

SCHEMA N.....NP/312133
DEL PROT. ANNO.....2008



REGIONE LIGURIA - Giunta Regionale

Dipartimento Salute e Servizi Sociali
Assistenza Ospedaliera e Specialistica - Settore

OGGETTO : Revisione dei presidi e dei centri di riferimento della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.

DELIBERAZIONE

N.

1519

IN

21/11/2008

del REGISTRO ATTI DELLA GIUNTA

DATA

LA GIUNTA REGIONALE

RICHIAMATA la seguente normativa in tema di malattie rare:

1. il Decreto del Ministero della Sanità n. 279 del 18 maggio 2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b), del D.Lgs del 29/04/1998, n 24" con il quale è stato dato l'avvio ad una strategia nazionale sulle malattie rare, che comprende tra l'altro:
 - la realizzazione di reti regionali di monitoraggio ed assistenza dedicata, l'erogazione di particolari benefici agli affetti,
 - il supporto a soggetti pubblici e privati attivi nel campo della ricerca e della realizzazione di nuove tecnologie e prodotti utili per migliorare il decorso delle patologie,
 - l'attivazione di programmi di formazione dei professionisti ed informazione dell'opinione pubblica
2. l'Accordo Stato, Regioni e Province Autonome del 10 maggio 2007 che definisce:
 - l'importanza delle reti regionali ed interregionali per le malattie rare costituite secondo quanto stabilito dalle singole regioni o da gruppi di regioni associate;
 - la rete nazionale delle malattie rare come l'insieme delle reti regionali e/o interregionali coordinate fra di loro.

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

Data - IL SEGRETARIO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

ATTO

AUTENTICAZIONE COPIE

CODICE PRATICA

rare

PAGINA : 1

COD. ATTO : DELIBERAZIONE



3. la Deliberazione di Giunta Regionale N. 1413 del 22 novembre 2002 recante “Individuazione della Rete Regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare.”, con la quale la Regione Liguria:
- ha identificato i presidi e centri di riferimento della rete regionale per la prevenzione sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare;
 - ha definito le modalità di funzionamento e le attività da svolgersi da parte dei centri e dei presidi di riferimento, nel rispetto di quanto stabilito nella specifica normativa;
 - ha definito le procedure per l'erogazione gratuita delle prestazioni ai soggetti aventi diritto;
4. la Deliberazione di Giunta Regionale N. 1309 del 24 novembre 2006 recante “Legge n.123/2005: Individuazione dei centri per la diagnosi precoce, la prevenzione e il trattamento della malattia celiaca e indicazioni alle Aziende Sanitarie Locali per l'erogazione di prodotti privi di glutine ai soggetti aventi diritto.”;
5. la Deliberazione di Giunta Regionale n. 520 del 16 maggio 2008 che prevede, nell'allegato piano di attività 2008/2010 la collaborazione dell'ARS Liguria con il Dipartimento Regionale Salute e Servizi Sociali per la rete malattie rare;
6. la Deliberazione di Giunta Regionale n. 321 del 28 marzo 2008 con cui la Regione Liguria ha formalizzato l'adesione al Registro Malattie Rare della Regione Veneto per attivare una collaborazione interregionale con la Regione Veneto con la quale già collaborano, per questa materia: Emilia Romagna, Trentino e Friuli;

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

ATTO

AUTENTICAZIONE COPIE

CODICE PRATICA

rare



CONSIDERATO

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

EVIDENZIATA

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

CONSIDERATO che:

- 1) La correlazione tra le caratteristiche epidemiologiche della Regione Liguria (circa 1.6 milioni di abitanti e circa 11.000 neonati/anno) e i soggetti portatori di malattie rare condiziona il numero totale di persone affette;
- 2) i presidi e i centri di riferimento devono riguardare gruppi di patologie omogenee e non la singola malattia;
- 3) è opportuno individuare, non tanto le singole Unità Operative, ma le Aziende Sanitarie e i Presidi Ospedalieri quali referenti affinché organizzino la presa in carico di gruppi di pazienti con specifiche patologie rare, a seconda delle competenze dimostrate, garantendo percorsi diagnostici e terapeutici, al fine di divenire riferimenti qualificati per le famiglie e interlocutori utili per le istituzioni, nonché provvedano all'attivazione di appositi registri;

