

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE
27 settembre 2002, n. 3277.

D.M. 279/2001. Individuazione dei Presidi regionali per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.

LA GIUNTA REGIONALE

PREMESSO che vengono definite «malattie rare» quelle patologie gravi, invalidanti e prive di terapie specifiche, che presentano una bassa prevalenza in Europa, meno di 5 casi su 10.000 pazienti (Ministero della salute - 2002);

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 a tale proposito con decisione n. 1295/1999/CE del Parlamento europeo e del Consiglio del 29 aprile 1999 (Gazzetta Ufficiale delle Comunità europea serie L n. 155 del 22 giugno 1999) è stato adottato un programma di azione comunitaria sulle malattie rare (1999-2003);

CONSIDERATO che il Piano sanitario nazionale 2002-2004 individua tra gli obiettivi generali per la promozione della salute, la necessità di costituire la rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;

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

RICHIAMATO il D.P.C.M. del 29 novembre 2001, concernente la «Definizione dei livelli essenziali di assistenza» che riporta all'allegato 1 un paragrafo riferito a «Soggetti affetti da malattie rare»;

RICHIAMATA la deliberazione della Giunta regionale n. 2747 del 29 luglio 2002 «Provvedimenti urgenti in materia sanitaria» che individua le linee di intervento necessarie per l'attuazione del D.P.C.M. del 29 novembre 2001;

VISTO il decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124 che, all'articolo 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 decreto ministeriale 18 maggio 2001, n.

279, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124 che, all'articolo 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 prioritario definire i Presidi regionali che devono far parte della rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, e rimandare a successivo provvedimento la formulazione di proposte per l'individuazione degli eventuali Centri interregionali di riferimento per le malattie rare, anche sulla base di eventuali criteri che verranno concertati con la Conferenza Stato-Regioni;

PRESO ATTO dei criteri definiti dall'articolo 2, comma 2, del decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 per individuare i suddetti Presidi;

ATTESO che l'Agenzia regionale della sanità e la Direzione regionale della sanità e delle politiche sociali con il supporto di esperti della materia, sulla base delle previsioni contenute nel suddetto decreto ministeriale, hanno definito i «Criteri per l'individuazione dei Presidi e dei Centri interregionali per la rete di prevenzione, sorveglianza, diagnosi, terapia delle malattie rare» contenuti nell'allegato 1, che fa parte integrante della presente deliberazione;

VISTA la nota n. 5851 del 16 novembre 2001 con cui l'Agenzia regionale della sanità ha chiesto alle Aziende sanitarie, agli I.R.C.C.S. e al P.U.G.D. di inoltrare eventuali domande di riconoscimento di Presidi regionali o Centri interregionali corredate dalla documentazione attestante la rispondenza ai criteri sopracitati;

PRESO ATTO che l'Agenzia regionale della sanità, che ha condotto l'istruttoria delle domande ed ha proposto, con nota del 12 agosto 2002 prot. n. 3879 l'elenco dei presidi regionali riconoscibili quali Presidi regionali per le malattie rare;

TENUTO CONTO che l'individuazione dei suddetti Presidi sarà oggetto di revisioni successive, in funzione di nuove esigenze e di nuovi assetti organizzativi;

VISTA la circolare del Ministero della salute n. 13 del 13 dicembre 2001 recante «Indicazioni per l'applicazione dei Regolamenti relativi all'esenzione per le malattie croniche e rare»;

RITENUTO di condividere la proposta dell'Agenzia regionale della sanità;

VAGLIATE e fatte proprie le suddette considerazioni;

SU PROPOSTA dell'Assessore regionale alla sanità e alle politiche sociali,

all'unanimità,

DELIBERA

1. di prendere atto dei «Criteri per l'individuazione dei Presidi e dei Centri interregionali per la rete di prevenzione, sorveglianza, diagnosi, terapia della malattie rare contenuti nell'allegato 1, che fa parte integrante della presente deliberazione;

2. di individuare i Presidi regionali per le malattie rare in ambito regionale, nel rispetto delle prescrizioni previste dal decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 secondo l'elencazione riportata nell'allegato 2, che fa parte integrante e sostanziale della presente deliberazione;

3. di sottolineare che l'individuazione dei Presidi regionali per le malattie rare di cui al presente provvedimento, sarà oggetto di revisioni successive;

4. di rimandare a successivo provvedimento la formulazione di proposte per l'individuazione degli eventuali Centri interregionali di riferimento per le malattie rare, anche sulla base di eventuali criteri che verranno concertati con la conferenza Stato-Regioni.

