DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE 28 febbraio 2017, n. 253

Aggiornamento della Rete dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) e Nodi della Rete Regionale Pugliese (RERP) accreditati per le malattie rare.

Il Presidente sulla base dell'istruttoria espletata dalla Responsabile della A.P. "Riabilitazione - Strutture residenziali e semiresidenziali, centri diurni e ambulatoriali — Strutture sociosanitarie", confermata dal Dirigente della Sezione Strategie e Governo dell'Offerta, riferisce quanto segue:

Il Decreto ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 - recante "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" ha avviato il sistema nazionale sulle malattie rare comprendente la realizzazione di una rete nazionale di monitoraggio ed assistenza dedicata specificamente a quest'area di patologie, l'erogazione di particolari benefici ai malati che ne siano affetti, il supporto a soggetti pubblici e privati attivi nel campo della ricerca e della realizzazione di nuove tecnologie e prodotti utili per migliorare il decorso delle patologie, nonché l'attivazione di programmi di formazione dei professionisti ed informazione dell'opinione pubblica.

Il predetto Decreto ministeriale dispone che la rete nazionale sia composta dai Presidi a valenza nazionale appositamente accreditati (PRN), individuati "tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare".

La rete malattie rare pugliese viene avviata nel 2003 con deliberazione di Giunta regionale n. 2238 del 23/12/2003 e s.m.i., a cui è seguita una ricognizione con deliberazione di Giunta regionale n. 1591 del 31/07/2012.

L'Accordo tra Stato, Regioni e Province Autonome di Trento e Bolzano del 10 maggio 2007 (Rep. n.103/CSR) ha previsto la creazione di Centri di Coordinamento regionali e/o interregionali con il compito di gestire il registro regionale o interregionale delle malattie rare, di coordinare la rete, di formare i professionisti ed informare i cittadini e le associazioni dei malati. Sulla base di quanto sancito dal suddetto Accordo, con DGR n 2485/2009, aggiornata con DGR 2048/2016, è stato istituito il Coordinamento Malattie rare della Regione Puglia (CoReMaR.) e il Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale per le Malattie Rare. Al CoReMaR. è stato attribuito il compito di gestire il Registro per le malattie rare, coordinare la rete dei presidi malattie rare, formare operatori sanitari e fornire informazioni alle associazioni dei malati. Al Centro Sovraziendale il compito di attivare e svolgere funzioni di collegamento in fatto di assistenza (ambulatoriale ed ospedaliera) e di contact center (attività diurna e registrazione contatti).

La Regione Puglia ha avviato con DGR n. 1695 del 7 agosto 2012, il Sistema Informativo delle Malattie Rare della Regione Puglia (SIMaRRP) a supporto della specifica Rete Regionale. Nell'ambito del SIMaRRP, il Registro regionale Malattie Rare ha come obiettivo generale quello di effettuare la sorveglianza delle malattie rare e di supportare la programmazione regionale degli interventi per i soggetti affetti da malattie rare nonché di fornire le informazioni al Registro Nazionale Malattie Rare.

Il Registro regionale implementato mediante il SIMaRRP mira ad ottenere informazioni epidemiologiche (in primo luogo il numero di casi di una determinata malattia rara e relativa distribuzione sul territorio regionale) utili a definire le dimensioni del problema. Si tratta di uno strumento utile per il governo della Rete, per stimare il ritardo diagnostico e la migrazione sanitaria dei pazienti, per supportare la ricerca clinica e per promuovere il confronto tra i Presidi e gli operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici.

Il CoReMaR ha gestito, fin dalla sua istituzione, il sistema informativo unico per la diagnosi e presa in carico della persona affetta da malattia rara, che attualmente consente la registrazione della diagnosi di malattia rara da parte dei PRN e il rilascio dell'attestazione di esenzione dalla partecipazione alla spesa da parte dei Distretti Socio-Sanitari. A breve, mediante l'attivazione di nuovi moduli, sarà possibile anche la gestione dei Piani Diagnostico Terapeutici (PDT) da parte di PRN, servizi ospedalieri e territoriali della ASL di residenza, che sono successivamente coinvolti nel percorso assistenziale delle persone con malattie rare.

Con DGR 1591/2012 e DGR 1173/2015 la Regione ha aggiornato la rete dei Presidi pugliesi di riferimento per le malattie rare abilitati alla certificazione (già in precedenza individuati dalle delibere di giunta sopra indicate). La selezione di tali centri è avvenuta seguendo il criterio dell'esperienza dimostrata dal centro e dell'autocandidatura dei centri stessi. I Presidi accreditati utilizzano il SIMaRRP.

Il patrimonio informativo accumulato dal SIMaRRP permette l'alimentazione del Registro regionale Malattie Rare che viene utilizzato dal Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR) per il monitoraggio del funzionamento dei centri della rete ed in particolare la loro capacità di fare diagnosi. Analizzando i dati del Registro è possibile, tra l'altro, operare un'analisi quantitativo qualitativa dei luoghi/ospedali di cura a favore dei malati rari.

La Direttiva del Parlamento europeo e del Consiglio n. 24 del 9 marzo 2011 concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera ha previsto la creazione delle Reti di riferimento europee (ERN) per le malattie rare, i cui centri costituenti devono dimostrare di avere competenza, esperienza, capacità di gestire l'informazione, i collegamenti a rete con le altre strutture sociosanitarie che prendono in carico il paziente, un'organizzazione adatta per la presa in carico globale del paziente e la risposta ad ogni suo problema di salute ed infine dei collegamenti stabili e prestrutturati con le Associazioni dei malati. Le ERN stesse devono dimostrare capacità organizzative e di efficiente collegamento interno, abilità nel gestire registri di patologia e la disposizione a collegarsi con le strutture assistenziali che collaborano nel fornire prestazione ai malati e la disponibilità di infrastruttura per la teleconsulenza. L'applicazione tecnica di tale Direttiva ha richiesto la creazione di due gruppi di esperti, delegati di ciascun Paese costituente l'Unione Europea (il Cross Border Expert Group e il Cross Border Committee), che hanno avuto il ruolo di definire, con gli Atti delegati e gli Atti di esecuzione, i criteri per selezionare i centri parti delle reti e le singole reti o ERN, globalmente considerate. Al termine di questi processi, sono stati definiti con Decisione delegata della Commissione e Decisione di esecuzione, il 10 marzo 2014, i criteri e le condizioni che devono soddisfare le reti di riferimento europee e i prestatori di assistenza sanitaria per aderire a una rete di riferimento europea. Dal gennaio 2014 è iniziato il processo che ha portato all'identificazione dei centri delle ERN e delle loro funzioni conclusosi nel nostro Paese nel mesi di giugno 2016. Per quanto riguarda l'Italia, a partire dai centri e dalle reti accreditate per le malattie rare in ciascuna Regione, sono state selezionate le candidature dei centri proposti alla Commissione Europea per partecipare alle ERN. Tale selezione è avvenuta sulla base dell'osservanza dei criteri definiti dall'Unione Europea: numero di pazienti diagnosticati inseriti nei corrispettivi registri regionali, specificità, lettera di chiamata di capofila di cordata europea.

Anche l'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, recepito con D.G.R. 158/2015, ha posto l'accento sulla necessità di strutturare o riqualificare le reti regionali sulle malattie rare favorendo il collegamento funzionale tra le strutture/presidi coinvolti nella presa in carico della persona affetta da malattia rara.

Pertanto, con il presente provvedimento, sulla base dell'istruttoria condotta dal Coordinamento Regionale Malattie Rare, si procede a riaggiornare l'elenco dei Presidi accreditati per le malattie rare e a prevederne le modalità di funzionamento e di connessione in rete tra loro e con il restante sistema sanitario regionale, in

modo da rivalutare quanto di positivo è stato espresso nella programmazione e nella attuazione negli anni di attività, rivisitandolo alla luce del nuovo scenario nazionale ed europeo, al fine di permettere ai centri selezionati per le ERN, che si trovano nelle condizioni di maggiore impegno ed attività, di operare a livello nazionale ed europeo secondo i riconoscimenti ottenuti. Col presente atto si raccorda, inoltre, la Rete Malattie Rare pugliese alle reti regionali di patologia già esistenti: Rete dell'EMATOLOGIA Pugliese (REP), Rete della REUMAUTOLOGIA, Rete delle Malattie dell'Emostasi e Coagulazione MEC, Registro delle MALFORMAZIONI.

Poiché la prospettiva condivisa è che il Presidio della Rete Nazionale (PRN o Centro) accreditato sommi al proprio interno più unità operative (UO), intra-aziendali o inter-aziendali, sono necessarie la sperimentazione e la implementazione di innovazioni gestionali e organizzative che permettano il funzionamento di tali centri, definendo una specifica struttura di budget che consideri le prestazioni erogate da un lato e le risorse utilizzate e attinte dalla varie UO che concorrono al suo funzionamento dall'altro. Sarà compito dell'AReS avviare e attivare la sperimentazione. Tali innovazioni devono considerare la possibile parziale mobilità di personale per effettuare attività squisitamente interaziendali ed eventuali ulteriori rivisitazioni organizzative necessarie per il loro funzionamento. Per gli ospedali/aziende che hanno ottenuto l'endorsement ERN, ovvero l'Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico di Bari, l'Ospedale pediatrico Giovanni XXIII nell'ambito dell'AOU Policlinico di Bari, l'Azienda Ospedaliera Universitaria OO.RR. di Foggia, l'IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" di S. Giovanni Rotondo (FG), l'Ente Ecclesiastico "C. Panico" di Tricase (Le), che si propongono come ospedali capofila, dove si concentrano il più alto numero di centri accreditati/capacità scientifiche, numero di assistiti diagnosticati e trend di crescita del numero di assistiti diagnosticati, si prevede la costituzione di un'organizzazione interna, prevista dai criteri europei, detta "Piattaforma malattie rare", dedicata alle attività ambulatoriali, di day-hospital e di day service, sia diagnostiche che di trattamento, per le persone con malattia rara, dove specificamente vengono eseguite prestazioni dal forte carattere integrato a cui partecipano professionisti di UO diverse, con specialità diverse, sia pediatriche che dell'adulto, favorendo così anche gli aspetti della transizione pediatrico-adulto. L' Atto Aziendale di ciascuno dei cinque ospedali capofila dovrà prevedere al suo interno un centro e ambulatorio pediatrico e un centro e ambulatorio dell'adulto. Nel rispetto del Piano di Riordino Ospedaliero, il Centro Sovraziendale rimane unico con due articolazioni funzionali: l'AOU Policlinico di Bari mantiene il Centro Sovraziendale dell'età adulta presso la UOC Medicina Interna e Geriatria Frugoni, l'Ospedale pediatrico Giovanni XXIII prevede il Centro Sovraziendale dell'età pediatrica presso l'UOC delle malattie metaboliche e genetica clinica.

