

**DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE****21.11.2008****N. 1519****Revisione dei presidi e dei centri di riferimento della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.****LA GIUNTA REGIONALE**

RICHIAMATA la seguente normativa in tema di malattie rare:

1.il Decreto del Ministero della Sanità n. 279 del 18 maggio 2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b), del D.Lgs del 29/04/1998, n 24" con il quale è stato dato l'avvio ad una strategia nazionale sulle malattie rare, che comprende tra l'altro:

- la realizzazione di reti regionali di monitoraggio ed assistenza dedicata, l'erogazione di particolari benefici agli affetti,
- il supporto a soggetti pubblici e privati attivi nel campo della ricerca e della realizzazione di nuove tecnologie e prodotti utili per migliorare il decorso delle patologie,
- l'attivazione di programmi di formazione dei professionisti ed informazione dell'opinione pubblica

2.l'Accordo Stato, Regioni e Province Autonome del 10 maggio 2007 che definisce:

- l'importanza delle reti regionali ed interregionali per le malattie rare costituite secondo quanto stabilito dalle singole regioni o da gruppi di regioni associate;
- la rete nazionale delle malattie rare come l'insieme delle reti regionali e/o interregionali coordinate fra di loro.

3.la Deliberazione di Giunta Regionale N. 1413 del 22 novembre 2002 recante "Individuazione della Rete Regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare.", con la quale la Regione Liguria:

- ha identificato i presidi e centri di riferimento della rete regionale per la prevenzione sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare;
- ha definito le modalità di funzionamento e le attività da svolgersi da parte dei centri e dei presidi di riferimento, nel rispetto di quanto stabilito nella specifica normativa;
- ha definito le procedure per l'erogazione gratuita delle prestazioni ai soggetti aventi diritto;

4.la Deliberazione di Giunta Regionale N. 1309 del 24 novembre 2006 recante "Legge n.123/2005: Individuazione dei centri per la diagnosi precoce, la prevenzione e il trattamento della malattia celiaca e indicazioni alle Aziende Sanitarie Locali per l'erogazione di prodotti privi di glutine ai soggetti aventi diritto.";

5.la Deliberazione di Giunta Regionale n. 520 del 16 maggio 2008 che prevede, nell'allegato piano di attività 2008/2010 la collaborazione dell'ARS Liguria con il Dipartimento Regionale Salute e Servizi Sociali per la rete malattie rare;

6.la Deliberazione di Giunta Regionale n. 321 del 28 marzo 2008 con cui la Regione Liguria ha formalizzato l'adesione al Registro Malattie Rare della Regione Veneto per attivare una collaborazione interregionale con la Regione Veneto con la quale già collaborano, per questa materia: Emilia Romagna, Trentino e Friuli;

**CONSIDERATO**

- che nella nostra Regione, l'elevato numero di presidi e centri di riferimento regionale identificati, nati in origine con l'obiettivo di agevolare il paziente nell'accesso ai servizi, hanno reso di difficile attuazione i meccanismi di verifica e le azioni previste dal citato decreto ministeriale del 2001;

**EVIDENZIATA**

- la necessità di ridisegnare l'articolazione organizzativa e logistica dei centri e presidi regionali di riferimento esistenti, al fine di renderla maggiormente rispondente alle specifiche necessità della programmazione regionale;

**CONSIDERATO che:**

1) La correlazione tra le caratteristiche epidemiologiche della Regione Liguria (circa 1.6 milioni di abitanti e circa 11.000 neonati/anno) e i soggetti portatori di malattie rare condiziona il numero totale di persone affette;

2) i presidi e i centri di riferimento devono riguardare gruppi di patologie omogenee e non la singola malattia;

3) è opportuno individuare, non tanto le singole Unità Operative, ma le Aziende Sanitarie e i Presidi Ospedalieri quali referenti affinché organizzino la presa in carico di gruppi di pazienti con specifiche patologie rare, a seconda delle competenze dimostrate, garantendo percorsi diagnostici e terapeutici, al fine di divenire riferimenti qualificati per le famiglie e interlocutori utili per le istituzioni, nonché provvedano all'attivazione di appositi registri;

