

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

Oggetto: DGRM n. 1789/2023. Linee Guida per le attività della Rete regionale delle Malattie Rare.

LA GIUNTA REGIONALE

VISTO il documento istruttorio riportato in calce alla presente deliberazione predisposto dalla Direzione del Settore Territorio e Integrazione Socio Sanitaria dal quale si rileva la necessità di adottare il presente atto;

RITENUTO, per motivi riportati nel predetto documento istruttorio e che vengono condivisi, di deliberare in merito;

VISTO il parere favorevole di cui all'articolo 4, comma 5, della legge regionale 30 luglio 2021, n. 18, sotto il profilo della legittimità e della regolarità tecnica, del dirigente della Direzione del Settore Territorio e integrazione socio sanitaria e la dichiarazione dello stesso che l'atto non necessita dell'attestazione di copertura finanziaria

VISTA la proposta del direttore dell'Agenzia Regionale Sanitaria;

VISTO l'articolo 28 dello Statuto della Regione;

Con la votazione, resa in forma palese, riportata nell'allegato "Verbale di seduta"

DELIBERA

- *Di approvare le Linee Guida per le attività della Rete regionale delle Malattie Rare, individuando i "Centri della Rete regionale delle Malattie Rare" ed il "Percorso per la Presa in carico della persona con Malattia Rara", come da allegato A alla presente deliberazione.*
- *Di revocare, in conseguenza del punto precedente, le DD.GG.RR. n. 882 del 01/08/2016 e n. 57 del 29/01/2024.*
- *Di demandare al Direttore dell'Agenzia Regionale Sanitaria la predisposizione di specifico atto che definisca la Modulistica Operativa di riferimento della Rete.*
- *Di affidare al Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare il monitoraggio annuale delle attività dei Centri di Riferimento della Rete (CdR) individuati con il presente provvedimento, al fine di valutare la permanenza dei requisiti posseduti.*
- *Di stabilire che, entro il mese di settembre di ogni anno, il Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare invierà agli Enti del SSR la modulistica necessaria al fine del possibile inserimento di ulteriori Unità Operative nella Rete delle Malattie Rare, che verrà validato dal Coordinamento stesso.*



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

- *Di stabilire che l'elenco dei CdR contenuto nell'allegato A, in conseguenza delle sopra menzionate validazioni, possa essere aggiornato entro il mese di gennaio di ogni anno, con atto del Direttore dell'Agenzia Regionale Sanitaria.*
- *Di sostituire, il "Modulo di richiesta Farmaco Off-Label per Malattia Rara" dell'Allegato A alla DGR n. 1402 del 30/09/2023, con l'allegato B al presente atto.*
- *Di approvare i "Criteri Regionali per la Ripartizione del Fondo destinato all'attuazione del Piano nazionale malattie rare 2023-2026", di cui all'Intesa rep. atti n. 266/CSR del 9 novembre 2023, previsti in allegato C.*

IL SEGRETARIO DELLA GIUNTA

Francesco Maria Nocelli

Documento informatico firmato digitalmente

IL PRESIDENTE DELLA GIUNTA

Francesco Acquaroli

Documento informatico firmato digitalmente

DOCUMENTO ISTRUTTORIO

Normativa di riferimento

- DM 279 del 18/5/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie";
- DGR n. 889 del 21/05/2002 "Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare"
- DGR n. 1031 del 18/05/2006 "Malattie rare - revisione dell'applicazione in ambito regionale del DM 279 del 2001 – Individuazione di altre funzioni di interesse generale"
- DGR n. 1369 del 26/11/2007 "DM 279/2001 –Integrazione elenco malattie rare";
- DGR n. 918 del 17/06/2013 "Screening neonatale allargato per malattie metaboliche nella Regione Marche"
- DGR n. 1735 del 27/12/2013 "Disposizioni relative alla costituzione del Coordinamento regionale malattie rare: revisione della deliberazione n. 1031 del 2006"
- DGR n. 634 del 26/05/14 "Recepimento Accordo Stato Regioni del 13/03/13 ai sensi dell'art. 4 del D. L.gs. 28 agosto 1997 n. 281, sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC) -indicazioni operative";
- Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sul documento "Piano nazionale per le malattie rare (PNMR)" del 16 ottobre 2014 (rep atti 140/CSR);
- DGR n. 882 del 01/08/2016 "Recepimento dell'accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento "Piano nazionale malattie rare (PNMR) del 16 ottobre 2014 (rep. atti 140/CRS). Linee di indirizzo per la definizione delle attività della rete regionale delle Malattie Rare della Regione Marche";



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

- DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza..." in particolare l'allegato 7 "Elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo";
- DGR n. 716 del 26/06/2017 "Decreto Presidente del Consiglio dei Ministri del 12.01.2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza... Recepimento e prime disposizioni attuative";
- Legge 10 novembre 2021, n. 175 "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani".
- Legge Regionale n. 19 dell'8 agosto 2022 "Organizzazione del servizio sanitario regionale";
- D.M. del 16 settembre 2022 "Nomina del Comitato Nazionale Malattie Rare (CoNaMR);
- Intesa, ai sensi dell'accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n. 121/CSR) sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione del CIPESS relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023-2026", per gli anni 2023 e 2024;
- DGR n. 1183 del 07/08/2023 "L.R. 31/2022 - Approvazione delle modalità di ripartizione del fondo per la fornitura gratuita di farmaci fascia C e altri prodotti a soggetti affetti da malattie rare nella Regione Marche - anno 2023";
- Deliberazione amministrativa n. 57 approvata dall'Assemblea legislativa regionale il 9 agosto 2023 "Piano sociosanitario regionale 2023-2025. Salute, sicurezza e innovazione per i cittadini marchigiani";
- Decreto n. 112/ASF del 14/9/2023 "DGR 1183/2023 - Fornitura gratuita di farmaci fascia C e altri prodotti a soggetti affetti da malattia rara residenti nella Regione Marche - Impegno e liquidazione a favore delle Aziende Sanitarie Territoriali del SSR delle risorse regionali per l'anno 2023 pari ad euro 500.000,00 - Bilancio 2023/2025, cap 2130710212";
- DGR n. 1402 del 30/09/2023 "Linee di indirizzo regionali per la continuità terapeutica ospedale-territorio nella Regione Marche. Modello operativo per la prescrizione, erogazione, somministrazione di farmaci a domicilio e in strutture residenziali extraospedaliere";
- DGR n. 1435 del 09/10/2023 "Piano di potenziamento regionale delle Cure Palliative in età adulta e pediatrica per il triennio 2023-2025";
- DGR n. 1789 del 27/11/2023 "Recepimento dell'Accordo, ai sensi dell'art. 9 commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021 n.175 tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano sul "Piano nazionale malattie rare 2023-2026" e sul documento "Riordino della rete nazionale delle malattie rare" repertorio atti n 121/CSR del 24 maggio 2023.";
- Decreto n.56/AST del 29/10/2023 "Intesa n. 266/CSR del 09/11/2023. Accertamento e impegno della quota assegnata alla Regione Marche per l'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023-2026", annualità 2023;
- DGR n. 57 del 29/01/2024 "Integrazione alla rete regionale Malattie rare di cui alla DGR n. 882 del 1° agosto 2016 come previsto dal Documento di "Riordino della rete nazionale delle malattie rare", repertorio atti n 121/CSR del 24 maggio 2023;
- Decreto n.113/ARS del 18/10/2024 "Decreto 20/AST del 13 ottobre 2021 "Aggiornamento del Gruppo di Coordinamento Regionale Malattie rare (MR) di cui alla DGR n. 1735 del



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

27/12/2013”, modifica e aggiornamento dei componenti del Centro di Coordinamento Regionale Malattie rare, ai sensi dell’ allegato A alla DGR n. 57 del 29 gennaio 2024 “ Integrazione alla rete regionale Malattie rare di cui alla DGR n. 882 del 1 agosto 2016 come previsto dal Documento di "Riordino della rete nazionale delle malattie rare" repertorio atti n.121/CSR del 24 maggio 2023”;

- Decreto n. 59/ASF del 15/10/2024 “DGR 1183/2023 - Fornitura gratuita di farmaci fascia C e altri prodotti a soggetti affetti da malattia rara residenti nella Regione Marche - Impegno e liquidazione a favore delle Aziende Sanitarie Territoriali del SSR delle risorse regionali per l’anno 2024 pari ad euro 500.000,00 - Bilancio 2024/2026, capitolo 2130710212”;
- Decreto n.155/ARS del 30/12/2024 “Intesa n. 266/CSR del 09/11/2023. Accertamento e impegno della quota assegnata alla Regione Marche per l’attuazione del “Piano nazionale malattie rare 2023-2026” annualità 2024”.

Motivazione

A partire dal DM 18 maggio 2001 n. 279, che istituiva la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare al fine di realizzare una rete nazionale di monitoraggio ed assistenza dedicata specificamente a quest'area di patologie e garantire l'erogazione di particolari benefici ai malati che ne siano affetti, con atti normativi succedutisi nel corso degli anni a partire dal 2002, la Regione Marche ha provveduto a definire la Rete Regionale delle Malattie Rare, costituita da presidi accreditati, appositamente individuati.

Nel 2013, in seguito al riordino delle Reti cliniche della regione Marche (DGR n. 1345/2013 e ss.mm. ii), per la Rete delle Malattie Rare si confermava il Centro di riferimento regionale Malattie Rare presso l'Azienda Ospedaliero Universitaria delle Marche, il Centro di riferimento per il gruppo di malattie emorragiche congenite (codice RDG020) presso l’AST di Macerata, ed il Centro di riferimento per lo Screening metabolico neonatale esteso (SNE) presso l’AST di Pesaro Urbino. Nello stesso anno veniva altresì definito un Coordinamento regionale Malattie Rare presso l'Agenzia Regionale Sanitaria (ARS) e istituito il Registro Regionale delle Malattie Rare, con software dedicato Re.Ma.Ra, coordinato dal Centro di riferimento regionale dell’AOUM, individuando i referenti territoriali abilitati all’inserimento dati. Ad oggi, su una popolazione di circa 1.500.000 abitanti risultano iscritti nel Registro regionale oltre 12.000 pazienti.

