



Presidenza del Consiglio dei Ministri

REGIONE CALABRIA

DCA n. 28 del 30/01/2024

OGGETTO: Approvazione “*Piano Regionale delle Malattie Rare 2024-2026 e Riordino della rete regionale delle malattie rare*” - Accordo Stato Regioni Rep. Atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023

IL COMMISSARIO AD ACTA

VISTO l’articolo 120, comma 2, della Costituzione;

VISTO l’articolo 8, comma 1, della legge 5 giugno 2003, n.131;

VISTO l’Accordo sul Piano di rientro della Regione Calabria, perfezionato tra il Ministro della salute, quello dell’Economia e delle Finanze e il Presidente p.t. della Regione Calabria, in data 17 dicembre 2009 e poi recepito con DGR n. 97 del 12 febbraio 2010;

VISTO l’articolo 4, commi 1 e 2, del D.L. 1° ottobre 2007, n. 159, convertito con modificazioni dalla legge 29 novembre 2007, n. 222;

VISTA la legge 23 dicembre 2009, n. 191 e, in particolare, l’articolo 2, commi 80, 88 e 88 bis;

VISTA la delibera del Consiglio dei Ministri del 4 novembre 2021, con la quale il Dott. Roberto Occhiuto è stato nominato quale Commissario *ad acta* per l’attuazione del Piano di rientro dai disavanzi del SSR calabrese, secondo i Programmi operativi di cui all’articolo 2, comma 88, della legge 23 dicembre 2009, n. 191 e ss.mm.ii., confermando i contenuti del mandato commissariale affidato con deliberazione del 27 novembre 2020;

VISTA la delibera del Consiglio dei Ministri adottata nella seduta del 23 dicembre 2021 con la quale si è integrato il mandato commissariale attribuito, con la deliberazione del 4 novembre 2021, che confermava il mandato commissariale del 27 novembre 2020;

VISTA la delibera del Consiglio dei Ministri adottata nella seduta del 15 giugno 2022, con la quale il dott. Ernesto Esposito è stato nominato sub-commissario unico per l’attuazione del Piano di rientro dai disavanzi del Servizio sanitario della Regione Calabria, con il compito di affiancare il Commissario ad acta nella predisposizione dei provvedimenti da assumere in esecuzione dell’incarico commissariale, ai sensi della deliberazione del Consiglio dei Ministri del 4 novembre 2021.

VISTA la delibera del Consiglio dei Ministri adottata nella seduta del 18 settembre 2023, con la quale l’ing. Iole Fantozzi è stata nominata ulteriore sub-commissario per l’attuazione del Piano di rientro dai

disavanzi del Servizio sanitario della Regione Calabria, con il compito di affiancare il Commissario ad acta nella predisposizione dei provvedimenti da assumere in esecuzione dell'incarico commissariale ai sensi della deliberazione del Consiglio dei Ministri del 4 novembre 2021, suddividendo i compiti con quelli attribuiti al Sub – commissario dott. Ernesto Esposito già in precedenza nominato;

PREMESSO che le malattie rare (MR) sono definite tali per la loro bassa diffusione nella popolazione (colpiscono non oltre 5 soggetti per 10.000 abitanti) e il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate è di circa 10.000, cifra che cresce con l'avanzare delle conoscenze e, in particolare, con i progressi della ricerca in ambito genetico. Tuttavia tali malattie, considerate nel loro insieme, rivestono una grande rilevanza in sanità pubblica. Se non diagnosticate e trattate precocemente, infatti, esse causano gravi disabilità, caratterizzate da ritardi psichici e/o neuro-motori permanenti sin dai primi anni di vita, e, in alcuni casi, possono causare anche la morte del neonato. Inoltre, spesso è difficile ottenere una diagnosi corretta e in tempi rapidi. Tale ritardo dipende da vari fattori, tra cui la mancanza di conoscenze adeguate da parte dei medici spesso collegata alla estrema rarità della malattia, la presenza di segni clinici individualmente non patognomonici, l'assenza o la limitata disponibilità di test diagnostici, la frammentazione degli interventi e l'inadeguatezza dei sistemi sanitari.

Le MR sono patologie eterogenee, accomunate da problematiche assistenziali simili, che necessitano di essere affrontate globalmente e che richiedono una particolare e specifica tutela, per le difficoltà diagnostiche, la gravità clinica, il decorso cronico, gli esiti invalidanti e l'onerosità del trattamento.

Ed è proprio per le loro peculiarità, che le MR sono state identificate dalla Unione Europea come uno dei settori della sanità pubblica per il quale è fondamentale la collaborazione tra gli Stati Membri. A causa del limitato numero dei pazienti e delle limitate esperienze disponibili, per garantire la diagnosi e la cura di queste malattie, la Commissione Europea (CE) ha costituito una rete di riferimento europea per le MR, l'European Reference Networks (ERNs), nell'ambito della quale privilegiare, quando appropriato, il trasferimento e lo scambio delle esperienze, lo scambio di informazioni e di dati, di campioni biologici, di immagini radiologiche e altri elementi diagnostici, anziché movimentare i pazienti;

VISTI

- il decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, recante “*Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lett. b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124*”, che ha istituito la rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, il registro nazionale delle malattie rare presso l'Istituto superiore di sanità e altre specifiche forme di tutela a favore delle persone affette da malattia rara, con particolare riguardo alla disponibilità di farmaci orfani ed all'organizzazione dell'erogazione delle prestazioni di assistenza;

- l'Accordo del 10 maggio 2007 Rep. atti n. 103/CSR, che impegna le Regioni a riconoscere centri di coordinamento regionali e/o interregionali che favoriscano il lavoro in rete dei presidi regionali per le malattie rare, ad istituire i registri regionali o interregionali e ad alimentare il registro nazionale delle malattie rare;
- l'Accordo del 22 gennaio 2015 Rep. atti n. 4/CSR, sulla tele-consulenza al fine di potenziare il funzionamento delle reti regionali per malati rari;
- la Legge 19 agosto 2016, n. 167 *“Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie”*, che prevede l'inserimento dello screening neonatale esteso (SNE) nei nuovi Livelli Essenziali di Assistenza così da poterlo garantire a tutti i nuovi nati, con le modalità definite dal DM 13 ottobre 2016;
- il decreto del Ministro della salute del 13 ottobre 2016, recante *“Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie”*;
- il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri del 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”*, che, aggiornando i nuovi LEA, ha aggiornato l'elenco delle malattie rare esentabili;
- l'Accordo del 17 dicembre 2020 - Rep. atti n. 215/CSR, sul documento recante *“Indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni in telemedicina”*;
- la legge 10 novembre 2021, n. 175, recante *“Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani”* che si propone di tutelare il diritto alla salute delle persone con malattia rara mediante l'uniformità dell'erogazione di prestazioni e farmaci su tutto il territorio nazionale, il riordino della rete nazionale delle malattie rare e la creazione di percorsi di transizione dall'età pediatrica all'età adulta;
- il decreto del Sottosegretario di Stato al Ministero della Salute del 16 settembre 2022, che ha istituito, ai sensi dell'articolo 9 della citata legge n. 175 del 10 novembre 2021, il Comitato nazionale per le malattie rare, con funzioni di indirizzo e coordinamento;
- l'Accordo Stato Regioni Repertorio Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023 sul documento recante *“Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026”* e sul documento per il *“Riordino della rete nazionale delle malattie rare”*;
- la DGR 4 agosto 2003, n. 610, che ha istituito la Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, mediante individuazione, nell'ambito delle Aziende Ospedaliere della Regione, delle Unità Operative deputate alla diagnosi e cura di malattie rare;

- la DGR 9 luglio 2009, n. 409, e s. m. i., avente ad oggetto «*Aggiornamento Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza e la terapia delle malattie rare (modifica alla DGR n. 610/2003) – Istituzione Registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR) – Approvazione schema tipo scheda certificazione malattia rara*»;
- il DCA n. 150 del 2017 “Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 “*Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza di cui all’art. 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502*” – recepimento, disposizioni attuative e regime transitorio in materia di Procreazione Medicalmente Assistita (PMA);
- il DCA n. 61/2020 e s.m.i. che ha istituito formalmente, presso ogni Presidio della Rete Regionale Malattie Rare, la figura del Coordinatore di Presidio MR e approvato il documento recante “*Linee Guida per la presa in carico dei pazienti nei Presidi della Rete Regionale MR*”;
- il DCA n. 70/2022 con il quale sono state aggiornate le Linee Guida e le modalità operative della “*Commissione Regionale del Farmaco e dei Dispositivi Medici*” e della “*Commissione Aziendale del Farmaco e dei Dispositivi Medici*”;
- il DCA n.36/2023 con cui sono stati aggiornati i Centri abilitati alla prescrizione dei farmaci;
- il DCA n. 302/2023 “*Recepimento Accordo Stato Regioni Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023 sul documento recante “Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026” e sul documento per il “Riordino della rete nazionale delle malattie rare*”;

PRESO ATTO del DCA n. 302 del 7/12/2023 che ha recepito l’Accordo Stato Regioni Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023 sul documento recante “*Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026*” e sul documento per il “*Riordino della rete nazionale delle malattie rare*”, il quale:

- approva il “*Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026*” e il documento per il “*Riordino della rete nazionale delle malattie rare*”;
- provvede all’attuazione dello stesso accordo mediante lo stanziamento di 25.000.000,00 euro annui a valere sulle risorse del Fondo sanitario nazionale destinate alla realizzazione di specifici obiettivi del Piano sanitario nazionale, ai sensi dell’articolo 1, comma 34, della legge 23 dicembre 1996, n. 662, per ciascuno degli anni 2023 e 2024;
- prevede che le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano si impegnano a recepire i documenti con propri provvedimenti e a darne attuazione, entro 12 mesi dalla data di entrata in vigore dell’accordo stesso;

RILEVATA l’esigenza, alla luce del quadro normativo e dell’assetto assistenziale vigenti, di migliorare le attività di prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione delle malattie rare su tutto il territorio regionale, favorire percorsi che garantiscano ai pazienti uniformità di risposte e migliorare l’efficacia e l’efficienza dei servizi sanitari in termini di prevenzione e assistenza, assicurando equità di accesso e riducendo le disuguaglianze sociali;

CONSIDERATO che con il DDG n.11711 del 10/08/2023 è stato costituito il “*Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare*”, ai sensi della Legge 10 novembre 2021, n. 175 e dell’Accordo Stato Regioni Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023, che svolge un ruolo di supporto alla programmazione regionale, avendo la finalità di organizzare, monitorare e supportare il funzionamento della rete di assistenza per malati rari;

RITENUTO pertanto necessario e prioritario definire un Piano Regionale per le MR e riordinare la Rete Regionale delle MR, adottando un modello organizzativo di rete integrata, individuando i Presidi ospedalieri e definendo i percorsi assistenziali per i pazienti con MR, per come descritto nel documento “*Piano regionale delle Malattie Rare 2024-2026 e Riordino della rete regionale delle malattie rare*”, elaborato dal suddetto Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare e allegato al presente atto, del quale costituisce parte integrante e sostanziale;

VISTO il supporto consulenziale reso dal Coordinatore dell’Avvocatura regionale, a mente del comma 5-bis, art. 10 della legge regionale 13 maggio 1996 n. 7 ed acquisito al prot. n. 53826 del 26/01/2024.

Tutto ciò premesso da valere come parte integrante, sostanziale e motivazionale del presente decreto, il Commissario ad acta, dott. Roberto Occhiuto;

DECRETA

DI RITENERE quanto riportato tra i considerata parte integrante, inscindibile, sostanziale e motivazionale del presente provvedimento;

DI APPROVARE il documento “*Piano regionale delle malattie rare 2024 – 2026 e Riordino della rete regionale delle malattie rare*”, elaborato dal Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare e allegato al presente atto del quale costituisce parte integrante e sostanziale;

DI DEMANDARE al Dipartimento Salute e Welfare il presente provvedimento, per la relativa attuazione nonché per la notifica ai soggetti interessati;

DI DARE MANDATO al Dirigente Generale del Dipartimento Salute e Welfare per la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale Regione Calabria, ai sensi della legge Regionale 6 aprile 2011, n. 11 nonché sul sito istituzionale della Regione Calabria, ai sensi del Decreto Legislativo 14 marzo 2013, n. 33.

Il Sub Commissario

f.to Ing. Iole Fantozzi

Il Sub Commissario

f.to Dott. Ernesto Esposito

Il Commissario ad acta

f.to Dott. Roberto Occhiuto

Dipartimento Salute e Welfare

Settore n. 5 “Assistenza ospedaliera e Sistemi alternativi al ricovero”

Il Responsabile del Procedimento

f.to Dott.ssa Liliana Rizzo

**Settore n. 3 “Assistenza farmaceutica - assistenza integrativa e protesica - farmacie convenzionate –
educazione all’uso consapevole del farmaco”**

Il Responsabile del Procedimento

f.to Dott.ssa Marianna Veraldi

Il Dirigente del Settore

f.to Dott.ssa Rita Francesca Scarpelli

Il Dirigente Generale

f.to Dott. Tommaso Calabrò

ALLEGATO 1 Presidi Ospedalieri della Rete MR e Centri di Riferimento MR

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE					
CODICE MALATTIA	GRUPPO E/O MALATTIA	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RA0010	HANSEN, MALATTIA DI	/		/	/
RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI	/		/	/
RA0030	LYME, MALATTIA DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Malattie Infettive	Trecarichi Enrico Maria em.trecarichi@unicz.it
		AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it

2. TUMORI					
CODICE MALATTIA	GRUPPO E/O MALATTIA	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RB0010	WILMS, TUMORE DI (attestato di esenzione rinnovabile dopo 5 anni)	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
RB0020	RETINOBLASTOMA (attestato di esenzione rinnovabile dopo 5 anni)	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
RB0030	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI	/	/	/	/
RB0040	GARDNER, SINDROME DI	/	/	/	/
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Gastroenterologia ed Endoscopia	Rodinò Stefano srodino@tin.it
			Policlinico Germaneto	UOC Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Licia Pensabene pensabene@unicz.it
		AO Cosenza	Annunziata	UO Gastroenterologia ed Endoscopia	Mario Verta m.verta@aocs.it
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	/	/	/	/
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE	/	/	/	/
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Dermatologia	Giancarlo Valenti gvalenti@aocz.it
			Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Pediatria	Domenico Minasi domenico.minasi@ospedalerc.it
				UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Neurologia	Bosco Domenico nico.bosco@libero.it
				UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
			Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
				UO Neurochirurgia	Angelo Lavano lavano@unicz.it
		AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
				UO Dermatologia	Eugenio Provenzano e.provenzano@aocs.it

3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE					
CODICE MALATTIA	GRUPPO E/O MALATTIA	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
		AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
				UO Endocrinologia e Diabetologia	Giuseppe Cersosimo g.cersosimo@aocs.it
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
		AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
				UO Endocrinologia e Diabetologia	Giuseppe Cersosimo g.cersosimo@aocs.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
UO Endocrinologia	Aversa Antonio aversa@unicz.it				
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
				UO Endocrinologia e Diabetologia	Giuseppe Cersosimo g.cersosimo@aocs.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Nefrologia	Francesca Mallamaci francesca.mallamaci@ospedalcerc.it
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
				UO Endocrinologia	Aversa Antonio aversa@unicz.it
		GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello Isabella.mondello@ospedalcerc.it
AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico		

					d.sperli@aocs.it
				UO Diabetologia ed endocrinologia	Giuseppe Cersosimo g.cersosimo@aocs.it
				UO Chirurgia Pediatrica	Fawzi Shweiki f.shweiki@aocs.it
RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Endocrinologia	Aversa Antonio aversa@unicz.it
RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Endocrinologia	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Endocrinologia	Aversa Antonio aversa@unicz.it
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Endocrinologia	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Endocrinologia	Aversa Antonio aversa@unicz.it
RCG031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Endocrinologia	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (esenzione di durata pari a 5 anni, rinnovabile)	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Endocrinologia e Diabetologia	Giuseppe Cersosimo g.cersosimo@aocs.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Endocrinologia	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Endocrinologia	Aversa Antonio aversa@unicz.it
RC0050	LEPRECAUNISMO	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
				UO Endocrinologia	Aversa Antonio aversa@unicz.it
			Pugliese	UO Endocrinologia	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
RC0300	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Endocrinologia	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it

RC0280	REFETTOFF, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
RF0400	PENDRED, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it

4. MALATTIE DEL METABOLISMO						
CODICE MALATTIA	GRUPPO	MALATTIA	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	Fenilchetonuria	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
		Tirosinemia				
		Istidinemìa				
		Alcaptonuria				
		Leucinosi				
		Ipervalinemia				
		Metilmalonicoaciduria				
		Glutaricoaciduria	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria specialistica e malattie rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		Altre Acidemie/Acidurie Organiche Primitive aa difetto del Metabolismo degli Aminoacidi a Catena Ramificata				
		Omocistinuria				
		Sindrome da malassorbimento di metionina	/		/	/
		Iperornitinemia	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria specialistica e malattie rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		Iperornitinemia-Iperammoniemia-Omocitrullinuria				
		Iperglicinemia Non Chetotica				
		Iperprolinemia				
Albinismo						
Intolleranza alle proteine con lisinuria						
HARTNUP, MALATTIA DI	/		/	/		
		Cistinuria	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria specialistica e malattie rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Nefrologia	Francesca Mallamaci francesca.mallamaci@ospedalerc.it
		Cistinosi	/		/	/
RCG050	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE		AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria specialistica e malattie rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it

