

REPUBBLICA ITALIANA

BOLLETTINO UFFICIALE

DELLA

REGIONE LOMBARDIA

MILANO - GIOVEDÌ, 3 GENNAIO 2002

1° SUPPLEMENTO STRAORDINARIO AL N. 1

S O M M A R I O

DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE II DICEMBRE 2001 - N. 7/7328	
Individuazione della Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279	3

[BUR2002031]

[3.2.0]

D.G.R. II DICEMBRE 2001 - N. 7/7328**Individuazione della Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279****LA GIUNTA REGIONALE**

Premesso che le malattie rare sono un ampio gruppo di patologie (circa 5.000 secondo l'OMS) che possono interessare tutti gli organi ed apparati dell'organismo umano, molto eterogenee fra loro sia nell'eziopatogenesi sia nelle manifestazioni sintomatologiche, ma accomunate dalla bassa prevalenza nella popolazione (< 0 = 5 casi per 10.000 abitanti secondo i criteri adottati dall'Unione Europea) e dalla difficoltà nell'effettuare una rapida e corretta diagnosi e nell'impostazione di un'adeguata terapia;

Premesso altresì che nonostante la bassa prevalenza delle singole patologie, nel loro insieme le malattie rare costituiscono un problema sanitario importante in quanto interessano comunque un numero rilevante di cittadini e di famiglie, e possono essere causa di problemi per l'accessibilità degli utenti al Servizio Sanitario regionale;

Preso atto che da tempo le malattie rare sono state identificate dall'Unione Europea come una delle aree prioritarie di azione di sanità pubblica e che il Piano sanitario nazionale 1998-2000 individuava tra i suoi obiettivi prioritari la sorveglianza nazionale delle malattie rare proponendo altresì il rafforzamento delle iniziative volte a garantire:

- 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 alle nuove terapie;

Richiamato l'art. 8-sexies, comma 2, lettera d) del d.lgs. 19 giugno 1999, n. 229 relativo alla definizione, da parte delle Regioni, delle funzioni assistenziali nell'ambito delle malattie rare;

Visto il d.lgs. 29 aprile 1998, n. 124 che, all'art. 5, comma 1, lettera b) e comma 5, prevedeva l'emanazione del regolamento del Ministero della Sanità sull'individuazione delle malattie rare che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria e l'individuazione di specifiche forme di tutela garantite ai soggetti affetti da patologie rare, con particolare riguardo alla disponibilità dei farmaci orfani ed all'organizzazione dell'erogazione delle prestazioni di assistenza;

Visto il «Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie» emanato con d.m. 18 maggio 2001, n. 279, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b) del d.lgs. 29 aprile 1998, n. 124 che, all'art. 2 sancisce:

- l'individuazione, da parte delle Regioni, dei Presidi accreditati ai fini dell'istituzione della Rete nazionale per la prevenzione, sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare onde assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare,
- l'individuazione, su proposta della Regione interessata, d'intesa con la Conferenza permanente Stato-Regioni, dei Centri interregionali di riferimento per le malattie rare;

Ritenuto pertanto necessario definire i Presidi che devono far parte della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, nonché proporre, sulla base di criteri di individuazione e di aggiornamento concertati con la Conferenza Stato-Regioni, gli eventuali Centri interregionali di riferimento per le malattie rare;

Preso atto dei criteri definiti dall'art. 2, comma 2, del d.m. 18 maggio 2001, n. 279 per individuare i suddetti Presidi;

Rilevato che in Regione Lombardia si sono nel tempo consolidati alcuni percorsi per la diagnosi e la cura delle Malattie rare, e considerata l'esperienza acquisita da numerose realtà quali Aziende Ospedaliere, IRCCS pubblici e privati:

- A.O. «Spedali Civili» - Brescia,
- A.O. «Ospedali Riuniti» - Bergamo,
- A.O. «Istituti Clinici di Perfezionamento» - Milano,
- A.O. «Ospedale Niguarda Ca' Granda» - Milano,
- A.O. «Luigi Sacco» - Milano,
- A.O. «S. Paolo» - Milano,
- A.O. «San Gerardo dei Tintori» - Monza,

- IRCCS di diritto pubblico «Ospedale Maggiore di Milano» - Milano,
- IRCCS di diritto pubblico «Policlinico San Matteo» - Pavia,
- IRCCS di diritto pubblico «Istituto Nazionale Tumori» - Milano,
- IRCCS di diritto pubblico «Istituto Nazionale Neurologico Carlo Besta» - Milano,
- IRCCS di diritto privato «Fondazione Centro S. Raffaele del Monte Tabor» - Milano,
- IRCCS di diritto privato «Istituto Neurologico C. Mondino» - Pavia;

Constato che l'art. 2, comma 3, del d.m. 279/2001 individua particolari funzioni che i centri interregionali di riferimento devono rispettare quali:

- a) la gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata con il Registro nazionale di cui all'art. 3;
- b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con organismi internazionali competenti;
- c) il 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) la 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, preventive;
- e) la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;
- f) l'informazione alle associazioni dei malati e dei loro familiari ed ai cittadini in generale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci;

Ritenuto di proporre, visti i dettami dell'art. 2 - comma 1 - del d.m. n. 279/2001, i seguenti criteri di individuazione e di aggiornamento da concertarsi con la Conferenza Stato-Regioni per la definizione dei Centri interregionali di riferimento per le malattie rare, che debbono assicurare comunque le competenze predette, secondo i seguenti principi:

- disporre di collegamento funzionale con i singoli Presidi della Rete competenti;
- raccogliere le richieste di medici e/o pazienti che eventualmente pervenissero direttamente al Centro e smistare le richieste verso i Presidi competenti;
- essere in possesso di una autonoma struttura in grado di supportare l'attività di raccolta e smistamento di informazioni attraverso linee telefoniche dedicate, inserimento e ricerca in rete di notizie;
- disporre di personale dedicato: sanitario medico e non medico, personale amministrativo. Possibilità di consulenza psicologica specifica della materia per gli operatori sociosanitari dei Presidi di Rete e delle strutture territoriali;
- poter sviluppare reti comunicazionali e operative attraverso lo sviluppo di adeguati collegamenti funzionali tra i servizi sociosanitari di ASL ed i Presidi della Rete ai fini della presa in carico dei pazienti e delle famiglie allo scopo di garantire la continuità delle cure e l'educazione sanitaria;
- costituire punto di riferimento privilegiato per le associazioni dei pazienti e dei loro familiari;

Considerata l'alta professionalità delle strutture sopra elencate e la riconosciuta capacità di assunzione in carico dei pazienti affetti da malattie rare, con i collegamenti funzionali già instaurati con le strutture territoriali, valutata altresì la distribuzione delle patologie trattate da tali strutture;

Considerato che sul territorio Lombardo è presente il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche «Mario Negri» di Milano, situato in via G.B. Camozzi 5 a Ranica (BG), che nel tempo è diventato un importante riferimento per la ricerca clinica, l'informazione e la formazione sulle malattie rare;

