
CURRICULUM VITAE ET STUDIORUM

DATI PERSONALI

Cognome: Mazzucato

Nome: Monica

[omissis]

e-mail: MONICA.MAZZUCATO@REGIONE.VENETO.IT

INCARICHI LAVORATIVI

Anno 2026 – presente Referente tecnico-scientifico del Coordinamento malattie rare - Regione del Veneto

Anno 2012 (04.06.2012) - presente Dirigente Medico a rapporto esclusivo in servizio presso il Coordinamento - Registro Malattie Rare - Regione del Veneto con sede in Azienda Ospedale Università di Padova

Anni 2006-2011 Incarichi annuali professionali ex art.7, comma 6, del D.Lgs. 165/01, dal 01/03/2011 al 31/12/2011, conferito dall'Azienda Ospedaliera di Padova (Deliberazione n. 126 dell'08/03/2011) come medico specialista in Medicina di Comunità, nell'ambito del Coordinamento regionale malattie rare Regione del Veneto

FORMAZIONE

Anno 2020 *Master di II livello in Economia e Management Sanitario (EMSS)* conseguito presso Università degli Studi di Ferrara con una tesi dal titolo: *Analisi dell'impatto delle malattie rare sulla rete ospedaliera della regione del Veneto*

Anno 2020 *Certificato di formazione manageriale per le funzioni di direzione di struttura complessa*, rilasciato ai sensi degli artt. 15 e 16-quinquies del D.Lgs. n. 502/1992 e s.m.i., dell'art. 7 del D.P.R. n. 484/1997- Università degli Studi di Ferrara- anno 2020

Anno 2008 *Dottore di Ricerca Scuola di Dottorato di Ricerca "Medicina dello sviluppo e scienze della programmazione sanitaria" - indirizzo "Scienze della programmazione"*. Titolo conseguito in data 16/04/2008 presso l'Università degli Studi di Padova. Titolo della tesi: *"Criticità e prospettive nella programmazione dei servizi e degli interventi a favore delle persone con malattia rara"*

Anno 2004 *Diploma di specializzazione in "Medicina di Comunità"* conseguito presso l'Università degli Studi di Padova discutendo la tesi dal titolo: *"Outcomes sfavorevoli della nascita: analisi della realtà veneta e studio dei determinanti"*.

Anno 2003 *Corso di Perfezionamento "Pediatria nei Paesi in via di Sviluppo"* a.a. 2002-2003 Università degli Studi di Padova

Anno 2000 *Laurea in Medicina e Chirurgia* conseguita presso l'Università degli Studi di Padova discutendo la tesi dal titolo *"Stato di salute, qualità di vita e mortalità in un campione randomizzato di anziani"*

Anno 1993 *Diploma di Maturità Scientifica* conseguito presso il Liceo Scientifico "E. Fermi" di Padova

ALTRE CERTIFICAZIONI E CORSI

Anno 2003 16th Residential Summer Course "European Educational Programme in Epidemiology" organizzato da WHO-International Agency for Research on Cancer (IARC) - Firenze

Anno 2005 Second International Course of Social Epidemiology- "European Educational Programme in Epidemiology" organizzato da WHO-International Agency for Research on Cancer (IARC) - Firenze

Anno 2016 Certificazione DILS-PG II Livello per la Didattica dell'Italiano Lingua Straniera, rilasciato da Università per Stranieri di Perugia

ATTIVITÀ LAVORATIVA

L'attività lavorativa è svolta presso il Coordinamento malattie rare - Regione del Veneto, con sede in Azienda Ospedaliera di Padova, comprendente nella propria articolazione interna definita dalla DGR 2169/2008 il **Registro malattie rare** ed il **Programma per la patologia in età pediatrica**

Le attività svolte afferenti per il **Coordinamento malattie rare** riguardano:

- il rapporto con il livello nazionale (Ministero della Salute, Conferenza Stato-Regioni, ISS, AIFA) in merito alla definizione di Decreti, Accordi stato-regione e altri provvedimenti inerenti le malattie rare; in merito alla definizione e all'assolvimento di debiti informativi e la predisposizione di documenti contenenti proposte operative;
- attività di supporto alla programmazione regionale in materia di malattie rare (predisposizione di Delibere, istruttorie tecniche in merito a problemi specifici, definizione di protocolli operativi) e assolvimento adempimenti monitoraggio LEA per l'area malattie rare
- la definizione della rete interregionale (con PA di Trento e PA di Bolzano) di assistenza per le persone con malattie rare con predisposizione di istruttorie tecniche, organizzazione e gestione gruppi di lavoro multidisciplinari per l'individuazione e la revisione della rete dei Centri di riferimento per le malattie rare, basata sull'analisi dei dati del Registro malattie rare e di altri flussi informativi regionali (DGRV 204/2002; DGRV 2046/2007; DGRV 763/2015; DGRV 1522/2017; DGR 1460/2023)
- supporto ai Centri candidati nel processo di selezione per la partecipazione alle reti europee di riferimento ERN istituite dalla Commissione Europea (definizione dei contenuti delle domande oggetto di bando, predisposizione dei dati di attività, collaborazione con le Direzioni mediche interessate per la definizione delle modalità di partecipazione dei Centri e predisposizione di materiale a supporto delle domande presentate dai Centri, monitoraggio delle attività svolte)
- lo sviluppo della rete di assistenza regionale di assistenza per le persone con malattie rare secondo il disegno di filiera assistenziale definito per tale rete dal PSSR 2012-2016, dal PSSR 2019-2023 e recentemente dal Piano nazionale malattie rare 2
- lo sviluppo e la gestione del sistema informativo alla base del Registro malattie rare della Regione del Veneto, attivo dall'anno 2002. Numeri della rete malattie rare: circa 64.000 pazienti, di cui 55.000 residenti in regione; circa 6.000 piani terapeutici redatti nell'anno 2025, 900 professionisti del SSR coinvolti
- attività di allineamento dei contenuti relativi alle malattie registrabili nel Registro con malattie rare con il database europeo sulle malattie rare Orphanet (assegnazione codici ORPHA, ICD e OMIM) e aggiornamento dei contenuti secondo il ciclo di *release* della classificazione
- gestione dell'invio periodico dei dati dal Registro regionale malattie rare al Registro nazionale malattie rare presso l'ISS; definizione delle procedure operative; controllo di qualità dei dati; redazione e revisione della parte specifica e generale dei Report di attività del Registro nazionale malattie rare;
- attività di monitoraggio delle politiche e delle azioni intraprese anche attraverso l'analisi di altri flussi informativi es. SDO, riabilitazione, farmaceutica, etc. per individuare i percorsi dei pazienti e definire l'impatto delle malattie rare sul servizio sanitario regionale
- attività di coordinamento della rete assistenziale regionale per le malattie rare (rapporti con i Centri di riferimento, le Aziende ULSS, i servizi farmaceutici territoriali ed ospedalieri, i servizi di

- riabilitazione) in merito alla valutazione della rete, la definizione dei percorsi assistenziali dei pazienti, la definizione di protocolli diagnostico-terapeutici assistenziali
- supporto ai Centri per le malattie rare in merito all'organizzazione della rete di assistenza, al funzionamento del sistema informativo regionale per le malattie rare, a questioni specifiche riguardanti pazienti e/o specifiche malattie rare in ordine ad iter diagnostico, disponibilità e modalità di accesso a trattamenti specifici inclusi farmaci in commercio all'estero, farmaci orfani, farmaci off-label, farmaci oggetto di *early access programmes* (Legge 648/96, Fondo Aifa 5%, etc.)
 - organizzazione di corsi ed attività di formazione per il personale del SSR (medici e altro personale dei Centri di riferimento per le malattie rare, medici e altro personale dei Distretti socio-sanitari, utenti dei Servizi farmaceutici territoriali ed ospedalieri) e per altri utenti in ordine all'organizzazione regionale e nazionale della rete malattie rare, ai diritti e ai percorsi dei pazienti, ai registri e flussi informativi collegati
 - predisposizione di istruttorie tecniche per la Regione, le Aziende ULSS e altri soggetti istituzionali in ordine a tematiche di ordine generale inerenti le malattie rare e/o a casi specifici di assistiti
 - attività di codifica e classificazione delle malattie rare (partecipazione a due progetti europei), in collaborazione con Orphanet, con particolare riferimento alla rappresentazione delle malattie rare nei principali sistemi di codifica internazionali e all'interoperabilità semantica
 - attività di analisi, a partire dai dati del Registro regionale, con particolare riferimento a studi descrittivi l'epidemiologia delle malattie rare nella Regione Veneto ed il contributo specifico delle malattie rare in termini di impatto in popolazione (mortalità, letalità, anni di vita perduti) e sul SSR
 - studi *ad hoc* realizzati per valutare il funzionamento della rete di assistenza e dei servizi per le persone con malattia rara, la qualità percepita e oggettiva dell'assistenza erogata, i bisogni formativi dei professionisti della rete malattie rare
 - analisi di dati di spesa riguardanti le prescrizioni di farmaci ad alto costo, altri farmaci e trattamenti per le persone con malattie rare
 - referente del Centro Informazioni regionale sulle malattie rare del Coordinamento: attività di supervisione dei medici che svolgono attività di consulenza e di risposta, sia telefonicamente che attraverso posta elettronica, agli utenti (pazienti, familiari, cittadini, professionisti sanitari, istituzioni, associazioni di utenza, etc.). Dati del Centro informazioni (numero verde 800-318811): circa 7.000 e-mail, 2.200 telefonate/anno. Il Centro Informazioni è parte dell'*European Network for rare diseases helplines*, network coordinato da Eurordis, la federazione europea delle associazioni di malattie rare
 - consulenza e supporto ai medici e agli altri operatori del SSR in ordine alle malattie rare, ai percorsi assistenziali ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento
 - attività di definizione ed aggiornamento dei contenuti per il sito del Registro malattie rare: redazione di schede informative su specifiche malattie descrittive l'epidemiologia, le manifestazioni cliniche, la storia naturale, la diagnosi, la terapia a partire dalle fonti bibliografiche disponibili
 - definizione dei contenuti di parti dedicate alle malattie rare all'interno di siti web aziendali
 - rapporti con le Associazioni di utenza: partecipazione ad iniziative di sensibilizzazione ed informazione sulle malattie rare promosse dalle Associazioni attive a livello europeo, nazionale e regionale; incontri in merito a problematiche e attività di collaborazione su temi specifici; informazioni sui percorsi assistenziali, sulla rete dei Centri per le malattie rare individuati dalle Regioni, sui diritti riconosciuti alle persone con malattia rara, sulle associazioni di utenza attive nel territorio regionale e nazionale, etc.
 - supporto alle attività di Eurordis nell'ambito dell'*Access Campaign* per valutare l'accesso alle cure dei pazienti con malattie rare a livello europeo ed italiano nello specifico
 - attività di coordinamento del sistema screening neonatale ex DGRV 491/2018: tenuta rapporti con i due Centri screening regionali (con sede in AOUP e AOUIVR), analisi dati di attività relativi allo screening neonatale esteso ex DM 13.10.2016 e predisposizione della risposta al monitoraggio annuale delle attività di screening della regione Veneto per comunicazione al Centro di coordinamento screening presso l'ISS
 - partecipazione in rappresentanza del Coordinamento malattie rare a convegni e altre iniziative di divulgazione a professionisti sanitari e popolazione