PRESO ATTO che:

- 1) l'Agenzia Sanitaria Regionale ha provveduto, previa articolata istruttoria e con il supporto tecnico scientifico del Registro Regionale per le Malattie Rare della Regione Veneto, ad accorpate le malattie rare in gruppi nosologici predefiniti,

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

ATTO

AUTENTICAZIONE COPIE

CODICE PRATICA

rare



secondo la metodologia descritta nell'allegato n. 1 al presente provvedimento, che ne costituisce parte integrante e sostanziale e contestualmente a individuare i nuovi presidi di riferimento a valenza regionale della rete delle malattie rare, come dall'allegato n. 2 al presente provvedimento, che ne costituisce parte integrante e sostanziale;

- 2) i nuovi presidi identificati sono stati comunicati a tutte le Aziende Sanitarie Liguri e dalle stesse condivisi e riconosciuti;
- 3) si rende necessario attivare un tavolo regionale, a supporto dell'attività istituzionale, istituito presso l'Agenzia Sanitaria Regionale, composto da un referente di ciascuna Azienda Sanitaria che ha in cura pazienti affetti da malattie rare e da un funzionario del Dipartimento Salute e servizi Sociali, con funzioni di capofila affidate all'Istituto G. Gaslini per:
- la definizione dei percorsi assistenziali;
 - la programmazione sanitaria regionale;
 - la realizzazione di una sorveglianza delle malattie rare in Liguria;
 - la valutare l'appropriatezza e la qualità dell'assistenza;
 - il coordinamento dei presidi

RITENUTO pertanto:

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

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

ATTO

AUTENTICAZIONE COPIE

CODICE PRATICA

rare

PAGINA : 4

COD. ATTO : DELIBERAZIONE



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

DELIBERA

Per quanto narrato in premessa che si intende integralmente richiamato:

1. di abrogare l'allegato alla citata Deliberazione di Giunta Regionale N. 1413 del 22 novembre 2002 recante "Individuazione della Rete Regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare.", che identificava i presidi e i centri di riferimento a valenza regionale della rete delle malattie rare;
2. di approvare la metodologia di identificazione delle malattie rare, secondo il documento prodotto dall'Agenzia Sanitaria Regionale, in collaborazione con Registro Regionale per le Malattie Rare della Regione Veneto, contenuto nell'allegato n. 1 al presente provvedimento, che ne costituisce parte integrante e sostanziale;
3. di approvare i nuovi presidi di riferimento a valenza regionale della rete delle malattie rare, secondo il documento prodotto dall'Agenzia Sanitaria Regionale e contenuto nell'allegato n. 2 al presente provvedimento, che ne costituisce parte integrante e sostanziale;
4. di confermare che, per quanto riguarda la malattia celiaca o celiachia, compresa la variante della dermatite erpetiforme, i centri di riferimento sono quelli identificati con la citata deliberazione n. 1309 del 24 novembre 2006;
5. di approvare la costituzione di un tavolo regionale, a supporto dell'attività istituzionale, istituito presso l'Agenzia Sanitaria Regionale, composto da un

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

ATTO

AUTENTICAZIONE COPIE

CODICE PRATICA

rare



referente di ciascuna Azienda Sanitaria che ha in cura pazienti affetti da malattie rare e da un funzionario del Dipartimento Salute e servizi Sociali, con funzioni di capofila affidate all'Istituto G. Gaslini per:

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

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

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

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

----- FINE TESTO -----

Si attesta la regolarità amministrativa, tecnica e contabile del presente atto.

Data - IL DIRIGENTE

(Dott. Sergio Vigna)

Data - IL DIRETTORE GENERALE

(Dott. Roberto Murgia)

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

ATTO

AUTENTICAZIONE COPIE

CODICE PRATICA

rare

ALLEGATO N. 1

METODOLOGIA PER L'IDENTIFICAZIONE DEI PRESIDI PER MALATTIA RARA REGIONE LIGURIA

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Le malattie del metabolismo sono state suddivise in 6 sottogruppi:

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

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

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

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

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

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

FINE TESTO

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

Data - IL SEGRETARIO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

ALLEGATO N. 2

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

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

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

Data - IL SEGRETARIO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

SCHEMA N.....NP/312133

DEL PROT. ANNO 2008

REGIONE LIGURIA - Giunta Regionale

Dipartimento Salute e Servizi Sociali

Assistenza Ospedaliera e Specialistica - Settore

		Disturbo da accumulo di lipidi* Mucopolipidosi Malattia di Dercum Malattia di Farber	RCG080 RCG090 RC0090 RC0100	
Malattie del metabolismo	Proteine	Crioglobulinemia mista Atransferrinemia congenita	RC0110 RC0130	070930 _AZ.UN. OSP. S. MARTINO-GENOVA

*= Malattie con esempi nel Decreto

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

<i>Gruppo del Decreto 279/2001</i>		<i>Malattie</i>	<i>Codici Esenzione</i>	<i>Presidio di Riferimento</i>
Malattie del metabolismo	Minerali	Deficienza congenita di zinco Alter.congenite del metabolismo del ferro* Aceruloplasminemia congenita Malattia di Wilson Iposfosfatasia Rachitismo ipofosfatemico vit. D resistente	RC0070 RCG100 RC0120 RC0150 RC0160 RC0171	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA 070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	altro	Porfirie Disordini del metab. delle purine e pirimidine* Amiloidosi primarie e familiari Sindrome di Crigler-Najjar Mucopolisaccaridosi*	RCG110 RCG120 RCG130 RC0180 RCG140	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
Disturbi immunitari		Angioedema ereditario Carenza congenita di alfa1 antitripsina Istiocitosi croniche* Immunodeficienze primarie* Malattia di Behcet	RC0190 RC0200 RCG150 RCG160 RC0210	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici		Anemie ereditarie*	RDG010	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA 070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici		Difetti ereditari della coagulazione*	RDG020	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA 070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA

SCHEMA N..... NP/312133
 DEL PROT. ANNO 2008

REGIONE LIGURIA - Giunta Regionale

Dipartimento Salute e Servizi Sociali
 Assistenza Ospedaliera e Specialistica - Settore

Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	Altre Malattie Ematologiche		
	Sindrome emolitico-uremica	RD0010	
	Emoglobinuria parossistica notturna	RD0020	
	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	RD0030	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALE S. MARTINO
	Piastrinopatie ereditarie*	RDG030	070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
	Trombocitopenie primarie ereditarie*	RDG040	070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Neutropenia ciclica	RD0040	
	Malattia granulomatosa cronica	RD0050	
Malattia di Chediak-Higashi	RD0060		

*= Malattie con esempi nel Decreto

<i>Gruppo del Decreto 279/2001</i>		<i>Malattie</i>	<i>Codici Esenzione</i>	<i>Presidio di Riferimento</i>
Malattie del Sistema nervoso	SNC	Leucodistrofie*	RFG010	
		Ceroido-lipofuscinosi*	RFG020	
		Gangliosidosi	RFG030	
		Malattia di Alpers	RF0010	
		Malattia di Leigh	RF0030	
		Sindrome di Rett	RF0040	
		Atrofia dentata rubropallidoluysiana	RF0050	
		Epilessia mioclonica progressiva	RF0060	
		Mioclono essenziale ereditario	RF0070	
		Corea di Huntington	RF0080	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALE S. MARTINO
		Distonia di torsione idiopatica	RF0090	070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
		Malattie spinocerebellari*	RFG040	
		Atrofie muscolari spinali*	RFG050	
		Sclerosi laterale amiotrofica	RF0100	
		Sclerosi laterale primaria	RF0110	
		Adrenoleucodistrofia	RF0120	
Sindrome di Lennox Gastaut	RF0130			
Sindrome di West	RF0140			
Narcolessia	RF0150			

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

Data - IL SEGRETARIO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

SCHEMA N.....NP/312133

DEL PROT. ANNO 2008

REGIONE LIGURIA - Giunta Regionale

Dipartimento Salute e Servizi Sociali

Assistenza Ospedaliera e Specialistica - Settore

Malattie del sistema nervoso	SNP	Sindrome di Melkersson-Rosenthal	RF0160	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
		Neuropatie ereditarie*	RFG060	
		Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski	RF0170	
		Polineuropatia cron.infiamm. demielinizzante	RF0180	
		Sindrome di Eaton-Lambert	RF0190	
		Miopatie congenite ereditarie*	RFG070	
		Distrofie muscolari*	RFG080	
Distrofie miotoniche*	RFG090			
Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RFG100			

