

Copia
ORIGINALE



REGIONE CALABRIA
GIUNTA REGIONALE

Estratto del processo verbale della seduta del 9 LUG. 2009

OGGETTO: Aggiornamento Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare (modifica alla DGR n. 610/2003) — Istituzione Registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR) — Approvazione schema tipo scheda certificazione malattia rara.-

Alla trattazione dell'argomento in oggetto partecipano il Presidente
AGAZIO LOIERO

	Pres.	Ass.
il vice Presidente Domenico CERSOSIMO	X	
e gli assessori:		
1. Carmela FRASCÀ	X	
2. Silvestro GRECO	X	
3. Damiano GUAGLIARDI	X	
4. Luigi INCARNATO	X	
5. Mario MAIOLO	X	
6. Demetrio NACCARI CARLIZZI	X	
7. Mario PIRILLO	X	
8. Francesco SULLA	X	
9. Michelangelo TRIPODI	X	

Assiste il Segretario consigliere Dr Nicola Durante

{ Delibera n. del
Cap. Bilancio

STANZIAMENTO EURO

VARIAZIONI + O - EURO

TOTALE EURO

IMPEGNI ASSUNTI EURO

DISPONIBILITÀ EURO

IMPORTO PRESENTE IMPEGNO EURO

IMPEGNO N. DEL

IL DIRETTORE DI RAGIONERIA
Dr.ssa Angela Nicolace

N. 409 del Registro
delle deliberazioni.

Inviata al Dipartimento
Sanita
il 14 LUG 2009

Inviata al
Consiglio Regionale
il

Inviata alla
Corte dei Conti
il

L'Assessore

Il Dirigente Generale

Il Dirigente di Settore

Dr. ssa Rosalba Barone

Il Dirigente di Servizio
IL DIRIGENTE DEL SERVIZIO
Dr.ssa Rosalba Barone

LA GIUNTA REGIONALE

PREMESSO

- **CHE** con *Deliberazione di Giunta regionale 30 maggio 2008, n. 389*, è stato approvato il Progetto regionale di Istituzione ed attivazione del registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR), i cui adempimenti venivano demandati al Dipartimento Tutela della Salute e Politiche Sanitarie;
- **CHE** tra gli adempimenti demandati al suddetto Dipartimento regionale v'era quello di verificare lo "stato dell'arte" della *Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare*, così come istituita con *Deliberazione di Giunta regionale 4 agosto 2003, n. 610*, mediante individuazione, nell'ambito delle Aziende Ospedaliere della Regione, delle Unità Operative deputate alla diagnosi e cura di malattie rare.
- **CHE** a seguito delle conseguenti verifiche effettuate dal competente Dipartimento è emerso che, a distanza di sei anni dalla sua istituzione, detta Rete appare inadeguata e suscettibile di necessario aggiornamento, in quanto: 1) dal censimento delle Unità Operative deputate alla diagnosi e cura di malattie rare si è rilevata la presenza di Unità Operative ulteriori rispetto a quelle originariamente individuate con *la DGR n. 610/2003* ed analiticamente individuate nell'*ALLEGATO A, TABELLA 1*, parte integrante del presente atto; 2) dall'esame dei "caricamenti" effettuati dai referenti locali nel *software* gestionale del Registro Nazionale delle Malattie Rare (RNMR), si è constatato che alcuni referenti locali —analiticamente individuati in *ALLEGATO A, TABELLA 2*, parte integrante del presente atto— non hanno effettuato alcun "caricamento", significando assoluta carenza di attività di diagnosi e cura di malattie rare da parte delle Unità Operative di riferimento.

RITENUTO, pertanto,

- di procedere alla formale istituzione del Registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR) presso il Dipartimento Tutela della Salute e Politiche Sanitarie, che ne curerà la gestione in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità (ISS);
- di dover aggiornare l'elenco delle Unità Operative facenti parte della Rete Regionale delle Malattie Rare, integrando l'elenco di cui alla succitata *DGR n. 610/2003* con le Unità Operative di cui all'*ALLEGATO A, TABELLA 1 "UNITÀ OPERATIVE DA INSERIRE NELLA RETE"*, ed espungendo dal medesimo elenco le Unità Operative di cui all'*ALLEGATO A, TABELLA 2 "UNITÀ OPERATIVE DA ESPUNGERE DALLA RETE"*;
- di dover approvare l'elenco delle Unità Operative facenti parte della Rete Regionale delle Malattie Rare giusto l'*ALLEGATO B "RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE"*, parte integrante del presente atto;

- di dover, altresì, approvare lo schema-tipo di Certificazione di diagnosi di malattia rare di cui all'*ALLEGATO C*, parte integrante del presente atto.

VISTI

- il *DM Sanità 18.05.2001, n. 279*, di approvazione del Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare;
- la *Deliberazione di Giunta regionale 30 maggio 2008, n. 389*, di approvazione del Progetto regionale di Istituzione ed attivazione del registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR);
- la *Deliberazione di Giunta regionale 4 agosto 2003, n. 610*, di istituzione della *Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare*

SU **PROPOSTA** del Presidente della Giunta regionale, formulata alla stregua dell'istruttoria compiuta dal Dirigente del settore competente, che si è altresì espresso sulla regolarità del presente atto.