Considerato inoltre che tra l'Istituto di Ricerche Farmacologiche «Mario Negri» di Milano e l'Azienda Ospedaliera «Ospedali Riuniti» di Bergamo esiste una convenzione in atto, stipulata con delibera del D.G. di codesta Azienda Ospedaliera n. 787 del 10 agosto 1995, che prende atto della fattiva e collaudata collaborazione tra i due Enti stessi, in particolare nel settore delle malattie immunologiche e della medicina del trapianto;

Ritenuto pertanto che la collaborazione tra i due Enti si possa anche sviluppare nell'ambito della diagnosi del trattamento delle malattie rare, facendo convogliare le diverse competenze specialistiche presenti nelle due Strutture al fine di ottenerne massimi risultati;

Rilevata l'opportunità di descrivere l'organizzazione della Rete lombarda per le malattie rare attraverso un appropriato percorso delineato nell'Allegato 1 (comprensivo dei sub-allegati A - B - C), parte integrante del presente provvedimento, al fine di orientare sia le strutture interessate operanti all'interno del sistema sanitario regionale lombardo, sia il cittadino, per ottimizzare il percorso diagnostico, terapeutico ed assistenziale in materia;

Ritenuto di dare mandato alla Direzione Generale Sanità di assumere le ulteriori determinazioni necessarie alla piena attuazione del presente provvedimento;

Considerata la necessità di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia;

Vagliate e fatte proprie le suddette considerazioni;

All'unanimità dei voti espressi ai sensi di legge;

DELIBERA

1. di individuare, in sede di prima applicazione, per le considerazioni espresse in premessa, che si intendono qui interamente riportate, gli Enti sanitari sottospecificati, da considerarsi Presidi della Rete Lombardia e che fanno parte della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare:

- A.O. «Spedali Civili» - Brescia,
- A.O. «Ospedali Riuniti» - Bergamo,
- A.O. «Istituti Clinici di Perfezionamento» - Milano,
- A.O. «Ospedale Niguarda Ca' Granda» - Milano,
- A.O. «Luigi Sacco» - Milano,
- A.O. «S. Paolo» - Milano,
- A.O. «San Gerardo dei Tintori» - Monza,
- IRCCS di diritto pubblico «Ospedale Maggiore di Milano» - Milano,
- IRCCS di diritto pubblico «Policlinico San Matteo» - Pavia,
- IRCCS di diritto pubblico «Istituto Nazionale Tumori» - Milano,
- IRCCS di diritto pubblico «Istituto Nazionale Neurologico Carlo Besta» - Milano,
- IRCCS di diritto privato «Fondazione Centro S. Raffaele del Monte Tabor» - Milano,
- IRCCS di diritto privato «Istituto Neurologico C. Mondino» - Pavia,

2. di proporre che i criteri di individuazione e di aggiornamento da concertarsi con la Conferenza Stato-Regioni per la definizione dei Centri interregionali di riferimento per le malattie rare, che debbono assicurare comunque le competenze di cui all'art. 2, comma 3 del d.m. 279/2001, si attengano ai seguenti principi:

- disporre di collegamento funzionale con i singoli Presidi della Rete competenti;
- raccogliere le richieste di medici e/o pazienti che eventualmente pervenissero direttamente al Centro e smistare le richieste verso i Presidi competenti;
- essere in possesso di una autonoma struttura in grado di supportare l'attività di raccolta e smistamento di informazioni attraverso linee telefoniche dedicate, inserimento e ricerca in rete di notizie;
- disporre di personale dedicato: sanitario medico e non medico, personale amministrativo. Possibilità di consulenza psicologica specifica della materia per gli operatori sociosanitari dei Presidi di Rete e delle strutture territoriali;
- poter sviluppare reti comunicazionali e operative attraverso lo sviluppo di adeguati collegamenti funzionali tra i servizi sociosanitari di ASL ed i Presidi della Rete ai fini della presa in carico dei pazienti e delle famiglie allo scopo di garantire la continuità delle cure e l'educazione sanitaria;
- costituire punto di riferimento privilegiato per le associazioni dei pazienti e dei loro familiari;

3. di individuare pertanto, sulla scorta dei criteri previsti dall'art. 2 del d.m. 279/2001 e di quelli ulteriori sopra propo-

sti, quale Centro Interregionale di Riferimento per le malattie rare della Regione Lombardia il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche «Mario Negri» di Milano, situato in via G.B. Camozzi 5 a Ranica (BG), che svolgerà le sue funzioni tramite un atto convenzionale che il medesimo stipulerà con l'Azienda Ospedaliera «Ospedale Riuniti» di Bergamo;

4. di approvare l'unito Allegato 1 (comprensivo dei sub-allegati A - B - C) quale parte integrante del presente provvedimento, al fine di orientare le strutture interessate operanti all'interno del sistema sanitario regionale lombardo ed il cittadino per ottimizzare il percorso diagnostico, terapeutico ed assistenziale in materia;

5. di dare mandato alla Direzione Generale Sanità di assumere le ulteriori determinazioni necessarie alla piena attuazione del presente provvedimento;

6. di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia.

Il segretario: Sala

ALLEGATO 1

Individuazione dei presidi accreditati per l'istituzione della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare di cui all'art. 2 del decreto del Ministero della Sanità 18 maggio 2001, n. 279 e proposta dei Centri interregionali di riferimento

Premessa

Le malattie rare (MR) sono un ampio gruppo di patologie (circa 5000 secondo l'OMS), accomunate dalla bassa prevalenza nella popolazione (< 0 = 5 casi per 10.000 abitanti secondo i criteri adottati dall'Unione Europea).

Le MR, delle quali circa l'80-90% riconoscono una base genetica, possono interessare tutti gli organi ed apparati dell'organismo umano. Le MR pertanto, oltre che numerose, sono molto eterogenee fra loro sia nell'eziopatogenesi sia nelle manifestazioni sintomatologiche. Esse sono tuttavia accomunate da una caratteristica estremamente importante dal punto di vista socio-sanitario: la bassa prevalenza nella popolazione. A questa spesso si associa, o ne può essere conseguenza la difficoltà sia nell'effettuare una rapida e corretta diagnosi che un'adeguata terapia. Nonostante la bassa prevalenza delle singole patologie, le MR costituiscono un problema sanitario importante in quanto sono spesso croniche e invalidanti oppure costituiscono causa di mortalità precoce; inoltre, essendo molto numerose, nel loro insieme interessano un numero rilevante di cittadini e di famiglie. Infine, le MR spesso sono causa di una certa diseguità fra cittadini nell'accesso ai servizi socio-sanitari, a causa delle disponibilità disomogenee e spesso insufficienti di conoscenze scientifiche e/o di strutture.