IL PRESIDENTE: TONDO
IL SEGRETARIO: BELLAROSA

Allegato n. 1

Criteri per l'individuazione dei Presidi e dei Centri interregionali per la rete di prevenzione, sorveglianza, diagnosi, terapia delle malattie rare.

Criteri per l'individuazione dei Presidi regionali della rete

I servizi/articolazioni organizzative che intendono essere riconosciuti come Presidi regionali devono possedere:

1. Documentata esperienza in attività diagnostica (clinica, di laboratorio e strumentale) e/o terapeutica, specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare delle quali si occupano:
 - anni di attività nel settore, riconosciuta con atto formale provvedimento regionale, aziendale (o altra documentazione idonea al riconoscimento);
 - numero di pazienti che hanno avuto accesso alla struttura e per i quali è stata formulata una diagnosi e/o definita la terapia, per anno di attività (dall'inizio dell'attività, riconosciuta con atto

formale, e comunque nell'ultimo triennio), distinti per patologie, nella valutazione deve essere tenuta presente la frequenza della malattia o dei gruppi di malattie;

- numero di pazienti presi in carico e seguiti continuativamente dall'inizio dell'attività, riconosciuta con atto formale, e comunque nell'ultimo triennio.
2. Idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare. Tale «idonea dotazione» può essere garantita anche mediante il collegamento funzionale fra strutture, definito con atti formali.
 3. Adozione di modelli organizzativi volti ad assicurare:
 - un approccio interdisciplinare al paziente con la definizione di un piano individualizzato;
 - l'integrazione con i servizi territoriali ed il medico di medicina generale/pediatra di libera scelta;
 - l'attività di follow-up;
 - la facilità di accesso (es. liste di attesa, barriere architettoniche).

Criteri per la formulazione delle proposte di Centri interregionali di riferimento

I Centri interregionali di riferimento, quali punti nodali della rete, anche allo scopo di supportare l'attività dei presidi, devono possedere tutti i requisiti elencati per i Presidi; inoltre, devono avere capacità organizzative e risorse tali da assicurare lo svolgimento di tutte le funzioni previste dall'articolo 2, comma 3 del decreto ministeriale. A tal scopo, i Centri interregionali di riferimento devono:

1. avere svolto attività scientifica di epidemiologia, diagnosi e terapia attraverso:
 - la partecipazione a progetti di ricerca nazionali e internazionali;
 - l'attività di ricerca integrata con altri istituti di ricerca;
 - la produzione di letteratura scientifica nazionale ed internazionale con evidenziazione dell'«impact factor»;
2. avere documentate capacità organizzative e gestionali relative a:
 - attivazione di procedure organizzative (es. percorso del paziente) e definizione di percorsi assistenziali;

- sperimentazione di modelli organizzativi per consolidare la collaborazione con altri Enti/Istituzioni finalizzata ad un approccio intersettoriale;
3. avere definito il percorso assistenziale mediante:
- elaborazione e adozione di linee guida e/o protocolli diagnostici e terapeutici per singole malattie o gruppi di malattie che prevedano anche la fase di follow-up del paziente;
 - predisposizione ed adozione di strumenti di supporto al percorso assistenziale per agevolare la comunicazione tra Centro, Presidio e Medico di medicina generale/Pediatra di libera scelta;
4. avere documentata esperienza in attività di formazione e aggiornamento per gli operatori del settore attraverso:
- la predisposizione di un piano di formazione per il personale della struttura;
 - il numero e tipologia dei programmi svolti dall'inizio dell'attività, riconosciuta con atto formale, e comunque nell'ultimo triennio;
5. aver predisposto un registro dei casi;
6. avere avviato programmi di miglioramento della qualità dell'assistenza tramite:
- l'adozione di sistemi di valutazione dei risultati mediante utilizzo di indicatori di processo e di risultato;
 - programmi di miglioramento nel rapporto con l'utente;
7. avere documentata esperienza in attività di supporto ai medici del Servizio Sanitario Nazionale per le malattie specifiche:
- attività di consulenza programmata;
 - condivisione di linee guida e/o protocolli di diagnosi e terapia per le malattie o gruppi di malattie;
8. avere documentata esperienza in attività di supporto ai familiari dei pazienti:
- educazione sanitaria e attività di counselling per la gestione del paziente;
 - collaborazione con le Associazioni dei pazienti e dei familiari;
9. avere documentata esperienza in attività di informazione ai cittadini e alle Associazioni dei pazienti e dei familiari tramite:
- opuscoli informativi;
 - servizio di informazione.

