

REGIONE CALABRIA  
GIUNTA REGIONALE

610

N. .... del Reg.

Estratto del processo verbale della seduta del

4 AGO. 2003

delle deliberazioni.

Istituzione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare  
D.M.S. 18.05.01, n. 279 -

Inviata alla commissione

di Controllo il.....

Alla trattazione dell'argomento in oggetto partecipano il Presidente Giuseppe Chiaravalloti e gli assessori:

Inviata all'Assessorato

il .....

- 7 AGO. 2003

*ppm*

	Pres.	Ass.
1. Pietro AIELLO	<i>g</i>	
2. Domenico BASILE	<i>g</i>	
3. Giovanni DIMA	<i>g</i>	
4. Dionisio GALLO	<i>g</i>	
5. Giuseppe GENTILE	<i>g</i>	
6. Giovanni LUZZO		<i>g</i>
7. Antonino MANGIALAVORI	<i>g</i>	
8. Raffaele MIRIGLIANI	<i>g</i>	
9. Aurelio MISITI		<i>g</i>
10. Umberto PIRILLI	<i>g</i>	
11. Francescantonio STILLITANI	<i>g</i>	
12. Saverio ZAVETTIERI	<i>g</i>	

Assiste il Segretario *A. J. Zup*

Cap. .... Bilancio .....

Delibera N. .... del .....

L.R. N. .... del .....

STANZIAMENTO

EURO .....

VARIAZIONI - o -

EURO .....

TOTALE EURO .....

IMPEGNI ASSUNTI

EURO .....

DISPONIBILITÀ EURO .....

IMPORTO PRESENTE IMPEGNO

EURO .....

IMPIGNO N. .... DEL .....

IL DIRETTORE DI RAGIONERIA

## LA GIUNTA REGIONALE

**PREMESSO** che con D.M 18.05.01, n.279 - è stato approvato il Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'art.5 comma 1, lett. b), dei D.Lgs. n.124/98;

**CONSIDERATO** che lo stesso Regolamento, all'art.2, comma 1, prevede l'istituzione della rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare costituita da Presidi accreditati appositamente individuati dalle regioni con successiva individuazione da parte del Ministero della Sanità, su proposta delle regioni interessate, di Centri interregionali di riferimento delle malattie rare;

**VISTO** che lo stesso Regolamento inoltre riporta all'allegato 1) l'elenco delle malattie e dei gruppi di malattie rare per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria;

**RITENUTO** pertanto necessario provvedere alla individuazione dei Presidi della Regione Calabria che dovranno entrare a fare parte della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare di cui al citato D.M 18.05.01, n. 279, che dovranno operare secondo protocolli clinici concordati con i Centri interregionali di riferimento e collaborare con i servizi territoriali e i medici di assistenza primaria e pediatria di libera scelta ai fini dell'individuazione e della gestione del trattamento.

**RITENUTO** inoltre di dover proporre al Ministero della Salute gli eventuali Centri interregionali di riferimento per le malattie rare che ai sensi dell'art.2, comma 3, del citato D.M. dovranno assicurare le seguenti funzioni:

- a) gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata con il Registro nazionale di cui all'art.3;
- b) scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con organismi internazionali competenti;
- c) coordinamento dei Presidi della rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati;
- d) consulenza ed il supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità di farmaci appropriati per il loro trattamento;
- e) collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;
- f) informazione alle associazioni dei malati e dei loro familiari ed ai cittadini in generale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci.

**RICHIAMATO** l'art.8-sexies, comma 2, lettera d) dei D.Lgs.19.06.1999, n. 229, che attribuisce alle Regioni competenze in materia di definizione delle funzioni assistenziali nell'ambito delle malattie rare;

**PRESO ATTO** che nella Regione Calabria sono presenti presidi afferenti alle AA. OO. e alla Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Catanzaro che hanno consolidato nel tempo percorsi diagnostico - assistenziali riguardo alcune malattie rare e sono in possesso di comprovata esperienza e di risorse tecnico-strumentali adeguate allo scopo e specificatamente:

- L'Azienda Ospedaliera "Annunziata di Cosenza"

- L'Azienda Universitaria "Mater Domini di Catanzaro"
- L'Azienda Ospedaliera "Pugliese Ciaccio di Catanzaro"
- L'Azienda Ospedaliera "Bianchi Melacrino Morelli di Reggio Calabria"

**CONSIDERATO** inoltre che nella Regione Calabria sono operanti l'Unità Operativa di Pediatria dell'Università di Catanzaro e il Servizio di Emostasi e Trombosi dell'Azienda Pugliese Ciaccio di Catanzaro che per l'esperienza acquisita nel tempo costituiscono un riferimento per la ricerca clinica, l'informazione e la formazione sulle malattie rare di competenza e che possiedono le potenzialità per l'implementazione di tale importante attività;

**RILEVATA** la necessità di esplicitare organizzazione e percorsi diagnostico-terapeutici della rete calabrese dei Presidi delle malattie rare per come definiti nell'allegato 2) che costituisce parte integrante e sostanziale della presente deliberazione;

**SU PROPOSTA** dell'Assessore alla Sanità, Dr. Giovanni Luzzo formulata alla stregua dell'istruttoria compiuta dalle strutture interessate, nonché dall'espressa dichiarazione di regolarità dell'atto resa dal Dirigente preposto al competente Settore, che si è espresso sulla non assoggettabilità dell'atto a controllo; *Reletto e Preside*

**A VOTI UNANIMI**

#### **DELIBERA**

Per quanto espresso in premessa e che qui si intende integralmente riportato:

**di individuare**, i seguenti Presidi, quali Presidi della Rete Regionale della Calabria per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare:

- Azienda Ospedaliera "Annunziata di Cosenza"
  - Azienda Universitaria "Mater Domini di Catanzaro"
  - Azienda ospedaliera "Pugliese Ciaccio di Catanzaro"
  - Azienda Ospedaliera "Bianchi Melacrino Morelli di Reggio Calabria"
- relativamente alle malattie rare indicate nell'allegato 1 che fa parte integrante della presente deliberazione;

**di trasmettere** il presente atto al Ministero della Salute ai fini della costituzione della rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;

**di proporre** al Ministero della Salute l'individuazione, quali Centri Interregionali di Riferimento, dell'Unità Operativa di Pediatria dell'Università degli Studi di Catanzaro per il gruppo delle malformazioni congenite e le malattie del metabolismo, del Servizio di Emostasi e Trombosi dell'Azienda Ospedaliera Pugliese Ciaccio di Catanzaro per il gruppo delle malattie del sangue e degli organi ematopoietici;

**di approvare** l'allegato n° 2 che definisce l'organizzazione e i percorsi diagnostici e terapeutici della rete calabrese dei presidi per le malattie rare;

**di dare mandato** all'Assessorato alla Sanità per l'esecuzione del presente provvedimento.

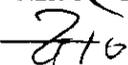
**IL SEGRETARIO**

**IL PRESIDENTE**

Del che si è redatto il presente processo verbale che viene sottoscritto

come appresso

Il Presidente: f.to Chiaravalloti

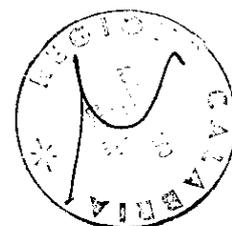
Il Segretario: f.to 

Copia conforme per uso amministrativo.

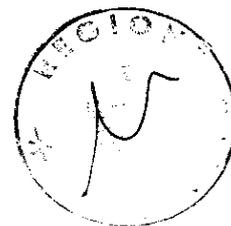
Il

IL SEGRETARIO

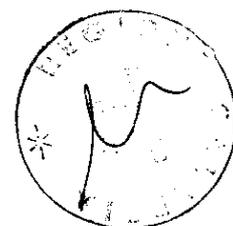
<b>Azienda Ospedaliera Annunziata di Cosenza</b>	
<b>Centro di Microcitemia:</b>	
Anemie ereditarie	RDG010
<b>Unità Operativa di Dermatologia:</b>	
Pemfigo	RL0030
Pemfigoide bolloso	RL0040
Lichen scleroatrofico	RL0060
Dermatomiosite	RM0010
Epidermolisi bollosa	RN0570
Malattia di Darier	RN0550
Neurofibromatosi	RBG010
<b>Unità Operativa di Neonatologia e terapia intensiva neonatale:</b>	
Artrogriposi	RNG020
Sequenza di Pierre Robin	RNG040
Osteodistrofia	RNG060
Gastroschisi	RN0320
Sindrome di Jarko Levin	RN0410
Ittiosi	RNG070
Aplasia congenita della cute	RN0640
Sindrome di Klinefelter	RN0690
Sindrome di Noonan	RN1010
Sequenza da Ipocinesia fetale	RN1110
Sindrome di Smith-Lemli-Opitz	RN1200
Sindrome di Cornelia de Lange	RN1410
Sindrome di Pallister-Killian	RN1590
Sindrome di Rubinstein-Tajbi	RN1620
Sindrome da aneuploidia cromosomica	RNG080
Anomalia di Arnold Chiari	RN0010
Atresia esofagea	RN0160
Atresia del digiuno	RN0170
Atresia o stenosi duodenale	RN0180
Ano imperforato	RN0190
Condrodistrofie congenite	RNG050
Focomelia	RN0260
Sindrome di Down	RN0660
Associazione Vactere	RN1250
Sindrome alcolica fetale	RP0040
Sclerosi tuberosa	RN0750
Sindrome di Di George	RCG160
<b>Centro di Emostasi e trombosi:</b>	
Difetti ereditari della coagulazione	RDG020
<b>Unità Operativa di Neurologia:</b>	
Sclerosi laterale amiotrofica	RF0100
Corea di Huntington	RF0080
<b>Unità Operativa di Pediatria:</b>	
Sindrome di West	RF0140
Sindrome di Down	RN0660
Sindrome da X fragile	RN1330
Sindrome di Turner	RN0680
Pubertà precoce	RC0040
Sprue celiaca	RI0060
<b>Unità Operativa di Medicina Interna:</b>	
Connettiviti indifferenziate	RMG010
Acalasia	RI0010
Sindrome da pseudoostruzione intestinale	RI0040
Colangite primitiva sclerosante	RI0050
Arteriti a cellule giganti	RG0080
Crioglobulinemie miste	RC0110
<b>Unità Operativa di Pneumologia:</b>	
Sindrome di Kartagener	RN0950
<b>Azienda Ospedaliera Pugliese Ciccio Catanzaro</b>	
<b>Servizio di Emostasi e Trombosi:</b>	



