REGIONE MARCHE
Giunta regionale

Pubblicato in, www.grusol.it

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

n. 1381 del 04 novembre 2026

Oggetto: Rete regionale Malattie Rare. Modifica alla DGR n. 1000 del 4 agosto 2026 – Aggiornamento dei Centri di Riferimento.

LA GIUNTA REGIONALE

VISTO il documento istruttorio riportato in calce alla presente deliberazione predisposto dalla Dirigente del Settore Territorio e Integrazione Socio Sanitaria dalla 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 Dirigente 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

1. di modificare la DGR n. 1000 del 4 agosto 2026 concernente la Rete regionale Malattie Rare, sostituendo il suo Allegato A con l'Allegato A alla presente deliberazione;
2. di stabilire che, le disposizioni dell'Allegato A alla presente, in materia di piani terapeutici, si applicano, ferme restando, per le fattispecie di rispettiva competenza, le procedure della Commissione regionale istituita con decreto n. 131/ARS del 14 settembre 2026, le specifiche abilitazioni prescrittive e le condizioni di rimborsabilità previste dalla disciplina vigente, nonché le verifiche e i provvedimenti amministrativi e finanziari spettanti agli enti competenti;
3. di stabilire che il riconoscimento delle unità operative nella Rete non costituisce, di per sé, autorizzazione a nuovi finanziamenti o al rimborso di trattamenti extra-LEA, restando fermi i presupposti, le procedure e le disponibilità finanziarie previsti dalla disciplina applicabile.

IL SEGRETARIO DELLA GIUNTA
Francesco Maria Nocelli
Documento informatico firmato digitalmente

IL PRESIDENTE DELLA GIUNTA
Francesco Acquaroli
Documento informatico firmato digitalmente

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

DOCUMENTO ISTRUTTORIO

Normativa di riferimento

Nazionale

- Legge 7 agosto 1990, n. 241, recante nuove norme in materia di procedimento amministrativo e di diritto di accesso ai documenti amministrativi, con particolare riferimento agli articoli 3, 6 e 6-bis;
- 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";
- 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);
- 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";
- 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";
- D.M. del 16 settembre 2022 "Nomina del Comitato Nazionale Malattie Rare (CoNaMR)";
- Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano del 24 maggio 2023, repertorio atti n. 121/CSR, sul «Piano nazionale malattie rare 2023–2026» e sul documento per il «Riordino della rete nazionale delle malattie rare»;
- Intesa, ai sensi dell'accordo in Conferenza Stato-Regioni (Rep. atti n. 266/CSR) del 9 novembre 2023 «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».

Regionale

- 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, di cui all' articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30.12.1992, n. 502". Recepimento e prime disposizioni attuative»;
- Legge Regionale n. 19 dell'8 agosto 2022 "Organizzazione del Servizio Sanitario Regionale";
- 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";
- 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 Provincie 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.»;
- DGR n. 1852 del 05/12/2023, di cui all' ALLEGATO A "Indicazioni alle Aziende Sanitarie Territoriali (AST) per l'adeguamento degli attestati di esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria per le malattie e condizioni croniche e invalidanti all'entrata in vigore, dal 01.01.2024, degli allegati 4 e 8 al DPCM 12.01.2017. Aggiornamento, con decorrenza 01.01.2024, delle prestazioni erogabili in regime di esenzione a tutela della maternità e della

gravidanza di cui all'allegato 10 al DPCM 12.01.2017";
- 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 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»;
- DGR n.230 del 25/02/2025 "DGRM n. 1789/2023. Linee Guida per le attività della Rete regionale delle Malattie Rare";
- Decreto n. 39/ARS del 6/3/25 "DGR n. 230 del 25 Febbraio 2025 "DGRM n. 1789/2023. Linee Guida per le attività della Rete regionale delle Malattie Rare - Modulistica operativa di riferimento della Rete";
- Decreto n. 37/ASF del 26/11/2025 "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 2025 pari ad euro 500.000,00 - Bilancio 2025/2027, capitolo 2130710212";
- Decreto n. 208/ARS del 30/12/25 «Decreto n. 113 del 18/10/2024 del Direttore dell'Agenzia Regionale Sanitaria "Decreto 20/AST del 13 ottobre 2021 "Aggiornamento del Gruppo di Coordinamento Regionale Malattie rare (MR) di cui alla DGR n. 1735 del 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 n121/CSR del 24 maggio 2023". Nomina del Referente Clinico della Rete Regionale Malattie Rare»;
- DGR n.1000 del 4 agosto 2026 «DGR n. 230/2025. "DGRM n. 1789/2023. Linee Guida per le attività della Rete regionale delle Malattie Rare." – Aggiornamento»;
- Decreto n. 131/ARS del 14 settembre 2026 "Istituzione della Commissione regionale per la valutazione delle richieste di trattamenti extra-LEA nei pazienti affetti da malattia rara presso il Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare (CCRMR)".

Motivazione

Il presente atto ha ad oggetto l'aggiornamento della Rete regionale delle malattie rare disciplinata dalle DD.GG.RR. n. 1789/2023, n. 230/2025 e n. 1000/2026, relativamente ai Centri di Riferimento e alla sostituzione dell'Allegato A alla DGR n. 1000 del 4 agosto 2026.
Tale Allegato reca le linee guida relative ai percorsi diagnostico-assistenziali, alle esenzioni, alle attività distrettuali e ai piani terapeutici e comprende, nella sezione 5, l'elenco dei Centri di riferimento e delle unità operative con i rispettivi ambiti di competenza.
La proposta di sostituzione integrale dell'Allegato A è finalizzata a riunire in un testo unitario le disposizioni operative e l'elenco aggiornato della Rete, resasi necessaria in quanto alcune UU.OO. presso l'AOUM, l'AST di Pesaro Urbino e l'AST di Ascoli Piceno, non avevano ricevuto, per mero errore materiale nella trasmissione, la modulistica necessaria alla candidatura per il riconoscimento quali UU.OO. dei Centri di Riferimento per le Malattie Rare, propedeutica all' aggiornamento della DGR n. 230/2025.
Tali candidature, successivamente pervenute al Coordinamento Malattie Rare dell'ARS, per le quali il responsabile del procedimento ha curato la sequenza relativa alla trasmissione della modulistica e alla successiva presentazione delle candidature, sono state sottoposte all'esame

dei componenti del Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare (CCRMR), che, verificati i requisiti necessari, ne ha approvato l'inserimento nella Rete regionale delle Malattie Rare. Dalle risultanze sopra riportate emerge infatti che l'errore materiale ha riguardato la trasmissione della modulistica, mentre l'inserimento delle ulteriori Unità Operative trova il proprio presupposto nella successiva valutazione favorevole dei requisiti da parte del CCRMR. L'aggiornamento proposto costituisce pertanto recepimento di tale valutazione tecnica e non una mera rettifica redazionale dell'elenco.
La proposta mantiene ferme le restanti disposizioni della DGR n. 1000/2026 e non attribuisce nuove competenze ulteriori rispetto al quadro richiamato. Si specifica inoltre che le abilitazioni prescrittive e le condizioni di rimborsabilità previste dalla disciplina vigente, nonché le verifiche e i provvedimenti amministrativi e finanziari spettanti agli Enti competenti per i piani terapeutici extra LEA, nel caso presentino dubbi sull' appropriatezza prescrittiva, verranno sottoposte all' apposita "Commissione regionale per la valutazione delle richieste di trattamenti extra-LEA nei pazienti affetti da malattia rara presso il Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare (CCRMR)", istituita con decreto n. 131/ARS del 14 settembre 2026, che ne esprimerà parere tecnico-scientifico motivato, sulla base della documentazione clinica e delle evidenze scientifiche disponibili, che costituisce presupposto istruttorio ai fini dell'adozione dei conseguenti provvedimenti da parte dell'Amministrazione competente.

La previsione di aggiornamento dell'elenco con atto del Direttore ARS entro il 2028 si colloca nell'ambito delle attribuzioni previste dalla disciplina vigente e non è intesa come facoltà di modificare gli indirizzi riservati alla Giunta regionale.
Sulla base delle candidature pervenute e della valutazione favorevole del CCRMR riportata nella presente istruttoria, si propone la sostituzione integrale dell'Allegato A alla DGR n. 1000/2026 con l'Allegato A alla presente deliberazione. La soluzione proposta consente di rappresentare unitariamente l'aggiornamento della Rete, mantenendo ferme le restanti disposizioni della medesima DGR e le clausole di salvaguardia contenute nel dispositivo.

