



OSPEDALE REGIONALE S. SPIRITO - AZIENDA USL PESCARA

DIPARTIMENTO MATERNO INFANTILE

Direttore : Dott. Giuliano Lombardi



COORDINAMENTO REGIONALE MALATTIE RARE

Responsabile : Dott. Giuliano Lombardi

Tel e fax: +39.085.4252498

giuliano.lombardi@ausl.pe.it

ASL TERAMO PROTOCOLLO UNICO  
Pasta in Arrivo



Prot. nr. 0018109/18 del 19/02/2018

Cortese Attenzione

Gent.mo Direttore Sanitario Asl 3 Pescara

Gent.mo Direttore Sanitario Asl 4 Teramo

Gent.mo Direttore Sanitario Asl 2 Chieti – Lanciano Vasto

Gent.mo Direttore Sanitario Asl 1 Avezzano – Sulmona – L' Aquila

p.c. Gent.mo Dott. Alfonso Mascitelli

Gent.mo Prof. Lamberto Manzoli

In ottemperanza al Decreto Regionale n. 808 del 22-12-17, come Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, Vi prego di portare a conoscenza i Responsabili - e tutti i Dirigenti Medici che operano nei Centri di Riferimento per Malattie Rare – delle nuove disposizioni in tema di certificazione e presa in carico dei Pazienti con Malattia Rara.

In particolare:

1. Il Dirigente Medico che pone la diagnosi di Malattia Rara contemplata nel nuovo decreto legge in vigore dal D.P.C.M 12-1-18 (che Vi alleghiamo) è tenuto alla compilazione del certificato di Malattia Rara come da allegato modulo.
2. Il certificato redatto deve essere consegnato al paziente che si recherà direttamente al Distretto Sanitario di base di appartenenza, senza necessità di farlo autenticare dai Responsabili Aziendali delle singole Asl della Regione.
3. Al Dirigente Medico che ha redatto la certificazione è tuttavia richiesta la trasmissione dei dati del certificato al Registro Regionale delle Malattie Rare che attualmente è gestito dal Prof. Lamberto Manzoli presso l'Agenzia Sanitaria Regionale.  
Al più presto verranno forniti dall'Agenzia le modalità di accesso per l'inserimento diretto dei dati nel Registro.
4. I Centri di Riferimento per Malattia Rara, per altro da Voi segnalati nei mesi precedenti, saranno sottoposti a valutazioni annuale e rimarranno tali se la documentazione inviata al Registro sarà congrua.

5. Il Centro di Coordinamento Regionale ha funzione di orientare i cittadini e gli operatori sanitari verso i Presidi regionali e, ove non ve ne fossero, verso i Presidi della Rete Nazionale, certifica la malattia nel caso di patologia rara non curata dai Presidi della Rete Regionale e, laddove esista già documentazione e/o certificazione proveniente da altro Presidio della rete Nazionale, valida la diagnosi rilasciando, ove necessario, idonea certificazione, svolge attività di promozione ed organizzazione della formazione in materia di Malattie Rare, in collaborazione con l'Agencia Sanitaria Regionale dell'Abruzzo e la Commissione Regionale ECM.
6. Il Centro osserva i seguenti orari lunedì, mercoledì e venerdì dalle 12 alle 15 e martedì e giovedì dalle 14 alle 17, atrio antistante il Reparto di Pediatria Medica 3° piano lato nord Ospedale Civile di Pescara e risponde al seguente numero : 085 4252498 , via mail : giuliano.lombardi@ausl.pe.it
7. Il Centro di Coordinamento è comunque a disposizione sia dei Colleghi che dei pazienti per le valutazioni in merito a specifiche problematiche che possono insorgere nei casi più complessi o provenienti da extra regione

Certo di riscontrare la massima collaborazione onde evitare disguidi e incomprensioni con l'utenza, porgo a tutti i miei più cordiali saluti.

Pescara, 19/2/18

F.to Dr. Giuliano Lombardi  
Responsabile Centro di Coordinamento  
Regionale Malattie Rare



## GIUNTA REGIONALE

Seduta del 22 DIC. 2017 Deliberazione N. 808

L'anno \_\_\_\_\_ il giorno \_\_\_\_\_ del mese di 22 DIC. 2017 negli uffici della Regione Abruzzo, si è riunita la Giunta Regionale, presieduta dal Sig. Presidente Dott. Luciano D'ALFONSO

con l'intervento dei componenti:

	P	A
1. LOLLI Giovanni	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
2. DIMATTEO Donato	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
3. GEROSOLMO Andrea	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
4. PAOLUCCI Silvio	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. PEPE Dino	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. SCLOCCO Marinella	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Svolge le funzioni di Segretario Daniela Valenza

### OGGETTO

**RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE E SCREENING NEONATALE ESTESO - PRESA D'ATTO E APPROVAZIONE DOCUMENTO TECNICO REGIONALE**

### LA GIUNTA REGIONALE

**VISTA** la Deliberazione di Giunta Regionale 30 marzo 2017, n. 130 recante "Preso d'atto e recepimento dell'Accordo, ai sensi degli artt. 2, comma 2 lett. b) e 4, comma 1, del D.Lgs. 28 agosto 1997 n. 281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento Piano Nazionale delle Malattie Rare";

**DATO ATTO** che con la soprarichiamata D.G.R. 30 marzo 2017 n. 130, nel prendere atto e recepire l'Accordo della Conferenza Stato Regioni e Province Autonome Rep. Atti n. 140/CSR del 16 ottobre 2014 ivi allegato quale parte costitutiva ed integrante, la Giunta Regionale ha espressamente demandato all'Agenzia Sanitaria Regionale dell'Abruzzo gli adempimenti conseguenti, in raccordo con i competenti Servizi del Dipartimento per la Salute e il Welfare;

VISTO il D. Lgs. 29 aprile 1998, n. 124, avente ad oggetto la "Ridefinizione del sistema di partecipazione a costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'art. 59, comma 50, della Legge 2 dicembre 1997, n. 449";

VISTO il D.M. 18 maggio 2001, n. 279, avente ad oggetto il "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lett. b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124";

RICHIAMATO l'art. 5, comma 1, D.M. 18 maggio 2001, n. 279, che prevede che l'assistito per il quale si è stato formulato da un medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale il sospetto diagnostico di una malattia rara è indirizzato dallo stesso medico ai presidi della Rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia o del gruppo di malattie;

#### DATO ATTO CHE:

- ai sensi dell'art. 5, comma 4, D.M. 18 maggio 2001, n. 279, l'assistito cui sia stata accertata da un presidio della Rete una malattia rara di cui all'Allegato I al D.M. 18 maggio 2001, n. 279 può chiedere il riconoscimento del diritto all'esenzione all'Azienda U.S.L. di residenza, allegando la certificazione rilasciata dal presidio stesso;
- ai sensi dell'art. 6, comma 1, D.M. 18 maggio 2001, n. 279, l'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria, prescritte con le modalità previste dalla vigente normativa, 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;

VISTO il D.P.C.M. 29 novembre 2001, avente ad oggetto la "Definizione dei livelli essenziali di assistenza"

VISTO il D.P.C.M. 12 gennaio 2017 recante la "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502", pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 65 del 18 marzo 2017 - Suppl. Ordinario n. 15 ed entrato in vigore il 19 marzo 2017;

DATO ATTO che con il citato D.P.C.M. 12 gennaio 2017 sono stati approvati i nuovi Livelli Essenziali di Assistenza (L.E.A.), ovvero il complesso delle prestazioni che il Servizio Sanitario Nazionale assicura attraverso le risorse finanziarie pubbliche e l'eventuale compartecipazione alla spesa da parte dell'assistito;

EVIDENZIATO che, con riferimento alle malattie rare, l'art. 52 D.P.C.M. 12 gennaio 2017 dispone che le persone affette dalle malattie rare indicate nell'Allegato 7 al D.P.C.M. 12 gennaio 2017 hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni di assistenza sanitaria;

EVIDENZIATO, altresì, che, ai sensi della disciplina transitoria di cui all'art. 64 D.P.C.M. 12 gennaio 2017

- le disposizioni di cui all'art. 52 D.P.C.M. 12 gennaio 2017 ed all'Allegato 7 al D.P.C.M. 12 gennaio 2017 entrano in vigore dal centottantesimo giorno dalla data di entrata in vigore del D.P.C.M. 12 gennaio 2017;
- entro tale data le Regioni adeguano le Reti regionali per le malattie rare con l'individuazione dei relativi Presidi e i Registri regionali;

VISTA la D.G.R. 26 settembre 2017, n. 521 "Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 12 gennaio 2017 recante Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502. Approvazione delle prime disposizioni attuative";

DATO ATTO che la suddetta D.G.R. 26 settembre 2017, n. 521, nell'approvare le prime disposizioni attuative del D.P.C.M. LEA 12 gennaio 2017, ha disposto in particolare, per quanto riguarda la materia delle Malattie rare, tra l'altro quanto segue:

Dipartimento pe

- il recepimento dell'Allegato 7 al D.P.C.M. 12 gennaio 2017, quale "Allegato A" parte integrante e sostanziale della medesima D.G.R. n. 521/2017, contenente l'elenco delle malattie rare per le quali i pazienti hanno diritto all'esenzione ai sensi e per gli effetti dell'art. 52 del D.P.C.M. LEA;
- la procedura necessaria per addivenire alla definizione della nuova rete regionale, che, in aderenza a quanto risultante dal verbale di riunione convocata dal Direttore dell'Agenzia Sanitaria Regionale dell'Abruzzo, e tenutasi in data 12 settembre 2017 (cfr., "Allegato G" alla medesima D.G.R. n. 521/2017), ha previsto:
  - la competenza delle Direzioni delle Aziende UU.SS.LL. della Regione Abruzzo nell'individuazione, nel rispetto della vigente normativa in materia di malattie rare, dei Presidi Ospedalieri e relative Unità Operative per ciascuna patologia o per gruppo di patologie;
  - la competenza dell'Agenzia Sanitaria Regionale dell'Abruzzo nella ricognizione delle suddette candidature aziendali per l'adeguamento delle Rete regionale delle Malattie Rare;
- il rinvio dell'adeguamento della rete regionale delle malattie rare a successivo provvedimento, da adottarsi all'esito della procedura sopra descritta;
- la vigenza della rete regionale delle malattie rare già in essere, nelle more dell'entrata in vigore del provvedimento giuntale di adeguamento sopradetto;

VISTO il Documento Tecnico "Rete Regionale per le Malattie Rare e screening neonatale esteso", trasmesso dall'Agenzia Sanitaria Regionale Abruzzo con nota prot. n. 1752 del 29 novembre 2017, acquisita al prot. RA/0306994/17/DPF009 del 1° dicembre 2017 (cfr., "Allegato A", parte integrante e sostanziale al presente provvedimento);

RILEVATO che il suddetto Documento, elaborato in ottemperanza al mandato giuntale conferito con la soprarichiamata D.G.R. 29 marzo 2017, n. 130, è il risultato del lavoro condotto dal Gruppo Tecnico Regionale di cui alla sopradetta Deliberazione dell'Agenzia Sanitaria Regionale dell'Abruzzo n. 65/2017;

PRESO ATTO che il Documento Tecnico, "Allegato A" al presente provvedimento, nel dare attuazione al Piano Nazionale per le Malattie Rare 2013-2016, introduce importanti innovazioni nella regolamentazione regionale dell'assistenza sanitaria nella materia *de qua*, in particolare dettagliando i seguenti ambiti:

#### 1. RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE DELLA REGIONE ABRUZZO

Di seguito si riportano i ruoli, le funzioni e i compiti di tutte le componenti della Rete regionale, come ripilogati nelle premesse al Documento Tecnico.

##### - La ASR Abruzzo:

- gestisce il Registro Regionale delle Malattie Rare, interfacciandosi con il Registro Nazionale Malattie Rare (dell'Istituto Superiore di Sanità) e con i registri di altre regioni, in ottemperanza a quanto previsto dal PNMR 2013-2016;
- scambia informazioni e documentazione sulle Malattie Rare con gli altri coordinamenti regionali o interregionali e con gli organismi internazionali competenti;
- informa le Associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle Malattie Rare ed alla accessibilità delle cure;
- rappresenta (di norma nella persona del suo Direttore o un suo delegato) la Regione ai tavoli nazionali;
- coordina con il supporto del Gruppo Tecnico Regionale, del Centro di Coordinamento Regionale e dei rappresentanti dei Presidi della rete regionale, l'attività di elaborazione di specifici PDTA per le Malattie Rare;

##### - Il Centro di Coordinamento regionale:

- orienta i cittadini e gli operatori sanitari verso i Presidi regionali e, ove non ve ne fossero, verso i Presidi della Rete Nazionale. Tale funzione è garantita da contatto telefonico con linee telefoniche dedicate;
- certifica la malattia nel caso di patologia rara non curata dai Presidi della Rete Regionale e, laddove esista già documentazione e/o certificazione proveniente da altro Presidio della Rete Nazionale, valida la diagnosi rilasciando, ove necessario, idonea certificazione;



- svolge attività di promozione ed organizzazione della formazione in materia di Malattie Rare, in collaborazione con l'Agenzia Sanitaria Regionale dell'Abruzzo e la Commissione Regionale ECM;
- **I Presidi della Rete regionale:**
  - assicurano le prestazioni finalizzate alla diagnosi, sia al paziente che ai suoi familiari (in caso di malattie ereditarie o a caratterizzazione familiare) e al *follow up*;
  - garantiscono, sotto la responsabilità della Azienda U.S.L. di appartenenza, idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, anche mediante il collegamento funzionale tra le strutture e/o i servizi, come è il caso dei centri di Genetica medica, parte integrante della rete delle Malattie Rare;
  - formulano la conferma diagnostica;
  - certificano lo stato di Malattia Rara secondo le norme del D.M. 279/2001 e del D.P.C.M. 12.01.2017, utilizzando specifico modulo di certificazione (cfr., **Allegato 2 al Documento Tecnico**);
  - operano secondo protocolli clinici concordati e collaborano con i servizi territoriali e i medici di medicina generale (MMG) per la presa in carico e la gestione del trattamento;
- **Le Aziende Unità Sanitarie Locali:**
  - pubblicano sul proprio sito istituzionale, per ogni malattia o gruppo di Malattie Rare, il nominativo del Medico specialista responsabile o referente del centro, formalmente individuato ai fini della certificazione, nonché gli orari di attività e modalità di accesso;
  - diffondono con disposizione Circolare la modulistica e i criteri di certificazione e di esenzione (cfr., in particolare, **allegati ed appendice al Documento Tecnico**);
  - informano i medici di medicina generale (MMG), i pediatri di libera scelta (PLS), i Distretti, i Presidi Ospedalieri e le Associazioni dei Pazienti;
  - tramite il competente Distretto, rilasciano l'autorizzazione all'esenzione alla partecipazione, forniscono l'informativa sulla privacy ed acquisiscono il consenso al trattamento dei dati personali;
  - tramite i Servizi Farmaceutici erogano, ove previsto, attraverso i propri Presidi, i prodotti indispensabili per il trattamento della specifica Malattia Rara.
- **I Medici di Medicina Generale e i Pediatri di Libera Scelta:**
  - formulano il sospetto diagnostico;
  - indirizzano il paziente al Presidio della Rete ed interloquiscono con i nodi della rete aziendale;
  - condividono e applicano il Piano di Trattamento del Presidio della rete, curandone le relative prescrizioni indirizzate alle Farmacie Ospedaliere o servizi Farmaceutici Territoriali individuati dalle Aziende U.U.S.S.L.L..

## 2. REGISTRO REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Con il D.M. 18 maggio 2001, n. 279, è stato istituito in Italia un sistema di monitoraggio delle Malattie Rare, mediante Registri di popolazione regionali e/o interregionali, al fine precipuo di contribuire alla programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela delle persone con Malattia Rara, attuandone quindi la sorveglianza. Una parte dei dati raccolti da tali Registri, secondo quanto previsto dall'Accordo Conferenza Stato - Regioni del 10 maggio 2007, alimentano il flusso verso il Registro Nazionale delle Malattie Rare (RNMR), istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità.

In applicazione della suindicata normativa, sono stati quindi istituiti Registri regionali secondo tempistiche e metodiche diverse, che possono differenziarsi, ad esempio, per la tipologia dell'organizzazione e delle informazioni raccolte e, dunque, sostanzialmente, per le specifiche finalità che ciascun Registro regionale si propone concretamente di perseguire.



Il PNMR 2013-2016, di cui all'Accordo Rep. Atti n. 140/CSR del 16 ottobre 2014, recepito con la D.G.R. 30 marzo 2017, n. 130, si pone l'obiettivo di migliorare i dati raccolti sia in termini di copertura della popolazione, sia in termini di completezza e qualità delle pertinenti informazioni.

Come è noto, presso l'Agenzia Sanitaria Regionale dell'Abruzzo risulta già attivo il Registro Tumori Regionale (cfr., D.C.A. 18 dicembre 2014, n. 163 "Istituzione del registro tumori regionale"). La suddetta circostanza pone, quindi, l'Agenzia Sanitaria Regionale dell'Abruzzo - quale struttura tecnica del Dipartimento per la Salute e il Welfare, già in possesso delle previste infrastrutture informatiche-, nelle migliori condizioni di utilizzo del necessario *expertise* specialistico, informatico, epidemiologico e statistico, finalizzato alla gestione dei dati e delle informazioni, nel rispetto della vigente normativa anche in materia di riservatezza dei dati sensibili, da utilizzare anche in via sinergica relativamente, ad esempio, ai tumori rari.

Su tale presupposto, il Documento Tecnico prevede quindi che il Registro regionale per le Malattie Rare dell'Abruzzo sia gestito presso l'Agenzia Sanitaria Regionale dell'Abruzzo. Le modalità di corretta interfaccia tra i Presidi della Rete regionale ed il Registro regionale sono descritte nelle pertinenti sezioni del Documento Tecnico.

### 3. PRESIDI DELLA RETE REGIONALE E CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE

Il Documento Tecnico aggiorna la rete regionale delle Malattie rare - secondo la procedura sopra richiamata e di cui il medesimo Documento Tecnico rende atto dell'avvenuto svolgimento - in attuazione dell'Allegato 7 al D.P.C.M. 12 gennaio 2017 recepito come "Allegato A" parte integrante della D.G.R. 26 settembre 2017, n. 521 -, specificando Presidi e Unità Operative, distinti per Azienda Sanitaria Locale di afferenza e per gruppi di patologia rara oggetto di presa in carico.

La nuova Rete regionale per le Malattie Rare è quindi dettagliata in **Allegato 1 al Documento Tecnico** ed è soggetta a periodica valutazione, e conseguente eventuale aggiornamento, in esito alla attività di monitoraggio da effettuarsi presso l'A.S.R. Abruzzo, per la verifica dei requisiti previsti (cfr. in particolare la *Scheda di valutazione dei requisiti per l'inserimento nella rete regionale per le malattie rare*, **Allegato 3 al Documento Tecnico**).

La *prima valutazione* secondo i menzionati requisiti verrà effettuata ad un anno dalla pubblicazione sul B.U.R.A.T. del presente provvedimento.

Nell'ambito dei presidi della Rete regionale, *il Centro di coordinamento deve assicurare la presenza di una struttura autonoma*, in grado di supportare l'attività di raccolta e smistamento delle richieste.

Il Documento Tecnico individua, a seguito della procedura ivi esplicitata, "*in via transitoria*" quale Centro di coordinamento regionale l'U.O.C. di Pediatria del P.O. "Santo Spirito" di Pescara, prevedendo il monitoraggio e l'eventuale conferma della suddetta investitura in esito alla attività di monitoraggio da effettuarsi, presso l'A.S.R. Abruzzo, ad un anno dalla pubblicazione sul B.U.R.A.T. del presente provvedimento e sulla base degli specifici indicatori ivi dettagliati.

### 4. PERCORSO DIAGNOSTICO ASSISTENZIALE

Il percorso diagnostico - assistenziale previsto nell'ambito della Rete regionale delle Malattie Rare si pone in conformità alle indicazioni del PNMR 2013-2016 (Accordo Rep. Atti n. 140/CSR del 16 ottobre 2014), sezione 2.4. In tal senso, il Documento stabilisce che il sanitario del SSN, che abbia un sospetto diagnostico di malattia rara di cui all'Allegato 7 del D.P.C.M. 12 gennaio 2017, procede all'invio del paziente presso uno dei Presidi della Rete identificati dalla Regione per la specifica malattia o per il gruppo di malattie rare al quale lo stesso sanitario ritiene appartenga la patologia sospettata.

Il Documento dettaglia, quindi, nel prosieguo tutta la procedura relativa alla presa in carico, al riconoscimento del diritto all'esenzione, alla trasmissione dei dati e delle informazioni previste al Registro Regionale delle Malattie rare presso l'Agenzia Sanitaria Regionale dell'Abruzzo, e da questo al Registro Nazionale delle Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità.

Il Centro di coordinamento regionale interviene, per quanto di propria competenza, in detto percorso diagnostico assistenziale, negli ambiti e per le finalità dettagliate nel Documento Tecnico, ai sensi del quale



viene espressamente incaricato anche dello svolgimento dell'attività di certificazione (cfr., Allegato 2 a Documento Tecnico), destinata a quei pazienti abruzzesi già in carico presso Presidi delle Rete extraregionale, ovvero a tutti i pazienti per i quali non sia stato possibile individuare una struttura di riferimento compresa nella Rete regionale.

#### 5. FARMACI, INTEGRATORI, DIETOTERAPICI E DISPOSITIVI MEDICI

Il Documento Tecnico dettaglia le categorie dei farmaci, integratori, dietoterapici e dispositivi medici compresi tra le prestazioni da assicurare ai sensi della vigente normativa ai pazienti residenti nella Regione Abruzzo, di cui sia stata effettuata la presa in carico presso uno dei Presidi regionali o extraregionali della Rete delle Malattie Rare.

Per i fini di cui sopra, il Presidio di presa in carico dell'assistito deve certificare nel Piano terapeutico la necessità e l'insostituibilità di detti farmaci, integratori, dietoterapici e dispositivi medici per i trattamenti previsti, atti ad evitare aggravamenti dello stato di salute e/o del decorso della patologia rara già diagnosticata (Cfr. Allegato 4 al Documento Tecnico).

#### 6. SCREENING NEONATALE ESTESO (DIAGNOSI PRECOCE DI MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE)

Il Servizio Sanitario Regionale abruzzese attualmente assicura lo screening neonatale relativamente all'ipotiroidismo congenito, alla fenilchetonuria ed alla fibrosi cistica, in attuazione della L.R. 16 settembre 1997, n. 102 "Prevenzione degli handicaps preconcezionale, prenatale e neonatale".

Nello specifico, il servizio viene svolto, a far data dal mese di luglio dell'anno 1994 per le prime due patologie, dal Laboratorio della Sezione di Endocrinologia dell'Università G. D'Annunzio di Chieti-Pescara, attualmente strutturato presso il Dipartimento di Medicina e Scienze dell'invecchiamento dell'Ateneo.

Con il D.C.A. 18 dicembre 2015, n. 119, ad oggetto "Attivazione programma regionale screening neonatale fibrosi cistica - L. 23 dicembre 1993, n. 548 e L.R. del 16.09.1997, n. 102." al medesimo Laboratorio, ivi individuato quale "Centro Unico di Riferimento" di rilievo regionale, è stato affidato altresì lo screening della fibrosi cistica, in attuazione della relativa normativa di riferimento.

La sopravvenuta normativa nazionale, espressamente richiamata nel Documento Tecnico, prevede il rafforzamento e l'estensione del programma di screening neonatale, secondo un panel di patologie metaboliche ereditarie, oggetto di periodica revisione, stabilito nel D.M. Salute 13 ottobre 2016.

Il Documento Tecnico regola, quindi, l'attuazione della soprarichiamata normativa in materia di diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie (c.d. *screening* neonatale esteso) nell'ambito della Rete regionale delle Malattie Rare, stabilendo per le finalità previste la relativa articolazione organizzativa.

In ottemperanza al suddetto D.M. 13 ottobre 2016, vengono, pertanto, individuate le seguenti Strutture:

- il Laboratorio di screening neonatale viene individuato nel Centro Regionale di *screening* già attivo come sopradetto, ai sensi e per gli effetti della pregressa suindicata normativa, presso la sezione di Endocrinologia dell'Università "G. D'Annunzio" di Chieti - Pescara. Quanto sopra, per le motivazioni addotte nello stesso Documento Tecnico relative alla consolidata *expertise* ed alla necessità dell'ottimizzazione delle risorse e delle procedure di prelievo e di gestione dei campioni di sangue oggetto di analisi;
- il Centro Clinico per le malattie metaboliche ereditarie oggetto di screening viene individuato presso l'U.O.C. di Pediatria del P.O. "Santo Spirito" di Pescara, struttura ricompresa tra i Presidi della nuova Rete regionale deputati alla presa in carico delle malattie del metabolismo (Gruppo 4 dell'Allegato 7 al D.P.C.M. LEA 12 gennaio 2017, cfr. Allegato 1 al Documento Tecnico di rimodulazione della Rete regionale).



Il Documento Tecnico, inoltre, attualizza quanto previsto all'art. 4 del D.M. 13 ottobre 2016, affidando alla medesima U.O.C., già individuata quale Centro di coordinamento regionale per le Malattie Rare, il coordinamento del sistema regionale di screening neonatale.