*= Malattie con esempi nel Decreto

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

<i>Gruppo del Decreto 279/2001</i>	<i>Malattie</i>	<i>Codici Esenzione</i>	<i>Presidio di Riferimento</i>
Malattie dell'apparato visivo	Sindrome di Kearns-Sayre Vitreoretinopatia essudativa familiare Malattia di Eales Sindrome di Behr Distrofie retiniche ereditarie* Distrofie ereditarie della coroide Ciclite eterocromica di Fuch Atrofia essenziale dell'iride Emeraldopia congenita Sindrome di Oguchi Sindrome di Cogan Degenerazioni della cornea* Distrofie ereditarie della cornea* Chertocono Congiuntivite lignea Atrofia ottica di Leber	RF0020 RF0200 RF0210 RF0220 RFG110 RFG120 RF0230 RF0240 RF0250 RF0260 RF0270 RFG130 RFG140 RF0280 RF0290 RF0300	070930 _AZ.UN. OSP. S. MARTINO-GENOVA 07003901_OSPEDALI RIUNITI LEONARDI E RIBOLI - LAVAGNA
Malattie dell'apparato genitourinario	Diabete insipido nefrogenico Fibrosi retroperitoneale Cistite interstiziale	RJ0010 RJ0020 RJ0030	070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
Malattie dell'apparato digerente	Acalasia Gastrite ipertrofica gigante Gastroenterite eosinofila Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale Colangite primitiva sclerosante <i>Sprue celiaca*</i> Malattia da inclusione dei microvilli Linfangectasia intestinale Malattia di Waldmann	RI0010 RI0020 RI0030 RI0040 RI0050 RI0060 RI0070 RI0080 RC0140	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA

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

*= Malattie con esempi nel Decreto

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

Data - IL SEGRETARIO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	Eritrocheratolisi hiemalis	RL0010	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
	Dermatite erpetiforme	RL0020	
	Pemfigo	RL0030	
	Pemfigoide bolloso	RL0040	
	Pemfigoide benigno delle mucose	RL0050	
	Lichen sclerosus et atrophicus	RL0060	

<i>Gruppo del Decreto 279/2001</i>	<i>Malattie</i>	<i>Codici Esenzione</i>	<i>Presidio di Riferimento</i>
Malattie del sistema circolatorio	Endocardite reumatica	RG0010	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
	Poliangioite microscopica	RG0020	
	Poliarterite nodosa	RG0030	
	Sindrome di Kawasaki	RG0040	
	Sindrome di Churg-strauss	RG0050	
	Sindrome di Goodpasture	RG0060	
	Granulomatosi di Wegener	RG0070	
	Arterite a cellule giganti	RG0080	
	Microangiopatie trombotiche*	RG0090	
	Malattia di Takayasu	RG0100	
	Teleangectasia emorragica ereditaria	RG0110	
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	Dermatomiosite	RM0010	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
	Polimiosite	RM0020	
	Connettivite mista	RM0030	
	Connettiviti indifferenziate	RM0040	
	Fascite eosinofila	RM0050	
	Fascite diffusa	RM0060	

Malformazioni congenite	Sistema Nervoso		
	Sindrome di Arnold-Chiari	RN0010	
	Microcefalia	RN0020	
	Agenesia cerebellare	RN0030	
	Sindrome di Joubert	RN0040	
	Lissencefalia	RN0050	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALE S. MARTINO
	Oloprosencefalia	RN0060	070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
	Sindrome di Chiray-Foix	RN0070	070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA
	Disautonomia familiare	RN0080	070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Sindrome da Regressione Caudale	RN0300	
	Sindrome di Moebius	RN0990	
	Sindrome di Isaacs	RN1490	
	Neuroacantocitosi	RN1570	
Sindrome di Walzer-Warburg	RN1740		
Sindrome di Weill-Marchesani	RN1750		