A voti unanimi

DELIBERA

Per le motivazioni evidenziate in premessa e che qui si intendono riportate

- di Istituire presso il Dipartimento Tutela della Salute e Politiche sanitarie il Registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR), demandandone al medesimo Dipartimento regionale l'intera gestione, in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità (ISS);
- di ri-disegnare la Rete Regionale delle Malattie Rare, già delineata con *DGR n. 610/2003*, secondo l'organigramma di cui all'*ALLEGATO B "RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE"*, parte integrante e sostanziale del presente atto;
- di approvare lo schema tipo di Certificazione di diagnosi di malattia rara di cui all'*ALLEGATO C*, parte integrante e sostanziale del presente atto;
- di rinviare, per quanto non espressamente modificato dal presente atto, alla succitata *Deliberazione di Giunta Regionale n. 610/2003*;
- di pubblicare la presente sul Bollettino Ufficiale della Regione.

IL SEGRETARIO

IL PRESIDENTE

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

Il Presidente: **f.to Loiero**

Il Segretario: f.to *Dulente*

Copia conforme per uso amministrativo.

Il _____

IL SEGRETARIO

ALLEGATO alla Deliberazione della Giunta Regionale n. 409 del 9 LUG. 2009

"Aggiornamento Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare (modifica alla DGR n. 610/2003) — Istituzione Registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR) — Approvazione schema tipo scheda certificazione malattia rara".-

ALLEGATO A

TABELLA 1 "UNITÀ OPERATIVE DA INSERIRE NELLA RETE"

N.	DENOMINAZIONE UNITÀ OPERATIVA	DENOMINAZIONE AZIENDA OSPEDALIERA DI APPARTENENZA
1	U.O. di Endocrinologia	A.O. "Pugliese-Ciaccio" di Catanzaro
2	U.O. di Oculistica	A.O. "Pugliese-Ciaccio" di Catanzaro
3	U.O. di Endocrinologia	A.O. "Annunziata" di Cosenza
4	U.O. di Oculistica	A.O. "Annunziata" di Cosenza
5	U.O. di Reumatologia e Centro Osteoporosi	A.O. "Bianchi-Melacrino-Morelli" di Reggio Calabria

TABELLA 2 "UNITÀ OPERATIVE DA ESPUNGERE DALLA RETE"

N.	DENOMINAZIONE UNITÀ OPERATIVA	DENOMINAZIONE AZIENDA OSPEDALIERA DI APPARTENENZA
1	U.O. di Pneumologia	A.O. "Annunziata" di Cosenza
2	U.O. di Anatomia Patologica	A.O. "Bianchi-Melacrino-Morelli" di Reggio Calabria
3	U.O. di Gastroenterologia	A.O. "Mater Domini" di Catanzaro

"Aggiornamento Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare (modifica alla DGR n. 610/2003) — Istituzione Registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR) — Approvazione schema tipo scheda certificazione malattia rara".-

ALLEGATO B

"RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE"

AZIENDA OSPEDALIERA "ANNUNZIATA" DI COSENZA			
STRUTTURA	N.	DENOMINAZIONE PATOLOGIA	CODICE ESESIONE
CENTRO DI MICROCITEMIA	1	Anemie ereditarie	RDG010
UNITÀ OPERATIVA DI DERMATOLOGIA	1	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro: emocromatosi ereditaria	RCG100
	2	Pemfigo	RL0030
	3	Pemfigoide bolloso	RL0040
	4	Lichen scleroatrofico	RL0060
	5	Dermatomiosite	RM0010
	6	Epidermolisi bollosa	RN0570
	7	Malattia di Darier	RN0550
	8	Neurofibromatosi	RBG010
UNITÀ OPERATIVA DI NEONATOLOGIA E TERAPIA INTENSIVA NEONATALE	1	Ano imperforato	RN0190
	2	Anomalia di Arnold Chiari	RN0010
	3	Aplasia congenita della cute	RN0640
	4	Artrogriposi	RNG020
	5	Atresia esofagea	RN0160
	6	Atresia del digiuno	RN0170
	7	Atresia o stenosi duodenale	RN0180
	8	Condrodistrofie congenite	RNG050
	9	Focomelia	RN0260
	10	Gastroschisi	RN0320
	11	Ittiosi	RNG070
	12	Osteodistrofia	RNG060
	13	Sclerosi tuberosa	RN0750
	14	Sequenza di Pierre Robin (= anomalie congenite del cranio e delle ossa della faccia)	RNG040
	15	Sequenza da Ipcinesia fetale	RN1110
	16	Sindrome alcolica fetale	RP0040