VISTO: IL PRESIDENTE: TONDO
VISTO: IL SEGRETARIO: BELLAROSA

Allegato 2

Decreto n. 279/01 - Presidi regionali della rete nazionale delle malattie rare - AOORTS di TS.

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	PR
Clinica Dermatologica	RA0010	Malattia di Hansen	S
	RA0030	Malattia di Lyme	S
	RC0210	Malattia di Behcet	S
	RL0020	Dermatite erpetiforme	N
	RL0050	Penfigolide benigno delle mucose	S
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	S
	RM0010	Dermatomiosite	S
	RN0520	Xeroderma pigmentoso	S
	RN0650	Sindrome di Parry-Romberg	S
	RN1530	Sindrome Leopard	S
	RN1650	Sindrome del nevo displastico	S
	RN1710	Sindrome di Tay	S
Clinica Oculistica	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	S
	RF0210	Malattia di Eales	S
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	S
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	S
	RF0230	Ciclite eterocromica di fuch	S
	RF0250	Emeralopia congenita	S
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	S
	RF0280	Cheratocono	S
RF0300	Atrofia ottica di Leber	S	
Clinica 3 ^a Medica	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari	S
	RG0020	Poliangiite microscopica	S
	RG0030	Poliarterite nodosa	S
	RG0040	Sindrome di Kawasaki	S
	RG0050	Sindrome di Churg-Strauss	S
	RG0060	Sindrome di Goodpasture	S
	RG0070	Granulomatosi di Wegener	S
	RG0080	Arterite a cellule giganti	S
	RGG010	Microangiopatie trombotiche	S
	RG0090	Malattia di Takayasu	S
	RM0010	Dermatomiosite	N
	RM0020	Polimiosite	S
	RM0030	Connettivite mista	S
	RMG010	Connettiviti indifferenziate	S
	RM0040	Fascite eosinofila	S
	RM0050	Fascite diffusa	S
RM0060	Policondrite	S	
Clinica 2 ^a Medica			N
Clinica Neurologica			N

PR = Presidio Regionale riconosciuto

S = SI

N = NO

Decreto n. 279/01 - Presidi regionali della rete nazionale delle malattie rare - PUGD di Udine.

Struttura o Unità Operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	PR
Clinica Chirurgica	RI0010	Acalasia	S
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	N
Clinica Dermatologica			N
Clinica Ematologica			N
Clinica Medica	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	S
	RC0150	Malattia di Wilson	S
	RCG110	Porfirie	S
	RC0200	Carenza congenita di alfa 1 antitripsina	S
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	S
Clinica Neurologica			N
Clinica Oculistica	RF0210	Malattia di Eales	S
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	S
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	S
	RN0130	Morning glory anomalia di	S
	RN0630	Pseudoxantoma elastico	S
	RN0650	Sindrome di Parry-Romberg	S
	RN0770	Sindrome di Sturge-Weber	S
	RN0780	Sindrome di Von Hippel Lindau	S
	RN1720	Sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada	S
Clinica Ortopedica			N
Clinica Pediatrica	RA0030	Malattia di Lyme	N
	RBG010	Neurofibromatosi	N
	RC0010	Deficienza ACTH	N
	RC0020	Sindrome di Kallmann	N
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	N
	RCG020	Sindromi adreno genitali congenite	N
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	N
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	N
	RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	N
	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	N
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vit D resistente	N
	RC0190	Angioedema ereditario	N
	RCG150	Istiocitosi croniche	N
	RCG160	Immunodeficienze primarie	N

Decreto n. 279/01 - Presidi regionali della rete nazionale delle malattie rare - PUGD di Udine.