Ad oggi, non esiste una definizione uniforme di MR. Il Programma d'azione comunitaria 1999-2003 della Commissione della Comunità Europea definisce rare le malattie che hanno una prevalenza non superiore a 5 per 10.000 nell'insieme della popolazione comunitaria. La definizione di MR adottata negli U.S.A. è meno restrittiva rispetto a quella europea, in quanto viene definita rara una malattia con una prevalenza inferiore a 7,5 su 10.000; infine, in Giappone una malattia è definita rara quando la prevalenza è inferiore a 4 su 10.000. Appare evidente come le dimensioni del problema ed il tipo di strategia adottata dai diversi paesi per affrontare i conseguenti aspetti socio-sanitari possano variare con la soglia di prevalenza selezionata.

La classificazione delle MR è estremamente complessa, sia a causa della loro eterogeneità che per le frequenti difficoltà diagnostiche. Le affezioni che figurano nella classificazione internazionale delle malattie dell'OMS (International classification of diseases-X-Clinical modification, ICD-10) sono raccolte in 23 categorie principali; tali categorie si suddividono in 470 gruppi di malattie. La corretta individuazione delle singole MR incluse in tali gruppi costituisce alcune volte un problema in quanto sono coinvolte tutte le specialità mediche, nessuna esclusa; in questo ambito troviamo infatti patologie di interesse pediatrico, dermatologico, endocrinologico, neurologico, immunologico, ecc.

Le difficoltà che abbiamo brevemente menzionato fanno sì che solo in pochi Paesi si possa valutare il reale peso delle MR in termini di incidenza, prevalenza e costi socio-sanitari. Infatti, non si hanno dati adeguati di prevalenza sulle MR a livello di tutta l'Unione Europea, ed in particolare non sono

disponibili informazioni esaustive in Italia. Emerge, quindi, la necessità di strutturare una rete che su base nazionale e regionale si prenda cura di questi pazienti e che raccolga, coordini e valuti le informazioni provenienti da fonti diverse (strutture sanitarie, associazioni dei pazienti, ecc.).

Le MR sono state identificate come una delle aree prioritarie di azione di sanità pubblica dall'Unione Europea; in particolare, viene sottolineata la necessità di ottenere dati affidabili sulla prevalenza e sulla distribuzione spazio-temporale di molte MR, base di informazioni indispensabile per programmare strategie di intervento sanitario coordinate a livello europeo, quali lo sviluppo di metodi per la diagnosi e di farmaci. Il Piano sanitario nazionale (PSN) 1998-2000 ha per la prima volta individuato tra i suoi obiettivi prioritari la sorveglianza nazionale delle MR. In particolare, il PSN si propone il rafforzamento delle iniziative volte a garantire:

- 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.

La normativa

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'art. 5, comma 1, lettera b), del d.lgs. 29 aprile 1998, n. 124», pubblicato sul Supplemento ordinario alla Gazzetta Ufficiale, Serie generale - n. 160 del 12 luglio 2001, prevede l'istituzione di una Rete nazionale dedicata alle malattie rare (art. 2), mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, e promuovere l'informazione e la formazione. 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. Tra questi saranno individuati Centri di riferimento interregionali che saranno il fulcro delle attività di sorveglianza e del 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. Ai fini dell'esenzione il regolamento individua 284 malattie e 47 gruppi di malattie rare (allegato 1 al d.m. 279/2001) 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 per le malattie rare della Regione Lombardia

Come noto la situazione della Regione Lombardia è del tutto particolare rispetto alle competenze tra ASL e strutture erogatrici, pubbliche e private, che sono equiparabili, ai fini della loro funzione all'interno del servizio sanitario regionale, con il percorso di autorizzazione e di accreditamento. La presenza di più di 700 strutture iscritte nel registro delle strutture accreditate, delle quali circa 200 sono di ricovero e cura, pone una riflessione aggiuntiva nel momento in cui si tratta di strutturare la rete per il trattamento delle malattie rare, tenendo come riferimento quanto previsto dal d.m. in materia ma contestualizzandolo nella realtà locale.

Gli attori di questa organizzazione sono i pazienti affetti da tali patologie e i loro famigliari, i Presidi della Rete, le strutture presenti sul territorio, i centri interregionali di riferimento, i medici di medicina generale e i pediatri di libera scelta, le associazioni di volontariato. Il flusso dei pazienti è determinato chiaramente dalla strutturazione della rete e dalle competenze che rivestono i vari attori. L'obiettivo principale è quello di facilitare al massimo il paziente nel percorso diagnostico e terapeutico, garantendo un elevato livello della qualità dell'assistenza resa ed una tempestività d'azione. Il d.m. 279/2001 definisce che la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle Regioni. I presidi della Rete per le malattie rare

devono essere individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per i gruppi di malattie o per le malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedano, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetica-molecolare. Pertanto i Presidi rappresentano il riferimento per il paziente che accede ad esso e quindi devono assicurare un approccio complessivo clinico-diagnostico-terapeutico, multidisciplinare, con la disponibilità di servizi e strutture di supporto (diagnostica, laboratorio, genetica, etc.). Il Presidio deve farsi carico, oltre che della patologia, del paziente nel suo insieme considerando anche le implicazioni psicologiche e familiari.

Il percorso del paziente

L'art. 5 del d.m. 279/2001 prevede il percorso diagnostico del paziente in modo che l'assistito per il quale sia stato formulato da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale il sospetto diagnostico di una malattia rara sia indirizzato dallo stesso medico al presidio della Rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia. Infatti, vista la particolare natura delle patologie in oggetto, è sicuramente lo specialista che opera nelle strutture accreditate che può formulare il sospetto diagnostico, su indicazione del medico di medicina generale e del pediatra di libera scelta che comunque devono continuare a seguire il proprio paziente.

Lo specialista che opera nel Presidio della rete è l'unico che può certificare il diritto all'esenzione del paziente, compilando l'apposito modulo allegato alla presente (allegato A). Pertanto, dalla data della presente deliberazione, decade il regime transitorio stabilito dalla nota n. 49798 del 19 luglio 2001 della Direzione Generale Sanità con il quale si stabiliva la possibilità di assumere come validi per l'esenzione il certificato di qualsiasi specialista che opera in struttura pubblica o assimilati. La centralizzazione della possibilità della certificazione dell'esenzione, stabilita dal d.m., non dovrà comunque comportare problemi per il cittadino e i Presidi della rete dovranno attivarsi per facilitarne al massimo il paziente nel suo percorso diagnostico terapeutico. La certificazione rilasciata dal presidio ai fini dell'esenzione deve riportare, oltre alla definizione, anche il codice identificativo della malattia o del gruppo di malattie a cui la stessa afferisce, come definito nell'allegato 1 al d.m. n. 279/2001. L'attestato di esenzione avrà le stesse caratteristiche previste per le malattie croniche ed invalidanti, lo stesso colore, con l'aggiunta del decreto di riferimento e la validità sarà illimitata. L'attestato riporterà all'interno 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». Il dettaglio delle modalità operative per le procedure di esenzione sono contenute nella Circolare 56/SAN del 27 agosto 2001.

