

## DELIBERA GIUNTA REGIONALE N. 1413 DEL 22/11/2002

OGGETTO: INDIVIDUAZIONE DELLA RETE REGIONALE PER LA PREVENZIONE, SORVEGLIANZA, DIAGNOSI E TERAPIA DELLE MALATTIE RARE.

PREMESSO che le malattie rare rappresentano un insieme molto numeroso ed eterogeneo di patologie (circa 5.000 secondo i dati dell'Organizzazione Mondiale della Sanità), le quali, oltre ad essere in molti casi difficilmente diagnosticabili in maniera corretta e tempestiva, secondo le indicazioni del "Programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003" sono caratterizzate da una prevalenza nella popolazione non superiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti;

CONSIDERATO che, proprio a causa della bassa prevalenza delle singole patologie e della eterogeneità delle stesse, le malattie rare costituiscono un problema sanitario di rilevante entità, tanto che l'Unione Europea ha identificato tale questione come una delle aree prioritarie di intervento in sanità pubblica;

VISTO il Decreto del Ministero della Sanità n. 279 del 18 maggio 2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124" che tra l'altro:

- Individua ed elenca le malattie rare;
- Prevede l'istituzione di una rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, composta dai centri accreditati individuati dalle Regioni;
- Definisce il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi, al trattamento e al monitoraggio delle malattie in argomento, ivi compresi i trattamenti farmaceutici;

RITENUTO necessario, sulla scorta delle considerazioni sopra esposte e alla luce del citato decreto 279/2001, garantire ai pazienti affetti da patologie rare una risposta migliore e più tempestiva in termini di diagnosi e di trattamento, favorendo il coordinamento a livello regionale tra le strutture che si occupano di tali patologie e il collegamento con i centri di altre regioni, mediante l'istituzione della Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;

CONSIDERATO opportuno, per il raggiungimento dei fini sopra esposti, organizzare la Rete individuando, sulla base dell'analisi dei dati di attività delle varie strutture e per ciascun gruppo omogeneo di patologie, i presidi che hanno in carico pazienti affetti dalle malattie elencate all'allegato 1 del citato DM 279/2001, e identificando tra essi un Centro Regionale di Riferimento;

CONSIDERATO che, ai fini della scelta dei Centri Regionali di Riferimento, vanno individuate, per ciascun gruppo di patologie, le strutture dotate dei requisiti organizzativi e professionali idonei a svolgere le seguenti funzioni, con l'opportuno coinvolgimento degli altri presidi facenti parte della Rete:

- Consulenza e supporto ai medici e ai presidi del SSR relativamente alle patologie rare di competenza, con riguardo ai farmaci disponibili e ai trattamenti più efficaci per la diagnosi precoce e la cura delle stesse;
- Gestione del Registro Regionale delle patologie di competenza;

- Definizione e aggiornamento di protocolli e linee guida per la diagnosi e il trattamento delle patologie, in collaborazione con gli altri presidi della rete, anche ai fini dell'individuazione delle prestazioni correlate strettamente alla patologia da erogarsi gratuitamente;
- Promozione di attività formative per il personale sanitario e non sanitario impegnato nell'assistenza ai pazienti affetti dalle malattie in argomento, sia afferente al servizio pubblico che al privato e/o privato sociale;
- Attivazione di percorsi di educazione sanitaria per i familiari dei pazienti;
- Organizzazione e/o partecipazione alle campagne di informazione rivolte ai cittadini, per la prevenzione, la diagnosi precoce e la cura delle patologie seguite;
- Instaurare significative forme di collaborazione con le varie associazioni di volontariato operanti nel campo delle malattie rare;

RICORDATO che gli assistiti affetti dalle patologie di cui al DM 279/2001 possono beneficiare gratuitamente delle prestazioni necessarie alla diagnosi, al trattamento e agli accertamenti periodici delle patologie stesse, e che sono gratuite anche le indagini genetiche sui familiari per le malattie rare di origine genetica;

RITENUTO di prevedere, per quanto riguarda l'erogazione gratuita delle prestazioni, la seguente procedura, in conformità con quanto disposto dagli artt. 5 e 6 del decreto in argomento:

- L'utente al quale venga riscontrato, da parte di un medico del SSR, un sospetto diagnostico per una delle patologie, viene indirizzato dallo stesso presso un presidio della Rete, in grado di garantire la specifica diagnosi;
- I presidi di Rete assicurano, a titolo gratuito, le prestazioni necessarie alla diagnosi della malattia e, se del caso, le prestazioni per la diagnosi di malattia rara di origine genetica per i familiari dell'assistito;
- I costi relativi a dette prestazioni sono a carico dell'Azienda Sanitaria Locale di appartenenza dell'assistito;
- Il Presidio di Rete che effettua la diagnosi rilascia all'assistito la certificazione riportante la patologia riscontrata e il protocollo terapeutico contenente le prestazioni appropriate ed efficaci per il trattamento della patologia stessa;
- L'assistito al quale venga diagnosticata una patologia di cui al DM 279/2001 può chiedere alla propria ASL di appartenenza il riconoscimento del diritto alla gratuità dell'assistenza, presentando nella domanda la documentazione rilasciata dal presidio che ha effettuato la diagnosi;
- L'assistito riconosciuto esente ha diritto a titolo gratuito alle prestazioni individuate nel protocollo terapeutico dal Presidio di Rete come efficaci e appropriate per il trattamento e il monitoraggio della patologia stessa, oltre che per la prevenzione di ulteriori aggravamenti. L'individuazione delle prestazioni erogabili gratuitamente avviene in base a criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali e sulla scorta dei protocolli definiti dai Centri di Riferimento in collaborazione con i presidi della Rete;

RICHIAMATA la circolare del Ministero della Salute n. 13 del 13/12/01 che prevede, per la prescrizione da parte del Medico di Medicina Generale, l'indicazione sulla ricetta del codice della patologia o del gruppo di patologie che dà diritto alla gratuità delle prestazioni correlate;

RITENUTO di applicare tale previsione nell'accezione che comporti il minor aggravio procedurale per il Medico prescrittore e che salvaguardi la privacy dell'assistito, stabilendo che la prescrizione rechi il solo codice del gruppo di patologie al quale appartiene la malattia diagnosticata, composto da due lettere. Le codifiche dei gruppi di patologie sono elencate nell'allegato del Decreto del Ministero della Sanità n. 279/2001;

su proposta dell'Assessore incaricato alla Salute

### **DELIBERA**

È istituita la Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, composta dai presidi e dai Centri Regionali di Riferimento elencati nell'allegato alla presente deliberazione, della quale costituisce parte integrante e necessaria;

I Centri Regionali di Riferimento garantiscono le seguenti funzioni:

- Consulenza e supporto ai medici e ai presidi del SSR relativamente alle patologie rare di competenza, con riguardo ai farmaci disponibili e ai trattamenti più efficaci per la diagnosi precoce e la cura delle stesse;
- Gestione del Registro Regionale delle patologie di competenza;
- Definizione e aggiornamento di protocolli e linee guida per la diagnosi e il trattamento delle patologie, in collaborazione con gli altri presidi della rete, anche ai fini dell'individuazione delle prestazioni correlate strettamente alla patologia da erogarsi gratuitamente;
- Promozione di attività formative per il personale sanitario e non sanitario impegnato nell'assistenza ai pazienti affetti dalle malattie in argomento, sia afferente al servizio pubblico che al privato e/o privato sociale;
- Attivazione di percorsi di educazione sanitaria per i familiari dei pazienti;
- Organizzazione e/o partecipazione alle campagne di informazione rivolte ai cittadini, per la prevenzione, la diagnosi precoce e la cura delle patologie seguite;
- Instaurare significative forme di collaborazione con le varie associazioni di volontariato operanti nel campo delle malattie rare;

Per quanto riguarda l'esenzione dalla partecipazione al costo è adottata la seguente procedura:

- L'utente al quale venga riscontrato, da parte di un medico del SSR, un sospetto diagnostico per una delle patologie, viene indirizzato dallo stesso presso un presidio della Rete, in grado di garantire la specifica diagnosi;
- I presidi di Rete assicurano, a titolo gratuito, le prestazioni necessarie alla diagnosi della malattia e, se del caso, le prestazioni per la diagnosi di malattia rara di origine genetica per i familiari dell'assistito;
- I costi relativi a dette prestazioni sono a carico dell'Azienda Sanitaria Locale di appartenenza dell'assistito;
- Il Presidio di Rete che effettua la diagnosi rilascia all'assistito la certificazione riportante la patologia riscontrata e il protocollo terapeutico contenente le prestazioni appropriate ed efficaci per il trattamento della patologia stessa;

- L'assistito al quale venga diagnosticata una patologia di cui al DM 279/2001 può chiedere alla propria ASL di appartenenza il riconoscimento del diritto alla gratuità dell'assistenza, presentando nella domanda la documentazione rilasciata dal presidio che ha effettuato la diagnosi;
- L'assistito riconosciuto esente ha diritto a titolo gratuito alle prestazioni individuate nel protocollo terapeutico dal Presidio di Rete come efficaci e appropriate per il trattamento e il monitoraggio della patologia stessa, oltre che per la prevenzione di ulteriori aggravamenti. L'individuazione delle prestazioni erogabili gratuitamente avviene in base a criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali e sulla scorta dei protocolli definiti dai Centri di Riferimento in collaborazione con i presidi della Rete;

Usufruiscono gratuitamente degli accertamenti diagnostici per la tempestiva individuazione di malattie rare di origine genetica anche i familiari dei pazienti affetti da dette patologie, sulla base delle indicazioni dei Centri Regionali di Riferimento e dei Presidi di Rete competenti;

Gli oneri economici dell'assistenza sono a carico dell'Azienda Sanitaria Locale di appartenenza dell'assistito;

Le prescrizioni effettuate del Medico di Medicina Generale relative alle prestazioni sanitarie erogabili gratuitamente devono recare, per le motivazioni espresse in premessa, oltre ai dati identificativi dell'assistito, il solo codice (composto da due lettere) del gruppo di patologie al quale appartiene la malattia che dà diritto alla gratuità delle prestazioni correlate. Le codifiche dei gruppi di patologie sono elencate nell'allegato del Decreto del Ministero della Sanità n. 279/2001.

di Riferimento della Rete Regionale Malattie Rare

COD.	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	ASL 1	ambito ASL 2		ambito ASL 3				ASL 4	ASL 5
				ASL 2	A. O. Santa Corona	E. O. Galliera	IST	A. O. San Martino	Ist. Gaslini		
RA0010	HANSEN MALATTIA DI							CENTRO DI RIFERIMENTO DERMAT. TROPICALE			
RA0030	LYME MALATTIA DI				Neurologia					Osp. Lavagna	
RB0010	WILMS TUMORE DI								CENTRO RIF. U.O. PEDIATRIA IV		
RB0020	RETINOBLASTOMA										
RB0040	GARDNER SINDROME DI						l'istituto è sede del Centro di Riferimento, secondo le modalità organizzative dallo stesso dettinate				
RB0050	POLIPOSIS FAMILIARE										
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI							CENTRO DI RIF. PNEUMOLOGIA			
RBG010	NEUROFIBROMATOSI			Osp. Savona - UO Pediatria	Neurologia				l'istituto è sede del Centro di Riferimento, secondo le modalità organizzative dallo stesso adottate		

di Riferimento della Rete Regionale Malattie Rare

COD.	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	ASL 1	ambito ASL 2		ambito ASL 3				ASL 4	ASL 5
				ASL 2	A. O. Santa Corona	E. O. Galliera	IST	A. O. San Martino	Ist. Gaslini		
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH			Centro Riferimento Osp. Savona - UO Pediatria							
RC0020	KALLMANN SINDROME DI										
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	BARTTER SINDROME DI			UO medicina interna			CENTRO RIF. clinica medica 3	NEFROLOGIA		
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA									
RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI										
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	SCHMIDT SINDROME DI		CENTRO RIF. Pediatria S. Paolo							
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA										
RC0050	LEPRECAUNISMO										
RC0060	WERNER SINDROME DI							l'Ospedale è sede del Centro di Riferimento, secondo le modalità organizzative dallo stesso adottate			