Gli ospedali pugliesi in possesso dell'endorsement per le reti ERN dovranno normare l'organizzazione dell'assistenza all'età di transizione sulla base di criteri che saranno definiti con successivo atto regionale, su istruttoria condotta dal CoReMaR.

Su proposta del CoReMaR, premesso che il 2° Report del SIMaRRP indica il gruppo degli ammalati di "malattie nervose e degli organi di senso" come quello più cospicuo e che le persone affette da malattie rare afferenti ad altri gruppi di malattie (malattie metaboliche, malformazioni congenite...) hanno implicazioni assistenziali di tipo neurologico e neuroriabilitativo, si prevede che i cinque ospedali che hanno ottenuto l'endorsement ERN implementino e/o rinforzino il proprio centro delle "malattie nervose e degli organi di senso" dell'età adulta e dell'età pediatrica. E' necessario dotare tali piattaforme di strumenti di valutazione diagnostico-funzionale particolarmente innovativi, caratterizzati dall'accoglienza alle persone con malattia rara che avranno in un'unica sede le risposte che necessitano.

La rete dei centri accreditati per malattia rara è strettamente collegata alla rete delle cure primarie ed alla rete degli ospedali regionali. Strategico è stato il progetto di Sistema Informativo Regionale Malattie Rare di Puglia (SIMaRRP) quale strumento a supporto della Rete e per la gestione dei pazienti e delle prestazioni erogate e caratterizzato da un'unica posizione del paziente visibile da tutti i servizi coinvolti nella presa in

carico della persona. Fondamentale sarà, pertanto, per il prossimo futuro il mantenimento e l'evoluzione del SIMaRRP nell'ambito del Sistema Integrato di Sanità Elettronica di Puglia di cui all'art. 1 della L.R. n.16/2011.

Si pone in evidenza che ai sensi dell'art. 3 della L.R. n.16/2011 *"i sistemi di sorveglianza e i registri di mortalità, di patologia e di impianti protesici diversi da quelli già istituti con norme dello Stato sono istituiti dalla Regione Puglia a fini di ricerca scientifica in ambito medico, biomedico ed epidemiologico, allo scopo di garantire un sistema attivo di raccolta sistematica di dati anagrafici, sanitari ed epidemiologici per registrare e caratterizzare tutti i casi di rischio per la salute, di una particolare malattia o di una condizione di salute rilevante in una popolazione definita".*

Per tali finalità è stato istituito, ai sensi dell'art. 3 comma 2 lett. o) della richiamata L.R. n.16/2011, il Registro malattie rare della Regione Puglia nonché una serie di altri Registri di patologia ivi meglio indicati.

Attraverso il SIMaRRP è realizzato il Registro Malattie Rare di Puglia e potranno essere realizzati anche gli eventuali ulteriori Registri dedicati alle singole patologie definite rare. Così facendo, si eviterà la moltiplicazione di registri e di sistemi di monitoraggio che possono non garantire le caratteristiche di sicurezza e privacy previste dalle norme vigenti.

Pertanto, il SIMaRRP diviene l'unica fonte informativa per la realizzazione dei Registri regionali di patologia (art. 3 L.R. n.16/2011) tra cui il Registro delle malformazioni congenite, del Registro delle Malattie Emorragiche Congenite (MEC) e gli altri eventuali Registri di patologia già attivi e che verranno in futuro implementati nell'ambito delle malattie rare favorendone il colloquio e l'interoperabilità.

Peraltro, la produzione mediante l'unico Sistema SIMaRRP dei vari Registri dedicati alle Malattie Rare consentirà di ottimizzare le risorse per l'adozione delle misure idonee previste dal Codice Privacy (e provvedimenti collegati) e dal Regolamento europeo sulla privacy nonché di regolamentare il funzionamento di questi Registri come previsto dalla normativa nazionale e regionale.

La rete dei centri accreditati per malattia rara sarà sottoposta alla valutazione di qualità, come da raccomandazioni europee, fondata su valutazioni della capacità di copertura, attrazione e valutazione degli esiti, che ricomprenderà inoltre la valutazione della copertura dei bisogni espressi dai pazienti e dalle loro organizzazioni. La valutazione non ricomprenderà soltanto l'analisi puntuale dei criteri, ma anche il funzionamento dei centri accreditati, i percorsi assistenziali per gruppi di patologia, che definiscano ed individuano progressivamente le attività da svolgere per malattia, da chi e dove devono essere svolte, fino ad interessare la restante rete ospedaliera, la rete delle cure primarie, le strutture intermedie, le Aziende ASL di residenza (nel suo complesso definita Rete Regionale Pugliese ReRP- malattie rare su modello denominato "il Filo di Arianna") garantendo continuità assistenziale dal PRN al domicilio del paziente .

In tale rete integrata e in tale percorso, i PRN dovranno essere il regista del percorso del paziente, anche se materialmente eseguito per alcune fasi ed interventi in luoghi diversi da quelli del centro accreditato. Tale attività di regia del piano assistenziale si espliciterà sia attraverso l'utilizzo del sistema informativo e della cartella clinica elettronica del paziente, sia attraverso l'implementazione di soluzioni di telemedicina (teleconsulto, televisita, telesalute) secondo quanto previsto dalle linee di indirizzo ministeriali per permettere la presa in carico "a distanza" del paziente.

L'assistenza ai malati di tumore raro entra in via sperimentale nel circuito della rete malattie rare. Il centro malattie rare "Maria Ruggeri" con sede nell'IRCCS Oncologico di Bari è capofila della rete degli ospedali della regione più vicini al domicilio dell'ammalato di tumori rari. E' affidato al CoReMaR Puglia l'organizzazione a

rete degli ospedali identificati dal Piano di Riordino Ospedaliero in funzione della cura degli assistiti con tumore raro. Il SIMaRRP sarà l'infrastruttura logica di supporto all'assistenza e al persorso assistenziale dei malati.

Il patrimonio informativo derivante dal Sistema Informativo Regionale Malattie Rare della Regione Puglia costituisce la fonte primaria del Registro regionale Malattie Rare la cui analisi è curata dal Coordinamento regionale malattie rare al fine di monitorare completamente il funzionamento dei PRN e dei nodi della ReRP, ed in particolare la loro capacità di fare diagnosi e di prendere in carico le persone con malattia rara, predisponendo e aggiornando i piani diagnostico- terapeutici-assistenziali. Il Registro integra le informazioni direttamente raccolte e registrate dai PRN e dai nodi della ReRP con le informazioni derivanti da altri fonti (basi dati) informative inerenti l'erogazione dei prestazioni sanitarie (SDO, schede di nascita, schede di morte, riabilitazioni ospedaliere intensive, riabilitazioni ex art. 26 I. 833/78 e territoriali, utilizzo di farmaci ed altri prodotti prescritti, etc.), In questo modo sarà possibile tracciare un quadro analitico delle prestazioni erogate a favore dei malati rari della Puglia e dei soggetti impegnati in queste attività.

Alcuni ospedali, inoltre, hanno fatto istanza di ingresso nella rete malattie rare pugliese. Il CoReMaR ha curato l'istruttora che si è basata sui criteri indicati dalle Linee Guida Regionali sulle Malattie Rare come da DGR 158/2015. Si propone che le U.O. candidate siano ammessi con riserva all'ingresso nella rete e con la qualifica di nodi della ReRP per un periodo di osservazione pari ad 1 anno. L'attività di tali nodi provvisori verrà monitorata tramite il SIMARRP. Dopo dodici mesi la loro permanenza od esclusione dalla ReRP verrà valutata mediante apposita istruttoria, in base alla numerosità dei pazienti inseriti nel SIMARRP ed ai suddetti criteri presenti nelle Linee Guida Regionali sulle Malattie Rare come da DGR 158/2015.

Si propone, pertanto, alla Giunta regionale di approvare l'elenco dei PRN (o Centri) e dei Nodi della Rete Regionale Pugliese (ReRP) accreditati per le malattie rare di cui all'Allegato A, parte integrante e sostanziale del presente atto.

Si propone, inoltre, di approvare il documento di cui all'Allegato B, parte integrante e sostanziale del presente atto, riguardante i criteri, su cui l'istruttoria tecnica del CoReMaR si è basata, per la redazione dell'elenco dei PRN (o Centri) e dei Nodi della Rete Regionale Pugliese (ReRP) accreditati per le malattie rare.

COPERTURA FINANZIARIA DI CUI ALLA L.R. n.28/2001 E SUCCESSIVE MODIFICAZIONE ED INTEGRAZIONI

La presente deliberazione non comporta implicazioni di natura finanziaria sia di entrata che di spesa e dalla stessa non deriva alcun onere a carico del Bilancio Regionale.

Il Presidente, sulla base delle risultanze istruttorie come innanzi illustrate, propone alla Giunta l'adozione del seguente atto finale ai sensi della L. R. n. 7/97, art. 4, lett. k.

LA GIUNTA

- Udita la relazione e la conseguente proposta del Presidente;
- Viste le sottoscrizioni poste in calce al presente schema di provvedimento dalla Responsabile della A.P "Riabilitazione - Strutture residenziali e semiresidenziali, centri diurni e ambulatoriali — Strutture sociosanitarie" e dal Dirigente della Sezione Strategie e Governo dell'Offerta;
- A voti unanimi espressi nei modi di legge;

DELIBERA

Per le motivazioni espresse in premessa che quivi si intendono integralmente riportate:

1. di approvare, nel rispetto delle prescrizioni previste dal D.M. del 18/05/2001 n. 279, l'aggiornamento della rete di Presidi della Rete Nazionale (PRN) e nodi della Rete Regionale Pugliese (ReRP) accreditati per le malattie rare, di cui **all'Allegato A,** parte integrante e sostanziale del presente atto;

2. di approvare il documento denominato "Coordinamento Regionale Malattie Rare - Criteri utilizzati per il riconoscimento a PRN e Nodo della Rete regionale Malattie rare" di cui **all'Allegato B,** parte integrante e sostanziale del presente atto;

3. di disporre che i PRN accreditati per le malattie rare siano funzionalmente formati da più Unità Operative (UO) concorrenti insieme, appartenenti sia alla stessa azienda che ad aziende diverse. Capofila del PRN e della rete dei nodi della ReRP, confluenti nel PRN, è l'U.O. con maggior numero di diagnosi inserite nel SIMaRRP;

4. di stabilire che l'attività dei PRN e dei nodi della ReRP sia costituita dal funzionamento a rete tra diverse unità operative, sia aziendali che interaziendali, e tra queste e gli altri centri (regionali e italiani, parte delle ERN) e tutte le altre strutture ospedaliere e territoriali coinvolte nella presa in carico dei pazienti affetti da malattie rare, incluse quelle più vicine al domicilio degli assistiti e destinate alla somministrazione dei farmaci;