*= Malattie con esempi nel Decreto

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

<i>Gruppo del Decreto 279/2001</i>	<i>Malattie</i>	<i>Codici Esenzione</i>	<i>Presidio di Riferimento</i>
Malformazioni congenite	Malattia di Alpers	RF0010	
	Sindrome di Kearns-Sayre	RF0020	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO
	Malattia di Leigh	RF0030	070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
	Sindrome Melas	RN0710	070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
	Sindrome Merrf	RN0720	070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Sindrome di Zellweger	RN1760	
Malformazioni congenite	Malformazioni oculari		
	Anomalia di Axenfeld-Rieger	RN0090	
	Anomalia di Peter	RN0100	
	Aniridia	RN0110	
	Coloboma congenito del disco ottico	RN0120	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO
	Anomalia di Morning Glory	RN0130	070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
	Persistenza della membrana pupillare	RN0140	070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
	Sindrome di De Morsier	RN0860	070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Sindrome di Rieger	RN1050	
	Sindrome di Stickler	RN1220	
	Malattia di Norrie	RN1580	
	Sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada	RN1720	

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

Malformazioni congenite	Malformazioni gastro-intestinali		
	Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	RN0160	
	Atresia del digiuno	RN0170	
	Atresia o stenosi duodenale	RN0180	
	Ano imperforato	RN0190	
	Malattia di Hirschsprung	RN0200	
	Atresia biliare	RN0210	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO
	Malattia di Caroli	RN0220	070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
Malformazioni congenite	Malattia del fegato policistico	RN0230	070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA
	Gastroschisi	RN0320	070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Sindrome di Peutz Jeghers	RN0760	
	Ermafroditismo vero	RN0240	
	Rene con midollare a spugna	RN0250	
	Sindrome unghia-rotula	RN1190	
	Sindrome di Alport	RN1360	
	Wagr sindrome di	RN1730	
	<i>Pseudoermafroditismi</i>	RNG010	

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

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

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

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

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

Data - IL SEGRETARIO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

SCHEMA N.....NP/312133
DEL PROT. ANNO 2008

REGIONE LIGURIA - Giunta Regionale

Dipartimento Salute e Servizi Sociali
Assistenza Ospedaliera e Specialistica - Settore

<i>Gruppo del Decreto 279/2001</i>	<i>Malattie</i>	<i>Codici Esenzione</i>	<i>Presidio di Riferimento</i>
Malformazioni congenite	Anomalie cromosomiche		
	Sindrome di Down	RN0660	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALE S. MARTINO
	Malattia del cri du chat	RN0670	070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
	Sindrome di Turner	RN0680	070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA
	Sindrome di Klinefelter	RN0690	070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Sindrome di Wolf-Hirschhorn	RN0700	
	Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080	
Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica	RNG090		

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

	Malformazioni complesse		
Malformazioni congenite	Artrogriposi multiple congenite	RNG020	
	Acrocefalosindattilia	RNG030	
	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040	
	Coffin-Lowry sindrome di	RN0350	
	Coffin-Siris sindrome di	RN0360	
	Pallister-W sindrome di	RN0420	
	Sequenza sirenomelica	RN0440	
	Sindrome femoro-facciale	RN0460	
	Weaver sindrome di	RN0490	
	Short sindrome	RN0730	
	Ivemark sindrome di	RN0740	
	Sclerosi tuberosa	RN0750	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALE S. MARTINO
	Sturge-Weber sindrome di	RN0770	070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
	Von Hippel-Lindau sindrome di	RN0780	070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA
	Aarskog sindrome di	RN0790	070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Antley-Bixler sindrome di	RN0800	
	Baller-Gerold sindrome di	RN0810	
	Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0820	
	Bloom sindrome di	RN0830	
	Borjeson sindrome di RN0840	RN0830	
	Charge associazione	RN0850	
	Dubowitz sindrome di	RN0870	
	EEC sindrome	RN0880	
	Freeman-Sheldon sindrome di	RN0890	
	Fryns sindrome di	RN0900	
	Goldenhar sindrome di	RN0910	
	Hermansky-Pudlak sindrome di RN0920	RN0910	
Holt-Oram sindrome di	RN0930		

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

SCHEMA N.....NP/312133
DEL PROT. ANNO 2008

REGIONE LIGURIA - Giunta Regionale

Dipartimento Salute e Servizi Sociali
Assistenza Ospedaliera e Specialistica - Settore