Con successiva deliberazione, la DGR n. 882 del 2016, che recepiva l'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano (140/CSR) del 16 ottobre 2014, concernente il Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR), si sono infine poste le basi per l’operatività dei “nodi di rete” in un’ottica di modello “Hub & Spoke” su più livelli organizzativi, in funzione della complessità assistenziale, i quali avrebbero dovuto raccordarsi con il Centro regionale di riferimento dell’AOUM, regolamentando altresì il percorso per la presa in carico del paziente affetto da Malattia Rara.

L’Allegato 7 del DPCM LEA del 2017 ha in seguito sostituito, a partire dal 15/9/2017, l’elenco delle malattie rare che danno diritto all’esonero dalla compartecipazione alla spesa sanitaria di cui al D.M. 279 del 18/05/2001, inserendovi 110 nuove entità, tra malattie rare singole e gruppi, spostando 2 malattie dall’esonero per patologia cronica e invalidante all’esonero per malattia rara e lo spostamento di 5 malattie dall’esonero per malattia rara all’esonero per



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

patologia cronica e invalidante. La DGR n. 716 del 2017 ha fornito quindi le prime disposizioni attuative ai nuovi LEA del 2017, anche in materia di MR.

Rispetto al 2001, lo scenario delle MR è profondamente mutato poiché si è assistito all' aumento della sopravvivenza dopo l'età pediatrica, ad una maggiore coscienza da parte di pazienti e familiari della propria patologia, ad un rafforzamento dell'associazionismo, alla necessità di implementare la formazione/informazione dei sanitari in materia; in questo contesto si assiste ad una risposta sanitaria spesso non appropriata, soprattutto per quanto attiene la gestione della continuità assistenziale nel passaggio all'età adulta. Da qui la necessità di una nuova Legge, la n.175 del 10 novembre 2021, e del relativo Accordo St/Reg (rep. atti n 121/CSR) del 24 maggio 2023, sul "Piano nazionale malattie rare 2023-2026" e sul documento "Riordino della rete nazionale delle malattie rare". Allo scopo di fornire continuità assistenziale tra i diversi setting di cura, con la DGR n. 1402/2023, che ha approvato un modello operativo per la prescrizione, erogazione, somministrazione di farmaci a domicilio e in strutture residenziali extraospedaliere, è stato definito uno specifico percorso anche per la fornitura a carico del SSR di medicinali e altri prodotti compresi nel piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato per i pazienti con esenzione per malattia rara. Con successivo atto, la DGR 1435/2023, che definisce il Piano di potenziamento delle Cure Palliative regionali, si è altresì evidenziata la necessità di una presa in carico precoce e condivisa delle CP, fin dalle fasi precoci delle malattie cronicodegenerative, comprese le malattie rare, durante le diverse traiettorie della malattia, allo scopo di prevenire o attenuare gli effetti del declino funzionale dei pazienti che ne sono affetti. Con successiva Intesa della Conferenza Stato-Regioni, sancita nella seduta del 9 novembre 2023 (rep. atti n. 266/CSR), concernente il riparto del finanziamento destinato all'attuazione del «Piano nazionale malattie rare 2023-2026», la ripartizione di tale fondo è stata vincolata al raggiungimento da parte delle Regioni dei seguenti obiettivi:

- 1) Recepimento con atto formale del Piano nazionale malattie rare (PNMR) e del Documento di riordino entro il 9 dicembre 2023;*
- 2) Approvazione con atto formale dei Centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento che svolgono i compiti e le funzioni stabilite dal Documento di riordino della rete nazionale malattie rare entro il 31 gennaio 2024;*
- 3) Relazione finale riassuntiva, corredata da dati, delle attività svolte dai Centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento appartenenti alla Rete regionale malattie rare entro il 31 gennaio 2025.*

Ai fini del recepimento del Piano nazionale malattie rare (PNMR) la Regione ha deliberato la DGR n. 1789/2023 e, per dare avvio al riordino della rete regionale Malattie Rare in linea con il Piano, è stata emanata la DGR n. 57 del 2024 che ha individuato i Centri di Eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti di Riferimento Europee «ERN» ed approvato la composizione del Centro di Coordinamento Regionale della Rete regionale per le Malattie rare, definendo specifici compiti e funzioni per le due tipologie di Centro e dando mandato all'ARS di definirne i componenti (Decreto n.113/ARS del 18/10/2024).

Il nuovo Piano prevede infatti il riordino dell'intera Rete nazionale per le malattie rare, articolata nelle reti regionali e interregionali, individuando compiti e funzioni specifiche dei Centri di Coordinamento, dei Centri di Riferimento e dei Centri di Eccellenza.

In seguito alle modifiche organizzative introdotte con Legge regionale n. 19 dell'8 agosto 2022 dell'intero SSR, l'ARS ha effettuato una ricognizione presso i 7 Enti definiti dalla sopracitata Legge, allo scopo di indentificare i nuovi Centri di Riferimento Regionali per le Malattie Rare.



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

Il Centro di Coordinamento regionale, riunitosi in numerosi tavoli a partire dal 30 ottobre 2024 e fino al 31 gennaio 2025, ha acquisito i risultati della ricognizione e ha proceduto alla valutazione dei requisiti contenuti nel *“Modulo per la candidatura a presidio della rete regionale per le malattie rare”*, delle singole UU.OO. candidatesi per il loro riconoscimento, giungendo all'individuazione di uno o più Centri di Riferimento Regionali (CdR) per ciascun Gruppo di MR individuati dai LEA 2017.

I Criteri di Valutazione utilizzati, rappresentati nel modulo sopra citato, consistono in:

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

I CdR individuati dovranno presentare volumi di attività significativi e performance appropriate, sviluppare e mantenere legami formali con la restante rete territoriale, avere un'organizzazione che favorisca il processo di transizione tra età pediatrica e adulta, ed identificare gli ambiti da implementare e le iniziative da adottare nei settori della ricerca, della formazione e dell'informazione.

L'individuazione di specifici CdR per Gruppo di Patologie Rare va quindi a modificare il vecchio modello organizzativo della rete delle Malattie Rare, modello Hub e Spoke, richiedendo una modifica sostanziale alle *“Linee per la definizione delle attività della rete regionale delle Malattie Rare della Regione Marche”* contenute nella DGR n. 882 del 01/08/2016, richiamata anche nella DGR n. 57 del 2024. A tal fine, anche allo scopo di uniformare la normativa di riferimento della Rete regionale delle Malattie Rare al nuovo Piano Nazionale e nella necessità di disporre di un unico atto normativo regionale, con la presente deliberazione si è ritenuto necessario revocare le due DD.GG.RR., DGR n 882/2016 e la DGR n. 57/2024, ridefinendo nuove Linee Guida per le attività della Rete Regionale delle Malattie Rare che individuano i “Centri della Rete Regionale delle Malattie Rare” ed il “Percorso per la Presa in Carico della Persona con Malattia Rara”, come da allegato A alla presente deliberazione.

Il nuovo modello adottato consiste in un sistema integrato, secondo un disegno di rete “multicentrico” e “multidisciplinare”, che valorizzi sia il ruolo di competenza specialistica, sia l'integrazione con tutti gli attori dell'assistenza.

La predisposizione di specifici Percorsi Ambulatoriali Complessi (PAC) aziendali dedicati alle diverse Malattie Rare, relativi alle patologie prese in carico dai propri CdR e l'eventuale inserimento della figura del Case/Care Manager per le MR in ogni Ente del SSR, rappresentano azioni cruciali per la Rete delle Malattie Rare, sia per garantire un coordinamento operativo tra le UU.OO. che costituiscono i diversi CdR, sia per offrire ai pazienti portatori di MR, un unico e preciso punto di riferimento sulla gestione complessiva del percorso, soprattutto nella fase di Transizione dall'età pediatrica a quella adulta.

I CdR individuati verranno sottoposti a monitoraggio annuale da parte del Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare attraverso specifica Modulistica, che verrà approvata con apposito atto del Direttore dell'ARS, contenente i criteri sopra citati, al fine di valutare la permanenza dei requisiti posseduti complessivamente da ogni CdR.

Entro il mese di settembre di ogni anno, il Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

invierà agli Enti del SSR la modulistica predisposta, al fine del possibile inserimento di ulteriori Unità Operative nella Rete delle Malattie Rare. In seguito al monitoraggio e valutazione dei CdR regionali e dei risultati della valutazione delle nuove candidature a CdR regionale da parte del Centro di Coordinamento regionale, entro il mese di gennaio di ogni anno l'elenco riportato nell'allegato A potrà essere aggiornato con atto del Direttore dell'Agenzia Regionale Sanitaria.

Relativamente all'accesso a farmaci ed altri trattamenti, che devono essere garantiti secondo principi di efficacia, tempestività, equità e semplificazione dei percorsi, il Comitato Nazionale Malattie Rare (Co.Na.MR), ha previsto l'istituzione di un Tavolo tra Regioni, AIFA e MdS per individuare un Elenco di trattamenti insostituibili ed essenziali da garantire a tutti i malati rari italiani indipendentemente dalla residenza, anche se si tratta di trattamenti non contenuti negli attuali LEA (sono attualmente inclusi nei LEA solo i medicinali appartenenti alla classe A, art. 8 ed alcune disposizioni dell'art. 9 del DPCM LEA 2017, e i medicinali appartenenti alla classe H.) Dovendo comunque *“dispensare senza oneri per il paziente i farmaci in fascia C, off-label, o non in commercio in Italia, di dimostrata efficacia per la patologia in oggetto, quando siano prescritti dallo specialista del Centro di riferimento mediante il Piano terapeutico individuale (previsto dalla L. 175/2021), in base a criteri di essenzialità e non sostituibilità riferiti alla condizione del malato ed esplicitamente definiti”*, in allegato B alla presente deliberazione è stato inserito il “Modulo di Richiesta Farmaco Off-Label per Malattia Rara”, che va a sostituire il “Modulo richiesta farmaco off-label per malattia rara” dell'Allegato A alla DGR n. 1402 del 30/09/2023.