5. di stabilire che i PRN accreditati con il presente provvedimento dovranno comunicare, entro 30 giorni dalla data di pubblicazione del presente provvedimento sul BURP, l'elenco delle U.O. (afferenti alla stessa azienda ospedaliera o ad altro presidio ospedaliero) e dei servizi territoriali con cui collaborano per la presa in carico del paziente. L'attività di tali U.O. e servizi territoriali sarà monitorata anche sulla base dei dati oggettivi rilevati attraverso le SDO e le prestazioni effettuate su tutta la regione;

6. di stabilire che l'Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico di Bari, l'Ospedale pediatrico Giovanni XXIII nell'ambito dell'AOU Policlinico di Bari, l'Azienda Ospedaliera Universitaria "Ospedali Riuniti" di Foggia, l'Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza di S. Giovanni Rotondo e l'Ospedale Cardinale Panico di Tricase creino le "Piattaforme malattie rare", come da normativa europea, dove integrare funzionalmente tutta l'attività ambulatoriale, di day service e di day-hospital dedicata alle persone con malattia rara, orientate alla diagnosi, la valutazione dei bisogni assistenziali, il trattamento e la presa in carico in integrazione con la rete territoriale anche grazie all'applicazione dell'HTA;

7. di approvare che nelle "Piattaforme malattie rare" sia previsto un ruolo specifico alla Rete delle Associazioni dei pazienti dedicate alle malattie rare (AMa Re Puglia);

8. di approvare che ogni Presidio della Rete Nazionale (PRN) disciplini, in accordo con le associazioni di volontariato dei malati, la relazione tra i nodi, nonchè il ruolo di ciascun nodo (Piano Programmatico DGR 158/2015) e che interloquisca col CoReMaR in tema di PDT e PDTA;

9. di stabilire che gli Ospedali/ U.O. candidati all'ingresso nella rete regionale malattie rare siano ammessi con riserva e con la qualifica di nodi della ReRP per un periodo di osservazione pari ad 1 anno. L'attività di tali nodi provvisori verrà monitorata tramite il SIMARRP. Dopo dodici mesi la loro permanenza od esclusione dalla ReRP verrà valutata mediante apposita istruttoria, in base alla numerosità dei pazienti inseriti nel SIMARRP ed ai suddetti criteri presenti nelle Linee Guida Regionali sulle Malattie Rare come da DGR 158/2015;

10. di disporre che, in ottemperanza al "Patto d'Intesa per la Ricerca e la cura dei bambini e delle persone con

malattie rare" stipulato il 20 febbraio 2015, il CoReMaR e i delegati delle Università di Foggia, di Bari, il Politecnico e l'Università del Salento concordino le azioni di promozione della cultura e della conoscenza all'interno dei percorsi di formazione universitaria e post laurea;

11. di approvare che il funzionamento a rete dei Centri sia legato alla gestione dell'informazione, che avviene tramite il sistema informativo SIMaRRP nella sua forma più completa (attivazione dei moduli di Piani terapeutici e Controlli Clinici);

12. di sperimentare l'organizzazione dell'assistenza regionale ai malati di tumore raro su modello della rete pugliese malattie rare e affidandone l'organizzazione al CoReMaR;

13. di stabilire che il CoReMaR definirà le necessarie integrazioni tra il sistema informativo SIMaRRP e gli altri Sistemi di Sanità Elettronica di Puglia (Edotto, SIST/ReteMMG, Anatomia Patologica, Screening, Vaccinazioni, etc...) da realizzarsi ai sensi dell'art. 1 della L.R. n.16/2011 al fine di acquisire le informazioni utili per l'alimentazione del Registro Regionale Malattie Rare e per fornire le informazioni utili ad alimentare in modo automatico i flussi informativi regionali e/o nazionali;

14. di prevedere che la realizzazione del Registro Regionale Malattie Rare sia assicurata dal sistema informativo SIMaRRP e che anche gli altri Registri di patologie rare siano prodotti mediante il SIMaRRP secondo uno specifico regolamento regionale da predisporsi ai sensi dell'art. 3 della L.R. n.16/2011;

15. di approvare che l'implementazione di analisi di qualità del sistema e della rete dei PRN e nodi ReRP riguarda la capacità di attrazione, di copertura, di mobilità passiva, gli esiti clinici maggiori (es. curva di sopravvivenza) e la qualità percepita dai pazienti anche in relazione ai principi di umanizzazione già presenti nel disciplinare tecnico per la revisione dell'accreditamento regionale dei PRN e nodi ReRP;

16. di mantenere il Centro Sovraziendale unico con due articolazioni funzionali: l'AOU Policlinico di Bari mantiene il Centro Sovraziendale dell'età adulta presso la UOC Medicina Interna e Geriatria Frugoni, l'Ospedale pediatrico Giovanni XXIII stabilisce il Centro Sovraziendale dell'età pediatrica presso l'UOC delle malattie metaboliche e genetica clinica;

17. di rimandare ad atto successivo la organizzazione della riabilitazione specifica per le differenti malattie rare;

18. di approvare che il CoReMaR coordini la rete di assistenza ai bambini e alle persone con malattia rara non diagnosticata di concerto con la rete regionale Pugliese PRN e nodi della ReRP malattie rare, la rete dei servizi territoriali di prossimità al paziente "il Filo di Arianna", il "Tavolo genetiche" (CoReMaR, SIGU Puglia)" avviato col Piano programmatico 2013-2016 della DGR 158/2015;

19. di notificare il presente provvedimento, a cura della Sezione proponente, ai Direttori generali delle Aziende Sanitarie Locali, al Coordinamento Regionale Malattie Rare Puglia, al Centro di assistenza e ricerca sovraziendale per le Malattie Rare ed ai Direttori generali delle Aziende ospedaliere, IRCCS ed EE individuati quali Presidi della Rete Nazionale per le malattie rare;

20. di disporre la pubblicazione del presente provvedimento sul Portale regionale della Salute www.sanita.puglia.it;

Il segretario della Giunta
dott.a Carmela Moretti

Il Presidente della Giunta
dott. Michele Emiliano

REGIONE PUGLIA

DIPARTIMENTO PROMOZIONE DELLA SALUTE, DEL BENESSERE SOCIALE E DELLO SPORT PER TUTTI

SEZIONE STRATEGIE E GOVERNO DELL'OFFERTA

SERVIZIO ORGANIZZAZIONE ASSISTENZA OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

ALLEGATO A

Rete dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) e Nodi della Rete Regionale Pugliese (RERP) accreditati per le malattie rare

Il presente allegato è composto
di n. 121 (centoventuno) pagine esclusa la presente

Il Dirigente della Sezione SGO
(Giovanni Campobasso)

Gruppo Malattia	PRN accreditato	Malattie afferenti al gruppo	Malattie per cui la rete pugliese è attualmente attiva									
			Codice Malattia	Malattia e/o gruppo	Prevalenza	Presidio Ospedaliero	Unità Operativa	Unità Operativa	Unità Operativa	Unità Operativa	Unità Operativa	Unità Operativa
MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RA0010 - Hansen, malattia di RA0020 - Whipple malattia di RA0030 - Lyme malattia di	RA0020	Whipple malattia di	1/1.000.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Infettive					
			RA0030	Lyme malattia di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Ospedaliera	Reumatologia Universitaria	Malattie Infettive			
TUMORI	IRCCS "Giovanni Paolo II" - Bari		RB	Tumori nell'adulto		IRCCS "Giovanni Paolo II" - Bari	Oncologia Medica					
	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	RB0010 - Wilms tumore di RB0020 - Retinoblastoma RB0030 - Cronkhite - Canada malattia di	RB0010	Wilms tumore di	1-9/100.000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Oncoematologia Pediatrica					
			RB0020	Retinoblastoma	1:15.000-20.000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Oncoematologia Pediatrica					

Sociale e dello Sport per tutti - Dipartimento
REGIONE PUGLIA

		RB0040 - Gardner Sindrome di RB0050 - Poliposi familiare RB0060 - Linfoangioleiomiomatosi RBG010 - Neurofibromatosi	RB0050	Poliposi familiare		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Gastroenterologia					
			RB0060	Linfoangioleiomiomatosi	1-9/1.000.000	Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Malattie Apparato Respiratorio 4 (MAR4)					
			RBG010	Neurofibromatosi	1-5/10.000 (tipo I) 1-9/100.000 (tipo II)	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria					
						Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Neuropsichiatria Infantile	Chirurgia Plastica e Ricostruttiva				
	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RB0010 - Wilms tumore di RB0020 - Retinoblastoma RB0030 - Cronkhite - Canada malattia di RB0040 - Gardner Sindrome di RB0050 -	RB0010	Wilms tumore di	1-9/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oncologia e Oncoematologia Pediatrica Ospedaliera					
			RB0020	Retinoblastoma	1:15.000-20.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria	Oncologia e Oncoematologia Pediatrica Ospedaliera				

		Poliposi familiare RB0060 - Linfoangioleiomiomatosi RBG010 - Neurofibromatosi	RB0040	Gardner Sindrome di	9/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Centro Sovrazionale Malattie rare - Medicina interna Universitaria "C. Frugoni"	Gastroenterologia Universitaria	Odontoiatria			
			RB0050	Poliposi familiare	6/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Gastroenterologia Universitaria	Centro Sovrazionale Malattie rare - Medicina interna Universitaria "C. Frugoni"				
			RBG010	Neurofibromatosi	1-5/10.000 (tipo I) 1-9/100.000 (tipo II)	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Centro Sovrazionale Malattie rare - Medicina interna Universitaria "C. Frugoni"	Malattie Metaboliche	Dermatologia e Venereologia Universitaria	Neuropsichiatria Infantile	Odontoiatria	Neurologia "Amaducci"
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Genetica medica	Medicina				
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					

3

						IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
						Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	Dermatologia	Neurologia	Neurochirurgia			
MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE	**IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo**	RC0010 - Deficienza di ACTH RC0020 - Kallmann sindrome di RCG010 - Iperaldosteronismi primitivi RCG020 - Sindromi adrenogenitali congenite RC0030 - Reifenstein sindrome di RCG030 - Poliendocrinopatie autoimmuni RC0040 - Pubertà precoce idiopatica RC0050 - Leprecaunismo	RCG 010	Iperaldosteronismi primitivi	1-5/10.000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Endocrinologia					
			RCG 020	Sindromi adrenogenitali congenite	1/10.000 1-9/100.000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria	Endocrinologia				
			RCG 030	Poliendocrinopatie autoimmuni		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Endocrinologia	Pediatria				
			RC0040	Pubertà precoce idiopatica		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria					