-partecipazione ad eventi formativi sulle malattie rare a livello europeo, nazionale e locale

REGISTRO ASSUNTORI ORMONE DELLA CRESCITA (GH)

Tenuta a regime del Registro regionale GH: definizione dei contenuti, loro aggiornamento in base ai contenuti della nota AIFA 39, formazione e supporto agli utenti, clinici prescrittori, Distretti e servizi farmaceutici

-controlli di qualità dei dati, definizione delle procedure operative ed invio periodico dei dati dal Registro regionale al Registro nazionale assuntori ormone della crescita (RNAOC) presso l'ISS; produzione report di attività a supporto della programmazione regionale;

-redazione della parte specifica e generale dei Report di attività del Registro nazionale assuntori ormone della crescita (RNAOC), con sede presso ISS;

-supporto per la valutazione casi in esame alla Commissione regionale GH per prescrizioni extra nota AIFA 39

PARTECIPAZIONE A PROGETTI

A CARATTERE EUROPEO

Anno 2023-presente Joint Action JARDIN per l'integrazione delle reti europee di riferimento ERN nei sistemi sanitari: partecipazione per la regione del Veneto (Affiliated entity) in rappresentanza del Tavolo interregionale malattie rare al WP5 *National governance and quality assurance models*, WP6 *National care pathways and ERN referral systems*, WP8 *Data management*. Coordinatore del progetto: Medical University Wien-Austria. Partecipanti: 59 istituzioni europee

Anno 2018-2021 Progetto europeo RD-CODE (www.rd-code.eu): partecipazione per regione del Veneto - coordinatore del WP5 *Enhancements* sulla codifica e classificazione della malattie rare nei sistemi informativi sanitari. Coordinatore del progetto: Inserm -Orphanet; WP5 leader: regione del Veneto, partecipanti AHPH, Francia e BFarm, Germania. La creazione di un codice ORPHA per i pazienti con malattia rara non diagnosticata, output del progetto, ha vinto il Premio della Federazione spagnola dei malati rari FEDER 2023

Anno 2020-2022 Partecipazione al Progetto RARE 2030 per la definizione di priorità e bisogni negli ambiti della diagnostica, terapia, assistenza e supporto sociale per le persone con malattia rara a livello europeo

Anno 2021-2023 Membro della *EU Community of Practice on Rare disease coding and classification*, nata come continuazione del lavoro svolto nei progetti europei sulla codifica e classificazione delle malattie rare

Anno 2022-presente Membro *Burden EU Task Force on Rare diseases*. La Task Force coordinata dall'Università Medica di Rotterdam è un sottogruppo della COST action *Burden of diseases* e riunisce ricercatori europei ed internazionali per condurre studi di *burden of diseases* su specifiche malattie rare e sulle malattie rare nel loro complesso.

Anni 2015-2018 Partecipazione per la Regione del Veneto all'Azione europea sulle malattie rare "European joint action on rare diseases- RD Action" in particolare alle attività del WP5 "Steering, maintain and encourage the adoption of Orphacodes across Member States" (2015-2018)

Anni 2019- presente Partecipazione al Network Eurocat sulla sorveglianza delle malformazioni congenite in Europa in rappresentanza del Registro malformazioni congenite del Veneto

Anni 2019- presente Partecipazione al Network internazionale International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance (ICBDSR) in rappresentanza del Registro malformazioni congenite del Veneto

Anno 2008-presente Partecipazione per la regione del Veneto all'*European Network of Rare diseases helplines* coordinato da Eurordis- Federazione europea delle associazioni di malattia rara che riunisce rappresentanti di Centri informazione sulle malattie rare di 14 Paesi europei per la

condivisione di buone prassi, strumenti di rilevazione dei bisogni e iniziative di formazione nell'ambito di comunicazione su problemi relativi alle malattie rare

Anno 2008-2009 Partecipazione alle attività dei gruppi di lavoro *"Coding and Classification"* ed *"Health Indicators"* della European Rare Disease Task Force, presieduta da Dr. Aymè, Orphanet, Inserm Francia

Anno 1999 Partecipazione al Progetto di Ricerca Europeo EuroNUT-SENECA Survey Europe on Nutrition in the Elderly: a Concerted Action

A CARATTERE NAZIONALE

Anno 2020- presente Progetto Esecutivo del Ministero della Salute *"Misure afferenti alla prevenzione, alla diagnosi, cura e assistenza della sindrome depressiva post-partum"*