Ulteriore modulistica operativa, come ad es. Moduli per le Prescrizioni terapeutiche extra LEA, necessaria allo svolgimento delle attività della Rete delle Malattie Rare, verrà approvata con apposito atto del Direttore dell'ARS.

La rete regionale di assistenza ai soggetti affetti da malattia rara ha in utilizzo dal 2014 un registro informatico, il Registro Re.Ma.Ra., condiviso tra il Centro di Coordinamento regionale e i servizi amministrativi degli Enti del SSR. Le funzionalità del Registro attualmente in uso si limitano quasi esclusivamente alle attività di certificazione della patologia. Il Centro di Coordinamento Regionale per le MR ha posto in evidenza la necessità di implementare il sistema informativo regionale dedicato alle malattie rare, al fine di poter garantire attività di monitoraggio e di sorveglianza epidemiologica, potenziando le azioni già previste del registro nazionale delle malattie rare e dei flussi informativi istituiti nell'ambito del SSN, anche a supporto della presa in carico delle persone che ne sono affette. A tale scopo, con il decreto ARS n. 11 del 09 giugno 2022 è stato costituito un Gruppo tecnico scientifico per l'acquisizione del nuovo registro malattie rare per la Regione Marche, composto da rappresentanti tecnici e scientifici delle strutture coinvolte nel processo di acquisizione. Il nuovo sistema dovrà garantire informazioni anche di ordine epidemiologico, utili per il governo del sistema regionale delle MR e per soddisfare il debito informativo della Regione nei confronti del Registro Nazionale Malattie Rare istituito presso l'ISS.

Ai fini di un'equa distribuzione tra gli Enti del SSR del Fondo destinato all'attuazione del “Piano nazionale malattie rare 2023-2026”, di cui all'Intesa rep. atti n. 266/CSR/2023, l'Intesa stessa prevede specifici indicatori. Il Centro di Coordinamento Regionale per le MR, in riunione plenaria del 16 gennaio 2025, ha concordato di integrare gli indicatori previsti dall'Intesa con ulteriori indicatori, complessivamente raggruppati nell'allegato C al presente atto: “Criteri Regionali per



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

la ripartizione del Fondo Destinato all'attuazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026".

Con la presente deliberazione si raggiunge quindi pienamente l'obiettivo previsto dall'Intesa (rep. atti n. 266/CSR/2023) di Approvazione con atto formale di tutti i Centri della Rete Regionale per le Malattie Rare, giungendo altresì alla definizione di "Linee Guida per le attività della Rete Regionale delle Malattie Rare" aggiornate e rispondenti al Piano Nazionale delle Malattie, come recepito dalla DGR n. 1789/2023.

Il sottoscritto, in relazione alla presente deliberazione, dichiara, ai sensi dell'art. 47 D.P.R. 445/2000, di non trovarsi in situazioni anche potenziali di conflitto di interesse ai sensi dell'art. 6 bis della L. 241/1990 e degli artt. 6 e 7 del D.P.R. 62/2013 e della DGR 64/2014.

Il responsabile del procedimento

Maria Grazia Ombrosi

Documento informatico firmato digitalmente

PARERE DEL DIRIGENTE DEL SETTORE

TERRITORIO E INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA

Il sottoscritto, considerata la motivazione espressa nell'atto, esprime parere favorevole sotto il profilo della legittimità e della regolarità tecnica della presente deliberazione.

Dichiara, altresì, che la presente deliberazione non necessita dell'attestazione di copertura finanziaria e, ai sensi dell'art. 47 D.P.R. 445/2000, di non trovarsi in situazioni anche potenziali di conflitto di interesse ai sensi dell'art. 6 bis della L. 241/1990 e degli artt. 6 e 7 del D.P.R. 62/2013 e della DGR 64/2014.

Il dirigente del Settore

Sonia Tonucci

Documento informatico firmato digitalmente

PROPOSTA DEL DIRETTORE DELL'AGENZIA REGIONALE SANITARIA

Il sottoscritto propone alla Giunta regionale l'adozione della presente deliberazione.

Dichiara, altresì, ai sensi dell'art. 47 D.P.R. 445/2000, di non trovarsi in situazioni anche potenziali di conflitto di interesse ai sensi dell'art. 6 bis della L. 241/1990 e degli artt. 6 e 7 del D.P.R. 62/2013 e della DGR 64/2014.

Il direttore dell'Agenzia Regionale Sanitaria

Flavia Carle

Documento informatico firmato digitalmente

FIRMATARI



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

ALLEGATI



LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

INDICE

1. CENTRI DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

1.1 CENTRI DI ECCELLENZA ERN DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

1.2 CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE DELLA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE

1.3 CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI DELLE MALATTIE RARE (CdR)

2. PERCORSO PER LA PRESA IN CARICO DELLA PERSONA CON MALATTIA RARA

2.1 SOSPETTO DIAGNOSTICO

2.2 ACCERTAMENTO DIAGNOSTICO

2.3 CONFERMA DIAGNOSTICA

2.4 PRESA IN CARICO

2.5 ESENZIONE PER MALATTIA RARA

2.6 ATTIVITÀ DEL DISTRETTO

3. POSSIBILI SITUAZIONI VERIFICABILI NEL DISTRETTO

4. ALTRE ATTIVITÀ DEL DISTRETTO

1. CENTRI DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

1.1 CENTRI DI ECCELLENZA ERN DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Nel marzo 2011 è stata adottata la Direttiva Europea (2011/24/UE) sui diritti dei pazienti all'assistenza sanitaria transfrontaliera, che ha istituito un quadro giuridico per assistenza sanitaria transfrontaliera all'interno dell'Unione europea. La direttiva chiarisce le regole di accesso all'assistenza sanitaria in un paese dell'UE diverso dal paese di origine del paziente e specifica le regole per il rimborso. Uno degli obiettivi principali della direttiva è quello di promuovere la cooperazione tra i sistemi sanitari degli Stati membri attraverso l'istituzione delle Reti europee di Riferimento (ERN), vale a dire reti di centri di expertise e prestatori di cure sanitarie organizzate a livello transfrontaliero. Tali Reti devono soddisfare criteri e condizioni puntualmente specificati nella Decisione delegata della Commissione (2014/286/UE).

Le Reti di Riferimento Europee (ERN) sono reti multinazionali di operatori sanitari altamente specializzati (HCP) in ambiti medici tematicamente coerenti, che si occupano di malattie complesse rare o a bassa prevalenza che richiedono un'eccezionale concentrazione di competenze e risorse. Attualmente esistono 24 ERN che forniscono consultazioni virtuali di esperti ai pazienti di tutti gli Stati membri (SM) e della Norvegia, oltre a supportare la generazione di conoscenze, la formazione e l'istruzione professionale e la ricerca. Tra le 24 Reti approvate, identificate per aree tematiche e ampi gruppi di patologie, si contano circa 1.500 unità negli Stati membri dell'Unione Europea e in Norvegia. L'Italia partecipa con 63 ospedali, tutti afferenti alle Rete nazionale malattie rare, a 23 delle 24 Reti e ne coordina 3.

Per la Regione Marche sono riconosciuti i seguenti 3 Centri ERN afferenti alle linee di seguito indicate:

- 8. ERN LUNG - Malattie polmonari rare, Azienda Ospedaliera Universitaria delle Marche (AOUM), SOSD Diagnosi e terapia delle patologie polmonari infiltrative diffuse, pleuriche e delle bronchiectasie dell'adulto
- 11. ERN EuroBloodNet - Malattie ematologiche rare, Azienda Ospedaliera Universitaria delle Marche (AOUM), SOD Clinica di Ematologia
- 20. ERN ReCONNET - Malattie rare e complesse del tessuto connettivo e muscoloscheletriche, Azienda Ospedaliera Universitaria delle Marche (AOUM) SOD Clinica Medica

I Centri ERN individuati, come previsto dall'Intesa 141/CSR dovranno assolvere a specifici compiti (oltre a quelli indicati per tutti i Centri di riferimento della rete di malattie rare):

1. mettere a disposizione dell'intera rete regionale per le malattie rare le nuove conoscenze acquisite attraverso il lavoro delle ERN;
2. facilitare l'accesso alle strutture di consulenza definite dalle ERN per casi di particolare complessità e problematicità clinica.

1.2 CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE DELLA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE

La DGR n. 1735 del 2013 ha fornito disposizioni relative alla costituzione del Coordinamento regionale Malattie Rare presso l'ARS, definendone la composizione e le specifiche funzioni.

La Legge regionale n. 19 dell'8 agosto 2022 ha riorganizzato il Servizio Sanitario Regionale.

L'Accordo Stato Regioni (repertorio atti n.121/CSR del 24 maggio 2023, recepito con DGR 1789/2023) indica, nel documento "Riordino della rete nazionale delle malattie rare", i compiti specifici dei Centri Regionali di Coordinamento delle Reti Regionali per le Malattie rare.