Struttura o Unità Operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	PR
	RD0020	Emoglobulinuria parossistica notturna	N
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	N
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente	N
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	N
	RD0040	Neutropenia ciclica	N
	RFG010	Leucodistrofie	N
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	N
	RF0080	Corea di Huntington	N
	RFG050	Atrofie muscolari spinali	N
	RF0140	Sindrome di West	N
	RG0040	Sindrome di Kawasaki	N
	RI0060	Sprue celiaca	S
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli	N
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	N
	RJ0030	Cistite interstiziale	N
	RN0250	Rene con midollare a spugna	N
	RNG060	Osteodistrofie congenite	N
	RN0660	Sindrome di Dawn	N
	RN0680	Sindrome di Turner	N
	RN0690	Sindrome di Klinefelter	N
	RN0750	Sclerosi Tuberosa	N
	RN0770	Sindrome di Sturge-Weber	N
	RN0780	Sindrome di Von Hippel Lindau	N
	RN0820	Sindrome di Beckwith Wiedemann	N
	RN0950	Sindrome di Kartegener	N
	RN1080	Sindrome di Silver Russel	N
	RN1300	Sindrome di Angelman	N
	RN1310	Sindrome di Prader-Willi	N
	RN1360	Sindrome di Alport	N
	RN1430	Sindrome di Denys Drash	N
Clinica Reumatologica	RA0030	Malattia di Lyme	S
	RC0110	Crioglobulinemia mista	S
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari	S
	RC0210	Malattia di Behcet	S
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente	S

Decreto n. 279/01 - Presidi regionali della rete nazionale delle malattie rare - PUGD di Udine.

Struttura o Unità Operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	PR
	RG0020	Poliangiote microscopica	S
	RG0030	Poliarterite nodosa	S
	RG0040	Sindrome di Kawasaki	S
	RG0050	Sindrome di Churg-Strauss	S
	RG0060	Sindrome di Goodpasture	S
	RG0070	Granulomatosi di Wegener	S
	RG0080	Arterite a cellule giganti	S
	RGG010	Microangiopatie trombotiche	S
	RG0090	Malattia di Takayasu	S
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	S
	RM0010	Dermatomiosite	S
	RM0020	Polimiosite	S
	RM0030	Connettivite mista	S
	RMG010	Connettiviti indifferenziate	S
	RM0040	Fascite eosinofila	S
	RM0050	Fascite diffusa	S
	RM0060	Policondrite	S
	RN0290	Campodattilia familiare	S
	RN0650	Sindrome di Parry-Romberg	N
	RN1610	Poems sindrome	S
Istituto di Genetica	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	S
	RF0080	Corea di Huntington	S
	RFG050	Atrofie muscolari spinali	S
	RFG090	Distrofie miotoniche	S
	RN0100	Anomalia di Peter	S
	RN0110	Aniridia	S

PR = Presidio Regionale riconosciuto

S = SI

N = NO

Decreto n. 279/01 - Presidi regionali della rete nazionale delle malattie rare - IRCCS di Burlo Garofolo.

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	PR
Centro per le Malattie Metaboliche	RC0160	Ipofosfatasia	S
	RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	S
	RCG050	Disturbi del ciclo dell'urea	S
	RCG060	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati	S
	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi	S
	RCG140	Mucopolisaccaridosi	S
	RFG030	Gangliosidosi	S
	RNG060	Osteodistrofie congenite (solo osteogenesi imperfette)	S
	RN0330	Sindrome di Ehlers-Danlos	S
	RN1320	Sindrome di Marfan	S
	RN1710	Sindrome di Tay	S
	RN1760	Zellweger sindrome di	S
	Chirurgia pediatrica	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale
RN0160		Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	S
RN0170		Atresia del digiuno	S
RN0180		Atresia o stenosi duodenale	S
RN0190		Ano imperforato	S
RN0200		Malattia di Hirschsprung	S
RN0320		Gastroschisi	S
Clinica Pediatrica	RB0040	Sindrome di Gardner	S
	RB0050	Poliposi familiare	S
	RBG010	Neurofibromatosi	S
	RC0010	Deficienza ACTH	S
	RC0020	Kallmann sindrome di	S
	RC0030	Sindrome di Reifensain	S
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	S
	RC0070	Deficienza congenita di zinco	S
	RC0150	Malattia di Wilson	S
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vit D resistente	S
	RC0190	Angioedema ereditario	S
	RC0210	Malattia di Behcet	S
	RCG020	Sindromi adreno genitali congenite	S

Decreto n. 279/01 - Presidi regionali della rete nazionale delle malattie rare - IRCCS di Burlo Garofolo.

