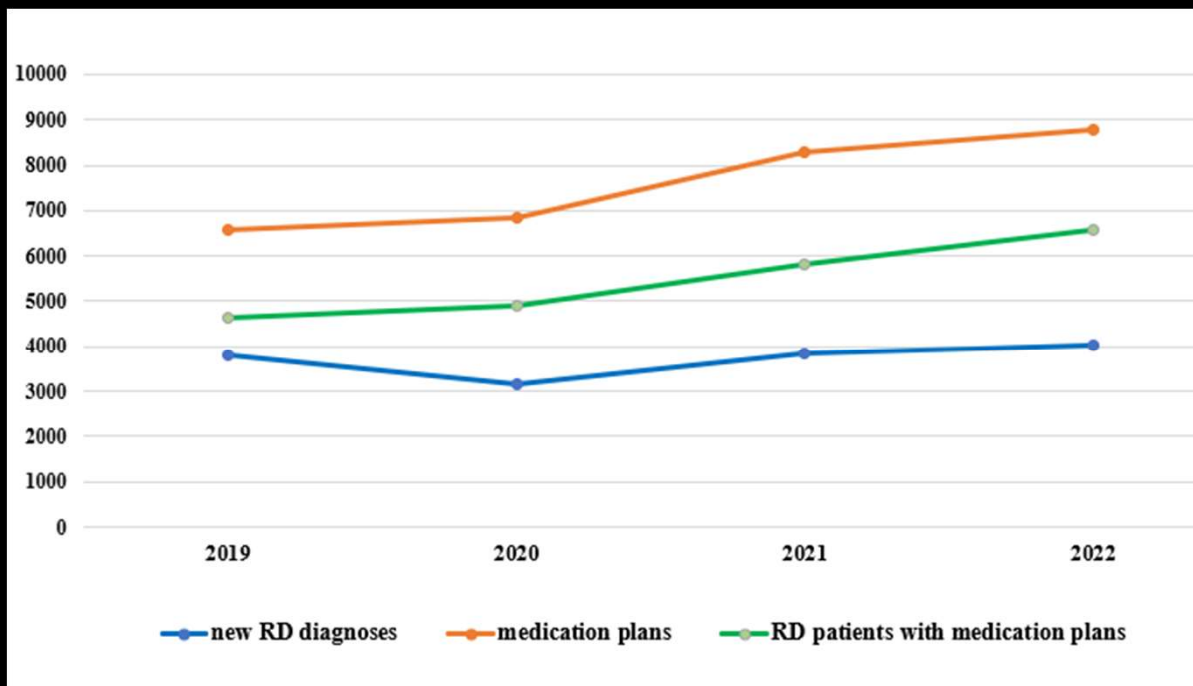
53.548 piani terapeutici-assistenziali

147.094 prescrizioni e approvvigionamenti

132.568 prodotti dispensati

1.200 utenti

di cui **957** negli
ospedali sede di Centri MR



Mazzucato et al. Real-world use of orphan medicinal products in rare disease (RD) patients: a population-based registry study *Frontiers Pharmacology* 2022

L'impatto dell'uso dei trattamenti non compresi nelle classi di rimborsabilità nella presa in carico dei malati rari: un monitoraggio nel mondo reale

MONICA MAZZUCATO¹, CINZIA MINICHELLO¹, LAURA VISONÀ DALLA POZZA¹, ANDREA VIANELLO², EMA TOTO¹, MIRIAM DE LORENZI¹, GIOVANNA SCROCCARO³, PAOLA FACCHIN^{1,2}

¹Coordinamento-Registro Malattie Rare, Regione del Veneto; ²Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università di Padova; ³Direzione Farmaceutico-Protesica-Dispositivi Medici, Regione del Veneto.

Tabella 1. Distribuzione percentuale dei prodotti prescritti nel biennio sulla base della tipologia di trattamento e dello stato di rimborsabilità, in regime SSN (n=25.895) oppure secondo i due percorsi previsti autorizzativi (n=22.186).

Tipologia di trattamenti	Rimborsati su autorizzazione	Rimborsati dal SSN
	%	%
Dietetici	27,2	7,8
Farmaci	44,9	86,1
Presidi/Dispositivi medici/Protesi/Ausili	27,9	6,1
Totale	100,0	100,0

Fonte: Registro malattie rare - Regione del Veneto; 2019-2020.