In considerazione dei suddetti Atti, il Centro di Coordinamento regionale della Rete regionale per le Malattie rare della Regione Marche è individuato presso l'ARS ed è composto da:

- ✓ dirigente del Settore Territorio e Integrazione Socio-Sanitaria dell'ARS
- ✓ dirigente del Settore Assistenza Farmaceutica, Protesica, Dispositivi Medici dell'ARS o suo delegato
- ✓ dirigente del Settore Assistenza Ospedaliera, Emergenza Urgenza e Ricerca dell'ARS o suo delegato
- ✓ dirigente del Settore Flussi Informativi dell'ARS o suo delegato
- ✓ il responsabile della Struttura Organizzativa Semplice Dipartimentale (SOSD) di Genetica Medica e Coordinamento Malattie Rare della AOUM
- ✓ almeno un pediatra e un neonatologo esperti di malattie rare
- ✓ il responsabile del Servizio di Immunoematologia e Trasfusione del presidio ospedaliero dell'AST di Macerata, individuato quale "Centro regionale per il gruppo di malattie RDG020" dalla DGR 1735/2013
- ✓ almeno un rappresentante dei Centri di eccellenza ERN regionali
- ✓ almeno un medico dell'Ufficio Malattie Rare dei Distretti delle Aziende Sanitarie Territoriali regionali
- ✓ almeno un referente dell'Integrazione Sociosanitaria delle Aziende Sanitarie Territoriali AST (preferibilmente un assistente sociale distrettuale coinvolto nella gestione delle problematiche delle persone con malattia rara e le loro famiglie)
- ✓ un rappresentante regionale delle associazioni dei pazienti affetti da MR

Il Centro di Coordinamento regionale si può avvalere di esperti e tavoli tecnici convocati su specifiche malattie o gruppi di malattie oppure su argomenti o criticità trasversali.

Il Centro di Coordinamento Regionale ha la finalità di organizzare, monitorare e supportare il funzionamento delle reti di assistenza per malati rari.

COMPITI del Centro di coordinamento regionale:

1. definire le caratteristiche organizzative comuni dei Centri di riferimento e identificare 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. predisporre le istruttorie a supporto delle politiche e della programmazione regionale sul tema delle malattie rare, per esempio: la selezione dei Centri di riferimento e di eccellenza, 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. garantire 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 nello stesso territorio;
4. facilitare il raccordo con le altre reti regionali per le malattie rare;
5. monitorare 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. progettare, gestire e/o comunque garantire il funzionamento del registro regionale per malattie rare e/o dei sistemi informativi regionali sulle malattie rare, anche attraverso la collaborazione con altre strutture e servizi regionali ed extra-regionali;
 7. garantire, 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. predisporre e rendere 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. gestire adeguati sistemi di informazione (telefoni, mail, etc.) rivolti ai professionisti, ai pazienti, alle associazioni di utenza e assicurano la tempestiva pubblicazione dell'elenco aggiornato dei Centri di riferimento e di altre informazioni di interesse generale. Queste attività possono essere svolte direttamente o tramite altro servizio specifico deputato;
 10. costituire punto di interazione privilegiata svolte con le associazioni d'utenza; partecipare ed eventualmente organizzare eventi o percorsi di formazione in tema di malattie rare.

1.3 CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI DELLE MALATTIE RARE (CdR)

Ogni CdR individuato rappresenta un'aggregazione funzionale dedicata a specifico Gruppo di malattie rare, composta da una o da più unità operative, che possono insistere all'interno di uno stesso ospedale o in ospedali diversi, o servizi di alta specialità pubblici o privati convenzionati, con duplice funzione clinica di:

1. definizione diagnostica
2. presa in carico assistenziale, con predisposizione del Piano di cura.

In ogni CdR è previsto un ruolo di coordinamento per facilitare una pianificazione ed un controllo delle attività di tutti i suoi componenti. A tal fine, il Centro di Coordinamento regionale ha individuato un'Unità Operativa Referente per ciascun CdR che rappresenta il primo STEP di ingresso nel percorso di Presa in carico di una persona con sospetta Malattia Rara. Specifiche UU.OO. di Presa in Carico, abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza, sono state quindi individuate per ogni singola patologia rara, coadiuvate infine da UU.OO. Afferenti al CdR, per specifiche attività clinico-assistenziali previste nel Piano di Cura personalizzato.

La predisposizione di specifici Pacchetti Ambulatoriali Complessi aziendali (PAC) dedicati alle diverse Malattie Rare, relativi alle patologie prese in carico dai propri CdR e l'eventuale inserimento della figura del Case/Care Manager per le MR in ogni Ente del SSR, rappresentano azioni cruciali per la Rete delle Malattie Rare, sia per garantire un coordinamento operativo tra le UU.OO. che costituiscono i diversi CdR, sia per offrire ai pazienti portatori di MR, un unico e preciso punto di riferimento sulla gestione complessiva del percorso, soprattutto nella fase di Transizione dall'età pediatrica a quella adulta.

Di seguito, riportati in Tabella, i Centri di Riferimento della Rete Regionale delle Malattie Rare (CdR) divisi per specifici Gruppi di appartenenza, come previsto nell' Allegato 7 del DPCM LEA 2017.

TABELLA CENTRI DI RIFERIMENTO DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE (CdR)

Gruppo 1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE								
Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE	1	Clinica Medica AOUM (Centro ERN ReCONNET)	LYME, MALATTIA DI	RA0030	Clinica di Malattie infettive	AOUM		
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro		Clinica Medica	AOUM		
			HANSEN, MALATTIA D	RA0010				
WHIPPLE, MALATTIA DI	RA0020							

Gruppo 2. TUMORI								
Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
2.TUMORI	1	Clinica Oncologica AOUM	WILMS, TUMORE DI	RB0010	Oncoematologia Pediatrica	AOUM		
			GARDNER, SINDROME DI	RB0040	Clinica Oncologica, Centro ad Alta Specializzazione di Riferimento Regionale di Genetica Oncologica	AOUM		
			POLIPOSI FAMILIARE	RB0050				
			CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	RBG021				
			MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO	RB0071				
			SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE	RB0070	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	RB0060	SOSD Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto	AOUM		
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro					
			RETINOBLASTOMA	RB0020				
			CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI	RB0030				
			COMPLESSO CARNEY	RB020				
	2	Genetica Medica e c.m.r. AOUM	NEUROFIBROMATOSI	RBG010	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Dermatologica	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM		
					Oncoematologia Pediatrica	AOUM		

Gruppo 3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti			
3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE	1	<u>Età adulta:</u> Clinica di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo AOUM <u>Età pediatrica:</u> Pediatria a indirizzo Pneumo Endocrino- Reumato-Immunologico AOUM	DEFICIENZA DI ACTH	RC0010	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM					
					Clinica di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo	AOUM					
			KALLMANN, SINDROME DI	RC0020	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM					
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM					
			DEFICIT CONGENITO ISOLLATO DI GH	RC0021	Pediatria, Neonatologia	AST 2 Senigallia					
					Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM					
			IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO	RC0022	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM					
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM					
			PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	RC0040	Pediatria	AST 3 Civitanova Marche					
					Pediatria, Neonatologia	AST 2 Senigallia					
					Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM					
			IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	RCG010	Clinica di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo	AOUM					
			SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	RCG020	Clinica di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo	AOUM					
					Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM					
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM					
					Pediatria, Neonatologia	AST 2 Senigallia					
			POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	RCG030	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM					
					Clinica di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo	AOUM					
					Pediatria, Neonatologia	AST 2 Senigallia					
			SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	RCG031	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM					
			SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	RCG162	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM					
			PENDRED, SINDROME DI	RF0400	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM					
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa referente del Centro								
			LEPRECAUNISMO						RC0050		
			KENNY-CAFFEY, SINDROME DI						RC0300		
			REFETOFF, SINDROME DI						RC0280		

pag. 6

Gruppo 4. MALATTIE DEL METABOLISMO

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
4. MALATTIE DEL METABOLISMO	1	Per l'età adulta: Genetica Medica e c.m.r. AOUM Per l'età pediatrica: Clinica Pediatrica indirizzo genetico - metabolico e gastro-nefrologico AOUM	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI	RCG080	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM	Divisione cardiologia	AOUM
					Clinica Pediatrica Indirizzo Genetico Metabolico	AOUM	Clinica Ortopedica	AOUM
							Nefrologia e Dialisi	AST 5 Ascoli Piceno
							Nefrologia e Dialisi	AST 3 Macerata
							Medicina	AST 4 Fermo
							Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM
			MUCOPOLISACCARIDOSI	RCG140	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM	Clinica Ortopedica	AOUM
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			MUCOLIPIDOSI	RCG090	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM	Clinica Ortopedica	AOUM
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO DIABETE MELLITO	RCG060	Neuropsichiatria infantile	AOUM	Clinica Endocrinologica	AOUM
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMMINOACIDI	RCG040	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			OLIGOSACCARIDOSI	RCG091	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM		
			DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA	RCG092	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM		
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO	RCG093	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM		
			DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI	RCG074	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM		

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
4. MALATTIE DEL METABOLISMO	1	Per l'età adulta: Genetica Medica e c.m.r. AOUM Per l'età pediatrica: Clinica Pediatrica indirizzo genetico - metabolico e gastro-nefrologico AOUM	CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA	RCG084	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM		
			MALATTIA DI LEIGH	RF0030	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM		
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D:RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	RC0170	Clinica di Endocrinologia e Malattie del metabolismo	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM		
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D:RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO 1	RCG094	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM		
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (S DI MENKES)	RCG102	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE	RCG078	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM	Neurologia	AST 4 Fermo
			SINDROME MELAS	RN0710	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM	Neurologia	AST 4 Fermo
			SINDROME MERRF	RN0720	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM	Neurologia	AST 4 Fermo
			SINDROME DI KEARNS-SAYRE	RF0020	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM	Neurologia	AST 4 Fermo
			ATROFIA OTTICA DI LEBER	RF0300	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM	Neurologia	AST 4 Fermo
			MALATTIA DI WILSON	RC0150	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			SINDROME DI SMITH-LEMLI-OPITZ	RN1200	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall' Unità Operativa referente del centro					
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	RCG050				
			IPERINSULINISMI CONGENITI	RCG061				
			DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO	RCG071				
			DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI	RCG072				
			DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI	RCG073				