RCG060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: diabete mellito	Glicogenosi	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria specialistica e malattie rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
					UO Nutrizione clinica	Arturo Pujia pujia@unicz.it
		AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Malattie metabolismo	Agostino Gnasso gnasso@unicz.it	
		Galattosemia	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria specialistica e malattie rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		Fruttosemia	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria specialistica e malattie rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
RCG061		Iperinsulinismi Congeniti	/		/	/
RCG070	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	Ipecolesterolemia familiare omozigote tipo II	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Nutrizione clinica	Arturo Pujia pujia@unicz.it
		UO Malattie del metabolismo			Agostino Gnasso gnasso@unicz.it	
		Deficit familiare di lipasi lipoproteica	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Nutrizione clinica	Arturo Pujia pujia@unicz.it
		Ipertrigliceridemia familiare	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Nutrizione clinica	Arturo Pujia pujia@unicz.it
					UO Malattie del metabolismo	Agostino Gnasso gnasso@unicz.it

RCG071	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI (Codice RN1200)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria specialistica e malattie rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		CONRADI-HÜNERMANN-HAPPLE, SINDROME DI (codice RNG060)	/	/	/	/
RCG072	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI		/	/	/	/
RCG073	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI		/	/	/	/
RC0080		Lipodistrofia Totale	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria specialistica e malattie rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
					UO Endocrinologia	Aversa Antonio aversa@unicz.it
			UO Nutrizione Clinica	Arturo Pujia pujia@unicz.it		
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Nefrologia	Francesca Mallamaci francesca.mallamaci@ospedalerc.it
RC0090		DERCUM, MALATTIA DI	/	/	/	/
RCG084	MALATTIE PEROSSISOMIALI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120) ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760) REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RCG085	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI		/	/	/	/

RCG110	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Epatologia	Massimo De Siena m.desiena@materdominiaou.it Sebastiano Di Salvo s.disalvo@materdominiaou.it
RCG120	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE		AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
RC0160		IPOFOSFATASIA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
					UO Nutrizione Clinica	Arturo Pujia pujia@unicz.it
RC0230		CALCINOSI TUMORALE	/	/	/	/
RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice RN1760)	Deficit di Acil-CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena corta (SCAD)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		Deficit di Acil-CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena media (MCAD)				
		Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena lunga				
		Deficit di Acil-CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena molto lunga (VLCAD)				
		Deficit di carnitina-palmitoil transferasi				
RCG075	DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI		/	/	/	/
RCG076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI		/	/	/	/
RCG077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE		/	/	/	/
RCG078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROME MELAS (codice RN0710)	AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it

		SINDROME MERRF (codice RN0720)	/	/	/	/
		ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice RF0300)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
		PEARSON, SINDROME DI (codice RN1600)	/	/	/	/
		ALPERS, MALATTIA DI (codice RF0010)	/	/	/	/
		KEARNS-SAYRE, SINDROME DI (codice RF0020)	/	/	/	/
RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	LEIGH, MALATTIA DI (codice RF0030)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
RCG082	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA		/	/	/	/
RCG083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE		/	/	/	/
RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
		FABRY, MALATTIA DI	AO Cosenza	Annunziata	UO Nefrologia e Dialisi	Teresa Papalia t.papalia@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		Pugliese		UO Ematologia Pediatrica	Galati Maria Concetta mccgalati@aocz.it	
		NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it		
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	MUCOPOLISACCARIDOSI	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it

		HURLER, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		SCHEIE, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		HUNTER, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		SANFILIPPO, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		MORQUIO, MALATTIA DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Pediatria	Domenico Minasi domenico.minasi@ospedalerc.it
		MARTEAUX-LAMY, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		SLY, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
RCG090		MUCOLIPIDOSI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
RCG091		OLIGOSACCARIDOSI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
RFG030		GANGLIOSIDOSI	/	/	/	/
RFG020		CEROIDOLIPOFUSCINOSI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it

RCG180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010)	/	/	/	/
		LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
		FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100)	/	/	/	/
RCG092	DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
					UO Malattie del Metabolismo	Agostino Gnasso gnasso@unicz.it
RCG093	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
RCG094	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	RACHITISMO VITAMINA D RESISTENTE (RC0170)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
					UO Endocrinologia	Aversa Antonio aversa@unicz.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
RCG095	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RFG040)		/	/	/	/
RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	Emocromatosi familiare	AO Cosenza	Annunziata	UO Ematologia - Centro di Microcitemia	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it
					UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Malattie del Metabolismo	Agostino Gnasso gnasso@unicz.it
					UO Epatologia	Massimo De Siena- Gravina m.desiena@materdominiaou.it
		AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UOSD Microcitemia Emostasi e Trombosi	Giuseppe Messina Giuseppe.messina@ospedalerc.it	
	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RC0120)	/	/	/	/	
	ATRANSFERRINEMIA CONGENITA (codice RC0130)	/	/	/	/	

RCG101	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (codice RC0070)	/	/	/	/
RCG102	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	WILSON, MALATTIA DI (codice RC0150)	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
					UO Epatologia	Massimo De Siena m.desiena@materdominiaou.it Sebastiano Di Salvo s.disalvo@materdominiaou.it
AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it			
RCG103	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI		/	/	/	/
RCG190	DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)		/	/	/	/
RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE		AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Ematologia	Caterina Alati caterina.alati@ospedalerc.it
					Centro Regionale Trapianti	Massimo Martino massimo.martino@ospedalerc.it
					UO Cardiologia	Frank Benedetto frank.benedetto@ospedalerc.it
					UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
					UO Nefrologia	Francesca Mallamaci francesca.mallamaci@ospedalerc.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Cardiologia	Ciro Indolfi indolfi@unicz.it Daniela Torella dtorella@unicz.it
RC0180		CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Epatologia	Massimo De Siena m.desiena@materdominiaou.it Sebastiano Di Salvo s.disalvo@materdominiaou.it

5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO						
CODICE MALATTIA	GRUPPO	MALATTIA	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RC0190		ANGIOEDEMA EREDITARIO	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
RC0191		ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
RC0200		CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pneumologia	Girolamo Pelaia pelaia@unicz.it
					UO Pediatria	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
RCG150		ISTIOCITOSI CRONICHE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
			AOU Catanzaro	Ciaccio Pugliese	UO Ematologia	Marco Rossi ematologia@aocz.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Ematologia	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGE, SINDROME DI (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2 , da certificare con codice RNG090)	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Ematologia - Centro di Microcitemia	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Oncoematologia Pediatrica	Rosalba Mandaglio rosalba.mandaglio@ospedalerc.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Ematologia	Caterina Alati caterina.alati@ospedalerc.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it Concolino Daniela dconcolino@unicz.it	
		NIJMEGEN, SINDROME DI	/	/	/	/

RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RC0241) TRAPS (codice RC0243)	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Nefrologia	Francesca Mallamaci francesca.mallamaci@ospedalerc.it
					UO Reumatologia	Giuseppa Pagano Mariano reumatologia@ospedalerc.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it	
		Sindrome CINCA Febbre periodica ereditaria Sindrome da iperIgD	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI						
CODICE MALATTIA	GRUPPO	MALATTIA	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RDG010	ANEMIE EREDITARIE (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	ANEMIE EREDITARIE (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	AOU Catanzaro	Ciaccio	UO Oncoematologia Pediatrica	Galati Maria Concetta mccgalati@aocz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Microcitemia Emostasi e Trombosi	Giuseppe Messina giuseppe.messina@ospedalerc.it
					UO Oncoematologia Pediatrica	Rosalba Mandaglio Rosalba.mandaglio@ospedalerc.it
					UO Neonatologia	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
					UO Ematologia - Centro di Microcitemia	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it
		SINDROME EMOLITICO UREMICA	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
					UO Nefrologia e Dialisi	Teresa Papalia t.papalia@aocs.it
			AOU Catanzaro	Ciaccio	UO Ematologia	Marco Rossi ematologia@aocz.it
				Pugliese	UO Nefrologia	Chiarella Salvatore salvatore.chiarella@aocz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Pediatria	Domenico Minasi domenico.minasi@ospedalerc.it
					UO Nefrologia	Francesca Mallamaci francesca.mallamaci@ospedalerc.it
					UO Ematologia	Marco Rossi ematologia@aocz.it
RD0020		EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	AOU Catanzaro	Ciaccio	UO Ematologia	Galati Maria Concetta mccgalati@aocz.it
					UO Oncoematologia Pediatrica	Massimo Martino massimo.martino@ospedalerc.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	Centro Regionale Trapianti Midollo Osseo	Caterina Alati caterina.alati@ospedalerc.it
					UO Ematologia	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Ematologia	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it

RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
					UO Ematologia – UOS Patologie coagulative	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it
		Emofilia A	AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Microcitemia Emostasi e Trombosi	Giuseppe Messina giuseppe.messina@ospedalcerc.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Ematologia – UOS Patologie coagulative	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it
			AOU Catanzaro	Ciaccio	UO Centro Emostasi e Trombosi	Santoro Rita Carlotta ritacarlottasantoro@gmail.com
		Emofilia B	AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Microcitemia Emostasi e Trombosi	Giuseppe Messina giuseppe.messina@ospedalcerc.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Ematologia – UOS Patologie coagulative	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it
			AOU Catanzaro	Ciaccio	UO Centro Emostasi e Trombosi	Santoro Rita Carlotta ritacarlottasantoro@gmail.com
		Von Villebrand, Malattia	AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Microcitemia Emostasi e Trombosi	Giuseppe Messina giuseppe.messina@ospedalcerc.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Ematologia – UOS Patologie coagulative	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it
			AOU Catanzaro	Ciaccio	UO Centro Emostasi e Trombosi	Santoro Rita Carlotta ritacarlottasantoro@gmail.com
		Deficienza congenita di altri fattori	AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Microcitemia Emostasi e Trombosi	Giuseppe Messina giuseppe.messina@ospedalcerc.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Ematologia – UOS Patologie coagulative	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it
			AOU Catanzaro	Ciaccio	UO Centro Emostasi e Trombosi	Santoro Rita Carlotta ritacarlottasantoro@gmail.com
		Difetti ereditari trombofilici (Escluso soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G1691A del gene fattore V di Leiden, eterozigoti per la sola mutazione G20210A del gene della protrombina, omozigoti per la mutazione C677T del gene MTHR)	AOU Catanzaro	Ciaccio	UO Centro Emostasi e Trombosi	Santoro Rita Carlotta ritacarlottasantoro@gmail.com
			AO Cosenza	Annunziata	UO Ematologia – UOS Patologie coagulative	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Microcitemia Emostasi e Trombosi	Giuseppe Messina giuseppe.messina@ospedalcerc.it

RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	Bernard-Soulier, sindrome	AOU Catanzaro	Ciaccio	UO Centro Emostasi e Trombosi	Santoro Rita Carlotta ritacarlottasantoro@gmail.com
			AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
		UO Ematologia – UOS Patologie coagulative			Massimo Gentile m.gentile@aocs.it	
		Difetti del pool di deposito delle piastrine	AOU Catanzaro	Ciaccio	UO Centro Emostasi e Trombosi	Santoro Rita Carlotta ritacarlottasantoro@gmail.com
			AO Cosenza	Annunziata	UO Ematologia – UOS Patologie coagulative	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it
		Tromboastenia di Glanzmann	AOU Catanzaro	Ciaccio	UO Centro Emostasi e Trombosi	Santoro Rita Carlotta ritacarlottasantoro@gmail.com
AO Cosenza	Annunziata		UO Ematologia – UOS Patologie coagulative	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it		
RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it	
				UO Ematologia – UOS Patologie coagulative	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it	
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Oncoematologia Pediatrica	Galati Maria Concetta mcgalati@aocz.it	
				UO Ematologia	Marco Rossi ematologia@aocz.it	
		AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Oncoematologia Pediatrica	Rosalba Mandaglio rosalba.mandaglio@ospedalerc.it	
		RDG040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Ematologia
AO Cosenza	Annunziata			UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it	
		UO Ematologia – UOS Patologie coagulative	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it			
RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE	AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	Centro Regionale Trapianti	Massimo Martino massimo.martino@ospedalerc.it	
				UO Ematologia	Caterina Alati caterina.alati@ospedalerc.it	
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO ematologia	Marco Rossi ematologia@aocz.it	
		AO Cosenza	Annunziata	UO Ematologia	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it	
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it	
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it	
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it	

RD0070		ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Ematologia	Marco Rossi ematologia@aocz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Oncoematologia Pediatrica	Rosalba Mandaglio Rosalba.mandaglio@ospedalerc.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Ematologia – UOS Patologie coagulative	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it
RD0080		SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI	/	/	/	/
RDG051	NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
RD0081		MASTOCITOSI SISTEMICA	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Ematologia	Marco Rossi ematologia@aocz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Ematologia	Caterina Alati caterina.alati@ospedalerc.it

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO						
CODICE MALATTIA	GRUPPO	MALATTIA	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RF010	LEUCODISTROFIE		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Neurologia	Bosco Domenico nico.bosco@libero.it
		AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI ALEXANDER, MALATTIA DI CANAVAN MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI SINDROME CACH NASU-HAKOLA, SINDROME DI			UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
RF040		RETT, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
					UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
RF050		ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUYSIANA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RF060		EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedaler.it
					UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedaler.it
RF061		DRAVET, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RF070		MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RF080		COREA DI HUNTINGTON	AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedaler.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it

RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	Atassia cerebellare ereditaria di Marie degenerazione Degenerazione cerebellare subacuta Degenerazione parenchimatosa corticale cerebellare Degenerazione spinocerebellare di Holmes	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
		Disinergia cerebellare mioclonica di Hunt Atassia periodica Marinesco-Sjögren, sindrome di Atassia Friedreich-like Sindrome con tremore/atassia associate all'x fragile	AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
		Atassia-teleangeectasia	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
RN1490		ISAACS, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RF0081		ATROFIA MULTISISTEMICA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RFG041		NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
		DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
		KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
		KENNEDY, MALATTIA DI		Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it

RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
		AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
		AO Catanzaro	Pugliese	UO Neurologia	Bosco Domenico nico.bosco@libero.it
		AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RF0111	SCHILDER, MALATTIA DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
		AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
RF0140	WEST, SINDROME DI	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Domenico Sperli d.sperli@aocs.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RF0150	NARCOLESSIA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RF0310	CADASIL	AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
		AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
RF0350	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
		AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
RF0370	FAHR, MALATTIA DI	AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it

RF0410		SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)	AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
					UO Neurochirurgia	Angelo Lavano lavano@unicz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalc.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
RF0411		SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalc.it
RF0160		MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RF060	NEUROPATIE EREDITARIE	DEJERINE-SOTTAS, SINDROME DI NEUROPATIA CONGENITA I POMIELINIZZANTE CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE NEUROPATIA TOMACULARE NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI ROUSSY-LEVY, SINDROME DI NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalc.it
			/	/	/	/
			/	/	/	/
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
RF0170		PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RF0180		POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalc.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
RF0181		NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RF0182		LEWIS SUMNER, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RN1610		SINDROME POEMS	AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalc.it

			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	MIOPATIA CENTRAL CORE MIOPATIA CENTRONUCLEARE MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA MIOPATIA NEMALINICA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
			AO AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Pediatria	Domenico Minasi domenico.minasi@ospedalerc.it
					UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it

RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	DISTROFIE MUSCOLARI	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
					UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
		AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it	
		DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB	/	/	/	/
		DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE	/	/	/	/
DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	/	/	/	/		
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	STEINERT, MALATTIA DI THOMSEN, MALATTIA DI VON EULENBURG, MALATTIA DI	AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
					UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
					UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
					UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it			
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
RFG160	DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)	AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurochirurgia	Angela Lavano lavano@unicz.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it

RF0182		GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)	AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur includere nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)	AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it
			AOU Catanzaro	Pugliese	UO Neurologia	Bosco Domenico nico.bosco@libero.it
				Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it			

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO						
CODICE MALATTIA	GRUPPO	MALATTIA	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RF0200		VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
RF0201		COATS, MALATTIA DI				
RF0210		EALES, MALATTIA DI				
RF0220		BEHR, SINDROME DI				
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	DISTROFIE VITREO RETINICHE RETINOSCHISI GIOVANILE SINONIMO DELLA DISTROFIE VITRO RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCATO ALBESCENS DISTROFIA DEI CONI STARGARD , MALATTIA DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	AO Cosenza	Annunziata	UO Oculistica	Pierluigi Fava p.fava@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it	
		AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it	
		AO Cosenza	Annunziata	UO Oculistica	Pierluigi Fava p.fava@aocs.it	
RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Oculistica	Pierluigi Fava p.fava@aocs.it
RF0230		IRIDOCICLITE ETROCROMICA DI FUCHS	AO Cosenza	Annunziata	UO Oculistica	Pierluigi Fava p.fava@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
RF0240		ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
RF0250		EMERALOPIA CONGENITA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
RF0260		OGUCHI, SINDROME DI	/	/	/	/
RF0270		COGAN, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
RFG130		DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	AO Cosenza	Annunziata	UO Oculistica	Pierluigi Fava p.fava@aocs.it