Anni 2013-2016 Partecipazione al progetto di ricerca *"Next-generation sequency and gene therapy to diagnose and cure rare diseases in RER"*, co-finanziato dal Ministero della Sanità e Regione Emilia-Romagna

Anni 2012-2016 Partecipazione al progetto di ricerca *"Multi-center collaborative research network for the identification and study of rare undiagnosed patients: the impact of the rare disease National Health Service network (UnRareNet)"*, (WP2 e 3), finanziato dal Ministero della Salute, nell'ambito dei progetti strategici in collaborazione con National Institute of Health

Anno 2013 Progetto sullo sviluppo del modulo del sistema informativo per la prescrizione e monitoraggio dei farmaci orfani (DGRV 1748/2013) e Progetto sui protocolli terapeutici per persone con malattie rare (DGRV 1942/2013)

Anno 2012-2014 Partecipazione ai progetti "Community per le malattie rare 1" e "Community per le malattie rare 2" promossi da UNIAMO (Federazione Italiana delle associazioni di malattie rare) per la definizione dei criteri di qualità e delle modalità di individuazione dei Centri di expertise per le malattie rare

Anno 2012 Partecipazione ai seguenti Progetti regionali per la realizzazione degli obiettivi di carattere prioritario e di rilievo nazionale del Piano Sanitario Nazionale:
"Progetto per la gestione a distanza delle somministrazioni dei farmaci orfani presso i distretti e gli ospedali della Regione Veneto da parte dei centri di Riferimento tramite il Piano Terapeutico Personalizzato" e "Cartella clinica condivisa regionale tra Centri di Riferimento e altri operatori e servizi sanitari per la presa in carico integrata delle persone con malattie neurodegenerative rare" (ex Accordo Stato-Regioni del 22 novembre 2012)

Anno 2012 Partecipazione al progetto "Carosello" promosso da UNIAMO (Federazione Italiana delle associazioni di malattie rare) e finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali per la ricostruzione del quadro normativo e degli assetti istituzionali e organizzativi delle reti regionali per le malattie rare, con particolare attenzione all'assistenza sanitaria, socio-sanitaria e sociale

Anno 2012 Partecipazione al progetto "Diaspro rosso" promosso da UNIAMO (Federazione Italiana delle associazioni di malattie rare) e finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali per la rilevazione dei bisogni assistenziali dei malati rari

Anni 2008-2010 Partecipazione al progetto di ricerca strategico di Ateneo "Indicatori di efficacia della formazione terziaria e riflessioni metodologiche dalla ricerca sui laureati dell'Università di Padova". Responsabile: Prof. Luigi Fabbri. Ente finanziatore: Università di Padova

Anno 2003 Progetto di Ricerca Finalizzata del Ministero della Salute "La valutazione dei servizi e dei programmi di abilitazione psicoeducativa per bambini e adolescenti autistici"

Anno 2003 Partecipazione al progetto di ricerca finalizzata finanziato dal Ministero della Salute "Malattie lisosomiali in Italia: epidemiologia e storia naturale", coordinato da IRCCS Istituto per l'infanzia Burlo Garofolo di Trieste.

PARTECIPAZIONE A GRUPPI DI LAVORO REGIONALI E NAZIONALI

Marzo 2025- presente Referente per la regione del Veneto per la partecipazione al Tavolo Tecnico Interregionale per le Malattie Rare - Sub Area Malattie rare - Area Tecnica Assistenza Ospedaliera - Commissione Salute

Marzo 2025- presente Referente supplente nominato per la regione del Veneto per la partecipazione alla Sub Area Materno infantile – Area Tecnica Assistenza Territoriale –Commissione Salute

Gennaio 2026- presente componente del Comitato regionale Percorso nascita

Anno 2011 -marzo 2025 Supporto in qualità di esperto alle attività del Tavolo Tecnico Interregionale per le Malattie Rare istituito presso la Conferenza Stato-Regioni - Area assistenza ospedaliera: predisposizione istruttorie, documenti, condivisione di definizioni operative e percorsi

Anni 2019-2020 Componente del Gruppo di lavoro di esperti istituito presso il Consiglio Superiore di sanità (CSS)- Sezione I: "Malati rari potenziali donatori di organi" coordinato dal Prof. Dallapiccola

Anno 2022- presente Componente del Tavolo regionale per l'Assistenza Protesica (TRAP) – regione del Veneto

Anno 2025- presente Componente del Gruppo di lavoro regionale per la definizione del modello assistenziale di transizione dei pazienti dalle cure palliative pediatriche alle cure palliative dell'adulto

Anno 2025- presente Componente del Gruppo di lavoro regionale su Banche del latte Umano donato

Anno 2008- presente Partecipazione per la Regione Veneto al Gruppo Tecnico-scientifico per l'analisi dei dati del Registro Nazionale in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità

Anno 2015- presente Partecipazione al gruppo di lavoro per la redazione del Rapporto "MonitoRARE" sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia, curato da UNIAMO-Federazione Italiana malati rari

Anno 2007- presente Partecipazione a gruppi di lavoro interregionali (con regione Emilia-Romagna-PA Bolzano, PA Trento e Friuli Venezia Giulia) per la definizione di protocolli diagnostici terapeutici per gruppi di malattie rare (malattie metaboliche ereditarie, neurologiche, cutanee, oftalmologiche, cistite interstiziale) in collaborazione con i Servizi farmaceutici regionali ed i referenti clinici della rete malattie rare delle regioni e PPAA coinvolte