(segue)	21	Fibrosi epatica congenita	RP0070
UNITÀ OPERATIVA DI PEDIATRIA	22	Gastroenterite eosinofila	RI0030
	23	Immunodeficienze primarie	RCG160
	24	Iperaldosteronismi primitivi	RCG010
	25	Istiocitosi croniche	RCG150
	26	Malattia di Behçet	RC0210
	27	Malattia di Lyme	RA0030
	28	Malattia di Wilson	RC0150
	29	Malattia granulomatosa cronica	RD0050
	30	Mucopolipidosi	RCG090
	31	Mucopolisaccaridosi	RCG140
	32	Neurofibromatosi	RBG010
	33	Neutropenia ciclica	RD0040
	34	Osteodistrofie congenite	RNG060
	35	Piastrinopatie ereditarie	RDG030
	36	Poliendocrinopatie autoimmune	RCG030
	37	Porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	RD0030
	38	Pseudoermafroditismi	RNG010
	39	Pubertà precoce	RC0040
	40	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	RC0170
	41	Retinoblastoma	RB0020
	42	Sclerosi tuberosa	RN0750
	43	Sindrome da pseudoostruzione intestinale	RI0040
	44	Sindrome da X fragile	RN1330
	45	Sindrome di Down	RN0660
	46	Sindrome di Kallmann	RC0020
	47	Sindrome di Kawasaki	RG0040
	48	Sindrome di Klinefelter	RN0690
	49	Sindrome di Noonan	RN1010
	50	Sindrome di Silver-Russel	RN0180
	51	Sindrome di Sture-Weber	RN0770
	52	Sindrome di Turner	RN0680
	53	Sindrome di West	RF0140
	54	Sindrome di Williams	RN1270
	55	Sindrome emolitico-uremica	RD0010
	56	Sindromi adrenogenitali congenite	RCG020
	57	Sprue celiaca	RI0060
	58	Trombocitopenie primarie ereditarie	RDG040

<u>(segue)</u> UNITÀ OPERATIVA DI CHIRURGIA PEDIATRICA	10	Gastroschisi	RN0320
	11	Malattia di Caroli	RN0220
	12	Malattia di Hirschsprung	RN0200
	13	Poliposi familiare	RB0050
	14	Rene a spugna	RN0250
	15	Sindrome da pseudoostruzione intestinale	RI0040
	16	Sindrome del nevo displastico	RN1650
	17	Sindrome del nevo epidermale	RN1660
	18	Sindrome di Peutz Jeghers	RN0760
	19	Sindrome Short	RN0730
	20	Tumore di Wilms	RB0010
UNITÀ OPERATIVA DI PEDIATRIA	1	Diabete insipido nefrogenico	RJ0010
	2	Neurofibromatosi	RBG010
	3	Poliendocrinopatie autoimmuni	RCG030
	4	Pubertà precoce	RC0040
	5	Rachitismi Vitamina D resistenti	RC0170
	6	Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150
	7	Sindrome di Klinefelter	RN0690
	8	Sindrome di Noonan	RN1010
	9	Sindrome di Pradaer Willi	RN1310
	10	Sindrome di Turner	RN0680
UNITÀ OPERATIVA DI MICROCITEMIA ED EMOPATIE INFANTILI	1	Anemie ereditarie	RDG010
UNITÀ OPERATIVA DI OCULISTICA	1	Atrofia ottica di Leber	RF0300
	2	Cheratocono	RF0280
	3	Coloboma congenito del disco ottico	RN0120
	4	Congiuntivite lignea	RF0290
	5	Degenerazioni della cornea	RF0130
	6	Distrofie ereditarie della coroide	RF0120
	7	Malattia di Bechet	RC0210
	8	Pemfigo	RL0030
	9	Sindrome di Marfan	RN1320
	10	Sindrome di Sjogren	RN1700
	11	Sindrome di von Hippel Lindau	RN0780
AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA "MATER DOMINI" DI CATANZARO			
UNITÀ OPERATIVA DI PEDIATRIA	1	Acrocefalosindattilia	RNG030
	2	Acrodisostosi	RN0280

(segue)	41	Pseudoermafroditismi	RNG010
UNITÀ OPERATIVA DI PEDIATRIA	42	Pubertà precoce idiopatica	RC0040
	43	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	RC0170
	44	Sclerosi tuberosa	RN0750
	45	Sindrome alcolica fetale	RPO040
	46	Sindrome branchio-oculo-facciale	RNI130
	47	Sindrome branchio-oto-renale	RNI140
	48	Sindrome cardio-facio-cutanea	RNI150
	49	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	RN1640
	50	Sindrome da X fragile	RN1330
	51	Sindrome di Adams Oliver	RN0340
	52	Sindrome di Alagille	RN1350
	53	Sindrome di Alstrom	RN1370
	54	Sindrome di Arnold Chiari	RNO010
	55	Sindrome cerebro-costomandibolare	RN0430
	56	Sindrome Eec	RN0880
	57	Sindrome oto-palato-digitale	RN0470
	58	Sindrome di Aarskog	RN0790
	59	Sindrome di Angelman	RN1300
	60	Sindrome di Antley-Bixler	RN0800
	61	Sindrome di Bardet-Biedl	RN1380
	62	Sindrome di Beckwith-Wiedemann	RN0820
	63	Sindrome di Borjeson	RN0840
	64	Sindrome di Carpenter	RN1390
	65	Sindrome di Cockayne	RN1400
	66	Sindrome di Coffin-Lowry	RN0350
	67	Sindrome di Coffin-Siris	RN0360
	68	Sindrome di Cornelia de Lange	RN1410
	69	Sindrome di Down	RN0660
	70	Sindrome di Freeman-Sheldon	RN0890
	71	Sindrome di Goldenhar	RN0910
	72	Sindrome di Holt-Oram	RN0930
	73	Sindrome di Jarcho-Levin	RN0410
	74	Sindrome di Joubert	RNO040
	75	Sindrome di Kabuki	RN0940
	76	Sindrome di Kallmann	RC0020
	77	Sindrome di Klinefelter	RN0690
	78	Sindrome di Klippel-Feil	RN0310