di Riferimento della Rete Regionale Malattie Rare

COD.	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	ambito ASL 2			ambito ASL 3					
			ASL 1	ASL 2	A. O. Santa Corona	E. O. Galliera	IST	A. O. San Martino	Ist. Gaslini	ASL 4	ASL 5
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III.	IPERCOLESTEROLEMIA OMOZIGOTE TIPO IIa FAMILIARE						CENTRO RIF. Medicina Interna per prevenzione vasculopatie			
		DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA									
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA									
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III.	TANGIER MALATTIA DI									
		DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROL OACILTRANSFERASI									
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE							CENTRO RIF. U.O. MAL. METABOLISMO			



di Riferimento della Rete Regionale Malattie Rare

COD.	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	ambito ASL 2			ambito ASL 3					
			ASL 1	ASL 2	A. O. Santa Corona	E. O. Galliera	IST	A. O. San Martino	Ist. Gaslini	ASL 4	ASL 5
RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	FABRY MALATTIA DI							CENTRO RIF. U.O. PEDIATRIA III		
RCG090	MUCOLIPIDOSI										
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA				UO medicina interna			CENTRO RIF. Clinica medica ad orientamento immunologico			
RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	EMOCROMATOSI EREDITARIA				CENTRO RIF. Centro Microcitemie e anemie congenite	Ematologia Oncologica				
RC0150	WILSON MALATTIA DI				UO Gastroenterol.				CENTRO RIF. UO Pediatria III		
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE								CENTRO RIF. U.O. Nefrologia		
RCG110	PORFIRIE							l'Ospedale è sede del Centro di Riferimento, secondo le modalità organizzative dallo stesso adottate			
RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	LESCH-NYHAN MALATTIA DI							CENTRO RIF. U.O. Nefrologia		
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	HUNTER SINDROME DI							CENTRO RIF. U.O. Pediatria III		
RCG150	ISTIOTICOSI CRONICHE	ISTIOTICOSI X						l'Ospedale è sede del Centro di Riferimento, secondo le modalità organizzative dallo stesso adottate			

di Riferimento della Rete Regionale Malattie Rare

COD.	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	ambito ASL 2			ambito ASL 3						
			ASL 1	ASL 2	A. O. Santa Corona	E. O. Galliera	IST	A. O. San Martino	Ist. Gaslini	ASL 4	ASL 5	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA						CENTRO RIF. Clinica medica ad orientamento immunologico	1^ clinica Malattie Infettive			
RC0210	BEHÇET MALATTIA DI							CL. Medicina int. Orientamento immunologico e Div. di Ematologia I	CENTRO RIF. U.O. Pediatria II			
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	SFEROCITOSI EREDITARIA			UO medicina interna			Div. di Ematologia I	CENTRO RIF. U.O. Pediatria IV			
		FAVISMO				CENTRO RIF. Centro Microcitemie e anemie congenite	Ematologia oncologica					
		TALASSEMIE								U.O. Pediatria IV		
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI										
		BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI									CENTRO RIF. U.O. Pediatria IV	
		FANCONI ANEMIA DI										
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA								CENTRO RIF. U.O. Nefrologia			
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA						CENTRO RIF. Genetica molecolare umana	Div. di Ematologia I				





di Riferimento della Rete Regionale Malattie Rare

COD.	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	ASL 1	ambito ASL 2		ambito ASL 3					
				ASL 2	A. O. Santa Corona	E. O. Galliera	IST	A. O. San Martino	Ist. Gaslini	ASL 4	ASL 5
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI		Osp. SAVONA UO Neurologia		S. C. Neurologia		CENTRO RIF. CI. Neurologica I e II	UO Neuropsichiatria		
		NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE									
		CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI									
		NEUROPATIA TOMACULARE									
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA									
		REFSUM MALATTIA DI									
		NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE									
		ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI									
		ROUSSY-LEVY SINDROME DI									
RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI							CENTRO RIF. CI. Neurologica I e II			
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE				UO Neurologia				1^ CLINICA MALATTIE INFETTIVE		
RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI				UO Neurologia						