Anno 2010-2011 Rappresentante per la Regione Veneto nell'ambito del gruppo di lavoro del progetto Europlan "Centri di expertise per le malattie rare"

Anno 2011 Partecipazione per la Regione Veneto al Gruppo misto di lavoro istituito tra Regioni e Ministero della Salute per la revisione della proposta di Accordo su "Presenza in carico globale delle persone con malattie neuromuscolari e malattie analoghe dal punto di vista assistenziale"

Anno 2011 Partecipazione per la Regione Veneto al Gruppo misto di lavoro istituito tra Regioni e Ministero della Salute per la revisione della proposta di Accordo su "Stati vegetativi e di minima coscienza: i problemi dell'odierno scenario"

ATTIVITÀ DIDATTICA

Membro della Commissione Didattica – Segreteria Didattica della Scuola di Specializzazione in Medicina di Comunità e delle cure primarie (da 2020 -presente)

Referente Qualità della Scuola di Specializzazione in Medicina di Comunità e delle cure primarie (da 2020 -presente)

Docente della Scuola di Specializzazione in Medicina di Comunità, Università di Padova. Insegnamento di Medicina di Comunità 2

Tutor di specializzandi della Scuola di Specializzazione in Medicina di Comunità e delle cure primarie (da anno 2012 ad oggi)

Docente (componente esterno al Collegio dei Docenti) dell'indirizzo in Scienze della Programmazione della Scuola di Dottorato in Biologia dello Sviluppo e Scienze della Programmazione dell'Università degli Studi di Padova, dall'a.a. 2007-2008 (XXV^ ciclo) all'a.a. 2013-2014 (XXVI ciclo)

Docente a contratto dell'insegnamento "Medicina di Comunità"- Corso di Laurea in Infermieristica- sede di Mirano- Università degli Studi di Padova, a.a. 2010-2011, a.a.2011-2012

Coordinatore del Corso integrato di Medicina di Comunità, Docente di Medicina di Comunità, nel Corso di Laurea in Infermieristica, Università di Padova-sede di Mirano, a.a..2010-2011; 2011-2012; 2012-2013

Docente a contratto dell'insegnamento "Legislazione Sanitaria"- Corso di Laurea in Dietistica- sede di Padova- Università degli Studi di Padova, a.a.. 2010-2011, a.a.2011-2012

Docente del corso "Epidemiologia ed Igiene"- Corso di Laurea in Infermieristica Pediatrica- Università degli Studi di Padova, a.a. 2009-2010

PUBBLICAZIONI SU RIVISTA PEER-REVIEWED

Angin C, Mazzucato M., Weber S, Kirch K, Khalek WA, Ali H, Maiella S, Orly A, Jannot AS, Rath A. Coding undiagnosed rare disease patients in health information systems: recommendations from the RD-CODE project. *Orphanet J Rare Dis.* 2024;19(1):28. doi: 10.1186/s13023-024-03030-2.

Smimmo A, Monda E, De Rosa B, Fordellone M, De Stasio C, Fusco A, Marzullo F, Caiazza M, Mazzella M, Rega S, Esposito S, Russo F, Diana V, Iasevoli C, Boccia MC, Bassolino S, Pagliafora A, Fiorentino G, Iervolino A, Galdo M, Trama U, Buono P, Postiglione A, Di Gennaro M, Mazzucato M, Facchin P, Morgillo B, Russo MG, Chiodini P, Limongelli G. Malattie rare ed epidemiologia: uno sguardo ai dati del Registro Malattie Rare della Regione Campania [Rare Diseases and epidemiology: an overlook at data from the Campania Region Rare Disease Registry (Southern Italy)]. *Epidemiol Prev.* 2025;49(2-3):181-189. Italian. doi: 10.19191/EP25.2-3.A776.025.

Stea ED, Pugliano M, Gualtierotti R, Mazzucato M, Santangelo L, Annicchiarico G, Berardelli A, Bianchi S, Bogliolo L, Chiandotto P, Cirino G, De Iaco F, De Rosa S, Dentali F, Facchin P, Favalli EG, Fiorin F, Giarratano A, Laterza C, Macrì F, Mancuso M, Padovani A, Pasini A, Scopinaro AM, Sebastiani GD, Sesti G, Susi B, Torsello A, Vezzoni C, Zanlari L, Gesualdo L, De Luca A. Multidisciplinary consensus on the diagnosis and management of patients with atypical Hemolytic Uremic Syndrome (complement-mediated TMA): Recommendations from Italian scientific societies, patient associations and regulators. *Pharmacol Res.* 2025;216:107714. doi: 10.1016/j.phrs.2025.107714. 2025.

Mazzucato M, Visonà Dalla Pozza L, Minichiello C, Toto E, Vianello A, Facchin P. Estimating mortality in rare diseases using a population-based registry, 2002 through 2019. *Orphanet J Rare Dis.* 2023;18(1):362. doi: 10.1186/s13023-023-02944-7.