Tabella 2. Distribuzione percentuale dei malati con prescrizioni per prodotti essenziali ed indispensabili non esplicitamente compresi nelle fasce di rimborsabilità SSN rispetto al totale dei malati rari per gruppi di diagnosi ICD9-CM.

Gruppi di diagnosi (ICD9-CM)	Pazienti con prescrizioni non SSN (%)	Pazienti diagnosticati (%)
Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	22,5	14,0
Malattie dell'apparato visivo	18,9	14,0
Malattie del metabolismo	13,2	7,2
Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	10,7	15,0
Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	9,1	4,4
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	5,9	11,9
Malattie dell'apparato genito-urinario	5,9	1,4
Malattie del sistema circolatorio	3,6	5,3
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	3,7	9,7
Malattie del sistema immunitario	2,6	3,4
Malattie dell'apparato respiratorio	1,7	2,4
Malattie dell'apparato digerente	1,0	3,3
Malattie delle ghiandole endocrine	0,8	4,4
Tumori	0,4	3,6
Totale	100,0	100,0

Fonte: Registro malattie rare - Regione del Veneto; 2019-2020.

Tre livelli

1. LEA

2. INTEGRAZIONI

per entità nosologica basate sui **PROTOCOLLI**

3. INTEGRAZIONI

per specifiche esigenze individuali

Check for updates

OPEN ACCESS

EDITED BY
 Virginie Hivert,
 European Organisation for Rare
 Diseases (EURORDIS), France

REVIEWED BY
 Russell Wheeler,
 LHON Society, France
 Elsa Ferrer,
 Apanto Ltd., United Kingdom

*CORRESPONDENCE
 Monica Mazzucato,
 monica.mazzucato@aoipd.veneto.it

Real-world use of orphan medicinal products (OMPs) in rare disease (RD) patients: A population-based registry study

Monica Mazzucato^{1*}, Cinzia Minichiello¹, Andrea Vianello²,
 Laura Visonà dalla Pozza¹, Ema Toto¹ and Paola Facchin^{1,2}

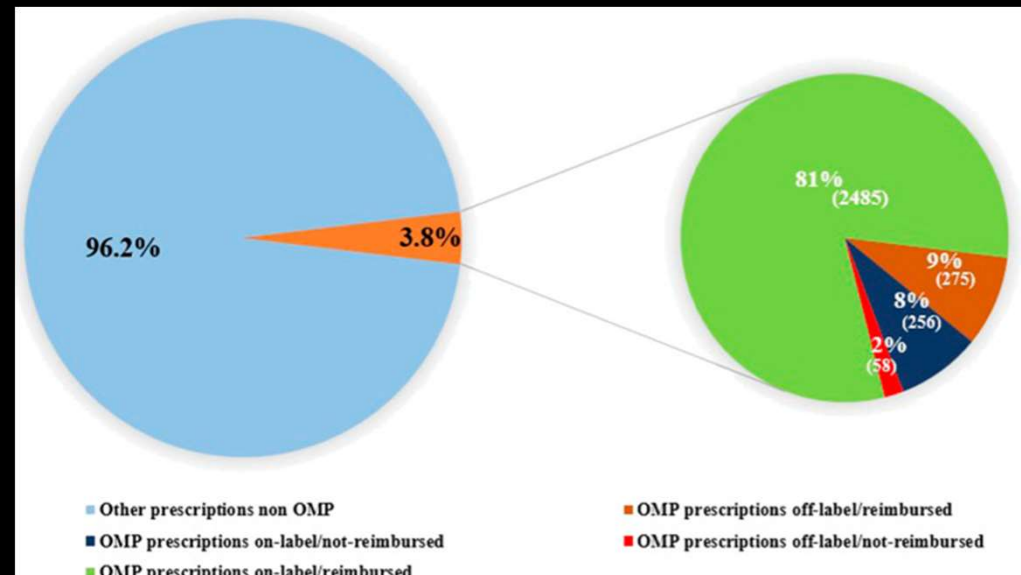
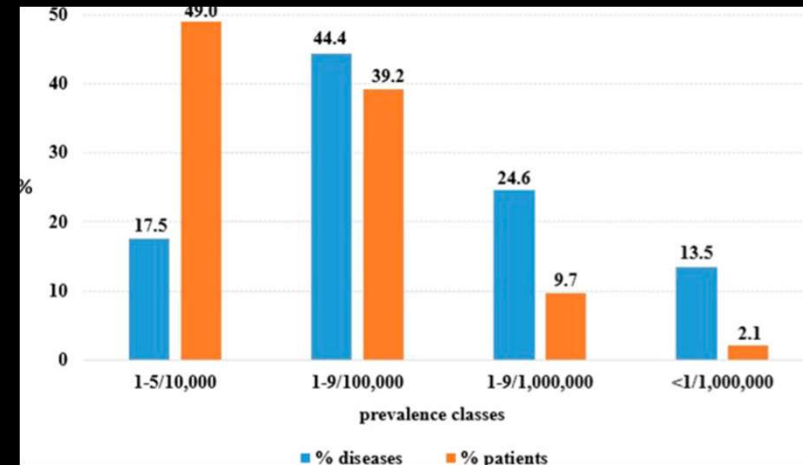
¹Veneto region Rare Diseases Coordinating Centre-Registry, Padua University Hospital, Padua, Italy,
²Epidemiology and Community Medicine Unit, Padua University Hospital, Padua, Italy