AZIENDA OSPEDALIERA "BIANCHI-MELACRINO-MORELLI" DI REGGIO C.

UNITÀ OPERATIVA		
DI GENETICA	1 Acrodisostosi	RN0280
MEDICA	2 Albinismo	RCG040
	3 Ano imperforato	RN0190
	4 Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040
	5 Artrogriposi multiple congenite	RNG020
	6 Atresia o stenosi duodenale	RN0180
	7 Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	RN0160
	8 Atresia del digiuno	RN0170
	9 Campodattilia familiare	RN0290
	10 Charge associazione	RN0850
	11 Condrodistrofie congenite	RNG050
	12 Discheratosi congenita	RN0560
	13 Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine	RCG120
	14 Embriofetopatia rubeolica	RPO010
	15 Esostosi multiple	RNG050
	16 Gastroschisi	RN0320
	17 Incontinentia pigmenti	RN0510
	18 Leprecaunismo	RC0050
	19 Mucopolisaccaridosi	RCG140
	20 Osteodistrofie congenite	RNG060
	21 Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110
	22 Sequenza sirenomelica	RN0440
	23 Sindrome acrocallosa	RN1630
	24 Sindrome alcolica fetale	RP0040
	25 Sindrome branchio-oculo-facciale	RNI130
	26 Sindrome branchio-oto-renale	RNI140
	27 Sindrome cardio-facio-cutanea	RNI150
	28 Sindrome cerebro-costo-mandibolare	RN0450
	29 Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
	30 Sindromi da duplicazioni/deficienza cromosomica	RNG090
	31 Sindrome femoro-facciale	RN0460
	32 Sindrome da regressione caudale	RN0300
	33 Sindrome di Adams-Oliver	RN0340
	34 Sindrome di Alagille	RN1350
	35 Sindrome di Alport	RN1360
	36 Sindrome di Antley-Bixler	RN0800
	37 Sindrome di Baller-Gerold	RN0810

<u>(segue)</u> <u>UNITÀ OPERATIVA</u> <u>DI GENETICA</u> <u>MEDICA</u>	76	Sindrome di Townes-Brocks	RN1240
	77	Sindrome di Wagr	RN1730
	78	Sindrome di Weaver	RN0490
	79	Sindrome di Williams	RN1270
	80	Sindrome di Wolf-Hirschhorn	RN0700
	81	Sindrome fetale da acido valproico	RP0020
	82	Sindrome fetale da idantoina	RP0030
	83	Sindrome Kid	RN1500
	84	Sindrome Leopard	RN1530
	85	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160
	86	Sindrome oto-palato-digitale	RN0470
	87	Sindrome proteo	RN1170
	88	Sindrome trico-rino-falangea	RNI180
	89	Sindrome trombocitopenica con assenza del radio	RN1690
<u>CENTRO PER</u> <u>L'EMOFILIA</u>	90	Vacterl associazione	RN1250
	91	Xeroderma pigmentoso	RN0520
<u>UNITÀ OPERATIVA</u> <u>DI GASTRO-</u> <u>ENTEROLOGIA</u>	1	Difetti ereditari della coagulazione	RDG020
	2	Microangiopatie trombotiche	RGG010
	3	Piastrinopatie ereditarie	RDG030
	4	Trombocitopenie primarie ereditarie	RDG040
<u>CENTRO PER LE</u> <u>MICROCITEMIE</u>	1	Acalasia	RI0010
	2	Colangite primitiva sclerosante	RI0050
	3	Gastrite ipertrofica gigante	RI0020
	4	Gastroenterite eosinofila	RI0030
	5	Malattia di Caroli	RN0220
	6	Malattia del fegato policistico	RN0230
	7	Malattia di Hirschsprung	RN0200
	8	Poliposi familiari	RB0050
	9	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	RI0040
	10	Sprue celiaca	RI0060
<u>UNITÀ OPERATIVA</u> <u>DI NEFROLOGIA</u>	1	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	RCG100
	2	Anemie ereditarie	RDG010
	1	Amiloidosi primarie e familiari	RCG130
	2	Fibrosi retroperitoneale	RJ0020
	3	Granulomatosi di Wegener	RG0070
	4	Iperaldosteronismi primitivi	RCC010
	5	Lipodistrofia totale	RC0080
	6	Poliangiote microscopica	RG0020