			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
RF0140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	MEESMANN DISTROFIA COGAN, DISTROFIA DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE DISTROFIA CORNEALE MACULARE DISTROFIA CORNEALE STROMALI DELLA CORNEA CORNEA GUTTATA DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	AO Cosenza	Annunziata	UO Oculistica	Pierluigi Fava p.fava@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
RF0280		CHERATOCONO	AO Cosenza	Annunziata	UO Oculistica	Pierluigi Fava p.fava@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
RF0290		CONGIUNTIVITE LIGNEA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
RF0320		COROIDITE MULTIFOCAL	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
RF0330		COROIDITE SERPIGINOSA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO						
CODICE MALATTIA	GRUPPO	MALATTIA	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RC0110		CRIOGLOBULINEMIA MISTA	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Reumatologia	Giuseppa Pagano Mariano reumatologia@ospedalc.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Medicina Interna	Carlo Bova c.bova@aocs.it
RC0210		BEHÇET, MALATTIA DI	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Medicina Generale	Pintaudi Carmelo c.pintaudi@libero.it
				Policlinico Germaneto	UOC Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
					UO Medicina Interna	Rosa Daniela Grambiale rdgrambiale@unicz.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Reumatologia	Giuseppa Pagano Mariano reumatologia@ospedalc.it
					UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalc.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
RG0010		ENDOCARDITE REUMATICA	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
RG0020		POLIANGIOITE MICROSCOPICA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
				Pugliese	UO Medicina Generale	Pintaudi Carmelo c.pintaudi@libero.it
RG0030		POLIARTERITE NODOSA	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Medicina Generale	Pintaudi Carmelo c.pintaudi@libero.it
				Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it

RG0050		GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Medicina Generale	Pintaudi Carmelo c.pintaudi@libero.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Reumatologia	Giuseppa Pagano Mariano reumatologia@ospedalerc.it
RG0060		GOODPASTURE, SINDROME DI	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Nefrologia	Francesca Mallamaci francesca.mallamaci@ospedalerc.it
RG0070		GRANULOMATOSI CON POLIANGITE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
			AOU Catanzaro	Pugliese	UO Medicina Generale	Pintaudi Carmelo c.pintaudi@libero.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Nefrologia	Francesca Mallemaci francesca.mallemaci@ospedalerc.it
RG0080		ARTERITE A CELLULE GIGANTI	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Medicina Generale	Pintaudi Carmelo c.pintaudi@libero.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
					UO Reumatologia	Giuseppa Pagano Mariano reumatologia@ospedalerc.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Medicina Interna	Rosa Daniela Grambiale rdgrambiale@unicz.it
AO Cosenza	Annunziata	UO Medicina Interna	Carlo Bova c.bova@aocs.it			
RG0010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
				Pugliese	UO Ematologia	Marco Rossi ematologia@aocz.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Ematologia	Caterina Alati caterina.alati@ospedalerc.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Ematologia – UOS Patologie coagulative	Massimo Gentile m.gentile@aocs.it
		Malattia di Rendu -Osler -weber	/	/	/	/

RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI	AO Catanzaro	Pugliese	UO Medicina Generale	Pintaudi Carmelo c.pintaudi@libero.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
		AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Reumatologia	Giuseppa Pagano Mariano reumatologia@ospedalerc.it
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA				
	BUDD-CHIARI, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
		AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
		AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Reumatologia	Giuseppa Pagano Mariano reumatologia@ospedalerc.it
RGG020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Pediatria	Domenico Minasi domenico.minasi@ospedalerc.it

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO						
CODICE MALATTIA	GRUPPO	MALATTIA	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RG0120		IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Cardiologia	Vatrano Marco marco.vatrano1975@gmail.com
RH0011		SARCOIDOSI (esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pneumologia	Girolamo Pelaia pelaia@unicz.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Malattie del Metabolismo	Agostino Gnasso gnasso@unicz.it
RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITI INTERSTIZIALE ACUTA FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Nefrologia	Francesca Mallamaci francesca.mallamaci@ospedalc.it
RHG011		SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA	/	/	/	/
RH0020		EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA	/	/	/	/
RH0021		PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA	/	/	/	/
RH0022		PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA	/	/	/	/
RNG110	DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it

11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE							
CODICE MALATTIA	GRUPPO	MALATTIA E/O	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente	
RI0010		ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	AO Cosenza	Annunziata	UO Medicina Interna	Carlo Bova c.bova@aocs.it	
					UO Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva	Mario Verta m.verta@aocs.it	
			AOU Catanzaro	Pugliese	UO Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva	Rodinò Stefano srodino@tin.it	
					Policlinico Germaneto	UO Fisiopatologia Digestiva	Francesco Luzza luzza@unicz.it
				UOC Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Licia Pensabene pensabene@unicz.it		
RI0020		GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Gastroenterologia e Endoscopia	Rodinò Stefano srodino@tin.it	
					Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Licia Pensabene pensabene@unicz.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva	Mario Verta m.verta@aocs.it	
RI0030		GASTROENTERITE EOSINOFILA	AO Cosenza	Annunziata	UO Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva	Mario Verta m.verta@aocs.it	
					UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it	
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Fisiopatologia Digestiva	Francesco Luzza luzza@unicz.it	
RI0040		SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Fisiopatologia Digestiva	Rodinò Stefano srodino@tin.it	
					Policlinico Germaneto	UO Fisiopatologia Digestiva	Francesco Luzza luzza@unicz.it
						UOC Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Licia Pensabene pensabene@unicz.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it	
					UO Medicina Interna	Carlo Bova c.bova@aocs.it	
UO Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva	Mario Verta m.verta@aocs.it						

RI0050		COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
					UO Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva	Mario Verta m.verta@aocs.it
					UO Medicina Interna	Carlo Bova c.bova@aocs.it
			AOU Catanzaro	Pugliese	UO Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva	Rodinò Stefano srodino@tin.it
				Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Licia Pensabene pensabene@unicz.it
		UO Epatologia	Massimo De Siena m.desiena@materdominiaou.it Sebastiano Di Salvo s.disalvo@materdominiaou.it			
RI0070		MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI	/	/	/	/
RI0080		LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA GASTROENTERITE EOSINOFILA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria	Francesco Luzza luzza@unicz.it
RIG010		COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Fisiopatologia Digestiva	Francesco Luzza luzza@unicz.it
RIG011		BYLER, MALATTIA	/	/	/	/
RIG012		COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESS FAMILIARE II	/	/	/	/
RIG013		COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESS FAMILIARE III	/	/	/	/
RIG020	DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO	/	/	/	/
		DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI	/	/	/	/

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO URINARIO					
CODICE MALATTIA	GRUPPO E/O MALATTIA	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
				UO Nefrologia e Dialisi	Teresa Papalia t.papalia@aocs.it
				UO Endocrinologia e Diabetologia	Giuseppe Cersosimo g.cersosimo@aocs.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
				UO Nefrologia	Salvatore Chiarella salvatore.chiarella@aocz.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Endocrinologia	Antonio Aversa aversa@unicz.it
			Pugliese	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Francesco Mercuri ambulatoriomercuri@gmail.com
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
		AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Nefrologia	Francesca Mallamaci francesca.mallamaci@ospedalerc.it
		AO Cosenza	Annunziata	UO Nefrologia e Dialisi	Teresa Papalia t.papalia@aocs.it
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	AO Cosenza	Annunziata	UO Nefrologia e Dialisi	Teresa Papalia t.papalia@aocs.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Urologia	Damiano Rocco damiano@unicz.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it

RJG010	TUBULOPATIE PRIMITIVE	AO Cosenza	Annunziata	UO Nefrologia e Dialisi	Teresa Papalia t.papalia@aocs.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
		AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Nefrologia	Francesca Mallamaci francesca.mallamaci@ospedalerc.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Francesco Mercuri ambulatoriomercuri@gmail.com
	DENT, SINDRME	/	/	/	/
	BARTER, SINDROME	/	/	/	/
	GITELMAN , SINDROME	/	/	/	/
RJG020	GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)	AO Cosenza	Annunziata	UO Nefrologia e Dialisi	Teresa Papalia t.papalia@aocs.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
		AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Nefrologia	Francesca Mallamaci francesca.mallamaci@ospedalerc.it
RN1360	ALPORT, SINDROME DI	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Nefrologia	Francesca Mallamaci francesca.mallamaci@ospedalerc.it
		AO Cosenza	Annunziata	UO Nefrologia e Dialisi	Teresa Papalia t.papalia@aocs.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO						
CODICE MALATTIA	GRUPPO	MALATTIA E/O GRUPPO	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RL0010		ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RL0020		DERMATITE ERPETIFORME	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RL0030		PEMFIGO	AO Cosenza	Annunziata	UO Dermatologia	Eugenio Provenzano e.provenzano@aocs.it
			AOU Catanzaro	Pugliese	UO Dermatologia	Giancarlo Valenti gvalenti@aocz.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RL0040		PEMFIGOIDE BOLLOSO	AO Cosenza	Annunziata	UO Dermatologia	Eugenio Provenzano e.provenzano@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RL0050		PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RL0060		LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	AO Cosenza	Annunziata	UO Dermatologia	Eugenio Provenzano e.provenzano@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RL0070		SINDROME MICHELIN TIRE BABY	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RL0080		SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RL0090		PIODERMA GANGRENOSO CRONICO	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RNG151	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)	/	/	/	/

		EEC (codice RN0880)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it	
					UO dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it	
		DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia		Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
					I POMELANOSI DI ITO (codice RN1480)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto
		UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it				
		I POPLASIA FOCAL E DERMICA (codice RN0610)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia		Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
					INCONTINENTIA PIGMENTI (codice RN0510)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto
		UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it				
		SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia		Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it

RNG070	ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Dermatologia	Giancarlo Valenti gvalenti@aoc.it
		ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
					UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
		ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalc.it
					UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
		ITTIOSI A ISTRICE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
		ITTIOSI LAMELLARE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
		ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO"	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
		ITTIOSI TIPO X-LINKED	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
					UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
NETHETHON SIND	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it		
			UO Pediatria	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it		
IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it		
SINDROME KID (codice RN1500)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it		
RN0500		CUTIS LAXA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RNG130		CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE	/	/	/	/
RN0520		XERODERMA PIGMENTOSO	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RN0530		CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RN0540		CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RN0550		DARIER, MALATTIA DI	AO Cosenza	Annunziata	UO Dermatologia	Eugenio Provenzano e.provenzano@aocs.it
RN0570		EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA	AO Cosenza	Annunziata	UO Dermatologia	Eugenio Provenzano e.provenzano@aocs.it

			AOU Catanzaro	Pugliese	UO Dermatologia	Giancarlo Valenti gvalenti@aocz.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RN0580		ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RN0590		ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RN0620		PACHIDERMOPERIOSTOSI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria	Concolino Daniela dconcolino@unicz.it
					UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RN0630		PSEUDOXANTOMA ELASTICO	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RN0640		Aplasia CONGENITA DELLA CUTE	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RN1470		HAY-WELLS, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RN1560		NEU-LAXOVA, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RN1650		SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RN1660		SINDROME NEVO EPIDERMICO	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
RN1700		SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it
			AOU Catanzaro	Pugliese	UO Medicina Generale	Pintaudi Carmelo c.pintaudi@libero.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Reumatologia	Giuseppa Pagano Mariano reumatologia@ospedalerc.it
RN1710		TAY, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Dermatologia	Cataldo Patruno cataldo.patruno@unicz.it

14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO					
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RM0010	DERMATOMIOSITE	AO Cosenza	Annunziata	UO Dermatologia	Eugenio Provenzano e.provenzano@aocs.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
				UOC Medicina Interna	Rosa Daniela Grembiale rdgrembiale@unicz.it
			Pugliese	UO Medicina Generale	Pintaudi Carmelo c.pintaudi@libero.it
		AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Reumatologia	Giuseppa Pagano Mariano reumatologia@ospedalerc.it
AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it		
RM0020	POLIMIOSITE	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Medicina Generale	Pintaudi Carmelo c.pintaudi@libero.it
			Policlinico Germaneto	UOC Medicina Interna	Rosa Daniela Grembiale rdgrembiale@unicz.it
		AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Reumatologia	Giuseppa Pagano Mariano reumatologia@ospedalerc.it
RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Reumatologia	Giuseppa Pagano Mariano reumatologia@ospedalerc.it
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
		AOU Catanzaro	Pugliese	UO Medicina Generale	Pintaudi Carmelo c.pintaudi@libero.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
				UOC Medicina Interna	Rosa Daniela Grembiale rdgrembiale@unicz.it
RM0040	FASCITE EOSINOFILA	/	/	/	/
RM0050	FASCITE DIFFUSA	/	/	/	/
RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE	/	/	/	/
		AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Reumatologia	Giuseppa Pagano Mariano reumatologia@ospedalerc.it
RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO	/	/	/	/

RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA	/	/	/	/
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Sperli Domenico d.sperli@aocs.it
RM0100	MELOREOSTOSI	/	/	/	/
RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI	/	/	/	/
RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA	/	/	/	/
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Medicina Generale	Pintaudi Carmelo c.pintaudi@libero.it
			Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it
		AO GOM Reggio Calabria		Riuniti	UO Reumatologia
					UOC Medicina Interna
RM0121	SINDROME SAPHO	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Romina Gallizzi rgallizzi@unicz.it

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE						
CODICE MALATTIA	GRUPPO	MALATTIA	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RN0010		ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
RN0020		MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0040		JOUBERT, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0050		LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0060		OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RNG150		AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1340		AASE-SMITH, SINDROME DI	/	/	/	/
RN1570		NEUROACANTOCITOSI	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
RN1630		SINDROME ACROCALLOSA	/	/	/	/
RN1740		WALKER-WARBURG, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RNG011		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RQ0010		GERSTMANN, SINDROME DI	/	/	/	/
RFG150		ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0070		FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI	/	/	/	/

RN0080		DISAUTONOMIA FAMILIARE	/	/	/	/
RN0090		AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI	/	/	/	/
RN0100		PETERS, ANOMALIA DI	/	/	/	/
RN0110		ANIRIDIA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0120)				
RN0130		ANOMALIA "MORNING-GLORY"				
RN0140		PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
RN1580		NORRIE, MALATTIA DI				
RN1720		VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI				
RN0860		DISPLASIA SETTO-OTTICA				
RN1460		FRASER, SINDROME DI				
RN1750		WEILL-MARCHESANI, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RNG111		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO				
RNG030	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
		ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it

		BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230)				
		CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RNG040)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
		CROUZON, MALATTIA DI (codice RNG040)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RNG040)				
		DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (codice RNG040)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RNG040)				
		JACKSON-WEISS, SINDROME DI (codice RN0400)				
		NAGER, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RNG040		ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RNG121	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it

		SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0260		FOCOMELIA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0270		DEFORMITA' DI SPRENGEL	/	/	/	/
RN0290		CAMPTODATTILIA FAMILIARE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0430		POLAND, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0460		SINDROME FEMORO-FACCIALE	/	/	/	/
RNG020	SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
		ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)				
		SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it		

RNG131	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440)				
		ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RNG141		SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (esclusi: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0150		BLUE RUBBER BLEB NEVUS	/	/	/	/
RN0740		IVEMARK , SINDROME DI	/	/	/	/
RN1510		KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RNG142		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI	/	/	/	/
RN0310		KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0320		GASTROSCHISI	/	/	/	/
RN0321		SINDROME PRUNE BELLY	/	/	/	/

RN0322		ONFALOCELE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RNG132		ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	/	/	/	/
RN0190		MALFORMAZIONE ANO-RETTEALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
RN0200		HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI	AO Cosenza	Annunziata	UO Chirurgia Pediatrica	Fawzi Shweiki f.shweiki@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva	Mario Verta m.verta@aocs.it
RN0201		GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI	/	/	/	/
RN0210		ATRESIA BILIARE	AO Cosenza	Annunziata	UO Chirurgia Pediatrica	Fawzi Shweiki f.shweiki@aocs.it
RN0220		CAROLI, MALATTIA DI	AO Cosenza	Annunziata	UO Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva	Mario Verta m.verta@aocs.it
RN0230		MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Gastroenterologia e Endoscopia	Stefano Rodinò srodino@tin.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Epatologia	Massimo De Siena m.desiena@materdominiaou.it Sebastiano Di Salvo s.disalvo@materdominiaou.it
RNG251	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA (codice RN0160)	AO Cosenza	Annunziata	UO Chirurgia Pediatrica	Fawzi Shweiki f.shweiki@aocs.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
		ATRESIA DEL DIGIUNO (codice RN0170)	AO Cosenza	Annunziata	UO Chirurgia Pediatrica	Fawzi Shweiki f.shweiki@aocs.it