**PRESO ATTO** del Verbale della riunione conclusiva del Gruppo Tecnico regionale Malattie Rare, trasmesso con nota dell'Agenzia Sanitaria Regionale Abruzzo prot. 1802 dell'11 dicembre 2017, acquisita al prot. RA/0315883/17/DPF009 del 12 dicembre 2017, agli atti del Dipartimento per la Salute e il Welfare;

**RILEVATO** dal Verbale suddetto che il Documento in parola è stato approvato dal Gruppo Tecnico Regionale a maggioranza dei suoi Componenti, e che, con nota allegata allo stesso Verbale ed acquisita al prot. n. 1754 del 30 novembre 2017 dell'A.S.R. Abruzzo, la Prof. Elvira D'Alessandro - Componente del Gruppo Tecnico e Dirigente responsabile dell'U.O. Laboratorio di Genetica Medica dell'Università degli Studi dell'Aquila-, esprime, per le motivazioni ivi addotte, la propria riserva all'approvazione della parte del Documento Tecnico inerente lo Screening Neonatale Esteso;

**PRESO ATTO** delle vigenti convenzioni stipulate dalle Aziende U.U.S.S.L.L. regionali con il Dipartimento di Medicina e Scienze dell'invecchiamento dell'Università "G. D'Annunzio" Chieti - Pescara - agli atti del Dipartimento per la Salute e il Welfare - e relative alle attività di screening neonatale obbligatorio ai sensi della L.R. 16 settembre 1997, n. 102, all'uopo affidate alla Sezione di Endocrinologia del medesimo Dipartimento universitario, convenzioni trasmesse dall'Agenzia Sanitaria Regionale dell'Abruzzo con nota prot. n. 1814 del 14 dicembre 2017, acquisita al prot. RA/0319413/17/DPF009 del 14 dicembre 2017;

**RILEVATO** che le predette convenzioni richiamano la Convenzione Regione-Università Rep. n. 2790 del 3 maggio 1994.

**VISTA** la D.G.R. 9 maggio 2017, n. 250 ad oggetto "*D.Lgs. 21.12.1999, n. 517: Approvazione schema di protocollo di intesa tra Regione e Università*";

**VISTO** il Decreto del Commissario ad Acta 10 dicembre 2015, n. 119 ad oggetto "*Attivazione programma regionale screening neonatale fibrosi cistica - L. 23 dicembre 1993, n. 548 e L.R. del 16.09.1997, n. 102.*";

**RILEVATO** che, ai sensi del suddetto D.C.A. n. 119/2015 il Laboratorio della Sezione di Endocrinologia del Dipartimento di Medicina e Scienze dell'invecchiamento dell'Università "G. D'Annunzio" di Chieti-Pescara è qualificato come "*Centro Unico di Riferimento*" di rilievo regionale per le attività di screening neonatale obbligatorio ai sensi della vigente normativa, e che in tale ruolo riceve dal luglio dell'anno 1994 i campioni di sangue di tutti i neonati della Regione Abruzzo per l'esecuzione di esami diagnostici di screening dell'ipotiroidismo congenito e della fenilchetonuria;

**PRECISATO** che in esecuzione del suddetto D.C.A. 10 dicembre 2015, n. 119 al medesimo Laboratorio universitario sono stati affidati anche gli esami di screening neonatale della fibrosi cistica, ai sensi della L. 23 dicembre 1993, n. 548 e della L.R. 16 settembre 1997, n. 102;

**EVIDENZIATO** che il Documento Tecnico comprende, oltre al predetto **Allegato 1** di rimodulazione della Rete regionale delle Malattie Rare, ulteriore documentazione inerente modulistica di:

- *Modello di certificazione di diagnosi di Malattia Rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione (cfr., Allegato 2 al Documento Tecnico);*
- *Scheda di valutazione dei requisiti per l'inserimento nella rete regionale per le malattie rare (cfr., Allegato 3 al Documento Tecnico);*
- *Richiesta di autorizzazione alla fornitura di farmaci, integratori, dispositivi per Malattia rara (cfr., Allegato 4 al Documento Tecnico);*
- *Dichiarazione di avvenuta informativa per l'esecuzione dello Screening Neonatale Esteso per le malattie metaboliche ereditarie (cfr., Allegato 5 al Documento Tecnico);*
- *Informativa screening neonatale esteso (cfr., Allegato 5-bis al Documento Tecnico);*



**EVIDENZIATO** altresì che il Documento Tecnico reca in "Appendice" una specifica dettagliata scheda informativa, relativa all'applicazione delle esenzioni ai sensi della vigente normativa di riferimento, in cui sono contenute anche disposizioni di regolamentazione a carattere transitorio;

**DATO ATTO** delle competenze ascritte al Servizio Prevenzione e Tutela Sanitaria - DPF010 del Dipartimento regionale per la Salute e il Welfare, come stabilite nella Deliberazione giunta 22 maggio 2017, n. 265 "Riformulazione parziale dell'assetto organizzativo del Dipartimento per la Salute e il Welfare - Conferimento, ai sensi dell'art. 20 della L.R. n. 77/99 e s.mm.ii., degli incarichi di dirigente dei Servizi rimodulati.", in particolare in materia di programmazione nell'ambito dei piani nazionali e regionali di prevenzione ed in materia di screening;

**RITENUTO** di demandare al Servizio Prevenzione e Tutela Sanitaria DPF010 del Dipartimento per la Salute e il Welfare, in ragione di dette competenze, e d'intesa con il Servizio Programmazione socio-sanitaria DPF009, le attività inerenti l'attuazione del Documento Tecnico con specifico riferimento allo Screening Neonatale Esteso (diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie);

**RITENUTO** necessario trasmettere il presente provvedimento al Ministero della Salute ed al Ministero dell'Economia e Finanze, ai fini del monitoraggio del Piano di Rientro e dei Livelli Essenziali di Assistenza;

**RITENUTO**, altresì, di demandare al Servizio Programmazione Socio-Sanitaria del Dipartimento per la Salute e il Welfare la notificazione del presente provvedimento:

- all'Agenzia Sanitaria Regionale dell'Abruzzo;
- al Servizio Prevenzione e Tutela sanitaria - DPF010 del Dipartimento per la Salute e il Welfare;
- alle Aziende UU.SS.LL. della Regione Abruzzo;

ai fini della concreta applicazione di quanto nello stesso contenuto e disposto, ciascuno per quanto di propria competenza;

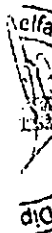
**RITENUTO** di disporre che le Direzioni Generali e Sanitarie delle Aziende UU.SS.LL. regionali provvedano ad assicurare la più ampia diffusione di informazioni relativamente a quanto disposto e contenuto nel Documento Tecnico Allegato "A" alla presente deliberazione, a beneficio sia degli utenti e dei loro familiari e care givers di riferimento, sia degli operatori potenzialmente coinvolti (Medici di Medicina Generale, Pediatri di Libera Scelta, Medici Specialisti ASL, operatori ed infermieri dei servizi ADI, Farmacie ospedaliere e del territorio, Servizi Territoriali aziendali, ecc.), anche attraverso la tempestiva condivisione del Documento Tecnico con tutte le Direzioni ospedaliere e territoriali, con gli Uffici U.R.P., con le Associazioni di tutela e promozione dei diritti dei Cittadini nell'ambito dei servizi sanitari e assistenziali, con le associazioni professionali maggiormente rappresentative degli operatori interessati, etc., nonché attraverso idonea informativa sui siti web aziendali;

**DATO ATTO** che il presente provvedimento non comporta oneri diretti a carico del bilancio regionale;

**RITENUTO** di disporre la pubblicazione del presente atto sul B.U.R.A.T. e sul sito istituzionale della Regione Abruzzo ([www.regione.abruzzo.it](http://www.regione.abruzzo.it));

**DATO ATTO** che:

- il Dirigente del Servizio Programmazione Socio-Sanitaria, competente nella materia trattata dal presente provvedimento, ha espresso il proprio parere favorevole in ordine alla regolarità tecnico amministrativa dello stesso, apponendovi la propria firma in calce;
- il Direttore del Dipartimento per la Salute e il Welfare, apponendo la sua firma sul presente provvedimento, sulla base del parere favorevole di cui al precedente punto, ha attestato che lo stesso è conforme agli indirizzi, funzioni ed obiettivi assegnati al Dipartimento medesimo;



## A VOTI UNANIMI ESPRESSI NELLE FORME DI LEGGE

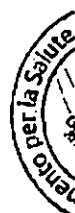
### DELIBERA

*per le motivazioni specificate in premessa, che qui si intendono integralmente trascritte e approvate*

1. **DI PRENDERE ATTO E DI APPROVARE** il Documento Tecnico "*Rete Regionale per le Malattie Rare e screening neonatale esteso*", di cui all'Allegato "A", parte integrante e sostanziale al presente provvedimento;
2. **DI DARE ATTO** che l'allegato Documento Tecnico introduce importanti innovazioni in materia di regolamentazione dell'assistenza sanitaria per le Malattie Rare, come meglio esplicitato nelle premesse al presente atto, che si intendono qui integralmente riportate, e che riguardano i seguenti ambiti:
  - RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE DELLA REGIONE ABRUZZO;
  - REGISTRO REGIONALE DELLE MALATTIE RARE;
  - PRESIDI DELLA RETE REGIONALE E CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE;
  - PERCORSO DIAGNOSTICO ASSISTENZIALE;
  - FARMACI, INTEGRATORI, DIETOTERAPICI E DISPOSITIVI MEDICI;
  - SCREENING NEONATALE ESTESO (DIAGNOSI PRECOCE DI MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE);
3. **DI DARE ATTO** che il Documento Tecnico reca in Allegato 1 la nuova Rete regionale della Malattie rare, come definita a seguito della procedura di ricognizione delle candidature avanzate dalle Direzioni delle Aziende U.U.S.S.L.L. regionali;
4. **DI EVIDENZIARE** che il Documento Tecnico comprende, oltre al predetto Allegato 1 di rimodulazione della rete regionale delle Malattie Rare, ulteriore documentazione inerente modulistica di:
  - *Modello di certificazione di diagnosi di Malattia Rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione* (cfr., Allegato 2 al Documento Tecnico);
  - *Scheda di valutazione dei requisiti per l'inserimento nella rete regionale per le malattie rare* (cfr., Allegato 3 al Documento Tecnico);
  - *Richiesta di autorizzazione alla fornitura di farmaci, integratori, dispositivi per Malattia rara* (cfr., Allegato 4 al Documento Tecnico);
  - *Dichiarazione di avvenuta informativa per l'esecuzione dello Screening Neonatale Esteso per le malattie metaboliche ereditarie* (cfr., Allegato 5 al Documento Tecnico);
  - *Informativa screening neonatale esteso* (cfr., Allegato 5 bis al Documento Tecnico);
5. **DI EVIDENZIARE**, altresì, che il Documento Tecnico reca in "*Appendice*" una specifica dettagliata scheda informativa relativa all'applicazione delle esenzioni previste ai sensi della vigente normativa di riferimento, in cui sono contenute anche disposizioni di regolamentazione a carattere transitorio;
6. **DI PRECISARE** che, ai sensi del Documento Tecnico, la nuova Rete regionale per le Malattie Rare di cui al predetto Allegato 1 al medesimo Documento, è soggetta a periodica valutazione, e conseguente eventuale aggiornamento, in esito all'attività di monitoraggio, da condursi presso l'A.S.R. Abruzzo, con riferimento ai requisiti previsti (cfr. in particolare la *Scheda di valutazione dei requisiti per l'inserimento nella rete regionale per le malattie rare*, Allegato 3 al Documento Tecnico). La prima valutazione secondo i menzionati requisiti verrà effettuata ad un anno dalla pubblicazione sul B.U.R.A.T. del presente provvedimento;



7. **DI DEMANDARE** al Servizio Prevenzione e Tutela Sanitaria DPF010 del Dipartimento per la Salute e il Welfare, in ragione delle competenze allo stesso ascritte ai sensi della D.G.R. 22 maggio 2017 n. 265, e d'intesa con il Servizio Programmazione socio-sanitaria DPF009, le attività inerenti l'attuazione del Documento Tecnico Allegato "A" parte integrante al presente atto, con specifico riferimento allo Screening Neonatale Esteso;
8. **DI TRASMETTERE** il presente provvedimento al Ministero della Salute ed al Ministero dell'Economia e Finanze, ai fini del monitoraggio del Piano di Rientro e dei Livelli Essenziali di Assistenza;
9. **DI TRASMETTERE** il presente provvedimento al Servizio Programmazione Socio-Sanitaria del Dipartimento per la Salute e il Welfare, il quale è tenuto, a sua volta, a notificarlo:
- all'Agenzia Sanitaria Regionale dell'Abruzzo
  - al Servizio Prevenzione e Tutela sanitaria - DPF010 del Dipartimento per la Salute e il Welfare
  - alle Aziende UU.SS.LL. della Regione Abruzzo;
- ai fini della concreta applicazione di quanto nello stesso contenuto e disposto, ciascuno per quanto di propria competenza;
10. **DI DISPORRE** che le Direzioni Generali e Sanitarie delle Aziende UU.SS.LL. regionali provvedano ad assicurare la più ampia diffusione di informazioni relativamente a quanto disposto e contenuto nel Documento Tecnico Allegato "A" alla presente deliberazione, a beneficio sia degli utenti e dei loro familiari e *care givers* di riferimento, sia degli operatori potenzialmente coinvolti (Medici di Medicina Generale, Pediatri di Libera Scelta, Medici Specialisti ASL, operatori ed infermieri dei servizi ADI, Farmacie ospedaliere e del territorio, Servizi Territoriali aziendali, ecc.), anche attraverso la tempestiva condivisione del Documento Tecnico con tutte le Direzioni ospedaliere e territoriali, con gli Uffici U.R.P., con le Associazioni di tutela e promozione dei diritti dei Cittadini nell'ambito dei servizi sanitari e assistenziali, con le associazioni professionali maggiormente rappresentative degli operatori interessati etc., nonché attraverso idonea informativa sui siti web aziendali;
11. **DI DARE ATTO** che il presente provvedimento non comporta oneri diretti a carico del bilancio regionale;
12. **DI DISPORRE** la pubblicazione del presente provvedimento sul B.U.R.A.T. e sul sito istituzionale della Regione Abruzzo ([www.regione.abruzzo.it](http://www.regione.abruzzo.it)).



DIPARTIMENTO PER LA SALUTE E IL WELFARE

SERVIZIO PROGRAMMAZIONE SOCIO-SANITARIA

UFFICIO GARANZIA DEI LIVELLI ESSENZIALI DI ASSISTENZA

L' Estensore  
**Dott.ssa Virginia Vitullo**  
\_\_\_\_\_  
(firma)

Il Responsabile dell'Ufficio  
**Dott.ssa Virginia Vitullo**  
\_\_\_\_\_  
(firma)

Il Dirigente del Servizio  
**Dott. Germano De Sanctis**  
\_\_\_\_\_  
(firma)

Il Direttore Regionale.  
**Dott. Angelo Miraglia**  
\_\_\_\_\_  
(firma)

Il Componente la Giunta  
**Dott. Silvio Paolucci**  
\_\_\_\_\_  
(firma)

Approvato e sottoscritto:

Il Segretario della Giunta

**F.to Avv. Daniela Valenza**  
\_\_\_\_\_  
(firma)

Il Presidente della Giunta

**F.to Dott. Luciano D'Alfonso**  
\_\_\_\_\_  
(firma)

Copia conforme per uso amministrativo

L'Aquila, li \_\_\_\_\_

Il Dirigente del Servizio Affari della Giunta

**BADU LUCIANO**  
\_\_\_\_\_  
(firma)

ASR ABRUZZO  
AGENZIA SANITARIA REGIONALE  
Prot. n° 1752 Partenza  
29/11/2017

ALLEGATO "A"



ASR ABRUZZO  
AGENZIA SANITARIA REGIONALE



Trasmessa via e-mail

Pescara, 29 Novembre 2017

All'Assessore Regionale  
Alla Programmazione Sanitaria  
Dott. Silvio Paolucci

Al Direttore del Dipartimento  
per la Salute e Welfare  
Dott. Angelo Muraglia

Al Dirigente del Servizio  
Programmazione Socio-Sanitaria DPF009  
Dipartimento per la Salute e Welfare  
Dott. Germano De Sanctis

**OGGETTO: Trasmissione Documento Tecnico: "Rete Regionale per le Malattie Rare e screening neonatale esteso".**

In ottemperanza alla Delibera di Giunta Regionale n. 130 del 30.03.2017 che demanda alla ASR Abruzzo, d'intesa con i competenti servizi del Dipartimento per la Salute e il Welfare, gli adempimenti conseguenti al recepimento dell'Accordo Stato Regioni n. 140/CSR del 16/10/2014, "Piano Nazionale per le Malattie Rare", si trasmette il documento tecnico in allegato alla presente per la validazione e il recepimento.

Il documento sopra richiamato è stato elaborato da un Gruppo Regionale di lavoro, rappresentativo delle quattro AA.SS.LL., ed è stato approvato a maggioranza come da verbale conclusivo del 28 c.m.

Con l'occasione si inviano cordiali saluti

ALLEGATO come parte integrante alla del-  
berazione n. **808** del **22 DIC 2017**

IL SEGRETARIO DELLA GIUNTA  
(Avv. Daniele Valenza)  
**BAMBUCCIANO**



*Alfonso Mascitelli*  
Il Direttore  
Dott. Alfonso Mascitelli



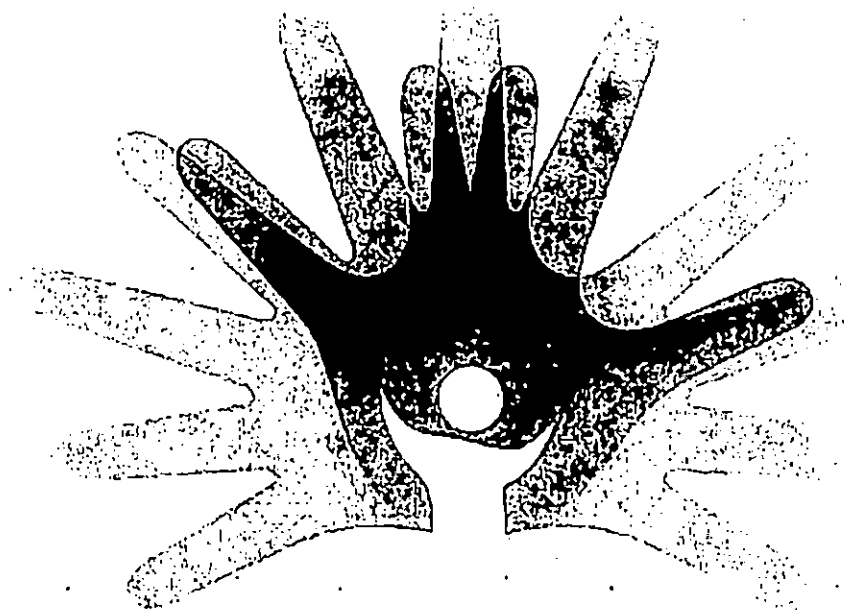
**ASR ABRUZZO**  
AGENZIA SANITARIA REGIONALE

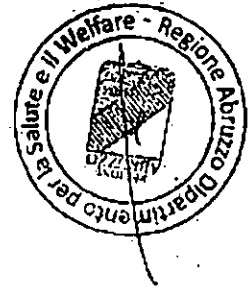
**REGIONE ABRUZZO**

**RETE REGIONALE PER LE  
MALATTIE RARE**

**E**

**SCREENING NEONATALE ESTESO**





### Gruppo tecnico regionale

Dott. Antonino Ajello  
Dott.ssa Renza Barbon Galluppi  
Dott.ssa Gabriella Bottone  
Prof. Giuseppe Calabrese  
Dott. Massimo Calisi  
Dott. Aldo Cerulli  
Prof.ssa Elvira D'Alessandro  
Dott.ssa Antonella De Rosa  
Dott.ssa Silvia Di Michele

Dott. Piero Di Saverio  
Dott.ssa Antonella Gualtieri  
Dott. Giuliano Lombardi  
Dott.ssa Elisabetta Modestini  
Dott. Paolo Morelli  
Dott. Walter Palumbo  
Dott. Giuseppe Pizzicannella  
Dott.ssa Drusiana Ricciuti  
Prof. Liborio Stuppia

#### ASR Abruzzo

Prof. Lamberto Manzoli  
Dott.ssa Tiziana Di Corcia  
Dott.ssa Anita Saponari  
Dott.ssa Giorgia Fragassi

#### Dipartimento per la Salute e il Welfare

Dott. Germano De Sanctis  
Dott.ssa Stefania Melena  
Dott.ssa Barbara Morganti  
Dott.ssa Virginia Vitullo

**Direttore ASR Abruzzo**

**Dott. Alfonso Mascitelli**

*Si ringraziano le Direzioni Sanitarie Aziendali e tutti i professionisti che hanno comunque offerto il proprio contributo alla stesura del presente documento.*







## INDICE

---

INTRODUZIONE .....	4
1. QUADRO DI RIFERIMENTO NORMATIVO.....	5
2. REGISTRO REGIONALE DELLE MALATTIE RARE .....	7
3. RETE REGIONALE.....	11
3.1 PRESIDI DELLA RETE REGIONALE.....	13
3.2 CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE.....	16
4. PERCORSO DIAGNOSTICO ASSISTENZIALE.....	18
5. FARMACI, INTEGRATORI, DIETOTERAPICI E DISPOSITIVI MEDICI.....	22
SCREENING NEONATALE ESTESO - Diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie .....	29
APPENDICE.....	39
ALLEGATO 1 - Rimodulazione rete regionale malattie rare	
ALLEGATO 2 - Modello di certificazione di diagnosi di malattia rara al fine del riconoscimento del diritto all'esenzione	
ALLEGATO 3 - Scheda di valutazione dei requisiti per l'inserimento nella rete regionale per le malattie rare	
ALLEGATO 4 - Richiesta di autorizzazione alla fornitura di farmaci, integratori, dispositivi per malattia rara	
ALLEGATO 5 - Dichiarazione di avvenuta informativa per l'esecuzione dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie	
ALLEGATO 5 bis - Informativa screening neonatale esteso	





## INTRODUZIONE

---

Le Malattie Rare rappresentano una delle priorità di Sanità pubblica comunitaria.

Le specificità ad esse collegate di una continua evoluzione, la limitata conoscenza, la varietà di forme, la grande complessità assistenziale e di impatto nella vita delle persone e delle famiglie, richiedono di mettere a sistema una serie di azioni efficaci e collaudate nel settore delle Malattie Rare, ponendo la imprescindibile attenzione sul dato fattuale che dietro la Malattia Rara c'è una persona: la cura del malato e i suoi bisogni sociali.

Molte Malattie Rare sono complesse, gravi, degenerative, cronicamente invalidanti, e circa un terzo di esse riduce le attese di vita a meno di 5 anni. Pertanto le disabilità, eventualmente correlate alle Malattie Rare, limitando di fatto le opportunità educative, professionali e sociali possono essere causa di discriminazione.

D'altro canto molte altre condizioni patologiche, se diagnosticate in tempo e trattate appropriatamente, non incidono significativamente sulla durata della vita, ed altre ancora, infine, se correttamente e tempestivamente inquadrare, permettono di svolgere una vita qualitativamente normale.

Il ritardo nella diagnosi delle Malattie Rare può dipendere da vari fattori, tra cui la mancanza di formazione adeguata da parte dei medici, spesso collegata alla estrema rarità della malattia, la presenza di segni clinici individualmente non diagnostici, l'assenza o la limitata disponibilità di test per la diagnosi, la frammentazione degli interventi, la non adeguata organizzazione dei sistemi sanitari.

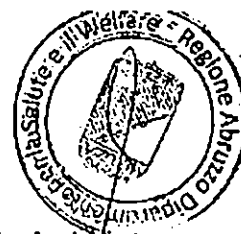
Le attività assistenziali, i servizi e le prestazioni destinate alle persone affette da Malattie Rare sono parte integrante dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA).

Il provvedimento aggiornato che definisce i LEA è il D.P.C.M. 12 gennaio 2017, che integra le indicazioni e i criteri del DM 18 maggio 2001 n. 279, confermando il diritto all'esecuzione per tutte le prestazioni necessarie a effettuare la diagnosi e garantire assistenza sanitaria. La scelta tra le diverse modalità di organizzazione dell'offerta e tra le diverse tipologie di attività deve privilegiare gli interventi che, a parità di risultato, garantiscono, al tempo stesso, un uso ottimale delle risorse.

L'obiettivo principale del presente documento tecnico è lo sviluppo, nella Regione Abruzzo, di una strategia integrata, di sistema e di medio periodo, sulle Malattie Rare, centrata sui bisogni assistenziali della persona e della famiglia e definita con il coinvolgimento di tutti i portatori di interesse, tenuto conto delle esperienze già maturate in Italia e del quadro delle indicazioni europee.

Il documento è il risultato di una collaborazione condivisa con un Gruppo tecnico regionale di lavoro, costituito con Deliberazione del Direttore dell'Agenzia Sanitaria Regionale Abruzzo (ASR





Abruzzo) n. 65 del 7 settembre 2017 e composto da operatori e professionisti, appartenenti a diverse discipline con esperienza nel campo delle Malattie Rare, da rappresentanti di Società scientifiche e dalle Associazioni più rappresentative dei familiari e dei pazienti.