<u>(segue)</u> UNITÀ OPERATIVA DI NEUROLOGIA	36	Neuroacantocitosi	RN1570
	37	Neuropatie ereditarie	RFG060
	38	Oloprosencefalia	RN0060
	39	Polimiosite	RM0020
	40	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	RF0180
	41	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RFG100
	42	Sclerosi tuberosa	RN0750
	43	Sindrome da X fragile	
	44	Sindrome di Angelman	RN1300
	45	Sindrome di Arnold-Chiari	RN0010
	46	Sindrome di Dubowitz	RN0870
	47	Sindrome di Chiray Foix	RN0070
	48	Sindrome di Churg-Strauss	RG0050
	49	Sindrome di Eaton-Lambert	RF0190
	50	Sindrome di Gerstmann	RQ0010
	51	Sindrome di Isaacs	RN1490
	52	Sindrome di Joubert	RN0040
	53	Sindrome di Kawasaki	RG0040
	54	Sindrome di Klippel-Feil	RN0310
	55	Sindrome di Klippel-Trenaunay	RN1510
	56	Sindrome di Landau-Kleffner	RN1520
	57	Sindrome di Marfan	RN1320
	58	Sindrome di Meckel	RN0980
	59	Sindrome di Moebius	RN0990
	60	Sindrome di Parry-Romberg	RN0650
	61	Sindrome di Roberts	RN1060
	62	Sindrome di Rett	RF0040
	63	Sindrome di Sjogren-Larsson	RN1700
	64	Sindrome di Steele-Richardson-Olszewsky	RF0170
	65	Sindrome di Walzer-Warburg	RN1740
	66	Sindrome di Zellweger	RN1760
	67	Sindrome di Sturge-Weber	RN0770
	68	Sindrome di von Hippel-Lindau	RN0780
	69	Sindrome Melas	RN0710
	70	Sindrome Merrf	RN0720
	71	Sindrome Poems	RN1610
	72	Teleangectasia emorragica ereditaria	RG0100

<u>(segue)</u> <u>UNITÀ OPERATIVA</u> <u>DI PATOLOGIA</u> <u>NEONATALE</u>	39	Sindrome fetale da idantoina	RP0030
	40	Sindromi adrenogenitali congenite	RCG020
	41	Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
	42	Sindromi da duplicazioni/deficienza cromosomica	RNG090
	43	Vacterl associazione	RN1250
<u>UNITÀ OPERATIVA</u> <u>DI REUMATOLOGIA</u> <u>E CENTRO OSTEO-</u> <u>POROSI</u>	1	Arteriti a cellule giganti	RG0080
	2	Connettiviti indifferenziate	RMG010
	3	Connettivite mista	RM0030
	4	Crioglobulinemie miste	RC0110
	5	Dermatomiosite	RM0010
	6	Endocardite reumatica	RG0010
	7	Fascite eosinofila	RM0040
	8	Granulomatosi di Wegener	RG0070
	9	Malattia di Behçet	RC0210
	10	Malattia di Takayasu	RG0090
	11	Poliarterite nodosa	RG0030
	12	Policodrite	RM0060
	13	Polimiosite	RM0020
	14	Porpora di Schonlein-Henoc	RD0030
	15	Sindrome di Chung-Strauss	RG0050
	16	Sindrome di Sjogren-Larsonn	RN1700

"Aggiornamento Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare (modifica alla DGR n. 610/2003) (...)".-

ALLEGATO C

Registro Regionale Malattie Rare

AZIENDA SANITARIA PROVINCIALE DI _____

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

(INTESTAZIONE STRUTTURA CERTIFICANTE)

SI CERTIFICA CHE

A. ANAGRAFICA PAZIENTE

COGNOME	
NOME	
CODICE FISCALE	
SESSO	
LUOGO DI NASCITA	
DATA DI NASCITA	
STATO CIVILE	
COMUNE DI RESIDENZA	
INDIRIZZO DI RESIDENZA	
RECAPITO TELEFONICO	
TITOLO DI STUDIO	
PROFESSIONE	

È AFFETTO DALLA SEGUENTE PATOLOGIA

B. INFORMAZIONI SULLA PATOLOGIA

PATOLOGIA	
CODICE PATOLOGIA (ESENZIONE)	

ULTERIORE CLASSIFICAZIONE	
STRUTTURA PRIMA DIAGNOSI	
DATA ESORDIO	
ETÀ ALL'ESORDIO	
DATA DIAGNOSI	
ETÀ ALLA DIAGNOSI	
ESAMI STRUMENTALI E DI LABORATORIO ESEGUITI PER LA DIAGNOSI	

_____, il _____
 (LUOGO) (DATA)

 (TIMBRO E FIRMA DEL MEDICO)