		RC0060 - Werner sindrome di										
	PRN Malattie delle ghiandole endocrine A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RC0010 - Deficienza di ACTH RC0020 - Kallmann sindrome di RCG010 - Iperaldosteronismi primitivi RCG020 - Sindromi adrenogenitali congenite RC0030 - Reifenstein sindrome di RCG030 - Poliendocrinopatie autoimmuni RC0040 - Pubertà precoce idiopatica RC0050 - Leprecaunismo RC0060 - Werner sindrome di	RC0010	Deficienza di ACTH		Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
						A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Malattie metabolich e	Endocrinologia			
			RC0020	Kallmann sindrome di	1-9/100.000 3.75/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Endocrinologia	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Malattie metabolich e			
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
			RCG010	Iperaldosteronismi primitivi		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Endocrinologia	Malattie Metabolich e	Nefrologia pediatrica	Nefrologia, Dialisi e Trapianto	
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					

						Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	Endocrinologia					
				Sindrome di Bartter		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Nefrologia, Dialisi e Trapianto					
			RCG 020	Sindromi adrenogenitali congenite	1/10.000 1-9/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Endocrinologia	Malattie Metabolich e			
			RC0030	Reifenstein sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie metabolich e	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"				
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
			RCG 030	Poliendocrinopatie autoimmuni		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Endocrinologia		Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"			

						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***				
			RC0040	Pubertà precoce idiopatica		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Malattie Metabolich e			
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Pediatria				
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Pediatria - UTIN				
			RC0050	Leprecaunismo *	<1/1.000.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e				
			RC0060	Werner sindrome di *	1-9/1.000.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e				

MALATTIE DEL METABOLISMO	AMINOACIDI	PRN Malattie Metaboliche A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RCG040 - Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi RCG050 - Disturbi del ciclo dell'urea	RCG 040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	CISTINOSI 1-9 / 100 000-1/200.000 HARTNUP MALATTIA DI 1-9 / 100 000-1/24.000 ALCAPTONURIA 1-9 / 1 000 000 MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO 1-9 / 1 000 000-1/150.000 OMOCISTINURIA 1-9 / 100 000 IPERISTIDINEMIA 1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche	Oftalmologia Universitaria	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Nefrologia pediatrica	Neuropsichiatria Infantile	
							Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Genetica medica	Laboratorio Universitario di Biochimica Clinica				
							Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Neonatologia					
				RCG 050	Disturbi del ciclo dell'urea		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico	Malattie Metaboliche					

						"Giovanni XXIII"					
	CARBOIDRATI	RCG060 - Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati. Escluso: Diabete mellito	RCG 060	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati. Escluso: Diabete mellito		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche	Oftalmologia Universitaria	Endocrinologia		
						IRCCS "E Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***				
	LIPIDI	RCG070 - Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine RC0080 - Lipodistrofia totale RCG080 - Disturbi da accumulo di lipidi RCG090 - Mucolipidosi RC0090 - Malattia di Dercum RC0100 - Malattia di	RCG 070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine	<1/1.000.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche	Nefrologia Universitaria	Endocrinologia	Centro Sovraziendale Malattie rare - Medicina interna Universitaria "C. Frugoni"	
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Pediatria				
			RC0080	Lipodistrofia totale	1-9/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche	Endocrinologia			

			Farber RCG120 - Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine RCG140 - Mucopolisaccaridosi	RCG 080	Disturbi da accumulo di lipidi	FABRY MALATTIA DI 1-5 / 10 000 GAUCHER MALATTIA DI 1-9 / 100 000-1/100.000 NIEMANN PICK MALATTIA DI 1-9 / 100 000-1/130.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Nefrologia Universitari a	Endocrinol ogia	Centro Sovraziend ale Malattie rare - Medicina interna Universitari a "C. Frugoni"			
							Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Nefrologia, Dialisi e Trapianti						
							Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Ematologia						
							Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	***Ematologia (auto candidatura)***						
				RCG 090	Mucolipidosi	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e						
				RCG 120	Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e						

				RCG 140	Mucopolisaccaridosi		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
							IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
	PROTEINE	**PRN Crioglobulinemie A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"**	RC0110 - Crioglobulinemia mista RC0130 - Atransferrinemia congenita RC0140 - Waldmann malattia di	RC0110	Crioglobulinemia mista		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" San Giovanni Rotondo	***Epatologia (auto candidatura)***					
							A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Medicina Interna Universitaria "G. Baccelli"	Reumatologia Universitaria	Nefrologia Universitaria			
							Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Medicina interna - Reumatologia (auto candidatura)***					
							Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Nefrologia, Dialisi e Trapianti	Reumatologia Universitaria				

						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Ematologia	Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale				
	MINERALI	**PRN Metabolismo dei Minerali A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"**	RC0070 - Deficienza congenita di zinco RCG100 - Alterazioni congenite del metabolismo del ferro RC0120 - Aceruloplasminemia congeni RC0150 - Wilson malattia di RC0160 - Ipofosfatasia RC0170 - Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	RC0070	Deficienza congenita di zinco		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche				
				RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Ematologia con trapianto				
							IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	***Epatologia (auto candidatura)***				
							Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Ematologia				
							Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Ematologia	Medicina			
							IRCCS "S.De Bellis" - CASTELLANA GROTTE	Gastroenterologia				

12

				RC0150	Wilson malattia di	1-9 / 100 000 (3.3 P)	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Neurologia "Amaducci"	Endocrinologia			
							IRCCS "S.De Bellis" - CASTELLANA GROTTE	Gastroenterologia					
				RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche	Nefrologia pediatrica	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Nefrologia Universitaria		
							Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
							IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria					
				RC0180	Crigler-Najjar sindrome di *	1-9 / 100 000 (0.1 BP)	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"					

13

PORFIRIE	PRN Porfirie IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	RCG110 - Porfirie	RCG 110	Porfirie		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Nefrologia					
AMILOIDOSI	PRN Amiloidosi A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RCG130 - Amiloidosi primarie e familiari	RCG 130	Amiloidosi primarie e familiari	1/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Nefrologia Universitaria	Medicina Interna Universitaria "G. Baccelli"	Reumatologia Universitaria	Odontoiatria		
						Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	***Neurologia (auto candidatura)***					
						IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Ematologia e Trapianto di Midollo Osseo					
						Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Nefrologia, Dialisi e Trapianti					
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G.	Ematologia	Nefrologia e Dialisi				

							Panico" - Tricase						
DISTURBI IMMUNITARI	PRN Disturbi Immunitari Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	RC0190 - Angioedema ereditario RC0200 - Carenza congenita di alfa1 antitripsina RCG150 - Istiocitosi croniche RCG160 - Immunodeficienze primarie RC0210 - Behcet malattia di	RC0200	Carenza congenita di alfa1 antitripsina	1-5 / 10 000	Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Malattie Apparato Respiratorio 4 (MAR4)						
			RCG150	Istiocitosi croniche	1,5/100.000	Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Malattie Apparato Respiratorio 4 (MAR4)						
			RCG160	Immunodeficienze primarie		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria						
						Presidio Ospedaliero "G. Tatarella" - Cerignola (FG)	***Servizio di supporto Fibrosi Cistica (auto candidatura)***						
			RC0210	Behcet malattia di	1-9 / 100 000	Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Reumatologia Universitaria						
						IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Medicina Interna - U.O.S. Reumatologia						

15

	PRN Disturbi Immunitari A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RC0190 - Angioedema ereditario RC0200 - Carenza congenita di alfa1 antitripsina RCG150 - Istiocitosi croniche RCG160 - Immunodeficienze primarie RC0210 - Behcet malattia di	RC0190	Angioedema ereditario	1-9 / 100 000 (1.0 P *)	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Nefrologia Universitaria					
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
			RC0200	Carenza congenita di alfa1 antitripsina	1-5 / 10 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	***Pediatria Ospedaliera (auto candidatura)***	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"				
						IRCCS "Fondazione Maugeri" - Cassano delle Murge	Pneumologia Riabilitativa					
			RCG150	Istiocitosi croniche		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Malattie Apparato Respiratorio Ospedaliera				
			RCG160	Immunodeficienze primarie		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Medicina Interna Universitaria "G. Baccelli"	***Clinica medica I "A. Murri" (auto candidatura)***	***Reumatologia Universitaria (auto candidatura)***	Oncologia e Oncoematologia Pediatrica Ospedaliera	***Pediatria Ospedaliera (auto candidatura)***	Malattie Metaboliche
						Ente Ecclesiastico	Pediatria - UTIN					

						"Cardinale G. Panico" - Tricase						
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
						Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Medicina Interna - U.O.S. Reumatologia	Genetica medica				
			RC0210	Behcet malattia di	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Reumatologia Universitaria	Medicina Interna Universitaria "G. Baccelli"	Pediatria Ospedaliera	Oftalmologia Universitaria	Odontoiatria	Neurofisiopatologia
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Medicina interna - Reumatologia (auto candidatura)***					
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Medicina	Pediatria - UTIN				
ANEMIE EREDITARIE - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIE	**A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"**	RDG010 - Anemie ereditarie RDG020 - Difetti ereditari della coagulazione	RDG 010	Anemie ereditarie	SFEROCITOSI EREDITARIA 1-5 / 10 000 ANEMIA A	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Ematologia con trapianto	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"				

17

TICI		RD0010 - Sindrome emolitico - uremica RD0020 - Emoglobinuria parossistica notturna RD0030 - Porpora di Henoch - Schonlein ricorrente RDG030 - Piastrinopatie ereditarie RDG040 - Trombocitopenie primarie ereditarie RD0040 - Neutropenia ciclica RD0050 - Malattia granulomatosa cronica			CELLULE FALCIFORMI 1-5 / 10 000 PANCITOPENIA DI FANCONI 1-9 / 1 000 000 TALASSEMIA	Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	Ematologia					
						Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" Lecce	***Medicina interna (auto candidatura)***	Pediatria				
						Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale	Genetica medica	Ematologia Ospedaliera	Pediatria Ospedaliera		
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Ematologia	Pediatria				
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Ematologia	Pediatria - UTIN	Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale			
						IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria					
			RDG 020	Difetti ereditari della coagulazione	EMOFILIA A 1-9 / 100 000-1:6.000 maschi	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico	Emostasi e Coagulazione	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"				

				EMOFILIA B 1-9 / 100 000- 1:30.000 maschi VON WILLEBRAND MALATTIA DI 1-5 / 10 000	"Giovanni XXIII"						
					IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Emostasi e Trombosi					
					Presidio Ospedaliero "Veris delli Ponti" - Scorrano	Medicina Generale					
					Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale	Ostetricia e Ginecologia				
					Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Genetica medica	Pediatria Universitaria				
					Ospedale "San Giacomo" - Monopoli (Bari)	Servizio Immunoematologia e Medicina Trasfusionale					

						Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	Ematologia	***S.C. Immunoematologia e medicina trasfusionale e S.S. Coagulazione ed Emostasi (auto candidatura)***				
			RD0 010	Sindrome emolitico - uremica		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Nefrologia Universitaria	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Nefrologia pediatrica			
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Ematologia	Nefrologia e Dialisi				
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
			RD0 020	Emoglobinuria parossistica notturna	1/500.000	Ospedale "Mons. Dimiccoli" - Barletta	***Ematologia (auto candidatura)***					
						Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Ematologia Ospedaliera					

						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Ematologia					
						Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	***Ematologia (auto candidatura)***					
						IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" San Giovanni Rotondo	Ematologia					
						A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Ematologia con trapianto					
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Ematologia					
						Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	Ematologia					
			RD0 030	Porpora di Henoch - Schonlein ricorrente	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	***Pediatria Ospedaliera (auto candidatura)***	Nefrologia Universitaria	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Nefrologia pediatrica	Reumatologia Universitaria	Medicina Interna Universitaria "G. Baccelli"

						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
						Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Nefrologia, Dialisi e Trapianti	Reumatologia Universitaria				
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Pediatria - UTIN					
			RDG 030	Piastrinopatie ereditarie		Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Genetica medica					
						A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"					
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale	Ematologia				
			RDG 040	Trombocitopenie primarie ereditarie		Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" -	Ematologia					

22

						Tricase					
						A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"				
						Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Genetica medica				
			RD0 040	Neutropenia ciclica	1-9 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	***Pediatria Ospedaliera (auto candidatura)***	Oncologia e Oncoematologia Pediatrica Ospedaliera			
						IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Oncoematologia Pediatrica				
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Ematologia				
			RD0 050	Malattia granulomatosa cronica	1-9 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oncologia e Oncoematologia Pediatrica Ospedaliera				

				RD0 060	Chediak-Higashi malattia di *	< 500 casi	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oncologia e Oncoematologia Pediatrica Ospedaliera					
MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO	SNC	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RFG010 - Leucodistrofie RFG020 - Ceroido - Lipofuscinosi RFG030 - Gangliosidosi RF0010 - Alpers malattia di RF0020 - Kearns-Sayre Sindrome di RF0030 - Leigh malattia di RF0040 - Rett sindrome di RF0050 - Atrofia dentato rubropallidoluysiana RF0060 - Epilessia mioclonica progressiva RF0070 - Mioclono essenziale ereditario RF0080 -	RFG0 10	Leucodistrofie	KRABBE MALATTIA DI 1-9 / 100 000- 1/100.000	IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
							A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Neuropsichiatria Infantile	Neurofisiopatologia			
							Presidio Ospedaliero "G. Tatarella" - Cerignola (FG)	***Servizio di supporto Fibrosi Cistica (auto candidatura)***					
				RFG0 20	Ceroido - Lipofuscinosi		IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
							Presidio Ospedaliero "G. Tatarella" - Cerignola (FG)	***Servizio di supporto Fibrosi Cistica (auto candidatura)***					

			Corea di Huntington RF0090 - Distonia di torsione idiopatica RFG040 - Malattie spinocerebellari RFG050 - Atrofie muscolari spinali RF0120 - Adrenoleucodistrofia RF0130 - Lennox-Gastaut sindrome di RF0140 - West sindrome di RF0150 - Narcolessia				A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neuropsichiatria Infantile	Malattie Metaboliche				
				RFG030	Gangliosidosi		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche	Neuropsichiatria Infantile				
				RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	1-9 / 100 000- 1/125.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche					
				RF0030	Leigh malattia di	1-9 / 100 000- 2.0 /100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche	Neuropsichiatria Infantile				
							Presidio Ospedaliero "G. Tatarella" - Cerignola (FG)	***Servizio di supporto Fibrosi Cistica (auto candidatura)***					
				RF0040	Rett sindrome di	10/100.000 - 1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale	Malattie Metaboliche	Neuropsichiatria Infantile				

			Pediatrico "Giovanni XXIII"							
			Presidio Territoriale "F. Fallacara" - Triggiano	Ambulatorio per l'epilessia e l'elettroencefalografia in età evolutiva						
			IRCCS "E. Medea" - Brindisi	Unità per le disabilità gravi						
RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana *	1/1000.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurologia "Amaducci"						
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva *	< 1/1000.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurologia "Amaducci"	Neurofisiopatologia					
			Presidio Territoriale "F. Fallacara" - Triggiano	Ambulatorio per l'epilessia e l'elettroencefalografia in età evolutiva						
RF0070	Mioclono essenziale ereditario *	1-9 / 1 00. 000-1/500.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale	Neurologia "Amaducci"						

							Pediatrico "Giovanni XXIII"						
				RF0080	Corea di Huntington	2.7/100.000 - 1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	***Ricerca e cura della Corea di Huntington e Malattie rare***					
							A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurologia "Amaducci"					
							Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	Neurologia					
							Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Neurologia					
							Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	Neurologia					
							Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Neurologia					

27

				RF0090	Distonia di torsione idiopatica	1-9 / 1 000 000	Ospedale "Di Venere" - Carbonara di Bari	***Neurologia (auto candidatura)***				
							A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurologia "Amaducci"				
							Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Neurologia				
				RFG040	Malattie spinocerebellari	ATASSIA DI FRIEDREICH 1-9 / 100 000- 2.0/100.000 MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI <1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurologia "Amaducci"	Malattie Apparato Respiratorio Universitaria	Neuropsichiatria Infantile		
							IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Neurologia				
							Presidio Ospedaliero "L. Bonomo" - Andria	Neurologia				
							IRCCS "E. Medea" - Brindisi	Unità per le disabilità gravi				

				RFG050	Atrofie muscolari spinali	WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI 1-9 / 100 000 KUGELBERG - WELANDER MALATTIA DI 1-9 / 1 000 000 KENNEDY MALATTIA DI 1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurologia "Amaducci"	Malattie Metabolich e	Neonatolo gia e Terapia Intensiva Neonatale	Neuropsichi atria Infantile		
							IRCCS "E. Medea" - Brindisi	Unità per le disabilità gravi					
							Presidio Ospedaliero "G. Tatarella" - Cerignola (FG)	***Servizio di supporto Fibrosi Cistica (auto candidatura)***					
							Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Neonatolog ia con UTIN					
				RF0120	Adrenoleucodistrofia		IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
							A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurofisiop atologia					
				RF0130	Lennox-Gastaut sindrome	1-5 / 10 000	Azienda Ospedaliero-Universitaria	Neuropsichi atria Infantile					

REGIONE PUGLIA A.O.S.A.

29

					di		"Ospedali Riuniti" - Foggia					
							Presidio Territoriale "F. Fallacara" - Triggiano	Ambulatorio per l'epilessia e l'elettroencefalografia in età evolutiva				
							Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	Neurologia				
				RF0140	West sindrome di	1-9 / 100 000	Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	Neurologia				
							Presidio Territoriale "F. Fallacara" - Triggiano	Ambulatorio per l'epilessia e l'elettroencefalografia in età evolutiva				
							Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Pediatria				
							Presidio Ospedaliero "G. Tatarella" - Cerignola (FG)	***Servizio di supporto Fibrosi Cistica (auto candidatura)***				

30

			RF0150	Narcolessia	1-5 / 10 000-25.0/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurologia "F.Puca"					
SLA E AFFINI	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	RF0100 - Sclerosi Laterale Amiotrofica RF0110 - Sclerosi Laterale Primaria RF0170 - Steele - Richardson - Olszewski sindrome di	RF0100	Sclerosi Laterale Amiotrofica	1-9 / 100 000-3.85/100.000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Neurologia					
						Presidio Ospedaliero "L. Bonomo" - Andria	Neurologia					
						Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Malattie Apparato Respiratorio 4 (MAR4)					
			RF0110	Sclerosi Laterale Primaria		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Neurologia					
			RF0170	Steele - Richardson - Olszewski sindrome di	1-9 / 100 000-6.0/100.000	Presidio Ospedaliero "L. Bonomo" - Andria	Neurologia					
SLA E AFFINI	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RF0100 - Sclerosi Laterale Amiotrofica RF0110 - Sclerosi Laterale	RF0100	Sclerosi Laterale Amiotrofica	1-9 / 100 000-3.85/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurologia "Amaducci"	Malattie Apparato Respiratorio Universitaria				

31

			Primaria RF0170 - Steele - Richardson - Olszewski sindrome di				Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Neurologia	Genetica medica				
							Ospedale "Di Venere" - Carbonara di Bari	***Neurologia (auto candidatura)***					
				RF0110	Sclerosi Laterale Primaria		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurologia "Amaducci"					
							IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Neurologia					
				RF0170	Steele - Richardson - Olszewski sindrome di	1-9 / 100 000-6.0/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurofisiopatologia.	Neurologia "Amaducci"				
							Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Neurologia					
	SLA E AFFINI	**Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" -**	RF0100 - Sclerosi Laterale Amiotrofica RF0110 - Sclerosi	RF0100	Sclerosi Laterale Amiotrofica	1-9 / 100 000-3.85/100.000	Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Neurologia					
							Ente Ecclesiastico	Neurologia					

		Tricase	Laterale Primaria RF0170 - Steele - Richardson - Olszewski sindrome di				"Cardinale G. Panico" - Tricase					
							Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	Neurologia				
							Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	Neurologia				
				RF0110	Sclerosi Laterale Primaria		Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Neurologia				
				RF0170	Steele - Richardson - Olszewski sindrome di	1-9 / 100 000-6.0/100.000	Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Neurologia				
	SNP	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RF0160 - Melkersson - Rosenthal sindrome di RFG060 - Neuropatie ereditarie RF0180 - Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante RF0190 -	RF0160	Melkersson - Rosenthal sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Odontoiatria	Neurologia "F.Puca"			
				RFG060	Neuropatie ereditarie	NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III <1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurofisiopatologia	Malattie Metaboliche	Neuropsichiatria Infantile	Otorinolaringoiatria Universitaria	

33

			Eaton - Lambert sindrome di RFG070 - Miopatie congenite ereditarie RFG080 - Distrofie muscolari RFG090 - Distrofie miotoniche RFG100 - Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche			ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE 1-5 / 10 000 POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE 1-9 / 100 000 EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME 1-9 / 1 000 000-0.1/100.000 ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI 1-9 / 100 000	Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Neurologia					
							Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Neurologia					
							IRCCS "E. Medea" - Brindisi	Unità per le disabilità gravi					
				RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	1-9 / 100 000-1-7/100.000	Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Neurologia					
							A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale	Neurofisiopatologia	Neurologia "Amaducci"				