**PRESO ATTO che:**

1) l'Agenzia Sanitaria Regionale ha provveduto, previa articolata istruttoria e con il supporto tecnico scientifico del Registro Regionale per le Malattie Rare della Regione Veneto, ad accorpate le malattie rare in gruppi nosologici predefiniti, secondo la metodologia descritta nell'allegato n. 1 al presente provvedimento, che ne costituisce parte integrante e sostanziale e contestualmente a individuare i nuovi presidi di riferimento a valenza regionale della rete delle malattie rare, come dall'allegato n. 2 al presente provvedimento, che ne costituisce parte integrante e sostanziale;

2) i nuovi presidi identificati sono stati comunicati a tutte le Aziende Sanitarie Liguri e dalle stesse condivisi e riconosciuti;

3) si rende necessario attivare un tavolo regionale, a supporto dell'attività istituzionale, istituito presso l'Agenzia Sanitaria Regionale, composto da un referente di ciascuna Azienda Sanitaria che ha in cura pazienti affetti da malattie rare e da un funzionario del Dipartimento Salute e servizi Sociali, con funzioni di capofila affidate all'Istituto G. Gaslini per:

- la definizione dei percorsi assistenziali;
- la programmazione sanitaria regionale;
- la realizzazione di una sorveglianza delle malattie rare in Liguria;
- la valutare l'appropriatezza e la qualità dell'assistenza;
- il coordinamento dei presidi

**RITENUTO pertanto:**

- di procedere alla nuova identificazione dei presidi di riferimento a valenza regionale della rete delle malattie rare, come descritte nell'allegato n. 2 al presente provvedimento, che ne costituisce parte integrante e sostanziale;
- di abrogare, conseguentemente, l'allegato alla citata Deliberazione di Giunta Regionale N. 1413 del 22 novembre 2002 recante "Individuazione della Rete Regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare.", che identificava i presidi e i centri di riferimento a valenza regionale della rete delle malattie rare;

SU PROPOSTA dell'Assessore alla Salute Politiche della Sicurezza dei Cittadini

**DELIBERA**

Per quanto narrato in premessa che si intende integralmente richiamato:

1.di abrogare l'allegato alla citata Deliberazione di Giunta Regionale N. 1413 del 22 novembre 2002 recante "Individuazione della Rete Regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare.", che identificava i presidi e i centri di riferimento a valenza regionale della rete delle malattie rare;

2.di approvare la metodologia di identificazione delle malattie rare, secondo il documento prodotto dall'Agenzia Sanitaria Regionale, in collaborazione con Registro Regionale per le Malattie Rare della Regione Veneto, contenuto nell'allegato n. 1 al presente provvedimento, che ne costituisce parte integrante e sostanziale;

3.di approvare i nuovi presidi di riferimento a valenza regionale della rete delle malattie rare, secondo il documento prodotto dall'Agenzia Sanitaria Regionale e contenuto nell'allegato n. 2 al presente provvedimento, che ne costituisce parte integrante e sostanziale;

4.di confermare che, per quanto riguarda la malattia celiaca o celiachia, compresa la variante della dermatite erpetiforme, i centri di riferimento sono quelli identificati con la citata deliberazione n. 1309 del 24 novembre 2006;

5.di approvare la costituzione di un tavolo regionale, a supporto dell'attività istituzionale, istituito presso l'Agenzia Sanitaria Regionale, composto da un referente di ciascuna Azienda Sanitaria che ha in cura pazienti affetti da malattie rare e da un funzionario del Dipartimento Salute e servizi Sociali, con funzioni di capofila affidate all'Istituto G. Gaslini per:

- la definizione dei percorsi assistenziali;
- la programmazione sanitaria regionale;
- la realizzazione di una sorveglianza delle malattie rare in Liguria;
- la valutare l'appropriatezza e la qualità dell'assistenza;
- il coordinamento dei presidi;

6.di dare atto che, ai fini della costituzione dal tavolo regionale di cui al precedente punto 5), le Aziende Sanitarie Liguri provvedono, entro 30 giorni dalla notifica del presente provvedimento, alla nomina di un referente per gruppo di malattie rare, che sarà comunicato al Settore Assistenza Ospedaliera e Specialistica e all'Agenzia Sanitaria Regionale;

7.di dare atto che il presente provvedimento non comporta ulteriori oneri a carico del bilancio regionale;

8.di pubblicare il presente provvedimento sul Bollettino Ufficiale della Regione Liguria e sul sito web regionale.