La tematica delle malattie rare ha trovato anche un ulteriore riconoscimento da parte del legislatore nazionale nella regolamentazione di specifici aspetti di settore, ove viene riconosciuta una particolare tutela a coloro che ne sono affetti.

## I. QUADRO DI RIFERIMENTO NORMATIVO

Il provvedimento nazionale che per la prima volta individua specifiche misure a favore delle Malattie Rare, tutt'oggi in vigore, fatto salvo l'aggiornamento dell'allegato 1, è il Decreto Ministeriale 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 sanitarie".

Il Regolamento prevede la realizzazione di una rete diagnostica, clinico - assistenziale ed epidemiologica, costituita da Presidi accreditati appositamente individuati dalle regioni, stabilisce il diritto all'esenzione per le Malattie Rare ed istituisce il Registro Nazionale delle Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS), al quale i registri regionali/interregionali inviano periodicamente i dati acquisiti.

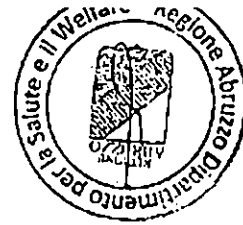
Nel maggio 2007 è stato sottoscritto un primo accordo Stato - Regioni (rep. n. 103/CSR) sul riconoscimento di Centri di Coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei Registri regionali e interregionali.

Il Piano Nazionale per le Malattie Rare (PNMR) è stato adottato in sede di Conferenza Stato - Regioni con Accordo n. 140/CSR del 16 ottobre 2014, e rappresenta oggi il quadro unitario di riferimento per la programmazione nel settore delle Malattie Rare e per lo sviluppo di una strategia integrata globale e di medio periodo per l'Italia.

Con il D.P.C.M. 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" è stato ridefinito l'elenco delle Malattie Rare di cui al citato D.M. 279/2001, per le quali è prevista l'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni di assistenza sanitaria (art. 52 del D.P.C.M. 12.01.2017) e il nuovo elenco, con i relativi codici, è riportato nel dettaglio nell'allegato 7 del D.P.C.M..

Nello stesso D.P.C.M., all'art. 64, comma 4, si stabilisce che "le disposizioni in materia di Malattie Rare di cui all'art. 52 e all'allegato 7 entrano in vigore dal centotantesimo giorno dalla data di





entrata in vigore del presente decreto; entro tale data le regioni e le provincie autonome adeguano le Reti regionali per le Malattie Rare con l'individuazione dei relativi Presidi e i Registri regionali".

Con la D.G.R. n. 130 del 30.03.2017 la Regione Abruzzo, nel recepire il PNMR di cui al predetto Accordo n. 140/CSR del 16/10/2014, ha demandato all'Agenzia Sanitaria Regionale gli adempimenti conseguenti, in raccordo con i competenti Servizi del Dipartimento per la Salute e il Welfare.

Pertanto, in conformità con gli indirizzi espressi al punto 1.2.1 del PNMR, si è reso necessario procedere ad una ricognizione dei Presidi e delle Unità per la diagnosi e il trattamento delle Malattie Rare, su proposta delle direzioni aziendali delle ASL (Allegato 1).

Contestualmente, al fine di garantire, senza soluzione di continuità, l'assistenza in regime di esenzione ai pazienti interessati, con la Deliberazione n. 521 del 26/09/2017, proposta dal Servizio Programmazione socio - sanitaria del Dipartimento per la Salute e il Welfare in collaborazione con la stessa Agenzia Sanitaria Regionale, la Giunta Regionale ha dato formale recepimento alle richiamate disposizioni del D.P.C.M. LEA 12 gennaio 2017, ed ha rinviato a successivo provvedimento la definizione della nuova Rete regionale all'esito dei lavori condotti dal Gruppo tecnico regionale.

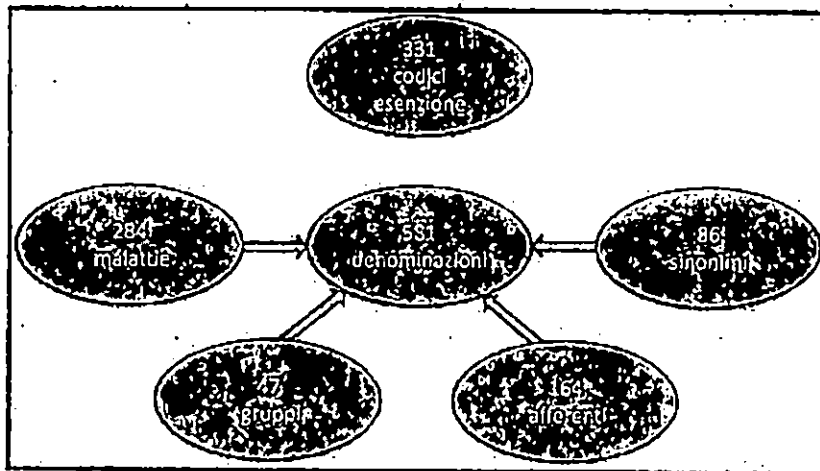
Con il presente documento si intende, quindi, procedere all'aggiornamento e adeguamento della Rete regionale per le Malattie Rare, in ottemperanza di quanto stabilito dal D.P.C.M. LEA 12 gennaio 2017, art. 64, comma 4, ed in esecuzione dei riferiti disposti giuntali.

Nei riquadri successivi viene riassunta l'analisi numerica comparativa delle denominazioni delle Malattie Rare, come contemplate dall'allegato 1 al D.M. 279/2001 in relazione all'allegato 7 del D.P.C.M. LEA 12 gennaio 2017.

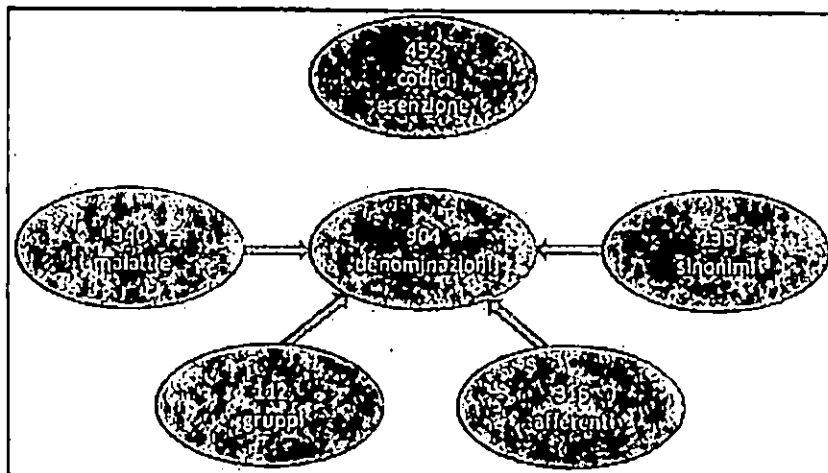




### Le Malattie Rare del D.M. 279/2001.



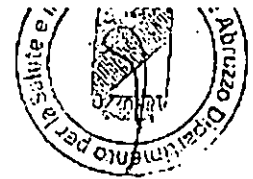
### Le Malattie Rare del D.P.C.M. 12 gennaio 2017.



## 2. REGISTRO REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

A partire dal 2001, per contribuire alla programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela delle persone con Malattia Rara e attuare la sorveglianza, è stato istituito in Italia un sistema di monitoraggio delle Malattie Rare, mediante Registri di popolazione regionali e/o interregionali. Una parte dei dati raccolti da tali Registri, secondo quanto previsto dall'Accordo Conferenza Stato - Regioni del 10 maggio 2007, alimentano il flusso verso il Registro Nazionale delle Malattie Rare (RNMR) istituito presso l'ISS. I Registri regionali istituiti nelle varie regioni in tempi e con modalità diverse, si differenziano per la tipologia dell'organizzazione, delle informazioni raccolte e per le finalità loro attribuite. In particolare, alcuni di essi hanno finalità





principalmente epidemiologiche, oltre che di adempimento al debito informativo che le regioni hanno verso il RNMR; altri sono strutturati per svolgere compiti di supporto alle attività assistenziali e per coordinare la presa in carico<sup>1</sup> delle persone con Malattia Rara, raccogliendo e rendendo disponibili le informazioni ai servizi e agli operatori.

Il PNMR 2013 – 2016, al riguardo, si pone l'obiettivo di migliorare i dati raccolti sia in termini di copertura della popolazione che della completezza e qualità del dato raccolto. Questo obiettivo sarà motivo, nella Regione Abruzzo, di un ulteriore impegno nel sistema di sorveglianza delle Malattie Rare per implementare ulteriormente le esigenze informative in questo settore prioritario.

Il Registro Regionale abruzzese è stato avviato nell'ultimo quinquennio e dai dati ufficiali, confermati dall'ISS, per l'ultimo biennio disponibile (2015-2016) sono stati inseriti nel Registro Nazionale 310 nuovi casi di Malattie Rare (tra quelle incluse nell'allegato 7 del D.P.C.M. 12.01.17) a carico di residenti in Abruzzo, per un totale di 155 casi annui. Nel solo anno 2013, tuttavia, erano stati registrati 305 nuovi casi, per cui vi è stata negli ultimi anni una diminuzione dei casi inseriti nel Registro, in conseguenza di alcune problematiche organizzative nel coordinamento tra il Registro ed i professionisti operanti sul territorio. Un elenco delle patologie più frequenti tra quelle registrate è riportato nella Tabella 1.

---

#### <sup>1</sup> La presa in carico

Insieme degli interventi coordinati che danno risposte ai bisogni assistenziali di ogni singola persona, tenuto conto della famiglia e del contesto di vita; risposte dinamiche perché variano nel tempo.

#### • Elementi per la presa in carico

La rete di presa in carico è costituita da diversi nodi che devono comunicare e lavorare sinergicamente tra loro. In particolare i nodi della rete sono:

- Centri/presidi per le persone con malattia rara individuati dalla regione;
- Servizi ospedalieri e territoriali (sanitari, socio sanitari, sociali, educativi MMG, PLS, etc.) vicini al luogo di vita della persona.

#### • Metodo di lavoro: coordinamento

- Interno al Centro/ Presidio per gli aspetti multidisciplinari;
- Tra il Centro/Presidio e le strutture territoriali vicini al luogo di vita della persona con malattia rara, compresi i PLS e i MMG;
- Nel territorio con collegamenti multisettoriali (sanitario, sociale, educativo, lavoro, tempo libero).

#### • Strumenti

La redazione e l'aggiornamento di Piani Tematici Assistenziali Individuali Integrati condivisi dall'intera rete, che si redigono attraverso Unità Valutative Integrate.





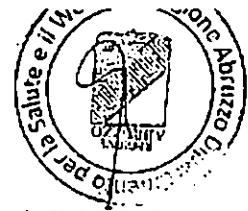
Tabella 1. Distribuzione delle Malattie Rare iscritte nel Registro Regionale abruzzese nel biennio 2015-16 (fonte: Istituto Superiore di Sanità).

Codice	Descrizione	Nuovi casi
RDG020	Totale	45
	- Deficienza congenita dei fattori della coagulazione	4
	- Difetti ereditari della coagulazione	15
	- Disordini ereditari trombofilici	25
	- Malattia di von Willebrand	1
RF0280	Cheratocono	26
RCG100	Totale	22
	- Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	2
	- Emocromatosi ereditaria	17
	- Emocromatosi familiare	3
RF0100	Sclerosi Laterale Amiotrofica	15
RNG090	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica	13
	Altre malattie	179

Nonostante gli sforzi degli operatori, si evidenzia una marcata sottostima dell'incidenza, che rende i dati a disposizione del Registro Regionale non completamente esaustivi. Infatti, stando alle stime riportate nel PNMR, ovvero adottando quale base un'incidenza attesa pari a 0,5 x 1000 abitanti, ogni anno nella Regione Abruzzo dovrebbero essere diagnosticati circa 600-650 nuovi casi di Malattie Rare. Sebbene tali stime siano riferite ad un elenco di patologie precedente al D.P.C.M. 12.01.2017, nel quale non sono più comprese alcune delle patologie più comuni, quali la Malattia Celiaca, è tuttavia vero che, basandosi sui dati di incidenza di altre regioni italiane (quali ad esempio l'Emilia Romagna, dove nel 2015 sono stati segnalati 0,76 nuovi casi ogni 1000 abitanti), e considerando la recente aggiunta di alcune patologie che prima non erano incluse nell'elenco delle Malattie Rare, ci si attende che il numero di nuovi casi che si verificano ogni anno, nella Regione Abruzzo, non sia inferiore a 400-500. L'analisi dei dati rende necessario, quindi, un aggiornamento e potenziamento del Registro Regionale per poter ottenere informazioni più precise e complete sull'incidenza di malattia.

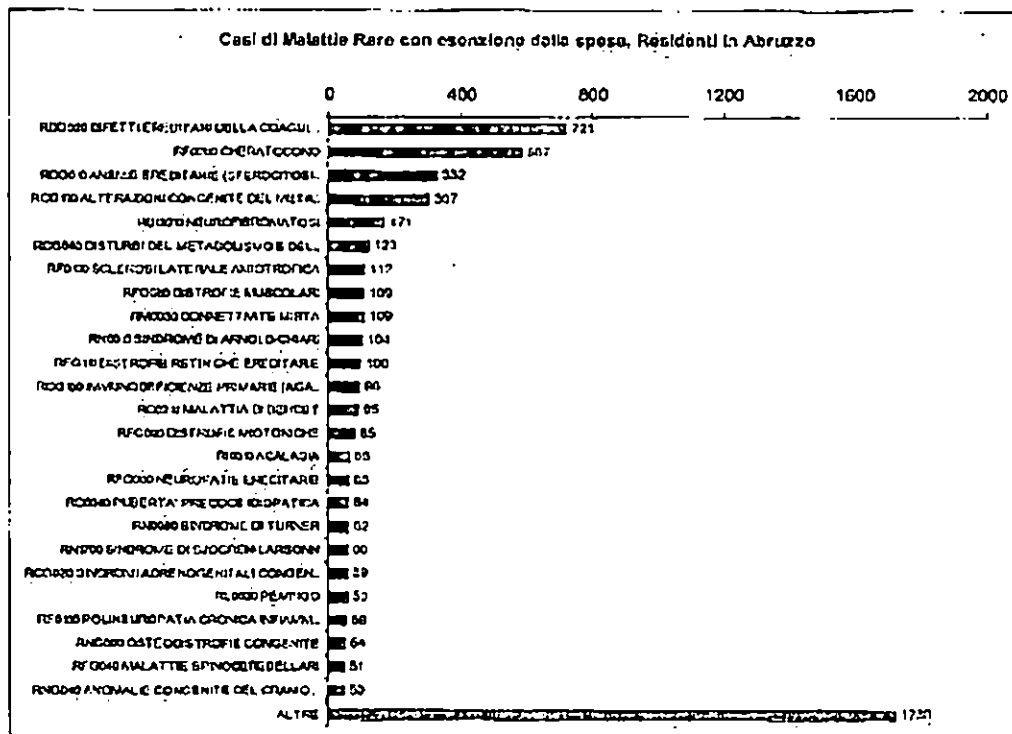
In aggiunta agli elementi informativi presenti nel Registro Regionale, e della stima di incidenza, per poter avere un quadro generale della prevalenza di Malattie Rare nella Regione Abruzzo, ovvero una stima del numero di pazienti attualmente residenti in Abruzzo, che hanno avuto una diagnosi certificata di Malattia Rara, sono stati estratti i dati del flusso regionale delle esenzioni ticket. Dalle





analisi, gli abruzzesi che hanno avuto un certificato di esenzione per diagnosi di Malattia Rara risultano essere, in totale, 5431, che corrisponde ad una prevalenza del 4,16 x1000 (un valore compatibile con le stime riportate nel PNMR). La distribuzione delle principali patologie per cui è stata concessa un'esenzione alla partecipazione alla spesa è riportata nella Figura 1.

Figura 1. Prevalenza (casi totali) di Malattie Rare in Abruzzo (fonte: database regionale esenzioni dalla partecipazione alla spesa, dati aggiornati al 30.06.2017).

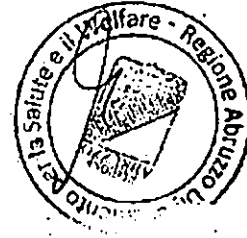


In considerazione che nella tecno-struttura della ASR Abruzzo risulta già attivo il Registro Tumori Regionale (DCA n. 163/2014), al quale lavorano professionisti in possesso dell'expertise specialistico, informatico, epidemiologico e statistico, e ove sono già presenti le infrastrutture informatiche necessarie, anche ai fini del rispetto della normativa sulla privacy, la Regione Abruzzo indica, in ottemperanza alla CSR n. 103/2007, la struttura della ASR deputata alla gestione del Registro Regionale delle Malattie Rare, con modalità organizzative e personale dedicato nei limiti delle risorse annualmente assegnate alla ASR.

Tale indicazione garantirà inoltre sinergie nella registrazione dei tumori rari ed un monitoraggio costante della qualità del dato.







### 3. RETE REGIONALE

La revisione della Rete regionale dovrà tendere a regime alla individuazione di centri di competenza<sup>2</sup> con caratteristiche di unità funzionali, costituite da una o più unità organizzative/operative, in relazione alla prevalenza delle singole malattie o gruppi di malattie e tenendo conto dell'attività in termini di casistica significativa delle singole strutture/Presidi e di un ampio bacino di utenza.

La Rete delle Malattie Rare è costituita dalle strutture e i servizi dei sistemi regionali, che concorrono, in maniera integrata e ciascuno in relazione alle specifiche competenze e funzioni, a sviluppare azioni di prevenzione, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e al trattamento, promuovere l'informazione e la formazione e a implementare le azioni di sorveglianza.

Di seguito si richiamano ruoli, funzioni e compiti di tutte le componenti della Rete Malattie Rare nella Regione Abruzzo.

– La ASR Abruzzo:

- a) gestisce il Registro Regionale delle Malattie Rare, interfacciandosi col Registro Nazionale Malattie Rare (dell'Istituto Superiore di Sanità) o con i registri di altre regioni, in ottemperanza a quanto previsto dal PNMR 2013-2016;
- b) scambia informazioni e documentazione sulle Malattie Rare con gli altri coordinamenti regionali o interregionali e con gli organismi internazionali competenti;
- c) informa le Associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle Malattie Rare ed alla accessibilità delle cure;
- d) rappresenta (di norma nella persona del suo Direttore o un suo delegato) la regione ai tavoli nazionali;
- e) coordina con il supporto del Gruppo Tecnico, del Centro di Coordinamento Regionale e dei rappresentanti dei Presidi della rete regionale, l'attività di elaborazione di specifici PDTA per le Malattie Rare.

<sup>2</sup> I centri di Competenza sono Unità funzionali, costituiti da una o più unità organizzative/operative, dove si gestisce il Percorso Diagnostico per giungere il più precocemente possibile all'individuazione della patologia e dove si definisce il Percorso Socio-sanitario Globale (individuale della persona con malattia rara).

I Centri di Competenza devono mantenere i legami tra le azioni poste in atto dai diversi attori coinvolti nell'assistenza e comprise le reti ospedaliere e quelle territoriali per l'assistenza primaria e riabilitativa, mantenere la storia clinica e l'evoluzione sanitaria del paziente anche nel passaggio tra età pediatrica e età adulta.





- Il Centro di Coordinamento regionale:

- a) orienta i cittadini e gli operatori sanitari verso i Presidi regionali e, ove non ve ne fossero, verso i Presidi della Rete Nazionale. Tale funzione è garantita da contatto telefonico con linee telefoniche dedicate;
- b) certifica la malattia nel caso di patologia rara non curata dai Presidi della Rete Regionale e, laddove esista già documentazione e/o certificazione proveniente da altro Presidio della Rete Nazionale, valida la diagnosi rilasciando, ove necessario, idonea certificazione;
- c) svolge attività di promozione ed organizzazione della formazione in materia di Malattie Rare, in collaborazione con l'ASR e la Commissione Regionale ECM. Supporta l'ASR Abruzzo nella elaborazione dei PDTA regionali.

- I Presidi della Rete regionale:

- a) assicurano le prestazioni finalizzate alla diagnosi, sia al paziente che ai suoi familiari (in caso di malattie ereditarie o a caratterizzazione familiare), e al follow up;
- b) garantiscono, sotto responsabilità della ASL di appartenenza, idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, anche mediante il collegamento funzionale tra le strutture c/o i servizi, come è il caso dei centri di Genetica medica, parte integrante della rete delle Malattie Rare;
- c) formulano la conferma diagnostica;
- d) certificano lo stato di Malattia Rara secondo le norme del D.M. 279/2001 e del D.P.C.M. 12.01.2017, utilizzando l'allegato modulo di certificazione (Allegato 2);
- e) operano secondo protocolli clinici concordati e collaborano con i servizi territoriali, i medici di medicina generale (MMG) ed i pediatri di libera scelta (PLS) per la presa in carico e la gestione del trattamento;
- f) danno supporto nell'elaborazione dei PDTA, secondo le specifiche competenze.

- Le Aziende Sanitarie Locali:

- a) pubblicano sul proprio sito istituzionale, per ogni malattia o gruppo di Malattie Rare, il nominativo del Medico specialista responsabile o referente del centro, formalmente individuato ai fini della certificazione, nonché gli orari di attività e modalità di accesso;
- b) diffondono con disposizione Circolare la modulistica e i criteri di certificazione e di esenzione;
- c) informano i MMG, i PLS, i Distretti, i Presidi Ospedalieri e le Associazioni dei Pazienti;





- d) tramite il Distretto, rilasciano l'autorizzazione all'esenzione alla partecipazione, forniscono l'informativa sulla privacy ed acquisiscono il consenso al trattamento dei dati personali;
  - e) tramite i Servizi Farmaceutici erogano, ove previsto, attraverso i propri Presidi, i prodotti indispensabili per il trattamento della specifica Malattia Rara.
- I Medici di Medicina Generale e i Pediatri di Libera Scelta:
- a) formulano il sospetto diagnostico;
  - b) indirizzano il paziente al Presidio della Rete ed interloquiscono coi nodi della rete aziendale;
  - c) condividono e applicano il Piano di Trattamento del Presidio della rete, curandone le relative prescrizioni indirizzate alle Farmacie Ospedaliere o servizi Farmaceutici Territoriali individuati dalle AA.SS.LL..

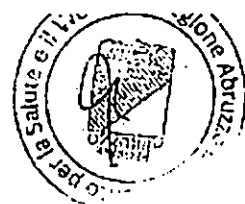
### 3.1 PRESIDI DELLA RETE REGIONALE

---

La Regione Abruzzo, con provvedimento regionale del 30 gennaio 2002, nel recepire il Regolamento approvato con il D.M. n. 279/2001, aveva individuato 6 presidi quali centri inseriti nella Rete Nazionale per le Malattie Rare. Successivamente la D.G.R. n. 172 del 24/02/2007, attraverso la previsione di una Rete composta dai Presidi sanitari regionali, in assenza di definite specificazioni, aveva posto le basi per una configurazione della Rete regionale organizzata secondo un'ottica di ampia diffusione dei centri di diagnosi e trattamento delle Malattie Rare, non sempre del tutto rispondenti ai criteri e requisiti prescritti per l'individuazione dei Presidi accreditati. Tale Rete, nel corso degli anni, ha subito rimaneggiamenti e riorganizzazioni, per cui si rende necessario, nel rispetto degli indirizzi nazionali, procedere ad una graduale riprogrammazione e pianificazione, che debba tener conto delle valutazioni inerenti l'attività delle singole strutture in termini di casistiche ed esperienza documentata. Per queste ragioni, la ASR Abruzzo, d'intesa con il Dipartimento per la Salute e il Welfare, ha avviato con le Direzioni Aziendali e con il Gruppo tecnico regionale, un processo di ricognizione e aggiornamento dei Presidi inclusi o da includere nella Rete, in linea con i requisiti e le funzioni previsti dal PNMR, come di seguito elencati:

- (1) documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di Malattie Rare;





- (2) idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare;
- (3) volume di attività significativo, rispetto alla prevalenza della malattia;
- (4) stretta interazione con altri centri esperti ed Associazioni di pazienti, e capacità di operare in rete a livello nazionale.

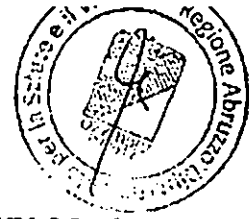
Ad ottobre 2017, all'esito di una prima ricognizione e delle proposte trasmesse dalle ASL abruzzesi, come da verbale del 12 settembre 2017, attraverso anche un percorso metodologico condiviso con tutti i portatori di interesse nel settore delle Malattie Rare e con il Tavolo Tecnico Regionale, è stato effettuato l'adeguamento della Rete regionale e l'organizzazione proposta è indicata nell'Allegato 1, contenente i Presidi e le Unità Operative identificati per singola ASL e per ogni malattia e/o gruppo di malattie.