Esito dell'istruttoria
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 413/2026.

Il responsabile del procedimento
Veronica Rapetti
Documento informatico firmato digitalmente

PARERE DELLA 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 413/2026.

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 413/2026.

Il direttore ad interim dell'Agenzia Regionale Sanitaria
Antonio Draisci
Documento informatico firmato digitalmente

FIRMATARI

VERONICA RAPETTI (responsabile procedimento)
SONIA TONUCCI (dirigente del settore territorio ed integrazione socio sanitaria - ars)
ANTONIO DRAISCI (direttore della agenzia regionale sanitaria)
FRANCESCO NOCELLI (segretario di giunta)
FRANCESCO ACQUAROLI (presidente)

ALLEGATI PARTE INTEGRANTE DELL'ATTO

ALLEGATO_A_DGR_ aggiornamento CdR MR.pdf - 303868F7D4C48AF3DBDB524A14E1B9099B928F74D3E481E7750D7BC9A3C05E371381.pdf - 3E3258550D40938421F3A816012301F33E7E5800D86074F7CEB492B1C922A69B

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Sommario

1. CENTRI DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE (MR): Attività 2
2. PERCORSO PER LA PRESA IN CARICO DELLA PERSONA CON MALATTIA RARA 3
2.1 SOSPETTO DIAGNOSTICO 3
2.2 ACCERTAMENTO DIAGNOSTICO 4
2.3 CONFERMA DIAGNOSTICA 4
2.4 PRESA IN CARICO 4
2.5 ESENZIONE PER MALATTIA RARA 5
3. ATTIVITÀ DEL DISTRETTO 5
3.1 POSSIBILI SITUAZIONI VERIFICABILI NEL DISTRETTO 6
CASO 1: Persona con Malattia Rara in possesso di “Certificato di Diagnosi di Malattia Rara con relativo codice” rilasciato da un CdrR della Rete Regionale e preso in carico dallo stesso. 6
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 (CdRN) MR (Extra Regione) e con richiesta di esser preso in carico da un Centro di Riferimento Regionale marchigiano (CdrR). 6
CASO 3: Persona 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. 7
3.2 ALTRE ATTIVITÀ DEL DISTRETTO 7
4.MODALITÀ OPERATIVE PER PIANI TERAPEUTICI 7
4.1 GESTIONE DEL PIANO TERAPEUTICO 9
CASO 1: Piano Terapeutico redatto da uno specialista non appartenente a un Centro di Riferimento Malattie Rare 9
CASO 2: Piano Terapeutico emesso da un Centro di Riferimento per Malattia Rara extra-regionale della Rete Nazionale Malattie Rare. 9
CASO 3: Piano Terapeutico emesso da un Centro di Riferimento Regionale per Malattia Rara 9
CASO 4: Pazienti Extraregionali Assistiti nella nostra Regione 9
5. CENTRI DI RIFERIMENTO DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE (CdR): Elenco 10
6. CONCLUSIONI 56

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

1. CENTRI DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE (MR): Attività

Ai fini del presente Allegato, per "Centro di riferimento (CdR)" si intende l'aggregazione funzionale dedicata a specifico Gruppo di malattie rare, composta da una o da più unità operative, individuata della Regione Marche per lo svolgimento delle funzioni di diagnosi, presa in carico, monitoraggio e follow-up delle persone affette da malattia rara o appartenenti a gruppi di malattie rare ricompresi nella Rete regionale delle malattie rare. Ogni successivo riferimento contenuto nel presente documento ai Centri di riferimento deve intendersi effettuato con la medesima accezione.

Per "Unità Operativa di presa in carico" si intende la struttura organizzativa responsabile del coordinamento del percorso assistenziale del paziente nell'ambito della rete regionale delle malattie rare.

Si confermano le descrizioni dei diversi Centri come da DGR n. 230/2025 specificando che:

- Tutti i CdR individuati verranno sottoposti a monitoraggio biennale da parte del CCRMR. Ulteriori UU.OO. che intendano candidarsi per l'inserimento nei Centri di Riferimento regionali dovranno trasmettere le proprie candidature utilizzando la specifica modulistica, di cui al Decreto ARS n. 39 /2025.
- L'elenco dei Centri di riferimento di cui al presente Allegato potrà essere aggiornato entro il 2028 con atto del Direttore dell'Agenzia Regionale Sanitaria esclusivamente per esigenze di aggiornamento tecnico conseguenti alle attività istruttorie e alle valutazioni formulate dal Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare (CCRMR), al fine di adeguare la composizione della Rete regionale delle malattie rare all'evoluzione dell'assetto organizzativo e assistenziale regionale. Resta ferma la competenza della Giunta regionale per l'adozione di atti di programmazione, indirizzo, organizzazione o modifica sostanziale della Rete regionale delle malattie rare.
- I CdR individuati devono utilizzare la cartella della piattaforma SIRTE (Sistema Informativo Regionale TErritoriale), appositamente istituita per le Malattie Rare come Registro Regionale, allo scopo di soddisfare sia il debito informativo della Regione nei confronti del Registro Nazionale, sia per agevolare la presa in carico globale, integrata e continuativa del paziente nell'ambito della Rete, nonché per la produzione del Certificato di diagnosi di malattia necessario ai fini della specifica esenzione. Il nuovo sistema è infatti finalizzato a garantire il necessario coordinamento tra i diversi nodi della Rete, anche tra Aziende diverse, per permettere l'attivazione e la gestione del percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale (PDTA), a partire dall'accertamento diagnostico e fino al follow-up assistenziale, in conformità all'organizzazione della Rete regionale.

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

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 le persone con Malattia Rara, le loro famiglie e caregiver. 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

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

- prescrive, su impegnativa, visita specialistica per sospetto diagnostico "sospetta Malattia Rara- *specificando quale",* da eseguire presso il Centro di Riferimento (CdR) della Rete regionale delle Malattie Rare individuato per la malattia in oggetto.
- contatta direttamente l'"Unità Operativa di Presa in Carico" del CdR della Rete**,** specifica per la patologia sospettata, come da elenco di seguito riportato.

L' Unità Operativa di Presa in Carico provvede a fissare una prima visita per la valutazione del caso.

Allo scopo di garantire l'accessibilità della persona con sospetta Malattia Rara, le UU.OO. dei CdR devono predisporre specifiche modalità operative formalizzate per la prenotazione (es. orario telefonico di segreteria, indirizzo e-mail di reparto o dedicato, agende separate a CUP…), secondo le proprie caratteristiche organizzative in slot dedicati alle Malattie Rare.

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

2.2 ACCERTAMENTO DIAGNOSTICO

L' Unità Operativa di Presa in Carico eroga la prima visita specialistica, prescrive le prestazioni necessarie per la conferma diagnostica di Malattia Rara utilizzando il codice di esenzione *R99*[1] e procede alla loro prenotazione.

Tali prestazioni andrebbero eseguite preferibilmente presso l'AST del domicilio sanitario del paziente, oppure all'interno dello stesso CdR in modalità Day Service con PAC dedicato, al fine dell'esecuzione tempestiva delle prestazioni e quanto più in prossimità al domicilio del paziente.

2.3 CONFERMA DIAGNOSTICA

In caso di conferma diagnostica di MR da parte dell'Unità Operativa di Presa in Carico, il Medico Specialista del CdR inserisce l'utente nella Cartella SIRTE "Registro Regionale delle Malattie Rare" ed emette il "*Certificato di diagnosi di Malattia Rara con relativo codice di esenzione"* con il quale il paziente potrà ottenere la relativa esenzione da parte dello sportello cassa/CUP/anagrafe della sede Distrettuale competente per territorio.