Il presidio della Rete deve erogare in regime di esenzione dalla partecipazione al costo 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. I relativi oneri sono a totale carico dell'azienda unità sanitaria locale di residenza dell'assistito con sospetto diagnostico di malattia rara. Il Presidio, a diagnosi accertata, deve provvedere a redigere la certificazione per permettere l'ASL di emettere la tessera di esenzione relativa.

L'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il 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'art. 5, lettera a), del d.lgs. 29 aprile 1998 n. 124 e ai sensi del presente regolamento sono altresì esentati dalla partecipazione al costo delle prestazioni necessarie per l'inclusione nelle liste di attesa per trapianto. Pertanto, una volta diagnosticata e certificata la patologia, tali pazienti possono accedere all'erogazione delle prestazioni a loro prescritte in regime di esenzione in tutte le strutture erogatrici del territorio regionale.

La prescrizione delle prestazioni sanitarie erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo reca l'indicazione, unicamente in forma codificata dal d.m. della malattia rara rispetto alla quale è riconosciuto il diritto all'esenzione. Fermi restando i limiti di prescrivibilità previsti dalla vigente normativa, ciascuna ricetta non può contestualmente recare

la prescrizione di prestazioni erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo e di altre prestazioni. La prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo è effettuata secondo criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali, con riferimento ai protocolli definiti. Pertanto, una volta attestata l'esenzione, la prescrizione può essere effettuata su ricettario regionale, indicando il codice della patologia rare della quale è affetto il paziente.

Un aspetto importante da tenere in considerazione è quello della territorialità, in modo che venga garantita la presenza di strutture di supporto, diagnosi e cura nelle ASL dei pazienti. Tenuto conto della particolarità delle patologie e delle caratteristiche che il d.m. stabilisce debbano avere i presidi della rete non è possibile individuare una rete che assicuri, in maniera omogenea, la presenza degli stessi in tutte le ASL della Regione. A questo proposito è importante strutturare un rapporto tra i presidi della rete, qualificati nella diagnosi e nel trattamento di tali pazienti, e le altre strutture erogatrici presenti sul territorio, in modo da garantire la libera scelta del cittadino di individuare il luogo dove curarsi, per non caricare i presidi della rete di indagini diagnostiche eseguibili anche in altre strutture. Il presidio della rete che ha provveduto alla diagnosi e che ha in trattamento il paziente deve tenere aggiornata la situazione clinica del paziente stesso, assumendo le informazioni di indagini diagnostiche eseguite in altra sede, tramite lo stesso paziente o creando flussi informativi tra le varie strutture. Anche il medico di medicina generale o il pediatra di libera scelta che ha in carico il paziente deve essere informato dal presidio di rete dell'evoluzione del quadro clinico della patologia. L'aspetto importante è che il paziente sia seguito nel suo percorso diagnostico-terapeutico, indipendentemente dai luoghi dove effettua le prestazioni necessarie, e tale compito è affidato al Presidio della rete che segue il paziente, in accordo con il medico di medicina generale e il pediatra di libera scelta che hanno in carico il paziente.

I presidi della rete devono collaborare con le associazioni dei pazienti e con le strutture socio-assistenziali territoriali in modo che vengano coinvolti nella strutturazione del percorso diagnostico terapeutico, in modo da poter aiutare il paziente ad affrontare meglio la propria malattia, non solo dal punto di vista medico ma anche da quello psicologico e sociale.

L'assistenza farmaceutica

Il comma 6 dell'art. 3 del d.m. 279/2001 prevede che le Regioni predispongano modalità per la distribuzione e l'acquisizione dei farmaci specifici che necessitano a questi pazienti. Ai pazienti affetti dalle malattie rare di cui al d.m. 18 maggio 2001, n. 279 possono essere forniti gratuitamente tutti i farmaci registrati sul territorio nazionale, di classe A (compresi quelli di fascia H) B e C, oltre ai farmaci inseriti nell'elenco predisposto dalla CUF ai sensi della legge 648/96 e i farmaci registrati all'estero, previsti dai protocolli clinici concordati dai presidi di rete col centro interregionale di riferimento (CIR). Allo scopo, il competente medico specialista del presidio di rete predisporrà il piano terapeutico attraverso la compilazione dell'allegata scheda per la prescrizione dei farmaci (Allegato B). Copie di detta scheda dovranno essere fatte pervenire al medico curante dell'assistito (MMG o PLS) e alla A.S.L. di residenza dell'assistito. Il medico di medicina generale e/o pediatra di libera scelta, utilizzando i moduli del S.S.N., prescriverà le terapie indicate, nelle quantità previste dalla normativa vigente (una o due prescrizioni per ricetta per un numero complessivo di pezzi non superiore a 3, secondo le raccomandazioni già fornite in materia di multiprescrizione) e indicando sulla ricetta il numero di esenzione relativo alla patologia. La prescrizione potrà essere fatta anche dal medico specialista del presidio di rete, purché in possesso del ricettario del S.S.N.

La fornitura dei farmaci avverrà:

a) tramite il presidio di rete nel caso di somministrazione ambulatoriale dei prodotti. La struttura erogatrice chiederà il rimborso del farmaco utilizzando il tracciato record «File F» e indicando alla posizione 83 la tipologia del farmaco 10 = farmaci per le malattie rare;

b) tramite la A.S.L. di appartenenza del paziente nel caso di farmaci necessari al trattamento dei pazienti inseriti nei programmi di assistenza domiciliare e nel caso di farmaci di fascia H, non registrati in Italia e/o compresi nell'elenco CUF istituito ai sensi della legge 648/96 per le terapie domiciliari.

Alla ASL dovrà pervenire la prescrizione medica su ricettario, previa prescrizione del centro secondo l'allegato 1. La A.S.L., ai soli fini di invio dei flussi informativi, compilerà il tracciato record «File F», indicando alla posizione 83 la tipologia del farmaco 10 = farmaci per le malattie rare e trasmetterà il medesimo alla U.O. Gestione Fondo Sanitario Regionale, con cadenza trimestrale;

c) tramite le farmacie aperte al pubblico nel caso dei farmaci di classe A, B, C, per le terapie da assumere al domicilio al di fuori di programmi di assistenza domiciliare.

Le ASL, nella logica di favorire al massimo la possibilità di fornitura di farmaci, possono valutare la possibilità di fornire direttamente anche quanto contemplato al punto c), valutando la compatibilità territoriale e le convenienze organizzativo-gestionali.

Le strutture della rete

Visto quanto sopra e tenuto conto della complessità della problematica, la Regione Lombardia individua, in prima istanza, i seguenti presidi che costituiscono la rete per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare:

- A.O. «Spedali Civili» Brescia,
- A.O. «Ospedali Riuniti» Bergamo,
- A.O. «Istituti Clinici di Perfezionamento» Milano,
- A.O. «Ospedale Niguarda Ca' Granda» Milano,
- A.O. «Luigi Sacco» Milano,
- A.O. «S. Paolo» Milano,
- A.O. «San Gerardo dei Tintori» Monza,
- IRCCS «Ospedale Maggiore» Milano,
- IRCCS «Policlinico San Matteo» Pavia,
- IRCCS «Istituto Nazionale Tumori» Milano,
- IRCCS «Istituto Nazionale Neurologico Carlo Besta» Milano,
- IRCCS «Fondazione Centro S. Raffaele del Monte Tabor» Milano,
- IRCCS «Istituto Neurologico C. Mondino» Pavia.