		ATRESIA O STENOSI DUODENALE (codice RN0180)	AO Cosenza	Annunziata	UO Chirurgia Pediatrica	Fawzi Shweiki f.shweiki@aocs.it
RNG252		ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE	/	/	/	/
RN0250		RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Nefrologia	Francesca Mallamaci francesca.mallamaci@ospedalerc.it
RNG261	MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO dermatite erpetiforme AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate SENIOR- LOKEN, SINDROME DI come indicato tra parentesi)	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040) MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)	AOU Catanzaro	Pugliese	UO Nefrologia	Chiarella Salvatore salvatore.chiarella@aocz.it
RN1810		ESTROFIA VESCICALE	/	/	/	/
RNG262	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO (le patologie sottoelencate, pur inclide nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	PSEUDOERMAFRODITISMI (codice RNG010)	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Domenico Sperli d.sperli@aocs.it
					UO Endocrinologia e Diabetologia	Giuseppe Cersosimo g.cersosimo@aocs.it
		DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Endocrinologia	Antonio Aversa aversa@unicz.it
					UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	AO Cosenza	Policlinico Germaneto	UO Endocrinologia e Diabetologia	Giuseppe Cersosimo g.cersosimo@aocs.it
			AOU Catanzaro		UO Pediatria	Domenico Sperli d.sperli@aocs.it
			UO Endocrinologia	Antonio Aversa aversa@unicz.it		
			UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it		
RNG263		ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	/	/	/	/

RNG264		ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	/	/	/	/
RNG271		SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		ACRODISOSTOSI (codice RN0280)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0300		SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	/	/	/	/
RNG050		CONDRODISTROFIE CONGENITE	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Domenico Sperli d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
		Esostosi multipla	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it

RNG060		OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Reumatologia	Giuseppa Pagano Mariano reumatologia@ospedalcerc.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Domenico Sperli d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Endocrinologia	Antonio Aversa aversa@unicz.it
		UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare			Daniela Concolino dconcolino@unicz.it	
		MAFFUCCI, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1450		DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0370		DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI	/	/	/	/
RN0410		JARCHO-LEVIN, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RNG080		SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RNG080		TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Domenico Sperli d.sperli@aocs.it
					UO Endocrinologia e Diabetologia	Giuseppe Cersosimo g.cersosimo@aocs.it
			AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
					Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare
		AO Endocrinologia	Antonio Aversa aversa@unicz.it			

			AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Domenico Sperli d.sperli@aocs.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neonatologia	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE		AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Domenico Sperli d.sperli@aocs.it
					UO Endocrinologia e Diabetologia	Giuseppe Cersosimo g.cersosimo@aocs.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
					UO Endocrinologia	Antonio Aversa aversa@unicz.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
RNG091	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
					UO Oculistica	Giovanna Carnovale Scalzo giovannacarnovalescalzo@unicz.it
					UO Cardiocirurgia	Pasquale Mastroroberto mastroroberto@unicz.it
		EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
					UO Cardiocirurgia	Pasquale Mastroroberto mastroroberto@unicz.it
					UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it		
RNG092	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AARSKOG, SINDROME DI (codice RN0790) DUBOWITZ, SINDROME DI (codice RN0870) ROBINOW, SINDROME DI (codice RN1070) RUSSELL-SILVER, SINDROME DI (codice RN1080) SECKEL, SINDROME DI (codice RN1100) SHORT SINDROME (codice RN0730)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it

RNG093	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820) WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490) SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120) MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RNG100		ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1350		ALAGILLE, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Fisiopatologia app. digerente	Francesco Luzza luzza@unicz.it
RN1370		ALSTRÖM, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Domenico Sperli d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Pugliese	UO Neurologia	Domenico Bosco nico.bosco@libero.it
				Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
				Policlinico Germaneto	UO Neurologia	Antonio Gambardella a.gambardella@unicz.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Domenico Sperli d.sperli@aocs.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Domenico Sperli d.sperli@aocs.it
	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it		
	VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)					

		SINDROME PROTEUS (codice RN1170)				
RN1300		ANGELMAN, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neurologia	Luciano Arcudi luciano.arcudi@ospedalerc.it
RN1250		ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1380		BARDET-BIEDL, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Endocrinologia e Diabetologia	Giuseppe Cersosimo g.cersosimo@aocs.it
RN0830		BLOOM, SINDROME DI	/	/	/	/
RN0840		BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1780		CHAR, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0350		COFFIN-LOWRY, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0360		COFFIN-SIRIS, SINDROME	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0401		COHEN, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1410		CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RC0250		COSTELLO, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1010		NOONAN, SINDROME DI	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Pediatria	Domenico Minasi domenico.minasi@ospedalerc.it
					UO Neonatologia	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Domenico Sperli d.sperli@aocs.it
			AOU Catanzaro	Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
			AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1150		SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1530		SINDROME LEOPARD	/	/	/	/
RN1420		DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI	/	/	/	/

RN1440		DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0380		FILIPPI, SINDROME DI	/	/	/	/
RN1021		SINDROME FG	/	/	/	/
RN1820		FINE-LUBINSKY, SINDROME DI	/	/	/	/
RN0900		FRYNS, SINDROME DI	/	/	/	/
RN0920		HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI	/	/	/	/
RN0930		HOLT-ORAM, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1540		LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI	/	/	/	/
RC0270		LOWE, SINDROME DI	/	/	/	/
RN1850		MAINZER-SALDINO, SINDROME DI	/	/	/	/
RN0970		MARSHALL, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1020		OPITZ, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1030		PALLISTER-HALL, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0420		PALLISTER W, sindrome	/	/	/	/
RN0650		PARRY-ROMBERG, SINDROME DI	/	/	/	/
RN1310		PRADER-WILLI, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
				Pugliese	UO Pediatria	Raiola Giuseppe giuseppe.raiola57@alice.it
			AO Cosenza	Annunziata	UO Endocrinologia e Diabetologia	Giuseppe Cersosimo g.cersosimo@aocs.it
			AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Patologia Neonatale	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalerc.it
RN1620		RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1130		SINDROME BRANCIO-OCULO-FACCIALE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1140		SINDROME BRANCIO-OTORENALE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1770		SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it

RN0450		SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1640		SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0850		SINDROME CHARGE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN0940		SINDROME KABUKI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1830		SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1190		SINDROME NAIL-PATELLA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1160		SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it

RNG094	SINDROMI PROGEROIDI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	WERNER, SINDROME DI (codice RC0060) COCKAYNE, SINDROME DI (codice RN1400)	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1180		SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1210		SMITH-MAGENIS, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1240		TOWNES-BROCKS, SINDROME DI	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RNG095		SINDROMI DI WAARDENBURG	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RN1260		WILDERVANCK, SINDROME DI	/	/	/	/
RN1280		WINCHESTER, SINDROME DI	/	/	/	/
RN1290		WOLFRAM, SINDROME DI	AO Cosenza	Annunziata	UO Neurologia	Alfredo Petrone a.petrone@aocs.it

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE					
CODICE MALATTIA	GRUPPO E/O MALATTIA	Azienda Sanitaria	Presidio Ospedaliero MR	Centro di Riferimento MR	Referente
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO	/	/	/	/
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA	/	/	/	/
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	AO GOM Reggio Calabria	Riuniti	UO Neonatologia	Isabella Mondello isabella.mondello@ospedalcrc.it
		AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it
RP0060	KERNITTERO	/	/	/	/
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	AO Cosenza	Annunziata	UO Pediatria	Domenico Sperli d.sperli@aocs.it
RP0080	EMBRIOPATIA DA IPERFENILALANINEMIA	AOU Catanzaro	Policlinico Germaneto	UO Pediatria Specialistica e Malattie Rare	Daniela Concolino dconcolino@unicz.it

Allegato 2 CENTRI PER SOLA CERTIFICAZIONE DI MALATTIA RARA

AOU "R.DULBECCO" CATANZARO - U.O. GENETICA MEDICA	
REFERENTE: PROF. PERROTTI	
Codice malattia	Malattia
2. TUMORI	
RB0040	GARDNER, SINDROME DI
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE
RBG010	NEUROFIBROMATOSI
RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON LYNCH, SINDROME DI
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO
3. MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE	
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE
RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO
4. MALATTIE DEL METABOLISMO	
RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DIFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMINOACIDI A CATENA RAMIFICATA SINDROME
RCG050	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE)
RCG060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO DIABETE MELLITO
RCG061	IPERINSULINISMI CONGENITI
RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI
RCG095	ALTRI DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI
RCG092	DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI
RCG093	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C
RCG103	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI
RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO
RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI

5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO	
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA
RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI FEBBRE PERIODICA EREDITARIA FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RC0241) SINDROME TRAPS (codice RC0243)
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO	
RF0080	COREA DI HUNTINGTON
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE	
RJ0040	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)
RNG090	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI
RN1010	NOONAN, SINDROME DI
RN1530	SINDROME LEOPARD
RN0930	HOLT-ORAM, SINDROME DI

AO GOM REGGIO CALABRIA - U.O. GENETICA MEDICA	
REFERENTE: DOTT. MAMMI'	
Codice malattia	Malattia
2. TUMORI	
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI
RBG010	NEUROFIBROMATOSI
RBG021	S. DI LYNCH
3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE	
RC0020	SINDROME DI KALLMAN
4. MALATTIE DEL METABOLISMO	
RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI
RCG040	ALBINISMO
RCG040	OMOCISTINURIA
RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI
RCG100	EMOCROMATOSI FAMILIARE
RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE
RFG010	LEUCODISTROFIE
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO	
RCG150	ISTIOCITOSI
RCG160	DIGEORGE, SINDROME DI
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI	
RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO	
RF0040	SINDROME DI RETT
RF0080	COREA DI HUNTINGTON
RF0280	CHERATOCONO
RF0370	FAHR, MALATTIA DI
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI
RFG050	WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI

RFG060	NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE
RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI
RFG080	DISTROFIA DI DUCHENNE
RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE
RFG090	MALATTIA DI STEINERT
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO	
RFG110	RETINITE PIGMENTOSA
RFG110	STARGARDT, MALATTIA DI
RFG110	RETINOSCHISI GIOVANILE
RFG140	DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO	
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI
RGG010	MALATTIA DI RENDU-OSLER-WEBER
RGG020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO	
RH0011	SARCOIDOSI
RNG110	DISCINESIE CILIARI PRIMARIE
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE	
RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO URINARIO	
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE
RN1360	S. ALPORT
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO	
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS
RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE
RN0880	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI
RN1480	IPOMELANOSI DI ITO
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO

RNG151	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA
RNG151	ITTIOSI CONGENITE
RNG151	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI
RNG151	ITTIOSI CONGENITA
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO	
RM0030	CONNETTIVITE MISTA
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE	
RN0010	ARNOLD CHIARI
RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
RN0040	SINDROME DI JOUBERT
RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
RN0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE
RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO
RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE
RN0330	S. DI EHLERS-DANLOS
RN0390	SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG
RN0430	S. DI POLAND
RN0490	WEAVER, SINDROME DI
RN0680	SINDROME DI TURNER
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA
RN0810	SINDROME DI BALLER-GEROLD
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI
RN0850	SINDROME DI CHARGE
RN0900	SINDROME DI FRYNS
RN0910	SINDROME DI GOLDHENAR
RN0940	S. KABUKI
RN0980	SINDROME DI MECKEL
RN1010	S. DI NOONAN
RN1020	S. DI OPITZ
RN1040	TREACHER COLLINS, SINDROME DI
RN1080	RUSSELL-SILVER, SINDROME DI
RN1100	SINDROME DI SECKEL
RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI
RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA
RN1180	S. TRICO-RINO-FALANGEA
RN1210	SMITH-MAGENIS, SINDROME
RN1220	SINDROME DI STICKELR
RN1270	S. DI WILLIAMS

RN1300	SINDROME DI ANGELMAN
RN1310	SINDROME DI PRADER WILLI
RN1320	SINDROME MARFAN
RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE MARTIN-BELL, SINDROME DI
RN1390	PIERRE ROBIN, SINDROME DI
RN1400	OCKAYNE, SINDROME DI
RN1410	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI
RN1540	LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI
RNG020	SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE
RNG030	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE
RNG030	CRANIOSINOSTOSI
RNG040	MALATTIA DI CROUZON
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE
RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA
RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA
RNG060	DISCONDROSTEOSI
RNG060	DISPLASIA FIBROSA
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE
RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA
RNG060	SINDROME DI ELLIS VAN CREVELD
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA
RNG090	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI
RNG094	SINDROMI PROGEROIDI
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE
RNG101	COLOBOMA CONGENITO
RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE
RC0060	S. DI WERNER (DA SPOSTARE)
RC0310	S. SOTOS (MALATTIA CROMOSOMALE MA MANCA NELL'ALTRO FILE)
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE	
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE



Dipartimento Salute e Welfare

**PIANO REGIONALE
DELLE MALATTIE RARE
2024-2026**

INDICE

Premessa	<i>pag.</i>	2
1. Contesto Nazionale e Normativa Nazionale di Riferimento	“	3
2. Contesto Regionale e Normativa Regionale di Riferimento	“	6
3. Riordino della Rete Regionale delle Malattie Rare	“	7
3.1 Istituzione Coordinamento Regionale per le Malattie Rare	“	9
3.2 La Rete Regionale per le Malattie Rare	“	10
3.3 Le Associazioni dei pazienti	“	13
4. Terapia Farmacologica	“	14
4.1 Strumenti per l’innovazione terapeutica: farmaci orfani	“	14
4.1.1 <i>Modalità di accesso</i>	“	14
4.1.2 <i>Modalità di prescrizione</i>	“	16
4.1.3 <i>Modalità di erogazione</i>	“	17
5. Il Percorso assistenziale per le Malattie Rare	“	20
6. Registro Regionale per le Malattie Rare	“	26
7. Formazione	“	27
8. Informazione	“	27
9. Ricerca	“	28

PREMESSA

Secondo una definizione adottata in ambito comunitario, le malattie rare (MR) hanno una prevalenza nella popolazione inferiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti.

Si tratta di patologie eterogenee, accomunate da problematiche assistenziali simili, che necessitano di essere affrontate globalmente e che richiedono una particolare e specifica tutela, per le difficoltà diagnostiche, la gravità clinica, il decorso cronico, gli esiti invalidanti e l'onerosità del trattamento.

Secondo una stima dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) rappresentano il 10% delle patologie note e si stima inoltre che il 6-8% della popolazione europea ne sia affetto. Si tratta comunque di stime riduttive e queste discrepanze tra le stime sono giustificate dal fatto che l'effettiva numerosità delle MR varia in funzione dell'affinamento degli strumenti diagnostici e dell'evoluzione delle classificazioni in uso.

Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate è di circa 10.000, ma è una cifra che cresce con l'avanzare delle conoscenze e, in particolare, con i progressi della ricerca in ambito genetico.

Problematica comune a tutte le MR è il ritardo diagnostico. Tale ritardo dipende da vari fattori, tra cui la mancanza di conoscenze adeguate da parte dei medici spesso collegata alla estrema rarità della malattia, la presenza di segni clinici individualmente non patognomonic, l'assenza o la limitata disponibilità di test diagnostici, la frammentazione degli interventi e l'inadeguatezza dei sistemi sanitari. Ne consegue che molti malati rari, spesso, non riescono ad ottenere un inquadramento della loro patologia nel corso di tutta la loro vita.

Ulteriore problematica è rappresentata dalla difficoltà che i pazienti con MR trovano per una loro presa in carico adeguata, multidisciplinare e con accesso a terapie adeguate dal momento che negli ultimi anni si è assistito ad un crescente numero di terapie specifiche per la cura di diverse malattie MR. Inoltre, la frequente mancanza di terapie eziologiche efficaci non implica l'impossibilità di trattare le persone affette da MR. Infatti sono numerosi i trattamenti sintomatici, di supporto, riabilitativi, educativi, sostitutivi o supplementativi di funzioni, palliativi, comprese alcune prestazioni attualmente non erogate dal Servizio sanitario nazionale (SSN), che possono cambiare notevolmente il decorso clinico e l'attesa di vita, il grado di autonomia e la qualità della vita delle persone affette e dei loro familiari. L'accesso a questi trattamenti già disponibili e i loro aspetti innovativi costituiscono elementi chiave nelle politiche per l'assistenza ai malati rari.

Le MR, per le loro peculiarità, sono state identificate dalla Unione Europea come uno dei settori della sanità pubblica per i quali è fondamentale la collaborazione tra gli Stati Membri; per questa ragione, sono state oggetto di decisioni, regolamenti e raccomandazioni comunitarie volte a incentivare sia le iniziative regionali e nazionali, sia le collaborazioni transnazionali. A causa del limitato numero dei pazienti e delle limitate esperienze disponibili, per garantire la diagnosi e la cura di queste malattie, la Commissione Europea (CE) ha costituito una rete di riferimento europea

per le MR, l'European Reference Networks (ERNs), nell'ambito della quale privilegiare, quando appropriato, il trasferimento e lo scambio delle esperienze, lo scambio di informazioni e di dati, di campioni biologici, di immagini radiologiche e altri elementi diagnostici, anziché movimentare i pazienti.

1. CONTESTO NAZIONALE E NORMATIVA NAZIONALE DI RIFERIMENTO

Secondo la rete Orphanet Italia, nel nostro Paese i malati rari sono circa 2 milioni e nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica. In base ai dati coordinati dal Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS), in Italia si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti e ogni anno sono circa 19.000 i nuovi casi segnalati dalle oltre 200 strutture sanitarie diffuse in tutta la penisola.