2.4 PRESA IN CARICO

Le Unità Operative di Presa in Carico "*abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per quanto di competenza*" provvedono inoltre a:

- Organizzare il Follow-up clinico del paziente. A tal fine verranno individuati specifici percorsi intra - 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, redigere il Piano Terapeutico. Se necessaria la prescrizione di trattamenti Off-Label e/o Extra Lea, utilizzare la specifica modulistica riportata rispettivamente nella DGR n. 230/2025 e nel Decreto n. 39/ARS/2025. Il Piano Terapeutico ha una validità massima

[1] Si specifica che il codice di esenzione R99 identifica le prestazioni richieste su sospetto diagnostico di malattia rara (ex art. 5, comma 2 del D.M. 18.05.2001, n. 279). In merito all' utilizzo del codice di esenzione R99, nel caso di soggetti per i quali è stato formulato dallo specialista un sospetto diagnostico di malattia rara, è sufficiente l'indicazione del codice R e del sub-codice 99. Gli stessi caratteri identificativi dovranno essere usati per la codifica delle indagini genetiche sui familiari dell'assistito quando necessarie per diagnosticare (all'assistito) una malattia rara di origine ereditaria.
Nessun altro utilizzo è contemplato (Allegato 1 "Disciplinare tecnico della ricetta Ssn e Sasn", D.M. 17/03/2008).

di un anno, eventualmente rinnovabile. Qualora dovessero insorgere criticità nell'erogazione di tali trattamenti si provvederà a convocare l'apposita Commissione regionale per la valutazione delle richieste di trattamenti extra-LEA nei pazienti affetti da malattia rara, istituita con Decreto n. 131/ARS del 14 settembre 2026.

- Fornire informazione alla persona e alla sua famiglia/caregiver, 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*" a cura del personale amministrativo dello sportello cassa/CUP/anagrafe della sede Distrettuale più vicina all'assistito.

3. ATTIVITÀ DEL DISTRETTO

All'interno del Distretto la persona con MR, qualora non ancora informata circa il percorso di registrazione del codice di esenzione, può rivolgersi al Punto Unico di Accesso (PUA).

La funzione del PUA è infatti quella di garantire il corretto orientamento del paziente nell'intero percorso di Presa in carico per la sua malattia.

Una volta ottenuto il Certificato di diagnosi per Malattia Rara da parte di un Centro di Riferimento, la registrazione in ARCA e il rilascio del tesserino cartaceo esentivo/attestazione di esenzione avvengono a cura del personale amministrativo dello sportello cassa/CUP/anagrafe della sede Distrettuale più vicina all'assistito.

La documentazione necessaria all'accoglimento della domanda di esenzione, è la seguente:

- "Certificato di diagnosi di Malattia Rara con relativo codice di esenzione" rilasciato dal CdrR;
- 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.

Ai fini della registrazione in ARCA e del rilascio del tesserino di esenzione, non è richiesta alcuna ulteriore attestazione, visto, timbro, validazione o presa in carico da parte del personale distrettuale.

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

3.1 POSSIBILI SITUAZIONI VERIFICABILI NEL DISTRETTO

CASO 1: Persona con Malattia Rara in possesso di "Certificato di Diagnosi di Malattia Rara con relativo codice" rilasciato da un CdrR della Rete Regionale e preso in carico dallo stesso.

Qualora la persona con Malattia Rara non abbia ricevuto informazioni circa la possibilità di registrare direttamente il codice presso gli sportelli cassa/cup/anagrafe della sede distrettuale ad egli più vicina e abbia necessità di orientamento, si reca al PUA.
Il personale del PUA invia l'assistito presso uno degli sportelli CUP/Cassa/anagrafe 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 senza apporre alcun visto né timbro/firma sull' originale o sulla copia del Certificato Regionale emesso dal CdrR.

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 (CdRN) MR (Extra Regione) e con richiesta di esser preso in carico da un Centro di Riferimento Regionale marchigiano (CdrR).

Qualora il paziente non abbia ricevuto indicazioni dal Centro di Riferimento Nazionale, il PUA garantisce funzione di orientamento nel percorso di registrazione del codice di esenzione.
Il personale del PUA:

- invia l'assistito presso uno degli sportelli CUP/Cassa/anagrafe 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 del paziente;
- contatta l'U.O. Referente del CdR regionale per la MR di cui all'elenco sotto 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'U.O. individuata.

CASO 3: Persona 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, secondo le modalità previste al paragrafo 2.1 "Sospetto diagnostico" del presente Allegato, il personale del PUA:

- verifica l'impegnativa:
  - se rilasciata da un medico specialista che ha posto il sospetto di MR, riporterà il codice R99 (DEMA);
  - se rilasciata dal MMG/PLS, che voglia richiedere per il proprio assistito la presa in carico da parte di un CdrR, non sarà presente il codice R99[1] ma quello già posseduto dal paziente, laddove applicabile (es. E01).
- contatta l'U.O. di Presa in carico del CdR regionale per la MR sospettata, di cui all'elenco sotto riportato, per organizzare una prima visita per l'avvio del percorso; laddove non individuata alcuna U.O di Presa in carico per quella specifica malattia, contatta l'U.O Referente del CdR individuato;
- fornisce all'assistito data e orario della visita organizzata, contatti e indirizzo dell'U.O. individuata.

3.2 ALTRE ATTIVITÀ DEL DISTRETTO

Autorizza la fornitura delle protesi e degli ausili eventualmente necessari, così come previsto dal DPCM LEA 12/1/2017 e ss.mm.ii. 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.

4.MODALITÀ OPERATIVE PER PIANI TERAPEUTICI

La prescrizione di farmaci e altri trattamenti non farmacologici (alimenti a fini medici speciali, integratori, parafarmaci, dispositivi medici.) indicati per il trattamento di una Malattia Rara, viene effettuata dal Medico Specialista del CdR o dell'U.O. di Presa in carico.

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

A tal riguardo si specifica che:

1. per la prescrizione di **farmaci di classe A e H** deve essere utilizzata la modalità prescrittiva prevista dall'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) ai fini della rimborsabilità, comprese note AIFA o piani terapeutici/registri di monitoraggio AIFA, ed in caso di trattamenti già avviati da parte di centri prescrittori non presenti all'interno della Rete Regionale delle Malattie Rare, dovrà essere attivato un passaggio di consegne verso il CdR/U.O. di Presa in carico, al fine di consentire la continuità terapeutica, soprattutto nel caso di farmaci sottoposti a registro di monitoraggio AIFA.
2. per la prescrizione di **farmaci di classe C, farmaci off-label** non compresi nella legge n. 648/1996 o non in commercio in Italia, di dimostrata efficacia per la patologia in oggetto, farmaci di classe A (qualora prescritti per indicazione diversa da quella della nota AIFA) e gli altri trattamenti non farmacologici ritenuti essenziali e non sostituibili per il trattamento della Malattia Rara, devono essere prescritti dal Medico Specialista del CdR/U.O. di Presa in carico, utilizzando il Piano Terapeutico Individuale previsto di cui al Decreto n. 39/2025.
3. I Piani Terapeutici per i trattamenti farmacologici e non farmacologici, rilasciati dal CdR per la specifica Malattia Rara, devono essere redatti in triplice copia, così ripartite:
    a. una copia destinata all' assistito;
    b. una copia destinata al Medico di Medicina Generale (MMG) o al Pediatra di Libera Scelta (PLS);
    c. una copia destinata al Servizio Farmaceutico Territoriale o Ospedaliero in base all'AST competente per territorio.
4. le specifiche abilitazioni prescrittive e le condizioni di rimborsabilità previste dalla disciplina vigente, nonché le verifiche e i provvedimenti amministrativi e finanziari spettanti agli Enti competenti per i piani terapeutici extra LEA, nel caso presentino dubbi sull' appropriatezza prescrittiva, verranno sottoposte all' apposita "Commissione regionale per la valutazione delle richieste di trattamenti extra-LEA nei pazienti affetti da malattia rara presso il Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare (CCRMR)" istituita con decreto n. 131/ARS del 14 settembre 2026, che ne esprimerà parere tecnico-scientifico motivato, sulla base della documentazione clinica e delle evidenze scientifiche disponibili, che costituisce presupposto istruttorio ai fini dell'adozione dei conseguenti provvedimenti da parte dell'Amministrazione competente.

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

4.1 GESTIONE DEL PIANO TERAPEUTICO

CASO 1: Piano Terapeutico redatto da uno specialista non appartenente a un Centro di Riferimento Malattie Rare

Il PUA del Distretto, individua e contatta l'U.O. di Presa in Carico del Centro di Riferimento Regionale per la Malattia Rara certificata, con il relativo codice di esenzione. Qualora l'assistito accetti di essere preso in carico da un CdR Regionale, il Distretto prenota una prima visita presso l'U.O. di presa in carico del CdR entro 30 giorni.