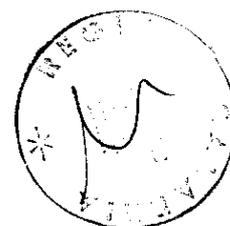
Difetti ereditari della coagulazione	RDG020
Porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	RD0030
Piastrinopatie ereditarie	RDG030
Trombocitopenie primarie ereditarie	RDG040
<b>Divisione di Ematologia:</b>	
Anemie sideroblastiche	RDG010
Sindrome uremico-emolitica	RD0010
Emoglobinuria parossistica notturna	RDG020
Favismo	RDG010
<b>Unità Operativa di Chirurgia Pediatrica:</b>	
Acalasia	RI0010
Gastrite ipertrofica gigante	RI0020
Colangite primitiva sclerosante	RI0050
Rene a spugna	RN0250
Malattia di Hirschsprung	RN0200
Tumore di Wilms	RB0010
Poliposi familiare	RB0050
Atresia o stenosi duodenale	RN0180
Atresia del digiuno	RN0170
Sindrome Short	RN0730
Gastroschisi	RN0320
Sindrome del nevo epidermale	RN1660
Sindrome del nevo displastico	RN 1650
Atresia esofagea	RN0160
Ano imperforato	RN0190
Atresia biliare	RN0210
Malattia di Caroli	RN0220
Sindrome da pseudostruzione intestinale	RI0040
Fibrosi retroperitoneale	RJ0020
Sindrome di Peutz Jeghers	RN0760
<b>Unità Operativa di Pediatria:</b>	
Sindrome di Noonan	RN1010
Sindrome di Noonan	RN0680
Rachitismi Vit. D resistenti	RC0170
Pubertà precoce	RC0040
Sindrome di Prader Willi	RN1310
Sindrome di Klinefelter	RN0690
Neurofibromatosi	RBG010
Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150
Diabete insipido nefrogenico	RJ0010
Poliendocrinopatie autoimmuni	RCG030
<b>Unità Operativa di Microcitemia ed Emopatie infantili:</b>	
Anemie ereditarie	RDG010
<b>Università degli Studi di Catanzaro</b>	
<b>Facoltà di Medicina e Chirurgia Università di Catanzaro</b>	
<b>Unità Operativa di Pediatria:</b>	
Neurofibromatosi	RBG010
Tumore di Wilms	RBO010
Sindrome di Kallmann	RC0020
Iperaldosteronismi primitivi	RCG010
Sindromi adrenogenitali congenite	RCG020
Pubertà precoce idiopatica	RC0040
Leprecaunismo	RC0050
Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	RCG040
Disturbi del ciclo dell'urea	RCG050
Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati	RCG060



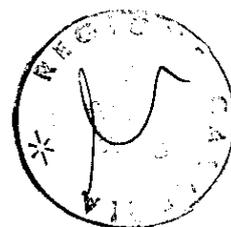
Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine	RCG070
Lipodistrofia totale	RC0080
Disturbi da accumulo di lipidi	RCG080
Mucopolidosi	RCG090
Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	RCG100
Malattia di Wilson	RCG150
Iposfosfatasia	RC0160
Rachitismo ipofosfatemico vit D res.	RC01 70
Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine	RCG120
Mucopolisaccaridosi	RCG140
Immunodeficienze primitive	RCG160
Sindrome di Rett	RFO040
Malattie spinocerebellari	RFG040
Atrofie muscolari spinali	RFG050
Sindrome di West	RFO140
Distrofie muscolari	RFG080
Distrofie miotoniche	RFG090
Sprue celiaca	RIO060
Linfangectasia intestinale	RIO080
Dermatite erpetiforme	RLO020
Sindrome di Arnold Chiari	RNO010
Microcefalia	RNO020
Sindrome di Joubert	RNO040
Oloprosencefalie	RNO060
Coloboma congenito del disco ottico	RNO120
Malattia di Hirschsprung	RN0200
Ermafroditismo vero	RN0240
Pseudoermafroditismi	RNG010
Artrogriposi multiple congenite	RNG020
Focomelia	RN0260
Acrocefalosindattilia	RNG030
Acrodisostosi	RN0280
Camptodattilia familiare	RN0290
Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040
Sindrome di Klippel-Feil	RN0310
Condrodistrofie congenite	RNG050
Osteodistrofie congenite	RNG060
Sindrome di Adams Oliver	RN0340
Sindrome di Coffin-Lowry	RN0350
Sindrome di Coffin-Siris	RN0360
Sindrome di Jarcho-Levin	RN0410
Sindrome di Poland	RN0430
Sindrome cerebro-costomandibolare	RN0450
Sindrome oto-palato-digitale	RN0470
Sindrome trisma-pseudocamptodattilia	RN0480
Ittiosi congenita	RNG050
Sindrome di Down	RN0660
Malattia dei Cri Du Chat	RN0670
Sindrome di Turner	RN0680
Sindrome di Klinefelter	RN0690
Sindrome di Wolf-Hirschhorn	RN0700
Sindrome Short	RN0730
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica	RNG090
Sclerosi tuberosa	RN0750
Sindrome di Peutz-Jeghers	RN0760
Sindrome di Sturge Weber	RN0770
Sindrome di Von Hippel-Lindau	RN0780
Sindrome di Aarskog	RN0790
Sindrome di Anttley-Bixler	RN0800
Sindrome di Beckwith-Wiedemann	RN0820
Sindrome di Borjeson	RN0840