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	PR
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	S
	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	S
	RCG160	Immunodeficienze primarie	S
	RD0010	Sindrome emolitica uremica	S
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente	S
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	S
	RG0010	Endocardite reumatica	S
	RG0040	Sindrome di Kawasaki	S
	RG0090	Malattia di Takayasu	S
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	S
	RI0060	Sprue celiaca	S
	RI0080	Linfangectasia intestinale	S
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	S
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	S
	RN0210	Atresia biliare	S
	RN0240	Ermafroditismo vero	S
	RN0510	Incontinenza pigmenti	S
	RN0560	Discheratosi congenita	S
	RN0570	Epidermolisi bollosa	S
	RN0680	Sindrome di Turner	S
	RN0690	Sindrome di Klinefelter	S
	RN0700	Sindrome di Wolf-Hirschhorn	S
	RN1010	Sindrome di Noonan	S
	RN1080	Sindrome di Silver Russel	S
	RN1250	Vacterl associazione	S
	RN1270	Sindrome di Williams	S
	RN1310	Sindrome di Prader-Willi	S
	RN1360	Sindrome di Alport	S
	RN1510	Sindrome di Klippel-Trenaunay	S
	RNG010	Pseudoermafroditismi	S
	RP0050	Apnea infantile	S
U.O. di Emato-Oncologia	RB0010	Tumore di Wilms	S
	RCG150	Istiocitosi croniche	S
	RD0040	Neutropenia ciclica	S
	RDG010	Anemie ereditarie	S

Decreto n. 279/01 - Presidi regionali della rete nazionale delle malattie rare - IRCCS di Burlo Garofolo.

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	PR
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	S
	RN0830	Sindrome di Bloom	S
U.O. di Maxillo facciale	RNG040	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	S
U.O. di Neonatologia	RN0670	Malattia di Cri Du Chat	S
	RN1410	Sindrome di Cornelia De Lange	S
	RP0010	Embriofetopatia rubeolica	S
	RP0040	Sindrome alcolica fetale	S
U.O. di Neuropsichiatria infantile	RCG120	Disordini del metabolismo delle purine e pirimidine	S
	RF0030	Malattia di Leigh	S
	RF0040	Sindrome di Rett	S
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	S
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	S
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	S
	RF0130	Sindrome di Lennox Gastaut	S
	RF0140	Sindrome di West	S
	RFG010	Leucodistrofie	S
	RFG040	Malattie spinocerebellari	S
	RFG050	Atrofie muscolari spinali	S
	RFG060	Neuropatie ereditarie	S
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie	S
	RFG080	Distrofie muscolari	S
	RFG090	Distrofie miotoniche	S
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iper kaliemiche	S
	RN0010	Sindrome di Arnold- Chiari	S
	RN0020	Microcefalia	S
	RN0030	Agenesia cerebellare	S
	RN0050	Lissencefalia	S
	RN0750	Sclerosi Tuberosa	S
	RN0770	Sindrome di Sturge-Weber	S
	RN0870	Sindrome di Dubowitz	S
	RN0910	Sindrome di Goldenhar	S
	RN1200	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz tipo 1	S
	RN1300	Sindrome di Angelman	S
	RN1330	Sindrome da X fragile	S
	RN1520	Sindrome di Landau- Kleffner	S

Decreto n. 279/01 - Presidi regionali della rete nazionale delle malattie rare - IRCCS di Burlo Garofolo.

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	PR
	RNG090	Sindromi da duplicazione- deficienza cromosomica	S
	RNG100	Altre Anomalie congenite multiple con ritardo mentale	S
U.O. di Oculistica	RB0020	Retinoblastoma	S
	RF0210	Malattia di Eales	S
	RF0220	Sindrome di Behr	S
	RF0280	Cheratocono	S
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	S
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	S
	RN0990	Sindrome di Moebius	S
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	S
U.O. di Ortopedia	RN0260	Focomelia	S
	RN0290	Camptodattilia familiare	S
	RN0310	Sindrome di Klippel- Feil	S
	RN1070	Sindrome di Robinow	S
	RN1450	Displasia spondilo-epifisaria congenita	S
	RNG020	Artrogriposi multiple congenite	S
	RNG050	Condrodistrofie congenite	S
	RNG060	Osteodistrofie congenite (esclusa osteogenesi imperfette)	S
U.O. di Otorinolaringoiatria	RN0850	Charge associazione	S
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	S

PR = Presido Regionale riconosciuto

S = SI

N = NO

Decreto n. 279/01 - Presidi regionali della rete nazionale delle malattie rare - AOSMM di Udine.