(A CURA DELL'UFFICIO TICKETS AZIENDALE)

SI ATTESTA CHE IL PAZIENTE HA PRODOTTO LA PRESENTE CERTIFICAZIONE, UNITAMENTE A N. _____ ALLEGATI, OGGI

_____, il _____
 (LUOGO) (DATA)

Il responsabile

UNITÀ OPERATIVA DI PATOLOGIA NEONATALE	1	Acrocefalosindattilia	RNG030
	2	Ano imperforato	RN0190
	3	Anomalia di Arnold Chiari	RN0010
	4	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040
	5	Aplasia congenita della cute	RN0640
	6	Atresia o stenosi duodenale	RN0180
	7	Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	RN0160
	8	Atresia del digiuno	RN0170
	9	Artrogriposi multiple congenite	RNG020
	10	Charge Associazione	RN0850
	11	Condrodistrofie congenite	RNG050
	12	Embriofetopatia rubeolica	RP0010
	13	Focomelia	RN0260
	14	Galattosemia	RCG060
	15	Gastroschisi	RN0320
	16	Incontinentia pigmenti	RN0510
	17	Ittiosi congenita	RNG050
	18	Malattia del Cri Du Chat	RN0670
	19	Microcefalia	RN0020
	20	Oloprosencefalia	RN0060
	21	Osteodistrofie congenite	RNG060
	22	Sequenza da Ipcinesia fetale	RN1110
	23	Sequenza di Pierre Robin	RNG040
	24	Sindrome alcolica fetale	RP0040
	25	Sindrome da regressione caudale	RN0300
	26	Sindrome di Alagille	RN1350
	27	Sindrome di Beckwith-Wiedemann	RN0820
	28	Sindrome di De George	RCG160
	29	Sindrome di Down	RN0660
	30	Sindrome di Goldenhar	RN0910
	31	Sindrome di Joubert	RN0040
	32	Sindrome di Noonan	RN1010
	33	Sindrome di Poland	RN0430
	34	Sindrome di Praeder-Willi	RN1310
	35	Sindrome di Silver-Russell	RN1080
	36	Sindrome di Sturge-Weber	RN0770
	37	Sindrome di Turner	RN0680
	38	Sindrome fetale da acido valproico	RP0020

(segue)	7	Rachitismo ipofosfatemico vitamina E resistente	RC0170
	8	Sindrome di Goodpasture	RG0060
<u>UNITÀ OPERATIVA DI NEFROLOGIA</u>			
	1	Adrenoleucodistrofia	RF0120
<u>UNITÀ OPERATIVA DI NEUROLOGIA</u>	2	Agenesia cerebellare	RN0030
	3	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100
	4	Arterite a cellule giganti	RG0080
	5	Atrofia dentato rubropallidolusiana	RF0050
	6	Atrofia ottica di Leber	RF0300
	7	Atrofie muscolari spinali	RFG050
	8	Ceroido-lipofuscinosi	RFG020
	9	Connettivite mista	RM0030
	10	Corea di Huntington	RF0080
	11	Degenerazioni della cornea	RFG130
	12	Dermatomiosite	RM0010
	13	Disautonomia familiare	RN0080
	14	Distonia di torsione idiopatica	RF0090
	15	Distrofie ereditarie della corioide	RFG120
	16	Distrofie muscolari	RFG080
	17	Distrofie miotoniche	RFG090
	18	Epilessia mioclonica progressiva	RF0060
	19	Gangliosidosi	RFG030
	20	Ipomelanosi di Ito	RN1480
	21	Leucodistrofie	RFG010
	22	Lissencefalia	RN0050
	23	Malattia di Alpers	RF0010
	24	Malattia di Behçet	RC0210
	25	Malattia di Dercum	RC0090
	26	Malattia di Leigh	RF0030
	27	Malattia di Lyme	RA0030
	28	Malattia di Takayasu	RG0090
	29	Malattia di Whipple	RA0020
	30	Malattia di Wilson	RC0150
	31	Malattie spinocerebellari	RFG040
	32	Microcefalia	RN0020
	33	Mioclono essenziale ereditario	RF0070
	34	Miopatie congenite ereditarie	RFG070
	35	Mucopolisaccaridosi	RCG140