Prescrizione di FO (anni 2019–2021)
 3,8% del totale
 nel **2.3% dei pazienti** -di cui 22.8%
 pediatrici

FO-malattie-pazienti
 MR meno rare: 17,5%
 Pazienti con MR “meno rare”: **49%**

Uso off-label nel 15.3% dei casi

Piani terapeutici con almeno un FO nel
45,9% dei casi PTP complessi, per
 natura e tipo di co-trattamenti



Primary Research

High-cost drugs for rare diseases: their expenditure and value based on a regional area-based study

Health Services Management Research
2023, Vol. 0(0) 1–9
© The Author(s) 2023
Article reuse guidelines:
sagepub.com/journals-permissions
DOI: 10.1177/09514848231151814
journals.sagepub.com/home/hsm
SAGE

Anno 2019

92,6 mil €

6,6% spesa F regionale

Terapie avanzate

Terapie geniche

Cellule staminali

Terapie cellulari

Ingegneria tissutale

.....

Necessitano di expertise e requisiti strutturali per poter essere realmente disponibili

Spill-over ad altre malattie non rare

Ricerca
Innovazione
Sostenibilità

2 Piano nazionale malattie rare

TRATTAMENTI FARMACOLOGICI

Ricognizione, da parte di un **gruppo di lavoro congiunto AIFA, Ministero della Salute e Tavolo tecnico per le malattie rare delle Regioni**, delle **casistiche** di accessi precoci a trattamenti con adeguate evidenze di efficacia non ancora autorizzati o disponibili sul territorio nazionale.

Analisi dei possibili strumenti per facilitare l'accesso precoce a tali trattamenti. Il gruppo di lavoro si impegna ad informare e a consultare i soggetti istituzionali e associativi interessati negli specifici argomenti trattati

Strumenti

1. Utilizzare nelle procedure di negoziazione e rinegoziazione dei prezzi le evidenze ottenute dai **dati "real world"** disponibili attraverso **monitoraggi di popolazione regionali, nazionali ed europei/ internazionali**
2. Gli stessi monitoraggi, con adeguate integrazioni, potranno essere usati anche per **valutazione "real life"** dell'impatto dei trattamenti nei percorsi assistenziali e nella sfera sociale

ATMP

Eterogeneità di terapie ed indicazioni

Sia per **rimborsabilità** che per **accesso**

valutazione di caratteristiche della terapia e della patologia
(**incidenza e prevalenza**)

per stabilire quale sia il tipo di approccio di pagamento più appropriato
(Van Dick, 2022)

Contributo dei Registri malattie rare già esistenti

Valutazione casistica Centri

Horizon scanning

Stima pazienti eleggibili e poi effettivamente trattati

Stima impatto trattamenti in prospettiva life-long

Non solo ATMP, ma co-trattamenti non solo farmacologici (rete MR-rete di reti)