La dizione di presidio è desunta dal d.m. in materia ma sarà l'intera azienda ospedaliera o l'IRCCS che svolgerà le funzioni attribuite.

Tali Presidi svolgono le funzioni stabiliti dal d.m. 279/2001 e i compiti individuati nel presente provvedimento. Nell'allegato C sono evidenziate, per ogni Presidio, le patologie trattate e pertanto i pazienti dovranno essere indirizzati agli stessi per gli approfondimenti del caso. Chiaramente, vista la scarsa incidenza di alcune patologie, non per tutte è previsto un presidio di riferimento; in attesa di un consolidamento della rete creata da questo provvedimento si ritiene che possa valere il criterio dell'affinità, in modo che un paziente per il quale viene sospettata una patologia non legata a nessun presidio di riferimento venga inviato ad una struttura che tratta altre patologie della stessa categoria diagnostica. Sarà il Presidio che si farà il carico del paziente eventualmente indirizzandolo ad altri centri, nel caso in cui non fosse in grado di trattare il caso specifico.

L'art. 2 definisce la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, stabilendo che nell'ambito dei presidi, con decreto del Ministro della Sanità, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato e le Regioni, sono individuati i Centri interregionali di riferimento per le malattie rare sulla base di criteri di individuazione e aggiornamento concertati con la medesima conferenza. La Regione, entro 60 giorni dalla data di entrata in vigore del decreto deve formulare delle proposte in merito, per permettere al Ministero di individuare tali Centri entro 90 giorni. Il d.m. individua le seguenti funzioni per i Centri interregionali di riferimento (CIR):

a) la gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata con il Registro nazionale di cui all'art. 3;

b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con gli organismi internazionali competenti;

c) il 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) la consulenza ed il supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento;

e) la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;

f) l'informazione alle associazioni dei malati e dei loro familiari ed ai cittadini in generale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci.

La Regione Lombardia ritiene di individuare un Centro di riferimento interregionale che non solo svolga le funzioni sopra citate, e in seguito meglio individuate, ma si attivi per svolgere una funzione di collegamento strutturato tra i presidi della rete. Per svolgere al meglio tale compito si ritiene opportuno istituire un gruppo di coordinamento regionale del quale facciano parte, oltre alla Direzione Generale Sanità, il Responsabile del CIR e quelli dei presidi della rete con funzioni di coordinamento operativo e di condivisione delle strategie comuni da mettere in atto. Tenuto conto che il d.m. stabilisce che i presidi inclusi nella Rete operano secondo protocolli clinici concordati con i Centri interregionali di riferimento e collaborano con i servizi territoriali e i medici di famiglia ai fini dell'individuazione e della gestione del trattamento, si conviene che le modalità attuative per affrontare tali tematiche siano concordate a livello del gruppo regionale che si configura come uno strumento operativo strutturato nella Rete della quale fanno parte i Presidi e il CIR. Il gruppo di coordinamento avrà anche la funzione di condividere le modalità per una corretta informazione dei cittadini sulla strutturazione della rete, in modo da utilizzare al meglio le potenzialità della rete. Il CIR deve farsi carico dei flussi informativi per la raccolta dei dati necessari al registro nazionale istituito presso l'Istituto Superiore di sanità e per le indagini epidemiologiche necessarie. I Presidi della rete devono comunicare al CIR i dati necessari per espletare le funzioni a lui attribuite.

Nel territorio della Regione Lombardia, a Ranica, in provincia di Bergamo, si trova il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò. Tale centro è sorto per volontà dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, con il contributo di privati. Il Centro dispone di una superficie di 8000 mq, ed è circondata da un parco di circa 60.000 mq. Il Centro, autorizzato per l'attività di ricovero con decreto del Presidente della Giunta regionale n. 28518 del 4 maggio 1999, è articolato in una serie di sezioni che consentono di svolgere l'attività di ricerca clinica contemporaneamente su più livelli, mantenendo però una notevole possibilità di integrazione tra loro. Queste sezioni sono il Centro di Informazione per le Malattie Rare, il Centro di Ricerche Cliniche - che ha a disposizione day hospital e ambulatori - e la Scuola Europea per le Malattie Rare. Il Centro di Informazione per le Malattie Rare ha il compito di dare informazioni sulle malattie rare, di aggiornare pazienti e medici sulle nuove possibilità di cura, di diffondere la consapevolezza che è necessario moltiplicare gli sforzi della ricerca sperimentale e clinica e di preparare gli operatori sanitari qualificati nell'ambito delle ricerche sulle malattie rare. Dall'inizio dell'attività del Centro sono giunte richieste di informazione da parte di 6762 pazienti e sono state catalogate più di 900 malattie diverse che riguardano praticamente tutte le aree della medicina. Il Centro di Informazione è un servizio gratuito rivolto a pazienti, loro familiari e medici curanti. Il Centro di Ricerche Cliniche costituisce il cuore di tutto il progetto ed è articolato su tre livelli di intervento che corrispondono a quattro sezioni del complesso: Day Hospital; Ambulatori; Laboratori di informatica e statistica; Centro di monitoring degli studi clinici. La sezione Degenza ha 50 posti letto con sezione di terapia intensiva, la sala operatoria. La sezione Day-Hospital è destinata alla realizzazione di progetti clinici che non richiedono degenze protratte e dispone di 8 posti letto. La sezione Ambulatori è destinata agli incontri periodici con i pazienti necessari a completare gli studi clinici. La Scuola Europea per lo studio delle Malattie Rare permette di organizzare corsi di formazione per infermieri professionali di ricerca, per statistici e anche corsi educazionali per i pazienti e per i loro familiari.

Visti i compiti attribuiti ai Centri interregionali di riferimento dal d.m. e quelli stabiliti dal presente provvedimento, si ritiene opportuno individuare un unico Centro di riferimento, che svolgerà le proprie funzioni in collaborazione con i presidi della rete e con il supporto del gruppo regionale sopra evidenziato. Il Centro individuato è pertanto il Centro di Ricerche Cliniche per le malattie rare dell'Istituto Mario Negri, situato in via G.B. Camozzi 3 a Ranica, Bergamo, che svolgerà le sue funzioni tramite un atto convenzionale che lo stesso stilerà con l'Azienda Ospedaliera «Ospedale Riuniti» di

Bergamo. Esiste già un atto convenzionale stilato tra l'Azienda Ospedaliera e il Centro di Ricerche (delibera n. 787 del 10 agosto 1995) per le attività dell'ambito immunologico e pertanto si tratta di estendere l'ambito di collaborazione. Così facendo si ritiene di potersi avvalere di un Centro riconosciuto a livello scientifico per le competenze espresse in questi anni di attività collegandolo funzionalmente con un'Azienda Ospedaliera, che è anche presidio della rete. Per l'attività del Centro di riferimento, per le funzioni contemplate nel presente provvedimento, la Direzione Generale Sanità individuerà un'adeguata modalità di retribuzione in virtù dell'attività effettuata e documentata.