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
4. MALATTIE DEL METABOLISMO	1	Per l'età adulta: Genetica Medica e c.m.r. AOUM Per l'età pediatrica: Clinica Pediatrica indirizzo genetico - metabolico e gastro- nefrologico AOUM	Malattie rare la cui gestione sarà definita dall' Unità Operativa referente del centro					
			DERCUM, MALATTIA DI	RC0090				
			MALATTIE PEROSSISOMIALI	RCG084				
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUOTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	RCG085				
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME	RCG110				
			DIFETTI CONGENITI DEL IPOFOSFATASIA	RCG120				
				RC0160				
			CALCINOSI TUMORALE	RC0230				
			DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI	RCG075				
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI	RCG076				
			DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE	RCG077				
			DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE	RCG081				
			SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA	RCG082				
			ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE	RCG083				
			GANGLIOSIDOSI	RFG030				
			CEROIDOLIPOFUSCINOSI	RFG020				
			ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE	RCG180				
			ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI	RCG095				
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO	RCG100				
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO	RCG101				

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
4. MALATTIE DEL METABOLISMO	2	UTIC- Cardiologia INRCA	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE	RCG070	UTIC - Cardiologia	INRCA		
	3	Cardiologia AOU Marche	AMILOIDOSI SISTEMICHE	RCG130	Cardiologia	AOUM	Medicina Interna	AST 4 Fermo
					Clinica di cardiologia ed Aritmologia- cardiologia d'Urgenza, Cardioncologia e malattie rare	AOUM		
					UTIC - Cardiologia	AOUM		
					Cardiologia	AST 3 Macerata		
					Clinica Ematologica	AOUM		
			AMILOIDOSI AL					

Gruppo 5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti				
5 MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO	1	Clinica Medica AOUM (Centro ERN ReCONNET)	ANGIOEDEMA EREDITARIO	RC0190	Clinica Medica	AOUM						
					Allergologia (Civitanova Marche)	AST 3 Macerata						
			ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE	RC0191	Clinica Medica	AOUM						
					Allergologia (Civitanova Marche)	AST 3 Macerata						
			CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTI TRIPSINA	RC0200	SOSD Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto	AOUM						
			SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMATIVA)	RC0220	Clinica Medica	AOUM						
			FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE	RC0241	Clinica Medica	AOUM						
			ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGHERANS	RCG150	Oncoematologia Pediatrica	AOUM						
			IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE/PRIMARIE	RCG160	Clinica Medica	AOUM						
					Oncoematologia Pediatrica	AOUM						
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM						
					Immunologia Clinica	AOUM						
					Genetica Medica e c.m. r.	AOUM						
			SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI	RCG161	Clinica Medica	AOUM						
					Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM						
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro									
			SCHNITZLER, SINDROME DI			RC0290						

Gruppo 6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMOPOIETICI

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti					
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI	1	Clinica Ematologia AOUM (Centro ERN EuroBloodNet)	SINDROME EMOLITICO UREMICA	RD0010	Clinica di Ematologia	AOUM	Nefrologia e Dialisi	AST 3 Macerata					
					Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM							
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM							
			EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	RD0020	Clinica di Ematologia	AOUM	Medicina	AST 4 Fermo					
			MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	RD0050	Pediatria	AST 3 Macerata							
			ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE	RD0070	Clinica di Ematologia	AOUM							
			MASTOCITOSI SISTEMICA	RD0081	Clinica di Ematologia	AOUM							
					Allergologia	AOUM							
			ANEMIE EREDITARIE	RDG010	Oncoematologia Pediatrica	AOUM							
					Clinica di Ematologia	AOUM							
			PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE	RDG031	Clinica di Ematologia	AOUM							
					Oncoematologia Pediatrica	AOUM							
			SINDROMI MIELODISPLASTICHE	RDG050	Clinica di Ematologia	AOUM							
			NEUTROPENIE CONGENITE	RDG051	Oncoematologia Pediatrica	AOUM							
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro										
			SHWACHMAN- DIAMOND,SINDROME DI			RD0080							
			CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI			RD0060							
	2	UOC Medicina Trasfusionale AST3 Macerata	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	RDG020	Medicina Trasfusionale	AST 3 Macerata	Medicina	AST 4 Fermo					
					Oncoematologia Pediatrica	AOUM							
					Clinica Ematologica	AOUM							
			PIASTRINOPATIE EREDITARIE	RDG030	Medicina Trasfusionale	AST 3 Macerata							
					Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM							
					Clinica Ematologica	AOUM							
			TROMBOCITOPENIE EREDITARIE	RDG040	Medicina Trasfusionale	AST 3 Macerata							
					Clinica Ematologica	AOUM							

Gruppo 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
7 MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO	1 EPILESSIE PEDIATRICHE	Neuropsichiatria infantile AOUM	RETT, SINDROME DI	RF0040	Neuropsichiatria infantile	AOUM		
			DRAVET, SINDROME DI	RF0061	Neuropsichiatria infantile	AOUM		
			LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI	RF0130	Neuropsichiatria infantile	AOUM		
			WEST, SINDROME DI	RF0140	Neuropsichiatria infantile	AOUM		
			LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI	RN1520	Neuropsichiatria infantile	AOUM		
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro					
			MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	RF0070				
	2 SNC	Clinica Neurologica AOUM	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		RF0060		Neurologia (Fermo)	AST 4 Fermo
			COREA DI HUNTINGTON	RF0080	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Neurologica	AOUM		
			ATROFIA MULTISISTEMICA	RF0081	Neurologia	INRCA		
					Neurologia	AST 5 Ascoli Piceno		
			PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	RF0170	Clinica Neurologica	AOUM		
					Neurologia	AST2 Senigallia		
					Neurologia	AST 5 Ascoli Piceno		
					Neurologia	INRCA		
			CADASIL	RF0310	Neurologia	AST 5 Ascoli Piceno		
					Clinica Neurologica	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Medicina	AST 4 Fermo		
			MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Centro Clinico NEMO	AOUM		
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dal referente clinico del centro					
			SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA	RF0411				
			DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	RF0090				
			NARCOLESSIA	RF0150				
			FAHR, MALATTIA DI	RF0370				
			LEUCODISTROFIE	RFG010				
			ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUYSIANA	RF0050				

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
7 MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO	2 SNC	Clinica Neurologica AOUM	Malattie rare la cui gestione sarà definita dal referente clinico del centro					
			SCHILDER, MALATTIA DI	RF0111				
			EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE	RF0350				
			EMIPLEGIA ALTERNANTE	RF0360				
			MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI	RF0380				
			PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE	RF0390				
			SIRINGOMELIA-SIRINGOBULBIA	RF0410				
			MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI	RF0160				
	3 SNP	Clinica Neurologica AOUM	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	RF0100	Neurologia	AST 4 Fermo		
					Neurologia	AST 5 Ascoli Piceno		
					Neurologia	AST2 Senigallia		
					Neurologia	AST 3 Macerata		
					Centro Clinico NEMO	AOUM		
					Clinica Neurologica	AOUM		
			SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	RF0110	Neurologia	AST 4 Fermo		
					Neurologia	AST 5 Ascoli Piceno		
					Neurologia	AST 3 Macerata		
					Clinica Neurologica	AOUM		
			POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	RF0180	Neuropsichiatria infantile	AOUM		
					Centro Clinico NEMO	AOUM		
					Clinica Neurologica	AOUM		
					Neurologia	INRCA		
					Neurologia	AST 1 Pesaro		
					Neurologia	AST2 Senigallia		
					Neurologia	AST 3 Macerata		
					Neurologia	AST 4 Fermo		
			NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE	RF0181	Clinica Neurologica	AOUM		
					Neurologia	INRCA		
					Neurologia	AST 1 Pesaro		
					Neurologia	AST2 Senigallia		
					Neurologia	AST 3 Macerata		

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti		
7 MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO	3 SNP	Clinica Neurologica AOUM	LEWIS SUMNER, SINDROME DI	RF0182	Clinica Neurologica	AOUM				
					Neurologia	INRCA				
					Neurologia	AST 1 Pesaro				
					Neurologia	AST2 Senigallia				
					Neurologia	AST 3 Macerata				
			Neurologia	AST 4 Fermo						
			ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	RFG050	Neuropsichiatria infantile	AOUM				
					Centro Clinico NEMO	AOUM				
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM				
			NEUROPATIE EREDITARIE	RFG060	Neuropsichiatria infantile	AOUM				
					Centro Clinico NEMO	AOUM				
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM				
			Neurologia	AST 4 Fermo						
			MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	RFG070	Neuropsichiatria infantile	AOUM			Clinica di Neuroriabilitazione	AOUM
					Centro Clinico NEMO	AOUM				
					Neurologia	AST 5 Ascoli Piceno				
			DISTROFIE MUSCOLARI	RFG080	Neuropsichiatria infantile	AOUM				
					Centro Clinico NEMO	AOUM				
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM				
					Neurologia	AST 4 Fermo				
					Neurologia	AST 5 Ascoli Piceno				
			DISTROFIE MIOTONICHE	RFG090	Centro Clinico NEMO	AOUM	Clinica di Neuroriabilitazione	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM				
					Neurologia	AST 3 Macerata				
					Neurologia	AST 4 Fermo				
					Neurologia	AST 5 Ascoli Piceno				
			PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	RFG100	Neurologia	AST 4 Fermo				
			SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI	RFG101	Centro Clinico NEMO	AOUM				
					Clinica Neurologica	AOUM				
					Neurologia	INRCA				
Neurologia	AST 1 Pesaro									
Neurologia	AST2 Senigallia									
Neurologia	AST 3 Macerata									
Neurologia	AST 4 Fermo									
Malattie rare la cui gestione sarà definita dal referente clinico del centro										
ISAACS, SINDROME DI		RN1490								
DISTONIE PRIMARIE		RFG160								
NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO		RFG041								
GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI		RF0183								

pag. 15

Gruppo 8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti	
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO	1	Clinica Oculistica AOUM	MALATTIA DI COATS	RF0201	Clinica Oculistica	AOUM			
			IRIDOCICLITE ETEROCROMICA DI FUCHS	RF0230	Clinica Oculistica	AOUM			
			CHERATOCONO	RF0280	Clinica Oculistica	AOUM			
					Oculistica (San Severino Marche)	AST 3 Macerata			
			COROIDITE MULTIFOCAL	RF0320	Clinica Oculistica	AOUM			
			DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	RFG110	Clinica Oculistica	AOUM			
					Genetica Medica e C.M.R.	AOUM			
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall' Unità Operativa Referente del Centro						
			VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	RF0200					
			EALES, MALATTIA DI	RF0210					
			BEHR, SINDROME DI	RF0220					
			DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	RFG120					
			ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	RF0240					
			EMERALOPIA CONGENITA	RF0250					
			OGUCHI, SINDROME DI	RF0260					
			COGAN, SINDROME DI	RF0270					
			DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	RFG130					
			DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RFG140					
			COROIDITE SERPIGINOSA	RF0330					
			CONGIUNTIVITE LIGNEA	RF0290					