Rete per le malattie rare

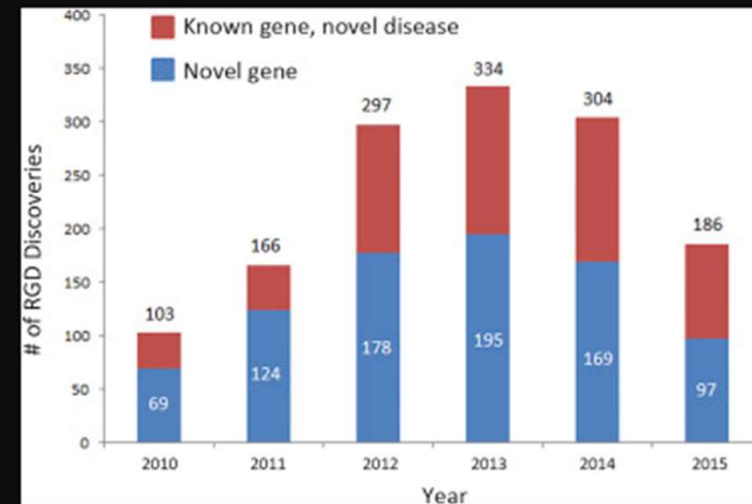
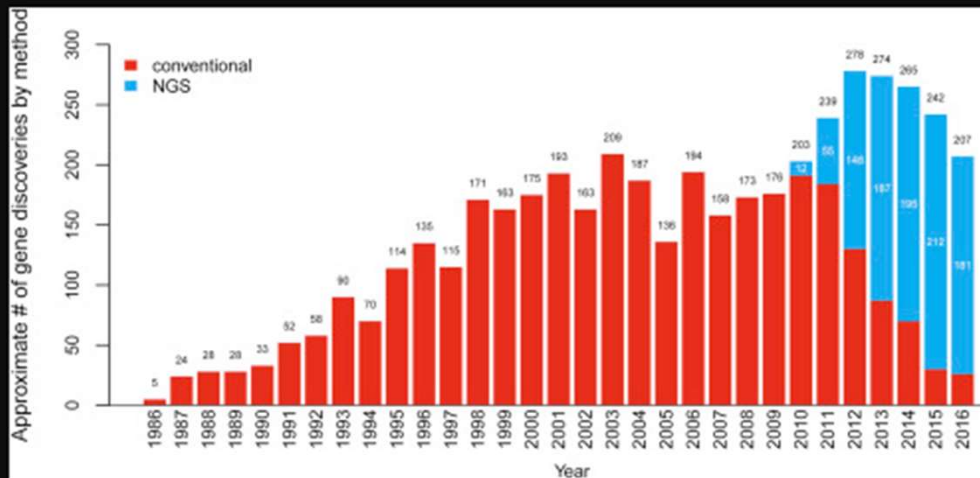
- .identificata sulla base di dati oggettivi
- .bacino interregionale
- .revisione periodica
- .non solo nodi ospedalieri
- .integrazione con altre reti
genetica -urgenza -trapianti
territoriale -riabilitazione -cure palliative..