I Presidi e i centri di competenza individuati nell'Allegato 1, alla scadenza di 12 mesi dall'approvazione del provvedimento regionale, saranno sottoposti a monitoraggio da parte della ASR Abruzzo e dei Servizi competenti del Dipartimento della Salute e del Welfare, con il supporto del Gruppo tecnico regionale, per la verifica della sussistenza dei requisiti richiesti per l'inserimento nella Rete regionale. La verifica della casistica trattata sarà effettuata utilizzando tutti i database disponibili, con specifico riferimento ai casi trasmessi al Registro Regionale durante i primi 12 mesi dall'approvazione del provvedimento, secondo le modalità esplicitate nel paragrafo relativo al percorso diagnostico assistenziale. Per tale motivo, le Direzioni Sanitarie dei Presidi della Rete sono tenute a vigilare e ad adottare tutte le misure necessarie al fine di garantire la trasmissione di tutte le certificazioni effettuate al Registro Regionale delle Malattie Rare. Ai fini della verifica della sussistenza dei requisiti richiesti per l'inserimento nella Rete regionale, ogni UU.OO. inclusa nella Rete dovrà inviare, secondo il cronoprogramma indicato e su specifica richiesta, la Scheda di Valutazione riportata in Allegato 3, debitamente compilata e comprensiva dell'eventuale documentazione di supporto, validata dalle rispettive Direzioni Sanitarie Aziendali.

Ad ognuno dei requisiti, tra quelli inclusi nella Scheda di Valutazione (Allegato 3), è assegnato un valore numerico di valutazione come indicato nel riquadro sottostante.

Requisito 1: punti 20	Requisito 8: punti 4
Requisito 2: punti 10	Requisito 9: punti 4
Requisito 3: punti 6	Requisito 10: punti 2
Requisito 4: punti 7	Requisito 11: punti 5
Requisito 5: punti 7	Requisito 12: punti 5
Requisito 6: punti 15	Requisito 13: punti 2
Requisito 7: punti 10 in caso di presa in carico globale all'interno del Presidio; punti 5 in caso di presa in carico per mezzo di una collaborazione esterna	Requisito 14: punti 3





Previa valutazione tecnica, saranno confermate all'interno della Rete quelle UU.OO. che otterranno un punteggio complessivo uguale o superiore a 70 punti sui 100 disponibili.

Ogni Presidio accreditato della Rete, con il centro di riferimento individuato, è tenuto a garantire, in regime di esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria, le prestazioni diagnostiche della Malattia Rara, e qualora l'iter diagnostico richieda prestazioni che possono essere effettuate in unità operative non ricomprese tra quelle del Presidio, lo stesso si fa carico di assicurare l'esecuzione presso altre strutture del SSN.

Ogni Presidio della Rete, con la responsabilità della Direzione Sanitaria Aziendale della ASL di appartenenza, deve altresì garantire la trasmissione dei dati al Registro Regionale (anche ai fini del monitoraggio dei requisiti), e la più completa e corretta informazione alle persone con Malattia Rara e ai loro familiari, ai medici e a tutti gli operatori sanitari e socio-sanitari ed alla popolazione generale.

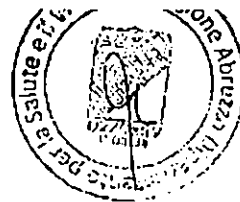
All'esito dell'approvazione della Rete Regionale, ogni ASL con proprio atto formale deve pubblicare sul proprio sito istituzionale, per ogni malattia o gruppo di Malattie Rare, il nominativo del Medico specialista responsabile o referente del centro, formalmente individuato ai fini della certificazione e della trasmissione dei dati al Registro Regionale delle Malattie Rare, nonché gli orari di attività e modalità di accesso rivolti alle persone e alle famiglie con problemi per le Malattie Rare e, qualora non presente, può attivare uno Sportello dedicato alle Malattie Rare con funzione di front-office.

Il Presidio della Rete deve dotarsi di un timbro che gli consenta l'immediato riconoscimento. Tale timbro dovrà essere apposto sulla certificazione di diagnosi di Malattia Rara, sulla scheda per la prescrizione dei farmaci relativi alla patologia rara e sui piani di trattamento e piani assistenziali individualizzati (PAI), che devono tenere conto degli specifici bisogni assistenziali identificati in base alle caratteristiche individuali della persona e perciò non definiti unicamente in base al paradigma standard della malattia.

Per le malattie più rare e complesse dal punto di vista diagnostico e terapeutico, i Presidi della Rete, per il tramite della ASL di appartenenza, potranno definire modalità di relazione e accordi interregionali secondo protocolli condivisi e con le modalità di coinvolgimento e collaborazione delle Associazioni dei malati e dei loro familiari. Ove necessario ai fini della diagnosi di Malattia Rara di origine ereditaria, il presidio della Rete si fa carico anche delle indagini genetiche sui familiari dell'assistito, in regime di gratuità.

Il Presidio della Rete è tenuto a definire ed adottare protocolli clinici per patologia o per gruppo di malattie sulla base delle migliori evidenze scientifiche disponibili, in collaborazione con altri Presidi della Rete e centri interregionali (ove individuati), sulla base dei quali il Referente dell'U.O.





che ha preso in carico il paziente redige nella fase di approfondimento diagnostico un Piano di Trattamento e tiene aggiornata la situazione clinica del paziente, assumendo le informazioni derivanti da indagini diagnostiche eseguite in altra sede tramite flussi informativi con le altre strutture o direttamente dall'assistito. Nel Piano di Trattamento devono essere inserite tutte le informazioni necessarie per l'assistenza al paziente, inclusi, ad esempio e nel caso fosse necessario, i farmaci da prescrivere, con relative dosi e durata del trattamento, eventuali integratori, dietoterapici, dispositivi. Inoltre, il Piano di Trattamento potrà includere anche eventuali prestazioni riabilitative ambulatoriali (esenti dalla partecipazione alla spesa, se presenti nell'elenco di cui all'allegato 4 del DPCM 12.01.2017).

Per specifiche patologie con caratteristiche peculiari, ultrarare o di particolare complessità, oppure per la gestione di specifiche fasi dell'assistenza, ove non fosse possibile fornire le prestazioni necessarie nei Presidi della Rete regionale, il responsabile/referente del Presidio della Rete che prende in carico il paziente lo indirizza verso i centri extra-regionali di riferimento, ad elevata specializzazione, assicurando il necessario coordinamento, raccordo e collaborando con le Associazioni dei Malati e con le strutture socio-assistenziali territoriali, favorendone il coinvolgimento nel percorso diagnostico terapeutico, al fine di permettere al paziente di affrontare la patologia nel miglior modo possibile, sia dal punto di vista medico che psicologico, sociale e familiare.

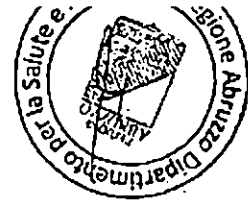
Le prestazioni di genetica per la diagnosi di una malattia rara indicata nell'allegato 4GEN, Colonna A, al D.P.C.M. del 12 gennaio 2017 che si intende integralmente recepito, devono essere prescritte dagli specialisti operanti in un Presidio della Rete Nazionale per le Malattie Rare, individuato per la specifica Malattia Rara o per il gruppo a cui la malattia appartiene. Il test genetico, richiesto in presenza di un motivato sospetto diagnostico, deve essere espletato con la tecnologia che garantisca la maggior efficacia al minor costo.

### 3.2 CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE

---

Il Centro di Coordinamento regionale ha la fondamentale funzione di raccordo operativo e di collegamento funzionale di tutti i Presidi della Rete regionale, con il fine di garantire la tempestività della diagnosi e della conseguente presa in carico dei pazienti interessati secondo criteri di appropriatezza e nel rispetto della continuità assistenziale.





In tal senso, e per gli scopi suddetti, il Centro di Coordinamento si interfaccia con tutti i Presidi della Rete regionale e della Rete nazionale, compresi i Centri interregionali di riferimento previsti dall'art. 2 del D.M. 279/2001, ed assicura:

- lo scambio delle informazioni e della expertise all'interno della Rete regionale;
- la promozione e il supporto di specifici protocolli, per gruppi di Malattie Rare e/o per singole Malattie Rare, inerenti la presa in carico e la gestione del trattamento dei pazienti;
- la condivisione dei suddetti protocolli tra i Presidi della Rete regionale, e tra questi ed i Centri extra regionali di riferimento, compresi nella Rete nazionale, il cui intervento sia stato valutato necessario dal Presidio regionale di presa in carico del paziente o dei pazienti.

Il Centro di coordinamento svolge, inoltre, attività di promozione ed organizzazione della formazione in materia di Malattie Rare, proponendo di volta in volta gli specifici ambiti finalizzati al concreto svolgimento dei corsi e degli incontri formativi da parte delle Direzioni delle AA.SS.LL. e/o dei Presidi coinvolti.

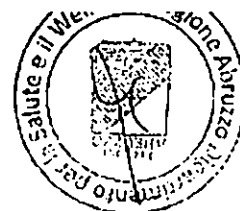
Infine, il Centro di Coordinamento su richiesta offre la consulenza ed il supporto:

- ai pazienti e loro familiari che spontaneamente vi si rivolgano in prima istanza, anche al fine di indirizzare ad uno o più Presidi della Rete ritenuti idonei alla presa in carico, sulla base delle informazioni al momento disponibili;
- ai medici del SSN, (MMG, PLS, medici specialisti), anche al fine fornire suggerimenti circa una più approfondita valutazione dei casi clinici segnalati;
- ai Responsabili dei Presidi della Rete, anche al fine di supportarli nei contatti con altri Centri della Rete Nazionale e/o nella applicazione dei protocolli clinici per la gestione dei pazienti in carico, anche con riguardo alla condivisione delle corrette modalità di erogazione dei Presidi di assistenza integrativa valutati appropriati e necessari ai casi concreti;
- ai cittadini e alle Associazioni dei malati e dei loro familiari, per qualsivoglia specifica informazione.

In ultimo, il Centro di Coordinamento dovrà svolgere attività di certificazione per quelle Malattie Rare per le quali non è stato possibile individuare una struttura di riferimento a livello regionale e dovrà validare le diagnosi provenienti da altro Presidio della Rete Nazionale, rilasciando idonea certificazione (Allegato 2).

Per tutto quanto sopra, il Centro di Coordinamento deve assicurare la presenza di una struttura autonoma, in grado di supportare l'attività di raccolta e di smistamento delle richieste, con personale e linee telefoniche dedicate.





Per l'identificazione del Centro di Coordinamento regionale, la ASR Abruzzo ha richiesto alle ASL regionali di presentare proposta di candidatura da individuare tra le Unità Operative dei Presidi ricomprese nella Rete regionale (elenco Allegato 1). All'esito della ricognizione è pervenuta esclusivamente dalla azienda sanitaria di Pescara la proposta di identificazione, quale Centro di Coordinamento regionale delle Malattie Rare, della UOC di Pediatria di Pescara, in considerazione dell'elevato afflusso di pazienti, della complessità e varietà della casistica afferente, della dotazione di proprio locale, con linea telefonica dedicata, orario di sportello al pubblico e gestito da due unità mediche e una unità di segreteria per le attività di raccordo con le strutture aziendali ed extraziendali. Il Gruppo tecnico di lavoro, giusta delibera ASR n. 65/2017, valutato il possesso dei requisiti identifica quale Centro di Coordinamento regionale delle Malattie Rare, la UOC di Pediatria dell'Ospedale "Santo Spirito" di Pescara. Tale Centro è individuato in via transitoria, e sarà sottoposto a successivo monitoraggio ed eventuale conferma, da parte del Gruppo tecnico di lavoro regionale, alla decorrenza di 12 mesi dall'approvazione del provvedimento regionale. A tal fine, sono individuati i seguenti indicatori:

- percentuale di certificazioni dei Centri extra-regionali della Rete Nazionale delle Malattie Rare validate dal Centro di Coordinamento: almeno 95%;
- promozione di specifici protocolli tra Presidi della Rete Regionale: almeno 2/anno;
- promozione di specifici protocolli con Presidi extra-Regionali: almeno 1/anno;
- organizzazione di eventi formativi sulle Malattie Rare: almeno 1/anno;
- attività di consulenza a pazienti e loro familiari, medici del SSN e responsabili dei Presidi della Rete: almeno 50/anno;
- disponibilità della linea telefonica dedicata dal lunedì al venerdì: almeno 3 ore/giorno;
- percentuale di invio al Registro Regionale delle Malattie Rare dei dati dei pazienti afferenti al Centro di Coordinamento: almeno 95%.

#### **4. PERCORSO DIAGNOSTICO ASSISTENZIALE**

---

In conformità alle indicazioni del PNMR (sezione 2.4), nel caso in cui sussista un sospetto diagnostico di una Malattia Rara inclusa nell'allegato 7 del D.P.C.M. 12.01.2017, da parte di un medico del SSN, il medico deve immediatamente inviare il paziente ad uno dei Presidi della Rete identificati dalla Regione per la specifica malattia o per il gruppo di Malattie Rare al quale si ritiene appartenga la patologia sospettata, mediante prescrizione su ricettario SSR riportante la dicitura "prima visita specialistica presso il Centro.....", con la diagnosi specificata di "sospetto di malattia







rara .....” e con codice di esenzione R99 e classe di priorità B. Lo stesso codice verrà utilizzato dallo specialista del Presidio di Rete Regionale per la prescrizione su ricettario SSR di tutte le prestazioni finalizzate alla diagnosi, e delle indagini genetiche sui familiari dell’assistito, qualora necessarie, ai fini della diagnosi di Malattia Rara di origine ereditaria (secondo le modalità individuate dall’allegato 12 del Decreto del Ministero dell’Economia e delle Finanze del 17/03/2008 e dalla DGR 178 dell’11.03.2011).

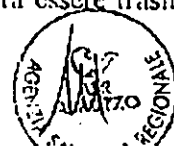
Una volta ottenuta conferma di diagnosi di Malattia Rara, inclusa nell’elenco riportato nell’allegato 7 del D.P.C.M. del 12.01.2017, il Responsabile del Presidio della Rete, individuato dalla ASL di appartenenza, cui si è rivolto il paziente, deve redigere, entro dieci giorni, la certificazione di Malattia Rara (Allegato 2), sulla base della quale il Distretto della ASL di residenza dell’assistito rilascerà, nei successivi 10 giorni, la tessera di esenzione riportante il codice identificativo della malattia o del gruppo di malattie cui affrisce la Malattia Rara. La validità temporale dell’esenzione è a durata illimitata, per tutto l’arco della vita, tranne che per le Malattie Rare riportate nella tabella sottostante.

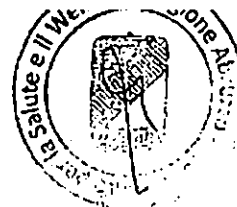
**Tabella 2. Validità attestato di esenzione per specifiche patologie.**

<b>Malattia Rara</b>	<b>Validità dell’attestato di esenzione</b>
RB0010 Wilms, tumore di	5 anni (rinnovabile)
RB0020 Retinoblastoma	5 anni (rinnovabile)
RC0040 Pubertà precoce idiopatica	5 anni (rinnovabile)
RH0011 Sarcoidosi	da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti

Qualora la patologia sospettata non possa essere riferita a nessuno dei Presidi della Rete Regionale indicati nell’Allegato 1, il medico del SSN, dipendente o convenzionato, può inviare il paziente direttamente ad un Presidio extra-regionale accreditato della Rete nazionale, oppure al Centro di Coordinamento regionale mediante prescrizione su ricettario SSR riportante la dicitura “prima visita specialistica presso il Centro di Coordinamento regionale per le Malattie Rare” con la diagnosi specificata di “sospetto di malattia rara .....” e con codice di esenzione R99 e classe di priorità B. Il Centro di Coordinamento provvederà ad orientare il paziente verso un Presidio della Rete Nazionale più idoneo alla diagnosi della patologia sospettata.

Il responsabile dell’U.O. del Presidio della Rete provvede a rilasciare il certificato di Malattia Rara al paziente e a trasmettere il modello di certificazione al Registro Regionale delle Malattie Rare, entro dieci giorni dalla conferma diagnostica. Il modello di certificazione dovrà essere trasmesso





per via telematica, secondo modalità specifiche che verranno comunicate alle Direzioni Sanitarie Aziendali da parte di ASR Abruzzo. La ASR Abruzzo provvederà all'inserimento dei dati ricevuti nel Registro Regionale delle Malattie Rare ed all'invio degli stessi all'Istituto Superiore di Sanità (Registro Nazionale delle Malattie Rare), anche con finalità, mediante una continua sorveglianza, di migliorare l'efficacia della programmazione regionale e nazionale degli interventi volti alla tutela degli assistiti.

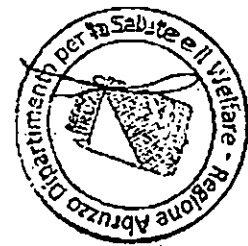
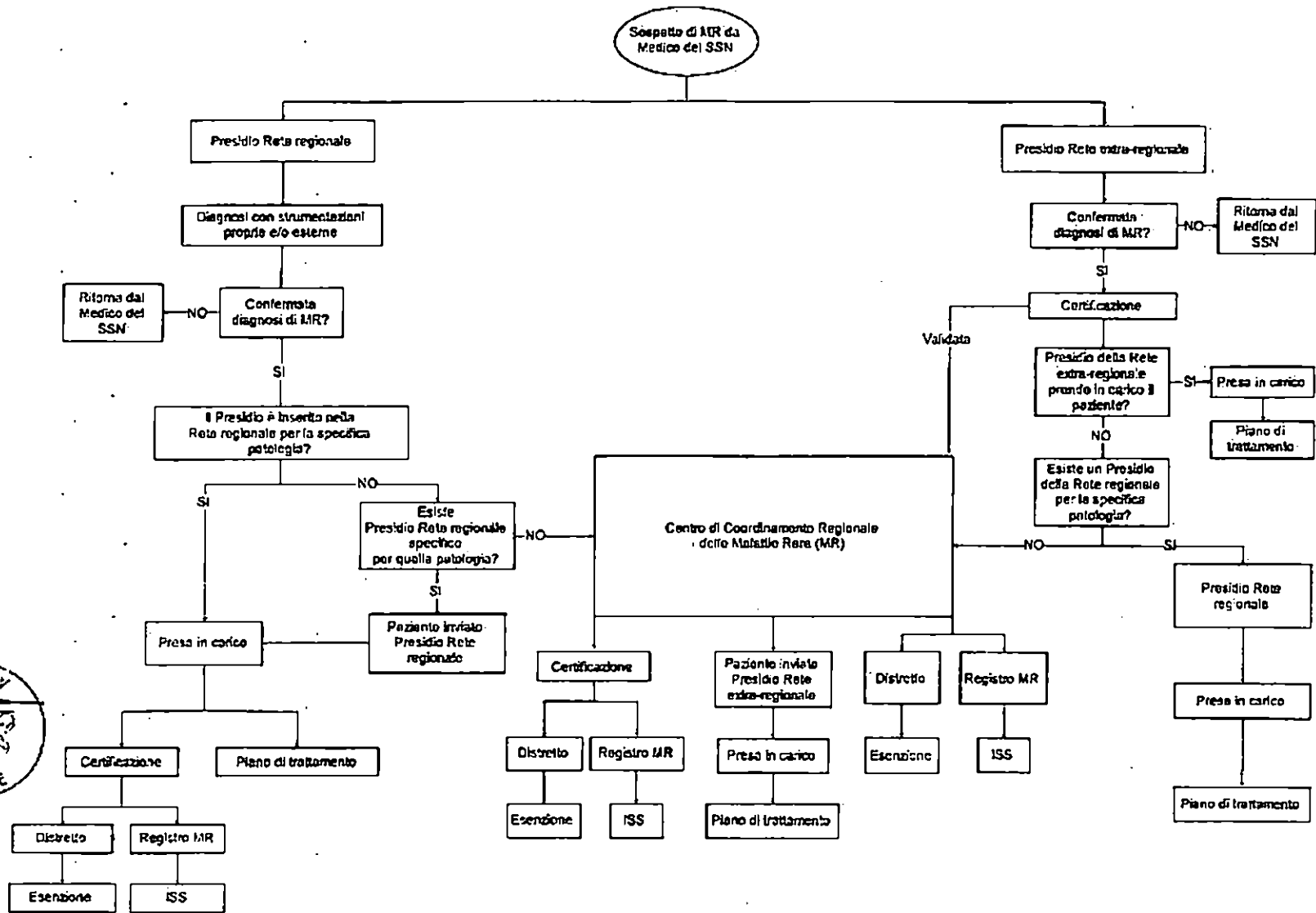
Nel caso in cui la diagnosi di Malattia Rara sia effettuata da personale specializzato di un Presidio extra-regionale della Rete Nazionale delle Malattie Rare, il Centro di Coordinamento regionale valida la diagnosi di malattia rara e relativa certificazione sulla base della documentazione prodotta, con eventuale presa in carico del paziente o invio dello stesso ad un Presidio extra-regionale della Rete Nazionale.

Il Distretto della ASL di residenza dell'assistito rilascerà, nei successivi 10 giorni, la tessera di esenzione, riportante il codice identificativo della malattia o del gruppo di malattie cui afferisce la Malattia Rara. Al momento del rilascio della tessera di esenzione, il Distretto della ASL deve fornire all'assistito informativa ai sensi del DLgs n. 196 del 30 giugno 2003 e s.m.i., acquisendo consenso scritto del paziente o del suo legale rappresentante al trattamento dei dati, da parte di soggetti pubblici e privati accreditati erogatori di prestazioni, in relazione alla prescrizione ed erogazione delle prestazioni sanitarie in regime di esenzione. Al fine di evitare la incongrua ripetizione degli accessi alle strutture distrettuali, il Distretto Sanitario dovrà definire con idonea informativa procedure di riconoscimento del diritto di esenzione, in modo da limitare ogni possibile disagio al cittadino.

Il percorso diagnostico-assistenziale del paziente con sospetto di malattia rara è stato riassunto schematicamente nella flow-chart riportata in Figura 2.



Figura 2. Flowchart del percorso diagnostico-assistenziale della persona con sospetto di malattia rara.





## 5. FARMACI, INTEGRATORI, DIETOTERAPICI E DISPOSITIVI MEDICI

Ai pazienti affetti da Malattia Rara possono essere prescritti: farmaci, integratori, dietoterapici e dispositivi medici.

### Farmaci

L'impiego di medicinali al di fuori delle indicazioni terapeutiche è disciplinato a livello nazionale da specifiche disposizioni: L. n. 648 del 23/12/1996; L. n. 94 del 8/4/1998; Decreto 8/5/2003; L. n. 296 del 27/12/2006 (Finanziaria 2007); L. n. 244 del 24/12/2007 (Finanziaria 2008).

Il D.M. 18/05/2001 n. 279 recante "Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare e di esenzione dalla partecipazione del costo delle relative prestazioni sanitarie" prevede all'art. 6 comma 1 che l'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento e il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

Al comma 3 del citato articolo è previsto altresì che "le regioni, sulla base del fabbisogno della propria popolazione, predispongono modalità di acquisizione e di distribuzione agli interessati dei farmaci specifici, anche mediante la fornitura diretta da parte dei servizi farmaceutici pubblici". Al riguardo, la Circolare del Ministero della Salute n. 13 del 13/12/2001 specifica che l'esenzione per Malattia Rara non include le prestazioni di assistenza protesica, integrativa e farmaceutica, le quali sono regolamentate da altre norme specifiche.

Il Gruppo tecnico regionale, istituito con delibera ASR n. 65/2017, fermo restando il rispetto della normativa vigente per il trattamento dei pazienti con medicinali al di fuori delle indicazioni autorizzate, ritiene necessario definire modalità prescrittive e percorsi omogenei sul territorio regionale, per assicurare l'accesso alle migliori cure disponibili, evitando che i pazienti siano esposti a rischi a fronte di un beneficio incerto.

Pertanto, la regolamentazione dell'impiego di farmaci, integratori, dispositivi, in caso di assenza di valida alternativa terapeutica, deve avere le seguenti finalità:

- favorire procedure e percorsi omogenei all'interno della Regione, evitando di dover intervenire in modo frammentario per ogni singolo caso a livello regionale;
- garantire senza oneri a carico dei pazienti l'accesso alle terapie più appropriate e aggiornate alle conoscenze più avanzate, purché supportate da evidenze scientifiche solide e documentabili;
- evitare un uso indiscriminato dell'uso per le evidenti ricadute sulla spesa a carico del SSR.





Per i pazienti affetti da Malattia Rara la richiesta di autorizzazione all'impiego off-label di un medicinale dovrà essere effettuata esclusivamente dal Presidio accreditato della Rete regionale, che ha la presa in carico del paziente. I responsabili delle Unità Operative, appartenenti ai suddetti Presidi, provvedono a presentare richiesta alla UO di Farmacia ospedaliera della struttura stessa.

Nella richiesta, presentata con il modulo secondo lo schema dell'Allegato 4 dovrà essere indicata la sussistenza dei seguenti requisiti:

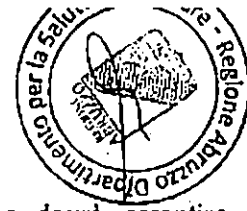
- assenza di valida alternativa terapeutica;
- impossibilità di richiedere il farmaco ai sensi del D.M. 08/05/2003;
- impiego conforme a pubblicazioni scientifiche accreditate in campo internazionale e disponibilità di dati di sperimentazioni cliniche di fase seconda, idonei a formulare un parere favorevole sull'efficacia e la tollerabilità del medicinale richiesto;
- consenso informato del paziente ovvero dell'esercente la potestà genitoriale in caso del minore o del tutore in caso di paziente interdetto o inabilitato;
- assunzione di responsabilità da parte del medico prescrittore;
- regime di erogazione (ricovero ordinario, day hospital, prestazione ambulatoriale, domiciliare).