Gruppo 9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO	1	Clinica Medica AOUM (Centro ERN ReCONNET)	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	RC0110	Clinica Medica	AOUM		
			BEHÇET, MALATTIA DI	RC0210	Clinica Medica	AOUM	Medicina	AST 4 Fermo
					Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM		
					Oculistica (San Severino Marche)	AST 3 Macerata		
			PORPORA DI HENOCCH-SCHONLEIN RICORRENTE	RD0030	Clinica Medica	AOUM		
					Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM		
			ENDOCARDITE REUMATICA	RG0010	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM		
					Clinica Medica	AOUM		
			POLIANGIOITE MICROSCOPICA	RG0020	Clinica Medica	AOUM	Medicina	AST 4 Fermo
			POLIARTERITE NODOSA	RG0030	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM		
					Clinica Medica	AOUM		
			GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE	RG0050	Clinica Medica	AOUM	Medicina	AST 4 Fermo
			GRANULOMATOSI CON POLIANGITE	RG0070	Clinica Medica	AOUM	Medicina	AST 4 Fermo
					Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM		
			ARTERITE A CELLULE GIGANTI	RG0080	Clinica Medica	AOUM	Medicina	AST 4 Fermo
			TAKAYASU, MALATTIA DI	RG0090	Clinica Medica	AOUM	Medicina	AST 4 Fermo
					Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM		
			TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	RG0100	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	RG010	Clinica di Ematologia	AOUM		
					Oncoematologia Pediatrica	AOUM		
			LINFEDEMI PRIMARI CRONICI	RG020	Medicina Riabilitativa	AOUM		
			GOODPASTURE, SINDROME DI	RG0060	Clinica Medica			
					Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM		
			BUDD CHIARI, SINDROME DI	RG0110	Clinica di Gastroenterologia	AOUM		

Gruppo 10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti				
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO	1	Cardiologia AOUM	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA	RG0120	Cardiologia	AOUM						
	2	SOSD Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto AOUM (Centro ERN LUNG)	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA	RH0020	Pediatria ad Indirizzo Pneumo-Entocrino- Reumato-Immunologico	AOUM						
			MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	RHG010	SOSD Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto	AOUM						
					Pediatria ad Indirizzo Pneumo-Entocrino- Reumato-Immunologico	AOUM						
			DISCINESIE CILIARI PRIMARIE	RNG110	Pediatria ad Indirizzo Pneumo-Entocrino- Reumato-Immunologico	AOUM						
					Genetica Medica e C.M.R.	AOUM						
					SOSD Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto	AOUM						
			SARCOIDOSI	RH0011	Clinica Medica	AOUM						
					SOSD Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto	AOUM						
			PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA	RH0021	SOSD Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto	AOUM						
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro									
			SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA	RHG011								
			PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA	RH0022								

Gruppo 11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti		
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE	1	Malattie dell'Apparato Digerente ed Endoscopia Digestiva AOUM	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	RI0050	Clinica di Gastroenterologia, Epatologia ed Endoscopia Digestiva d'Urgenza	AOUM				
			ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	RI0010	Malattie dell'apparato Digerente ed endoscopia Digestiva	AOUM				
			GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE	RI0020	Malattie dell'apparato Digerente ed endoscopia Digestiva	AOUM				
			GASTROENTERITE EOSINOFILA	RI0030	Malattie dell'apparato Digerente ed endoscopia Digestiva	AOUM				
			SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	RI0040	Malattie dell'apparato Digerente ed endoscopia Digestiva	AOUM				
			MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI	RI0070	Malattie dell'apparato Digerente ed endoscopia Digestiva	AOUM				
			LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA	RI0080	Malattie dell'apparato Digerente ed endoscopia Digestiva	AOUM				
			DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	RIG020	Malattie dell'apparato Digerente ed endoscopia Digestiva	AOUM				
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro							
			COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	RIG010						

Gruppo 12 MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	1	Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene AOUM	FIBROSI RETROPERITONEALE	RJ0020	Clinica Medica	AOUM		
					Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM		
					Clinica Urologica	AOUM		
			CISTITE INTERSTIZIALE	RJ0030	Clinica Urologica	AOUM		
			TUBULOPATIE PRIMITIVE	RJG010	Genetica Medica e C.M.R.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM		
			GLOMERULOPATIE PRIMITIVE	RJG020	Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM		
					Nefrologia e Dialisi	AST 5 Acoli Piceno		
			ALPORT, SINDROME DI	RN1360	Genetica Medica e C.M.R.	AOUM		
					Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM		
			DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	RJ0010	Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM		

Gruppo 13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO	1	Clinica Dermatologica AOUM	PEMFIGO	RL0030	Clinica Dermatologica	AOUM		
			PEMFIGOIDE BOLLOSO	RL0040	Clinica Dermatologica	AOUM		
			MUCOSE	RL0050	Clinica Dermatologica	AOUM		
			LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	RL0060	Clinica Dermatologica	AOUM		
			SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA	RL0080	Pediatria ad Indirizzo Pneumo Endocrino Reumato-Immunologico	AOUM		
			PIODERMA GANGRENOSO CRONICO	RL0090	Clinica Dermatologica	AOUM		
			XERODERMA PIGMENTOSO	RN0520	Clinica Dermatologica	AOUM		
			DARIER, MALATTIA DI	RN0550	Clinica Dermatologica	AOUM		
			ITTIOSI CONGENITE	RNG070	Clinica Dermatologica	AOUM		
			CHERATODERMIE PALMO PLANTARI EREDITARIE	RNG130	Clinica Dermatologica	AOUM		
			SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA	RNG151	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM	Odontostomatologia Chirurgica e Speciale	AOUM
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro					
			ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	RL0010				
			SINDROME MICHELIN TIRE BABY	RL0070				
			CUTIS LAXA	RN0500				
			CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	RN0530				
			CUTE MARMORATA					
			TELEANGECTASICA CONGENITA	RN0540				
			EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA	RN0570				
			ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA	RN0580				
			ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	RN0590				
			PACHIDERMOPERIOSTOSI	RN0620				
			PSEUDOXANTOMA ELASTICO	RN0630				
			APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	RN0640				
				RN1470				
			NEU-LAXOVA, SINDROME DI	RN1560				
			SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	RN1650				
			SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO	RN1660				
			SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI	RN1700				
			TAY, SINDROME DI	RN1710				

Gruppo 14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti	
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO	1	Clinica Medica AOUM (Centro ERN ReCONNET)	DERMATOMIOSITE	RM0010	Clinica Medica	AOUM			
					Pediatria ad Indirizzo Pneumo-Entocrino- Reumato-Immunologico	AOUM			
					Clinica Reumatologica (Jesi)	AST 2 Ancona			
			POLIMIOSITE	RM0020	Clinica Medica	AOUM			
			SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI	RM0021	Clinica Medica	AOUM			
					Clinica Reumatologica (Jesi)	AST 2 Ancona			
			CONNETTIVITE MISTA	RM0030	Pediatria ad Indirizzo Pneumo-Entocrino- Reumato-Immunologico	AOUM			
					Clinica Medica	AOUM			
			SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA	RM0120	Clinica Medica	AOUM	Medicina	AST 4 Fermo	
					Pediatria ad Indirizzo Pneumo-Entocrino- Reumato-Immunologico	AOUM			
					Clinica Reumatologica (jesi)	AST 2 Ancona			
			SINDROME SAPHO	RM0121	Pediatria ad Indirizzo Pneumo-Entocrino- Reumato-Immunologico	AOUM			
			FASCITE EOSINOFILA	RM0040	Clinica Medica	AOUM			
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro						
			FASCITE DIFFUSA	RM0050					
			POLICONDRITE RICORRENTE	RM0060					
			ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO	RM0070					
			ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA	RM0080					
			FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	RM0090					
			MELOREOSTOSI	RM0100					
MIOSITE A CORPI INCLUSI	RM0110								
MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA	RM0111								

Gruppo 15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE	1	<u>Età adulta:</u> Genetica Medica e c. m. r. <u>Età pediatrica:</u> Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	COSTELLO, SINDROME DI	RC0250	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			SOTOS, SINDROME DI	RC0310	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			JOUBERT, SINDROME DI	RN0040	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	RN0050	Neuropsichiatria Infantile	AOUM		
			RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	RN0250	Clinica Urologica	AOUM		
			EHLERS-DANLOS, SINDROME DI	RN0330	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			ADAMS-OLIVER, SINDROME DI	RN0340	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			SINDROME DI CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG	RN0390	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			POLAND, SINDROME DI	RN0430	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			TURNER, SINDROME DI	RN0680	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM	Clinica di Ortopedia dell'adulto e pediatrica	AOUM
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica di Endocrinologia e Malattie del metabolismo	AOUM		
					Neonatologia (Senigallia)	AST 2 Ancona		