Il 20% delle patologie coinvolge persone in età pediatrica (di età inferiore ai 14 anni). In questa popolazione di pazienti, le malattie rare che si manifestano con maggiore frequenza sono le malformazioni congenite (45%), le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione o del metabolismo e i disturbi immunitari (20%). Per i pazienti in età adulta, invece, le malattie rare più frequenti appartengono al gruppo delle patologie del sistema nervoso e degli organi di senso (29%) o del sangue e degli organi ematopoietici (18%). [Fonte: ISS 2015].

I precedenti interventi normativi, che hanno individuato nelle MR un'area di priorità nella sanità pubblica, hanno confermato l'interesse per questo settore anche in Italia già a partire dagli anni '90, in un'ottica di crescente consapevolezza verso politiche mirate di programmazione di assistenza per le MR.

Le attività, i servizi e le prestazioni destinate alle persone affette dalle MR sono parte integrante dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) che il SSN è tenuto a garantire ai propri assistiti, in relazione alle condizioni cliniche individuali e per tutte le patologie.

Con 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*", è stata istituita la Rete Nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare ed introdotta l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, per un primo gruppo di malattie rare. A causa della varietà e della complessità dei sintomi clinici delle MR, la norma non definisce puntualmente le prestazioni erogabili in esenzione, ma prevede, per quelle presenti nell'elenco allegato al DM, il diritto all'esenzione per tutte le prestazioni incluse nei LEA, necessarie a confermare la diagnosi, appropriate per il monitoraggio della malattia e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

Il D.M. 279/2001, inoltre, ha dato mandato alle Regioni d'individuare i Centri per la diagnosi e la cura e, al fine di effettuare la sorveglianza e attuare un'adeguata programmazione sanitaria, ha

attivato il Registro Nazionale presso il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS).

La rete nazionale delle MR è costituita da tutte le 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, implementare azioni di sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e al trattamento e promuovere l'informazione e la formazione.

Nodi principali della Rete nazionale delle MR sono i Presidi accreditati ospedalieri, appositamente individuati dalle Regioni tra quelli in possesso di documentata esperienza nella diagnosi e nella cura di specifiche MR o di gruppi di MR. I Presidi della rete dovranno rispettare i nuovi requisiti previsti dalle raccomandazioni dell'Unione Europea, in modo tale da poter svolgere l'azione di centri di expertise e candidarsi a partecipare alle ERN.

A partire dal 2001 è stato istituito in Italia un sistema di monitoraggio delle MR, di tipo area-based, mediante registri di popolazione regionali ed interregionali afferenti ad un unico registro nazionale che, attraverso il flusso nazionale, ha il fine di ottenere stime di occorrenza delle malattie rare e valutazione dell'impatto del fenomeno nel suo complesso.

Il Registro nazionale malattie rare (RNMR) è stato istituito presso l'ISS (DM n. 279/2001) e ha avuto successive implementazioni mediante gli Accordi Stato-Regioni del 2002 e 2007.

A seguito delle Raccomandazioni dell'UE del 2009, la Conferenza Stato-Regioni ha approvato nel 2014 il Piano Nazionale delle Malattie Rare 2013-2016, con l'obiettivo di sviluppare un'offerta di percorsi di cura e interventi per le persone affette da MR uniforme sul territorio nazionale.

Inoltre, la Legge 19 agosto 2016, n. 167 *"Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie"* ha previsto l'inserimento dello screening neonatale esteso (SNE) nei nuovi Livelli Essenziali di Assistenza così da poterlo garantire a tutti i nuovi nati, con le modalità definite dal successivo DM 13 ottobre 2016.

Il DM 13 ottobre 2016 recante *"Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie"*, infatti, ha consentito di dare avvio allo screening neonatale esteso su tutto il territorio nazionale, con modalità uniformi, e di trasferire alle regioni 25 milioni di euro del fondo sanitario nazionale vincolati per tale finalità.

Il DPCM sui nuovi Livelli Essenziali di Assistenza del 12 gennaio 2017 ha aggiornato l'elenco delle nuove esenzioni per malattia o gruppi di malattia rara (Allegato 7- Elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo). Nel nuovo DPCM sui LEA sono stati identificati 457 codici di esenzione di malattia rara, 135 nuovi codici rispetto al DM 279/01. L'insieme dei codici fa riferimento a 421 singole malattie, 112 gruppi di malattie, 416 afferenti ai gruppi e 138 sinonimi.

La recente Legge 175/2021 *"Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani"* ha il fine di tutelare il diritto alla salute delle persone con malattia rara mediante:

- l'uniformità dell'erogazione di prestazioni e farmaci su tutto il territorio nazionale;

- il coordinamento e aggiornamento periodico del LEA e dell'elenco delle malattie rare;
- il riordino della rete nazionale delle malattie rare;
- la creazione di percorsi di transizione dall'età pediatrica all'età adulta;
- il sostegno alla ricerca scientifica.

L'assistenza alle persone affette da MR è finanziata principalmente attraverso le risorse ordinariamente destinate al SSN e ripartite annualmente tra le Regioni, con un livello di spesa variabile tra le Regioni anche in relazione alla rispettiva disponibilità di bilancio.

Per un triennio, a partire dal 2007 sono state destinate specifiche risorse alle attività di programmazione e di organizzazione dell'assistenza per questo settore. Infatti, al fine di rimuovere gli squilibri sanitari tra le varie realtà regionali, la legge finanziaria n. 296/2006 ha inserito le MR tra le materie oggetto del cofinanziamento dei progetti regionali attuativi del Piano sanitario nazionale (PSN), riservando loro una quota di 30 milioni di euro da assegnare alle Regioni con decreto del Ministro della salute, previa intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano. Una quota del fondo di cui sopra, pari a 2,5 milioni di euro per il medesimo triennio 2007-2009, è stata riservata dalla stessa legge finanziaria ad iniziative nazionali realizzate dal Ministero della salute ed è stata destinata all'ISS. Il decreto ministeriale 28 febbraio 2009 ha definito la ripartizione alle Regioni del fondo per l'anno 2007; per tale annualità, le Regioni hanno condiviso un unico progetto e la ripartizione è stata effettuata su base capitaria. Per gli anni 2008 e 2009, sono state rispettivamente assegnate le somme di 4.482.008 e di 4.984.727 di euro alle Regioni che hanno presentato progetti sulle MR.

Per gli anni 2010-2012, una quota non aggiuntiva (20 milioni di euro/anno) del Fondo sanitario nazionale (FSN), ripartito tra le Regioni secondo i criteri fissati da un Accordo sancito dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano, è stata vincolata alla realizzazione di obiettivi di PSN finalizzati all'area delle malattie rare.

Per dare risposte concrete, più vicine ai malati e alle loro famiglie, in modo uniforme sul territorio, con l'Accordo Stato Regioni Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023, è stato approvato il nuovo "*Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026*", finanziato con 50 milioni di euro dal Fondo sanitario nazionale, nonché il documento per il "*Riordino della rete nazionale delle malattie rare*".

2. CONTESTO REGIONALE E NORMATIVA REGIONALE DI RIFERIMENTO

La Regione Calabria, recependo le indicazioni contenute nel D.M. 279/2001, con alcuni provvedimenti deliberativi della Giunta Regionale, già a partire dal 2003 ha dato avvio al processo di riconoscimento delle strutture sanitarie idonee alla diagnosi e cura delle malattie rare, istituendo la Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, con Deliberazione di Giunta regionale 4 agosto 2003, n. 610, mediante individuazione, nell'ambito delle Aziende Ospedaliere della Regione, delle Unità Operative deputate alla diagnosi e cura di malattie rare.

Successivamente è stata adottata la Deliberazione di Giunta Regionale 9 luglio 2009, n. 409, avente ad oggetto «*Aggiornamento Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza e la terapia delle malattie rare (modifica alla DGR n. 610/2003) – Istituzione Registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR) – Approvazione schema tipo scheda certificazione malattia rara*», in seguito ulteriormente aggiornata con Deliberazione di Giunta Regionale 4 novembre 2009, n. 729, avente ad oggetto «*Aggiornamento Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza e la terapia delle Malattie Rare (modifica alla DGR n. 610/2003) – rettifica DGR n. 409/2009*».

Nel 2011, con la delibera di Giunta Regionale del 20 maggio 2011, n. 178, si è ritenuto di dover aggiornare e approvare l'elenco delle Unità Operative facenti parte della Rete Regionale delle Malattie Rare.

A seguito del DPCM sui nuovi Livelli Essenziali di Assistenza del 12 gennaio 2017, la Regione Calabria, con il DCA n. 150 del 2017, ha recepito e aggiornato l'elenco delle malattie rare, con una revisione complessiva delle malattie rare e ha individuato, nell'ambito delle Aziende Ospedaliere del SSR, i coordinatori aziendali delle malattie rare, con il compito di accogliere i pazienti e rilasciare agli stessi la certificazione di malattia rara necessaria ai fini della fruizione dell'esenzione di legge.

Il successivo DCA n. 61/2020 ha istituito formalmente presso ogni Presidio della Rete Regionale Malattie Rare, la figura del Coordinatore di Presidio MR, già sperimentalmente introdotta con circolari del Dirigente Generale del Dipartimento regionale Tutela della Salute del 13/07/2017, n. 232067 e del 31/07/2017, n. 252094.

Lo stesso decreto ha approvato il documento recante "*Linee Guida per la presa in carico dei pazienti nei Presidi della Rete Regionale MR*", modificato successivamente con DCA n. 127/2020.

Con il DCA n. 169/2019 "*Approvazione protocollo di intesa tra la Regione Campania, la Regione Calabria, il CEINGE Biotecnologie Avanzate s.c.ar.l. e l'Azienda Ospedaliero Universitaria Mater Domini di Catanzaro, finalizzata alla realizzazione dello screening neonatale esteso, a tutti i nuovi nati della Regione Calabria*" è stato approvato lo schema di protocollo di intesa tra la Regione Campania, la Regione Calabria, il CEINGE Biotecnologie Avanzate s.c.ar.l. e l'Azienda

Ospedaliero Universitaria Mater Domini di Catanzaro per l'estensione degli screening neonatali di malattie metaboliche ereditarie a tutto l'ambito territoriale della Regione Calabria.

Il DCA n. 75/2023 "*Screening Neonatale Esteso- Individuazione Centro Clinico Regionale di Riferimento*" ha identificato l'UO di Pediatria universitaria dell'AOU di Catanzaro quale Centro Clinico Regionale di Riferimento per le malattie metaboliche ereditarie, in grado di garantire lo screening neonatale esteso in tutto il territorio regionale, secondo quanto previsto dalla Legge n. 167/2016 e s.m.i. e dal D.M. 13 ottobre 2016.

Per quanto concerne la prescrivibilità dei farmaci destinati alle MR, si fa riferimento alla DGR n. 371/2010 che ha approvato il Prontuario Terapeutico Regionale (PTR), ai fini dell'acquisizione e prescrivibilità nell'ambito del SSR dei principi attivi ivi contenuti, stabilendone il carattere vincolante per le Aziende Sanitarie e Ospedaliere e la periodicità dell'aggiornamento a cura dell'apposito gruppo di lavoro istituito presso il Dipartimento Salute e Servizi Socio Sanitari.

Con successivo DCA n. 70/2022 sono state aggiornate le Linee Guida e le modalità operative della "*Commissione Regionale del Farmaco e dei Dispositivi Medici*" e della "*Commissione Aziendale del Farmaco e dei Dispositivi Medici*", definendo le nuove procedure di inserimento di un nuovo prodotto farmaceutico o di una nuova indicazione terapeutica nel Prontuario Terapeutico Regionale (PTR) e prevedendo che le richieste di valutazione per l'inserimento dei farmaci/estensioni di indicazione nel PTR possano essere inoltrate, oltre che dalle Commissioni Aziendali del Farmaco e dei Dispositivi Medici (CAFDM), anche dalle Aziende Farmaceutiche, mediante apposita modulistica. Con il recentissimo DCA n.36/2023 sono stati aggiornati i Centri abilitati alla prescrizione dei farmaci.

3. RIORDINO DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Nonostante si tratti di malattie molto diverse fra loro, le persone che soffrono di tali patologie condividono le stesse difficoltà legate, proprio, alla rarità della patologia:

- *difficoltà nell'ottenere la diagnosi (ritardo diagnostico)*, tra la comparsa dei primi disturbi (sintomi) e l'accertamento della malattia (diagnosi) a volte possono passare lunghi intervalli di tempo, durante i quali la malattia non è riconosciuta o viene effettuata una diagnosi sbagliata. Queste eventualità creano considerevoli disagi per il malato e la sua famiglia e spesso determinano la somministrazione di terapie inadeguate;
- *alti costi delle cure (terapie) e degli esami diagnostici*, l'elevata spesa economica necessaria per affrontare la malattia rara, dall'accertamento (diagnosi) alle terapie, unita alla mancanza di benefici sociali e della possibilità di rimborso di tutte le spese sanitarie sostenute, causa un generale impoverimento della famiglia e aumenta drammaticamente le differenze di accessibilità alle terapie per i pazienti affetti da malattie rare;

- *carezza o assenza di cure (terapie) appropriate*, le malattie rare sono spesso croniche e invalidanti, possono coinvolgere più organi o apparati (multisistemiche) e a volte causano una mortalità precoce. Per questi motivi, esse richiedono l'interessamento di più specialisti insieme, in ambito sanitario e non. Tuttavia, solo una piccola percentuale di esse può contare su terapie risolutive e su attenzioni mediche adeguate;
- *differenze nella disponibilità di cure (terapie) e assistenza*, le terapie innovative (che propongono nuovi approcci terapeutici) non sempre sono disponibili in tutti i Paesi dell'Unione Europea con le stesse modalità. Ciò dipende da ritardi nella determinazione del prezzo dei farmaci e/o nelle decisioni relative alla loro offerta gratuita (rimborsabilità) da parte del servizio sanitario nazionale; dall'assenza di linee guida o raccomandazioni relative ai trattamenti e alle terapie;
- *conoscenze scientifiche spesso insufficienti*, la scarsità di conoscenze scientifiche approfondite determina spesso grandi difficoltà a sviluppare adeguate strategie terapeutiche;
- *poche informazioni disponibili*, le informazioni a disposizione del cittadino, spesso poco complete e provenienti da fonti non attendibili e non istituzionali, rendono difficile orientarsi in maniera precisa fra medici, centri clinici di riferimento e servizi di supporto;
- *disagi sociali*, vivere con una malattia rara determina conseguenze in ogni campo della vita, nella scuola, nel lavoro, nel tempo libero, nelle relazioni con gli amici o nella vita affettiva. Può condurre all'isolamento sociale fino all'esclusione vera e propria della persona malata dalla comunità in cui vive;
- *difficoltà nel passaggio dall'età pediatrica all'età adulta*, i passi avanti fatti dalla scienza (nelle tecniche diagnostiche o relative a nuovi trattamenti/farmaci) ha determinato un miglioramento dell'evoluzione nel tempo di molte malattie rare e, di conseguenza, un numero sempre maggiore di malati che raggiungono l'età adulta. Questa nuova, positiva, situazione richiede necessariamente la disponibilità di professionisti preparati che possano garantire anche agli adulti un'assistenza sanitaria e sociale altrettanto specializzata di quella sinora offerta ai bambini.

Le malattie rare rappresentano, dunque, una questione complicata in materia di sanità pubblica, per il legislatore, per il cittadino, per i malati e per le loro famiglie, nonché per i professionisti coinvolti nell'indirizzare gli interventi sanitari alle reali esigenze dei malati.

L'accertamento della malattia nella fase iniziale (diagnosi precoce), la disponibilità di terapie, la prevenzione della disabilità e della mortalità prematura, il miglioramento della qualità della vita e della realizzazione sociale e lavorativa dei cittadini con malattia rara e delle loro famiglie rappresentano, oggi, le sfide più importanti da affrontare.

Per tali motivazioni ed in coerenza con quanto previsto dalla normativa nazionale, la Regione Calabria ha inteso definire un Piano Regionale per il prossimo triennio 2024-2026 e riordinare la Rete Regionale delle MR, individuando i Presidi ospedalieri e definendo i percorsi assistenziali, sotto il coordinamento di un gruppo tecnico regionale.

3.1 Istituzione Coordinamento Regionale per le MR

Con il DDG n.11711 del 10/08/2023 è stato costituito il “*Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare*”, ai sensi della Legge 10 novembre 2021, n. 175 e dell’Accordo Stato Regioni Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023, che ha un ruolo di supporto alla programmazione regionale, avendo la finalità di organizzare, monitorare e supportare il funzionamento della rete regionale di assistenza per malati rari.