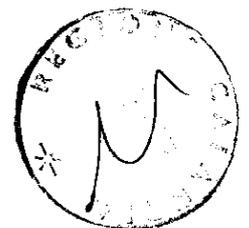
Sindrome Eec	RN0880
Sindrome di Freeman-Sheldon	RN0890
Sindrome di Goldenhar	RN091 0
Sindrome di Holt-Oram	RN0930
Sindrome di Kabuki	RN0940
Sindrome di Nager	RN1000
Sindrome di Noonan	RN1010
Sindrome di Opitz	RN1020
Sindrome di Roberts	RN 1060
Sindrome di Robinow	RN 1070
Sindrome di Russel-Silver	RN1080
Sindrome di Seckel	RN1100
Sindrome brachio-oculo-facciale	RN I 130
Sindrome brachio-oto-renale	RN I 140
Sindrome cardio-facio-cutanea	RN I 150
Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN I 160
Sindrome trico-rino-falangea	RN1 180
Sindrome di Smith-Lemli-Opitz, tipo I°	RN 1200
Sindrome di Smith-Magenis	RN1210
Sindrome di Stickler	RN1220
Sindrome di Townes-Brocks	RN 1240
Sindrome di Williams	RN1270
Sindrome di Angelman	RN 1300
Sindrome di Prader-Willi	RN1310
Sindrome di Marfan	RN1320
Sindrome da X fragile,	RN1330
Sindrome di Alagille	RN1350
Sindrome di Alstrom	RN1 370
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100
Sindrome di Bardet-biedl	RN 1380
Sindrome di Carpenter	RN 1390
Sindrome di Cockayne	RN 1400
Sindrome di Comelia de Lange	RN1410
Displasia oculo-digito-dentale	RN1440
Displasia spondiloepifisaria congenita	RN 1450
Sindrome di Klippel-Trenaunay	RN1510
Sindrome di Marshall-Smith	RN 1550
Sindrome di Rubinstein-Taybi	RN 1620
Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	RN 1640
Sindrome Pterigio-multiplo	RN1670
Sindrome trombocitopenia con assenza del radio	RN 1690
Sindrome di Weill-Marchesani	RN 1750
Sindrome di Zellweger	RN 1760
Embriofetopatia rubeolica	RPO010
Sindrome alcolica fetale	RPO040
<b>Unità Operativa di Gastroenterologia:</b>	
Malattia di Caroli	RN0220
Sindrome di Peutz-Jeghers	RN0760
Poliposi familiare	RB0050
Amiloidosi	RCG130
<b>Azienda Ospedaliera Bianchi Melacrino Morelli di Reggio Calabria</b>	
<b>Unità Operativa di Genetica Medica</b>	
GARDNER SINDROME DI	RB0040
LEPRECAUNISMO	RC0050
DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	RCG120
ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA	RN0160
ATRESIA DEL DIGIUNO	RN0170
ATRESIA O STENOSI DUODENALE	RN0180
ANO IMPERFORATO	RN0190
ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	RNG020



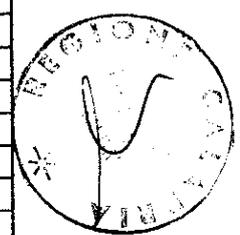
ACRODISOSTOSI	RN0280
CAMPTODATTILIA FAMILIARE	RN0290
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	RNG040
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	RNG040
SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	RN0300
CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050
OSTEODISTROFIE CONGENITE	RNG060
GASTROSCHISI	RN0320
EHLERS-DANLOS SINDROME DI	RN0330
ADAMS-OLIVER SINDROME DI	RN0340
COFFIN-LOWRY SINDROME DI	RN0350
GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	RN0390
PALLISTER-W SINDROME DI	RN0420
POLAND SINDROME DI	RN0430
SEQUENZA SIRENOMELICA	RN0440
SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE	RN0450
SINDROME FEMORO-FACCIALE	RN0460
SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE	RN0470
WEAVER SINDROME DI	RN0490
INCONTINENTIA PIGMENTI	RN0510
XERODERMA PIGMENTOSO	RN0520
DISCHERATOSI CONGENITA	RN0560
WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	RN0700
SHORT SINDROME	RN0730
SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	RNG080
SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	RNG090
IVEMARK SINDROME DI	RN0740
PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	RN0760
ANTLEY-BIXLER SINDROME DI	RN0800
BALLER-GEROLD SINDROME DI	RN0810
BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	RN0820
BLOOM SINDROME DI	RN0830
BORJESON SINDROME DI	RN0840
CHARGE ASSOCIAZIONE	RN0850
EEC SINDROME	RN0880
FREEMAN-SHELDON SINDROME DI	RN0890
FRYNS SINDROME DI	RN0900
HOLT-ORAM SINDROME DI	RN0930
KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	RN0940
NAGER SINDROME DI	RN1000
OPITZ SINDROME DI	RN1020
PALLISTER- HALL SINDROME DI	RN1030
PFEIFFER SINDROME DI	RN1040
RIEGER SINDROME	RN1050
ROBINOW SINDROME DI	RN1070
SCHINZEL-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
SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	RN1150
SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA	RN1160
SINDROME PROTEO	RN1170
SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	RN1180
SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	RN1200
SMITH-MAGENIS SINDROME DI	RN1210
STICKLER SINDROME DI	RN1220
TOWNES-BROCKS SINDROME DI	RN1240
VACTERL ASSOCIAZIONE	RN1250
WILLIAMS SINDROME DI	RN1270
ALAGILLE SINDROME DI	RN1350