CASO 2: Piano Terapeutico emesso da un Centro di Riferimento per Malattia Rara extra-regionale della Rete Nazionale Malattie Rare.

Il Distretto territorialmente competente effettua le verifiche amministrative di competenza e adotta gli atti necessari all'erogazione delle prestazioni, dei dispositivi, dei farmaci e degli altri benefici previsti dal Piano Terapeutico, nel rispetto della normativa statale e regionale vigente, delle specifiche abilitazioni prescrittive previste per le singole prestazioni, nonché delle procedure autorizzative eventualmente applicabili.

Nel caso di **trattamenti farmacologici e non farmacologici EXTRA-LEA** caratterizzati da elevato costo o da particolari specificità (**es. trattamenti non presenti in gara regionale/prontuario regionale per la Malattia Rara, se presenti),** il Distretto contatta l'Unità Operativa di presa in carico del Centro di Riferimento regionale per la Malattia Rara e trasmette il Piano Terapeutico prescritto dal Centro di Riferimento extraregionale, al fine di condividere la valutazione sull'appropriatezza della prescrizione.

CASO 3: Piano Terapeutico emesso da un Centro di Riferimento Regionale per Malattia Rara

Il Distretto procede agli adempimenti amministrativi di propria competenza sulla base della documentazione clinica redatta dal Centro di riferimento o dal professionista autorizzato, fatti salvi gli ulteriori controlli, le verifiche e le procedure espressamente previsti dalla normativa statale e regionale vigente, dai provvedimenti regionali attuativi e dalle disposizioni che disciplinano la prescrizione e la rimborsabilità delle specifiche prestazioni.

CASO 4: Pazienti Extraregionali Assistiti nella nostra Regione

Vengono garantite l'assistenza dal MMG/PLS e il riconoscimento dell'esenzione per MR, così come descritto al punto 3.

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

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Per le **forniture Extra LEA**, il Distretto chiede autorizzazione preventiva all'impegno di spesa al Distretto di residenza dell'assistito, 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 dispensazione 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.

5. CENTRI DI RIFERIMENTO DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE (CdR): Elenco

Gruppo 1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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 di Malattie Infettive AOUM**	LYME, MALATTIA DI	RA0030	Clinica di Malattie Infettive	AOUM		
					Clinica Medica	AOUM		
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall' Unità Operativa Referente del Centro					
			HANSEN, MALATTIA DI	RA0010				
			WHIPPLE, MALATTIA DI	RA0020				

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 2. TUMORI								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta</u>: Clinica di Oncologia AOUM <u>Età pediatrica:</u> Oncoematologia Pediatrica AOUM-Salesi**	WILMS, TUMORE DI	RB0010	Oncoematologia Pediatrica	AOUM- Salesi		
			GARDNER, SINDROME DI	RB0040	Clinica Oncologica, Centro ad Alta Specializzazione di Riferimento Regionale di Genetica Oncologica	AOUM		
			POLIPOSI FAMILIARE	RB0050	Clinica Pediatrica indirizzo genetico - metabolico e gastro-nefrologico	AOUM- Salesi		
					Clinica Oncologica, Centro ad Alta Specializzazione di Riferimento Regionale di Genetica Oncologica	AOUM		
			CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	RBG021	Clinica Oncologica, Centro ad Alta Specializzazione di Riferimento Regionale di Genetica Oncologica	AOUM		
			MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO	RB0071	Clinica Oncologica, Centro ad Alta Specializzazione di Riferimento Regionale di Genetica Oncologica	AOUM		
			LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	RB0060	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	RBG020				
			SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE	RB0070				

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 2. TUMORI								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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	**2**	**<u>Età adulta e età pediatrica:</u> Genetica Medica e c.m.r. AOUM**	NEUROFIBROMATOSI	RBG010	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica di Dermatologia	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico - metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
					Neuropsichiatria Infantile	AOUM-Salesi		
					Oncoematologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
PER I TUMORI RARI NON INDIVIDUATI NELLA RETE DELLE MALATTIE RARE SI FA RIFERIMENTO ALLA RETE REGIONALE TUMORI RARI DI CUI ALL' ACCORDO n. 213/23 recepito con DGR n. 611/2025								

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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- Salesi**	DEFICIENZA DI ACTH	RC0010	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-ReumatoImmunologico	AOUM-Salesi		
					Clinica di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo	AOUM		
					Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			KALLMANN, SINDROME DI	RC0020	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM-Salesi		
					Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
					Clinica di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo	AOUM		
			DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH	RC0021	Pediatria e Neonatologia	AST AN Ospedale di Senigallia		
					Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-ReumatoImmunologico	AOUM-Salesi		
					Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO	RC0022	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-ReumatoImmunologico	AOUM-Salesi		
					Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
					Clinica di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo	AOUM-Salesi		

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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- Salesi**	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	RC0040	Pediatria	AST MC Ospedale di Civitanova Marche		
					Pediatria e Neonatologia	AST AN Ospedale di Senigallia		
					Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico	AOUM-Salesi		
					Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
					Pediatria e Neonatologia	AST PU		
			IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	RCG010	Clinica di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo	AOUM		
					Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	RCG020	Clinica di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo	AOUM-Salesi		
					Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato Immunologico	AOUM		
					Pediatria e Neonatologia	AST AN Ospedale di Senigallia		
					Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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- Salesi**	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	RCG030	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-ReumatoImmunologico	AOUM-Salesi		
					Clinica di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo	AOUM		
					Pediatria e Neonatologia	AST AN Ospedale di Senigallia		
					Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	RCG031	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-ReumatoImmunologico	AOUM-Salesi		
					Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	RCG162	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrino-ReumatoImmunologico	AOUM-Salesi		
					Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
					Clinica di Endocrinologia e malattie del Metabolismo	AOUM		
			PENDRED, SINDROME DI	RF0400	Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			LEPRECAUNISMO	RC0050	Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			KENNY-CAFFEY, SINDROME DI	RC0300	Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			REFETOFF, SINDROME DI	RC0280	Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 4. MALATTIE DEL METABOLISMO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta</u>: Genetica Medica e c.m.r. AOUM Età <u>pediatrica</u>: Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico AOUM-Salesi**	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI	RCG080	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM	Cardiologia Ospedaliera e UTIC AOUM (Divisione di Cardiologia)	AOUM
							Clinica di Ortopedia	AOUM
							Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM
							Nefrologia e Dialisi	AST AP
							Nefrologia e Dialisi	AST MC
					Clinica Pediatrica Indirizzo Genetico Metabolico	AOUM- Salesi	Medicina Interna	AST FM
							Nefrologia e Dialisi	AST AP
							Clinica di Ematologia	AOUM
			MUCOPOLISACCARIDOSI	RCG140	Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro-nefrologico	AOUM- Salesi	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- Salesi	Clinica Endocrinologica	AOUM
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro-nefrologico	AOUM -Salesi		
					Centro Clinico NeMO Ancona *limitatamente a: "Glicogenosi di tipo II - Malattia di Pompe"	AOUM		