					Pediatrico "Giovanni XXIII"					
					Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	***Neurologia (auto candidatura)***				
					Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	***Neurologia***				
				RF0190	Eaton - Lambert sindrome di	1-9 / 1 000 000	Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Neurologia					
				RFG070	Miopatie congenite ereditarie	MIOPATIA CENTRALCORE 1-9 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurofisiopatologia	Malattie Metabolich e	Neuropsichiatria Infantile			
				RFG080	Distrofie muscolari	BECKER DISTROFIA DI 1-9 / 100 000 DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE <1 / 1 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurofisiopatologia	Malattie Metabolich e	Neuropsichiatria Infantile	Malattie Apparato Respiratorio Universitaria		
							IRCCS "E. Medea" - Brindisi	Unità per le disabilità gravi					
							Ente Ecclesiastico	Genetica medica	Neurologia				

			000	"Cardinale G. Panico" - Tricase						
			DUCHENNE DISTROFIA DI 4.78/100.000- 1-9 / 100 000	Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
			LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI 1-9 / 100 000	Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Genetica medica	Neurologia				
		RFG090	Distrofie miotoniche	STEINERT MALATTIA DI 12.5/100.000- 1-5 / 10 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurofisiopatologia	Neuropsichiatria Infantile	Malattie Apparato Respiratorio Universitaria	Centro Sovraziendale Malattie rare - Medicina interna Universitaria "C. Frugoni"	
				THOMSEN MALATTIA DI 1-9 / 100 000- 1.0/100.000	Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Genetica medica				
					Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Neurologia				
					IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***				

36

				RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche *	1-9/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurofisiopatologia.					
	SNP	**IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo**	RF0160 - Melkersson - Rosenthal sindrome di RFG060 - Neuropatie ereditarie RF0180 - Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante RF0190 - Eaton - Lambert sindrome di RFG070 - Miopatie congenite ereditarie RFG080 - Distrofie muscolari RFG090 - Distrofie miotoniche RFG100 - Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RFG060	Neuropatie ereditarie	NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III <1 / 1 000 000 ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE 1-5 / 10 000 POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE 1-9 / 100 000 EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME 1-9 / 1 000 000-0.1/100.000 ROSENBER	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Neurologia					
							Presidio Ospedaliero "L. Bonomo" - Andria	Neurologia					

						G-CHUTORIAN SINDROME DI 1-9 / 100 000							
				RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	1-9 / 100 000- 1-7/100.000	Presidio Ospedaliero "L. Bonomo" - Andria	Neurologia					
							IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Neurologia					
				RFG080	Distrofie muscolari	BECKER DISTROFIA DI 1-9 / 100 000	Presidio Ospedaliero "L. Bonomo" - Andria	Neurologia					
						DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE <1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria					

38

						DUCHENNE DISTROFIA DI 4.78/100.000- 1-9 / 100 000 LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI 1-9 / 100 000	Presidio Ospedaliero "G. Tatarella" - Cerignola (FG)	***Servizio di supporto Fibrosi Cistica (auto candidatura)***					
				RFG090	Distrofie miotoniche	STEINERT MALATTIA DI 12.5/100.000- 1-5 / 10 000 THOMSEN MALATTIA DI 1-9 / 100 000- 1.0/100.000	Presidio Ospedaliero "L. Bonomo" - Andria	Neurologia					
							Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Neonatologia con UTIN					
MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO		**A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"**	RF0200 - Vitreoretinopatia essudativa familiare RF0210 - Eales malattia di RF0220 - Behr Sindrome di RFG110 - Distrofie retiniche	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria					
							Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva	Oculistica					

3P

	ereditarie RFG120 - Distrofie ereditarie della coroide RF0230 - Ciclite eterocromica di Fuch RF0240 - Atrofia essenziale dell'iride RF0250 - Emeralopia congenita RF0260 - Oguchi sindrome di RF0270 - Cogan sindrome di RFG130 - Degenerazioni della cornea RFG140 - Distrofie ereditarie della cornea RF0280 - Cheratocono RF0290 - Congiuntivite lignea RF0300 - Atrofia ottica di Leber				delle Fonti						
					Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Oftalmologia Universitaria					
		RF0210	Eales malattia di *		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria					
		RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	RETINOSCHISI GIOVANILE 1-9 / 100 000 DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA 1-5 / 10 000-26.7/100.000 STARGARDT MALATTIA DI 10.0/100.000-1-5 / 10 000 AMAUROSI CONGENITA	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria					
					IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	***Oculistica (auto candidatura)***					
					Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Oftalmologia Universitaria					
					Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Oculistica	Genetica medica				

		DI LEBER 1-9 / 100 000- 2.5/100.000 DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST 1-9 / 100 000							
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide*	1/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria					
RF0230	Ciclite eterocromica di Fuch	1-9 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria					
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride		Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Oculistica					
RF0250	Emeralopia congenita*		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria					
RF0260	Oguchi sindrome di *		A.O.U. Policlinico di Bari -	Oftalmologia Universitari					

41

			Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	a					
RF0270	Cogan sindrome di		Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
			A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria	Reumatologia Universitaria	Otorinolaringoiatria Universitaria			
RFG130	Degenerazioni della cornea		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria					
			Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Oftalmologia Universitaria					
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE <1 / 1 000 000 DISTROFIA CORNEALE MACULARE 1-9 / 100	Ospedale "Di Venere" - Carbonara di Bari	***Oculistica (auto candidatura)***					
			A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria					

		000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Oculistica					
			Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Oculistica					
			Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Oftalmologia Universitaria					
RF0280	Cheratocono		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria					
			IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Oculistica					
			Ospedale "Di Venere" - Carbonara di Bari	***Oculistica (auto candidatura)***					
			Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Oculistica					
			Azienda Ospedaliero-	Oftalmologia					

43

						Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Universitaria					
						Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	Oftalmologia					
			RF0290	Congiuntivite lignea *	1:100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria					
			RF0300	Atrofia ottica di Leber	NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA 1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria		Neurofisiopatologia	Malattie Metaboliche		
MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO	**A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"**	RG0010 - Endocardite reumatica RG0020 - Poliangioite microscopica RG0030 - Poliarterite nodosa RG0040 - Kawasaki sindrome di RG0050 -	RG0010	Endocardite reumatica		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Reumatologia Universitaria					
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto - candidatura)***					
						Azienda Ospedaliero-	Reumatologia					

Churg - Strauss sindrome di RG0060 - Goodpasture sindrome di RG0070 - Granulomatosi di Wegener RG0080 - Arterite a cellule giganti RGG010 - Microangiopatie trombotiche RG0090 - Takayasu malattia di RG0100 - Teleangectasia emorragica ereditaria RG0110 - Budd - Chiari sindrome di				Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Universitaria					
	RG0020	Poliangioite microscopica	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Nefrologia Universitaria	Reumatologia Universitaria				
				Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Nefrologia, Dialisi e Trapianti	Reumatologia Universitaria				
				Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	***Nefrologia (auto candidatura)***					
				Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Medicina interna - Reumatologia (auto candidatura)***					
	RG0030	Poliarterite nodosa	1-9 / 100 000	Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Medicina interna - Reumatologia (auto candidatura)***	Pediatria				
				A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni	Reumatologia Universitaria	Pediatria Ospedaliera	Medicina Interna Universitaria "G. Baccelli"			

45

			XXIII"						
			Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Reumatologia Universitaria					
RG0 040	Kawasaki sindrome di		Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Pediatria					
			IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria					
			A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Ospedaliera	Reumatologia Universitaria				
			Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Pediatria - UTIN	Medicina				
			Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Reumatologia Universitaria					

RG0 050	Churg - Strauss sindrome di	0,75-1,3/100.000 - 1.5/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Reumatologia Universitaria	Medicina Interna Universitaria "G. Baccelli"	Nefrologia Universitaria	Malattie Apparato Respiratorio Ospedaliera		
			Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Reumatologia Universitaria	Nefrologia, Dialisi e Trapianti				
			Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Medicina interna - Reumatologia (auto candidatura)***					
			Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Medicina					
RG0 060	Goodpasture sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Nefrologia Universitaria	Malattie Apparato Respiratorio Ospedaliera				
			Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Nefrologia, Dialisi e Trapianti					

			Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	***Nefrologia (auto candidatura)***					
RG0 070	Granulomatosi di Wegener	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Reumatologia Universitaria	Nefrologia Universitaria	Medicina Interna Universitaria "G. Baccelli"	Odontoiatria	Malattie Apparato Respiratorio Ospedaliera	
			Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Medicina interna - Reumatologia (auto candidatura)***	***Pediatria (auto candidatura)***				
			Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Reumatologia Universitaria	Nefrologia, Dialisi e Trapianti				
			Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	***Nefrologia (auto candidatura)***					
			Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Medicina	Nefrologia e Dialisi				
RG0 080	Arterite a cellule giganti	HORTON MALATTIA DI 1-5 / 10 000	Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Medicina interna - Reumatologia (auto candidatura)***					

			A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Reumatologia Universitaria	Medicina Interna Universitaria "G. Baccelli"				
			Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Reumatologia Universitaria					
RGG 010	Microangiopatie trombotiche		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Nefrologia Universitaria					
			Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Nefrologia, Dialisi e Trapianti					
RG0 090	Takayasu malattia di	1-9 / 100 000-0.6/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Reumatologia Universitaria	Chirurgia Vascolare				
			Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Medicina interna - Reumatologia (auto candidatura)***	***Pediatria (auto candidatura)***				

			Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Reumatologia Universitaria					
			Presidio Ospedaliero "L. Bonomo" - Andria	Medicina Interna					
			Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	Chirurgia Vascolare					
			Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Medicina	Nefrologia e Dialisi				
RG0 100	Teleangectasia emorragica ereditaria	RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI 1-5 / 10 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Centro per la Teleangectasia emorragica ereditaria - Medicina Interna Universitaria "C. Frugoni"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Odontoiatria			
RG0 110	Budd - Chiari sindrome di	1/100.000-1.5/100.000 - 1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Gastroenterologia					

MALATTIE DEL SISTEMA DIGERENTE	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	RI0010 - Acalasia RI0030 - Gastroenterite eosinofila RI0040 - Pseudo-ostruzione intestinale Sindrome di RI0050 - Colangite primitiva sclerosante RI0060 - Sprue celiaca RI0070 - Malattia da inclusione dei microvilli RI0080 - Linfangectasia intestinale	RI0010	Acalasia		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Gastroenterologia					
			RI0050	Colangite primitiva sclerosante	1-9 / 100 000-8.1/100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Gastroenterologia					
	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RI0010 - Acalasia RI0030 - Gastroenterite eosinofila RI0040 - Pseudo-ostruzione intestinale Sindrome di RI0050 - Colangite primitiva sclerosante RI0060 - Sprue celiaca	RI0010	Acalasia		IRCCS "S.De Bellis" - CASTELLANA GROTTE	***Gastroenterologia II (auto candidatura)***					
						A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Gastroenterologia Universitaria	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"				
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" -	Medicina					