Si ritiene che l'individuazione della rete regionale lombarda per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare stabilita dal presente provvedimento sia da considerarsi una prima determinazione in materia, da rivedere eventualmente con il consolidamento della rete stessa o con l'emergere di ulteriori bisogni, al fine di ottimizzare ulteriormente la prevenzione e la cura di tali patologie.

Allegato A



RegioneLombardia

**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.5, comma 1, lettera b) del Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124", individuato con D. G. Regione Lombardia, ai sensi e per gli effetti di cui all'art.5, comma 4, del Decreto medesimo)

.....
(Intestazione dell'Ente)

Si certifica che

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

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

Indirizzo.....

N. tessera sanitaria.....

è affetto dalla seguente patologia

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

.....

contraddistinta dal seguente Codice di esenzione

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

.....

Luogo,

data/...../.....

Timbro e firma del Medico

.....



Regione Lombardia

**MALATTIE RARE
SCHEDA PER LA PRESCRIZIONE DEI FARMACI**

Numero tessera sanitaria dell'assistito: _____ _____ _____

Età: _____ Sesso M _____ F _____

ASL di appartenenza dell'assistito: _____ 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. _____

Centro: _____

Programma terapeutico

Farmaco	Forma farmaceutica	Posologia

Durata prevista del trattamento⁽²⁾: _____

Prima prescrizione: Prosecuzione della cura:

Data: _____

Timbro e firma del medico prescrittore⁽³⁾ _____ Timbro del Centro _____

(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 identificati del medico devono essere tali da poter permettere eventuali tempestive comunicazioni.

PRESIDI DELLA RETE DELLE MALATTIE RARE			ALLEGATO C												
Categoria diagnostica	Codici	Descrizione malattia	A.O. Civili Brescia	A.O. Runiti Bergamo	A.O. ICP Milano	A.O. Niguarda Milano	IRCCS Ospedale Maggiore Milano	IRCCS Policlinico San Matteo Pavia	IRCCS Istituto Nazionale Tumori Milano	IRCCS Istituto Besta Milano	IRCCS San Raffaele Milano	IRCCS Ist. Neurologico Mondino Pavia	A.O. San Gerardo Monza	A.O. Sacco Milano	A.O. San Paolo Milano
1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE (cod. ICD9-CM da 001 a 139)															
	RA0010	Hansen malattia di											X		X
	RA0020	Whipple malattia di						X		X					
	RA0030	Lyme malattia di	X					X		X			X	X	X
2. TUMORI (cod. ICD9-CM da 140-239)															
	RB0010	Wilms tumore di	X	X		X		X	X				X		
	RB0020	Retinoblastoma						X					X	X	
	RB0030	Cronkhitte-Canada malattia di						X							
	RB0040	Gardner sindrome di	X					X							
	RB0050	Poliposi familiare				X		X					X	X	
	RB0060	Linfoangiomiomatosi				X		X	X						
	RBG010	Neurofibromatosi	X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X
3. MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI (cod. ICD9-CM da 240 a 279)															
	RC0010	Deficienza di Acth					X			X				X	
	RC0020	Kallmann sindrome di	X		X	X	X			X			X	X	
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	X	X		X	X			X			X		
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	X			X	X	X		X			X	X	
	RC0030	Reifenstein sindrome di			X			X		X					
	RCG030	Polienocrinopatie autoimmuni				X	X	X		X				X	
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	X		X	X	X			X				X	
	RC0050	Leprecaunismo	X							X					
	RC0060	Werner sindrome di								X				X	
	RC0070	Deficienza congenita di zinco	X							X			X		
	RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi				X	X			X		X		X	X
	RCG050	Disturbi del ciclo dell'urea			X								X		X
	RCG060	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: Diabete mellito	X		X	X				X	X				X
	RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo Ha e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III	X		X	X				X	X				X
	RC0080	Lipodistrofia totale								X				X	
	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi	X			X	X			X	X	X	X	X	X
	RCG090	Mucopolisaccaridosi			X					X	X				
	RC0090	Dercum malattia di								X					
	RC0100	Farber malattia di			X					X					
	RC0110	Crioglobulinemia mista	X	X		X	X	X		X	X	X	X	X	X
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita											X		
	RC0130	Atransferrinemia congenita			X								X		
	RC0140	Waldmann malattia di													
	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	X	X		X	X	X					X	X	
	RC0150	Wilson malattia di	X	X	X	X				X	X	X		X	
	RC0160	Iposfosfatasi			X					X					
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina d resistente				X				X			X	X	
	RCG110	Porfirie								X			X		
	RCG120	Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine			X					X		X		X	
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari	X			X		X		X	X	X	X	X	X
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di		X	X					X					
	RCG140	Mucopolisaccaridosi			X					X		X	X	X	X
	RC0190	Angioedema ereditario					X						X	X	
	RC0200	Carenza congenita di alfa1 antitripsina	X		X			X							
	RCG150	Istiocitosi croniche	X	X	X	X		X		X	X	X	X	X	X
	RCG160	Immunodeficienze primarie	X	X		X	X			X		X	X	X	X
	RC0210	Behçet malattia di	X		X	X	X	X		X	X	X	X	X	X
4. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI (cod. ICD9-CM da 280 a 289)															
	RDG010	Anemie ereditarie	X	X	X	X	X						X	X	
	RD0010	Sindrome emolitico uremica Emoglobinuria parossistica notturna Difetti ereditari della coagulazione	X	X				X			X		X		
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	X	X											X
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	X	X	X	X	X	X					X	X	
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	X	X			X			X			X	X	X
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	X	X	X	X	X	X					X	X	
	RDG040	Trombocitopenie primarie ereditarie	X	X	X	X		X					X	X	
	RD0040	Neutropenia ciclica	X	X	X							X		X	
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	X	X	X			X						X	
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di	X	X									X		
6. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod. 1CD9-CM da 320 a 389)															
	RFG010	Leucodistrofie					X			X	X	X	X		
	RFG020	Ceroide-lipofuscinosi								X	X	X	X		X
	RFG030	Gangliosidosi			X					X	X	X	X		
	RF0010	Alpers malattia di										X	X		
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di					X			X	X	X			
	RF0030	Leigh malattia di					X			X	X	X			