In particolare, il *Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare* svolge i compiti previsti dall’Accordo Stato Regioni Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023:

1. definisce le caratteristiche organizzative comuni dei Centri di riferimento e identifica gli strumenti che facilitino i collegamenti tra i Centri e i percorsi organizzativi, per permettere la continuità assistenziale tra Centri e strutture ospedaliere e territoriali più prossime alla residenza/assistenza della persona con malattia rara;
2. predispone le istruttorie a supporto delle politiche e della programmazione regionale sul tema delle malattie rare, come la selezione dei Centri di riferimento, la valutazione dei trattamenti essenziali, la realizzazione di particolari strutture, funzioni o attività definite dalla regione di interesse per le malattie rare, la definizione di programmi di screening e il previsto raccordo nazionale, la programmazione di meccanismi di integrazione con le altre reti specifiche presenti a livello regionale, etc.;
3. garantisce la realizzazione del raccordo e l'integrazione con le altre reti (es. tumori rari, trapianti, materno-infantile, cure palliative, cure palliative pediatriche, terapia del dolore, riabilitazione, assistenze domiciliari integrate, etc.) che insistono nel territorio regionale;
4. facilita il raccordo con le altre reti regionali per le malattie rare;
5. monitora il funzionamento della rete per le malattie rare e le caratteristiche epidemiologiche delle malattie rare nello specifico contesto regionale e provinciale con particolare attenzione ai percorsi delle persone con malattie ultra-rare;
6. progetta, gestisce e/o comunque garantisce il funzionamento del registro regionale per malattie rare;
7. garantisce, direttamente o tramite altro servizio specifico deputato, l'attuazione di adeguati flussi informativi sulle malattie rare e l'adempimento dei relativi debiti informativi a livello regionale e nazionale;
8. predispone e rende trasparenti i sistemi per la valutazione periodica dell'attività della rete e dei suoi singoli nodi oltre che delle caratteristiche epidemiologiche della distribuzione dei malati rari nel territorio regionale;
9. collabora con il Settore farmaceutico regionale per gli aspetti di efficacia e sicurezza;

10. gestisce adeguati sistemi di informazione (telefoni, mail, etc.) rivolti ai professionisti, ai pazienti, alle associazioni di utenza e assicura la tempestiva pubblicazione dell'elenco aggiornato dei Centri di riferimento e di altre informazioni di interesse generale;
11. costituisce punto di interazione privilegiata con le associazioni d'utenza;
12. partecipa ed eventualmente organizza eventi o percorsi di formazione in tema di malattie rare.

3.2 La Rete Regionale per le MR

E' stata effettuata una revisione della rete regionale già esistente, attraverso una ricognizione tecnica delle Unità Operative delle Aziende Ospedaliere del SSR, finalizzata a raccogliere opportune informazioni in merito alle malattie e gruppi di malattie trattate nelle Unità Operative e alle potenzialità di queste ultime relativamente alla gestione del percorso diagnostico e terapeutico.

Sono stati così individuati i presidi ospedalieri e universitari delle tre Aziende ospedaliere della Regione, in possesso di maturata esperienza nella diagnosi e nella cura di specifiche MR o di gruppi di MR, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari.

I suddetti presidi ospedalieri faranno parte della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, costituita al fine di assicurare specifiche forme di tutela agli assistiti affetti dalle malattie stesse e, come tali, dovranno rispettare i nuovi requisiti previsti dalle raccomandazioni dell'Unione Europea, in modo tale da poter svolgere l'azione di "Centri di expertise" e candidarsi a partecipare alle reti di riferimento europee (ERN).

Tali presidi ospedalieri comprendono una o più unità operative, con specifiche competenze per singola patologia o gruppi di patologia, sia per l'età pediatrica che adulta, a livello delle quali viene gestito il percorso diagnostico, volto ad individuare il più precocemente possibile la malattia, la presa in carico del paziente con la messa a punto di un follow-up dedicato in conformità alle evidenze scientifiche e l'accesso dei pazienti alle terapie specifiche e di supporto.

La rete regionale sarà articolata per come di seguito indicato.

In ciascuna Azienda Ospedaliera del SSR verrà costituito un Centro di Coordinamento Aziendale per le Malattie Rare (CCA-MR), che avrà funzioni di riferimento e di coordinamento dell'intera rete aziendale. Nello specifico, il Centro di Coordinamento Aziendale per le Malattie Rare:

1. individua, quando necessario, il team di specialisti che garantisce al paziente il corretto percorso multidisciplinare per la diagnosi, il follow up e gli approcci terapeutici;
2. effettua il monitoraggio annuale delle attività e/o problematiche delle U.O. afferenti alla rete;
3. riceve copia delle certificazioni di malattia rara redatte dalle varie unità operative afferenti alla rete e ne monitora il corretto caricamento nel registro regionale MR;
4. interviene per eventuali problematiche rilevate dalle unità operative afferenti alla rete;

5. riceve le richieste di inserimento di nuove unità operative o di nuove malattie da portare in sede di coordinamento regionale;
6. collabora alla costituzione di un gruppo multidisciplinare sulla specifica malattia o gruppo di malattie con tutte le unità operative afferenti alla rete;
7. redige, sulla base della documentazione esibita dal paziente, la certificazione di malattia rara per le patologie per le quali, al momento, non è identificata una specifica unità operativa inserita nella rete;
8. coordina la formazione per gli operatori sanitari;
9. mantiene un collegamento funzionale con i presidi spoke dell'Area territorialmente competente;
10. organizza e realizza, in collaborazione con i presidi spoke e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni;
11. costituisce un punto di riferimento privilegiato per le Associazioni dei pazienti e dei loro familiari.

Per assolvere a tali compiti, le Aziende Ospedaliere devono assicurare ai Centri di Coordinamento aziendali la presenza di una struttura dedicata alle attività del percorso aziendale MR, con personale e linee telefoniche dedicate, in grado di supportare l'attività di raccolta e di smistamento delle richieste, l'inserimento e la ricerca in rete di informazioni, la disponibilità di reti di comunicazione e operative tramite adeguati collegamenti funzionali tra i presidi della rete per la presa in carico dei pazienti e delle famiglie e per garantire la continuità delle cure e l'educazione sanitaria.

Nella tabella seguente (Tab. 1) sono riportati i Centri di coordinamento aziendali presenti nella Regione, che sono ubicati presso quelle Unità Operative dei Presidi Ospedalieri e universitari individuati, che nel corso degli anni si sono dedicati alla cura delle MR e che quindi hanno acquisito l'expertise necessaria per coordinare l'intera rete aziendale.

Nell'A.O.U. "R. Dulbecco" di Catanzaro, per la numerosità delle U.O. presenti nella rete e dislocate nei tre Presidi Ospedalieri dell'azienda, si costituiranno due Centri di Coordinamento Aziendale, di cui l'uno, ubicato presso il Policlinico Germaneto, che coordinerà le U.O. dello stesso Presidio, e l'altro, ubicato presso il Presidio Ospedaliero Pugliese, che coordinerà le U.O. del P.O. Pugliese e del P.O. Ciaccio.

Tab.1 – Centri di Coordinamento Aziendali e presidi ospedalieri MR

RETE REGIONALE MALATTIE RARE CENTRI DI COORDINAMENTO AZIENDALI – PRESIDIO OSPEDALIERI MR		
Azienda Ospedaliera	Presidi ospedalieri MR	Centro di Coordinamento Aziendale
A.O.U. "Renato Dulbecco" Catanzaro	Policlinico Germaneto	1. Unità Operativa di Pediatria Specialistica e MR
	P.O. Pugliese P.O. Ciaccio	2. Unità Operativa di Pediatria Ospedaliera
A.O. "Annunziata" Cosenza	P.O. Annunziata P.O. Mariano Santo	1. Unità Operativa di Pediatria
A.O. "Grande Ospedale Metropolitano" Reggio Calabria	P.O. Riuniti P.O. Morelli	1. Unità Operativa di Genetica Medica

Nell'ambito dei Presidi Ospedalieri della Rete MR così individuati, sono presenti le Unità Operative specialistiche che rappresentano i Centri di riferimento per specifiche MR o gruppi di MR e hanno il compito di:

- prendere in carico il paziente
- diagnosticare la malattia e certificarla
- redigere il piano terapeutico
- inserire nel Registro regionale per le malattie rare, oltre i dati anagrafici del paziente, lo stato di patologia rara, il relativo diritto dell'assistito di fruire delle prestazioni specialistiche efficaci ed appropriate per la diagnosi, il monitoraggio ed il trattamento della malattia in regime di esenzione dalla partecipazione alla spesa
- inviare la certificazione di MR al Centro di Coordinamento Aziendale che monitora l'avvenuta compilazione del registro da parte dell'U.O.

I Centri di riferimento per le MR (CR-MR) sono individuati secondo modalità che utilizzano prioritariamente dati oggettivi riguardanti l'attività svolta, le caratteristiche della struttura e del contesto in cui sono inseriti, le linee di programmazione regionale e le caratteristiche specifiche della popolazione servita in relazione alla sua dimensione e alle sue peculiarità epidemiologiche, e alla possibile interazione con altre reti regionali.

In particolare, i criteri utilizzati per la valutazione dei Centri di riferimento per le MR sono:

1. l'esperienza clinica per gruppo di malattie rare, definita dal numero di casi seguiti dal Centro (diagnosticati e presi in carico);
2. la garanzia di continuità assistenziale e di presa in carico globale e multidisciplinare del paziente, in funzione dei bisogni assistenziali correlati alla malattia rara;
3. la capacità di svolgere ricerca e innovazione assistenziale;
4. il coinvolgimento in attività di formazione specifiche;
5. il raccordo con le Associazioni di pazienti attive sul territorio.

Rivalutazioni periodiche e, comunque annuali, in relazione ai dati derivanti dal Registro regionale sulle malattie rare e alle valutazioni del Centro di Coordinamento regionale per le malattie rare, potranno portare alla conferma o alla revoca di tali Centri, così come all'individuazione di nuovi Centri.

Inoltre, in una seconda fase, si prevede di includere nella Rete regionale MR anche alcuni Presidi ospedalieri spoke delle Aziende Sanitarie Provinciali, per l'esperienza consolidata, nel corso degli anni in specifiche patologie rare, di alcune Unità Operative che fanno già parte di altre reti specifiche di patologia (Rete talassemie, Rete Oncologica, Rete Ematologica, ecc.).

A tal fine, verrà effettuata una ricognizione in tutte le Aziende Sanitarie Provinciali per individuare le Unità Operative che possono essere inserite nella Rete MR.

Inoltre, presso la Direzione Medica di Presidio degli ospedali spoke, dovrà essere garantita una Funzione di Riferimento Aziendale per le Malattie Rare, che sarà il punto di riferimento sia per i cittadini che per le Unità Operative degli ospedali spoke coinvolte nella rete MR, e funzionerà in collegamento operativo e funzionale con il Centro di Coordinamento Aziendale dell'Hub di riferimento.

La costituzione attuale della rete, effettuata sulla base di quanto sopra specificato, è riportata nell'allegato al presente atto (**Allegato 1**).

3.3. Le Associazioni dei Pazienti

Il ruolo delle Associazioni dei pazienti è fondamentale nell'incoraggiare politiche mirate, ricerche ed interventi di assistenza sanitaria. Molti progressi nel campo delle MR, ai diversi livelli istituzionali, sono ascrivibili proprio alle attività di queste organizzazioni, che hanno permesso alla società civile di acquisire consapevolezza della peculiarità di queste malattie e dei problemi che esse comportano.

Oggi, a livello nazionale esistono organizzazioni di pazienti ben strutturate che, avendo come interesse primario singole malattie o gruppi di malattie correlate, operano, di fatto, nell'interesse di tutte le persone affette da MR.

La federazione UNIAMO (www.uniamo.org) accorpa un centinaio di Associazioni.

In Calabria, è in fase di costituzione un coordinamento delle associazioni presenti nel territorio regionale.

4. TERAPIA FARMACOLOGICA

4.1 Strumenti per l'innovazione terapeutica: Farmaci (Orfani)

In Italia esistono diversi strumenti legislativi che consentono ad un paziente con malattia rara di accedere a un farmaco orfano. La modalità principale si riferisce alla procedura di autorizzazione centralizzata attraverso l'Agenzia Europea per i medicinali (EMA). In alternativa, è possibile accedere al farmaco attraverso una delle seguenti procedure previste da leggi diverse come ad esempio:

- Legge n. 648/1996 conversione in legge del Decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536: consente l'erogazione di alcuni farmaci a carico del Servizio Sanitario Nazionale;
- Legge n. 326/2003, art. 48 conversione in legge, con modificazioni, del Decreto-legge 30 settembre 2003, n. 269 (Fondo AIFA 5%): il Fondo AIFA, alimentato dal 5% della spesa annuale sostenuta dalle aziende;
- Decreto Ministeriale 8 maggio 2003 ("Uso compassionevole") e Decreto Ministeriale 7 settembre 2017 ("Disciplina dell'uso terapeutico di medicinale sottoposto a sperimentazione clinica") in cui vi è la completa disponibilità dell'Azienda farmaceutica produttrice alla fornitura gratuita del medicinale;
- Legge 94 del 1998 (Legge Di Bella) conversione in legge, con modificazioni, del Decreto-legge 17 febbraio 1998, n. 23: consente al medico, sotto la sua esclusiva e diretta responsabilità, di prescrivere medicinali regolarmente in commercio, per uso al di fuori delle condizioni di registrazione ad un paziente.

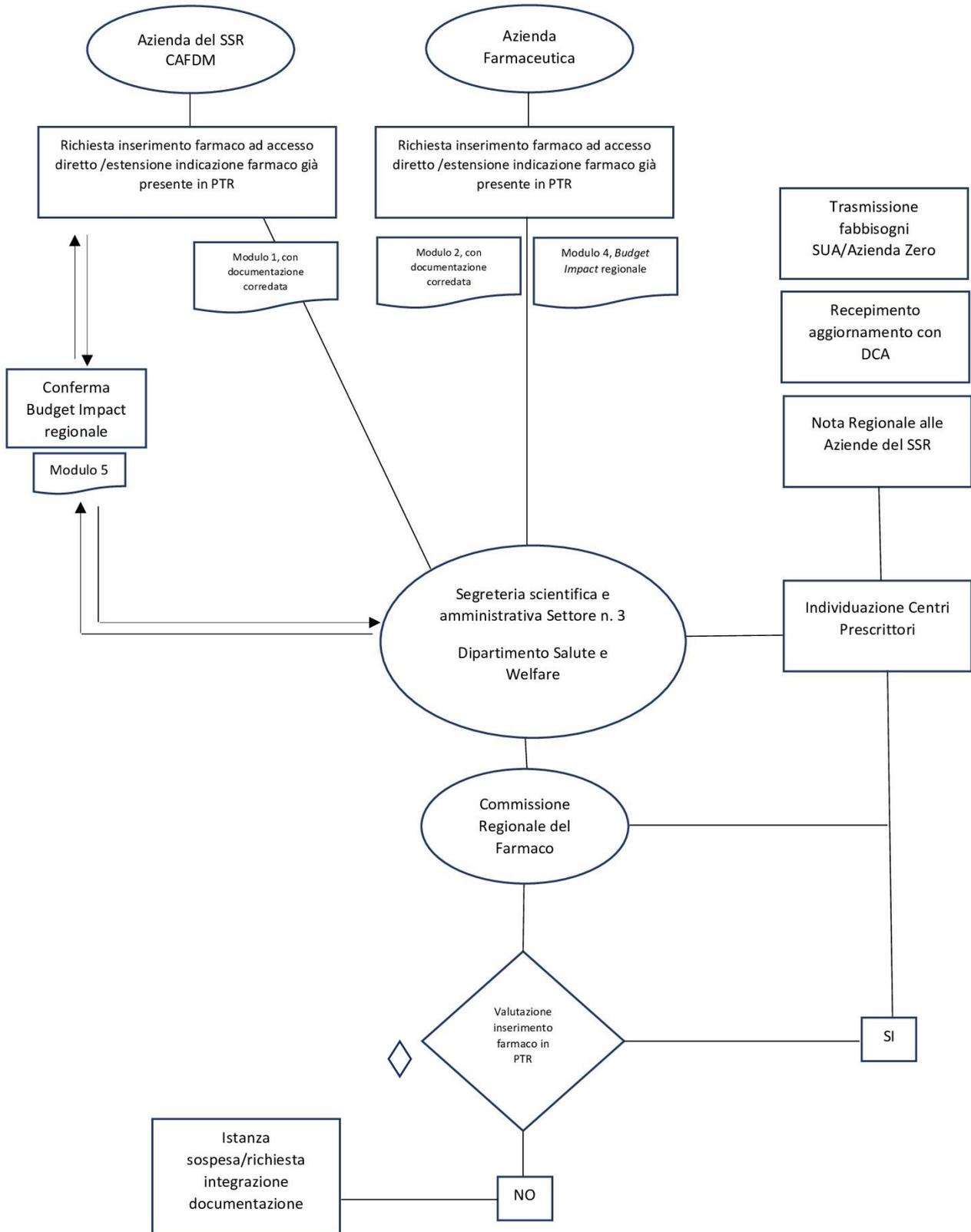
4.1.1 Modalità di Accesso

In Regione Calabria, sono state aggiornate le Linee Guida e le modalità operative della "Commissione Regionale del Farmaco e dei Dispositivi Medici" e della "Commissione Aziendale del Farmaco e dei Dispositivi Medici", che regolamentano l'inserimento dei farmaci in Prontuario Terapeutico Regionale, recepite con DCA n. 70 del 08/07/2022.

Le nuove Linee Guida prevedono per alcuni farmaci il requisito di "accesso diretto", che ne determina l'inserimento immediato in Prontuario Terapeutico Regionale e la conseguente prescrizione da parte dei Centri Prescrittori individuati dalla Regione dopo l'invio di apposita circolare regionale alle Aziende del SSR, riportante tutte le informazioni necessarie per la prescrizione ed erogazione del farmaco. Tra questi sono inclusi anche i farmaci per malattia rara.