di Riferimento della Rete Regionale Malattie Rare

COD.	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	ambito ASL 2			ambito ASL 3					
			ASL 1	ASL 2	A. O. Santa Corona	E. O. Galliera	IST	A. O. San Martino	Ist. Gaslini	ASL 4	ASL 5
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE							CENTRO DI RIF. D. S. N. V. CLINICA OCULISTICA			
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA										
RF0260	OGUCHI SINDROME DI										
RF0270	COGAN SINDROME DI										
RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	DEGENERAZIONE NODULARE									
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	MEESMANN DISTROFIA DI									
RF0280	CHERATOCONO										
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA										
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER							CENTRO DI RIF. CL. Neurologica I e II			
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		Osp. Imperia - Div. Pediatria		CENTRO RIF. UO Medicina Interna						
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA										
RG0030	POLIARTERITE NODOSA										
RG0040	KAWASAKI SINDROME DI		Osp. Imperia - Div. Pediatria						CENTRO RIF. 1^ Clinica malattie infettive		
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI				UO Medicina Interna			CENTRO RIF. Div. di Ematologia I			





di Riferimento della Rete Regionale Malattie Rare

COD.	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	ASL 1	ambito ASL 2		ambito ASL 3				ASL 4	ASL 5
				ASL 2	A. O. Santa Corona	E. O. Galliera	IST	A. O. San Martino	Ist. Gaslini		
RM0010	DERMATOMIOSITE							Clinica Dermatologica	CENTRO RIF. U.O. Pediatria II		
RM0030	CONNETTIVITE MISTA							CENTRO RIF. Clinica Medicina Interna a ind. Immunologico			
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE				UO Medicina Interna				U.O. PEDIATRIA II		
RM0040	FASCITE EOSINOFILA										
RN0050	LISSENCEFALIA								CENTRO RIF. Neuropsichiatria		
RN0110	ANIRIDIA								CENTRO RIF. U.O. OCULISTICA		
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA								CENTRO RIF. UO Chirurgia		
RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI										
RN0210	ATRESIA BILIARE								l'istituto è sede del Centro di Riferimento, secondo le modalità organizzative dallo stesso adottate		

di Riferimento della Rete Regionale Malattie Rare

COD.	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	ASL 1	ambito ASL 2		ambito ASL 3				ASL 4	ASL 5	
				ASL 2	A. O. Santa Corona	E. O. Galliera	IST	A. O. San Martino	Ist. Gaslini			
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA									CENTRO RIF. U.O. NEFROLOGIA		
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE			Osp. Savona Pediatria e Neonatologia						CENTRO RIF. UO 1° ORTOPEDIA		
RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	APERT SINDROME DI		CENTRO RIF. Osp. Savona Pediatria e Neonat.								
RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE											
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI									CENTRO RIF. U.O. 1^ Ortopedia		
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	ACONDROGENESI		CENTRO RIF. Osp. Savona Pediatria e Neonat.								
		ACONDROPLASIA								CENTRO RIF. U.O. 2^ Ortopedia		





di Riferimento della Rete Regionale Malattie Rare

COD.	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	ASL 1	ambito ASL 2		ambito ASL 3				ASL 4	ASL 5
				ASL 2	A. O. Santa Corona	E. O. Galliera	IST	A. O. San Martino	Ist. Gaslini		
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI								CENTRO RIF. Neuropsichiatria		
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI			Osp. Savona UO Pediatria e Neonat.					l'istituto è sede del Centro di Riferimento, secondo le modalità organizzative dallo stesso adottate		
RN1320	MARFAN SINDROME DI			CENTRO RIF. Osp. Savona Pediatria e Neonat.							
RN1330	SINDROME DA X FRAGILE								CENTRO RIF. UO NEUROPSICHIATRIA		
RN1350	ALAGILLE SINDROME DI								CENTRO RIF. U.O. Pediatria III		
RN1360	ALPORT SINDROME DI								CENTRO RIF. U.O. Nefrologia		
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE								CENTRO RIF. U.O. Pediatria II		
RN1440	DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE			CENTRO RIF. Osp. Savona Pediatria e Neonat.							
RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI								CENTRO RIF. Neuropsichiatria		
RN1610	POEMS SINDROME							CENTRO RIF. Cl. Neurologica I e II			
RP0050	APNEA INFANTILE								CENTRO RIF. U.O. Chirurgia		