<i>Gruppo del Decreto 279/2001</i>	<i>Malattie</i>	<i>Codici Esenzione</i>	<i>Presidio di Riferimento</i>
Malformazioni congenite	Kabuki sindrome della maschera	RN0940	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA 070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Kartagener sindrome di	RN0950	
	Maffucci sindrome di	RN0960	
	Marshall sindrome di	RN0970	
	Meckel sindrome di	RN0980	
	Nager sindrome di	RN1000	
	Noonan sindrome di	RN1010	
Opitz sindrome di	RN1020		

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

Malformazioni complesse		
Pallister- Hall sindrome di	RN1030	
Pfeiffer sindrome di	RN1040	
Roberts sindrome di	RN1060	
Robinow sindrome di	RN1070	
Russell-Silver sindrome di	RN1080	
Schinzal-Giedion sindrome di	RN1090	
Seckel sindrome di	RN1100	
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110	
Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	RN1120	
Sindrome branchio-oculo-facciale	RN1130	
Sindrome branchio-oto-renale	RN1140	
Malformazioni Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150	
complesse Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALE S. MARTINO
Sindrome proteo	RN1170	070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
Sindrome trico-rino-falangea	RN1180	070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA
Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	RN1200	070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
Smith-Magenis sindrome di	RN1210	
Summit sindrome di	RN1230	
Townes-Brocks sindrome di	RN1230	
Vacterl associazione	RN1250	
Wildervanck sindrome di	RN1260	
Williams sindrome di	RN1270	
Winchester sindrome di	RN1280	
Wolfram sindrome di	RN1290	
Angelman sindrome di	RN1300	
Prader-Willi sindrome di	RN1310	
Marfan sindrome di	RN1320	
Sindrome da X fragile	RN1330	
Aase-Smith sindrome di	RN1340	

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

<i>Gruppo del Decreto 279/2001</i>	<i>Malattie</i>	<i>Codici esenzione</i>	<i>Presidio di Riferimento</i>
Malformazioni congenite	Alagille sindrome di	RN1350	
	Alstrom sindrome di	RN1370	
	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100	
	Bardet-Biedl sindrome di	RN1380	
	Carpenter sindrome di	RN1390	
	Cockayne sindrome di	RN1400	
	Cornelia De Lange sindrome di	RN1410	
	De Sanctis Cacchione malattia di	RN1420	
Malformazioni congenite	Malformazioni complesse		
	Denys-Drash sindrome di	RN1430	070930 _AZ. UNIV. OSP. OSPEDALE S. MARTINO
	Fraser sindrome di	RN1460	070008 _OSPEDALE S. PAOLO - SAVONA
	Hay-Wells sindrome di	RN1470	070940 _IST. G. GASLINI - GENOVA
	Landau-Kleffner sindrome di	RN1520	070025 _E.O. OSPEDALI GALLIERA - GENOVA
	Leopard sindrome	RN1530	
	Levy-Hollister sindrome di	RN1540	
	Marshall-Smith sindrome di	RN1550	
	Neu-Laxova sindrome di	RN1560	
	Pallister-Killian sindrome di	RN1590	
	Pearson sindrome di	RN1600	
	Poems sindrome	RN1610	
	Rubinstein-Taybi sindrome di	RN1620	
	Sindrome acrocallosa	RN1630	
	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	RN1640	
	Sindrome pterigio multiplo	RN1670	
	Sindrome trico-dento-ossea	RN1680	
Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN1690		

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)

SCHEMA N.....NP/312133

DEL PROT. ANNO 2008

REGIONE LIGURIA - Giunta Regionale

Dipartimento Salute e Servizi Sociali

Assistenza Ospedaliera e Specialistica - Settore

Alcune condizioni morbide di origine perinatale	Embriofetopatia rubeolica	RP0010	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO 070940 _IST. G. GASLINI – GENOVA
	Sindrome fetale da acido valproico	RP0020	
	Sindrome fetale da idantoina	RP0030	
	Sindrome alcolica fetale	RP0040	
	Apnea infantile	RP0050	
	Kernittero	RP0060	
	Fibrosi epatica congenita	RP0070	
Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	Sindrome di Gerstmann	RQ0010	070930 _AZ. UNIV.OSP. OSPEDALE S. MARTINO

FINE TESTO

Data - IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

(Dott.ssa Alessandra Moisello)

Data - IL SEGRETARIO

21/11/2008 (Dr. Giuseppe Putignano)