**IL SEGRETARIO**  
Mario Martinero

(seguono allegati)

**ALLEGATO N. 1****METODOLOGIA PER L'IDENTIFICAZIONE DEI PRESIDI PER MALATTIA RARA REGIONE LIGURIA**

E' stato necessario stabilire il tipo di orientamento tecnico da seguire, per l'identificazione dei Presidi/ Centri di riferimento, in particolar modo se utilizzare:

1. un approccio basato sull'inventario di auto-candidature da parte di singoli professionisti o strutture da selezionare in seguito, in base ad alcuni criteri condivisi,
2. la verifica di indicatori oggettivi, misurabili e disponibili negli attuali sistemi informativi.

Sulla scorta delle esperienze già condotte sia dalla nostra regione sia da altre Amministrazioni nazionali o da altri Paesi europei, si è deciso di seguire come base di partenza, la strada di indicatori oggettivi, misurabili e di buona qualità (anche se non completamente esaustivi) derivanti dalle schede di dimissione ospedaliera (SDO)

I dati, elaborati a cura del Registro Regionale Veneto delle Malattie Rare il 25/26 Marzo 2008, hanno preso in considerazione tutte le SDO, compresa la mobilità attiva per gli anni 2005, 2006 e 2007 e passiva per gli anni 2004, 2005 e 2006 della Regione Liguria .

A ciascuna delle oltre 2.000 malattie riconducibili all'elenco ministeriale di malattia rara è stato attribuito un codice ICD9-CM, alcuni dei quali definiti come specifici (comprendenti solo malattie rare, ad esempio neurofibromatosi), altri aspecifici, comprendenti oltre alla singola malattia rara anche altre malattie non rare, (ad esempio nella voce "tumori renali" sono considerati tutti i tumori renali oltre che il tumore di Wilms, unica forma rara).

I codici specifici ed aspecifici sono stati poi collegati a gruppi di patologie in gran parte rispondenti alla sequenza dell'elenco ministeriale.

Si è ritenuto importante procedere per gruppo di patologia piuttosto che per singola diagnosi di patologia, considerate:

1. l'impossibilità di avere codici specifici per ciascuna malattia rara,
2. la numerosità (oltre 2.000) delle forme interessate e il loro rapido divenire nel tempo in base allo sviluppo dello stato delle conoscenze,
3. la necessità di individuare riferimenti ospedalieri dove i pazienti con sospetto di malattia rara potessero avere corrette definizioni diagnostiche all'interno di gruppi di patologia con quadri clinici simili, ottimizzando infrastrutture tecnologiche e specifiche competenze tecniche.

Utilizzando questo elenco di codici sono stati filtrati tutti i ricoveri ospedalieri avvenuti in Regione Liguria o subiti comunque da residenti della Liguria anche in mobilità al di fuori di essa.

Un record veniva selezionato se era presente in una delle diagnosi di dimissione almeno un codice di malattia rara.

**Le malattie del Decreto sono state suddivise in 16 gruppi nosologici:**

1. Malattie infettive e parassitarie
2. Tumori
3. Malattie delle ghiandole endocrine
4. Malattie del metabolismo
5. Disturbi immunitari
6. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici
7. Malattie del sistema nervoso
8. Malattie dell'apparato visivo
9. Malattie dell'apparato genito-urinario
10. Malattie del sistema digerente
11. Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo
12. Malattie del sistema circolatorio
13. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo
14. Malformazioni congenite
15. Alcune condizioni morbose di origine perinatale
16. Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti.

Alcuni di tali gruppi sono stati ulteriormente suddivisi in modo da raggruppare al loro interno malattie accomunate da specifici problemi assistenziali.

Le malattie del metabolismo sono state suddivise in 6 sottogruppi:

1. Malattie del metabolismo degli aminoacidi
2. Malattie del metabolismo dei carboidrati
3. Malattie del metabolismo lipidi
4. Malattie del metabolismo delle proteine
5. Malattie del metabolismo dei minerali
6. Malattie del metabolismo, altro.

Le malattie del sangue e degli organi ematopoietici sono state suddivise in 3 sottogruppi:

1. Anemie ereditarie
2. Difetti ereditari della coagulazione
3. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici, altre malattieematologiche.