Mazzucato M., Visonà Dalla Pozza L , Facchin P., Angin C , Agius F , Caverro-Carbonell C, Corrochano V, Hanusova K, Kirch K, Lambert D, Lucano C, Maiella S., Panzaru M, Rusu C, Weber S, Zurriaga O, Zvolksy M, Rath A. ORPHAcodes use for the coding of rare diseases (RD): comparison of the accuracy and cross-country comparability. *Orphanet J Rare Dis* (2023) 4;18(1):267.

Maiella S., Lambert DM., Corrochano V., Mazzucato M., Agius F., Caverro-Carbonell C., Hanusova K., Panzaru M., Rusu C., Zurriaga O., Zvolsky M., Ali H., Angin C., Hernando I., Kirch K., Lanneau V., Weber S., Hanauer M., Rath A. RD-CODE PROJECT: Coding Rare Disease Diagnosis Meeting abstracts from the 11th edition of the European conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD) 2022. *Orphanet J Rare Dis* (Suppl 1), 118 (2023). <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02707-4>

Manea S., Visonà Dalla Pozza L., Minichiello C., Altieri L., Mazzucato M., Bonin M., De Ambrosis P., Borgonovi E., Facchin P. "High-cost drugs for rare diseases: their expenditure and value based on a regional area-based study". *Health Services Management Research* 2023;9514848231151814.

Gagliardi L, Pacifici M, Puglia M, Brescianini S, Nannavecchia AM, Cantoira S, Formisano D, Gobbato M, Leoni O, Mazzucato M, Polo A, Pertile R, Scoppa A, Tavormina EE, Rusconi F; AIE Perinatal Health Working Group. Did changes in conception rates alone account for the decline in preterm births during the first year of the COVID-19 pandemic? *BJOG*. 2023. doi: 10.1111/1471-0528.17658.

Zambri F, Nannavecchia AM, Brescianini S, Rusconi F, Corsi Decenti E, Puglia M, Pacifici M, Buono P, Cantoira S, Gagliardi L, Ghiotti P, Leoni O, Masè C, Mazzucato M, Mondo L, Pellegrini E, Pertile R, Scoppa A, Visonà Dalla Pozza L, Giusti A. Breastfeeding and presence of the companion of woman's choice during COVID-19 pandemic in Italy: regional population-based routine data and best practices at birth. *Epidemiol Prev*. 2023;47(4-5):263-272.. doi: 10.19191/EP23.4-5.A587.066.

Rusconi F, Puglia M, Pacifici M, Brescianini S, Gagliardi L, Nannavecchia AM, Buono P, Cantoira S, Farchi S, Gobbato M, Pellegrini E, Perrone E, Pertile R, Tavormina EE, Visonà Dalla Pozza L, Zambri F; AIE Perinatal Health Working Group. Pregnancy outcomes in Italy during COVID-19 pandemic: a population-based cohort study. *BJOG* 2022. doi: 10.1111/1471-0528.17315.

Mazzucato M, Minichiello C, Vianello A, Visonà Dalla Pozza L, Toto E, Facchin P. Real-world use of orphan medicinal products (OMPs) in rare disease (RD) patients: A population-based registry study. *Front Pharmacol*. 2022;13:940010. doi: 10.3389/fphar.2022.940010.

Dallapiccola B, Moriconi S, Rugge M, Cardillo M, Carcassi C, Colledan M, Strologo LD, Vici CD, Facchin P, Gridelli B, La Rocca V, Lombardini L, Mazzucato M, Peritore D, Amoroso A. Organ donation from patients with a rare disease is often safe: the Italian guidelines. *Clin Transplant*. 2022;36(9):e14769. doi: 10.1111/ctr.14769.

Mazzucato M, Minichiello C, Visonà Dalla Pozza L, Vianello A, Toto E, De Lorenzi M, Scroccaro G, Facchin P. L'impatto dell'uso dei trattamenti non compresi nelle classi di rimborsabilità nella presa in carico dei malati rari: uno studio in campo reale [The impact of the use of treatments not included in the reimbursement classes in the care of rare patients: a real world study.]. *Recenti Prog Med*. 2022;113(7):440-450. Italian. doi: 10.1701/3850.38339.

Manea S, Salmaso L, Lorenzoni G, Mazzucato M, Russo F, Mantoan D, Martuzzi M, Fletcher T, Facchin P. Exposure to PFAS and small for gestational age new-borns: A birth records study in Veneto Region (Italy). *Environ Res*. 2020;184:109282.

Mazzucato M, Visonà Dalla Pozza L, Minichiello C, Manea S, Barbieri S, Toto E, Vianello A, Facchin P. The Epidemiology of Transition into Adulthood of Rare Diseases Patients: Results from a Population-Based Registry. *Int J Environ Res Public Health*. 2018 10;15(10).