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 4. MALATTIE DEL METABOLISMO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta:</u> Genetica Medica e c.m.r. AOUM** **<u>Età pediatrica:</u> Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico AOUM-Salesi**	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMMINOACIDI	RCG040	Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro- nefrologico	AOUM - Salesi		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Nefrologia *limitatamente a "Cistinuria" per l'età adulta	AST AP		
					Nefrologia Dialisi e Trapianto di Rene *limitatamente a "Cistinuria"	AOUM		
			OLIGOSACCARIDOSI	RCG091	Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro- nefrologico	AOUM- Salesi		
			DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA	RCG092	Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO	RCG093	Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
			DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI	RCG074	Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro- nefrologico	AOUM- Salesi		
					Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		
			CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA	RCG084	Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
			MALATTIA DI LEIGH	RF0030	Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
			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- Salesi		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 4. MALATTIE DEL METABOLISMO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta:</u> Genetica Medica e c.m.r. AOUM** **<u>Età pediatrica:</u> Clinica Pediatrica indirizzo genetico - metabolico e gastro-nefrologico AOUM - Salesi**	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D: RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO 1	RCG094	Pediatria ad indirizzo Pneumo-Endocrin-Reumato-Immunologico	AOUM-Salesi		
					Diabetologia Pediatrica	AOUM - Salesi		
			DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE	RCG078	Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		
			SINDROME MELAS	RN0710	Neurologia	AST FM		
					Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		
			SINDROME MERRF	RN0720	Neurologia	AST FM		
			SINDROME DI KEARNS-SAYRE	RF0020	Neurologia	AST FM		
			ATROFIA OTTICA DI LEBER	RF0300	Neurologia	AST FM		
			SINDROME DI SMITH-LEMLI-OPITZ	RN1200	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE	RCG081	Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO (EMOCROMATOSI)	RCG100	Danno Epatico e Trapianti	AOUM	Clinica di Ematologia	AOUM
			MALATTIA DI WILSON	RC0150	Danno Epatico e Trapianti	AOUM		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 4. MALATTIE DEL METABOLISMO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta:</u> Genetica Medica e c.m.r. AOUM** **<u>Età pediatrica:</u> Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico AOUM-Salesi**	IPOFOSFATASIA	RC0160	Clinica di Endocrinologia e Malattie del metabolismo	AOUM		
			ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI	RCG095	Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			IPERINSULINISMI CONGENITI	RCG061	Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			LIPODISTROFIA TOTALE	RC0080	Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			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				
			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				
			DERCUM, MALATTIA DI	RC0090				

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 4. MALATTIE DEL METABOLISMO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta:</u> Genetica Medica e c.m.r. AOUM** **<u>Età pediatrica:</u> Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro- nefrologico AOUM-Salesi**	**Malattie rare la cui gestione sarà definita dall' Unità Operativa referente del centro**					
			MALATTIE PEROSSISOMIALI	RCG084				
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	RCG085				
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME	RCG110				
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	RCG120				
			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				
			DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO	RCG101				
			DIFETTI CONGENITI DEL METABABOLISMO DEL RAME (S DI MENKES)	RCG102				

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 4. MALATTIE DEL METABOLISMO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**Clinica Medica e Geriatrica INRCA**	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (ipertrigliceridemia familiareipercolesterlemia familiare omozigote 2A/B)	RCG070	Clinica pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
					Clinica Medica e Geriatrica	INRCA		
					Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
	3	**Cardiologia Ospedaliera e UTIC AOUM**	**AMILOIDOSI SISTEMICHE** *LIMITATAMENTE ALLE AMILOIDOSI SISTEMICHE PER MOTIVI EPIDEMIOLOGICI E SU RICHIESTA DELLE UU.OO. DI PRESA IN CARICO SI ESTENDE ALLE UU.OO. AFFERENTI LA FACOLTÀ DI RINNOVARE LA PRESCRIZIONE FINO ALLA SCADENZA DEL PIANO TERAPEUTICO, PREVIA AUTORIZZAZIONE DELLA U.O. DI PRESA IN CARICO, SECONDO MODALITÀ TRACCIATE.					
			Amiloidosi ATTR cardiaca	RCG130	Cardiologia Ospedaliera e UTIC	AOUM	Medicina Interna	AST FM
					Clinica di Cardiologia ed Aritmologia	AOUM	Cardiologia e UTIC	INRCA
							Cardiologia	AST MC Ospedale di Macerata
			Amiloidosi ATTR con neuropatia periferica		Centro Clinico NeMO Ancona *limitatamente a: Neuropatia da amiloidosi	AOUM		
					Clinica di Neurologia	AOUM		
					Neurologia	AST PU		
			AMILOIDOSI AL		Clinica di Ematologia	AOUM	Ematologia	AST MC Ospedale di Civitanova Marche

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO								
Gruppo	**CdR**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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 CdR**	**Aziende/ Istituti partecipanti**
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO	**1**	**<u>Età adulta:</u> Clinica Medica AOUM (Centro ERN ReCONNET)** **<u>Età pediatrica:</u> Pediatria ad indirizzo pneumoendocrino-reumato-immunologico AOUM-Salesi**	ANGIOEDEMA EREDITARIO	RC0190	Clinica Medica (S.O.S. di Immunologia delle Malattie Rare e dei Trapianti)	AOUM		
					Allergologia	AST MC Ospedale di Civitanova Marche		
			ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE	RC0191	Clinica Medica (S.O.S. di Immunologia delle Malattie Rare e dei Trapianti)	AOUM		
					Allergologia	AST MC Ospedale di Civitanova Marche		
			CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA	RC0200	Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto	AOUM		
					Clinica pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)	RC0220	Clinica Medica	AOUM		
			FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE	RC0241	Clinica Medica	AOUM		
					Pediatria ad indirizzo pneumoendocrino-reumatoimmunologico	AOUM-Salesi		
			ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGHERANS	RCG150	Oncoematologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE/PRIMARIE	RCG160	Clinica Medica (S.O.S. di Immunologia delle Malattie Rare e dei Trapianti)	AOUM		
					Oncoematologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico *Limitatamente alla Sindrome di DiGeorge	AOUM-Salesi		
					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- Salesi		
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall' Unità Operativa Referente del Centro					
			IPOGAMMAGLOBULINEMIA COMUNE VARIABILE	RZ0009				
			SCHNITZLER, SINDROME DI	RC0290				

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta</u>: Clinica Ematologia AOUM (Centro ERN EuroBloodNeet)** **<u>Età pediatrica:</u> Oncoematologia Pediatrica AOUM Salesi**	SINDROME EMOLITICO UREMICA	RD0010	Clinica di Ematologia	AOUM	Nefrologia e Dialisi	AST MC
					Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro- nefrologico	AOUM- Salesi		
					Nefrologia e Dialisi Fano e Pesaro	AST PU	Medicina Interna	AST FM
					Nefrologia e Dialisi	AST AP		
			EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	RD0020	Clinica di Ematologia	AOUM	Medicina Interna	AST FM
					Ematologia con autotrapianto	AST MC		
					Ematologia e Centro Trapianti	AST PU		
					Ematologia e Terapia Cellulare	AST AP		
			MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	RD0050	Pediatria	AST MC		
			ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE	RD0070	Clinica di Ematologia	AOUM		
					Ematologia e Terapia Cellulare	AST AP		
					Ematologia	AST MC Ospedale di Civitanova Marche		
			MASTOCITOSI SISTEMICA	RD0081	Clinica di Ematologia	AOUM		
					Allergologia	AOUM		
					Ematologia e Terapia Cellulare	AST AP		

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta:</u> Clinica Ematologia AOUM (Centro ERN EuroBloodNeet)** **<u>Età pediatrica:</u> Oncoematologia Pediatrica AOUM-Salesi**	ANEMIE EREDITARIE	RDG010	Oncoematologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
					Clinica di Ematologia	AOUM		
			PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE	RDG031	Clinica di Ematologia	AOUM		
					Oncoematologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
					Ematologia	AST MC Ospedale di Civitanova Marche		
					Ematologia e Centro Trapianti	AST PU		
					Ematologia e Terapia Cellulare	AST AP		
			SINDROMI MIELODISPLASTICHE	RDG050	Clinica di Ematologia	AOUM		
					Ematologia e Terapia Cellulare	AST AP		
					Ematologia e Centro Trapianti	AST PU		
					Ematologia	AST MC Ospedale di Civitanova Marche		
			NEUTROPENIE CONGENITE	RDG051	Oncoematologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro					
			SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI	RD0080				
			CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI	RD0060				

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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	**2**	**<u>Età adulta e pediatrica</u>: Sevizio Immunotrafusionale AST MC**	DIFETTI EREDITARI DELLA COAUGULAZIONE	RDG020	Sevizio Immunotrafusionale * **UNICO CENTRO PRESCRITTORE PER MALATTIE RARE RDG020 PER L'ETA' ADULTA E PEDIATRICA E CENTRO CERTIFICATORE**	AST MC	Medicina	AST FM
					Oncoematologia Pediatrica* **CENTRO AUTORIZZATO ALLA CERTIFICAZIONE DI MALATTIE RDG020, MA NON ALLA PRESCRIZIONE TERAPEUTICA**	AOUM - Salesi		
					Clinica di Ematologia* **CENTRO AUTORIZZATO ALLA CERTIFICAZIONE DI MALATTIE RDG020, MA NON ALLA PRESCRIZIONE TERAPEUTICA**	AOUM		
		<u>Età adulta:</u> Servizio Immunotrasfusionale AST MC	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	RDG030	Servizio Immunotrafusionale	AST MC		
					Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM		
					Clinica di Ematologia	AOUM		
		<u>Età pediatrica:</u> Oncoematologia Pediatrica AOUM-Salesi	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE	RDG040	Servizio Immunotrafusionale	AST MC		
					Clinica di Ematologia	AOUM		