La UO di Farmacia, per quanto di competenza, convalida, al massimo entro 10 giorni, i requisiti necessari per l'erogazione del farmaco off-label a carico del SSR e inoltra la richiesta corredata dal parere, favorevole o meno, alla Direzione Sanitaria, che provvede, entro 5 giorni dal ricevimento della documentazione, a comunicare il parere all'Unità Operativa richiedente e, per conoscenza alla farmacia della struttura, che erogherà il trattamento.

Potranno essere prescritti a favore di pazienti affetti da malattie rare anche medicinali appartenenti alla fascia C, qualora i Presidi accreditati certifichino che tale intervento è indispensabile e in assenza del quale ci potrebbe essere un aggravamento dello stato di malattia o pericolo di vita del paziente, secondo lo schema dell'Allegato 4. Per casi di natura dubbia o che necessitino di ulteriori approfondimenti, il Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare potrà fornire supporto scientifico ai Presidi accreditati, per una valutazione conclusiva, con correlato parere.

L'erogazione di farmaci di fascia C o per indicazioni off-label in regime di ricovero o day-hospital rimane a carico della azienda sanitaria che genera la prescrizione. Per quanto riguarda invece i trattamenti che possono essere effettuati in regime ambulatoriale o al domicilio del paziente, nel caso in cui l'accesso al Centro prescrittore avvenga esclusivamente per il ritiro del farmaco, l'erogazione sarà effettuata a carico della ASL di residenza del paziente. Anche in questo caso il





medico prescrittore è responsabile a tutti gli effetti del trattamento e dovrà garantire un monitoraggio del paziente, per quanto concerne efficacia e tollerabilità del trattamento stesso.

Relativamente ai pazienti extra-regionali, la prescrizione di farmaci di fascia C o per indicazioni off-label, in regime ambulatoriale o per uso al domicilio, potrà essere effettuata solo previo nulla osta della Azienda territoriale di residenza del paziente, che si farà carico dei relativi oneri economici o della dispensazione del farmaco.

### **Galenici magistrali**

Le preparazioni galeniche magistrali, da allestire nei casi in cui non siano disponibili in commercio i medicinali con composizione, formulazione o dosaggio richiesti; possono essere prescritte (a carico del SSR e secondo lo schema dell'Allegato 4) qualora i Presidi accreditati certifichino l'indispensabilità, l'insostituibilità e che in assenza delle quali ci potrebbe essere un aggravamento dello stato di malattia o pericolo di vita del paziente. Per casi di natura dubbia o che necessitino di ulteriori approfondimenti, il Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare potrà fornire supporto scientifico ai Presidi accreditati, per una valutazione conclusiva, con correlato parere.

### **Integratori**

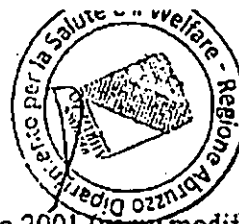
Per effetto dell'articolo 10 del D.Lgs. 21 maggio 2004 n. 169, gli integratori prescrivibili sono inseriti nel Registro Nazionale Integratori, che il Ministero della Salute pubblica e aggiorna periodicamente<sup>3</sup>. Gli stessi sono a totale carico del cittadino, fatto salvi i casi per i quali lo Specialista della Rete certifichi l'indispensabilità e l'insostituibilità e che in assenza il paziente sia a rischio di aggravamento della patologia, secondo lo schema dell'Allegato 4.

### **Dietoterapici**

Ai sensi dell'art. 14 comma 1 del D.P.C.M. del 12.01.2017 e dell'art 1 comma 1 del D.M. del 17.05.2016, il SSN garantisce l'erogazione gratuita di alimenti a fini medici speciali alle persone affette da malattie metaboliche congenite. Presso la Direzione Generale per l'Igiene, la sicurezza degli alimenti e la nutrizione del Ministero della Salute è istituito il Registro nazionale dei prodotti

<sup>3</sup> I prodotti caratterizzati dalla presenza di PEA, già classificati come Alimenti a fini medici speciali (AFMS) a livello nazionale, sono stati rivalutati per accertarne l'effettiva rispondenza alla definizione normativa della Direttiva 99/21. Tali prodotti non rispondono alla definizione della predetta direttiva e l'unico inquadramento possibile, nel campo alimentare, è quello degli integratori.





destinati ad un'alimentazione particolare, ai sensi dell'art.7 del DM 8 giugno 2001 (come modificato dal D.M. 17.05.2016).

I prodotti dietetici per le persone affette da malattie metaboliche congenite sono distinti in:

- a) "alimenti speciali" costituiti principalmente da miscele di aminoacidi, da altri alimenti a formulazione nutrizionale particolare e da dietetici con funzioni di integratori delle singole diete, il cui impiego, per qualità e quantità, deve rigorosamente seguire la prescrizione dei Centri autorizzati;
- b) "alimenti ipo/aproteici" la cui scelta può essere determinata sia da esigenze dietetiche che da elementi soggettivi, e che possono essere scelti all'interno di una ampia gamma di alimenti.

Il Gruppo tecnico regionale ritiene necessario uniformare in ambito regionale i percorsi per la prescrizione e la dispensazione degli alimenti sopra richiamati. Ritiene altresì necessario distinguere i percorsi prescrittivi ed erogativi degli "alimenti speciali" e degli "alimenti ipo/aproteici", individuando per questi ultimi, sulla base di evidenze scientifiche, il fabbisogno mensile nel piano di trattamento.

#### A. Alimenti speciali

Gli alimenti speciali possono rappresentare l'unica fonte di assunzione di taluni nutrienti e includono:

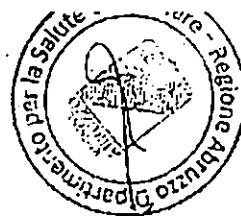
- le miscele di aminoacidi;
- i dietetici con formulazione nutrizionale particolare.

Sono prescrivibili e dispensabili a carico del SSR i soli prodotti inseriti nel Registro Nazionale degli Alimenti pubblicato sul sito internet del Ministero della Salute. La loro prescrizione deve essere effettuata solo dai Presidi autorizzati dalla Rete regionale, in base a criteri di appropriatezza prescrittiva, secondo una rigorosa posologia medica, che tenga conto delle diverse esigenze in relazione all'età e alla severità della patologia ed alla particolare condizione clinica. Gli alimenti speciali sono erogabili in via diretta dalle strutture della Azienda Sanitaria di residenza dell'assistito, esclusivamente sulla base della prescrizione redatta sul PTP dai Centri autorizzati.

#### B. Alimenti ipo/aproteici

Gli alimenti ipo/aproteici (pane, pasta, farina, etc.) sono assunti dai pazienti con malattia metabolica ereditaria in sostituzione dei corrispondenti alimenti di impiego comune. Lo specialista del Presidio accreditato della Rete regionale individua nel Piano di Trattamento il fabbisogno mensile del





paziente relativamente ad ogni tipologia di alimento. Gli alimenti ipo/proteici, inseriti nel Registro Nazionale degli alimenti, possono essere dispensati attraverso le farmacie aziendali o convenzionate, mediante l'utilizzo di apposita modulistica annuale personalizzata. In tal caso, annualmente il paziente presenta alla farmacia convenzionata il modulo di ritiro degli alimenti.

### Dispositivi medici

La D.G.R. 26 settembre 2017 n. 521, nel recepire l'allegato 5 al D.P.C.M. del 12 gennaio 2017, ha fornito le seguenti indicazioni:

- a. dispositivi previsti nell'Elenco 1 dell'Allegato 5 al D.P.C.M. 12 gennaio 2017: fino all'entrata in vigore del decreto ministeriale che definirà le nuove tariffe, le Aziende UU.SS.LL. garantiranno l'erogazione di dispositivi e prestazioni (con relative tariffe) contenuti nell'Elenco 1 allegato al D.M. 27 agosto 1999, n. 332;
- b. dispositivi previsti negli Elenchi 2A e 2B dell'Allegato 5 al D.P.C.M. 12 gennaio 2017: per tali dispositivi viene mantenuto l'attuale regime, in attesa dei tempi di predisposizione ed esiti delle gare.

La D.G.R. 26 settembre 2017 n. 521 ha, altresì, rinviato a successivi atti regionali:

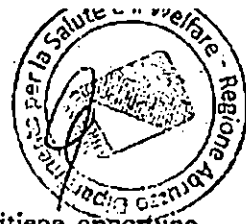
- a. l'adozione di ulteriori disposizioni in materia di assistenza protesica, secondo quanto previsto dagli artt. 17, 18, 19, D.P.C.M. 12 gennaio 2017 e relativi allegati;
- b. l'adozione di disposizioni in materia di assistenza integrativa, secondo quanto previsto dagli artt. 10, 11, 12, 13, 14, D.P.C.M. 12 gennaio 2017 e relativi allegati.

In ottemperanza a quanto previsto dall'articolo 4 dell'Allegato 12 al D.P.C.M. 12 gennaio 2017, nelle more del completamento delle procedure di accreditamento degli erogatori delle protesi ed ausili su misura di cui all'elenco 1, per l'erogazione dei dispositivi e delle prestazioni di cui al citato elenco, l'assistito esercita la libera scelta tra i soggetti già autorizzati per l'erogazione dei dispositivi su misura e iscritti al registro istituito presso il Ministero della Salute ai sensi dell'articolo 11, comma 7, del decreto legislativo del 24 febbraio 1997, n. 46, ovvero tra i soggetti autorizzati all'immissione in commercio, alla distribuzione o alla vendita ai sensi della normativa vigente, che dispongano del professionista abilitato all'esercizio della specifica professione o arte sanitaria ausiliaria, operante in nome e per conto del fornitore mediante un rapporto di dipendenza o professionale.

Nell'ambito delle prime indicazioni fornite dal Ministero della Salute con la nota prot. DGPROGS 0035643-P\_06/11/2017, sono state analiticamente evidenziate le seguenti modifiche agli elenchi delle protesi, ortesi ed ausili tecnologici ex D.M. n. 332/1999, fornendo, al contempo, alcune chiare







indicazioni operative a carattere transitorio. In sede di prima applicazione, si ritiene opportuno aderire interamente a tali indicazioni, che di seguito, si riportano:

- gli elenchi hanno assunto una denominazione leggermente diversa:
  - l'Elenco 1 dell'Allegato 5 contiene solo ausili effettivamente fabbricati o allestiti "su misura" per essere destinati ad un determinato paziente e remunerati a tariffa predefinita; contiene, inoltre, gli aggiuntivi e le riparazioni prescrivibili dal medico.
  - L'Elenco 2 contiene dispositivi di fabbricazione industriale o "di serie" da acquistare mediante procedure pubbliche e si articola in:
    - un Sottoelenco 2A (contenente i dispositivi che devono essere consegnati e "messi in uso" da tecnici abilitati, sia che abbiano bisogno di "adattamenti o personalizzazioni", sia che siano perfettamente rispondenti alle esigenze degli assistiti nella configurazione standard);
    - un Sottoelenco 2B (contenente i dispositivi pronti per l'uso), per i quali dovranno semplicemente essere assicurate "le istruzioni necessarie per il corretto utilizzo del dispositivo" e che saranno consegnati ai pazienti come previsto dai capitolati di gara.

La caratteristica discriminante tra l'elenco 2A e 2B non è la complessità dell'ausilio o il suo livello tecnologico, ma il fatto che debba essere "applicato" al paziente da un professionista sanitario;

- Numerosi ausili inclusi nell'Elenco 1 all'Allegato al D.M. n. 332/1999 sono stati trasferiti nell'Elenco 2. In particolare, sono stati inseriti nell'Elenco 2A la carrozzina super leggera, bariatrica, per assistiti affetti da distonie, i supporti posturali e gli apparecchi acustici. Invece, sono transitati nell'Elenco 2B gli ausili respiratori, gli stabilizzatori, le carrozzine elettriche, i passeggini, i seggioloni etc.. Questa circostanza impone alle Aziende UU.SS.LL. di attivare procedure pubbliche per l'acquisto (anche in forma centralizzata) dei suddetti dispositivi, utilizzando le diverse possibilità offerte dalla vigente normativa in materia di appalti e tenendo presente che i soggetti aggiudicatari delle procedure pubbliche dovranno garantire, oltre alla fornitura degli ausili, anche le prestazioni di modifica e personalizzazione degli ausili stessi, che si manifestino eventualmente necessarie per soddisfare particolari esigenze degli assistiti. A tal proposito, si richiama quanto previsto dall'art. 30-bis, D.L. 24 aprile 2017, n. 50, convertito nella Legge 21 giugno 2017 n. 96, in virtù del quale, qualora la Commissione Nazionale LEA dovesse verificare, a distanza di sedici mesi dall'entrata in vigore di tale decreto legge, che le procedure pubbliche attivate dalle Aziende UU.SS.LL. non siano in grado di garantire adeguatamente la





personalizzazione degli ausili identificati dai codici riportati in nota, provvedendo a richiedere al Ministro della Salute il trasferimento di tali ausili nell'Elenco 1 remunerato a tariffa predefinita.

- L'art. 64 D.P.C.M. 12 gennaio 2017 stabilisce che l'Elenco 1 dell'Allegato 5 (Dispositivi su misura) entra in vigore dalla data di entrata in vigore del decreto ministeriale che fissa le tariffe dei medesimi dispositivi. Ne consegue che, fino a quella data, resta in vigore l'Elenco 1 allegato al D.M. n. 332/1999 e le Aziende U.U.S.S.LL. sono tenute ad erogare anche gli ausili che sono stati esclusi o, comunque, che non sono ricompresi nel "nuovo" Elenco 1. Ad esempio, si fa riferimento alle "calzature ortopediche di serie" (codici 06.33.03 da .003 a .081) e ai "plantari ortopedici predisposti" (codici 06.12.03 da .003 a .021).
- L'allegato 12 al D.P.C.M. 12 gennaio 2017, nel definire le modalità di erogazione dell'assistenza protesica e dei dispositivi protesici monouso demanda alle Regioni il compito di fissare il "tempo massimo per la conclusione della procedura (di autorizzazione) da parte della Azienda Sanitaria" alla fornitura dei dispositivi protesici e monouso. Questa previsione sostituisce quella contenuta nel D.M. n. 332/1999, che, in caso di prima fornitura, fissava un termine massimo di venti giorni per la pronuncia della Azienda U.S.L. e affermava che, trascorso tale termine, l'autorizzazione si intendeva concessa. In sede di prima applicazione di tale norma, si ritiene prudente prevedere un termine massimo di venti giorni per l'autorizzazione per la prima fornitura, sottolineando che decorso tale termine, non è prevista la maturazione di alcun silenzio assenso, dovendo l'Azienda U.S.L. emanare necessariamente una determinazione espressa nel suddetto termine.

I dispositivi medici non inclusi negli allegati 2, 3 e 5 del D.P.C.M. 12 gennaio 2017, se ricompresi nel sistema "Banca dati dei dispositivi medici" del Ministero della Salute, istituito ai sensi del D.M. 21 dicembre 2009, possono essere prescritti (a carico del SSR e secondo lo schema dell'Allegato 4) qualora i Presidi accreditati ne certifichino l'indispensabilità e l'insostituibilità. Per casi di natura dubbia o che necessitino di ulteriori approfondimenti, il Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare potrà fornire supporto scientifico ai Presidi accreditati, per una valutazione conclusiva, con correlato parere.





## SCREENING NEONATALE ESTESO

### Diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie

#### Riferimento normativo nazionale e regionale

In Italia, l'articolo 6 della legge quadro 5 febbraio 1992, n. 104, ha introdotto lo screening neonatale obbligatorio per tre malattie: ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica e fenilchetonuria. La Legge 147 del 27 dicembre 2013 prevede in via sperimentale di effettuare lo screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie per la cui terapia, farmacologica o dietetica, esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica o per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce in età neonatale, comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione, anche di tipo dietetico.

La Legge 19 agosto 2016 n. 167, al fine di garantire la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie, prevede l'inserimento nei LEA degli screening neonatali estesi (SNE), e stabilisce l'entrata in vigore con l'approvazione dei nuovi LEA.

Il Decreto Ministeriale 13 ottobre 2016 approva l'elenco delle patologie da sottoporre a SNE, definisce le modalità di raccolta e invio campioni e l'organizzazione del sistema di screening a livello regionale o interregionale, a garanzia dell'intero percorso dello screening neonatale con coordinamento regionale dell'intero sistema e ne prevede l'effettuazione, anche in via sperimentale, sino a concorrenza delle risorse finanziarie disponibili.

Il D.P.C.M. del 12 gennaio 2017, all'art. 38 prevede che siano garantite al neonato le prestazioni di "diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie individuate con decreto del Ministro della Salute in attuazione dell'art.1 comma 229, della legge 27 dicembre 2013, n.147, nei limiti e con le modalità definite dallo stesso decreto".

Nella Regione Abruzzo è attivo, dal 1992, lo screening neonatale per l'Ipotiroidismo Congenito e la Fenilchetonuria. L'attività di screening è stata istituita con la Legge Regionale 9 settembre 1987, n. 54 abrogata e sostituita dalla Legge Regionale 16 settembre 1997, n. 102 "Prevenzione degli handicaps preconcezionale, prenatale e neonatale".

Ai sensi dell' art. 2 L.R. 102/97, previa apposita convenzione, il Servizio è affidato alla Endocrinologia dell'Università "G. d'Annunzio" di Chieti-Pescara. Il Laboratorio della Sezione di Endocrinologia del Dipartimento di Medicina e Scienze dell'invecchiamento, nel ruolo di "Centro Unico di Riferimento Regionale" per le attività di screening neonatale, riceve, da luglio 1994 a tutt'oggi, i campioni di sangue (assorbito su carta da filtro) di tutti i neonati della Regione ed esegue





esami diagnostici di screening del Ipotiroidismo Congenito (dosaggio di TSH) e della Fenilchetonuria (dosaggio della fenilalanina).

Con DCA 119 del 10 dicembre 2015, la Fibrosi Cistica è stata inserita tra le patologie da sottoporre a screening neonatale e tale analisi è stata affidata al "Centro Regionale di Screening" istituito presso la Cattedra di Endocrinologia dell'Università di Chieti-Pescara.

Con DGR n. 250 del 9 maggio 2017, è stato approvato il protocollo d'intesa Regione-Università che, all'art. 1, indica tra l'altro che la Scuola di Medicina e Scienze della Salute (per l'Università di Chieti) concorra al raggiungimento degli obiettivi della programmazione socio-sanitaria regionale con le attività assistenziali svolte per il Servizio Sanitario Regionale.

### Obiettivi specifici

Lo SNE deve essere compreso tra i programmi di medicina preventiva secondaria basati sulla misurazione analitica di specifici metaboliti, con l'obiettivo di selezionare in modo precoce e tempestivo i soggetti a rischio per alcune malattie congenite per le quali sono disponibili trattamenti e terapie in grado di modificare la storia naturale della malattia.

Il D.M. del 13 ottobre 2016 nella premessa del dispositivo raccomanda che le Regioni stipulino accordi per ottimizzare l'utilizzo delle risorse e delle competenze disponibili nei laboratori e nei centri già operativi per le malattie metaboliche ereditarie, anche in relazione al numero dei nati e alla popolazione residente.

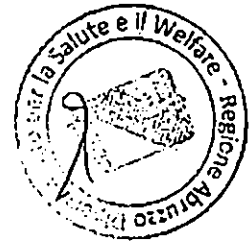
Inoltre, in linea con le indicazioni ministeriali e sulla base degli attuali standard di riferimento nazionali e internazionali, la raccolta dello spot ematico per lo screening neonatale, sia obbligatorio che esteso, deve avvenire fra le 48 e le 72 ore di vita del neonato, anche nelle situazioni di parto a domicilio. In considerazione della importanza dell'invio tempestivo dei campioni dai punti nascita ai laboratori per lo screening neonatale e della necessità di ottimizzare l'utilizzo delle risorse disponibili, si ritiene necessario che, nel rispetto degli standard qualitativi raccomandati, lo spot ematico raccolto ai fini dello screening neonatale obbligatorio delle patologie previste dal D.P.C.M. 9 luglio 1999 sia utilizzato anche per l'effettuazione dello SNE.

Conseguentemente, il dosaggio per lo SNE viene effettuato a partire dallo stesso cartoncino su cui è stato raccolto il sangue prelevato dal tallone del neonato, analogamente a quanto già avviene per lo screening neonatale di ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica e fenilchetonuria.

### Le malattie oggetto di SNE

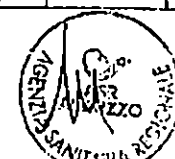
Le malattie metaboliche ereditarie sottoposte a SNE, in ottemperanza al D.M. del 13 ottobre 2016, sono riportate nella sottostante Tabella 3.





**Tabella 3. Malattie metaboliche ereditarie oggetto di screening neonatale.**

Malattia	Acronimo	Numero AILN	Gruppo	Denominazione del Gruppo Patologici (DPCM 12.1.17 All.7)	Codice di esenzione (DPCM 12.1.17 All. 7)	Marker primari *
Fenilchetonuria	PKU	261600	Aminocidopatie	Defetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli amminocidi	RCG049	Phe
Iperfenilalaninemia benigna	HPA	261600				Phe
Deficit della biosintesi del cofattore biotinico	BIOPT (BS)	261640				Phe
Deficit della rigenerazione del cofattore biotinico	BIOPT (REG)	261630				Phe
Tirosinemia tipo I	TYR I	276700				SUAC
Tirosinemia tipo II	TYR II	276600				Tyr
Malattia delle urine a siccoppo d'acero	MSUD	248600				Val
Omocistinuria (difetto di CBS)	HCY	236200				Xleu
Omocistinuria (difetto severo di MTHFR)	MTHFR	236250				Met alta
Acidemia glutarica tipo I	GA I	231670				Met bassa
Acidemia isovalerica	IVA	243500				CS-DC
Deficit di beta-chetotilasi	BKT	203750				CS
Acidemia 3-idrossi 3-metilglutamica	HMG	246450				CS-I
Acidemia propionica	PA	606054	CS-OH			
Acidemia metilmalonica (Mut)	MUT	251000	CS-OH			
Acidemia metilmalonica (Cbl-A)	Cbl A	251100	C6-DC			
Acidemia metilmalonica (Cbl-B)	Cbl B	251110	C3			
Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit Cbl C)	Cbl C	277400	C3			
Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit Cbl D)	Cbl D	277410	C3			
Deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi	2MBG	610006	C3 alto			
Aciduria malonica	MAL	606761	Met bassa			
Deficit multiplo di carbossilasi	MCD	253270	C3 alta o/o Met bassa			
Citrullinemia tipo I	CIT I	215700	CS			
Citrullinemia tipo II (deficit di Citrina)	CIT II	605814	C3-DC			
Acidemia argininosuccinica	ASA	207900	CS-OH			
Argininemia	ARG	207800	Cil			
Deficit del trasporto della carnitina	CUD	212140	Cil			
Deficit di carnitina palmitoil-trasferasi I	CPT I	255120	ASA			
Deficit carnitina-etilcarnitina traslocasi	CACT	212138	Arg			
Deficit di carnitina palmitoil-trasferasi II	CPT II	600650	CO bassa			
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga	VLCAD	609575	CO alta C16 bassa C18 bassa			
Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale	TFP	609015	C16 C18:2 C18:1 C18			
Deficit di 3-idrossi-acil-CoA deidrogenasi a catena lunga	LCHAD	609016	C16 C18:2 C18:1 C18			
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media	MCAD	201450	C14:2 C14:1 C14			
Deficit di 3-idrossi-acil-CoA deidrogenasi a catena media/corta	M/SCHAD	231520	C16:1-OH C16-OH C18:1-OH C18-OH			
Acidemia glutarica tipo II	GA II/MADD	231680	C16:1-OH C16-OH C18:1-OH C18-OH			
Galattosemia	GALT	230400	C6 C3 C10:1 C10			
Deficit di biotinidasi	.BTD	253260	C4-OH			
			Da C4 a C18 sature e insature			
			Defetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati, escluso: diabete mellito	RCG360		
			Defetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli amminocidi	RCG040		





\* Legenda della nomenclatura dei marcatori primari:

<u>Aminoacidi</u>
Arg= Arginina
Asu= Acido argininosuccinico
Cit= Citullina
Met= Metionina
Orn= Ornitina
Phe= Fenilalanina
SUAC= Succinilacetone
Tyr= Tirosina
Val= Valina
Xleu= Leucina/isoleucina/alloisoleucina

<u>Acilamitine</u>
C0= Carnitina libera
C3= Acilcarnitina (3 atomi di carbonio) satura
C3-DC= Acilcarnitina (3 atomi di carbonio) dicarbossilica
C4= Acilcarnitina (4 atomi di carbonio) satura
C4-OH= Acilcarnitina (4 atomi di carbonio) satura idrossilata
C5= Acilcarnitina (5 atomi di carbonio) satura
C5:1= Acilcarnitina (5 atomi di carbonio) monoinsatura
C5-DC= Acilcarnitina (5 atomi di carbonio) dicarbossilica
C5-OH= Acilcarnitina (5 atomi di carbonio) satura idrossilata
C6= Acilcarnitina (6 atomi di carbonio) satura
C6-DC= Acilcarnitina (6 atomi di carbonio) dicarbossilica
C8= Acilcarnitina (8 atomi di carbonio) satura
C10= Acilcarnitina (10 atomi di carbonio) satura
C10:1= Acilcarnitina (10 atomi di carbonio) monoinsatura
C14= Acilcarnitina (14 atomi di carbonio) satura
C14:1= Acilcarnitina (14 atomi di carbonio) monoinsatura
C14:2= Acilcarnitina (14 atomi di carbonio) di-insatura
C16= Acilcarnitina (16 atomi di carbonio) satura
C16-OH= Acilcarnitina (16 atomi di carbonio) satura idrossilata
C16:1= Acilcarnitina (16 atomi di carbonio) monoinsatura
C16:1-OH= Acilcarnitina (16 atomi di carbonio) monoinsatura idrossilata
C18= Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) satura
C18-OH= Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) satura idrossilata
C18:1= Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) monoinsatura
C18:1-OH= Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) monoinsatura idrossilata
C18:2= Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) di-insatura

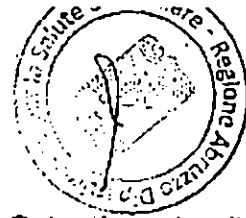
Ai sensi dell'art. 1, comma 2, del D.M. del 13 ottobre 2016, il panel delle patologie sopra elencate è sottoposto a revisione periodica, almeno triennale, in relazione all'evoluzione nel tempo delle evidenze scientifiche in campo diagnostico-terapeutico.