Rete per le persone con malattie rare



Impatto NGS sulla scoperta di geni e malattie

Boycott et al, Am J Hum Genet, 2017; 100:695-705



malattie rare

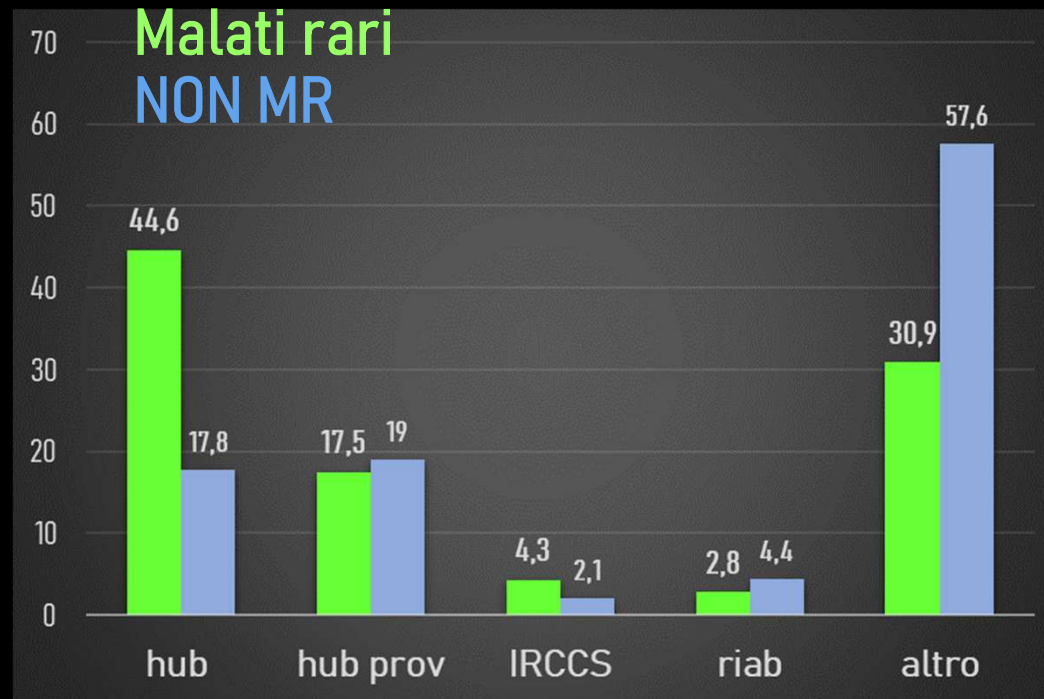
6.000 - 8.000 - 10.000

In Italia Lista di MR
associata a benefici

Defining rare conditions in the era of personalized medicine

The total number of rare conditions is debated, partly because of the variety of definitions of what constitutes rare. A broader consensus view of what rare means, based on improved understanding of individual group and patient clinicopathological characteristics, will help maximize the impact of technological advances in therapeutic development programmes.

SDO Regione Veneto 2017-2019



L'ASSISTENZA ALLE PERSONE CON MALATTIA RARA DEVE ESSERE SUPPORTATA DA UN SISTEMA COMPLESSO

Rete nazionale MR

Centri di coordinamento

Centri di riferimento

(tra questi Centri ERN –di
eccellenza)

Sistema di riferimento (mmg-pls)

Assistenza farmaceutica

Rete cure primarie

Rete riabilitazione

Rete altri ospedali

Percorso nascita/sistema screening

Rete trapianti

Rete urgenza-emergenza

Rete cure palliative

Scuola/lavoro/casa

[DM 77/2022](#)

Regolamento recante la
definizione di modelli e standard
per lo sviluppo dell'assistenza territoriale
nell'ambito del SSN



La rete malattie rare è una rete complessa costituita da macro-elementi, ognuno dei quali è a sua volta una rete

1. Rete regionale dei Centri
2. Rete interregionale dei Centri e dei Coordinamenti
3. Rete nazionale
4. Le reti europee
5. Le reti tra ciascun Centro e le strutture operanti vicino alla residenza del malato, ospedaliere o territoriali, fino al domicilio del malato stesso
6. Le reti territoriali



H



Il presente ed il futuro dei registri-sistemi informativi regionali/interregionali

1. Facilitare i **collegamenti** tra i Centri e tra Centri e altri nodi della rete MR, per permettere la continuità assistenziale tra **Centri e rete ospedaliera e territoriali** più prossime alla residenza/assistenza della persona con malattia rara
2. Facilitare la diffusione delle conoscenze e degli strumenti in possesso dei Centri per malattie rare italiani che partecipano alle **reti ERN** all'intera rete
3. Gestione condivisa del paziente attraverso un'informazione unica e condivisa es. **gestione percorsi per accesso a trattamenti e somministrazione a domicilio**
4. **Interazione con altre reti**
 - Es. riabilitazione (protesi-ausili-percorsi)
 - Es. urgenza-emergenza (moduli per alcuni gruppi di malattie)

Somministrazione per infusione a domicilio di farmaci per persone con malattia rara

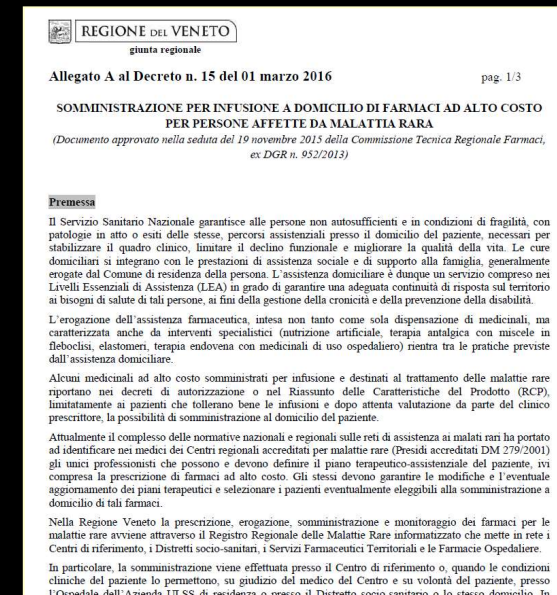
Elaborazione di un documento congiunto tra Tavolo tecnico MR e Tavolo della Farmaceutica – Commissione Salute – Conferenza Unificata

Possibilità di somministrazione domiciliare prevista dai Decreti autorizzativi alla messa in commercio.