Le malattie del sistema nervoso sono state suddivise in malattie del sistema nervoso centrale e periferico.

Per ogni gruppo di patologia rara è stata calcolata la distribuzione assoluta e percentuale dei casi seguiti da ciascun ospedale, sia per tutte le classi d'età, che per le età rispettivamente pediatrica ed adulta. A partire da queste distribuzioni e tenuto conto del numero complessivo di casi presenti nell'intera regione , si sono selezionati gli ospedali possibili presidi di riferimento tra quelli che dimostravano di seguire il maggior numero di casi.

Gli ospedali identificati sono stati infatti quelli con il maggior numero assoluto di casi e comunque con un numero di casi seguiti non inferiore al 3% rispetto al totale di casi presenti.

## ALLEGATO N. 2

**STRUTTURE DI RIFERIMENTO (PRESIDI) DELLA REGIONE LIGURIA PER LE MALATTIE RARE PER GRUPPI DI PATOLOGIE DI CUI AL D.M. 279/2001**

Gruppo del Decreto 279/2001o		Malattie	Codici Esenzione	Presidio di Riferimento
<b>Malattie infettive e parassitarie</b>		Malattia di Hansen Malattia di Whipple Malattia di Lyme	RA0010 RA0020 RA0030	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALES. MARTINO
<b>Tumori</b>		Tumore di Wilms Retinoblastoma Malattia di Cronkite-Canada Sindrome di Gardner Poliposi familiare Linfoangiomiomatosi Neurofibromatosi	RB0010 RB0020 RB0030 RB0040 RB0050 RB0060 RBG010	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALES. MARTINO 070950 _ISTITUTO NAZ. PER LA RICERCA SUL CANCRO 070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA
<b>Malattie delle ghiandole endocrine</b>		Deficienza di ACTH Sindrome di Kallmann Iperaldosteronismi primitivi* Sindromi adrenogenitali congenite* Sindrome di Reifenstein Poliendocrinopatie autoimmuni* Pubertà precoce idiopatica Leprecaunismo Sindrome di Werner	RC0010 RC0020 RCG010 RCG020 RC0030 RCG030 RC0040 RC0050 RC0060	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALES. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA 070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
<b>Malattie del metabolismo</b>	<b>Aminoacidi</b>	Disturbi metabolismo e trasporto aminoacidi* Disturbi del ciclo dell'urea*	RCG040 RCG050	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA
<b>Malattie del metabolismo</b>	<b>Carboidrati</b>	Disturbi del metab. e del trasporto dei carboidrati*	RCG060	070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA
<b>Malattie del metabolismo</b>	<b>Lipidi</b>	Alter. congenite del metab. lipoproteine*2 Lipodistrofia totale Disturbo da accumulo di lipidi* Mucopolipidosi Malattia di Dercum Malattia di Farber	RCG070 RC0080 RCG080 RCG090 RC0090 RC0100	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA
<b>Malattie del metabolismo</b>	<b>Proteine</b>	Crioglobulinemia mista Atrasferinemia congenita	RC0110 RC0130	070930 _AZ. UN. OSP. S. MARTINO-GENOVA

\* = Malattie con esempi nel Decreto

Gruppo del Decreto 279/2001		Malattie	Codici Esenzione	Presidio di Riferimento
<b>Malattie del metabolismo</b>	<b>Minerali</b>	Deficienza congenita di zinco Alter. congenite del metabolismo del ferro* Aceruloplasminemia congenita Malattia di Wilson Iposfatasia Rachitismo ipofosfatemico vit. D resistente	RC0070 RCG100 RC0120 RC0150 RC0160 RC0171	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALES. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA 070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
<b>Malattie del metabolismo</b>	<b>altro</b>	Porfirie Disordini del metab. delle purine e pirimidine* Amiloidosi primarie e familiari Sindrome di Crigler-Najjar Mucopolisaccaridosi*	RCG110 RCG120 RCG130 RC0180 RCG140	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA
<b>Disturbi immunitari</b>		Angioedema ereditario Carenza congenita di alfa1 antitripsina Istiocitosi croniche* Immunodeficienze primarie* Malattia di Behcet	RC0190 RC0200 RCG150 RCG160 RC0210	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALES. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA
<b>Malattie del sangue e degli organi ematopoietici</b>		Anemie ereditarie*	RDG010	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALES. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA 070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
<b>Malattie del sangue e degli organi ematopoietici</b>		Difetti ereditari della coagulazione*	RDG020	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALES. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA 070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
<b>Malattie del sangue e degli organi ematopoietici</b>		<b>Altre Malattie Ematologiche</b> Sindrome emolitico-uremica Emoglobinuria parossistica notturna Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente Piastrinopatie ereditarie* Trombocitopenie primarie ereditarie* Neutropenia ciclica Malattia granulomatosa cronica Malattia di Chediak-Higashi	RD0010 RD0020 RD0030 RDG030 RDG040 RD0040 RD0050 RD0060	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALES. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA 070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA

\* = Malattie con esempi nel Decreto

Gruppo del Decreto 279/2001		Malattie	Codici Esenzio ne	Presidio di Riferimento
Malattie del Sistema nervoso	SNC	Leucodistrofie*	RF010	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALES. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
		Ceroido-lipofuscinosi*	RF020	
		Gangliosidosi	RF030	
		Malattia di Alpers	RF010	
		Malattia di Leigh	RF030	
		Sindrome di Rett	RF040	
		Atrofia dentato rubropallidolusiana	RF050	
		Epilessia mioclonica progressiva	RF060	
		Mioclono essenziale ereditario	RF070	
		Corea di Huntington	RF080	
		Distonia di torsione idiopatica	RF090	
		Malattie spinocerebellari*	RF040	
		Atrofie muscolari spinali*	RF050	
		Sclerosi laterale amiotrofica	RF100	
		Sclerosi laterale primaria	RF110	
		Adrenoleucodistrofia	RF120	
		Sindrome di Lennox Gastaut	RF130	
Sindrome di West	RF140			
Narcolessia	RF150			
Malattie del sistema nervoso	SNP	Sindrome di Melkersson-Rosenthal	RF160	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALES. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
		Neuropatie ereditarie*	RF060	
		Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski	RF170	
		Polineuropatia cron. infiamm. demielinizzante	RF180	
		Sindrome di Eaton-Lambert	RF190	
		Miopatie congenite ereditarie*	RF070	
		Distrofie muscolari*	RF080	
		Distrofie miotoniche*	RF090	
		Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF100	

\*= Malattie con esempi nel Decreto

Gruppo del Decreto 279/2001		Malattie	Codici Esenzio ne	Presidio di Riferimento
Malattie dell'apparato visivo		Sindrome di Kearns-Sayre	RF020	070930 _AZ. UN. OSP. S. MARTINO-GENOVA 0700390T _OSPEDALI RIUNITI LEONARDI E RIBOLI - LAVAGNA
		Vitreoretinopatia essudativa familiare	RF020	
		Malattia di Eales	RF021	
		Sindrome di Behr	RF022	
		Distrofie retiniche ereditarie*	RF010	
		Distrofie ereditarie della coroida	RF020	
		Ciclite eterocromica di Fuch	RF023	
		Atrofia essenziale dell'iride	RF024	
		Emeralopia congenita	RF025	
		Sindrome di Oguchi	RF026	
		Sindrome di Cogan	RF027	
		Degenerazioni della cornea*	RF013	
		Distrofie ereditarie della cornea*	RF014	
		Cheratocono	RF028	
Congiuntivite lignea	RF029			
Atrofia ottica di Leber	RF030			
Malattie dell'apparato genitourinario		Diabete insipido nefrogenico	RJ0010	070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
		Fibrosi retroperitoneale	RJ0020	
		Cistite interstiziale	RJ0030	
Malattie dell'apparato digerente		Acalasia	RI0010	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALES. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
		Gastrite ipertrofica gigante	RI0020	
		Gastroenterite eosinofila	RI0030	
		Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	RI0040	
		Colangite primitiva sclerosante	RI0050	
		<b>Sprue celiaca</b>	<b>RI0060</b>	
		Malattia da inclusione dei microvilli	RI0070	
		Linfangectasia intestinale	RI0080	
Malattia di Waldmann	RC0140			
Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo		Eritrocheratolisi hiemalis	RL0010	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
		Dermatite erpetiforme	RL0020	
		Pemfigo	RL0030	
		Pemfigoide bolloso	RL0040	
		Pemfigoide benigno delle mucose	RL0050	
		Lichen sclerosus et atrophicus	RL0060	