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	PR
U.O. di Immunoematologia e Med Trasf	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	S
	RCG100	alterazioni congenite del metabolismo del ferro	S
U.O. di Nefrologia	RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine	S
	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi (solo malattia di Fabry)	S
	RC0110	Crioglobulinemia mista	S
	RG0020	Poliangioite microscopica	S
	RG0060	Sindrome di Goodpasture	S
	RG0070	Granulomatosi di Wegener	S
	RGG010	Microangiopatie trombotiche	S
U.O. di Neurologia	RF0150	Narcolessia	S
U.O. di Oculistica	RFG130	Degenerazioni della cornea	S
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	S
	RF0280	Cheratocono	S
U.O. di Urologia	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	S
	RJ0030	Cistite interstiziale	S
U.O. di Chirurgia Maxillo facciale			N
U.O. di Anatomia Patologica			N

PR = Presido Regionale riconosciuto

S = SI

N = NO

Decreto n. 279/01 - Presidi regionali della rete nazionale delle malattie rare - AOSMA di Pordenone.

Struttura o Unità Operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	PR
U.O. di Cardiologia	RG0011	Endocardite reumatica	S
	RG0040	Sindrome di Kawasaki	S
U.O. di Dermatologia			N
U.O. di Gastroenterologia	RA0020	Malattia di Whipple	S
	RB0050	Poliposi familiare	S
	RI0010	Acalasia	S
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	S
	RI0060	Sprue celiaca	S
U.O. di Medicina 2	RCG020	Sindromi adreno genitali congenite	N
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	N
	RC0110	Crioglobulinemia mista	S
U.O. di Medicina 3	RC0110	Crioglobulinemia mista	S
	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	S
	RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine	S
U.O. di Neurologia	RF0090	Distonia di torsione idiomatica	S
	RFG040	Malattie spinocerebellari	S
	RFG050	Atrofia muscolari spinali	S
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	S
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie	S
	RFG080	Distrofie muscolari	S
	RFG090	Distrofie miotoniche	S
U.O. di Oculistica			N
U.O. di Pediatria			N
U.O. Medicina Generale - Sacile	RM0010	Dermatomiosite	S
	RM0020	Polimiosite	S
	RM0030	Connettivite mista	S
	RMG010	Connettiviti indifferenziate	S
U.O. Servizio Immunotrasfusionale	RDG010	Anemie ereditarie	S
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	S

PR = Presidio Regionale riconosciuto

S = SI

N = NO

Decreto n. 279/01 - Presidi regionali della rete nazionale delle malattie rare - ASS 4 «Medio Friuli».

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	PR
U.O. di Medicina - Amb. Immunologia Clinica Osp. S. Daniele	RC0110	Crioglobulinemia mista	S
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari	S
	RC0190	Angioedema ereditario	S
	RCG160	Immunodeficienze primarie	S
	RC0210	Malattia di Behcet	S
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente	S
	RG0020	Poliangioite microscopica	S
	RG0030	Poliarterite nodosa	S
	RG0040	Sindrome di Kawasaki	S
	RG0050	Sindrome di Churg-Strauss	S
	RG0060	Sindrome di Goodpasture	S
	RG0070	Granulomatosi di Wegener	S
	RG0080	Arterite a cellule giganti	S
	RGG010	Microangiopatie trombotiche	S
	RG0090	Malattia di Takayasu	S
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	S
	RM0010	Dermatomiosite	S
	RM0020	Polimiosite	S
	RM0030	Connettivite mista	S
	RMG010	Connettiviti indifferenziate	S
RM0040	Fascite eosinofila	S	
RM0060	Policondrite	S	
U.O. Laboratorio Analisi cliniche e Microbiologia Osp. S. Daniele	RA0030	Malattia di Lyme	S

PR = Presidio Regionale riconosciuto

S = SI

N = NO

Decreto n. 279/01 - Presidi regionali della rete nazionale delle malattie rare - ASS 2 «Isontina».

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	PR
U.O. Servizio Immunotrasfusionale	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	S

PR = Presidio Regionale riconosciuto

S = SI

N = NO

VISTO. IL PRESIDENTE: TONDO
VISTO. IL SEGRETARIO: BELLAROSA