Pre-COVID e durante COVID allargamento lista farmaci (Determina AIFA)

Necessità di definire un'organizzazione con attori e relative funzioni e precisare le rispettive responsabilità

Possibile la partnership pubblico-privato regolata da convenzioni tra Aziende e provider infermieristici



Somministrazione a domicilio di farmaci per persone con malattia rara e monitoraggio

Strumento: UVMD

Indicazioni per ogni paziente dal Centro di presa in carico a chi opera nel territorio tramite il sistema informativo

Bisogni formativi

Dove : Centro, ospedale più vicino al domicilio, Distretto

Monitoraggio

The screenshot shows the UVMD software interface. On the left is a navigation menu with options like 'Scadenario Piani', 'Pazienti Condivisi', 'Nuovo Certificato', 'Cerca Pazienti', 'Cerca Paziente con PIN', 'Ricerca nei Piani Terapeutici', 'Segnalazione Malattie non comprese', 'Elenco Malattie non comprese', 'Estrazione Dati', 'Gestione Somministrazione Orfani', 'Gestione Controlli', 'Elaborazione SAS', 'Cambio Password', 'Gestione sottoscrizione', 'Modulistica', and 'Manuale'. The main area is titled 'Data Prima Somministrazione: 01/06/2020' and 'Centro che Somministra/Monitora: Questo Centro'. A red circle highlights the 'Somministrazione a Domicilio' section, which includes a checked checkbox, a text box for 'Motivazione a supporto della richiesta di domiciliolazione:' containing 'Paziente in buone condizioni generali, portatore di port-a-cath, etc', and a text box for 'Fabbisogno/occorrenza particolare per la somministrazione:' containing 'Per la somministrazione del farmaco al domicilio si segnala la necessità di...'. Below this are sections for 'Indicazioni su modalità di somministrazione:' and 'Indicazioni su come seguire il paziente:'. At the bottom, there are dropdown menus for 'Farmacia che Eroga' and 'Farmacia che Procura', both set to 'Servizio di Farmacia-P.O. Piove di Secco', and a 'Note orfani:' text area. Buttons for 'Salva' and 'Esci' are visible at the bottom left.

Rete trasfusionale e urgenza-emergenza

Modulo urgenza-emergenza per pazienti con MEC

Centri MEC

AOU PADOVA
AOU VERONA
PO VICENZA
PO CASTELFRANCO
PO TREVISO



Tasso di attrazione: 8,2%

Copertura della rete 94,1%

circa 1500 pazienti

Dati paziente e Centro MR di Riferimento
Trattamenti del Piano Terapeutico
Condizione clinica del paziente
Indicazioni terapeutiche per PS

Valutazione gravità emorragia

REGIONE Veneto
Azienda Ospedale Università di Padova
UOSD Coagulopatie

Piano Terapeutico Personalizzato (PTP) n. 161854
(valido dal 2018/2020 al 2020/2024)

Per il Pronto Soccorso

Paziente: **BIANCHI MARIO**
Data di nascita: 10/05/1961
Luogo di nascita: PADOVA
Codice Fiscale: [redacted]
Residenza in: VIA G. MAZZINI, 12 - PADOVA (PD)

Affetto da: **EMOFILIA A MODERATAMENTE GRAVE** (codice esenzione R00202)

Centro Accreditato: UOSD Coagulopatie - Azienda Ospedale Università Padova
Medico: Dr. Fabio Rossi
Tel.: 049 621 5733

Trattamenti prescritti nel Piano Terapeutico

Prodotto	Posologia	Nisa PS
APSTILATL 2000i+HL SOLV 5ML	2000 Unité in immunotolleranza	
Utilizzato in regime di: Profilassi	Fascicolo antitossico 30	
NOVOSEVEN [®] 1400000i+L 1ML	2 g al bisogno	
Utilizzato in regime di: Di-emulsi		

Condizione clinica del paziente

Press (kg): 70,0
Presenza inibitore: SI
Data ultimo rilievo: 11/2022
Trattamento inibitore: SI
Prodotto: APSTILATL 2000i+HL SOLV 5ML
Posologia: 2000 Unité in immunotolleranza
ICV: SI

Note su altre condizioni cliniche rilevanti:
*Paziente affetto da altre comorbidità... senza clinica sintomatizzata da...