*sprue celiaca cod. RI0060* : i presidi di riferimento trovano riscontro nella D.G.R. del 24/11/2006 n. 1309 ad oggetto: " legge 23/2005: individuazione dei centri per la diagnosi precoce, la prevenzione e il trattamento della malattia celiaca e indicazioni alle Aziende Sanitarie Locali per l'erogazione di prodotti privi di glutine ai soggetti aventi diritto"

\*= Malattie con esempi nel Decreto

Gruppo del Decreto 279/2001	Malattie	Codici Esenzione	Presidio di Riferimento
<b>Malattie del sistema circolatorio</b>	Endocardite reumatica Poliangiite microscopica Poliarterite nodosa Sindrome di Kawasaki Sindrome di Churg-strauss Sindrome di Goodpasture Granulomatosi di Wegener Arterite a cellule giganti Microangiopatie trombotiche* Malattia di Takayasu Teleangectasia emorragica ereditaria Sindrome di Budd-Chiari	RG0010 RG0020 RG0030 RG0040 RG0050 RG0060 RG0070 RG0080 RG0090 RG0100 RG0110	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
<b>Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo</b>	Dermatomiosite Polimiosite Connettivite mista Connettiviti indifferenziate Fascite eosinofila Fascite diffusa Policondrite	RM0010 RM0020 RM0030 RM0010 RM0040 RM0050 RM0060	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALES. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
<b>Malformazioni congenite</b>	<b>Sistema Nervoso</b> Sindrome di Arnold-Chiari Microcefalia Agenesia cerebellare Sindrome di Joubert Lissencefalia Oloprosencefalia Sindrome di Chiray-Foix Disautonomia familiare Sindrome da Regressione Caudale Sindrome di Moebius Sindrome di Isaacs Neuroacantocitosi Sindrome di Walzer-Warburg Sindrome di Weill-Marchesani	RN0010 RN0020 RN0030 RN0040 RN0050 RN0060 RN0070 RN0080 RN0300 RN0990 RN1490 RN1570 RN1740 RN1750	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA 070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA

\*= Malattie con esempi nel Decreto

Gruppo del Decreto 279/2001	Malattie	Codici Esenzione	Presidio di Riferimento
<b>Malformazioni congenite</b>	Malattia di Alpers Sindrome di Kearns-Sayre Malattia di Leigh Sindrome Melas Sindrome Merrif <b>Sindrome di Zellweger</b>	RF0010 RF0020 RF0030 RN0710 RN0720 RN1760	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALES. MARTINO 070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA 070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
<b>Malformazioni congenite</b>	<b>Malformazioni oculari</b> Anomalia di Axenfeld-Rieger Anomalia di Peter Aniridia Coloboma congenito del disco ottico Anomalia di Morning Glory Persistenza della membrana pupillare Sindrome di De Morsier Sindrome di Rieger Sindrome di Stickler Malattia di Norrie <b>Sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada</b>	RN0090 RN0100 RN0110 RN0120 RN0130 RN0140 RN0860 RN1050 RN1220 RN1580 RN1720	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALES. MARTINO 070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA 070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
<b>Malformazioni congenite</b>	<b>Malformazioni gastro-intestinali</b> Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea Atresia del digiuno Atresia o stenosi duodenale Ano imperforato Malattia di Hirschsprung Atresia biliare Malattia di Caroli Malattia del fegato policistico Gastroschisi Sindrome di Peutz Jeghers Ermafroditismo vero Rene con midollare a spugna Sindrome unghia-rotula Sindrome di Alport Wagr sindrome di <b>Pseudoermafroditismi</b>	RN0160 RN0170 RN0180 RN0190 RN0200 RN0210 RN0220 RN0230 RN0320 RN0760 RN0240 RN0250 RN1190 RN1360 RN1730 RNG010	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA 070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA

Gruppo del Decreto 279/2001	Malattie	Codici esenzio ne	Presidio di Riferimento
Malformazioni congenite	<b>Malformazioni condro-ossee</b>		
	Focomelia	RN0260	
	Deformita' di Sprengel	RN0270	
	Acrodisostosi	RN0280	
	Camptodattilia familiare	RN0290	
	Sindrome di Klippel Feil	RN0310	
	Sindrome di Ehlers-Danlos	RN0330	
	Sindrome di Adams Oliver	RN0340	
	Sindrome di Dyggve Melchior Clausen (Dmc)	RN0370	
	Sindrome di Filippi	RN0380	070930 AZ. UNIV. OSP. OSPEDALES. MARTINO
	Greig Sindrome di Cefalopolisindattilia	RN0390	070008 OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
	Sindrome Di Jackson Weiss	RN0400	070940 IST. G. GASLINI - GENOVA
	Sindrome di Jarcho-Levin	RN0410	070025 E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Sindrome di Poland	RN0430	
	Sindrome cerebro-costo-mandibolare	RN0450	
	Sindrome oto-palato-digitale	RN0470	
	Sindrome trisma- pseudocamptodattilia	RN0480	
	Displasia oculo-digito-dentale	RN1440	
	Displasia spondiloepifisaria congenita	RN1450	
	Sindrome di Klippel Trenaunay	RN1510	
Condrodistrofie congenite	RNG050		
Osteodistrofie congenite	RNG060		

Gruppo del Decreto 279/2001	Malattie	Codici esenzio ne	Presidio di Riferimento
Malformazioni congenite	Blue rubber bleb nevus	RN0150	
	Cutis laxa	RN0500	
	Incontinentia pigmenti	RN0510	
	Xeroderma pigmentoso	RN0520	
	Cheratosi follicolare acuminata	RN0530	
	Cute marmorea teleangectasica congenita	RN0540	
	Malattia di Darier	RN0550	
	Discheratosi congenita	RN0560	
	Epidermolisi bollosa	RN0570	
	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva	RN0580	070930 AZ. UNIV. OSP. OSPEDALE S. MARTINO
	Eritrocheratoderma variabile	RN0590	070008 OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
	Ipercheratosi epidermolitica	RN0600	070940 IST. G. GASLINI - GENOVA
	Ipoplasia focale dermica	RN0610	070025 E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Pachidermoperiostosi	RN0620	
	Pseudoxantoma elastico	RN0630	
	Aplasia congenita della cute	RN0640	
	Sindrome di Parry-Romberg	RN0650	
	Ipomelanosi di Ito	RN1480	
	Sindrome Kid	RN1500	
	Sindrome del nevo displastico	RN1650	
	Sindrome del nevo epidermale	RN1660	
	Sindrome di Sjogren-Larsson	RN1700	
	Sindrome di Tay	RN1710	
	<b>Ittiosi congenite</b>	RNG070	

Gruppo del Decreto 279/2001	Malattie	Codici Esenzio ne	Presidio di Riferimento
Malformazioni congenite	<b>Anomalie cromosomiche</b>		
	Sindrome di Down	RN0660	070930 AZ. UNIV. OSP. OSPEDALES. MARTINO
	Malattia del cri du chat	RN0670	070008 OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
	Sindrome di Turner	RN0680	070940 IST. G. GASLINI - GENOVA
	Sindrome di Klinefelter	RN0690	070025 E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Sindrome di Wolf-Hirschhorn	RN0700	
	Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080	
	<b>Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica</b>	RNG090	
Malformazioni complesse	<b>Malformazioni complesse</b>		
	Artrogriposi multiple congenite	RNG020	
	Acrocefalosindattilia	RNG030	
	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040	
	Coffin-Lowry sindrome di	RN0350	
	Coffin-Siris sindrome di	RN0360	
	Pallister-W sindrome di	RN0420	
	Sequenza sirenomelica	RN0440	
	Sindrome femoro-facciale	RN0460	
	Weaver sindrome di	RN0490	
	Short sindrome	RN0730	
	Ivemark sindrome di	RN0740	
	Sclerosi tuberosa	RN0750	070930 AZ. UNIV. OSP. OSPEDALES. MARTINO
	Sturge-Weber sindrome di	RN0770	070008 OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
	Von Hippel-Lindau sindrome di	RN0780	070940 IST. G. GASLINI - GENOVA
	Aarskog sindrome di	RN0790	070025 E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Antley-Bixler sindrome di	RN0800	
	Baller-Gerold sindrome di	RN0810	
	Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0820	
	Bloom sindrome di	RN0830	
	Borjeson sindrome di RN0840	RN0830	
	Charge associazione	RN0850	
	Dubowitz sindrome di	RN0870	
	EEC sindrome	RN0880	
	Freeman-Sheldon sindrome di	RN0890	
	Fryns sindrome di	RN0900	
	Goldenhar sindrome di	RN0910	
	Hermansky-Pudlak sindrome di RN0920	RN0910	
	Holt-Oram sindrome di	RN0930	