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERIC ɔ								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**Neurospichiatria Infantile AOUM-Salesi**	RETT, SINDROME DI	RF0040	Neuropsichiatria Infantile	AOUM-Salesi		
					Neurologia	AST PU		
			DRAVET, SINDROME DI	RF0061	Neuropsichiatria Infantile	AOUM-Salesi		
			LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI	RF0130	Neuropsichiatria Infantile	AOUM-Salesi		
					Neurologia	AST PU		
			WEST, SINDROME DI	RF0140	Neuropsichiatria Infantile	AOUM-Salesi		
			LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI	RN1520	Neuropsichiatria Infantile	AOUM-Salesi		
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro					
			MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	RF0070				
			EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	RF0060				

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO								
	Centri di Riferimento	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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 di Neurologia AOUM**	COREA DI HUNTINGTON	RF0080	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM	Neurologia	AST FM
					Clinica di Neurologia	AOUM	Neurologia	AST MC
					Neurologia	AST PU		
			ATROFIA MULTISISTEMICA	RF0081	Neurologia	INRCA	Neurologia	AST FM
							Clinica di Neuroriabilitazione	AOUM
					Neurologia	AST PU		
					Neurologia	AST AP	Neurologia	AST MC
			PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	RF0170	Clinica di Neurologia	AOUM	Clinica di Neuroriabilitazione	AOUM
					Neurologia	AST PU		
					Neurologia	AST AN Ospedale di Senigallia	Neurologia	AST MC
					Neurologia	AST AP		
					Neurologia	INRCA		
					Neurologia	AST FM		
			CADASIL	RF0310	Neurologia	AST AP		
					Clinica di Neurologia	AOUM		
					Medicina Interna	AST FM		
			MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM	Clinica di Neuroriabilitazione	AOUM
					Neurologia	AST PU	Neurologia	AST MC
			DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	RF0090	Neurologia	AST PU		
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dal referente clinico del centro					
			SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA	RF0411				
			NARCOLESSIA	RF0150				
			FAHR, MALATTIA DI	RF0370				
			LEUCODISTROFIE	RFG010				
			ATROFIA DENTATORUBROPALLIDOLUYSIANA	RF0050				
			SCHILDER, MALATTIA DI	RF0111				
			EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE	RF0350				
			EMIPLEGIA ALTERNANTE	RF0360				
			MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI	RF0380				
			PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE	RF0390				
			SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA	RF0410				
			MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI	RF0160				

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**Età adulta: Clinica di Neurologia AOUM** **Età pediatrica: Neuropsichiatria Infantile**	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	RF0100	Neurologia	AST FM		
					Neurologia	AST AP		
					Neurologia	AST AN Ospedale di Senigallia		
					Neurologia	AST MC		
					Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		
					Clinica di Neurologia	AOUM		
					Neurologia	AST AN Ospedale di Jesi		
					Neurologia	AST PU		
			SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	RF0110	Neurologia	AST FM		
					Neurologia	AST AP		
					Neurologia	AST MC		
					Clinica di Neurologia	AOUM		
					Neurologia	AST AN Ospedale di Jesi		
					Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		
			POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	RF0180	Neuropsichiatria Infantile	AOUM-Salesi		
					Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		
					Clinica di Neurologia	AOUM		
					Neurologia	INRCA		
					Neurologia	AST PU		
					Neurologia	AST AN Ospedale di Senigallia		
					Neurologia	AST MC		
					Neurologia	AST FM		
					Neurologia	AST AN Ospedale di Jesi		
					Neurologia	AST AP Ospedale di San Benedetto del Tronto		
					Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta:</u> Clinica di Neurologia AOUM** **<u>Età pediatrica:</u> Neuropsichiatria Infantile**	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE	RF0181	Clinica di Neurologia	AOUM		
					Neurologia	INRCA		
					Neurologia	AST PU		
					Neurologia	AST AN Ospedale di Senigallia		
					Neurologia	AST MC		
					Neurologia	AST FM		
					Neurologia	AST AN Ospedale di Jesi		
					Neurologia	AST AP Ospedale di San Benedetto del Tronto		
					Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		
			LEWIS SUMNER, SINDROME DI	RF0182	Clinica Neurologica	AOUM		
					Neurologia	INRCA		
					Neurologia	AST PU		
					Neurologia	AST AN Ospedale di Senigallia		
					Neurologia	AST MC		
					Neurologia	AST FM		
					Neurologia	AST AN Ospedale di Jesi		
					Neurologia	AST AP Ospedale di San Benedetto del Tronto		
			ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	RFG050	Neuropsichiatria Infantile	AOUM-Salesi		
					Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta:</u> Clinica di Neurologia AOUM <u>Età pediatrica:</u> Neuropsichiatria Infantile**	NEUROPATIE EREDITARIE	RFG060	Neuropsichiatria infantile	AOUM-Salesi		
					Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		
					Neurologia	AST FM		
					Neurologia	AST AP Ospedale di San Benedetto del Tronto		
					Neurologia *Limitatamente a: malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMC)	AST PU		
			MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	RFG070	Neuropsichiatria Infantile	AOUM-Salesi	Clinica di Neuroriabilitazione	AOUM
					Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		
					Neurologia	AST AP		
			DISTROFIE MUSCOLARI	RFG080	Neuropsichiatria infantile	AOUM-Salesi		
					Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Neurologia	AST FM		
					Neurologia	AST AP		
			DISTROFIE MIOTONICHE	RFG090	Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM	Clinica di Neuroriabilitazione	AOUM
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Neurologia	AST MC		
					Neurologia	AST FM		
					Neurologia	AST AP		
			PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	RFG100	Neurologia	AST FM		

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta</u>: Clinica di Neurologia AOUM** **<u>Età pediatrica:</u> Neuropsichiatria Infantile**	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI	RFG101	Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		
					Clinica di Neurologia	AOUM		
					Neurologia	INRCA		
					Neurologia	AST PU		
					Neurologia	AST AN Ospedale di Senigallia		
					Neurologia	AST MC		
					Neurologia	AST FM		
					Neurologia	AST AN Ospedale di Jesi		
					Neurologia	AST AP Ospedale di San Benedetto del Tronto		
			DISTONIE PRIMARIE	RFG160	Neurologia	AST PU		
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall' Unità Operativa Referente del Centro					
			NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	RFG041				
			GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI	RF0183				
			PANENCEFALITE SCLEROSANTE SUBACUTA (PESS)	RZ0016				
			IDROCEFALO NORMOTESO	RZ0008				
			ISAACS, SINDROME DI	RN1490				
			SINDROME DI GILLES DE LA TOURETTE	RZ0021				

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta e pediatrica</u>: Clinica Oculistica AOUM**	MALATTIA DI COATS	RF0201	Clinica Oculistica	AOUM		
			IRIDOCICLITE ETEROCROMICA DI FUCHS	RF0230	Clinica Oculistica	AOUM		
			CHERATOCONO	RF0280	Oculistica	AST AP		
					Oculistica	AST MC Ospedale di San Severino Marche		
			COROIDITE MULTIFOCALE	RF0320	Clinica Oculistica	AOUM		
			DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	RFG110	Clinica Oculistica	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				
			OSTEOMA COROIDALE	RZ0014				

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta:</u> Clinica Medica AOUM (Centro ERN ReCONNET)** **<u>Età pediatrica</u>: Pediatria ad indirizzo pneumo-endocrino-reumato-immunologico AOUM-Salesi**	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	RC0110	Clinica Medica	AOUM		
			BEHçET, MALATTIA DI	RC0210	Clinica Medica	AOUM	Medicina Interna	AST FM
					Pediatria ad indirizzo Pneumo-EndocrinoReumato-Immunologico	AOUM-Salesi		
					Oculistica	AST MC Ospedale di San Severino Marche		
			PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	RD0030	Clinica Medica	AOUM	Nefrologia e Dialisi Fano e Pesaro	AST PU
					Pediatria ad indirizzo Pneumo-EndocrinoReumato-Immunologico	AOUM-Salesi		
			ENDOCARDITE REUMATICA	RG0010	Pediatria ad indirizzo Pneumo-EndocrinoReumato-Immunologico	AOUM-Salesi		
					Clinica Medica	AOUM		
			POLIANGIOITE MICROSCOPICA	RG0020	Clinica Medica	AOUM	Medicina Interna	AST FM
							Nefrologia e Dialisi	AST AP
							Nefrologia e Dialisi Fano e Pesaro	AST PU