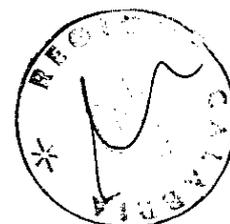
ALPORT SINDROME DI	RN1360
BARDET-BIEDL SINDROME DI	RN1380
CARPENTER SINDROME DI	RN1390
COCKAYNE SINDROME DI	RN1400
CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	RN1410
FRASER SINDROME DI	RN1460
HAY-WELLS SINDROME DI	RN1470
KID SINDROME	RN1500
LEOPARD SINDROME	RN1530
MARSHALL-SMITH SINDROME DI	RN1550
PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	RN1590
RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	RN1620
SINDROME ACROCALLOSA	RN1630
SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO	RN1690
WAGR SINDROME DI	RN1730
EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA	RP0010
SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO	RP0020
SINDROME FETALE DA IDANTOINA	RP0030
SINDROME ALCOLICA FETALE	RP0040
<b>Centro per l'Emofilia</b>	
DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	RDG020
PIASTRINOPATIE EREDITARIE	RDG030
TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	RDG040
MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	RGG010
<b>Unità Operativa di Gastroenterologia</b>	
POLIPOSI FAMILIARE	RB0050
ACALASIA	RI0010
GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE	RI0020
GASTROENTERITE EOSINOFILA	RI0030
SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	RI0040
COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	RI0050
SPRUE CELIACA	RI0060
HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	RN0200
CAROLI MALATTIA DI	RN0220
MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	RN0230
<b>Centro per le Microcitemie</b>	
ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	RCG100
ANEMIE EREDITARIE	RDG010
<b>Unità Operativa di Nefrologia</b>	
IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	RCG010
LIPODISTROFIA TOTALE	RC0080
RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	RC0170
AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	RCG130
POLIANGIOITE MICROSCOPICA	RG0020
GOODPASTURE SINDROME DI	RG0060
GRANULOMATOSI DI WEGENER	RG0070
<b>Unità Operativa di Neurologia</b>	
WHIPPLE MALATTIA DI	RA0020
LYME MALATTIA DI	RA0030
DERCUM MALATTIA DI	RC0090
WILSON MALATTIA DI	RC0150
MUCOPOLISACCARIDOSI	RCG140
BEHÇET MALATTIA DI	RC0210
LEUCODISTROFIE	RFG010
CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	RFG020
GANGLIOSIDOSI	RFG030
ALPERS MALATTIA DI	RF0010



LEIGH MALATTIA DI	RF0030
RETT SINDROME DI	RF0040
ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA	RF0050
EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	RF0060
MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	RF0070
COREA DI HUNTINGTON	RF0080
DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	RF0090
MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040
ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	RFG050
ADRENOLEUCODISTROFIA	RF0120
NEUROPATIE EREDITARIE	RFG060
STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI	RF0170
POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	RF0180
EATON-LAMBERT SINDROME DI	RF0190
MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	RFG070
DISTROFIE MUSCOLARI	RFG080
DISTROFIE MIOTONICHE	RFG090
PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	RFG100
DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	RFG120
DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	RFG130
ATROFIA OTTICA DI LEBER	RF0300
KAWASAKI SINDROME DI	RG0040
CHURG-STRAUSS SINDROME DI	RG0050
ARTERITE A CELLULE GIGANTI	RG0080
TAKAYASU MALATTIA DI	RG0090
TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	RG0100
DERMATOMIOSITE	RM0010
POLIMIOSITE	RM0020
CONNETTIVITE MISTA	RM0030
ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	RN0010
MICROCEFALIA	RN0020
AGENESIA CEREBELLARE	RN0030
JOUBERT SINDROME DI	RN0040
LISSENCEFALIA	RN0050
OLOPROSENCEFALIA	RN0060
CHIRAY FOIX SINDROME DI	RN0070
DISAUTONOMIA FAMILIARE	RN0080
KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	RN0310
PARRY-ROMBERG SINDROME DI	RN0650
MELAS SINDROME	RN0710
MERRF SINDROME	RN0720
SCLEROSI TUBEROSA	RN0750
STURGE-WEBER SINDROME DI	RN0770
VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	RN0780
DUBOWITZ SINDROME DI	RN0870
MECKEL SINDROME DI	RN0980
MOEBIUS SINDROME DI	RN0990
ROBERTS SINDROME DI	RN1060
ANGELMAN SINDROME DI	RN1300
MARFAN SINDROME DI	RN1320
SINDROME DA X FRAGILE	RN1330
ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	RNG100
IPOMELANOSI DI ITO	RN1480
ISAACS SINDROME DI	RN1490
KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	RN1510
LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	RN1520
NEUROACANTOCITOSI	RN1570
POEMS SINDROME	RN1610
SJÖGREN-LARSONN SINDROME DI	RN1700
WALKER-WARBURG SINDROME DI	RN1740
ZELLWEGER SINDROME DI	RN1760
GERSTMANN SINDROME DI	RQ0010