Categoria diagnostica	Codici	Descrizione malattia	A.O. Civili Brescia	A.O. Riuniti Bergamo	A.O. ICP Milano	A.O. Niguarda Milano	IRCCS Ospedale Maggiore Milano	IRCCS Policlinico San Matteo Pavia	IRCCS Istituto Nazionale Tumori Milano	IRCCS Istituto Besta Milano	IRCCS San Raffaele Milano	IRCCS Ist. Neurologico Mondino Pavia	A.O. San Gerardo Menza	A.O. Sacco Milano	A.O. San Paolo Milano
	RF0040	Rett sindrome di	X								X	X			X
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana					X		X	X	X				
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva			X		X		X	X	X				X
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario								X	X	X			
	RF0080	Corea di Huntington					X		X	X	X	X	X		X
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	X						X	X	X	X			X
	RF0400	Malattie spinocerebellari	X		X	X			X	X	X	X	X		X
	RF0500	Atrofie muscolari spinali	X		X		X		X	X	X	X			X
	RF1000	Sclerosi laterale amiotrofica		X		X	X		X	X	X	X	X		X
	RF1010	Sclerosi laterale primaria				X	X		X	X	X	X			X
	RF1020	Adrenoleucodistrofia					X		X	X	X				
	RF1030	Lennox Gastaut sindrome di	X				X		X	X	X	X			X
	RF1040	West sindrome di	X		X				X	X	X	X			X
	RF1050	Narcolessia			X				X	X	X				X
	RF1060	Melkersson-Rosenthal sindrome di							X	X	X				X
	RF0600	Neuropatie ereditarie	X		X				X	X	X	X			X
	RF0170	Steele-Richardson-Olszewski sindrome di					X		X	X	X	X			X
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante			X		X		X	X	X	X	X		X
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di			X		X		X	X	X	X			X
	RF0700	miopatie congenite ereditarie			X		X		X	X	X	X	X		X
	RF0800	Distrofie muscolari	X				X		X	X	X	X	X		X
	RF0900	Distrofie miotoniche	X		X		X		X	X	X	X			X
	RF1000	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche				X	X		X	X	X				X
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare		X			X		X	X	X				
	RF0210	Eales malattia di		X					X				X		
	RF0220	Behr sindrome di							X						
	RF1100	Distrofie retiniche ereditarie	X					X	X	X	X				X
	RF1200	Distrofie ereditarie della coroide							X	X	X	X			
	RF0230	Ciclite eterocromica di Fuch							X	X	X	X			
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride							X	X	X	X			
	RF0250	Emeralopia congenita							X						
	RF0260	Oguchi sindrome di							X						
	RF0270	Cogan sindrome di							X	X					X
	RF1300	Degenerazioni della cornea							X		X	X			
	RF1400	Distrofie ereditarie della cornea	X						X		X	X			
	RF0280	Cheratocono	X						X		X	X			
	RF0290	Congiuntivite lignea							X						
	RF0300	Atrofia ottica di Leber							X	X	X			X	X
7. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO (cod. ICD9-CM da 390 a 459)															
	RG0010	Endocardite reumatica	X						X					X	
	RG0020	Poliangioite microscopica	X			X		X	X		X	X			
	RG0030	Poliarterite nodosa	X		X				X				X	X	
	RG0040	Kawasaki sindrome di	X			X			X				X	X	
	RG0050	Churg-Strauss sindrome di	X		X	X		X	X		X	X			X
	RG0060	Goodpasture sindrome di	X		X	X			X		X		X	X	
	RG0070	Granulomatosi di Wegener	X		X	X		X	X		X	X	X	X	
	RG0080	Arterie a cellule giganti	X		X	X	X		X	X	X	X	X	X	
	RG0010	Microangiopatie trombotiche	X	X	X	X	X		X		X		X		
	RG0090	Takayasu malattia di	X	X	X	X		X	X		X	X	X	X	
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	X		X	X	X	X					X	X	
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	X		X	X					X			X	
9. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE (cod. ICD9-CM da 520 a 579)															
	RI0010	Acalasia	X	X		X							X		X
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante													
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	X												X
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale			X									X	
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	X	X	X	X			X				X	X	
	RI0060	Sprue celiaca	X		X	X	X		X			X	X	X	
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli			X										
	RI0080	Linfangectasia intestinale	X											X	
10. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO (cod. ICD9-CM da 580 a 629)															
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	X						X				X		
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	X		X	X	X		X				X		
	RJ0030	Cistite interstiziale													
12. MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (Cod. ICD9-CM da 680 a 709)															
	RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis												X	
	RL0020	Dermatite erpetiforme	X										X		X
	RL0030	Pemfigo	X	X	X		X	X				X		X	
	RL0040	Pemfigoide bolloso	X	X	X		X	X				X		X	
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	X	X			X					X		X	
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	X				X					X		X	
13. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO (cod. ICD9-CM da 710 a 739)															
	RM0010	Dermatomiosite	X		X	X		X	X	X	X	X	X	X	X
	RM0020	Polmiosite	X		X	X	X		X	X	X	X	X	X	X
	RM0030	Connettivite mista	X		X	X	X		X		X		X		
	RM0010	Connettiviti indifferenziate	X		X	X	X	X		X		X	X	X	X
	RM0040	Fascite eosinofila				X	X		X		X		X	X	