Gruppo del Decreto 279/2001	Malattie	Codici Esenzione	Presidio di Riferimento
Malformazioni congenite	Kabuki sindrome della maschera	RN0940	
	Kartagener sindrome di	RN0950	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALES. MARTINO
	Mafucci sindrome di	RN0960	070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
	Marshall sindrome di	RN0970	070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA
	Meckel sindrome di	RN0980	070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Nager sindrome di	RN1000	
	Noonan sindrome di	RN1010	
	Opitz sindrome di	RN1020	
Malformazioni complesse	Pallister- Hall sindrome di	RN1030	
	Pfeiffer sindrome di	RN1040	
	Roberts sindrome di	RN1060	
	Robinow sindrome di	RN1070	
	Russell-Silver sindrome di	RN1080	
	Schinzl-Giedion sindrome di	RN1090	
	Seckel sindrome di	RN1100	
	Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110	
	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	RN1120	
	Sindrome branchio-oculo-facciale	RN1130	
	Sindrome branchio-oto-renale	RN1140	
	Malformazioni Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150	
	complesse Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALES. MARTINO
	Sindrome proteo	RN1170	070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
	Sindrome trico-rino-falangea	RN1180	070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA
	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	RN1200	070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Smith-Magenis sindrome di	RN1210	
	Summit sindrome di	RN1230	
	Townes-Brocks sindrome di	RN1230	
	Vacterl associazione	RN1250	
	Wildervanck sindrome di	RN1260	
	Williams sindrome di	RN1270	
	Winchester sindrome di	RN1280	
	Wolfram sindrome di	RN1290	
	Angelman sindrome di	RN1300	
	Prader-Willi sindrome di	RN1310	
	Marfan sindrome di	RN1320	
	Sindrome da X fragile	RN1330	
	Aase-Smith sindrome di	RN1340	

Gruppo del Decreto 279/2001	Malattie	Codici esenzione	Presidio di Riferimento	
Malformazioni congenite	Alagille sindrome di	RN1350		
	Alstrom sindrome di	RN1370		
	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RN1380		
	Bardet-Biedl sindrome di	RN1390		
	Carpenter sindrome di	RN1400		
	Cockayne sindrome di	RN1410		
	Cornelia De Lange sindrome di	RN1420		
	De Sanctis Cacchione malattia di			
	Malformazioni complesse	Denys-Drash sindrome di	RN1430	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALES. MARTINO
		Fraser sindrome di	RN1460	070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
Hay-Wells sindrome di		RN1470	070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA	
Landau-Kleffner sindrome di		RN1520	070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA	
Leopard sindrome		RN1530		
Levy-Hollister sindrome di		RN1540		
Marshall-Smith sindrome di		RN1550		
Neu-Laxova sindrome di		RN1560		
Pallister-Killian sindrome di		RN1590		
Pearson sindrome di		RN1600		
Poems sindrome		RN1610		
Rubinstein-Taybi sindrome di		RN1620		
Sindrome acrocallosa		RN1630		
Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica		RN1640		
Sindrome pterigio multiplo		RN1670		
Sindrome trico-dento-ossea	RN1680			
Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN1690			
Alcune condizioni morbose di origine perinatale	Embriofetopatia rubeolica	RP0010		
	Sindrome fetale da acido valproico	RP0020		
	Sindrome fetale da idantoina	RP0030		
	Sindrome alcolica fetale	RP0040	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALES. MARTINO	
	Apnea infantile	RP0050	070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA	
	Kernittero	RP0060		
Fibrosi epatica congenita	RP0070			
Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	Sindrome di Gerstmann	RQ0010	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALES. MARTINO	