<b>Unità Operativa di Patologia Neonatale</b>	
DOWN SINDROME DI	RN0660
CRI DU CHAT MALATTIA DEL	RN0670
TURNER SINDROME DI	RN0680
GOLDENHAR SINDROME DI	RN0910
NOONAN SINDROME DI	RN1010
PRADER-WILLI SINDROME DI	RN1310
<b>Servizio di Anatomia Patologica</b>	
HANSEN MALATTIA DI	RA0010
WILMS TUMORE DI	RB0010
RETINOBLASTOMA	RB0020
LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	RB0060
NEUROFIBROMATOSI	RBG010
REIFENSTEIN SINDROME DI	RC0030
DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	RCC080
MUCOLIPIDOSI	RCC090
FARBER MALATTIA DI	RC0100
ISTIOCITOSI CRONICHE	RCC150
EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	RD0020
PORPORA DI HENoch-SCHONLEIN RICORRENTE	RD0030
NEUTROPENIA CICLICA	RD0040
MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	RD0050
CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI	RD0060
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	RF0100
SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	RF0110
CHERATOCONO	RF0280
CONGIUNTIVITE LIGNEA	RF0290
ENDOCARDITE REUMATICA	RG0010
POLIARTERITE NODOSA	RG0030
FIBROSI RETROPERITONEALE	RJ0020
CISTITE INTERSTIZIALE	RJ0030
ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	RL0010
DERMATITE ERPETIFORME	RL0020
PEMFIGO	RL0030
PEMFIGOIDE BOLLOSO	RL0040
PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	RL0050
LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	RL0060
CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	RMG010
FASCITE EOSINOFILA	RM0040
FASCITE DIFFUSA	RM0050
POLICONDRITE	RM0060
COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	RN0120
ITTIOSI CONGENITE	RNG070
CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	RN0540
DARIER MALATTIA DI	RN0550
EPIDERMOLISI BOLLOSA	RN0570
ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA	RN0580
ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	RN0590
IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	RN0600
IPOPLASIA FOCALE DERMICA	RN0610
PACHIDERMOPERIOSTOSI	RN0620
PSEUDOXANTOMA ELASTICO	RN0630
APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	RN0640
SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA	RN1640
SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	RN1650
SINDROME DEL NEVO EPIDERMIALE	RN1660
SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	RN1670
SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA	RN1680
KERNITTERO	RP0060
FIBROSI EPATICA CONGENITA	RP0070



### **Premessa**

Per malattie rare (da qui in poi indicate con la sigla MR) si intendono un gruppo di malattie la cui caratteristica distintiva è la scarsa incidenza sulla popolazione.

Il fatto che le MR interessino un numero di persone estremamente ridotto ha da sempre influenzato in maniera negativa sia la ricerca che l'approntamento di protocolli diagnostici e terapeutici per queste patologie.

Parimenti negativa è stata l'influenza di questa caratteristica sulla ricerca farmacologica e sulla successiva commercializzazione di molecole che (ove utilizzate esclusivamente per la terapia di una MR) ovviamente sono spesso caratterizzate da alti costi, non dispensabilità a carico dei SSN e difficoltoso reperimento.

Queste limitazioni hanno fatto sì che le MR fossero scarsamente attenzionate dal sistema sanitario pubblico provocando, di conseguenza, gravissimi disagi per i pazienti portatori di MR e i loro familiari.

I principali disagi possono essere sintetizzati in:

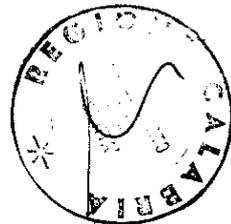
- difficoltà di individuare presidi specializzati per la cura della MR
- difficoltà di reperire i farmaci adatti alla cura della MR
- alto costo delle cure

Va peraltro fatto rilevare che le singole MR, pur interessando un numero di pazienti molto basso, a causa del loro elevato numero (l'OMS ne individua in circa 5000) dal punto di vista statistico nel loro insieme interessano un numero elevato di persone all'interno della popolazione assistibile.

Il problema delle MR dunque è un problema di consistente rilevanza non solo sanitaria ma anche sociale del quale sinora si sono fatte portatrici le associazioni dei pazienti o alcune società medico-chirurgiche.

Sia l'Unione Europea (che ha individuato le MR come area prioritaria di azione nel campo della sanità pubblica), sia il PSN 98-2000 hanno sottolineato il problema delle malattie rare. Lo stesso PSN in particolare individuava quali prioritarie in materia le seguenti iniziative:

- la diagnosi appropriata e tempestiva;
- il riferimento a centri specialistici per il trattamento;
- la promozione di attività di prevenzione;
- il sostegno alla ricerca scientifica soprattutto riguardo allo sviluppo di nuove terapie.



### **Normativa nazionale di riferimento**

Il **Decreto 18 maggio 2001, n. 279**, del Ministero Sanità "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi

Dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124" prevede l'istituzione di una Rete nazionale dedicata alle malattie rare (art. 2). La rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni quali centri abilitati ad erogare prestazioni finalizzate alla diagnosi ed al trattamento delle malattie rare. Le regioni sono altresì chiamate a individuare e proporre al Ministero della Sanità, per il successivo riconoscimento, alcuni di questi centri quali Centri di riferimento interregionali cui verranno affidate attività di sorveglianza e di flusso delle informazioni e svolgeranno anche il coordinamento dei presidi secondo metodologie condivise. La sorveglianza sarà centralizzata attraverso l'istituzione del Registro nazionale delle malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità al fine di ottenere a livello nazionale un quadro complessivo della diffusione delle malattie rare e della loro distribuzione sul territorio.

L'allegato 1 al D. M. 279/2001 individua 284 malattie e 47 gruppi di malattie rare per le quali si prevede l'esenzione dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni sanitarie. Sono esentate le prestazioni effettuate presso i presidi della rete per l'accertamento delle malattie rare individuate dal regolamento (art. 4). Per i soggetti riconosciuti affetti da malattie rare è prevista l'esenzione per tutte le prestazioni efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti, (artt.5 e 6).

## La Rete Regionale della Calabria per le malattie rare (RCMR)

L'applicazione del disposto di cui all'art. 2 del **Decreto 18 maggio 2001, n. 279** rappresenta per la Calabria l'occasione per sviluppare nei presidi sanitari regionali l'attenzione alla diagnosi, al trattamento ed alla prevenzione delle MR.

Costituire ex novo una Rete istituzionale di centri che si occupano di tale attività significa razionalizzare ed ottimizzare gli sforzi che le direzioni dei presidi e i singoli operatori sanitari da anni operano in questa direzione, raccogliendo e valorizzando ogni esperienza scientifica e organizzativa già realizzata nel campo della diagnosi e del trattamento di alcune MR in numerosi presidi delle Aziende Ospedaliere e di alcune ASL della regione e la Facoltà di Medicina dell'Università di Catanzaro.