### Articolazione Organizzativa

Il sistema di screening neonatale è un'organizzazione regionale o interregionale a carattere multidisciplinare deputata a garantire l'intero percorso dello screening neonatale dal test di screening, alla conferma diagnostica, alla presa in carico e al trattamento del neonato, con un coordinamento regionale dell'intero sistema di screening neonatale.

In ottemperanza all'art. 4 del D.M. del 13 ottobre 2016, la Regione, nell'ambito della propria autonomia e tenuto conto di quanto già implementato in tale ambito, può decidere di avvalersi di un unico laboratorio di screening neonatale per lo screening delle patologie oggetto dello SNE e per le





altre patologie oggetto di screening obbligatorio, quali l'Ipotiroidismo Congenito e la Fibrosi Cistica.

Sino ad oggi lo SNE è stato prerogativa solo di alcune realtà territoriali del nostro Paese, che hanno avviato specifici programmi o progetti pilota attraverso propri atti deliberativi e proprie risorse economiche; il perdurare di tale situazione potrebbe creare evidenti disuguaglianze nelle opportunità di salute offerte dalla nostra Regione ai nuovi nati. Secondo gli studi epidemiologici, un neonato ogni 2000 è affetto da una malattia metabolica ereditaria trattabile e dunque l'estensione dello screening neonatale in Abruzzo porterà alla prevenzione della disabilità per almeno 5 neonati ogni anno.

### **Punti Nascita**

Lo SNE viene eseguito obbligatoriamente sui nati a seguito di parti effettuati nelle strutture ospedaliere o a domicilio, utilizzando il campione ematico essiccato su carta bibula, di seguito indicato come spot ematico. Lo SNE interesserà tutti i punti nascita della regione Abruzzo, individuati attualmente con DCA 10/2015 a seguito della riorganizzazione prevista dall'Accordo Sato-Regioni del 16 dicembre 2010.

Lo spot ematico è raccolto previa idonea informativa ai genitori, attestata con moduli uniformi secondo gli Allegati 5 e 5 bis.

Il cartoncino contenente lo spot ematico, firmato dal sanitario o dal responsabile della struttura in cui è stato effettuato il prelievo, deve contenere, oltre ai dati identificativi del nato anche i dati anamnestici e clinici rilevanti per la condizione clinica del nato, quali peso ed età gestazionale del nato, trattamenti e alimentazione del nato e della madre, le eventuali trasfusioni, le condizioni cliniche particolari, le modalità del parto nonché i riferimenti necessari per consentire una rapida reperibilità del nato in caso di richiamo e una corretta interpretazione dei risultati analitici, fermo restando il rispetto della normativa sui dati sensibili.

### **Informativa per i genitori**

Si evidenzia che la L. 167/2016 rende obbligatorio lo SNE per tutti i nuovi nati, pertanto, non è necessario acquisire il consenso informato, mentre deve essere comunque garantita l'informativa, anche nelle lingue maggiormente diffuse nel territorio (Allegati 5 e 5 bis).

L'informativa, in un linguaggio facilmente comprensibile, deve precisare sinteticamente e in modo colloquiale quali sono gli scopi e le modalità dello SNE; le specifiche finalità perseguite (cura e, qualora lo SNE dia esito positivo, consulenza genetica); le modalità di effettuazione del test e le malattie testate; i risultati conseguibili, ivi comprese eventuali notizie inattese conosciute per effetto





della diagnostica differenziale delle malattie oggetto di screening comprese nella Tabella 3 del presente documento; le modalità e i tempi di conservazione dei campioni; l'ambito di comunicazione dei dati, specie con riferimento ai laboratori di screening neonatale, ai centri clinici di riferimento e al Registro Nazionale delle Malattie Rare, al quale i dati sono comunicati tramite i registri regionali (comma 2), (Articolo 2 D.M. del 13 ottobre 2016).

#### **Raccolta del prelievo ematico del neonato**

Lo spot ematico è raccolto fra le 48 e le 72 ore di vita del neonato:

- In caso di parto presso un punto nascita, dal personale del punto stesso, specificatamente formato;
- In caso di parto a domicilio, dal professionista che ha assistito al parto, che provvede all'immediata consegna dello spot ematico al punto nascita di riferimento.

Lo spot ematico è prelevato su tutti i nati vivi, compresi i nati vivi con successivo exitus entro le 48-72 ore di vita per i quali il prelievo è effettuato "peri-mortem"; tale evento è comunicato al laboratorio di screening neonatale e al Centro clinico, per la successiva consulenza genetica da fornire ai genitori in caso di positività.

#### **Trasporto**

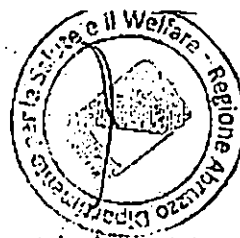
Gli spot ematici raccolti nel punto nascita sono inviati al laboratorio per lo screening neonatale, tramite un servizio di trasporto dedicato che assicuri la consegna dei campioni entro 24/48 ore dal prelievo e, comunque, solo in casi eccezionali, non oltre le 72 ore. Il trasporto è a carico delle Aziende Sanitarie di appartenenza degli ospedali sede dei punti nascita.

#### **Ripetizione dello screening per i nati con caratteristiche particolari**

- a) Nati pretermine: il test deve essere ripetuto nel primo mese di vita;
- b) Nati con peso non adeguato all'età gestazionale o in nutrizione parenterale: il test deve essere ripetuto nel primo mese di vita;
- c) Nati trasferiti o dimessi usciti prima delle 48 ore: il test deve essere ripetuto nel primo mese di vita;
- d) Nati da sottoporre a terapia trasfusionale: il prelievo va fatto prima della terapia trasfusionale.







### Il laboratorio di screening neonatale

In ottemperanza al D.M. 13 ottobre 2016, il laboratorio di screening neonatale deve essere dotato di personale specificamente formato, in numero adeguato per le attività svolte, nonché incaricato al trattamento dei dati personali. Il laboratorio di screening neonatale deve possedere strumentazione analitica e dispositivi adeguati a garantire la continuità, la qualità e l'adeguatezza delle prestazioni erogate.

Il laboratorio di screening neonatale:

- riceve i cartoncini completi delle informazioni cliniche;
- esegue il test di primo livello per lo screening entro le 24/48 ore dall'arrivo dello spot ematico, mediante la metodica spettrometria di massa tandem o altre metodiche aggiornate e validate in base alle nuove evidenze scientifiche;
- garantisce l'esecuzione, laddove appropriato, del second-tier test;
- comunica il risultato al punto nascita e al Centro Clinico.

Il dosaggio per lo SNE con spot ematico su tutti i neonati della Regione Abruzzo verrà eseguito presso il Centro Regionale di Screening istituito presso la Endocrinologia dell'Università di Chieti-Pescara, che effettua già le analisi per le altre tre malattie, Ipotiroidismo Congenito, Fenilchetonuria e Fibrosi Cistica, screenate ad oggi in Abruzzo (L.R. 102/97 e DCA n. 119/2015).

Inoltre, il laboratorio di Endocrinologia è collocato all'interno della struttura Ce.S.I.-Met (Centro Studi sull'Invecchiamento e Medicina Traslazionale), ove è presente, da anni, personale di consolidata esperienza nella spettrometria di massa, in quanto la tecnica è in uso già dal 2009 nell'ambito di diversi progetti di ricerca. Il laboratorio di screening neonatale garantisce anche l'esecuzione del second-tier test.

Alla base di tale scelta, nel rispetto degli standard qualitativi, vi sono evidenti motivazioni logistiche di ottimizzazione delle risorse:

- a) la riduzione dei tempi di spedizione e analisi, in considerazione delle 24/48 previste per la consegna presso i Centri;
- b) la eliminazione del costo di analisi per la fenilchetonuria, in quanto lo SNE in MS/MS include già l'analisi per la fenilchetonuria che, ad oggi, ha un costo pari ad 8 euro;
- c) l'utilizzo di un unico cartoncino per la raccolta e la spedizione del campione: l'esame è effettuabile sullo stesso cartoncino che viene utilizzato per le altre malattie, senza necessità di prelievi ulteriori ai neonati e senza spesa aggiuntiva per la spedizione del cartoncino.





## Il Centro Clinico

Il Centro Clinico per le malattie metaboliche ereditarie è parte della rete di assistenza per le malattie rare. Deve essere provvisto di personale formato e dotazioni adeguate a carattere multidisciplinare<sup>1</sup>, anche per la gestione tempestiva dell'emergenza-urgenza sulle 24 ore.

Il Centro clinico:

- riceve la comunicazione, da parte del laboratorio di screening, dei casi positivi;
- garantisce la conferma della diagnosi in collegamento con un laboratorio per i test di conferma diagnostica;
- prende in carico, con stesura del piano terapeutico assistenziale, il neonato riconosciuto affetto da malattia metabolica ereditaria e, qualora necessario, lo indirizza presso un Centro Clinico extra-regionale sulla base di una collaborazione formalizzata mediante accordi o protocolli d'intesa interregionali;
- assicura la gestione intensiva del neonato in condizioni critiche di scompenso metabolico;
- stabilisce le relazioni con i servizi territoriali, inclusa la pediatria di libera scelta;
- csegue il follow up del bambino positivo;
- gestisce la relazione e il counseling genetico alla famiglia, anche con il supporto di consulenza psicologica;
- comunica i casi positivi alla conferma diagnostica nel Registro Regionale Malattie Rare dell'Abruzzo.

Tabella 4. Presidi di rete nella Regione Abruzzo per le malattie rare oggetto di Screening neonatale esteso.

4. MALATTIE DEL METABOLISMO					
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RCCG05	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMMINOACIDI		CLINICA PEDIATRICA S.S. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RCCG09	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE				
RCCG06	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO				
RCCG70	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE		CLINICA MEDICA S.S. ANNUNZIATA CHIETI		

\* LIMITATAMENTE ALLA FENILCHETONURIA

<sup>1</sup> Pediatra, neonatologo, genetista, psicologo, farmacista.

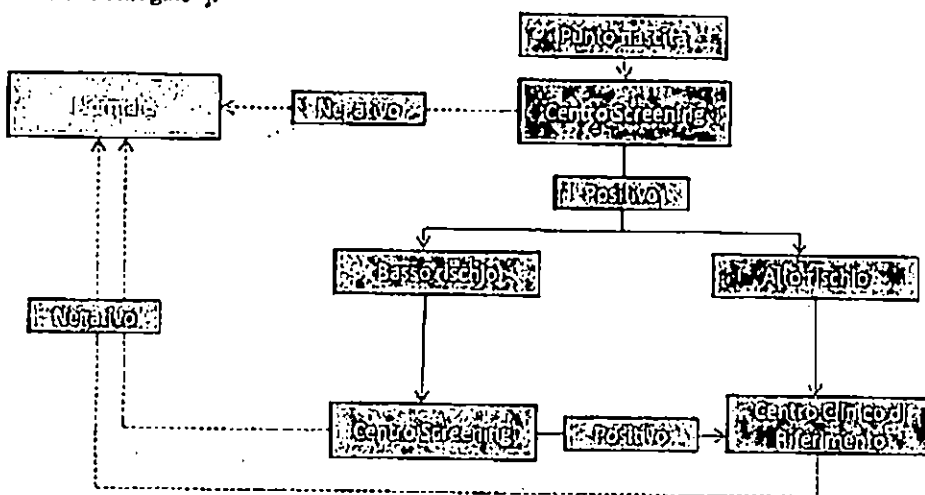


In considerazione del fatto che, nella Rete regionale per le Malattie Rare della regione Abruzzo, i Presidi individuati per le malattie sottoposte allo SNE sono indicati nella tabella sopraindicata (Tabella 4), il Centro Clinico viene individuato nella UOC di Pediatria del PO di Pescara, in possesso dei requisiti previsti e coincide con il Centro di Coordinamento Regionale del sistema screening. Il Centro Clinico provvede alla conferma diagnostica di secondo livello, anche genetica-molecolare, potendosi avvalere, anche in condizione d'urgenza, previa definizione di protocolli operativi trasmessi al competente Servizio del Dipartimento Salute, sia del collegamento con un laboratorio di un presidio della rete nazionale<sup>5</sup> sia del laboratorio di Genetica molecolare dell'Università di Chieti-Pescara, già precedentemente individuato per le analisi di conferma diagnostica per lo screening della Fibrosi Cistica (DCA 119/2015).

I diversi livelli di funzione individuati nel sistema screening della Regione Abruzzo dovranno tener conto delle raccomandazioni per le modalità di richiamo in base all'indice di rischio di scompenso acuto, elaborate nell'ambito del progetto CCM 2010 "Costruzione di Percorsi Diagnostico Assistenziali per le malattie oggetto di screening neonatale allargato" (Figura 3).

**Figura 3. Percorso Diagnostico Assistenziale per le Malattie oggetto di screening neonatale allargato.**

[Estratto da: Progetto CCM 2010 "Costruzione di Percorsi Diagnostico Assistenziali per le malattie oggetto di screening neonatale allargato"].



**Basso rischio / richiamo non immediato:** richiesta al Punto Nascita di un nuovo campione di sangue da inviare al Centro Screening per un ulteriore test.

**Alto rischio / richiamo immediato:** convocazione immediata del neonato presso il Centro Clinico di riferimento per l'accertamento diagnostico.

<sup>5</sup> In particolare con l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, con il quale già da anni esiste una reciproca collaborazione per il trattamento delle patologie metaboliche in età neonatale e pediatrica.



## Formazione

La Commissione Regionale ECM, con il supporto della ASR e del Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, individua un piano per la formazione degli operatori in tema di malattie rare e di screening neonatale allargato, quale obiettivo prioritario e di interesse strategico per la Regione Abruzzo.

## Stima del costo dello SNE

Grazie alle nuove tecnologie a disposizione, è possibile effettuare lo screening neonatale esteso che consente l'identificazione di alcune malattie metaboliche ereditarie prima che queste si manifestino clinicamente, con costi relativamente contenuti.

Sulla base della relazione tecnica, allegata al D.P.C.M. del 12 gennaio 2017, il costo medio per campione effettuato può essere stimato in un costo massimo di 50 euro. Poiché la media dei nati nella regione Abruzzo nel quinquennio 2012-2016 è pari a 10.369, il costo medio annuo si attesterebbe intorno a 518.450 euro, anche in considerazione che negli ultimi anni si registra un trend demografico in diminuzione.

La ASR Abruzzo ha condotto uno studio comparativo sul costo per campione per lo SNE in spettrometria di massa, applicato in realtà regionali che hanno già avviato specifici programmi (Tabella 5).

Tabella 5. Confronto fra Regioni sul costo per campione per lo SNE.

Regione	Atto normativo	Costo per campione (€)	Note
Veneto	DGR n. 1308 del 23 luglio 20136	55	Da intendersi come onnicomprensiva, incluso l'ammortamento delle attrezzature e il personale.
Toscana	Deliberazione del Direttore Generale AOU Meyer n. 127 del 22 dicembre 2015	50 IVA esclusa	La tariffa comprende la fornitura dei cartoncini e il servizio tramite corriere per il loro ritiro.
Valle D'Aosta	Deliberazione del Direttore Generale Azienda USL Valle D'Aosta n. 1111 del 4 ottobre 2017	46,20	

Alla luce di quanto sopra, in considerazione che tali costi non includono spese di trasporto extraregionale, già previste nello screening obbligatorio attualmente vigente nella Regione Abruzzo, appare congruo che il costo pro capite per spot enzimico possa attestarsi, in relazione alle convenzioni delle AA.SS.LL. tra 45 euro e 50 euro.

Alla copertura degli oneri derivanti dalla attuazione degli screening neonatali per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie, si provvede con le risorse specificatamente destinate e valutate, a decorrere dal 2016, in 25.715.000 euro ai sensi dell'art. 6 della L. 167 del 19 agosto 2016.





## APPENDICE

### L'ESENZIONE PER LE MALATTIE RARE

Il nuovo elenco delle malattie rare che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria presenta una nuova strutturazione e contiene un numero maggiore di nuove malattie esenti.

Come evidenziato nella DGR n. 521 del 26 settembre 2017, la malattia celiaca, la sindrome di down, la sindrome di Klinefelter e le connettiviti indifferenziate sono transitate dall'elenco delle malattie rare allegato al D.M. n. 279/2001 nell'elenco delle malattie croniche e invalidanti, di cui agli allegati 8 e 8 bis del D.P.C.M. 12 gennaio 2017 recepiti con la medesima D.G.R. n. 521/2017.

Inoltre, il D.P.C.M. 12 gennaio 2017 prevede il trasferimento di due malattie croniche e invalidanti (precedentemente incluse nell'elenco allegato al D.M. 329/99) nell'elenco della malattie rare di cui all'allegato 7 del D.P.C.M., ovvero la sclerosi sistemica progressiva e la miastenia grave.

Coerentemente alle prime indicazioni fornite dal Ministero della Salute con la nota prot. DGPROGS 0035643-P\_06/11/2017, i pazienti già in possesso dell'attestato di esenzione per malattia cronica e invalidante potranno continuare ad utilizzare tale attestato fino a quando le Aziende U.S.L. non provvederanno all'aggiornamento degli archivi, nonché alla sostituzione degli attestati, curando, al contempo, di minimizzare, per quanto possibile, il disagio per gli assistiti.

Pertanto, il SSR è tenuto ad indirizzare, in conformità a quanto stabilito nel presente documento tecnico, i cittadini interessati ad effettuare il cambio di regime assistenziale (da esenzione per malattia cronica a esenzione per malattia rara), presso il Presidio della Rete regionale delle malattie rare identificato dalla Regione Abruzzo per la malattia o per il gruppo di malattie.

In particolare, per quanto concerne la sindrome di Kawasaki, si evidenzia che essa è stata esclusa dall'elenco delle malattie rare e che la stessa non è stata inserita tra le malattie croniche e invalidanti. Ne consegue che i pazienti affetti da tale Sindrome che presentino complicazioni cardiache o che presentino aneurismi coronarici e periferici (soggetti inclusi nelle classi di rischio cardiovascolare III, IV, e V) potranno usufruire dell'esenzione per "affezioni del sistema circolatorio" (codici 0A02, 0B02, 0C02) prevista dall'elenco delle malattie croniche e invalidanti.

Le Aziende U.S.L. regionali provvederanno all'aggiornamento degli archivi e a alla sostituzione degli attestati, curando di minimizzare per quanto possibile il disagio per gli assistiti, fino a quando al Commissione Nazionale per l'aggiornamento dei LEA e la promozione dell'appropriatezza del SSN non valuterà la richiesta di ripristinare l'inclusione della malattia nell'elenco.

Analogamente, per quanto riguarda il Favismo (deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi) è stato escluso dal gruppo delle malattie ereditarie (RDG010), in considerazione del fatto che la malattia non presenta le caratteristiche di gravità e invalidità prescritte dalla norma e che, in genere le necessità assistenziali sono contingenti perché associate a crisi emolitiche acute. Di conseguenza, i pazienti affetti da questa condizione





non potranno più usufruire dell'esenzione. Le Aziende U.S.L. provvederanno ad informare gli interessati, fornendo tutte le delucidazioni del caso.

In termini più generali, si sottolinea che le malattie rare già presenti nell'elenco allegato al D.M. n. 279/2001 e confermate dal D.P.C.M. 12 gennaio 2017 mantengono, nella quasi totalità dei casi, lo stesso codice di esenzione. Quando la malattia è ricompresa in un nuovo gruppo, essa mantiene comunque il vecchio codice ex D.M. n. 279/2001, il quale è riportato tra parentesi vicino al nome della malattia.

In pochissimi casi (sindrome di Riley Day, sindrome di Moebius, sindrome di Schinzel-Giedion, sindrome di Relfenstein), il vecchio codice di esenzione è scomparso e la malattia deve assumere il nuovo codice del gruppo in cui è stata ricompresa. In questi casi, le Aziende U.S.S.LL. dovranno procedere all'aggiornamento degli archivi e alla sostituzione degli attestati di esenzione già rilasciati ai pazienti affetti, curando di minimizzare per quanto possibile il disagio degli assistiti. Gli assistiti che chiederanno l'esenzione ex novo (nuove diagnosi) riceveranno l'attestato con il nuovo codice.

Inoltre, è necessario evidenziare che il D.P.C.M. 12 gennaio 2017 prevede, altresì, il trasferimento di quattro malattie dall'elenco delle malattie rare a quello delle malattie croniche e invalidanti (malattia celiaca, sindrome di Down, sindrome di Klinefelter e connettiviti indifferenziate), a decorrere dall'entrata in vigore del nuovo elenco di malattie rare. Gli assistiti affetti da tali malattie, già riconosciuti esenti ed in possesso di un attestato di esenzione per malattia rara, potranno continuare ad usufruire dei benefici già riconosciuti fino a quando le Aziende U.S.S.LL. non provvederanno all'aggiornamento degli archivi ed alla sostituzione degli attestati, curando di minimizzare, per quanto possibile, il disagio per gli assistiti. Invece, i soggetti che chiedono l'esenzione ex novo, presenteranno apposita istanza nel rispetto della procedura descritta dal D.M. 28 maggio 1999, n. 329 e riceveranno l'attestato di esenzione per malattia cronica ed invalidante. Si tiene a precisare che l'esenzione concessa a siffatte quattro malattie ha durata illimitata.

#### PERIODO TRANSITORIO

Le procedure di riconoscimento del diritto agli utenti devono essere gestite all'insegna della semplificazione ed in modo da prevenire il più possibile disagi all'utenza e da evitare la inutile moltiplicazione degli accessi alle strutture sanitarie.

La tempistica di entrata in vigore delle varie disposizioni del DPCM e le abrogazioni previste nell'articolato comportano problemi di successione tra regimi erogativi.

In particolare, nei casi in cui tra la data dell'impegnativa e quella dell'erogazione vi sia una modifica della disciplina (ad es. nel caso di impegnative recanti data antecedente all'entrata in vigore del nuovo elenco malattie rare di cui all'allegato 7 del D.P.C.M. LEA), si dispone, in conformità all'orientamento fino ad ora seguito dal Ministero della Salute, che si applichi il regime erogativo vigente alla data della prescrizione.

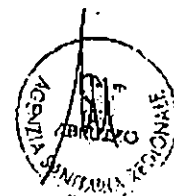
Pertanto, le prestazioni non più previste in esenzione dai nuovi LEA (ad es. malattia rara ex DM 279/2001, ora non ricompresa nell'allegato 7 D.P.C.M.) saranno erogate in esenzione se prescritte con impegnativa avente data anteriore all'entrata in vigore delle disposizioni o degli allegati del DPCM.

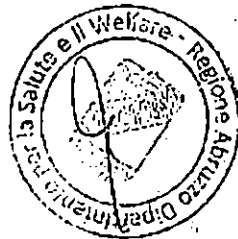




Considerato che la Regione Abruzzo, come già soprarieliamato, ha emanato le prime disposizioni attuative in materia di LEA, in applicazione del D.P.C.M. 12 gennaio 2017, con la Deliberazione di Giunta Regionale n. 521 del 26 settembre 2017, che il suddetto provvedimento è stato formalmente notificato alle Aziende UO.SS.LL. regionali, per i previsti adempimenti di competenza, in data 9 ottobre 2017, e che, in ogni caso, gli adempimenti di cui alla DGR 130 del 30 marzo 2017 potranno essere realizzati solo all' esito del recepimento del presente documento tecnico, si forniscono le seguenti indicazioni specifiche relative ad eventuali errori di codifica da parte dei medici prescrittori: le impegnative che, seppur recanti data successiva all'entrata in vigore delle disposizioni o degli allegati del DPCM, riportino l'indicazione del vecchio codice di esenzione devono essere accettate dagli erogatori, purché abbiano una data di prescrizione non successiva al 31.12.2017 e contemplino correttamente esclusivamente le prestazioni previste dai nuovi LEA.

Nel caso di prestazioni erogate presso Strutture sanitarie extraregionali, occorre invece attenersi alle specifiche disposizioni della Regione di appartenenza delle medesime Strutture.