		RI0070 - Malattia da inclusione dei microvilli RI0080 - Linfangectasia intestinale				Tricase						
			RI0030	Gastroenterite eosinofila	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	***Pediatria Ospedaliera (auto candidatura)***	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Gastroenterologia Universitaria			
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Pediatria					
			RI0040	Pseudo-ostruzione intestinale Sindrome di		IRCCS "S.De Bellis" - CASTELLANA GROTTE	***Gastroenterologia ed endoscopia digestiva (auto candidatura)***					
			RI0050	Colangite primitiva sclerosante	1-9 / 100 000-8.1/100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Gastroenterologia Universitaria		Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"			
			RI0080	Linfangectasia intestinale*	< 50 casi	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Gastroenterologia Universitaria	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"				
MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	**A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico**	RJ0010 - Diabete insipido nefrogenico RJ0020 -	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	1-9 / 1 000 000-0.15/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico	Nefrologia pediatrica	Nefrologia Universitaria	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"			

	"Giovanni XXIII"	Fibrosi retroperitoneale RJ0030 - Cistite interstiziale				"Giovanni XXIII"						
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
			RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Reumatologia Universitaria	Nefrologia Universitaria				
						Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Nefrologia, Dialisi e Trapianti					
			RJ0030	Cistite interstiziale	1-5 / 10 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Urologia I Universitaria	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"				
						Ospedale "San Giacomo" - Monopoli (Bari)	***Urologia (auto candidatura per trasferimento)***					
MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO	**A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale**	RL0010 - Eritrocheratolisi Hiemalis RL0020 -	RL0020	Dermatite erpetiforme	1-5 / 10 000-27.0/100.000	Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Dermatologia					

53

SOTTOCUTANEO	Pediatrico "Giovanni XXIII"	Dermatite erpetiforme RL0030 - Pemfigo RL0040 - Pemfigoide bolloso RL0050 - Pemfigliode benigno delle mucose RL0060 - Lichen sclerosus et atrophicus	RL0030	Pemfigo		Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Dermatologia					
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Dermatologia					
						A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Dermatologia e Venereologia Universitaria	Odontoiatria				
						IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Dermatologia					
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Medicina					
						Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	Dermatologia					
			RL0040	Pemfigoide bolloso		Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Dermatologia	Pediatria				

				A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Dermatologia e Venereologia Universitaria					
				Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	Dermatologia					
	RL0050	Pemfigliode benigno delle mucose		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Odontoiatria	Dermatologia e Venereologia Universitaria	Oftalmologia Universitaria			
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus		Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Dermatologia					
				A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Dermatologia e Venereologia Universitaria	Odontoiatria				
				Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	Dermatologia					

MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO	Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	RM0010 - Dermatomiosite RM0020 - Polimiosite RM0030 - Connettivite mista RMG010 - Connettiviti indifferenziate RM0040 - Fascite eosinofila RM0050 - Fascite diffusa RM0060 - Policondrite	RM0010	Dermatomiosite	1-9 / 100 000	Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Reumatologia Universitaria					
						IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Medicina Interna - U.O.S. Reumatologia					
			RM0020	Polimiosite	1-9 / 100 000	Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Reumatologia Universitaria					
			RM0030	Connettivite mista	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Medicina Interna - U.O.S. Reumatologia					
						Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Reumatologia Universitaria					
			RM0040	Fascite eosinofila		Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Reumatologia Universitaria					
			RM0050	Fascite diffusa		Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" -	Reumatologia Universitaria					

						Foggia						
			RM0 060	Policondrite	1/285.000	Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Reumatologia Universitaria					
			RMG 010	Connettiviti indifferenziate		Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Reumatologia Universitaria					
						IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Medicina Interna - U.O.S. Reumatologia					
	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RM0010 - Dermatomiosite RM0020 - Polimiosite RM0030 - Connettivite mista RMG010 - Connettiviti indifferenziate RM0040 - Fascite eosinofila RM0050 - Fascite diffusa RM0060 - Policondrite	RM0 010	Dermatomiosite	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Reumatologia Universitaria	Medicina Interna Universitaria "G. Baccelli"	Pediatria Ospedaliera			
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Medicina interna - Reumatologia (auto candidatura)***	***Pediatria (auto candidatura)***				
			RM0 020	Polimiosite	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Reumatologia Universitaria	Medicina Interna Universitaria "G. Baccelli"	Nefrologia Universitaria	Neurofisiopatologia	Pediatria Ospedaliera	

57

			Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Medicina interna - Reumatologia (auto candidatura)***	***Pediatria (auto candidatura)***				
			Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Medicina					
RM0 030	Connettivite mista	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Reumatologia Universitaria	Medicina Interna Universitaria "G. Baccelli"	***Pediatria Ospedaliera (auto candidatura)***	Neurofisiopatologia	Nefrologia Universitaria	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"
			Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Medicina interna - Reumatologia (auto candidatura)***	Pediatria				
			Presidio Ospedaliero "L. Bonomo" - Andria	Medicina Interna					
RMG 010	Connettiviti indifferenziate		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Reumatologia Universitaria	Pediatria Ospedaliera	Medicina Interna Universitaria "G. Baccelli"			

58

			Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Medicina interna - Reumatologia (auto candidatura)***	***Pediatria (auto candidatura)***					
			Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Medicina						
			Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	IMID UNIT						
RM0 040	Fascite eosinofila		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Reumatologia Universitaria	Pediatria Ospedaliera					
RM0 050	Fascite diffusa		Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Medicina interna - Reumatologia (auto candidatura)***						
			A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Reumatologia Universitaria						
RM0 060	Policondrite	1/285.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale	Reumatologia Universitaria						

						Pediatrico "Giovanni XXIII"						
MALFORMAZIONI DEL SISTEMA NERVOSO	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	RN0010 - Arnold - Chiari sindrome di RN0020 - Microcefalia RN0030 - Agenesia cerebellare RN0040 - Joubert sindrome di RN0050 - Lissencefalia RN0060 - Oloprosencefalia RN0070 - Chiray Foix Sindrome di RN0080 - Disautonomia familiare RN0300 - Sindrome da regressione caudale RN0990 - Moebius sindrome di RN1490 - Isaacs Sindrome di RN1570 - Neuroacantocitosi	RN0010	Arnold - Chiari sindrome di		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Neurologia				
			RN0020	Microcefalia		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0030	Agenesia cerebellare		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0040	Joubert sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0050	Lissencefalia		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0060	Oloprosencefalia		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0990	Moebius sindrome di		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				

		RN1740 - Walker-Warburg sindrome di RN1750 - Weill - Marchesani sindrome di RN0710 - Melas sindrome di RN0720 - Merff sindrome RN1760 - Zellweger sindrome di	RN0 710	Melas sindrome di		Presidio Ospedaliero "G. Tatarella" - Cerignola (FG)	***Servizio di supporto Fibrosi Cistica (auto candidatura)***					
			RN1 760	Zellweger sindrome d	1:50000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RN0010 - Arnold - Chiari sindrome di RN0020 - Microcefalia RN0030 - Agenesia cerebellare RN0040 - Joubert sindrome di RN0050 - Lissencefalia RN0060 - Oloprosencefalia RN0070 - Chiray Foix Sindrome di RN0080 - Disautonomia familiare RN0300 -	RN0 010	Arnold - Chiari sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale					
						Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Genetica medica					
			RN0 020	Microcefalia		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche	Neuropsichiatria Infantile	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale			
			RN0 030	Agenesia cerebellare		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale	Malattie Metaboliche					

		Sindrome da regressione caudale RN0990 - Moebius sindrome di RN1490 - Isaacs Sindrome di RN1570 - Neuroacantocitosi RN1740 - Walker-Warburg sindrome di RN1750 - Weill - Marchesani sindrome di RN0710 - Melas sindrome di RN0720 - Merff sindrome RN1760 - Zellweger sindrome di				Pediatrico "Giovanni XXIII"					
			RN0 040	Joubert sindrome di	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Nefrologia pediatrica			
			RN0 050	Lissencefali a		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Neonatolog ia e Terapia Intensiva Neonatale			
			RN0 060	Oloprosenc efalia		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Nefrologia pediatrica			
			RN0 080	Disautono mia familiare	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neurofisiop atologia				
			RN0 300	Sindrome da regressione caudale	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e				

62

RN0 990	Moebius sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 740	Walker-Warburg sindrome di	1-9 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 750	Weill - Marchesani sindrome di	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN0 710	Melas sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN0 720	Merff sindrome		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 760	Zellweger sindrome d	1:50000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale	Malattie Metabolich e	Neuropsichi atria Infantile				

63

						Pediatrico "Giovanni XXIII"						
	IRCCS "E. Medea" - Brindisi	RN0010 - Arnold - Chiari sindrome di RN0020 - Microcefalia RN0030 - Agenesia cerebellare RN0040 - Joubert sindrome di RN0050 - Lissencefalia RN0060 - Oloprosencefalia RN0070 - Chiray Foix Sindrome di RN0080 - Disautonomia familiare RN0300 - Sindrome da regressione caudale RN0990 - Moebius sindrome di RN1490 - Isaacs Sindrome di RN1570 - Neuroacantoci	RN0010	Arnold - Chiari sindrome di		IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
			RN0020	Microcefalia		IRCCS "E. Medea" - Brindisi	Unità per le disabilità gravi					
			RN0030	Agenesia cerebellare		IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
			RN0040	Joubert sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
			RN0050	Lissencefalia		IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
			RN0060	Oloprosencefalia		IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
			RN0990	Moebius sindrome di		IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					

		tosi RN1740 - Walker-Warburg sindrome di RN1750 - Weill - Marchesani sindrome di RN0710 - Melas sindrome di RN0720 - Merff sindrome RN1760 - Zellweger sindrome di	RN0 710	Melas sindrome di		IRCCS "E. Medea" - Brindisi	*Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)*					
MALFORMAZIONI OCULARI	**IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo**	RN0090 - Axenfeld-Rieger anomalia di RN0100 - Peter anomalia di RN0110 - Aniridia RN0120 - Coloboma congenito del disco ottico RN0130 - Morning Glory anomalia di RN0140 - Persistenza della membrana	RN0 110	Aniridia	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Oculistica				
			RN0 120	Coloboma congenito del disco ottico		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Oculistica				
			RN0 130	Morning Glory anomalia di		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Oculistica				
			RN0 860	De Morsier sindrome di		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria	Pediatria				

		pupillare RN0860 - De Morsier sindrome di RN1050 - Rieger sindrome RN1220 - Stickler sindrome di RN1580 - Norrie malattia di RN1720 - Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	RN1 220	Stickler sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN1 720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Oculistica				
	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RN0090 - Axenfeld-Rieger anomalia di RN0100 - Peter anomalia di RN0110 - Aniridia RN0120 - Coloboma congenito del disco ottico RN0130 - Morning Glory anomalia di RN0140 - Persistenza della membrana pupillare	RN0 090	Axenfeld-Rieger anomalia di	1-9 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche	Oftalmologia Universitaria				
			RN0 100	Peter anomalia di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria	Malattie Metaboliche				
			RN0 110	Aniridia	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria	Malattie Metaboliche				