Mazzucato M., Facchin P, Salamanca E, Angin C, Messiaen C, Framdi F, Weber S, Marx M, Dulas F, Orly A, Rath A. Orphacodes' use for the codification of rare diseases: results of the testing activity carried out within the RD-Action framework. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2018, 13(Suppl 2):167

Manea S, Dalla Pozza LV, Mazzucato M, Gelasio O, Facchin P. Diagnosis of pervasive developmental disorders: when and how? An area-based study about health care providers. *World J Pediatr*. 2015;11(1):48-53

Mazzucato M, Houyez F., Facchin P. The importance of helplines in National Plans *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2014, 9(Suppl 1):O12

Taruscio D, Kodra Y, Ferrari G, Vittozzi L; National Rare Diseases Registry Collaborating Group². The Italian National Rare Diseases Registry. *Blood Transfus.* 2014;12 Suppl 3:s606-13

² Giuseppina Annicchiarico and Ettore Attolini (Apulia Region), Antonello Antonelli (Sardinia Region), Rosalba Barone (Calabria Region), Bruno Bembi and Laura Deroma (Friuli-Venezia Giulia Region), Fabrizio Bianchi and Cecilia Berni (Tuscany Region), Lucia Borsellino and Salvatore Scondotto (Sicily Region), Francesco Benedicenti and Paola Zuech (Bolzano Autonomous Province), Paola Casucci and Maria Concetta Patisso (Umbria Region), Domenico di Lallo (Latium Region), Maria Lucia Di Nunzio (Molise Region), Annunziata Di Palma (Trento Autonomous Province), Matteo Volta and Maria Vizioli (Emilia Romagna Region), Paola Facchin and Monica Mazzucato (Veneto Region), Orazio Gabrielli (Marche Region), Roberto Della Casa ed Iris Scala (Campania Region), Gedeone Baraldo and Erica Daina (Lombardy Region), Giandomenico Palka (Abruzzo Region), Dario Roccatello and Vittorio Modena (Piedmont Region), Mirella Rossi (Liguria Region), Domenico Tripaldi and Antonella Angione (Basilicata Region).

Houyez F, Sanchez de Vega R, Brignol TN, Mazzucato M, Polizzi A. A European network of email and telephone help lines providing information and support on rare diseases: results from a 1-month activity survey. *Interact J Med Res.* 2014;3(2):e9.

Mazzucato M, Visonà Dalla Pozza L, Manea S, Minichiello C, Facchin P. A population-based registry as a source of health indicators for rare diseases: the ten-year experience of the Veneto Region's rare diseases registry. *Orphanet J Rare Dis.* 2014; 9:37.

Visonà dalla Pozza L., Zambon F., Salmaso L., Mazzucato M., Manea S., Facchin P. "L'offerta assistenziale riabilitativa nella Regione Veneto: verso una logica di governo clinico" ["Rehabilitation in the Veneto Region: towards a logic of clinical governance"]. *"Epidemiologia e prevenzione"* 32(1);39-48 (2008).

Colombatti R, Dalla Pozza LV, Mazzucato M, Sainati L, Pierobon M, Facchin P. Hospitalization of children with sickle cell disease in a region with increasing immigration rates. *Haematologica.* 2008; 93(3):463-4.

Manea S, Favero GA, Stellini E, Romoli L, Mazzucato M, Facchin P. Dentists' perceptions, attitudes, knowledge, and experience about child abuse and neglect in northeast Italy. *J Clin Pediatr Dent.* 2007;32(1):19-25.

Salmaso Laura, Boccuzzo Giovanna, Manea Silvia, Mazzucato M., Visonà Dalla Pozza Laura, Zambon Francesco, Facchin Paola. Può l'informazione corrente orientare la programmazione per l'area materno-infantile? Fonti e metodi a confronto.[How current data can guide mother-infant health planning. An insight into data sources and methodologies]. *"Epidemiologia e prevenzione"* 30(3);178-190 (2006).

ALTRE PUBBLICAZIONI

Minichiello C., Basadonna O., Mazzucato M, Visonà Dalla Pozza L., Vianello A., Toto E., Guazzarotti L., Greggio NA., Castello R, Zardo S., Scroccaro G, Facchin P. Regione Veneto. Contributo in "Trattamento con l'ormone somatotropo in Italia: rapporto annuale del Registro Nazionale degli Assuntori dell'Ormone della Crescita (2019)". Pricci F, Agazio E, Villa M (Ed.). Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2021". (Rapporti ISTISAN 20/31) ISSN: 1123-3117 (cartaceo) • 2384-8936 (online).

Minichiello C., Basadonna O., Mazzucato M, Vianello A., Guazzarotti L., Greggio NA., Castello R, Zardo S., Scroccaro G, Facchin P. Regione Veneto. Contributo in "Trattamento con l'ormone somatotropo in Italia al 2020: rapporto annuale del Registro Nazionale degli Assuntori dell'Ormone della Crescita". Pricci F, Agazio E, Villa M (Ed.). Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2021. (Rapporti ISTISAN 21/26) ISSN: 1123-3117 (cartaceo) • 2384-8936 (online)

Minichiello C., Basadonna O., Mazzucato M, Vianello A., Guazzarotti L., Greggio NA., Castello R, Zardo S., Scroccaro G, Facchin P. Regione Veneto. Contributo in "Trattamento con l'ormone somatotropo in Italia: rapporto annuale del Registro Nazionale degli Assuntori dell'Ormone della Crescita (2018)". Pricci F,

Agazio E, Villa M (Ed.). Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2019. (Rapporti ISTISAN 19/25). ISSN: 1123-3117 (cartaceo) • 2384-8936 (online)