La individuazione dei presidi non può prescindere, oltrechè da quanto indicato dal D.M. 18/5/01 n. 279, da una serie di considerazioni che derivano dalla necessità di contestualizzare al meglio la RRCMR e coinvolgendo in questa Rete pazienti, familiari, volontariato, associazioni dei pazienti, Aziende Sanitarie Locali, Aziende Ospedaliere, IRRCS, Medici di base, Pediatri di Libera Scelta, società e associazioni medico-scientifiche.

I presidi quindi sono stati individuati in base alle seguenti caratteristiche:

- esperienza maturata nel campo della diagnosi e/o prevenzione e trattamento di alcune patologie rare;
- disponibilità di risorse professionali, tecnologiche, organizzative ed economiche in grado di garantire il mantenimento nel tempo di un elevato livello di affidabilità ed il continuo aggiornamento in base ai progressi scientifici;
- capacità di relazionarsi in maniera positiva con gli altri presidi della rete e con il Centro Interregionale di riferimento e di garantire un continuo scambio di knowhow e di informazioni atte ad indirizzare il paziente con sospetto di MR non diagnosticabile e/o trattabile presso i presidi della RRCMR presso idonei presidi di rete individuati al di fuori del territorio regionale;
- capacità di elaborare percorsi diagnostico-terapeutici ed assistenziali integrati con i diversi attori che intervengono nel processo, dalla diagnosi della MR al trattamento ed al trattamento delle complicanze divenendo per il paziente che accede un riferimento in grado di assicurare un approccio complessivo clinico - diagnostico - terapeutico, multidisciplinare con la disponibilità di servizi e strutture di supporto;

## Il percorso del paziente

### Iter diagnostico e attestazione di esenzione

Il DM 279/2001 all'art. 5 evidenzia l'intero iter che il paziente dovrà compiere per accedere ai servizi della RRCMR.

Primo attore del percorso è il medico di assistenza primaria o il pediatra di libera scelta che, verificata la difficoltà di giungere ad una diagnosi sulla base dei sintomi riferiti dal paziente e di eventuali indagini diagnostiche effettuate, lo avvia al medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale che formula il sospetto diagnostico indirizzando il paziente ad uno dei presidi della



Rete sulla base delle informazioni circa le specificità delle singole patologie rare che i singoli centri trattano.

Il presidio della Rete provvederà ad effettuare le indagini diagnostiche necessarie secondo protocolli specifici; le prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito saranno erogate dal Presidio della RCMR in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle stesse. I relativi oneri sono a totale carico dell'azienda unità sanitaria locale di residenza dell'assistito con sospetto diagnostico di MR.

La prescrizione, da effettuarsi dallo specialista ambulatoriale o dal medico di assistenza primaria o pediatra di libera scelta su esplicita e documentata prescrizione ospedaliera andrà effettuata sul ricettario SSN.

La prescrizione dovrà riportare la dicitura " **richiesta visita presso Presidio RCMR per sospetto diagnostico di malattia rara**" con la descrizione della malattia sospettata o dei principali sintomi.

Nel caso in cui la prescrizione sia effettuata dal medico di assistenza primaria o dal pediatra di libera scelta, andrà barrata la casella " suggerita " e aggiunta l'indicazione del Reparto o U.O. ospedaliera richiedenti.

Attiene allo specialista che opera nel Presidio della rete la competenza in materia di certificazione, su apposita modulistica (allegato 1 alle presenti disposizioni applicative), del diritto all'esenzione, a diagnosi accertata.

Sulla base di tale certificazione le strutture della A.S. di appartenenza del paziente competenti in materia di rilascio dei tesserini di esenzione, rilasceranno il documento di esenzione che avrà le stesse caratteristiche dei tesserini utilizzati per le malattie croniche ed invalidanti.

All'interno andranno indicate negli appositi spazi

- il codice identificativo della malattia o del gruppo di malattie a cui la stessa afferisce come definito nell'allegato 1 al DM 279/2001 con l'aggiunta del decreto di riferimento;
- la seguente dicitura " l'assistito ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti";
- \* la validità dell'esenzione sarà illimitata e di ciò andrà dato atto con apposita dicitura sullo stesso attestato di esenzione;

L'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza, necessarie al trattamento ed al monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti. Gli assistiti esenti dalla partecipazione al costo ai sensi del regolamento di individuazione delle malattie croniche ed invalidanti di cui all'articolo 5, lettera a), dei D.Lgs. 29 aprile 1998, n.124, e ai sensi del presente regolamento applicativo sono altresì esentati dalla partecipazione al costo delle prestazioni necessarie per l'inclusione nelle liste di attesa per trapianto. Pertanto, una volta ottenuto secondo il percorso di cui sopra l'attestato di esenzione, il paziente accederà senza oneri alle prestazioni prescritte in regime di esenzione in tutte le strutture e/o presidi del territorio dell'intera regione.

La Regione Calabria con successivi provvedimenti stipulerà appositi accordi al fine di garantire l'erogazione delle prestazioni di cui sopra in regime di esenzione per le MM RR non diagnosticabili e/o trattabili presso la RCMR.