ALLEGATO I

RIMODULAZIONE RETE REGIONALE MALATTIE RARE

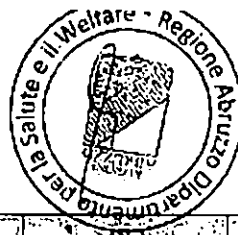
1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE					
CODICE MALATTIA	MALATTIA (O GRUPPO)	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RA0010	HANSEN, MALATTIA DI	U.O. MALATTIE INFETTIVE S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA DI MALATTIE INFETTIVE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. MALATTIE INFETTIVE SPIRITO SANTO PESCARA	
RA0020	MULTIPLE MALATTIA DI	U.O. MALATTIE INFETTIVE S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA DI MALATTIE INFETTIVE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. MALATTIE INFETTIVE SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RA0030	LYME, MALATTIA DI	U.O. MALATTIE INFETTIVE S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA DI MALATTIE INFETTIVE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. MALATTIE INFETTIVE SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO

2. TUMORI					
CODICE MALATTIA	MALATTIA (O GRUPPO)	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RI0010	WILMS, TUMORE DI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SPIRITO SANTO PESCARA	
RI0020	RETINOBLASTOMA		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. OCULISTICA SPIRITO SANTO PESCARA	
RI0030	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI		ENDOSCOPIA DIGESTIVA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RI0040	GARDNER, SINDROME DI		ENDOSCOPIA DIGESTIVA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. GASTROENTEROLOGIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RI0050	POLIPSI FAMILIARI		ENDOSCOPIA DIGESTIVA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. GASTROENTEROLOGIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RI0060	INFANZIOLIBROMIOMATOSI		ENEFALOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RI0070	SINDROME DEL NERVO BASOCELLULARE	U.O. DERMATOLOGIA ONCOLOGICA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA DERMATOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RI0080	NEUROFIBROMATOSI	U.O. CLINICA NEUROLOGICA SAN SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RI0090	COMPLESSO CARNEY		CLINICA DERMATOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RI0091	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON		ENDOSCOPIA DIGESTIVA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RI0092	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE O MULTIPLO	U.O. DERMATOLOGIA ONCOLOGICA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA DERMATOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SPIRITO SANTO PESCARA	

3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE					
CODICE MALATTIA	MALATTIA (O GRUPPO)	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	CENTRO DI AUXOLOGIA PER LE SINDROMI DA BASSA STATURA E SINDROMI AD ESSE CORRELATE U.O. PEDIATRIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI	CENTRO DI AUXOLOGIA PER LE SINDROMI DA BASSA STATURA E SINDROMI AD ESSE CORRELATE U.O. PEDIATRIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RC0030	IPERADOSTERONISMO PRIMARIO	CENTRO DI AUXOLOGIA PER LE SINDROMI DA BASSA STATURA E SINDROMI AD ESSE CORRELATE U.O. PEDIATRIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. NEFROLOGIA E DIALISI G. MAZZINI TERAMO
RC0020	SINDROMI ADIUGONALI CONGENITE	CENTRO DI AUXOLOGIA PER LE SINDROMI DA BASSA STATURA E SINDROMI AD ESSE CORRELATE U.O. PEDIATRIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RC0021	DEFICIT CONGENITO (SRLA) DI GH	CENTRO DI AUXOLOGIA PER LE SINDROMI DA BASSA STATURA E SINDROMI AD ESSE CORRELATE U.O. PEDIATRIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. ENDOCRINOLOGIA E RIPRODUZIONE ATRI C.R.R. AUXOLOGIA PEDIATRICA PIATTI



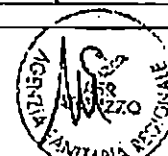


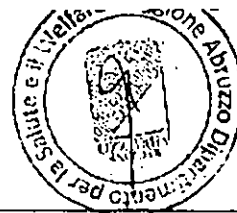


CODICE MALATTIA	MALATTIA (NO GRUPPO)	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO	CENTRO DI ANDROLOGIA PER LE SINDROMI DA BASSA STATURA E SINDROMI AD ESSE CORRELATE! U.O. PEDIATRIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA GIAZZINI TERAMO
RC0030	IPERENDOCRINOPATIE AUTONOME	CENTRO DI ANDROLOGIA PER LE SINDROMI DA BASSA STATURA E SINDROMI AD ESSE CORRELATE! U.O. PEDIATRIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. ENDOCRINOLOGIA S. LIBERATORE ATRI
RC0031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'AZIONE DELLA CRESCITA	CENTRO DI ANDROLOGIA PER LE SINDROMI DA BASSA STATURA E SINDROMI AD ESSE CORRELATE! U.O. PEDIATRIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA GIAZZINI TERAMO
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	CENTRO DI ANDROLOGIA PER LE SINDROMI DA BASSA STATURA E SINDROMI AD ESSE CORRELATE! U.O. PEDIATRIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA GIAZZINI TERAMO
RC0050	LEPKEDALINISMO	CENTRO DI ANDROLOGIA PER LE SINDROMI DA BASSA STATURA E SINDROMI AD ESSE CORRELATE! U.O. PEDIATRIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RC0060	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI	CENTRO DI ANDROLOGIA PER LE SINDROMI DA BASSA STATURA E SINDROMI AD ESSE CORRELATE! U.O. PEDIATRIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	
RC0080	REPERTOFF, SINDROME DI	CENTRO DI ANDROLOGIA PER LE SINDROMI DA BASSA STATURA E SINDROMI AD ESSE CORRELATE! U.O. PEDIATRIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. ENDOCRINOLOGIA S. LIBERATORE ATRI
RC0090	PENDERED, SINDROME DI	CENTRO DI ANDROLOGIA PER LE SINDROMI DA BASSA STATURA E SINDROMI AD ESSE CORRELATE! U.O. PEDIATRIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RC0100	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	CENTRO DI ANDROLOGIA PER LE SINDROMI DA BASSA STATURA E SINDROMI AD ESSE CORRELATE! U.O. PEDIATRIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. ENDOCRINOLOGIA S. LIBERATORE ATRI

4. MALATTIE DEL METABOLISMO					
CODICE MALATTIA	MALATTIA (NO CRISTO)	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RC0010	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMIDIACI		CLINICA PEDIATRICA * SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA GIAZZINI TERAMO
RC0050	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE				
RC0060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO				U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA GIAZZINI TERAMO
RC0070	IPERINSULINISMI CONGENITI				U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA GIAZZINI TERAMO
RC0070	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA GIAZZINI TERAMO
RC0071	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO				U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA GIAZZINI TERAMO
RC0100	SIND. LEMLI-OPITA, SINDROME DI				
RC0080	CONFAD. HENRIKMAN-HAPPE, SINDROME DI				

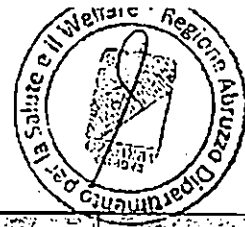
\* LIMITATAMENTE ALLA PEDIATRIA/NEONATOLOGIA





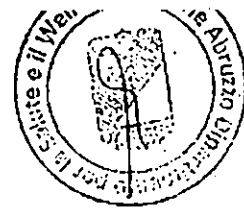
CODICE MALATTIA	MALATTIA (O GRUPPO)	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RCC072	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI				
RCC073	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI				
RCC080	LIPOMIOSTROFIA TOTALE				
RCC099	DEFICIT MALATTIA DI				
RCC104	SALATINI, FERROSSALATINI				
RCC120	AMINOGLUCOSIDOTROFIA		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RCC160	ZELLWEGER, SPINOLONE LI				
RCC060	RETINICI MALATTIA DI				
RCC085	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTORI E DEI PICCOLI PEPTIDI				
RCC110	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME				
RCC120	DIFETTO CONGENITO DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE				
RCC160	IPOTOSFATASIA	U.O. PEDIATRIA SAN SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RCC230	CALCCROSI TIPOICALE				
RCC074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI				
RCC075	DIFETTI CONGENITI DELLA CITOGENESI E DELLA CITOLOGIA				
RCC076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI				
RCC077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI IN UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE				
RCC078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE				
RCC079	SINDROME RELLAS				
RCC080	SINDROME MERRF				
RCC081	ATROFIA OTTICA DI LEVOR				
RCC082	PEARSON, SINDROME DI				
RCC083	ALPER, MALATTIA DI				
RCC084	KEANS-SAYRE, SINDROME DI				
RCC085	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE				
RCC086	LEIGH, MALATTIA DI				
RCC087	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA				





CODICE MALATTIA	MALATTIA / O GRUPPO	ASL	ASL	ASL	ASL
RCC083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALI				
RCC089	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RCC146	MUCOPOLISACCARIDOSI	U.O. PEDIATRICA SAN SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RCC190	MUCOLIPIDOSI				
RCC091	OLIGOSACCARIDOSI				
RCC093	GANGLIOSIDOSI				
RCC092	CEROIDOLIPOFUSCINOSI	U.O. PEDIATRICA SAN SALVATORE L'AQUILA			
RCC180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE				
RCC018	Krabbe MALATTIA DI				
RCC010	LEUCODIEMIA METACROMATICA				
RCC100	FABRY MALATTIA DI				
RCC092	DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA				
RCC093	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO				
RCC094	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D				U.O.C. PEDIATRICA E NEONATOLOGIA GIAMAZZINI TERAMO
RCC170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE				
RCC095	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COPATTONI NON PROTETICI				U.O.C. PEDIATRICA E NEONATOLOGIA GIAMAZZINI TERAMO
RCC109	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO				U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RCC120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA				
RCC130	ATLANSFERRINEMIA CONGENITA				
RCC101	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO				
RCC096	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO				
RCC102	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME				
RCC150	WILSON, MALATTIA DI			U.O.C. GASTROENTEROLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RCC163	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI				
RCC190	DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTICA (CDGS)				
RCC130	AMLIODOSI SISTEMICHE				U.O.C. NEFROLOGIA E DIALISI G. MAZZINI TERAMO
RCC180	CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI			U.O.C. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA	





5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO					
N. CODICE MALATTIA	MALATTIA (O GRUPPO)	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
R0010	ANGIOEDEMA EREDITARIO		ALLERGIOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PNEUMOLOGIA (SERVIZIO DI ALLERGIOLOGIA) SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
R0011	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INHIBITORE			U.O.C. PNEUMOLOGIA (SERVIZIO DI ALLERGIOLOGIA) SANTO SPIRITO PESCARA	
R0015	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1- ANTITRIPSINA		PNEUMOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
R0017	ISTIOCITOSI CRONICHE		PNEUMOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. ONCO-EMATOLOGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
R0018	DISGAMMOGLOBINEMIE PRIMARIE			U.O.C. ONCO-EMATOLOGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
R0019	SINDROMI AUTOIMMUNITARIE EREDITARIE FAMILIARI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
R0021	IPOTIREOIDISMO FAMILIARE		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
R0022	SINDROME TRAPS		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
R0023	SINDROME DA ANTICORPI ANTI OSFOLIPPI (FORMA PRIMITIVA)			U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
R0024	SCHISTOCEL. SINDROME DI				

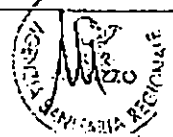
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI					
N. CODICE MALATTIA	MALATTIA (O GRUPPO)	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
R10010	ANEMIE EREDITARIE		SERVIZIO EMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
R10011	SINDROME EMOLITICO UREMICA		CLINICA NEFROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. ONCO- EMATOLOGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
R10020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA			U.O.S.D. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	
R10021	DEFETTI EREDITARI NELLA COAGULAZIONE		SERVIZIO EMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
R10030	PLASTRINO PATIE EREDITARIE		SERVIZIO EMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
R10031	PLASTRINO PATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE		SERVIZIO EMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	
R10040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE		SERVIZIO EMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
R10041	SINDROMI MIELODISPLASTICHE		SERVIZIO EMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	
R10050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA			U.O.S.D. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	
R10060	CHEDIAK-HIASIL. MALATTIA DI			U.O.S.D. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	
R10070	ANEMIE ANEMICHE ACQUISITE		SERVIZIO EMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
R10080	SILVA-CHAMAN-DIAMOND. SINDROME DI			U.O.S.D. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	





CODICE MALATTIA	MALATTIA O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
R11061	NEUROPTINIE CONGENITE				U.O.S.D. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE E IPERBACIEMIE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA
R11063	NEUTROFONIA CICLICA		SERVIZIO RASINUNZIATRISIALE SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O.S.D. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE E IPERBACIEMIE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA
R11065	NEUSTOCITOSI SISTEMICA				U.O.S.D. ONCO-EMATOLOGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO					
CODICE MALATTIA	MALATTIA O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
R10010	LEUCODISTROFIE	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
R10013	REFL. SINDROME DI	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
R10015	ATROFIA DENTATO RUBRO-PALLIDOLUSIANA	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
R10060	ETILESSIA MIOTONICA PROGRESSIVA	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
R10061	DRAVET, SINDROME DI	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
R10070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
R10150	JANZAK-KLEFFNER, SINDROME DI	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
R10050	COLEA DI HUNTINGTON	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
R10040	MALATTIE SPINO CEREBELLARI	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
R10170	ISAACS, SINDROME DI	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
R10081	ATROFIA MULTISISTEMICA	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
R10041	NEUROGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
R10050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
R10100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
R10110	SCLEROSI LATERALE PRISMATICA	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
R10111	SCHILDER, MALATTIA DI	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
R10120	LEVINOX-GASTAUT, SINDROME DI	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
R10140	WEST, SINDROME DI	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
R10150	MARCOFFESSA	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
R10210	CADASIL	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
R10254	EMIBRANSIA EMIPLEGIA FAMILIARE	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
R10261	EMIPLEGIA ALTERNANTE	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
R10270	FAHR, MALATTIA DI	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.S.D. NEUROFISIOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO







100111	SINDROME GRAVE ED INVALIDANTE CON INVOLUZIONE CENTRALE	U.O.C. PNEUMOLOGIA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100110	EMFISSE (INFEZIONE)	U.O.C. PNEUMOLOGIA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100111	SARCIDOSI	U.O.C. PNEUMOLOGIA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100112	IPERTENSIONE POLMONARE	U.O.C. PNEUMOLOGIA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
ASILI			

**10 MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO**

100210	INFEZIONE DEL SISTEMA CRONICI		
100211	POLMONITE (INFEZIONE)	CLINICA PEDIATRICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100210	DUPPO-CIALLI, SINDROME DI		
100210	TRISACTASIA BIOPRAGICA		
100210	TAKAYASU, MALATTIA DI	CLINICA PEDIATRICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100210	NECRONIZZANTE TRANSITIVA	U.O.C. STOKELINT	
100210	ARTERITE A CELLULE GIANTI	U.O.C. PNEUMOLOGIA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100210	GRANULOMATOSI CON FOIAGNITE	U.O.C. PNEUMOLOGIA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100210	COOPASTUR, SINDROME DI	CLINICA PEDIATRICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100210	GRANULOMATOSI DENSITICA	U.O.C. PNEUMOLOGIA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100210	POLIARTERITE NODOSA	U.O.C. PNEUMOLOGIA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100210	TOPLANDIOLITE MICROSCOPICA	U.O.C. PNEUMOLOGIA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100210	EMPIRANTE PNEUMONICA	CLINICA PEDIATRICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100210	BEHCHET, MALATTIA DI	U.O.C. PNEUMOLOGIA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100210	CROCIDRUMENIA MISTA		
ASILI			

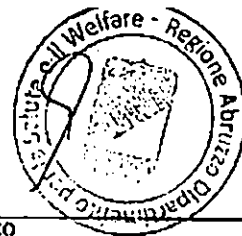
**9 MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO**

100310	CONDIZIONE EMOZIONA	CLINICA OTALMOLOGICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100320	CONDIZIONE MALTRIOCALE	CLINICA OTALMOLOGICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100320	CONDIZIONE UOERA	CLINICA OTALMOLOGICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100320	CHEILOCOLO	CLINICA OTALMOLOGICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100310	DISTROFIE ECTERANE DELLA CORNEA	CLINICA OTALMOLOGICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100310	REGNERALONI DOLA CORNEA	CLINICA OTALMOLOGICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100310	TRON, SINDROME DI	CLINICA OTALMOLOGICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100310	OCULI ECTEROME RI	CLINICA OTALMOLOGICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100310	EMBOLOGIA CONSENTA	CLINICA OTALMOLOGICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100310	ATROFIA ESSENZIALE NEURALE	CLINICA OTALMOLOGICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
100310	INNOCLITE ETMOCRONICA DI FUCHE	CLINICA OTALMOLOGICA	SS. ANNUNZIATA CIVILI
ASILI			









13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO					
CODICE MALATTIA	MALATTIA LO CAUTO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RL0310	EMFIOCHILATOSI IEMIALIS			U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RL0330	PEMFIGO		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RL0340	PEMFIGOIDE BOILOSO		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RL0350	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCCOSE		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RL0360	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RL0370	SINDROME MICHIELIN TIRE BARY			U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RL0380	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRANTIA CLINICA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RL0390	PROLIFERIA GANGREYOSO CRONICO		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RN0400	SINDROME CON DISPLASIA ECTODERMICA			U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0410	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI			U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0420	DISCERATOSI CONGENITA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0430	IPOMELANOSI DI FTO		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0440	IPOPLASIA FOCALF DERMICA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0450	INCONTINENZA PIGMENTI		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0460	SINDROME TUCCO-DENTU-OSSIA			U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0470	ITROSIS CONGENITE		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0480	IPERCERATOSI EPIDERMOLITICA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0490	SINDROME KID			U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0500	CUTIS LAXA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0510	CHERATODERAGIE PALMO-PLANTARI EREDITARIE		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSU		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARI ACUMINATA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0540	CLIFEMARINATA TELEANGECTASICA CONDISITA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0550	HAMMEL MALATTIA DI		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLIOSA EREDITARIA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	





CODICE MALATTIA	MALATTIA O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RN1593	ENTROCIEREBATERANIA SIMMETRICA PROGRESSIVA			U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1599	ERITROCIEREBATERANIA VARIANTE			U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1620	PACHIDEKNOFRIOSI		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1640	PSILOXANTOMA ELASTICO		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1640	AMPLASIA CONGENITA DELLA CUTI		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN1478	TAY-WELLS, SINDROME DI			U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1550	NEELANOVA, SINDROME DI			U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1458	SINDROME DEL NEVO DISTRIFICO	U.O. DERMATOLOGIA ONCOLOGICA SAN SALVATORE L'AQUILA	CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1540	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO	U.O. DERMATOLOGIA ONCOLOGICA SAN SALVATORE L'AQUILA	CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1700	STORCK-LARSSON, SINDROME DI		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1710	TAY, SINDROME DI			U.O.S.D. SERVIZIO DERMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	

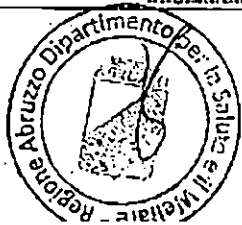
**14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEO-MUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO**

CODICE MALATTIA	MALATTIA O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RA10010	DERMATOMIOSITE		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RA10020	POLIMIOSITE		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RA10021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RA10030	CONNETTIVITE MISTA		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RA10040	FASCITE OSSIFILA		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RA10050	FASCITE DIFUSA		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RA10060	POLICONDRITE RICORRENTE		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RA10070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSEO		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RA10080	ENTROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RA10090	ENTRODISI LASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RA10100	MIELODROSITI		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RA10110	MIOSITE A CORPI INCLUSI		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RA10111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RA10120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RA10121	SINDROME SAPHO		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO





CODICE	INFEZIONE	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	ASL
RN1734	VIKOT-KOVANOMIARVA	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1735	NOMREI, ALVAFIATA KI	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1736	PERISTIVNA IITLA NEMICVNA	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1737	ANOMVIA "SUDSING GEDRY"	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1738	COLORVIA CONGENTIO IRI, PISCO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1739	COLONIA CONGENTIO OCLARE	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1740	ANUVIA	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1741	PERES, ANOVIA DI	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1742	AVTIFELI, NUREL, SINDROME DI	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1743	AVEFELD, REEOL, ANOVIA DI	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1744	FOX-CHAVANY, MARE, SINDROME DI	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1745	AVOTABLA, VOTITALIA	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1746	GESTRAMN, SINDROME DI			
RN1747	ALTIMSTRONN, SALTIFORME	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1748	VALI, KERVAVURIA, SINDROME DI	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1749	SINDROME ACICCALIOSA	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1750	NEUROACANTOCITOSI	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1751	AASE, SMITH, SINDROME DI	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1752	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1753	OLIOSINCEALIA BOLATA O	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1754	LESSICERIALIA ISOLATA O	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1755	IOURIN, SINDROME DI	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1756	AGENSIA CEREBELLARE	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1757	MICROCTALIA ISOLATA O	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1758	ANOLICIA, SINDROME DI	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1759	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1760	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1761	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1762	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1763	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1764	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1765	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1766	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1767	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1768	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1769	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1770	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1771	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1772	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1773	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1774	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1775	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1776	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1777	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1778	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1779	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1780	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1781	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1782	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1783	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1784	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1785	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1786	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1787	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1788	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1789	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1790	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1791	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1792	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1793	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1794	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1795	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1796	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1797	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1798	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1799	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	
RN1800	AGDEIAROSINIA DEL CORNO	U.O.C. GENETICA MEDICA	SS. ANNUNZIATA CIPIERI	





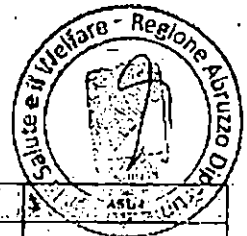
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O CRITICITÀ	ASSET	ASSET	ASSET	ASSET
RN0160	DISPLASIA SETTO-ORITICA		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1400	FRASER, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1720	WILLIAMS-URSINI, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0311	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSEMENTO DELLA FACCIA VISIVO		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1030	SINDROME CON CRANIOSINOSTOSI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0230	ACROCEFALOSINRATILIA		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0800	ANDERSON-JONES, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0810	BAUER-GROLD, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1320	CARPENTER, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0100	PEFFER, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1330	SUMMITT, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0140	CRANIOSINOSTOSI PRIMAARIA		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0640	CLOUET, MALATTIA DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0940	DEJOSTER MAXILLOFACCIALE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0600	DISPLASIA FRONTO-FACCIO-NASALE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0600	DISPLASIA MAXILLOFACCIALE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0420	JACKSON-WEISS, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1000	NAGER, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0340	ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TESSUTI E DELLE MUCCOSE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0321	SINDROME MALFORMATIVA CONGENITA GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0110	GOLDENHAR, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0910	SINDROME CEFALOPODISINRATILIA DI GREGG		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0430	SINDROME OTO-PALAU-DICHIALLI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0200	FOCUSSELLA		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0370	DEFORMITÀ DI SPRINGH		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		



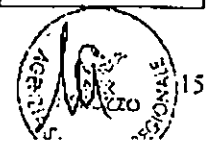


CODICE MALATTIA	MALATTIA O GRUPPO DI MALATTIE	ASL	ASL	ASL	ASL
RN0199	CAMPTEGATTIA FAMILIARE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0438	POLAND, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0449	SINDROME FENODO-FACCIALE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0016	SINDROMI CON ARTROGRIFOSI A MULTIPLE CONGENITE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1060	ROBERTS, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0480	SINDROME TRUSSA- PSEUDOCAMPTEGATTIA		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0878	FACENAN-SIBELON, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1113	SEQUENZA DA INDOLENSA FETALE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1670	SINDROMI DA PTERIGI MULTPLI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0131	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEI GLI ARTI COME SECONO PRINCIPALE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0440	SEQUENZA SINDROMELICA		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0340	ADAMS-OLIVER, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1603	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0141	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA GIAZZINI TERAMO
RN0150	BLUE RUBER N. D. NEVUS		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0748	IVENARK, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1519	KLIFFEL-TRONAUAY, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0142	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0310	KLIFFEL-FEIL SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0320	GASTROSCISSI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0321	SINDROME PRUNE HEELY		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0312	ONFALOCELI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0132	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PALETTE ADDOMINALE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0100	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE E IN RUBRA ISOLATA O SINDROMICA		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA GIAZZINI TERAMO
RN0180	PHENICISPAUNO, MALATTIA DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA GIAZZINI TERAMO



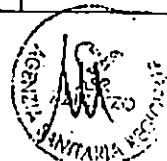


CODICE MALATTIA	MALATTIA DI GRUPPO	ASL	ASL	ASL
RN0291	COLICOLI SHIPUNTZEN, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN0292	ATRESIA BILIARE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0320	CAROLI MALATTIA DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA
RN0330	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA
RNG251	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE, AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0360	ATRESIA ESOFAGEA CO FISTOLA TRACHEOESOFAGEA		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0370	ATRESIA DEL D. DUELSO		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0380	ATRESIA O STENOZI DUCOENALE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RNG252	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA
RN0350	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RNG261	MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0421	RENE POLICISTICI AUTOSOMICO RECESSIVO		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0783	MECKEL, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN1810	ESTROPIA VISCERALE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA
RNG262	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPICO SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPICO		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RNG208	PSEUDOEANADROMISMO		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA
RN1430	BLN8 - BRASHI, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN0620	ERMAFRODITISMO VERO		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA
RNG263	ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPICO SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPICO		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA
RNG264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA
RN0771	SINDROMI AMPLIFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN0420	ACRODROSOSI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN0390	SINDROME DA REGRESSIONE UTERINA		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA
RN0450	CONTRADDISTROFIE CONGENITE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO





CODICE MALATTIA	MALATTIA O GRUPPO	ASL	ASL	ASL	ASL
RN0610	OSTEODISTROFIA CONGENITA ISOLATA O IN FORMA SINDROMICA		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0660	MAFFUCCI, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1450	DIPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0670	DIARRY-MELCHIONI-CLAUSEN (DNIC), SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0410	JARCHO-LEVY, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0680	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	U.O. GENETICA MEDICA SAN SALVATORE L'AQUILA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0690	TURNER, SINDROME DI	U.O. GENETICA MEDICA SAN SALVATORE L'AQUILA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0900	SINDROMI DA RIRARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBLANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI	U.O. GENETICA MEDICA SAN SALVATORE L'AQUILA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1590	PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN3670	SINDROME DEL "CRI DU CHIAT"	U.O. GENETICA MEDICA SAN SALVATORE L'AQUILA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1750	SINDROME WAGR		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1270	WILLIAMS, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0970	WOLF-HIRSCHORN, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE	U.O. GENETICA MEDICA SAN SALVATORE L'AQUILA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1700	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SFONDO PRINCIPALE	U.O. GENETICA MEDICA SAN SALVATORE L'AQUILA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1320	ALAFAN, SINDROME DI	U.O. GENETICA MEDICA SAN SALVATORE L'AQUILA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0630	BILKIS-DANLOS, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1120	STICKLER, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0022	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SFONDO PRINCIPALE	U.O. GENETICA MEDICA SAN SALVATORE L'AQUILA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0190	AARSKOG, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0870	DUKOWITZ, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1270	HODDYOV, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1350	RUSSELL-SILVER, SINDROME DI	U.O. GENETICA MEDICA SAN SALVATORE L'AQUILA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1100	SCICCO, SINDROME DI	U.O. GENETICA MEDICA SAN SALVATORE L'AQUILA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0730	SICKI, SINDROME	U.O. GENETICA MEDICA SAN SALVATORE L'AQUILA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	









CODICE MALATTIA	SINCRONIZZATO CRISTO	ASL	ASL	ASL
RN0250	COSTELLO, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN1010	HOONAN, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA
RN1150	SINDROME CARLUK-PACTO-CUTANEA		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA
RN1183	SINDROME DEBICHARD		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN1120	DE SANCTIS-CACCIONE, MALATTIA DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN1140	DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN0380	FIUCCI, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN1021	SINDROME FEG		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN11820	FINE LUTINSKY, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN0700	FRYNS, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN0920	HERMANSKY-RODLAF, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN0920	HOLT-URAM, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN1540	LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN0270	LOWE, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN1130	MAJZNER-SALDONO, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN0070	MAKSHALL, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN1020	OPITZ, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN1030	PALLISTER-HALL, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN0710	PALLISTER W., SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN0650	PARRY-ROBERTS, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN1130	PRADER-WILLI, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O.C. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA
RN1620	ROBINSTEIN-TAYLOR, SINDROME DI		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN1130	SINDROME BRANCTHO-OCULO- FACCIALE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN1140	SINDROME BRANCTHO-OTO-RENALJ.		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN1770	SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	
RN0490	SINDROME CROCIKO-COSTO- MANDIBOLARE		U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	

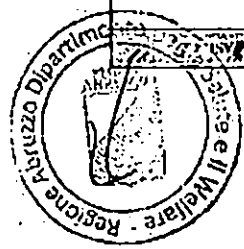




**16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE**

00100	IPERTENSIONE PRIMARIA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	U.O.C. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA
00200	IPERTENSIONE SECONDARIA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	U.O.C. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA
00300	RENJUNCIONE	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	U.O.C. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA
00400	SINDROME ALCOOLICA FETALE	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	U.O.C. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA
00500	SINDROME FETALE DA DANZONINA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	U.O.C. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA
00600	SINDROME FETALE DA ACTDO	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	U.O.C. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA
00700	EMBRIOPATIA IUDIODICA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	U.O.C. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA
CODICE	MALATTIA ED GRUPPO	ASL 1	ASL 1

RN1200	WOLFF-PARKINSON-WITTE	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
RN1210	WACHSSTEIN, SINDROME DI	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
RN1220	WELBY-ANDRE, SINDROME DI	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
RN025	SINDROME DI WAARDENBURGH	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
RN1230	TOWERS-BROOKS, SINDROME DI	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
RN1240	SALTI-MACDONALD, SINDROME DI	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
RN1250	SINDROME DI WOOD-RYLANDSON	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
RN1260	COCCARNE, SINDROME DI	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
RN040	WERNER, SINDROME DI	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
RN094	SINDROME FROGGERI	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
RN1100	SINDROME Oculo-Cerebrale COTARCA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
RN1110	SINDROME NALL-PATTA	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
RN1400	SINDROME BURNHAMPTON- BURNHAMPTON	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
RN0450	SINDROME KATZ	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
RN0455	SINDROME CLARK	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	U.O.C. CLINICA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA
RN1270	SINDROME CROZON-KOJAN-FACIO- SCHEEREN	U.O.C. GENETICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CIENZI	
CODICE	MALATTIA ED GRUPPO	ASL 1	ASL 1





ALLEGATO 2

**Modello di certificazione di diagnosi di Malattia Rara ai fini del riconoscimento del Diritto all'Esenzione (da trasmettere per via telematica al Registro Regionale)**

Rilasciata dal Presidio della Rete ai sensi dell'art. 2, comma 2, ed dell'art. 5, commi 1, 2, 3 e 4 del DM n. 279 del 18.05.2001: "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 DLgs 29 aprile 1998, n. 124"; e dell'art. 52 del DPCM 12.01.2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502".

Ente: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_\_ Luogo: \_\_\_\_\_

**Si certifica che**

Nome: \_\_\_\_\_ Cognome: \_\_\_\_\_

Data e luogo di nascita \_\_\_\_\_

Comune e indirizzo di residenza \_\_\_\_\_

Codice fiscale: \_\_\_\_\_

**È portatore della seguente patologia**

(descrivere la patologia come riportata nell'elenco di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017)

\_\_\_\_\_

**Contraddistinta dal codice di esenzione**

(riportare il codice corrispondente di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017)

\_\_\_\_\_

Timbro e firma del Medico Responsabile  
del Presidio di Rete





---

**SCHEDA DI VALUTAZIONE DEI REQUISITI PER L'INSERIMENTO  
NELLA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE**

---

**NUMERO DI CASI DELLA MALATTIA RARA IN OGGETTO SEGUITI DAL PRESIDIO**

1. Numero complessivo dei casi trattati nei 5 anni precedenti: .....
2. Numero di nuovi casi trattati nei 12 mesi precedenti a quello della candidatura: .....

**SERVIZI PRESENTI ALL'INTERNO DEL PRESIDIO**

3. Servizio per l'emergenza dedicato a malattie rare (es. rintracciabilità/reperibilità)
- Se SI, specificare: .....
4. Servizio di consulenza genetica
5. Laboratorio di genetica medica

**PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE**

6. Esiste un percorso diagnostico-terapeutico adottato e formalizzato per la specifica condizione?

Se SI, allegare la documentazione in cui è formalizzato il percorso.

7. Il presidio è in grado di garantire la presa in carico globale e multidisciplinare del paziente, che comprenda la fase di accertamento diagnostico, il follow-up e il trattamento:

- No
- Sì, nella sua interezza al proprio interno
- Sì, per mezzo di una collaborazione esterna  in Italia  all'estero

In quest'ultimo caso, specificare i Presidi e la/e Unità Operativa/e di riferimento

.....

.....





**ATTIVITA' FORMATIVA NEGLI ULTIMI 5 ANNI**  
(esclusivamente attinente alla malattia/gruppo)

- 8. Attività formativa organizzata dal Presidio (Se sì, allegare documentazione a supporto)
- 9. Attività formativa organizzata dal Referente (Se sì, allegare documentazione a supporto)
- 10. Partecipazione del Referente a convegni in qualità di relatore/moderatore

**RELAZIONE CON ASSOCIAZIONI, PAZIENTI E FAMILIARI**

- 11. Il Presidio collabora con Associazioni di pazienti e/o familiari dedicate alla malattia?

Se Sì, indicare di seguito i riferimenti della/e Associazione/i:

.....  
.....

- 12. Il Presidio è dotato di un sito web istituzionale con spazio dedicato alle Malattie Rare?

**RICERCA E PRODUZIONE SCIENTIFICA**  
(esclusivamente attinente alla malattia/gruppo)

- 13. Partecipazione a "trial clinici"

Se Sì, indicare di seguito il/ i numeri/o di registrazione dei/ i trial su ClinicalTrials.gov o WHO ICTRP o, in assenza dei precedenti, il numero di riferimento del Comitato Etico che ha approvato il trial:

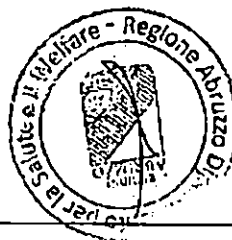
.....  
.....

- 14. Collaborazione a gruppi di lavoro, reti regionali, interregionali e internazionali, progetti di ricerca

Se Sì, indicare di seguito la denominazione dei progetti, le annualità e la fonte di finanziamento:

.....  
.....  
.....  
.....  
.....





ALLEGATO 4.

**RICHIESTA DI AUTORIZZAZIONE ALLA FORNITURA DI FARMACI, INTEGRATORI,  
DISPOSITIVI PER MALATTIA RARA (cod. esenzione \_\_\_\_\_)**

(compilare un modulo per ogni farmaco, integratore, dispositivo)

Al Direttore del Servizio Farmacia  
ASL \_\_\_\_\_

Il sottoscritto \_\_\_\_\_ Qualifica \_\_\_\_\_  
Unità Operativa \_\_\_\_\_ CDC \_\_\_\_\_  
Email \_\_\_\_\_ Telefono \_\_\_\_\_

**Richiede per il paziente**

Cognome e Nome \_\_\_\_\_ Data di nascita \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Codice fiscale \_\_\_\_\_ Asl di appartenenza \_\_\_\_\_

Patologia \_\_\_\_\_ Codice esenzione \_\_\_\_\_

FARMACI  SI  NO

Se SI, compilare la sezione seguente:

Principio attivo \_\_\_\_\_ Forma farmaceutica \_\_\_\_\_

Dosaggio richiesto (giornaliero, per ciclo di trattamento, per singolo trattamento):

- Giornaliero \_\_\_\_\_  
 Per ciclo trattamento \_\_\_\_\_  
 Per singolo trattamento \_\_\_\_\_

Durata del trattamento \_\_\_\_\_  Inizio terapia  Proseguimento terapia

Per la seguente indicazione terapeutica \_\_\_\_\_

Da somministrare in regime di  ricovero ordinario  day hospital  ambulatorio  domicilio





Il Responsabile dell'Unità Operativa dichiara sotto la propria responsabilità:

- che il Farmaco è \_\_\_/non è \_\_\_ ricompreso nell'elenco di cui al comma 4 dell'art. 1 della L.648/1996;
- che vi è assenza di valida alternativa terapeutica (va esplicitata l'assenza di valida alternativa terapeutica e va riportato il beneficio atteso in termini clinicamente rilevanti. Eventuale relazione su esito del trattamento di eventuali pazienti analoghi per i quali sia stato già autorizzato l'uso);
- che l'impiego è conforme a pubblicazioni scientifiche accreditate in campo internazionale e disponibilità di dati di sperimentazioni cliniche di fase seconda, idonei a formulare un parere favorevole sull'efficacia e la tollerabilità del medicinale richiesto;
- che non è stato possibile l'accesso al farmaco gratuitamente ai sensi del D.M. 08/05/2003 "uso compassionevole";
- che si allega consenso informato del paziente ovvero dell'esercente la patria potestà in caso di minore o del tutore in caso di paziente interdetto o inabilitato.

Il Responsabile di Unità Operativa si impegna, inoltre, a fornire una relazione sull'andamento clinico del caso al Servizio Farmacia ad un mese dal trattamento e ad intervalli regolari, a seconda del tipo di malattia e trattamento, con cadenza almeno semestrale.

**Evidenze cliniche riscontrate dagli studi presentati**

Referenza, Studio clinico, Fase	Numero pazienti trattati	Risultati

Galenico magistrale  SI  NO

Se SI, compilare la sezione seguente:

Il Responsabile dell'Unità Operativa dichiara sotto la propria responsabilità che:

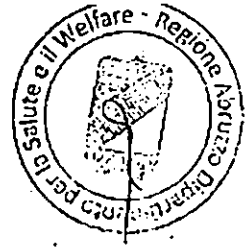
- Il Galenico magistrale è indispensabile e insostituibile e che, in assenza, il paziente è a rischio di aggravamento della patologia.

---

INTEGRATORI  SI  NO

Se SI, compilare la sezione seguente:





Denominazione \_\_\_\_\_

Dosaggio richiesto (giornaliero, per ciclo di trattamento, per singolo trattamento):

- Giornaliero \_\_\_\_\_  
 Per ciclo trattamento \_\_\_\_\_  
 Per singolo trattamento \_\_\_\_\_

Durata del trattamento \_\_\_\_\_  Inizio terapia  Proseguimento terapia

Per la seguente indicazione terapeutica \_\_\_\_\_

Il Responsabile dell'Unità Operativa dichiara sotto la propria responsabilità che:

- L'integratore è iscritto nel Registro Nazionale Integratori, ai sensi dell'art. 10 del D. Lgs 21 maggio 2004, n. 169;  
 L'integratore è indispensabile e insostituibile e che, in assenza, il paziente è a rischio di aggravamento della patologia.

DISPOSITIVI  SI  NO

Se SI, compilare la sezione seguente:

Denominazione \_\_\_\_\_

Codice CND \_\_\_\_\_

Durata del trattamento \_\_\_\_\_  Inizio terapia  Proseguimento terapia

Per la seguente indicazione terapeutica \_\_\_\_\_

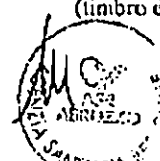
Il Responsabile dell'Unità Operativa dichiara sotto la propria responsabilità che:

- Il Dispositivo è iscritto nell'Elenco dei Dispositivi Medici del Ministero della Salute;  
 Il Dispositivo è indispensabile e insostituibile e che, in assenza, il paziente è a rischio di aggravamento della patologia.

\_\_\_\_\_, li \_\_\_\_\_

Responsabile dell'Unità Operativa

(timbro e firma)







**PARTE RISERVATA AL DIRETTORE DI FARMACIA**

1. Si riscontra assenza di alternative terapeutiche?

<input type="checkbox"/>	SI	
<input type="checkbox"/>	NO	Specificare

Solo per l'uso off-label, specificare se:

2. Ci sono almeno dati favorevoli di sperimentazioni cliniche di fase II?

<input type="checkbox"/>	SI	Allegare eventuali studi a supporto di tale uso off-label
<input type="checkbox"/>	NO	Specificare

3. Eventuali note/conclusioni

---

---

---

\_\_\_\_\_ , li \_\_\_\_\_

Il Direttore di Farmacia

\_\_\_\_\_  
(timbro e firma)





ALLEGATO 5

**Dichiarazione di avvenuta informativa per l'esecuzione dello Screening Neonatale Esteso per le malattie metaboliche ereditarie.**

(Carla intestata del Punto Nascita)

Lo screening neonatale rappresenta un'importante strumento di prevenzione, gratuito ed obbligatorio. La diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie è molto importante, perché consente di iniziare tempestivamente terapie e diete specifiche, prima che possano causare danni all'organismo del neonato affetto. Lo screening neonatale esteso viene effettuato attraverso il prelievo di poche gocce di sangue ottenute dal tallone del bambino durante la degenza nel punto nascita tra le 48 e le 72 ore, procedura già utilizzata per lo screening obbligatorio. In caso di risultato "dubbio", sarete contattati e il test verrà ripetuto su un nuovo campione di sangue.

Il sottoscritto .....

nato a ..... il .....

residente a ..... in via ..... tel. ....

La sottoscritta .....

nata a ..... il .....

residente a ..... in via ..... tel. ....

genitori/tutore legale (cancellare la voce che non interessa) del minore .....

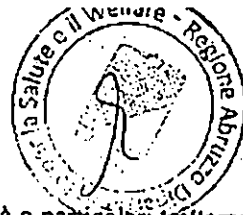
nato/a a ..... il .....

debitamente informati da.....sulle caratteristiche delle malattie che verranno analizzate (frequenza, gravità, sequele), sui benefici e rischi dello screening neonatale esteso, consapevoli che la suddetta indagine rappresenta solo un'analisi preliminare a ulteriori ed eventuali approfondimenti diagnostici.

**DICHIARANO**

- di aver ricevuto il materiale informativo sullo screening neonatale metabolico esteso, di averlo letto e compreso e di aver avuto la possibilità di chiarire con il medico tutti gli eventuali dubbi in proposito;
- di essere stato/a/i informato/a/i in maniera chiara, completa e comprensibile dal dott. \_\_\_\_\_ in relazione alle caratteristiche delle malattie che verranno analizzate, ai benefici e rischi dello screening neonatale esteso e alle modalità di attuazione;
- di essere consapevoli che la suddetta indagine non riveste un ruolo diagnostico, ma rappresenta solo un'analisi preliminare, la cui positività non significa malattia, ma implica la necessità di ulteriori approfondimenti diagnostici;





- di essere stati informato/a/i che in alcune situazioni particolari (prematurità o particolari trattamenti) può essere necessario eseguire un secondo esame di screening;
- di aver ricevuto l'informativa relativa al trattamento dei dati personali ex art. 13 D.lgs. 196/2003 ("Codice in materia di protezione dei dati personali");
- di essere consapevole/i che in caso di positività del test verrà/verremo contattati telefonicamente e pertanto ci impegniamo a comunicare al Punto nascita il cambiamento dei recapiti che eventualmente dovesse avvenire nei giorni immediatamente successivi al prelievo.

**DICHIARANO, inoltre di:**

- volere
- non volere

donare in forma anonima il materiale biologico residuo, trascorsi 2 anni dal prelievo, per eventuali studi scientifici nell'ambito delle malattie metaboliche ereditarie.

Luogo e data.....

Firma padre del minore .....Firma madre del minore .....

Firma tutore legale .....Firma e timbro del Medico .....





ALLEGATO 5 bis

## INFORMATIVA SCREENING NEONATALE ESTESO

Lo screening neonatale rappresenta un'importante strumento di prevenzione, gratuito ed obbligatorio. Nei primi giorni di vita, l'analisi di alcune gocce di sangue del neonato può indirizzare al sospetto di rare patologie metaboliche in fase ancora asintomatica. Accertamenti mirati nei neonati positivi consentono l'eventuale conferma del sospetto. L'utilizzo di diete speciali e di farmaci specifici consente la prevenzione efficace di molte delle problematiche cliniche dovute alle malattie metaboliche sottoposte a screening neonatale. Da diversi anni, tutti i nati in Abruzzo sono sottoposti a screening neonatale obbligatorio per fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica. Oggi, con l'avvento di nuove strumentazioni diagnostiche, è stato possibile un ulteriore ampliamento del pannello di screening neonatale con l'inclusione di oltre 40 patologie. Tale ampliamento è stato denominato "Screening Neonatale Esteso" e rappresenta un'opportunità preventiva di grande rilievo rivolta a tutti i neonati.

### **COSA SONO LE MALATTIE METABOLICHE?**

Sono malattie genetiche ereditarie rare, causate dall'alterato funzionamento di una delle tante vie indispensabili per metabolizzare zuccheri, proteine o grassi, rendendoli utilizzabili dal nostro organismo. Questi processi sono indispensabili per creare l'energia necessaria al funzionamento delle cellule e garantire la crescita dell'organismo. Se alterati, come si verifica in queste malattie, possono causare la mancata produzione di sostanze importanti per lo sviluppo oppure determinare l'accumulo di alcuni composti con effetti tossici sulle cellule. Le conseguenze, nella maggior parte dei casi non adeguatamente trattati, sono gravi con danni a carico di vari organi ed apparati (sistema nervoso centrale, fegato, reni, cuore, cute), disabilità e in alcuni casi anche la morte improvvisa ("morte in culla"). I sintomi possono manifestarsi in forma acuta nelle prime fasi di vita, o comparire negli anni successivi, eccezionalmente anche in età adulta.

### **QUALI MALATTIE VENGONO SOTTOPOSTE A SCREENING NEONATALE METABOLICO ESTESO?**

Le malattie metaboliche sottoposte a screening neonatale esteso sono estremamente eterogenee sia da un punto di vista biologico che clinico. Sono classificate in quattro gruppi:

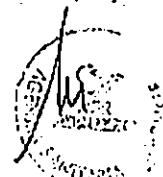
- Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi;
- Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie;
- Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati, escluso diabete mellito;
- Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine.

### **COME SI FA LO SCREENING?**

L'esame viene eseguito tra le 48 e le 72 ore dalla nascita, su poche gocce di sangue ottenute da una piccola puntura sul tallone del neonato. Con le gocce di sangue prelevate si imbibisce uno speciale cartoncino assorbente che verrà inviato, attraverso un sistema organizzato di trasporto, al Laboratorio di screening neonatale. Il cartoncino con le gocce di sangue è provvisto di codice identificativo che garantisce la tracciabilità. Nel Laboratorio centralizzato, dove confluono i campioni prelevati in tutti i Punti nascita della regione Abruzzo, si effettuano le analisi con la tecnica della tandem mass spettrometria o altre metodiche aggiornate e validate in base alle nuove evidenze scientifiche.

### **PROTOCOLLI PARTICOLARI**

In caso di nati pretermine, nati con basso peso alla nascita, neonati che effettuano determinate trattamenti (es. trasfusioni o alimentazione per via parenterale) o neonati dimessi prima delle 48 ore di vita, è prevista la ripetizione del test.





## QUAL È IL SIGNIFICATO DEL RISULTATO DEL TEST?

Il test di screening non ha un significato diagnostico: se il risultato è negativo esso permette di escludere, con ragionevole certezza, le patologie esaminate; se positivo non significa che il neonato è malato, ma indica solo un sospetto di malattia. In questo caso sarà fondamentale eseguire subito ulteriori esami per confermare o escludere il sospetto di patologia.

## A CHI VIENE COMUNICATO IL RISULTATO?

Tutti i risultati del test vengono comunicati dal Laboratorio centralizzato al Punto nascita. In caso di risultati negativi, ossia se non si riscontrano valori anormali, non verrà data alcuna comunicazione alla famiglia. Se invece i test di screening risultano alterati, verrete contattati telefonicamente da operatori del Punto nascita per concordare l'esecuzione di alcune analisi necessarie per confermare oppure per escludere la malattia. In alcune situazioni potrebbe essere richiesto un controllo clinico immediato del bambino. In caso di cambio dei recapiti nei giorni immediatamente successivi al prelievo, siete pertanto invitati a comunicarlo al Punto nascita. È importante sapere che il richiamo per la ripetizione del test non significa che il bambino sia affetto dalla malattia, ma che sono necessari ulteriori controlli.

## CONSERVAZIONE DEL CARTONCINO

La conservazione dei cartoncini ha due principali finalità:

- **Conferma diagnostica:** la conservazione dei cartoncini consente di effettuare test di approfondimento biochimico per la conferma diagnostica delle patologie oggetto di screening, e per necessità di ampliamento diagnostico per esigenze assistenziali sopravvenute;
- **Aspetti medico-legali:** la conservazione dei cartoncini consente anche di effettuare test analitici in risposta a richieste specifiche di carattere medico-legale.

Il cartoncino viene conservato per 2 anni presso il Laboratorio centralizzato che effettua i test, per una maggior tutela del vostro neonato. Dopo i 2 anni potrete donare il cartoncino, previa vostra autorizzazione scritta, per contribuire, in forma anonima, ad aumentare le conoscenze in questo campo attraverso la ricerca scientifica.

## TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI

I dati personali e familiari del vostro bambino, raccolti in fase di screening presso ciascun Punto nascita della regione Abruzzo, saranno trattati per le finalità dello screening e sono indispensabili per l'esecuzione del test. I dati personali e i risultati del test vengono conservati in formato elettronico presso il Laboratorio centralizzato nell'osservanza delle normative vigenti in tema di tutela dei dati personali. I dati in questione, in forma non anonima e non aggregata, non verranno utilizzati per altri scopi, né trasmessi a soggetti diversi da quelli coinvolti nel programma di screening. Per il trattamento dei dati personali in generale, si fa riferimento all'Informativa al pubblico ex art. 13 D.lgs. 196/2003 e s.m.i.. ("Codice in materia di protezione dei dati personali") del Punto nascita.





La presente copia è conforme all'originale  
o si compone di fogli 31 e di 74  
fasciole ciascuna vidimata da apposito  
timbro recante la dicitura «Regione Abruzzo  
Dipartimento per la Salute e il Welfare»

20/12/2014

(D. S. S. S. *Virginia Vitullo*)

## Direzione Generale

---

**Da:** Giuliano Lombardi <giuliano.lombardi@ausl.pe.it>  
**Inviato:** lunedì 19 febbraio 2018 10:35  
**A:** direzione.generale@pec.asl2abruzzo.it; Direzione Sanitaria Aziendale; Direzione Generale; direzionesanitaria@asl1abruzzo.it  
**Cc:** lmanzoli@unich.it; direzionegenerale@asrabruzzo.it  
**Oggetto:** delucidazione MALATTIE RARE  
**Allegati:** DGR808\_2017.pdf; delucidazioni sulle Malattie Rare.pdf  
**Priorità:** Alta