Indicazioni terapeutiche in condizioni di urgenza/emergenza (in caso di emorragia)

Terapia	Prodotto consigliato	Dosaggio standard per emorragie lievi/moderate o gravi**
FATTORE VIII DI COAGULAZIONE	NOVOSEVEN	80 mg/kg (ogni 3 ore)

Eventuali altre indicazioni pratiche utili in situazioni di urgenza/emergenza:
Somministrare la terapia sostitutiva immediatamente anche in caso di solo sospetto di emorragia...

PTP: valutazione emorragica per via...
*Dopo almeno 2000 Unité di coagulazione sostitutiva, somministrare 1000 unità di FVIII, plasmina...
**Dato di riferimento: emorragie moderate, gravi o letali...
***Dato di riferimento: emorragie moderate, gravi o letali...

Data Stampa: 23/02/2023
Dr. Fabio Rossi
Pag. 1 di 1

Rete trapianti



Dallapiccola B et al. Organ donation from patients with a rare disease is often safe: the italian guidelines.
Clin Transplant. 2022

Lung transplant cohort and main disease

From: The frequency of rare and monogenic diseases in pediatric organ transplant recipients in Italy

Disease macro-category	Pediatrics (n. 94)	Adults (n. 1,245)	Total (n. 1,339)
	n. (%)	n. (%)	n. (%)
Cystic fibrosis	75 (79.8)	354 (28.4)	429 (32.0)
Primary pulmonary hypertension	7 (7.4)	51 (4.1)	58 (4.3)
Other pneumopathies	6 (6.4)	148 (11.9)	154 (11.5)
Congenital disorders	4 (4.3)	1 (0.1)	5 (0.4)
Emphysema/Chronic obstructive pulmonary disease	1 (1.1)	229 (18.4)	230 (17.2)
Idiopathic pulmonary fibrosis	1 (1.1)	447 (35.9)	448 (33.5)
Congenital heart disease	0 (0.0)	4 (0.3)	4 (0.3)
Alpha-1 antitripsin deficiency	0 (0.0)	11 (0.9)	11 (0.8)

Vaisitti T, et al. The frequency of rare and monogenic diseases in pediatric organ transplant recipients in Italy. *Orphanet J Rare Dis. 2021*

Received: 9 February 2022 | Revised: 19 May 2022 | Accepted: 4 July 2022

DOI: 10.1111/ctr.14769

Clinical TRANSPLANTATION
The Journal of Clinical and Translational Research
WILEY

ORIGINAL ARTICLE

Organ donation from patients with a rare disease is often safe: the italian guidelines

Bruno Dallapiccola^{1,2} | Stefano Moriconi² | Massimo Rugge^{2,3} | Massimo Cardillo^{2,4} | Carlo Carcassi⁵ | Michele Colledan⁵ | Luca Dello Strologo⁷ | Carlo Dionisi Vici⁸ | Paola Facchin^{9,10} | Bruno Gridelli¹¹ | Valentino La Rocca⁴ | Letizia Lombardini⁴ | Monica Mazzucato¹⁰ | Daniela Peritore⁴ | Antonio Amoroso¹²

Ospedali sede di Centri per le MR

1. Piattaforma MR struttura fisica/spazio comune a più UO simile

2. Struttura di budget non per prestazione e UO erogante ma per percorso del paziente

3. Finanziamento a funzione

Il sistema tariffario basato sui DRG non valorizza l'attività dei Centri MR (ospedali hub)

Hub per terapie innovative

4. Personale

Reclutamento e formazione

5. Telemedicina

E nel territorio?

1. Percorsi
2. Gestione condivisa del paziente attraverso una informazione unica e condivisa
3. Organizzare nuove strutture territoriali per diversi livelli di complessità assistenziale con Unità dedicate e articolate per ampi bacini d'utenza

monica.mazzucato@regione.veneto.it

800 318811

Coordinamento Malattie Rare
Regione del Veneto

malattierare@regione.veneto.it