Categoria diagnostica	Codici	Descrizione malattia	A.O. Civili Brescia	A.O. Riuniti Bergamo	A.O. ICP Milano	A.O. Niguarda Milano	IRCCS Ospedale Maggiore Milano	IRCCS Policlinico San Matteo Pavia	IRCCS Istituto Nazionale Tumori Milano	IRCCS Istituto Besta Milano	IRCCS San Raffaele Milano	IRCCS Ist. Neurologico Mondino Pavia	A.O. San Gerardo Monza	A.O. Sacco Milano	A.O. San Paolo Milano
	RM0050	Fascite diffusa	X				X	X							X
	RM060	Policondrite	X					X			X				X
14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod. ICD9-CM da 740 a 759)															
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	X	X	X					X	X	X	X	X	X
	RN0020	Microcefalia	X		X					X	X	X	X		
	RN0030	Agnesia cerebellare			X					X	X		X		
	RN0040	Joubert sindrome di			X					X					
	RN0050	Lissencefalia	X		X					X	X	X			X
	RN0060	Oloprosencefalia	X		X						X	X	X		
	RN0070	Chiray Foix sindrome di													X
	RN0080	Disautonomia familiare										X			X
	RN0090	Axenfeld- Rieger anomalia di												X	
	RN0100	Peter anomalia di												X	
	RN0110	Aniridia			X								X	X	
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico			X							X	X		
	RN0130	Morning glory anomalia di													
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare			X								X	X	
	RN0150	Blue rubber bleb nevus													
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	X	X	X	X		X					X	X	
	RN0170	Atresia del digiuno	X	X	X			X							
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	X	X	X			X					X		
	RN0190	Ano imperforato	X	X	X			X					X		
	RN0200	Hirschsprung malattia di	X	X	X						X		X	X	
	RN0210	Atresia biliare	X	X	X										
	RN0220	Caroli malattia di	X	X		X									
	RN0230	Malattia del fegato policistico		X											
	RN0240	Ermafroditismo vero						X			X			X	
	RNG010	Pseudoermafroditismi	X		X			X			X				
	RN0250	Rene con midollare a spugna				X									
	RNG020	Artrogriposi multiple congenite			X					X	X	X	X	X	
	RN0260	Focomelia			X										
	RN0270	Deformità di Sprengel			X										
	RNG030	Acrocefalosindattilia			X								X		
	RN0280	Acrodisostosi			X										
	RN0290	Camptodattilia familiare			X						X				
	RNG040	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	X	X	X			X		X		X	X		X
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	X	X	X										
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	X	X							X				X
	RNG050	Condrodistrofie congenite			X						X		X	X	
	RNG060	Osteodistrofie congenite	X	X	X	X	X				X		X	X	X
	RN0320	Gastroschisi	X	X	X										
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	X		X						X	X		X	X
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di			X		X				X				
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di			X										
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di			X										
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di													
	RN0380	Filippi sindrome di													
	RN0390	Greig sindrome di, cefalopolisindattilia			X										
	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di													
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di			X										
	RN0420	Pallister-W sindrome di												X	
	RN0430	Poland sindrome di			X							X	X		X
	RN0440	Sequenza sirenomelica			X										
	RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare													
	RN0460	Sindrome femoro-facciale			X										
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale			X										
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia													
	RN0490	Weaver sindrome di													
	RNG070	Ittiosi congenite			X									X	X
	RN0500	Cutis Laxa												X	
	RN0510	Incontinentia pigmenti			X	X						X			X
	RN0520	Xeroderma pigmentoso											X		X
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata													
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita			X										X
	RN0550	Darier malattia di													X
	RN0560	Discheratosi congenita	X												
	RN0570	Epidermolisi bollosa			X										
	RN0580	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva													
	RN0590	Eritrocheratoderma variabile													
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica													
	RN0610	Ipoplasia focale dermica													
	RN0620	Pachidermoperiostosi													X
	RN0630	Pseudoxantoma elastico									X			X	
	RN0640	Aplasia congenita della cute			X										X
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di										X			X
	RN0660	Down sindrome di	X	X	X						X	X	X	X	X
	RN0670	Cri Du Chat malattia del			X						X	X	X		
	RN0680	Tumer sindrome di	X	X	X		X				X	X	X	X	
	RN0690	Klinefelter sindrome di	X	X	X	X	X	X			X	X	X	X	
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di			X	X									X
	RN0710	Melas sindrome			X					X	X	X			X
	RN0720	Merrf sindrome			X					X	X	X			X
	RN0730	Short sindrome									X				
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica			X						X			X	

Categoria diagnostica	Codici	Descrizione malattia	A.O. Civili Brescia	A.O. Riuniti Bergamo	A.O. ICP Milano	A.O. Niguarda Milano	IRCCS Ospedale Maggiore Milano	IRCCS Policlinico San Matteo Pavia	IRCCS Istituto Nazionale Tumori Milano	IRCCS Istituto Besta Milano	IRCCS San Raffaele Milano	IRCCS Ist. Neurologico Mondino Pavia	A.O. San Gerardo Menza	A.O. Sacco Milano	A.O. San Paolo Milano
	RNG090	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica			X						X	X			
	RN0740	Ivemark sindrome di			X			X							
	RN0750	Sclerosi tuberosa	X	X							X	X			X
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	X									X			
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	X	X							X	X	X	X	X
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	X			X					X				X
	RN0790	Aarskog sindrome di			X		X				X				
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di													
	RN0810	Baller-Gerold sindrome di			X										
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di			X						X	X	X	X	
	RN0830	Bloom sindrome di	X				X								
	RN0840	Borjeson sindrome di													
	RN0850	Charge associazione			X	X						X	X		X
	RN0860	De Morsier sindrome di									X	X		X	
	RN0870	Dubowitz sindrome di					X								
	RN0880	Ecc sindrome	X	X											
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	X	X								X			
	RN0900	Fryns sindrome di										X			
	RN0910	Goldenhar sindrome di			X							X	X		X
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di						X							
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	X	X											
	RN0940	Kabuki sindrome della maschera			X										
	RN0950	Kartagener sindrome di	X			X	X							X	X
	RN0960	Maffucci sindrome di													
	RN0970	Marshall sindrome di			X										
	RN0980	Meckel sindrome di			X										
	RN0990	Moebius sindrome di			X								X		X
	RN1000	Nager sindrome di											X		
	RN1010	Noonan sindrome di	X	X	X								X	X	
	RN1020	Opitz sindrome di			X						X				
	RN1030	Pallister- Hall sindrome di													
	RN1040	Pfeiffer sindrome di											X		X
	RN1050	Rieger sindrome													
	RN1060	Roberts sindrome di			X										
	RN1070	Robinow sindrome di			X										
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	X	X							X	X			X
	RN1090	Schinzel-Giedion sindrome di													
	RN1100	Seckel sindrome di	X	X							X				
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale			X								X		
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di													
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale												X	
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale			X										
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea			X										
	RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea													
	RN1170	Sindrome proteo			X										
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea			X										
	RN1190	Sindrome unghia-rotula			X										
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di			X						X				
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di			X						X				
	RN1220	Stickler sindrome di			X									X	
	RN1230	Summit sindrome di													
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di													
	RN1250	Vacterl associazione			X										
	RN1260	Wildervanck sindrome di													
	RN1270	Williams sindrome di			X		X								X
	RN1280	Winchester sindrome di					X								
	RN1290	Wolfram sindrome di													X
	RN1300	Angelman sindrome di	X	X							X	X			X
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	X	X			X				X	X	X	X	
	RN1320	Marfan sindrome di			X	X	X				X	X	X	X	
	RN1330	Sindrome da X fragile	X	X			X	X			X	X		X	X
	RN1340	Aase-Smith sindrome di									X				
	RN1350	Alagille sindrome di	X	X							X				
	RN1360	Alport sindrome di	X			X	X				X				X
	RN1370	Alstrom sindrome di									X				
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale									X	X			
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	X	X	X						X	X			
	RN1390	Carpenter sindrome di					X				X		X		
	RN1400	Cockayne sindrome di			X						X	X			X
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di			X						X		X	X	
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di									X				
	RN1430	Denys-Drash sindrome di			X						X				
	RN1440	Displasia ovulo-digito-dentale									X				
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita			X						X			X	
	RN1460	Fraser sindrome di	X								X				
	RN1470	Hay-Wells sindrome di													
	RN1480	Ipomelanosi di Ito	X									X			X
	RN1490	Isaacs sindrome di									X	X			X
	RN1500	Kid sindrome													
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	X	X			X							X	X
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di										X			X
	RN1530	Leopard sindrome									X				
	RN1540	Levy-Hollister sindrome di													
	RN1550	Marshall-Smith sindrome di													
	RN1560	Neu-Laxova sindrome di			X										
	RN1570	Neuroacantocitosi													X
	RN1580	Norrie malattia di										X			