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE	1	Età adulta: Genetica Medica e c. m. r. Età pediatrica: Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	SCLEROSI TUBEROSA	RN0750	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Neuropsichiatria Infantile	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Dermatologica	AOUM		
					Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Fegato	AOUM		
			PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	RN0760	Clinica Oncologica	AOUM		
			SINDROME CHARGE	RN0850	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM	Odontostomatologia Chirurgia Speciale	AOUM
							Clinica di Neuroriabilitazione	AOUM
			DISPLASIA SETTO-OTTICA	RN0860	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			SINDROME KABUKI	RN0940	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			NAGER, SINDROME DI	RN1000	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			NOONAN, SINDROME DI	RN1010	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI	RN1120	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	RN1140	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	RN1150	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE	1	Età adulta: Genetica Medica e c. m. r. Età pediatrica: Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	STICKLER, SINDROME DI	RN1220	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			WILLIAMS, SINDROME DI	RN1270	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM	Clinica di Neuroriabilitazione	AOUM
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			ANGELMAN, SINDROME DI	RN1300	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Neuropsichiatria Infantile	AOUM		
			PRADER-WILLI SINDROME DI	RN1310	Clinica Pediatrica indirizzo genetico- metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			MARFAN, SINDROME DI	RN1320	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE	RN1330	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			ALAGILLE, SINDROME DI	RN1350	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI	RN1410	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE	1	Età adulta: Genetica Medica e c. m. r. Età pediatrica: Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	RN1450	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI	RN1510	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			SINDROME LEOPARD	RN1530	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO	RN1690	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			ESTROFIA VESCICALE	RN1810	Clinica Urologica	AOUM		
			SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	RNG020	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI	RNG030	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM	Clinica di Neuroriabilitazione	AOUM
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE	RNG040	Chirurgia Maxillo Facciale	AOUM	Odontostomatologia Chirurgica e Speciale	AOUM
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica di endocrinologia e Malattie del metabolismo	AOUM		
					Pediatria (Senigallia)	AST 2 Ancona		
			SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	RNG080	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Pediatria ad indirizzo Pneumo - Endocrino- Reumato- Immunologico	AOUM		

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE	1	Età adulta: Genetica Medica e c. m. r. Età pediatrica: Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMINI E GENOMICI	RNG090	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE	RNG091	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO	RNG093	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE	RNG100	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO	RNG101	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO	RNG111	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE	RNG121	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		
			MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA	RNG261	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM		

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti		
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE	1	Età adulta: Genetica Medica e c. m. r. Età pediatrica: Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	ANOFTALMIA/MICROFTLTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE	RFG150	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM				
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM				
			ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	RNG264	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM				
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro							
			ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI	RN0010						
			MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	RN0020						
			AGENESIA CEREBELLARE	RN0030						
			OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	RN0060						
			AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	RNG150						
			AASE-SMITH, SINDROME DI	RN1340						
			NEUROACANTOCITOSI	RN1570						
			SINDROME ACROCALLOSA	RN1630						
			WALKER-WARBURG, SINDROME DI	RN1740						
			GERSTMANN, SINDROME DI	RQ0010						
			FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI	RN0070						
			AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA D	RN0090						
			AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI	RN1050						
			PETERS, ANOMALIA DI	RN0100						
			ANIRIDIA	RN0110						
			ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	RNG011						
			ANOMALIA "MORNING-GLORY"	RN0130						
			PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	RN0140						
			NORRIE, MALATTIA DI	RN1580						
			VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI	RN1720						
			FRASER, SINDROME DI	RN1460						
			WEILL-MARCHESANI, SINDROME DI	RN1750						
			FOCOMELIA	RN0260						

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE	1	Età adulta: Genetica Medica e c. m. r. Età pediatrica: Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro					
			DEFORMITA' DI SPRENGEL	RN0270				
			CAMPTODATTILIA FAMILIARE	RN0290				
			SINDROME FEMORO-FACCIALE	RN0460				
			ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE	RNG131				
			SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI	RNG141				
			BLUE RUBBER BLEB NEVUS	RN0150				
			IVEMARK , SINDROME DI	RN0740				
			ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI	RNG142				
			KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	RN0310				
			GASTROSCHISI	RN0320				
			SINDROME PRUNE BELLY	RN0321				
			ONFALOCELE	RN0322				
			ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	RNG132				
			MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	RN0190				
			HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI	RN0200				
			GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI	RN0201				
			ATRESIA BILIARE	RN0210				
			CAROLI, MALATTIA DI	RN0220				
			MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	RN0230				
			DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI	RNG251				
			ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE	RNG252				
			DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	RNG262				

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE	1	Età adulta: Genetica Medica e c. m. r. Età pediatrica: Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro					
			ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	RNG263				
			ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	RNG264				
			SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE	RNG271				
			SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	RN0300				
			MAFFUCCI, SINDROME DI	RN0960				
			DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI	RN0370				
			JARCHO-LEVIN, SINDROME DI	RN0410				
			SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE	RNG092				
			ALSTRÖM, SINDROME DI	RN1370				
			AMARTOMATOSI MULTIPLE	RNG200				
			ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER	RN1250				
			BARDET-BIEDL, SINDROME DI	RN1380				
			BLOOM, SINDROME DI	RN0830				
			BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI	RN0840				
			CHAR, SINDROME DI	RN1780				
			COFFIN-LOWRY, SINDROME DI	RN0350				
			COFFIN-SIRIS, SINDROME DI	RN0360				
			COHEN, SINDROME D	RN0401				
			DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI	RN1420				
			DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE	RN1440				
			FILIPPI, SINDROME DI	RN0380				
			SINDROME FG	RN1021				
			FINE-LUBINSKY, SINDROME DI	RN1820				
			FRYNS, SINDROME DI	RN0900				
			HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI	RN0920				

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE	1	Età adulta: Genetica Medica e c. m. r. Età pediatrica: Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro					
			HOLT-ORAM, SINDROME DI	RN0930				
			LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI	RN1540				
			LOWE, SINDROME DI	RC0270				
			MAINZER-SALDINO, SINDROME DI	RN1850				
			MARSHALL, SINDROME DI	RN0970				
			OPITZ,SINDROME DI	RN1020				
			PALLISTER-HALL, SINDROME DI	RN1030				
			PALLISTER W, SINDROME DI	RN0420				
			PARRY-ROMBERG, SINDROME DI	RN0650				
			RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI	RN1620				
			SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	RN1130				
			SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER	RN1770				
			SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE	RN0450				
			SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA	RN1640				
			SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE	RN1830				
			SINDROME NAIL-PATELLA	RN1190				
			SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA	RN1160				
			SINDROMI PROGEROIDI	RNG094				
			SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	RN1180				
			SMITH-MAGENIS, SINDROME DI	RN1210				
			TOWNES-BROCKS, SINDROME DI	RN1240				
			SINDROMI DI WAARDENBURG	RNG095				
			WILDERVANCK, SINDROME DI	RN1260				
			WINCHESTER, SINDROME DI	RN1280				
			WOLFRAM, SINDROME DI	RN1290				

Gruppo 16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

Gruppo	Centri di Riferimento	Unità Operativa Referente del Centro (conferma diagnostica)	Malattie prese in carico dal centro di riferimento	Codice esenzione	UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza)	Aziende/Istituti partecipanti	UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento	Aziende/Istituti partecipanti
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE	1	Clinica Pediatrica indirizzo genetico-metabolico e gastro-nefrologico	SINDROME ALCOLICA FETALE	RP0040	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM		
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro					
			EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA	RP0010				
			SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO	RP0020				
			SINDROME FETALE DA IDANTOINA	RP0030				
			KERNITTERO	RP0060				
			FIBROSI EPATICA CONGENITA	RP0070				
			EMBRIOPATIA DA IPERFENILALANINEMIA	RP0080				

2. PERCORSO PER LA PRESA IN CARICO DELLA PERSONA CON MALATTIA RARA

L'assistenza alle persone affette da malattie rare richiede un'ampia gamma di competenze, interventi e prestazioni, erogati in diversi setting assistenziali, tra cui l'ospedale, l'ambulatorio, le strutture residenziali e semiresidenziali, il domicilio e altri contesti di cura. Questi servizi, spesso distribuiti su un territorio molto ampio, possono risultare difficilmente accessibili per i pazienti e le loro famiglie. Al fine di garantire un percorso di presa in carico efficace sin dal momento del sospetto diagnostico, quanto più capillare e continuativo, è fondamentale un'integrazione strutturata tra le diverse risorse disponibili.

Di seguito vengono descritte le azioni necessarie nei due principali ambiti assistenziali - ospedaliero e territoriale - della Rete regionale delle Malattie Rare.

2.1 SOSPETTO DIAGNOSTICO:

Medico (MMG, PLS o specialista SSR), posto un sospetto diagnostico di MR:

- prescrive impegnativa, per visita specialistica con sospetto diagnostico “sospetta malattia rara- *specificando quale*”, da eseguire presso il Centro di riferimento della rete delle malattie rare (CdR)
- contatta direttamente l'**Unità Operativa REFERENTE** per il Centro di Riferimento della Rete delle Malattie Rare (CdR), specifico per la patologia sospettata, come da elenco sopra riportato.
- l'**Unità Operativa REFERENTE** del CdR, provvederà a fissare una prima visita per la valutazione del caso.

Allo scopo di garantire l'accessibilità dei pazienti con sospetta malattia rara le unità operative del CdR devono predisporre specifiche modalità per la prenotazione (es. orario telefonico di segreteria, indirizzo mail di reparto o dedicato, agende separate a CUP...), secondo le proprie caratteristiche organizzative in slot dedicati alle malattie rare.

2.2 ACCERTAMENTO DIAGNOSTICO:

L' **UNITÀ OPERATIVA REFERENTE** del CdR eroga la visita specialistica, prescrive le prestazioni necessarie per la conferma diagnostica di malattia rara utilizzando il codice di esenzione R99 e procede alla loro prenotazione.

La prenotazione va eseguita preferibilmente presso l'AST del domicilio sanitario del paziente oppure all'interno dello stesso CdR in modalità Day Service, quando possibile attivarla, con PAC dedicati , al fine di una esecuzione tempestiva delle prestazioni e quanto più prossima al domicilio del paziente.