#### Prescrizione delle prestazioni erogabili in regime di esenzione

Il medico di assistenza primaria, il pediatra di libera scelta e gli altri soggetti abilitati alla prescrizione di prestazioni su ricettario regionale potranno effettuare a favore del paziente le prescrizioni individuate dai protocolli diagnostico-terapeutici definiti contrassegnando le ricette in maniera analoga a quelle contenenti prestazioni in regime di esenzione per patologie croniche e



invalidanti con l'indicazione, unicamente in forma codificata dal D.M, della malattia rara rispetto alla quale è riconosciuto il diritto all'esenzione.

Fatti salvi i limiti di prescrivibilità previsti dalla normativa vigente, le ricette non potranno contestualmente contenere prescrizioni di prestazioni che non sono comprese tra quelle appropriate ed efficaci per il trattamento della MR per la quale il soggetto è esente.

L'appropriatezza e l'efficacia delle prestazioni faranno riferimento a protocolli definiti dei quali dovrà essere data opportuna informazione a cura dei Presidi della rete alle Aziende USL al fine della diffusione ai medici di assistenza primaria , pediatri di libera scelta, altri soggetti prescrittori.

#### Accessibilità delle prestazioni ed integrazione socio-sanitaria

Al fine di garantire l'accessibilità dei pazienti alle prestazioni, anche in ragione della distribuzione territoriale dei presidi della rete, che ovviamente non potrà comprendere un Presidio di Rete per ciascuna ASL e per tutte le MM RR, è importante che i presidi di rete garantiscano l'informazione circa i centri presenti nell'ASL di appartenenza dei pazienti ai quali lo stesso può accedere alle prestazioni necessarie per la MR dalla quale è affetto, anche al fine di non sovraccaricare il Presidio di rete di richieste cui è possibile fare fronte tramite altri centri accreditati.

Il presidio della rete, di concerto con il medico di assistenza primaria e il pediatra di libera scelta, segue il paziente nel suo percorso diagnostico-terapeutico, tenendo aggiornata la sua condizione clinica e collabora con le associazioni dei pazienti e con le strutture socioassistenziali delle singole Aziende U.S.L. in modo che vengano coinvolti nella gestione del percorso diagnostico terapeutico, al fine di offrire al paziente un supporto non solo sanitario ma anche sociale e psicologico.

#### **L'assistenza farmaceutica**

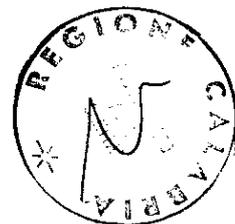
L'erogazione di prestazioni di assistenza protesica ed integrativa e di assistenza farmaceutica ai pazienti affetti da MR sono regolate dalle norme specifiche in materia ed in particolare :

per l'assistenza protesica: DM 27.8.1999 n. 332 e DM 31.5.01 n. 321;

per l'assistenza integrativa: DM 8.6.01

per l'assistenza farmaceutica : provvedimenti CUF di attuazione dell'art. 8 comma 10 della legge 24.12.1993 n. 537.

La regione, ai sensi dell'art. 6 comma 3 del D.M. 279/2001 provvede, con successivo provvedimento a definire le modalità di acquisizione e distribuzione dei farmaci specifici necessari a questi pazienti , attribuendo di norma la distribuzione dei farmaci acquisiti d'iniziativa della regione attraverso le farmacie ospedaliere dei presidi di rete.



Allegato A

**REGIONE CALABRIA**  
**RETE REGIONALE DELLA CALABRIA PER LE MALATTIE RARE**

**CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI DI MALATTIA RARA**  
**AI FINI DEL RICONOSCIMENTO DEL DIRITTO ALL'ESENZIONE**

(Rilasciata dal Presidio di rete di cui all' art. 2, comma 2, e art. 5, commi 1, 2, 3, 4 del Decreto Ministero Sanità 18 maggio 2001, n. 279 " Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art.S, comma 1, lettera b) del Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124", individuato con D. G. Regione Calabria ai sensi e per gli effetti di cui all'art.S, comma 4, del Decreto medesimo)

.....  
(Intestazione dell'Ente)

**Si certifica che**

Cognome ..... Nome .....

Data di nascita ..... Luogo di nascita .....

Indirizzo .....

Codice Fiscale .....

**è affetto dalla seguente patologia**

(Descrivere la patologia come riportato nell'elenco di cui all'Allegato n.1 dei D. M. 279/01).

.....  
.....

**contraddistinta dal seguente Codice di esenzione**

(riportare il Codice di cui all'Allegato n.1 dei D. M. 279/01).

.....

Luogo .....

data

Timbro e firma del medico



Allegato B

REGIONE CALABRIA  
RETE REGIONALE DELLA CALABRIA PER LE MALATTIE RARE  
SCHEDA PER LA PRESCRIZIONE DEI FARMACI

Codice fiscale: .....

Età: ..... Sesso M F

AS di appartenenza n ..... Provincia ..... Regione .....

Medico Curante (1) .....

Diagnosi .....

Codice esenzione: .....

(allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 Maggio 2001)

Formulata in data: .....

Medico specialista Dr./Prof .....

Presidio RCMR: .....

**Programma terapeutico**

Farmaco .....

Forma farmaceutica .....

Posologia .....

Farmaco .....

Forma farmaceutica .....

Durata prevista del trattamento (2): .....

Prima prescrizione: ..... Prosecuzione della cura: .....

Data:



Timbro e firma del medico prescrittore (3)

Timbro del Presidio RCMR

(1) Medico di Medicina Generale o Pediatra di libera Scelta

(2) Non oltre 1 anno. Per eventuale proseguimento della terapia redigere una nuova scheda

(3) I dati identificativi del medico devono essere tali da poter permettere eventuali comunicazioni.