Le nuove modalità di accesso dei farmaci migliorano il percorso del paziente con malattia rara, garantendo equità delle cure su tutto il territorio regionale e all'interno delle Aziende Ospedaliere e Territoriali del Servizio Sanitario Regionale (SSR). (Figura 1).

Figura 1. Flow chart richiesta inserimento farmaco per pazienti affetti da MR



4.1.2 Modalità di Prescrizione

I farmaci destinati alla cura di patologie rare sono prescrivibili dai *Centri di Riferimento per le Malattie Rare (CR-MR)*, formalmente identificati dalla Regione Calabria.

L'elenco dei Centri abilitati alla Prescrizione dei farmaci per pazienti affetti da Malattie Rare entrati in Prontuario Terapeutico Regionale, viene pubblicato, modificato e integrato periodicamente.

Il Centro di Riferimento per le Malattie Rare (CR-MR), nella persona del Referente di patologia, ha il compito di predisporre il Piano Terapeutico (PT) per i farmaci che ne prevedono l'obbligatorietà in quanto Centro Prescrittore formalmente individuato.

Il Piano Terapeutico costituisce il documento sanitario con cui il *Centro di Riferimento per le Malattie Rare (CR-MR)* formalizza tutte le indicazioni e prescrizioni che, secondo principi basati sull'evidenza scientifica, appropriatezza, indispensabilità, non sostituibilità ed economicità, consentono l'ottimale presa in carico del paziente.

Le prestazioni contemplate nel PT possono, indifferentemente, riguardare farmaci, dietetici, presidi, ausili, protesi, trattamenti riabilitativi, interventi chirurgici programmati e quant'altro possa essere utile per favorire l'ottimale decorso clinico della patologia da cui è affetto il paziente.

Le azioni previste dal PT devono essere garantite preferibilmente dagli ospedali e dai servizi territoriali prossimi al luogo di vita della persona con Malattia Rara. Per tale motivo, è essenziale il collegamento tra il Centro Prescrittore della Rete Regionale Malattie Rare ed i servizi sanitari ospedalieri e territoriali dell'ASP di residenza del paziente, e deve prevedere il passaggio e la condivisione della documentazione clinica essenziale per mettere in atto correttamente gli interventi predisposti e per monitorarne il risultato. Il PT deve essere periodicamente aggiornato dal Referente di patologia, anche in base all'evoluzione clinica della malattia e alla risposta ai trattamenti in corso.

Nei casi in cui i farmaci per pazienti affetti da Malattie Rare sono sottoposti a Registro di Monitoraggio AIFA web-based o Piano Terapeutico web-based, l'erogazione è subordinata alla presenza della scheda di prescrizione AIFA da verificare sulla piattaforma online. La compilazione dei Registri AIFA e la chiusura delle terapie ai fini del rimborso, previsto dagli accordi negoziali, costituisce requisito obbligatorio anche per il mantenimento dell'autorizzazione alla prescrizione e per i farmaci innovativi la chiusura dei trattamenti è obbligatoria al fine di consentire l'accesso ai relativi Fondi (Legge di Bilancio 2017).

Le credenziali di accesso ai Registri di Monitoraggio AIFA hanno carattere esclusivamente

personale e non possono essere cedute a terzi, pena denuncia alle Autorità Competenti.

Ai fini dell'abilitazione e della gestione della prescrizione ed erogazione dei farmaci sul portale AIFA, le Direzioni Sanitarie Aziendali devono inviare, in base ai Centri prescrittori individuati, al Settore n. 3 "Assistenza Farmaceutica - Assistenza integrativa e protesica - Farmacie convenzionate- Educazione all'uso consapevole del farmaco" del Dipartimento Salute e Welfare, i nominativi del personale medico e farmacista tramite apposito modello predisposto (Allegato 10 del DCA 36/2023). Gli stessi dovranno necessariamente essere registrati sul portale AIFA, o provvedere ad effettuare la registrazione al link <https://servizionline.aifa.gov.it> per poter essere successivamente abilitati.

I medici ed i farmacisti abilitati all'accesso sul portale AIFA dovranno effettuare la prescrizione e dispensazione del medicinale in accordo ai criteri di eleggibilità e appropriatezza prescrittiva riportati nella documentazione consultabile sul portale istituzionale dell'AIFA: <https://www.aifa.gov.it/registri-e-piani-terapeutici>. In caso di temporaneo impedimento dell'accesso ai sistemi informativi, i medici ed i farmacisti abilitati dovranno garantire i trattamenti a partire dalla data di entrata in vigore della determinazione. Successivamente alla disponibilità delle funzionalità informatiche, i medici ed i farmacisti dovranno comunque inserire i dati dei trattamenti effettuati nella suddetta piattaforma web.

Le Direzioni Sanitarie devono altresì comunicare al Settore n. 3 del Dipartimento Salute e Welfare i nominativi del personale, in possesso di utenze AIFA, andato in quiescenza o trasferito presso altra Struttura al fine di consentire la disabilitazione delle utenze.

I farmaci per pazienti affetti da Malattie Rare sottoposti a Piano Terapeutico, nel caso in cui non sia stato definito da AIFA uno specifico modello (Piano terapeutico AIFA pubblicato in Gazzetta Ufficiale), devono essere prescritti su apposita Scheda generica regionale predisposta (Scheda Regionale DCA PT generico - Allegato 8 del DCA 36/2023). Tale scheda dovrà essere compilata in ogni sua parte e riportare tutti i datirichiesti in quanto indispensabili non solo per la verifica di appropriatezza d'uso ma anche per la verifica dell'appartenenza del medico prescrittore al centro regionale autorizzato alla compilazione (Figura 2).

4.1.3 Modalità di Erogazione

Le modalità di erogazione dei farmaci per pazienti affetti da malattia rara variano in base al regime di fornitura e alla classificazione:

- le terapie farmacologiche, anche innovative, di fascia A o H e i medicinali da erogare ai sensi dell'art. 1, comma 4, del Decreto legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito in Legge 23 dicembre 1996, n. 648, possono essere erogati direttamente dalle Farmacie Territoriali e/o Ospedaliere.

Nello specifico, i farmaci di fascia H classificati come RRL e RNRL, cioè dispensabili con ricetta medica limitativa, rispettivamente, ripetibile e non ripetibile, che vengono somministrati:

- per via orale, sono prescritti dal Centro Prescrittore della Rete Regionale Malattie Rare ed erogati nelle Farmacie Territoriali delle Aziende Sanitarie Provinciali di residenza del paziente. Il Centro Prescrittore dovrà coordinarsi anticipatamente con la Farmacia Territoriale comunicando il numero di pazienti da trattare, al fine di garantire l'erogazione del farmaco per il paziente;
- per via endovenosa, sono prescritti, erogati e somministrati dal Centro Prescrittore della Rete Regionale Malattie Rare, che dovrà coordinarsi anticipatamente con la relativa Farmacia Ospedaliera comunicando il numero di pazienti da trattare, al fine di garantire l'erogazione del farmaco per il paziente. Tali farmaci potranno essere somministrati sia in regime di day hospital che in regime ambulatoriale e rendicontati tramite file F ai sensi della normativa vigente.

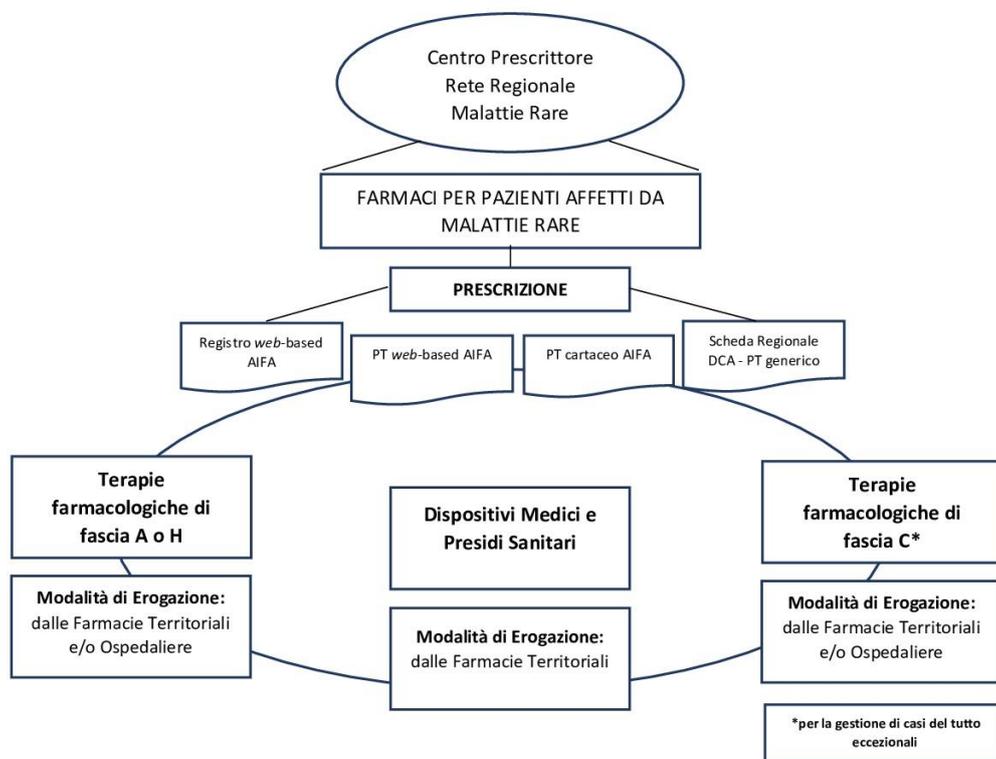
La somministrazione del farmaco per via endovenosa potrà essere effettuata anche da parte dello Spoke più vicino alla residenza del paziente o, quando la scheda tecnica lo prevede, in ambito domiciliare con attivazione del servizio domiciliare. In questo caso il Centro Prescrittore dovrà coordinarsi con lo Spoke e la Farmacia Ospedaliera/Territoriale di riferimento comunicando il numero di pazienti da trattare, al fine di garantire l'erogazione del farmaco per il paziente.

Dovrà essere comunque garantita la presenza di personale qualificato e formato laddove previsto secondo le indicazioni presenti nella Scheda Tecnica del farmaco;

- i Dispositivi Medici e Presidi Sanitari, presenti nei Piani Diagnostici Terapeutici Assistenziali Personalizzati di cui all' art. 4, legge 10 novembre 2021, n. 175 sono erogati dalle Farmacie Territoriali;
- gli Ausili e protesi anche non presenti nel nomenclatore tariffario sono gestiti ed erogati direttamente tramite gli uffici di Ausili e Protesi aziendali;
- l'erogazione a carico del Sistema Sanitario Nazionale (SSN) dei farmaci di Fascia C e gli integratori, da parte delle Farmacie Territoriali di residenza dei pazienti affetti da malattia rara, prescritti da parte dei Centri Regionali ed extra-Regionali per le malattie rare, trattandosi di prestazioni extra-Lea, non possono essere garantite dalle regioni soggette a Piano di Rientro come la Regione Calabria.

Per la gestione di casi del tutto eccezionali, resta però la possibilità che il paziente affetto da malattia rara rivolga specifica istanza all’Azienda Sanitaria Provinciale competente per il territorio per l’emanazione di un provvedimento ad hoc che disponga dell’erogazione dei prodotti in questione, a seguito di valutazione clinica che ne attesti la indispensabilità e insostituibilità, in assenza del quale il paziente è a rischio di aggravamento della malattia o di pericolo di vita. (Figura 2).

Figura 2. Flow chart modalità di prescrizione e erogazione dei farmaci per pazienti affetti da MR



5. IL PERCORSO ASSISTENZIALE MALATTIE RARE

Il Percorso assistenziale Malattie rare (MR) ha l'obiettivo di garantire la facilitazione all'accesso, la continuità della presa in carico e l'accompagnamento proattivo nelle diverse fasi e nella risposta ai bisogni sociosanitari, mediante interventi integrati tra i diversi nodi della Rete, in una visione di continuità caratteristica di un percorso evolvente verso la cronicità.

I nodi della Rete vengono descritti nelle seguenti sezioni individuando le diverse funzioni assistenziali.

A) Centri di Coordinamento Aziendali per le Malattie Rare

Il *Centro di Coordinamento Aziendale per le MR (CCA-MR)* ha funzioni di riferimento e di coordinamento dell'intera rete aziendale e svolge le funzioni precedentemente illustrate ed in particolare a livello organizzativo, le funzioni di:

- sportello unico aziendale per le Malattie Rare, al servizio dei medici territoriali, dei pazienti e dei cittadini, al fine di essere punto di riferimento e supporto per le diverse problematiche relative alle malattie rare;
- monitoraggio della presa in carico dei pazienti da parte dei diversi centri specialistici della rete MR, dell'avvenuto inserimento degli stessi nel registro regionale delle malattie rare e delle terapie farmacologiche somministrate;
- gestione del portale regionale MR sul portale aziendale, al fine di migliorare ed aggiornare le informazioni per medici territoriali, per i pazienti e i cittadini in merito alle malattie rare.

Esso dovrà dotarsi a tal fine di almeno una unità di personale infermieristico ed una di personale amministrativo dedicato, di una mail e di un numero telefonico e dovrà essere abilitato a poter prenotare direttamente il paziente sulle agende esclusive dedicate alle malattie rare presso tutti i Centri di Riferimento HUB/Spoke facenti parte della Rete regionale MR.

B) Centri di Riferimento per le Malattie Rare

I *Centri di Riferimento per le Malattie Rare (CR-MR)* sono le Unità Operative specialistiche dei Presidi Ospedalieri della Rete MR, responsabili del percorso di diagnosi e cura in relazione alle singole malattie o gruppi di malattie, con specifiche competenze per l'età pediatrica e/o adulta, e sono identificati con ruolo di Hub o Spoke dal Coordinamento Regionale delle Malattie Rare, secondo specifici criteri.

Essi sono il punto di primo accesso del paziente con sospetto di malattia rara inviato dai medici territoriali e assicurano:

- la presa in carico del paziente
- la diagnosi, la terapia ed il follow-up dei pazienti con malattia rara
- la redazione del Piano Assistenziale Terapeutico personalizzato che dovrà comprendere in regime di gratuità tutte le prestazioni incluse nei LEA nazionali (farmaci, dietetici, presidi, ausili, protesi, trattamenti riabilitativi, interventi chirurgici programmati, ecc.) ritenuti necessari per la presa in carico del paziente. Le azioni previste dal piano assistenziale dovranno essere attuate preferibilmente dagli ospedali e dai servizi territoriali più prossimi al luogo di vita della persona con MR
- la certificazione della malattia rara sui relativi moduli da presentare all'ASP di residenza del paziente per l'ottenimento della relativa esenzione per MR
- l'inserimento del paziente nel Registro regionale per le malattie rare
- la connessione con il Medico di Medicina Generale o Pediatra di Libera Scelta e l'ASP di residenza, per l'attivazione dei servizi territoriali e la presa in carico in toto del paziente
- la connessione tra Centro di Riferimento HUB e Centro di Riferimento Spoke che ha in carico il paziente
- l'invio di una copia della certificazione di MR per ciascun paziente al Centro di Coordinamento Aziendale (CCA-MR) che monitora l'avvenuta compilazione del registro da parte dell'U.O.
- l'invio di una copia del Piano terapeutico assistenziale personalizzato per ciascun paziente al Centro di Coordinamento Aziendale (CCA-MR) che monitora l'effettiva presa in carico del paziente e la somministrazione delle terapie farmacologiche
- la nomina di un "Case manager infermieristico MR" con il ruolo di coordinamento della continuità assistenziale e riferimento attivo per il paziente ed i suoi caregiver
- la nomina di un "dirigente medico specialista di riferimento per le MR" all'interno dell'U.O.
- l'attivazione di un'agenda esclusiva di prenotazione visite CUP dedicata ai pazienti con MR messa a disposizione dei pazienti inviati dai medici territoriali o direttamente di questi ultimi, dei Centri di Coordinamento Aziendali (CCA-MR) e di tutte le altre U.O. afferenti alla rete MR
- la dotazione di un riferimento telefonico attivo e di una mail dedicata, gestita dal Case manager infermieristico MR, per la gestione dei pazienti MR presi in carico e di un percorso aziendale per eventuali accessi non programmati o ricoveri d'urgenza degli stessi
- l'aggiornamento periodico del piano assistenziale del paziente MR in base all'evoluzione clinica della malattia e alla risposta ai trattamenti in corso
- la condivisione del percorso assistenziale con il PLS/MMG e l'ASP di residenza del paziente per consentire la proattività verso la persona e la facilitazione all'accesso ai servizi di prossimità.

C) Medici assistenza territoriale

Il Medico di Medicina Generale (MMG) e il Pediatra di libera scelta (PLS) o lo Specialista Ambulatoriale sono il primo punto di contatto con il paziente, per cui la loro competenza è determinante nell'orientare correttamente e precocemente la persona con sospetto diagnostico verso il Centro di Riferimento MR in grado di approfondire il percorso diagnostico e nello stesso tempo assicurare la continuità delle cure nell'ottica della salute globale.