<u>(segue)</u> <u>UNITÀ OPERATIVA</u> <u>DI GENETICA</u> <u>MEDICA</u>	38	Sindrome di Bardet-Biedl	RN1380
	39	Sindrome di Beckwith-Wiedemann	RN0820
	40	Sindrome di Bloom	RN0830
	41	Sindrome di Borjeson	RN0840
	42	Sindrome di Carpenter	RN1390
	43	Sindrome di Cockayne	RN1400
	44	Sindrome di Coffin-Lowry	RN0350
	45	Sindrome di Cornelia de Lange	RN1410
	46	Sindrome di Eec	RN0880
	47	Sindrome di Ehlers-Danlos	RN0330
	48	Sindrome di Fraser	RN1460
	49	Sindrome di Freeman-Sheldon	RN0890
	50	Sindrome di Frys	RN0900
	51	Sindrome di Hay-Wells	RN1470
	52	Sindrome di Holt-Oram	RN0930
	53	Sindrome di Gardner	RB0040
	54	Sindrome di Greig o cefalopolisindattilia	RN0390
	55	Sindrome di Ivemark	RN0740
	56	Sindrome di Kabuki	RN0940
	57	Sindrome di Marshall-Smith	RN1550
	58	Sindrome di Nager	RN1000
	59	Sindrome di Opitz	RN1020
	60	Sindrome di Pallister-Hall	RN1030
	61	Sindrome di Pallister-Killian	RN1590
	62	Sindrome di Pallister-W	RN0420
63	Sindrome di Peutz Jeghers	RN0760	
64	Sindrome di Pfeiffer	RN1040	
65	Sindrome di Poland	RN0430	
66	Sindrome di Rieger	RN1050	
67	Sindrome di Robinow	RN1070	
68	Sindrome di Rubinstein-Taybi	RN1620	
69	Sindrome di Schinzel-Giedion	RN1090	
70	Sindrome di Seckel	RN1100	
71	Sindrome di Short	RN0730	
72	Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel	RN1120	
73	Sindrome di Smith-Lemli-Optiz, tipo I	RN1200	
74	Sindrome di Smith-Magenis	RN1210	
75	Sindrome di Stickler	RN1220	

(segue)	79	Sindrome di Klippel-Trenaunay	RN1510
UNITÀ OPERATIVA DI PEDIATRIA	80	Sindrome di Marfan	RN1320
	81	Sindrome di Marshall-Smith	RN1550
	82	Sindrome di Nager	RN1000
	83	Sindrome di Noonan	RN1010
	84	Sindrome di Opitz	RN1020
	85	Sindrome di Pautz-Jeghers	RN0760
	86	Sindrome di Poland	RN0430
	87	Sindrome di Prader-Willi	RN11310
	88	Sindrome di Rett	RFO040
	89	Sindrome di Roberts	RN1060
	90	Sindrome di Robinow	RN1070
	91	Sindrome di Rubinstein-Taybi	RN1620
	92	Sindrome di Seckel	RN1100
	93	Sindrome di Short	RN0730
	94	Sindrome di Silver-Russel	RN0180
	95	Sindrome di Smith-Lemli-Optiz, tipo I	RN1200
	96	Sindrome di Smith-Magenis	RN1210
	97	Sindrome di Stickler	RN1220
98	Sindrome di Sturge-Weber	RN0770	
99	Sindrome di Townes-Brocks	RN1240	
100	Sindrome di Turner	RN0680	
101	Sindrome di Von Hippel-Lindau	RN0780	
102	Sindrome di Weill-Marchesani	RN1750	
103	Sindrome di West	RF0140	
104	Sindrome di Williams	RN1270	
105	Sindrome di Wolf-Hirschhorn	RN0700	
106	Sindrome di Zellweger	RN1760	
107	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160	
108	Sindrome Pterigio-multiplo	RN1670	
109	Sindrome trico-rino-falangea	RN1180	
110	Sindrome trisma-pseudocamptodaffilia	RN0480	
111	Sindrome trombocitopenica con assenza del radio	RN1690	
112	Sindromi adrenogenitali congenite	RCG020	
113	Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080	
114	Sindromi da duplicazioni/deficienza cromosomica	RNG090	
115	Sprue celiaca	RI0060	
116	Tumore di Wilms	RB0010	

<u>(segue)</u> UNITÀ OPERATIVA DI PEDIATRIA	3	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100
	4	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040
	5	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	RCG100
	6	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine	RCG070
	7	Artrogriposi multiple congenite	RNG020
	8	Atrofie muscolari spinali	RFG050
	9	Camptodattilia familiare	RN0290
	10	Coloboma congenito del disco ottico	RNO120
	11	Condrodistrofie congenite	RNG050
	12	Dermatite erpetiforme	RLO020
	13	Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine	RCG120
	14	Displasia oculo-digito-dentale	RN1440
	15	Displasia spondiloepifisaria congenita	RN1450
	16	Distrofie miotoniche	RFG090
	17	Distrofie muscolari	RFG080
	18	Disturbi da accumulo di lipidi	RCG080
	19	Disturbi del ciclo dell'urea	RCG050
	20	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	RCG040
	21	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati, escluso Diabete melito	RCG060
	22	Embriofetopatia rubeolica	RPO010
	23	Ermafroditismo vero	RN0240
	24	Focomelia	RN0260
	25	Iperaldosteronismi primitivi	RCG010
	26	Iposofatasia	RCG160
	27	Ittiosi congenita	RNG050
	28	Leprecaunismo	RC0050
	29	Linfagectasia intestinale	RI0080
	30	Lipodistrofia totale	RC0080
	31	Malattia dei Cri Cu Chat	RN0670
	32	Malattia di Hirschsprung	RN0200
	33	Malattia di Wilson	RC0150
	34	Malattie spinocerebrali	RFG040
	35	Microcefalia	RNO020
	36	Mucopolipidosi	RCG090
	37	Mucopolisaccaridosi	RCG140
	38	Neurofibromatosi	RBG010
	39	Oloprosencefalie	RNO060
	40	Osteodistrofie congenite	RNG060