Tavolo tecnico interregionale malattie rare presso la Commissione Salute, Silvia Di Michele (Regione Abruzzo), Giulia Motola (Regione Basilicata), Francesco Benedicenti (Provincia Autonoma di Bolzano), Elisa Rozzi, Matteo Volta (Regione Emilia Romagna), Maurizio Scarpa (Regione Friuli Venezia Giulia), Rosa Bellomo (Regione Liguria), Erica Daina, Federica Falcone (Regione Lombardia), Alba Minnozzi (Regione Marche), Simone Baldovino (Regione Piemonte), Giuseppina Annicchiarico, Sonia Storelli (Regione Puglia), Stefano Campo, Maria Piccione (Regione Sicilia), Cecilia Berni, Valeria Di Fabrizio (Regione Toscana), Maria Concetta Patisso, Ombretta Checconi (Regione Umbria), Alessandra Caci, (Regione Valle d'Aosta), Paola Facchin, Monica Mazzucato, Laura Visonà Dalla Pozza (Regione Veneto). L'assistenza domiciliare ai malati rari. 6° Quaderno OSSFOR. Anno 2022

P. Facchin, M. Mazzucato, S. Manea "Il ruolo del Tavolo Tecnico Interregionale malattie rare". *La rivista delle malattie rare*. vol.1; 2018

Minichiello M, Manea S, Mazzucato M, Zinato L, Toto E, Facchin P. (2011) Il Registro Malattie Rare della Regione Veneto: un sistema informatizzato per la prescrizione, l'erogazione e il monitoraggio dei trattamenti per i pazienti affetti da malattie rare. *Bollettino SIFO*, 4: 158-159;

Minichiello C, Manea S, Mazzucato M., Toto E, Facchin P. (2011) Tra sostenibilità e accesso alle cure: farmaci e assistenza ai malati rari: criticità e prospettive dalla Regione Veneto. *About Pharma*, 86: 33-34;

Sartori G. Mazzucato M., Facchin P. (2009). Le malattie rare in Veneto. *Veneto Tendenze* vol. 1 /2009.

C. Alberti, Mazzucato M., C. Minichiello, F. Venturini, M. Vezzani, V. Visentin, P. Facchin, G. Scroccaro (2008). "Farmaci per le malattie rare: indagine sull'uso dei farmaci esteri e farmaci off-label nella Regione Veneto nell'anno 2007". *Giornale Italiano di Farmacia Clinica-The Italian Journal of Clinical Pharmacy* 3/2008; p.438;

C. Minichiello, C. Alberti, Mazzucato M., C. Sguotti, M. Vezzani, G. Scroccaro, P. Facchin (2008). "Farmaci Orfani e Malattie Rare: l'esempio del sistema informatizzato del Registro Malattie Rare della Regione Veneto come strumento di monitoraggio e supporto alla programmazione sanitaria regionale". *Giornale Italiano di Farmacia Clinica. Giornale Italiano di Farmacia Clinica-The Italian Journal of Clinical Pharmacy* 3/2008; p.246

Mazzucato M., Paola Facchin. "Come riconoscere le zebre in una mandria di cavalli". *Occhio clinico* vol. 9; 2007.

Facchin P., Ranzato C., Manea S., Zambon F., Sforzin S., Mazzucato M., Vianello A., Zacchello F. *Il sito Web del Registro delle Malattie Rare della Regione Veneto*. *Rivista Italiana di Pediatria (IJP)* 2001; 27 (suppl. n.4): 113.

CAPITOLI DI LIBRI

Mazzucato M, Manea S, Minichiello C, Bua M, De Lorenzi M., Facchin P. "Children with Aniridia and Healthcare Systems: From Needs Assessment to a Comprehensive Program of Care and Assistance" in *Aniridia-Recent Developments in Scientific and Clinical Research*. Parekh, M., Poli, B., Ferrari, S., Teofili, C., Ponzin, D. Editors. Springer Editions, 2015. ISBN- 978-3-319-19779-1

Mazzucato M, Manea S, Minichiello C, Gelasio O, Facchin P. "The role of a Registry In Familial Adenomatous Polyposis" in *Delaini GG, Colucci G, Skricka T. (ed.). Intestinal polyps and polyposis-From genetics to follow-up*, Delaini GG, Colucci G, Skricka T. Editors. Springer Editions, 2008. ISBN-10:884701123X ISBN-13: 9788847011236.

Facchin P, Ferrante A, Foltran F, Gelasio O, Manea S, Mazzucato M, Meggiorin E, Rampazzo M, Ranzato C, Rosa Rizzotto M, Salmaso L, Toto E, Vianello A, Visonà Dalla Pozza L, Zinato L. *La condizione sanitaria dei bambini e degli adolescenti nel Veneto: aspetti emergenti ed impatto nei servizi sanitari* in Belotti V, Castellan M (ed.). *Nessuno è minore. Relazione sulla condizione dell'infanzia e dell'adolescenza nel Veneto Anno 2006*. Osservatorio Regionale per l'Infanzia e l'Adolescenza, Regione del Veneto, 2006. ISBN 88-902271-8-4 978-88-902271-8-9.

D. Gobber, A. Ferrante, A. Mazzocchin, M. Mazzucato, S. Zauli. Salute e stili di vita. In "Etica e stili di vita" Gregoriana Libreria Editrice, pag. 245-264, 2003
ISBN 88-7706-187-1

PARTECIPAZIONE COME RELATORE A CONVEGNI, CONGRESSI

Partecipazione come relatore a più di 100 congressi nazionali ed internazionali

La sottoscritta autorizza al trattamento dei dati personali e sensibili forniti (ex artt. 13 e 23 D.LGS. 196/2003)

Padova, 21.04.2026

 Firma