In particolare, il paziente con sospetto di malattia rara, tra quelle inserite nel DPCM 2017, dovrà essere quindi inviato dai Medici di medicina generale o dal Pediatra di Libera scelta o altro specialista del SSN, ad uno dei Centri di Riferimento Malattie Rare (CR-MR), specifico per la malattia o gruppo di malattia sospettata più prossimo al paziente, con un'impegnativa con codice di esenzione R99 (sospetto di malattia rara) riportante il codice regionale e la dicitura di " prima visita specialistica"(ad esempio prima visita specialistica neurologica o ematologica o dermatologica o pediatrica o genetica ed etc) con annotazione del sospetto diagnostico di "sospetto malattia rara DPCM 2017".

Il servizio CUP unico sovraregionale o direttamente il medico territoriale prenoterà il paziente, in maniera prioritaria, nell'agenda esclusiva del Centro di Riferimento MR specialistico. Tale modalità permetterà al paziente con sospetto di malattia rara di poter usufruire di un canale preferenziale di accesso alla rete MR. In casi di particolare complessità i medici dell'assistenza territoriale potranno contattare lo Sportello unico MR di uno dei Centri di Coordinamento Aziendale della rete o direttamente il Centro Regionale di Coordinamento MR.

Il ruolo del Medico di Medicina Generale (MMG) e del Pediatra di libera scelta (PLS) è fondamentale per la comprensione dei bisogni di cura del paziente e della famiglia e contribuisce attivamente alla definizione del Piano terapeutico assistenziale. Il suo coinvolgimento deve essere proattivo, inviando valutazioni cliniche e bilanci di salute al Centro di Riferimento MR mediante uno stretto contatto con il case manager infermieristico per la migliore gestione delle problematiche acute. Il MMG/PLS, nel contempo, insieme all'Infermiere di Famiglia e di Comunità deve essere collegato con gli altri nodi della rete, da cui viene informato sul Piano terapeutico assistenziale.

Tutte le prestazioni sia in fase di sospetto diagnostico che di assistenza del paziente con una delle malattie rare inserite nello specifico allegato ministeriale sono esenti dalla partecipazione al costo (ticket) con codice di esenzione R99 nella fase di sospetto diagnostico e successivamente con il codice specifico di malattia rara diagnosticata assegnato dall'ASP di residenza.

E' prevista un'attività di formazione e informazione verso i MMG/PLS e gli specialisti ambulatoriali per il riconoscimento di sintomi e segni utili ad attivare la presa in carico del paziente con sospetto MR.

D) Centri di riferimento regionali di Genetica Medica

L'80% delle malattie rare è di origine genetica e per il restante 20% si tratta di malattie multifattoriali derivate, oltre che da una suscettibilità individuale, anche da altri fattori (ad esempio, alcuni fattori ambientali, alimentari). Esiste, poi, una grande differenza rispetto all'età in cui tali malattie compaiono, in quanto alcune possono manifestarsi in fase prenatale, altre alla nascita o durante l'infanzia, altre ancora in età adulta. Per tale motivo risulta fondamentale una stretta integrazione tra i Centri di coordinamento aziendali, i Centri di riferimento della rete ed i Centri di Genetica Medica regionali per la diagnosi prenatale e postnatale delle malattie rare.

A tal fine vengono istituiti:

- **il Centro di Genetica Medica regionale di riferimento per lo screening neonatale esteso (SNE) e la diagnosi post-natale MR**, compresa la conferma diagnostica molecolare delle malattie soggette a screening, presso la UOC di Genetica Medica della AOU "R. Dulbecco" di Catanzaro;
- **il Centro di Genetica Medica regionale di riferimento per la diagnostica genetica prenatale e postnatale MR** presso la UOSD di Genetica Medica del Grande Ospedale Metropolitano di Reggio Calabria.

Nel percorso diagnostico, la diagnosi genetica costituisce una parte essenziale per la maggior parte delle MR ed è opportuna ogni qual volta ricorrano le condizioni di appropriatezza in relazione alla specificità del singolo caso. La scelta del tipo di test genetico e della metodica utilizzata deve essere appropriata in base al quesito clinico, alla tempestività richiesta nella risposta e alla capacità di definire la diagnosi in modo accurato e clinicamente rilevante. I LEA definiti dal DPCM 12 gennaio 2017 individuano una serie di condizioni per le quali è consentito prescrivere l'analisi citogenetica/citogenomica o l'analisi di specifici geni-malattia nell'ambito del SSN.

Tutti i test genetici relativi alla diagnosi delle malattie rare, sia in ambito prenatale che postnatale, richiesti dai diversi Centri di Riferimento della rete regionale dovranno essere eseguiti presso uno dei due Centri Regionali di riferimento di Genetica medica.

Nel caso in cui un determinato test non possa essere espletato presso i due Centri Regionali di Genetica Medica, esso potrà essere eseguito, dopo autorizzazione degli stessi, presso uno dei Laboratori della Rete Nazionale Malattie Rare dotato di quella specifica competenza. In ogni caso, l'iter diagnostico deve essere organizzato in modo da garantire la migliore qualità e completezza con il minore disagio per il paziente e la sua famiglia.

I Centri regionali di riferimento di Genetica medica costituiscono parte integrante della Rete Regionale Malattie rare, sono abilitati alla sola certificazione di MR, per come specificato nell'**Allegato 2**, e svolgono le seguenti funzioni:

1. esecuzione dei test genetici;
2. applicazione di approcci omici per la definizione diagnostica e l'individuazione dei meccanismi di malattia alla base delle malattie rare secondo quanto riportato nel "*Piano per l'innovazione del sistema sanitario basata sulle scienze omiche*" recepito dalla Regione Calabria con il DCA n° 134 del 16/10/2020;
3. consulenza di genetica:
 - clinica, per l'inquadramento diagnostico di pazienti con sospetto di malattia rara;
 - pre-test, per informare i pazienti e le famiglie circa i limiti e le possibilità offerte dal test genetico proposto;
 - post test, per spiegare il significato del risultato emerso dal test genetico effettuato, per illustrare gli eventuali rischi di ricorrenza e per individuare i soggetti a rischio all'interno della famiglia;
4. rilascio certificazione malattia rara.

E) Centro clinico regionale di riferimento per le malattie metaboliche ereditarie

Con il DCA n. 169/2019 "*Approvazione protocollo di intesa tra la Regione Campania, la Regione Calabria, il CEINGE Biotecnologie Avanzate s.c.ar.l. e l'Azienda Ospedaliero Universitaria Mater Domini di Catanzaro, finalizzata alla realizzazione dello screening neonatale esteso, a tutti i nuovi nati della Regione Calabria*" è stato approvato lo schema di protocollo di intesa tra la Regione Campania, la Regione Calabria, il CEINGE Biotecnologie Avanzate s.c.ar.l. e l'Azienda Ospedaliero Universitaria Mater Domini di Catanzaro, finalizzata alla realizzazione dello screening neonatale esteso a tutti i nuovi nati della Regione Calabria.

Il DCA n. 75/2023 "*Screening Neonatale Esteso- Individuazione Centro Clinico Regionale di Riferimento*" ha identificato l'UO di Pediatria universitaria dell'AOU "R.Dulbecco" di Catanzaro quale Centro Clinico Regionale di Riferimento per le malattie metaboliche ereditarie, in grado di garantire lo screening neonatale esteso in tutto il territorio regionale, secondo quanto previsto dalla Legge n. 167/2016 e s.m.i. e dal D.M. 13 ottobre 2016.

F) Le Aziende Sanitarie Provinciali (ASP)

Il percorso clinico-assistenziale prevede una stretta sinergia e connessione tra i diversi nodi ospedalieri MR ed i servizi di prossimità per il mantenimento di una continuità assistenziale e per il collegamento con il sistema di supporto socio-sanitario.

Le Direzioni di Presidio di ciascuno Spoke delle diverse ASP identificano un referente Aziendale con il ruolo di "*Care Manager Aziendale MR*" per l'attività relativa alle Malattie Rare. Il Care

Manager Aziendale MR è il riferimento attivo per la persona, nonché per l'attivazione dei servizi di prossimità inseriti nel percorso assistenziale.

La terapia fisica di riabilitazione e di mantenimento è un aspetto di particolare importanza nel percorso assistenziale di molte Malattie Rare, per cui le ASP, attraverso il Care Manager Aziendale, devono prevedere un percorso di facilitazione del percorso assistenziale mediante l'istituzione di una lista di attesa dedicata nei centri incidenti nel proprio territorio. Deve essere, inoltre, garantita la continuità assistenziale con l'obiettivo di contrastare i processi degenerativi del paziente al fine del mantenimento delle sue abilità.

Il ruolo svolto dal Care Manager Aziendale consiste in:

- collegamento con il Centro di Riferimento che ha in carico il paziente;
- collegamento con le Centrali Operative Territoriali (COT) per l'attivazione dei servizi territoriali, socio-sanitari e sociali di prossimità;
- collaborazione con il servizio protesica e farmaceutico relativi all'accesso ai presidi, ausili medici e farmaci;
- attività informativa ed educativa a livello aziendale verso i MMG/PLS e Servizi specialistici aziendali, il paziente e i suoi caregiver;
- collegamento con gli sportelli ASP che rilasciano l'esenzione per patologia malattia rara.

Presso il Care Manager Aziendale MR dovrà essere disponibile un numero telefonico ed una mail dedicata per le comunicazioni con i pazienti e i loro caregiver.

Il Case Manager Infermieristico del Centro di Riferimento HUB che ha preso in carico il paziente ed il Care Manager Aziendale del Centro Spoke devono inoltre istituire connessioni strutturate con i referenti dei servizi aziendali di Cure Domiciliari, di Nutrizione Artificiale, della Terapia del dolore e delle Cure Palliative, al fine di consentire una unitarietà ad un complesso integrato di prestazioni specialistiche, infermieristiche, riabilitative, psicologiche, di assistenza farmaceutica, somministrazione di preparati di nutrizione artificiale, prestazioni sociali e sostegno psicologico che ricoprono l'intera sfera sanitaria, sociale e affettiva del paziente e del suo nucleo familiare, anche mediante l'utilizzo della telemedicina.

L'integrazione tra ospedale-ospedale e ospedale-territorio (in cui i MMG e le case di comunità sono i principali attori) fa nascere nuovi punti di contatto di erogazione delle cure, ricolloca i pazienti e i loro bisogni al centro dei modelli di cura e rafforza il legame e il confronto multidisciplinare tra curanti, indispensabili per garantire percorsi terapeutici efficaci.

Le ASP di residenza del paziente in possesso della certificazione rilasciata da uno dei Centri di riferimento della rete MR, rilasciano l'attestato di esenzione corrispondente alla malattia certificata.

Le prestazioni indicate nel piano terapeutico assistenziale personalizzato e comprese nei LEA nazionali, dovranno essere garantite dall'ASP di residenza del paziente ed erogate o direttamente dai suoi servizi o dalla rete regionale o interregionale di assistenza a totale carico del SSR.

G) Il PDTA di Patologia

Il PDTA di Patologia definisce e descrive il percorso assistenziale della persona affetta da malattia rara, dal sospetto diagnostico alla sua presa in carico, alla continuità assistenziale e ai suoi bisogni sociosanitari. Il PDTA di patologia deve contenere la definizione delle attività assistenziali di continuità, visite o prestazioni, con l'identificazione della tempistica e della sede, Centri di riferimento Hub e/o Spoke o Azienda Sanitaria Provinciale, attraverso connessioni dirette con il Care Manager Aziendale.

Il Centro Coordinamento Regionale MR predispone annualmente un cronoprogramma dei PDTA da sviluppare e revisionare, individua il gruppo patologia-specifico per la stesura del documento che valuta e approva. La tempistica per la sua produzione e approvazione è raccomandata in un tempo non superiore ai quattro mesi. Il documento dovrà essere sviluppato alla luce delle linee guida ed evidenze disponibili, in ambito organizzativo e clinico, dell'analisi delle criticità nella pratica corrente, declinando i principi del percorso assistenziale, le azioni per la sua realizzazione operativa e le connessioni tra i diversi nodi.

Qualora non sia presente un PDTA di patologia, il riferimento è costituito dalle Linee guida disponibili.

6. REGISTRO REGIONALE PER LE MR

Con la Deliberazione di Giunta Regionale 9 luglio 2009, n. 409 è stato istituito il Registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR), in raccordo con il Registro nazionale dell'ISS.

Il RRMR raccoglie i dati provenienti dai Centri di riferimento aziendali.

Finora, il caricamento dei dati da parte delle Aziende è stato frammentario e parziale, tanto da non poter disporre oggi di un dato sufficientemente rappresentativo della situazione regionale.

Considerato che l'accuratezza dei flussi informativi rappresenta una fonte informativa importante, obiettivo prioritario è il miglioramento del RRMR.

Pertanto, verrà avviato un focus formativo a cura degli operatori del sistema informatico regionale e rivolto ai professionisti delle Aziende sanitarie responsabili della trasmissione dei dati, al fine di riorganizzare il Registro Regionale attraverso un aggiornamento dei referenti aziendali e un conseguente corretto caricamento dei dati. Ciò consentirà alla Regione di disporre di uno

strumento che possa fornire una stima quanto più possibile attendibile della prevalenza e dell'incidenza delle MR in Calabria.

7. FORMAZIONE

La formazione è un aspetto cruciale nel campo delle MR.

La crescita e la valorizzazione professionale degli operatori sanitari sono requisiti essenziali che devono essere assicurati attraverso la formazione permanente.

Un importante ambito di interventi formativi è quello dei Medici di medicina generale (MMG) e dei Pediatri di libera scelta (PLS), che costituiscono il primo punto di contatto del paziente con il SSN. Le loro competenze sono critiche nell'indirizzare correttamente il paziente allo specialista incaricato di formulare il sospetto diagnostico, in base al quale potrà accedere gratuitamente alle prestazioni diagnostiche all'interno della rete regionale dei Presidi. Per questo è necessario formare specificamente i MMG/PLS e gli specialisti nella interpretazione delle complesse sintomatologie delle MR e nella formulazione del sospetto diagnostico, per evitare i ritardi nella diagnosi e nella presa in carico.

Il Coordinamento regionale MR, anche in collaborazione con le Aziende Sanitarie, predisporrà un piano formativo per il triennio 2024-2026, prevedendo attività formative dedicate alle malattie rare e indirizzate ai medici di medicina generale, ai pediatri di libera scelta, ai medici ospedalieri e specialisti, ai farmacisti e ai tecnici sanitari, coinvolgendo attivamente le associazioni dei pazienti e i loro familiari.

I contenuti di tali attività dovranno riguardare anche le modalità di accesso alle reti di assistenza dedicate alla gestione del malato raro, i percorsi definiti per la presa in carico di tali persone, i trattamenti disponibili e le modalità per accedervi.

8. INFORMAZIONE

Le persone affette dalle MR e i loro familiari incontrano spesso difficoltà nell'ottenere le informazioni di loro interesse, con una qualità facilmente identificabile.

La Regione e le aziende sanitarie devono attivare dei siti dedicati alle persone affette da malattie rare, dove è descritta l'organizzazione della rete regionale e aziendale e dove sono disponibili informazioni sulla normativa, sui diritti, sulle modalità di accesso, sulle prestazioni erogabili e sui contatti per l'accesso diretto ai Presidi ospedalieri accreditati.

Pertanto, al fine di diffondere informazioni, in modo integrato con le attività correlate, ai cittadini, ai medici specialisti, ai medici di medicina generale (MMG) e pediatri di libera scelta (PLS), verrà istituito il portale web regionale dedicato alle Malattie Rare, mediante il quale sarà possibile

accedere ai portali web dedicati alle malattie rare di ciascun presidio ospedaliero, che dovranno essere obbligatoriamente presenti all'interno del sito istituzionale aziendale.

9. RICERCA

Le malattie rare sono un cospicuo ed eterogeneo gruppo di patologie umane (circa 7.000-8.000) definite tali per la loro bassa diffusione nella popolazione. Nel loro insieme costituiscono un problema sanitario importante e coinvolgono milioni di persone in tutto il mondo.

Circa l'80% dei casi è di origine genetica, per il restante 20% si tratta di malattie multifattoriali derivate, oltre che da una suscettibilità individuale, anche da altri fattori (ad esempio, alcuni fattori ambientali, alimentari) oppure dall'interazione tra cause genetiche e ambientali. Esiste una grande differenza rispetto all'età in cui compaiono, alcune possono manifestarsi in fase prenatale, altre alla nascita o durante l'infanzia, altre ancora in età adulta. Nonostante la loro numerosità ed eterogeneità, le malattie rare sono accomunate da diversi aspetti che includono: la difficoltà per il malato a ottenere una diagnosi appropriata e rapida, la rara disponibilità di cure risolutive, l'andamento della malattia spesso cronico-invalidante, il peso individuale, familiare e sociale rilevante.

Ed è proprio per tali motivi, che, nonostante i numerosi progressi, la ricerca scientifica va ulteriormente incentivata per comprendere i meccanismi alla base delle malattie rare e sviluppare nuovi approcci diagnostici e terapeutici.

Allegato 1 - Presidi ospedalieri della rete MR e Centri di Riferimento per le MR

Allegato 2 - Centri per sola certificazione di malattia rara