2.3 CONFERMA DIAGNOSTICA:

In caso di conferma diagnostica di MR da parte dell'Unità Operativa Referente del CdR, il Medico Specialista del CdR inserisce l'utente nel Registro Regionale delle Malattie Rare, emette, attraverso il Registro MR il “***Certificato di diagnosi di malattia rara con relativo codice di esenzione***”. Nel caso il paziente acceda direttamente alle UU.OO. di Presa in Carico, queste dovranno provvedere anche alla certificazione sopra descritta..

2.4 PRESA IN CARICO:

Il paziente viene inviato alle **UU.OO. DI PRESA IN CARICO** (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza) per :

- Organizzazione del **Follow-up clinico** del paziente. A tal fine verranno individuati specifici percorsi aziendali o interaziendali, coordinandosi con le altre UU.OO. del CdR e con le UU.OO. AFFERENTI al CdR, per tutte le attività previste nel Piano di Cura dell'assistito (esami di controllo diagnostici, visite, riabilitazione, ecc . con PAC dedicato)
- Qualora indicato, redazione del **Piano Terapeutico**. Se necessaria la prescrizione dei trattamenti Extra Lea o Off-Label, utilizzare la specifica modulistica. Il Piano Terapeutico ha una validità massima di un anno, eventualmente rinnovabile.
- **Informazione** al paziente e alla sua famiglia, sulle **eventuali associazioni del terzo settore** rappresentative per la sua MR, operanti sul territorio regionale o nazionale.

2.5 ESENZIONE PER MALATTIA RARA:

L' Assistito, si reca con il “***Certificato di diagnosi di malattia rara con relativo codice di esenzione***” al Distretto competente per territorio ai fini del rilascio dell' “**Attestato di esenzione per MR**” chiamato anche “**Tesserino esentivo regionale**”.

2.6 ATTIVITÀ DEL DISTRETTO:

All'interno del Distretto la persona con MR si reca al **Punto Unico di Accesso (PUA)** per l'accoglimento della domanda di esenzione per MR, con la seguente documentazione:

- *“Certificato di diagnosi di malattia rara con relativo codice di esenzione”* rilasciato dal CdR
- *Documento di riconoscimento* in corso di validità.

Qualora la domanda sia presentata da un delegato (familiare/caregiver), la documentazione dovrà essere integrata con:

- *Delega in forma scritta datata e firmata* dal paziente/ legale rappresentante/genitore o tutore legale nel caso di minore
- *Documento di riconoscimento* in corso di validità del delegato.

3. PERCORSI ALL'INTERNO DEL DISTRETTO DOPO L'ACCESSO AL PUA:

CASO 1: *Paziente in possesso di “Certificato di Diagnosi di Malattia Rara con relativo codice” rilasciato da un CdR della Rete Regionale e preso in carico dallo stesso.*

Il personale del **PUA**:

- invia l'assistito presso uno degli sportelli CUP/Cassa del Distretto Sanitario, dove avverranno la registrazione in ARCA (Anagrafe Regionale Centralizzata degli Assistiti) e il rilascio del *“Tesserino esentivo regionale” / “Attestato di esenzione per MR”* cartaceo.

CASO 2: *Paziente con “Certificato di Diagnosi di Malattia Rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione” rilasciato da un CdR della Rete Nazionale MR (Extra Regione) e con richiesta di esser preso in carico da un Centro di Riferimento Regionale marchigiano.*

Il personale del **PUA**:

- invia l'assistito presso uno degli sportelli CUP/Cassa del Distretto Sanitario, dove avverranno la registrazione in ARCA e il rilascio del *“Tesserino esentivo regionale” / “Attestato di esenzione per MR”* cartaceo;

- verifica l'impegnativa con relativo codice di esenzione per MR (DEMA), redatta dal MMG/PLS o dal Medico di Organizzazione dei Servizi Sanitari di Base del Distretto per la Presa in carico, che dovrà recare la dicitura *"Si richiede presa in carico presso Centro di Riferimento Regionale"* e specificare la MR che affligge il paziente;
- contatta l'**UO referente del CdR** regionale per la MR di cui all'elenco sopra riportato, per organizzare una visita nel CdR per la Presa in carico della persona;
- fornisce all'assistito data e orario della visita organizzata, contatti e indirizzo dell'UO individuata.

CASO 3: *Paziente con sospetto di malattia rara, in possesso di documentazione clinica rilasciata dal MMG/PLS o da un Medico Specialista non facente parte della Rete Regionale delle Malattie Rare, che accede al Distretto Sanitario per ottenere informazioni circa il percorso da seguire, ai fini di una conferma diagnostica e relativa presa in carico da parte di un Centro di Riferimento Regionale.*

Qualora il medico prescrittore del sospetto diagnostico non si sia già occupato di attivare la Presa in carico dell'assistito, così come descritto nel punto 2.1 del percorso,

il personale del **PUA**:

- verifica l'impegnativa con codice R99 (DEMA) redatta dal MMG/PLS che ha posto il sospetto di MR specificandone la tipologia;
- contatta l'UO referente del CdR regionale per la MR di cui all'elenco sopra riportato, per organizzare una prima visita nel CdR per l'avvio del percorso;
- fornisce all'assistito data e orario della visita organizzata, contatti e indirizzo dell'UO del CdR individuato.

4. ALTRE ATTIVITÀ DEL DISTRETTO:

Autorizza la fornitura delle protesi e degli ausili eventualmente necessari, così come previsto dal DPCM 12/1/2017, se prescritti dallo specialista autorizzato, sia per gli assistiti residenti nella regione Marche, sia per i residenti nella Regione Marche che sono assistiti in altre Regioni.

I Piani Terapeutici per i trattamenti farmacologici e non, rilasciati dal CdR per la specifica Malattia Rara, devono essere redatti in triplice copia (1 per assistito, 1 per MMG/PLS, 1 Servizio Farmaceutico Territoriale/ Ospedaliero, in base all'AST competente per territorio).

In caso di ***PAZIENTI EXTRAREGIONALI DOMICILIATI, ASSISTITI NELLA NOSTRA REGIONE:***

Vengono garantite l'assistenza del MMG/PLS e il riconoscimento dell'esenzione per MR, così come descritto al punto 2.6.

Viene quindi garantita alla persona l'assistenza sanitaria prevista dai LEA.

Per le **forniture Extra LEA**, il Distretto chiede, se prevista, autorizzazione preventiva all'impegno di spesa al Distretto di residenza della persona, con il supporto, per la parte amministrativa, del Servizio Farmaceutico Territoriale e per tutto il periodo della domiciliazione sanitaria.

Il SSR fornisce farmaci, dispositivi, ausili, alimenti, ecc. individuati in atti regionali, ferma restando la possibilità della prescrizione di prodotti personalizzati, ove il prescrittore ne attesti la superiorità in termini di benefici per i pazienti.

Tutte le prestazioni Extra LEA restano a carico della Regione di residenza.

“MODULO RICHIESTA FARMACO OFF-LABEL PER MALATTIA RARA”

FARMACO/SPECIALITÀ	
CODICE FISCALE DEL PAZIENTE	
AST DI RESIDENZA	
CODICE MALATTIA RARA	
INDICAZIONE	
MEDICO RICHIEDENTE	
AFFERENTE AL SEGUENTE CENTRO DI RIFERIMENTO PER LA MALATTIA RARA INDIVIDUATO DALLA REGIONE	
DATA	
COSTO MENSILE	

1) Si riscontra assenza di alternative terapeutiche?

☐ SI ☐ NO

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

☐ SI: elencare ed allegare gli studi a supporto di tale uso off-label

☐ NO: elencare l'eventuale letteratura reperita

3) Evidenze cliniche riscontrate dagli studi presentati

STUDIO CLINICO	FASE	TRATTAMENTI / OUTCOME PRIMARIO	RISULTATI

--	--	--	--

4) Beneficio atteso dal Prescrittore

5) Eventuali note e conclusioni

6) Consenso informato firmato da allegare alla richiesta

Timbro e Firma del Medico Prescrittore

Il Farmacista Referente

A cura del Direttore del Distretto di residenza dell'assistito:

☐ SI AUTORIZZA

☐ NON SI AUTORIZZA

Data _____

Timbro e Firma del Direttore del Distretto

“Criteri Regionali per la Ripartizione del Fondo destinato all’attuazione del Piano nazionale malattie rare 2023-2026”

Le quote da destinare agli Enti del SSR vengono distribuite proporzionalmente alla presenza del numero dei Centri di Riferimento regionali (CdR) e dei Centri di eccellenza regionali (ERN) in ciascun Ente, come già previsto dal Decreto del Dirigente del Settore Territorio ed Integrazione Socio Sanitaria dell'ARS n. 56 del 29 Dicembre 2023 (annualità 2023) e del Decreto del Direttore dell'Agenzia Regionale Sanitaria n. 155 del 30 dicembre 2024 (annualità 2024).

Ogni Centro di Riferimento dovrà rendicontare, come previsto dal Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 (DGR 1789/2023) e dall'Intesa Stato-Regioni n.266/CSR del 09/11/2023:

- 1) le attività rispondenti ai sottoelencati criteri:
 - ✓ numero di pazienti che hanno ricevuto diagnosi di malattia rara e presi in carico da ciascun Centro individuato, a partire dall'anno 2023;
 - ✓ numero di Piani terapeutici assistenziali personalizzati, con durata massima annuale e comprendenti i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta dalla specifica Malattia Rara necessita;
 - ✓ corretta alimentazione del Registro Regionale Malattie Rare e di conseguenza del Registro Nazionale Malattie Rare
- 2) le quota del Fondo assegnato all'Enti utilizzata per:
 1. attività Formative rivolte al personale dei Centri di riferimento regionali e dei Distretti sanitari della Regione Marche (per la formazione regionale è stato identificato come provider l'AOUM);
 2. organizzazione della Giornata dedicata alle Malattie Rare, in collaborazione con il Centro di Coordinamento regionale;
 3. campagne informative rivolte alla popolazione e inserimento dell'elenco dei Centri di Riferimento per le MR, di cui all'Allegato A, nei siti istituzionali aziendali.