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta:</u> Clinica Medica AOUM (Centro ERN ReCONNET)** **<u>Età pediatrica</u>: Pediatria ad indirizzo pneumo-endocrino-reumato-immunologico AOUM-Salesi**	POLIARTERITE NODOSA	RG0030	Pediatria ad indirizzo Pneumo-EndocrinoReumato-Immunologico	AOUM-Salesi	Medicina Interna	AST FM
					Clinica Medica	AOUM		
			GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE	RG0050	Clinica Medica	AOUM	Medicina Interna	AST FM
			GRANULOMATOSI CON POLIANGITE	RG0070	Clinica Medica	AOUM	Medicina	AST FM
					Pediatria ad indirizzo Pneumo- Endocrino Reumato- Immunologico	AOUM-Salesi	Nefrologia e Dialisi Fano e Pesaro	AST PU
			ARTERITE A CELLULE GIGANTI	RG0080	Clinica Medica	AOUM	Medicina Interna	AST MC Ospedale di Civitanova Marche
							Medicina Interna	AST FM
			TAKAYASU, MALATTIA DI	RG0090	Clinica Medica	AOUM	Medicina	AST FM
					Pediatria ad indirizzo Pneumo-EndocrinoReumato-Immunologico	AOUM-Salesi		

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta:</u> Clinica Medica AOUM (Centro ERN ReCONNET)** **<u>Età pediatrica</u>: Pediatria ad indirizzo pneumo-endocrino-reumato-immunologico AOUM-Salesi**	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	RGG010	Clinica di Ematologia	AOUM		
					Oncoematologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			LINFEDEMI PRIMARI CRONICI	RGG020	Medicina Riabilitativa	AOUM		
			GOODPASTURE, SINDROME DI	RG0060	Clinica Medica	AOUM	Nefrologia e Dialisi Fano e Pesaro	AST PU
					Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM		
			BUDD CHIARI, SINDROME DI	RG0110	Clinica di Gastroenterologia	AOUM		
			TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	RG0100	Servizio Immunotrasfusionale	AST MC		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**Malattie prese in carico dal centro di riferimento**	**Codice esenzione**	**UU.OO. di Presa in Carico (abilitate alla certificazione e alla prescrizione terapeutica per**	**Aziende/Istituti partecipanti**	**UU.OO. Afferenti al Centro di Riferimento**	**Aziende/Istituti partecipanti**
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO	**1**	**<u>Età adulta</u>: Cardiologia Ospedaliera e UTIC AOUM**	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA	RG0120	Cardiologia Ospedaliera e UTIC	AOUM	Clinica di Cardiologia e Aritmologia	AOUM
	2	**<u>Età adulta</u>: Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto AOUM (Centro ERN LUNG)** **<u>Età pediatrica:</u> Pediatria ad indirizzo pneumoendocrino-reumato-immunologico AOUM-Salesi**	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA	RH0020	Pediatria ad Indirizzo Pneumo-Entocrino-Reumato-Immunologico	AOUM-Salesi		
			MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	RHG010	Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto	AOUM		
					Pediatria Pneumo-Endocrino-ReumatoImmunologico	AOUM-Salesi		
			DISCINESIE CILIARI PRIMARIE	RNG110	Pediatria Pneumo-Endocrino-ReumatoImmunologico	AOUM-Salesi		
					Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto	AOUM		
					SOS Fibrosi Cistica	AOUM		
			KARTAGENER, SINDROME DI	RN0950	SOS Fibrosi Cistica	AOUM		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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	**2**	**<u>Età adulta:</u> Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto AOUM (Centro ERN LUNG)** **<u>Età pediatrica:</u> Pediatria ad indirizzo pneumoendocrino-reumato-immunologico AOUM-Salesi**	SARCOIDOSI	RH0011	Clinica Medica	AOUM	Nefrologia e Dialisi Fano e Pesaro	AST PU
					Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto	AOUM		
			PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA	RH0021	Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto	AOUM		
			PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA	RH0022	Patologie Infiltrative Diffuse, Pleuriche e Bronchiectasie dell'Adulto	AOUM		
					Pediatria ad Indirizzo Pneumo-Entocrino-Reumato- Immunologico	AOUM		
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro					
			MEDIASTINITE SCLEROSANTE O FIBROSANTE	RZ0013				
			SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA	RHG011				

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta</u>: Malattie dell'Apparato Digerente ed Endoscopia Digestiva AOUM** **<u>Età pediatrica</u>: Clinica pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico e gastro-nefrologico AOUM-Salesi**	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	RI0050	Clinica di Gastroenterologia, Epatologia ed Endoscopia Digestiva d'Urgenza	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			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		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	RI0040	Malattie dell'Apparato Digerente ed Endoscopia Digestiva	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI	RI0070	Malattie dell'Apparato Digerente ed Endoscopia Digestiva	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA	RI0080	Malattie dell'Apparato Digerente ed Endoscopia Digestiva	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	RIG020	Malattie dell'Apparato Digerente ed Endoscopia Digestiva	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	RIG010	Danno Epatico e Trapianti	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			ADENOMATOSI EPATICA MULTIPLA	RZ0001	Danno Epatico e Trapianti	AOUM		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta</u>: Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene AOUM** **<u>Età pediatrica</u>: Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico**	FIBROSI RETROPERITONEALE	RJ0020	Clinica Medica	AOUM		
					Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM		
					Clinica di Urologia	AOUM		
			CISTITE INTERSTIZIALE	RJ0030	Clinica di Urologia	AOUM		
			TUBULOPATIE PRIMITIVE	RJG010	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
			GLOMERULOPATIE PRIMITIVE	RJG020	Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
					Nefrologia e Dialisi	AST AP		
					Nefrologia e Dialisi Fano e Pesaro	AST PU		
			ALPORT, SINDROME DI	RN1360	Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM		
			DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	RJ0010	Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO								
Gruppo	**CdR**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta</u>: Clinica di Dermatologia AOUM** **<u>Età pediatrica:</u> Pediatria ad indirizzo pneumo-endocrinoreumato-immunologico AOUM-Salesi**	PEMFIGO	RL0030	Clinica di Dermatologia	AOUM		
			PEMFIGOIDE BOLLOSO	RL0040	Clinica di Dermatologia	AOUM		
			PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	RL0050	Clinica di Dermatologia	AOUM		
			LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	RL0060	Clinica di Dermatologia	AOUM		
					Dermatologia	AST MC		
			SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA	RL0080	Pediatria ad Indirizzo Pneumo Endocrino Reumato-Immunologico	AOUM-Salesi		
			PIODERMA GANGRENOSO CRONICO	RL0090	Clinica di Dermatologia	AOUM		
			XERODERMA PIGMENTOSO	RN0520	Clinica di Dermatologia	AOUM		
			DARIER, MALATTIA DI	RN0550	Clinica di Dermatologia	AOUM		
			ITTIOSI CONGENITE	RNG070	Clinica di Dermatologia	AOUM		
			CHERATODERMIE PALMO PLANTARI EREDITARIE	RNG130	Clinica di Dermatologia	AOUM		
			SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA	RNG151	Genetica Medica e c.m.r.	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				
			HAY-WELLS, SINDROME DI	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				
			MALATTIA DI KIMURA	RZ0012				