(segue)	59	Tumore di Wilms	RB0010
<u>UNITÀ OPERATIVA DI PEDIATRIA</u>			
<u>UNITÀ OPERATIVA DI MEDICINA INTERNA</u>	1	Acalasia	RI0010
	2	Arteriti a cellule giganti	RG0080
	3	Colangite primitiva sclerosante	RI0050
	4	Connettiviti indifferenziate	RMG010
	5	Crioglobulinemie miste	RC0110
	6	Sindrome da pseudoostruzione intestinale	RI0040
<u>UNITÀ OPERATIVA DI OCULISTICA</u>	1	Cicliste eterocromica di Fuch	RF0230
	2	Cheratocono	RF0280
	3	Degenerazioni della cornea	RFG130
	4	Distrofie ereditarie della cornea	RFG140
	5	Distrofie ereditarie della corioide	RFG120
	6	Distrofie retiniche ereditarie	RFG110
AZIENDA OSPEDALIERA "PUGLIESE-CIACCIO" DI CATANZARO			
<u>SERVIZIO DI EMOSTASI E TROMBOSI</u>	1	Difetti ereditari della coagulazione	RDG020
	2	Piastrinopatie ereditarie	RDG030
	3	Trombocitopenie primarie ereditarie	RDG040
<u>DIVISIONE DI EMATOLOGIA</u>	1	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro: emocromatosi ereditaria	RCG100
	2	Anemie ereditarie: favismo, sferocitosi ereditaria	RDG010
	3	Anemie sideroblastiche	RDG010
	4	Disturbi da accumulo di lipidi: malattia di Gaucher	RCG080
	5	Emoglobinuria parossistica notturna	RDG020
	6	Microangiopatie trombotiche: porpora trombotica trombocitopenica	RGG010
	7	Sindrome uremico-emolitica	RD0010
	8	Trombocitemie primarie ereditarie: ipoplasia megacariocitica idiopatica	RDG040
<u>UNITÀ OPERATIVA DI CHIRURGIA PEDIATRICA</u>	1	Acalasia	RI0010
	2	Ano imperforato	RN0190
	3	Atresia o stenosi duodenale	RN0180
	4	Atresia biliare	RN0210
	5	Atresia esofagea	RN1650
	6	Atresia del digiuno	RN0170
	7	Colangite primitiva sclerosante	RI0050
	8	Fibrosi retroperitoneale	RJ0020
	9	Gastrite ipertrofica gigante	RI0020

<u>(segue)</u> <u>UNITÀ OPERATIVA</u> <u>DI NEONATOLOGIA</u> <u>E TERAPIA INTEN-</u> <u>SIVA NEONATALE</u>	17	Sindrome di Down	RN0660
	18	Sindrome di Di George	RCG160
	19	Sindrome di Jarcho Levin	RN0410
	20	Sindrome da aneuploidia cromosomica	RNG080
	21	Sindrome di Rubinstein-Tajbi	RN1620
	22	Sindrome di Pallister-Killian	RN1590
	23	Sindrome di Cornelia de Lange	RN1410
	24	Sindrome di Smith-Lemli-Optiz	RN1200
	25	Sindrome di Noonan	RN1010
	26	Sindrome di Klinefelter	RN0690
<u>CENTRO DI</u> <u>EMOSTASI</u> <u>E TROMBOSI</u>	27	Vacterl associazione	RN1250
	1	Difetti ereditari della coagulazione	RDG020
<u>UNITÀ OPERATIVA</u> <u>DI NEUROLOGIA</u>	1	Corea di Huntington	RF0080
	2	Sclerosi laterale miotrofica	RF0100
<u>UNITÀ OPERATIVA</u> <u>DI PEDIATRIA</u>	1	Anemie ereditarie	RDG010
	2	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	RCG100
	3	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine, escluso Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteïnemia di tipo III	RCG070
	4	Atrofie muscolari spinali	RFG050
	5	Colangite primitiva sclerosante	RI0050
	6	Condrodistrofie congenite	RNG050
	7	Connettivite mista	RM0030
	8	Connettiviti indifferenziate	RMG010
	9	Deficienza di ACTH	RC0010
	10	Diabete insipido nefrogenico	RJ0010
	11	Difetti ereditari della coagulazione	RDG020
	12	Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine	RCG120
	13	Distrofie miotoniche	RFG090
	14	Distrofie muscolari	RFG080
	15	Disturbi da accumulo di lipidi	RCG080
	16	Disturbi del ciclo dell'urea	RCG050
	17	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	RCG040
	18	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati, escluso Diabete mellito	RCG060
	19	Endocardite reumatica	RG0010
	20	Ermafroditismo vero	RN0240