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta</u>: Clinica Medica AOUM (Centro ERN ReCONNET)** **<u>Età pediatrica</u>: Pediatria ad indirizzo pneumo-endocrinoreumato-immunologico AOUM- Salesi**	DERMATOMIOSITE	RM0010	Clinica Medica	AOUM	Medicina Interna	AST MC Ospedale di Civitanova Marche
					Pediatria ad Indirizzo Pneumo-Entocrino-Reumato- Immunologico	AOUM-Salesi		
					Clinica Reumatologica	AST AN Ospedale di Jesi	Medicina Interna	AST FM
			POLIMIOSITE	RM0020	Clinica Medica	AOUM	Medicina Interna	AST MC Ospedale di Civitanova Marche
							Medicina Interna	AST FM
			SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI	RM0021	Clinica Medica	AOUM		
					Clinica Reumatologica	AST AN Ospedale di Jesi		
			CONNETTIVITE MISTA	RM0030	Pediatria ad Indirizzo Pneumo-Entocrino-Reumato- Immunologico	AOUM-Salesi		
					Clinica Medica	AOUM		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**<u>Età adulta</u>: Clinica Medica AOUM (Centro ERN ReCONNET)** **<u>Età pediatrica</u>: Pediatria ad indirizzo pneumo-endocrinoreumato-immunologico AOUM- Salesi**	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA	RM0120	Clinica Medica	AOUM	Medicina Interna	AST FM
					Pediatria ad Indirizzo Pneumo-Entocrino- Reumato-Immunologico	AOUM-Salesi		
					Clinica Reumatologica	AST AN Ospedale di Jesi	Medicina Interna	AST MC Ospedale di Civitanova Marche
			SINDROME SAPHO	RM0121	Pediatria ad Indirizzo Pneumo-Entocrino- Reumato-Immunologico	AOUM		
			FASCITE EOSINOFILA	RM0040	Clinica Medica	AOUM		
			MIOSITE A CORPI INCLUSI	RM0110	Centro Clinico NeMO Ancona	AOUM		
			Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro					
			MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA	RM0111				
			OSTEOPOROSI IDIOPATICA GIOVANILE	RZ0015				
			FASCITE DIFFUSA	RM0050				
			POLICONDRITE RICORRENTE	RM0060				
			ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO	RM0070				
			ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA	RM0080				
			FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	RM0090				
			MELOREOSTOSI	RM0100				

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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-Salesi		
			SOTOS, SINDROME DI	RC0310	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
					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-Salesi		
			LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	RN0050	Neuropsichiatria Infantile	AOUM-Salesi		
			RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	RN0250	Clinica di Urologia	AOUM		
			EHLERS-DANLOS, SINDROME DI	RN0330	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			ADAMS-OLIVER, SINDROME DI	RN0340	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			SINDROME DI CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG	RN0390	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			POLAND, SINDROME DI	RN0430	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	TURNER, SINDROME DI	RN0680	Clinica Pediatrica indirizzo genetico - metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi	Clinica di Ortopedia dell'adulto e pediatrica	AOUM
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo	AOUM		
					Pediatria e Neonatologia	AST AN Ospedale di Senigallia		
					Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			SCLEROSI TUBEROSA	RN0750	Clinica Pediatrica indirizzo genetico - metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
					Neuropsichiatria Infantile	AOUM-Salesi		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica di Dermatologia	AOUM		
					Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene	AOUM		
					Neurologia	AST PU		
			PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	RN0760	Clinica di Oncologia	AOUM		
			SINDROME CHARGE	RN0850	Clinica Pediatrica indirizzo genetico - metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi	Odontostomatologia Chirurgia Speciale	AOUM
							Clinica di Neuroriabilitazione	AOUM

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	DISPLASIA SETTO-OTTICA	RN0860	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			SINDROME KABUKI	RN0940	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
					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-Salesi		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI	RN1120	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	RN1140	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	RN1150	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	STICKLER, SINDROME DI	RN1220	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			WILLIAMS, SINDROME DI	RN1270	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi	Clinica di Neuroriabilitazione	AOUM
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
			ANGELMAN, SINDROME DI	RN1300	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
					Neuropsichiatria Infantile	AOUM-Salesi		
			PRADER-WILLI SINDROME DI	RN1310	Clinica Pediatrica indirizzo genetico-metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
					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-Salesi		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	ALAGILLE, SINDROME DI	RN1350	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico-metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI	RN1410	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
			DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	RN1450	Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
			KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI	RN1510	Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
					Clinica di Ortopedia adulta e pediatrica	AOUM-Salesi		
			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 di Urologia	AOUM		
			SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	RNG020	Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica di Ortopedia adulta e pediatrica	AOUM-Salesi		
			SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI	RNG030	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM	Clinica di Neuroriabilitazione	AOUM
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
			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-Salesi		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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, CROMOSOMOPATI E 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**	CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica di Ortopedia adulta e pediatrica *Limitatamente alla Malattia "Epostosi multipla, Acondroplasia" e CENTRO CERTIFICATORE NON PRESCRITTORE	AOUM-Salesi		
			OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo	AOUM		
					Pediatria e Neonatologia	AST AN Ospedale di Senigallia		
					Clinica di Ortopedia adulta e pediatrica	AOUM-Salesi		
			SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	RNG080	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
					Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Pediatria ad indirizzo Pneumo - Endocrino- Reumato-Immunologico	AOUM-Salesi		
			SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMINI E GENOMICI	RNG090	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
					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-Salesi		
			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-Salesi		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE	RNG100	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
					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-Salesi		
			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-Salesi		
			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-Salesi		
			MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA	RNG261	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
			ANOFTALMIA/MICROFTLTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE	RFG150	Genetica Medica e c.m.r.	AOUM		
					Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
			ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	RNG264	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro- nefrologico	AOUM-Salesi		
			ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER	RN1250	Clinica Pediatrica, indirizzo genetico-metabolico e gastronefrologico	AOUM-Salesi		
			DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	RNG262	Diabetologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
			ATRESIA BILIARE	RN0210	Clinica pediatrica a d indirizzo genetico-metabolico e gastronefrologico	AOUM-Salesi		
			BLUE RUBBER BLEB NERVUS	RN0150	Clinica pediatrica a d indirizzo genetico-metabolico e gastronefrologico	AOUM-Salesi		

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI	RNG251	Clinica pediatrica a d indirizzo genetico-metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			GASTROSCHISI	RN0320	Clinica pediatrica a d indirizzo genetico-metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
					Chirurgia Pediatrica e delle Specialità Chirurgiche *Limitatamente a "Difetto congenito della chiusura della parete addominale (protrusione dell'intestino)"	AOUM-Salesi		
			HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI	RN0200	Clinica pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico e gastro-nefrologico	AOU-Salesi		
			Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	RN0160	Chirurgia Pediatrica e delle Specialità Chirurgiche	AOUM-Salesi		
			AMARTOMATOSI MULTIPLE	RNG200	Oncoematologia Pediatrica	AOUM-Salesi		
					Clinica di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo *Limitatamente alla Sindrome Von Hippel Lindau	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				

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro**					
			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				
			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				
			IVEMARK, SINDROME DI	RN0740				
			ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI	RNG142				
			KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	RN0310				
			SINDROME PRUNE BELLY	RN0321				
			ONFALOCELE	RN0322				
			ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	RNG132				

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro**					
			MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	RN0190				
			GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI	RN0201				
			CAROLI, MALATTIA DI	RN0220				
			MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	RN0230				
			ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE	RNG252				
			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				
			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				

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro**					
			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				
			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				

ALLEGATO A

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE SINDROMI GENETICHE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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**	**Malattie rare la cui gestione sarà definita dall'Unità Operativa Referente del Centro**					
			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				

LINEE GUIDA PER LE ATTIVITÀ DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

Gruppo 16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE								
Gruppo	**Centri di Riferimento**	**Unità Operativa Referente del Centro**	**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 AOUM-Salesi**	SINDROME ALCOLICA FETALE	RP0040	Clinica Pediatrica indirizzo genetico -metabolico e gastro-nefrologico	AOUM-Salesi		
			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				

6. CONCLUSIONI

Si ribadisce che l'elenco dei Centri di Riferimento (CdR) di cui al presente Allegato potrà essere aggiornato entro il 2028 con atto del Direttore dell'Agenzia Regionale Sanitaria esclusivamente per esigenze di aggiornamento tecnico conseguenti alle attività istruttorie e alle valutazioni formulate dal Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare (CCRMR), al fine di adeguare la composizione della Rete regionale delle malattie rare all'evoluzione dell'assetto organizzativo e assistenziale regionale.
Resta ferma la competenza della Giunta regionale per l'adozione di atti di programmazione, indirizzo, organizzazione o modifica sostanziale della Rete regionale delle malattie rare.