66

		RN0860 - De Morsier sindrome di RN1050 - Rieger sindrome RN1220 - Stickler sindrome di RN1580 - Norrie malattia di RN1720 - Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	RN0 120	Coloboma congenito del disco ottico		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria	Malattie Metabolich e			
			RN0 130	Morning Glory anomalia di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria				
			RN0 140	Persistenza della membrana pupillare		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria				
			RN0 860	De Morsier sindrome di		IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***				
						A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologia Universitaria				
			RN1 050	Rieger sindrome *	1-9 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni	Oftalmologia Universitaria	Odontoiatria	Malattie Metabolich e		

						XXIII"						
			RN1 220	Stickler sindrome di	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Oftalmologi a Universitari a				
			RN1 580	Norrie malattia di *	300 casi pubbl.	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Oftalmologi a Universitari a					
			RN1 720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	***Reumatolo gia Universitari a (auto candidatur a)***	Oftalmologi a Universitari a				
MALFORMA ZIONI GASTRO-INTESTINALI	**IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenz a" - San Giovanni Rotondo**	RN0160 - Atresia esofagea e/o fistola-tracheoesofag ea RN0170 - Atresia del digiuno RN0180 - Atresia o stenosi duodenale RN0190 - Ano imperforato	RN0 160	Atresia esofagea e/o fistola-tracheoeso fagea	1-5/10.000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0 190	Ano imperforat o	1-9 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0 200	Hirschspru ng malattia di	1-5 / 10 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				

		RN0200 - Hirschsprung malattia di RN0210 - Atresia biliare RN0220 - Caroli malattia di RN0230 - Malattia del fegato policistico RN0320 - Gastroschisi RN0760 - Peutz-Jeghers sindrome di	RN0 210	Atresia biliare	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria	Genetica Medica				
			RN0 220	Caroli malattia di		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RN0160 - Atresia esofagea e/o fistola-tracheoesofagea RN0170 - Atresia del digiuno RN0180 - Atresia o stenosi duodenale RN0190 - Ano imperforato RN0200 - Hirschsprung malattia di RN0210 - Atresia biliare RN0220 -	RN0 160	Atresia esofagea e/o fistola-tracheoesofagea	1-5/10.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale	Chirurgia pediatrica	Malattie Metaboliche			
			RN0 170	Atresia del digiuno	1-5/10.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale	Malattie Metaboliche	Chirurgia pediatrica			
			RN0 180	Atresia o stenosi duodenale	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale	Chirurgia pediatrica	Malattie Metaboliche			

		Caroli malattia di RN0230 - Malattia del fegato policistico RN0320 - Gastroschisi RN0760 - Peutz-Jeghers sindrome di	RN0 190	Ano imperforato	1-9 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Chirurgia pediatrica	Malattie Metabolich e	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale			
			RN0 200	Hirschsprung malattia di	1-5 / 10 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Chirurgia pediatrica	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale	Malattie Metabolich e	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"		
			RN0 210	Atresia biliare	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Chirurgia pediatrica	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Malattie Metabolich e			
			RN0 220	Caroli malattia di		IRCCS "S.De Bellis" - CASTELLANA GROTTE	Gastroenterologia					
						A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"					
			RN0 230	Malattia del fegato policistico		IRCCS "S.De Bellis" - CASTELLANA GROTTE	Gastroenterologia					
						A.O.U. Policlinico di Bari -	Pediatria Generale e Specialistica					

						Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	"B. Trambusti"					
			RN0 320	Gastroschisi	1-5/10.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale				
			RN0 760	Peutz-Jeghers sindrome di	1-9 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Centro Sovrazienda le Malattie rare - Medicina interna Universitari a "C. Frugoni"	Odontoiatria	Endocrinologia			
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Medicina					
MALFORMAZIONI GENITO-URINARIE	**IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo**	RN0240 - Ermafroditismo vero RN0250 - Rene con midollare a spugna RNG010 - Pseudoermafroditismi RN1190 - Sindrome unghia - rotula RN1360 - Alport	RN0 250	Rene con midollare a spugna		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RNG 010	Pseudoermafroditismi		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN1 190	Sindrome unghia - rotula	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni	Genetica Medica	Pediatria				

		sindrome di RN1730 - Wagr sindrome				Rotondo						
			RN1360	Alport sindrome di	Alstrom Sindrome di 1-9 / 1 000 000 Alport sindrome di 1-9 / 100 000	Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Nefrologia, Dialisi e Trapianti					
						IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RN0240 - Ermafroditismo vero RN0250 - Rene con midollare a spugna RNG010 - Pseudoermafroditismi RN1190 - Sindrome unghia - rotula RN1360 - Alport sindrome di RN1730 - Wagr sindrome	RN0240	Ermafroditismo vero	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Malattie Metaboliche				
			RN0250	Rene con midollare a spugna		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Nefrologia Universitaria	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Nefrologia pediatrica			
			RNG010	Pseudoermafroditismi		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Endocrinologia	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Malattie Metaboliche			
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					

			RN1 190	Sindrome unghia - rotula	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche					
			RN1 360	Alport sindrome di	Alstrom Sindrome di 1-9 / 1 000 000 Alport sindrome di 1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Nefrologia Universitaria	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Malattie Metaboliche	Nefrologia pediatrica	Otorinolaringoiatria Universitaria	
						Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	***Nefrologia (auto candidatura)***					
			RN1 730	Wagr sindrome	<1/100.000 nati	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche					
MALFORMAZIONI CONDRO-OSSEE	**IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo**	RN0260 - Focomelia RN0270 - Deformità di Sprengel RN0280 - Acrodisostosi RN0290 - Camptodattilia familiare RN0310 - Klippel-Feil sindrome di RNG050 -	RNG 050	Condrodistrofie congenite	ACONDROPLASIA 1-9 / 100 000 ESOSTOSI MULTIPLA <1 / 1 000 000 KNIEST DISPLASIA <1 / 1 000 000 SINDROME CAMPTOM	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				

		Condrodistrofie congenite RNG060 - Osteodistrofie congenite RN0330 - Ehlers - Danlos sindrome di RN0340 - Adams - Oliver Sindrome di RN0370 - Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) Sindrome di RN0380 - Filippi Sindrome di RN0390 - Greig sindrome di, Cefalopolisindattilia RN0400 - Jackson-Weiss sindrome di RN0410 - Jarcho-Levin sindrome di RN0430 - Poland sindrome di RN0450 - Sindrome cerebro-costo-mandibolare			ELICA <1 / 1 000 000							
			RNG 060	Osteodistrofie congenite	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA <1 / 1 000 000 DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA 1-9 / 100 000 CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI 1-9 / 1 000 000 DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA 1-9 / 100 000 McCUNE-ALBRIGHT	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				

		RN0470 - Sindrome oto-palato - digitale RN0480 - Sindrome trisma pseudocampto dattilia RN1440 - Displasia oculo - digito - dentale RN1450 - Displasia spondiloepifis aria congenita RN1510 - Klippel - Treunaunay sindrome di			SINDROME DI 1-9 / 1 000 000							
			RN0 330	Ehlers - Danlos sindrome di		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Medicina Interna				
			RN0 340	Adams - Oliver Sindrome di		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0 390	Greig sindrome di, Cefalopolisi ndattilia	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				

		RN0 430	Poland sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
					Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Chirurgia Plastica e Ricostruttiva					
		RN0 470	Sindrome oto- palato - digitale	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
		RN1 510	Klippel - Treunauna y sindrome di	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RN0260 - Focomelia RN0270 - Deformità di Sprengel RN0280 - Acrodisostosi RN0290 - Camptodattilia familiare RN0310 - Klippel-Feil sindrome di RNG050 - Condrodistrofie congenite RNG060 - Osteodistrofie	RN0 260	Focomelia		Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Genetica medica	Pediatria				
					A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
		RN0 270	Deformità di Sprengel	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni	Malattie Metabolich e					

congenite RN0330 - Ehlers - Danlos sindrome di RN0340 - Adams - Oliver Sindrome di RN0370 - Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) Sindrome di RN0380 - Filippi Sindrome di RN0390 - Greig sindrome di, Cefalopolisindattilia RN0400 - Jackson-Weiss sindrome di RN0410 - Jarcho-Levin sindrome di RN0430 - Poland sindrome di RN0450 - Sindrome cerebro-costo-mandibolare RN0470 - Sindrome oto-palato - digitale RN0480 -				XXIII"						
	RN0 280	Acrodisostosi		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
	RN0 290	Camptodattilia familiare		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
	RN0 310	Klippel-Feil sindrome di	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
	RNG 050	Condrodistrofie congenite	ACONDROPLASIA 1-9 / 100 000 ESOSTOSI MULTIPLA <1 / 1 000 000 KNIEST DISPLASIA <1 / 1 000 000 SINDROME CAMPTOMELICA <1 / 1 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"				

Sindrome trisma pseudocampto dattilia RN1440 - Displasia oculo - digito - dentale RN1450 - Displasia spondiloepifis aria congenita RN1510 - Klippel - Treunaunay sindrome di			000							
	RNG 060	Osteodistro fie congenite	DISPLASIA CRANIOME TAFISARIA <1 / 1 000 000 DISPLASIA SPONDILOE PIFISARIA TARDA 1-9 / 100 000 CONRADI-HUNERMA NN SINDROME DI 1-9 / 1 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Odontoiatri a	Reumatolo gia Universitar ia	Pediatria Generale e Specialistic a "B. Trambusti"		
				IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatur a)***					
				Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Genetica medica					

		000 DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA 1-9 / 100 000 McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI 1-9 / 1 000 000	Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
RN0 330	Ehlers - Danlos sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Centro Sovraziendale Malattie rare - Medicina interna Universitaria "C. Frugoni"	Reumatologia Universitaria	Malattie Metaboliche	Odontoiatria		
			Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
			IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
			Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Genetica medica					
RN0 340	Adams - Oliver		A.O.U. Policlinico di	Malattie Metabolich					

	Sindrome di		Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	e					
RN0 390	Greig sindrome di, Cefalopolisindattilia	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN0 400	Jackson-Weiss sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale				
RN0 410	Jarcho-Levin sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN0 430	Poland sindrome di	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Genetica medica					

			IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
RN0 450	Sindrome cerebro-costo-mandibolare	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche					
RN0 470	Sindrome oto- palato - digitale	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Odontoiatria	Malattie Metaboliche				
RN0 480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche					
RN1 440	Displasia oculo - digito - dentale		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Odontoiatria	Malattie Metaboliche				
RN1 450	Displasia spondiloepifisaria congenita		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni	Malattie Metaboliche					

						XXIII"						
			RN1 510	Klippel - Treunaunay sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
MALFORMAZIONI DERMATOLOGICHE	**IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo**	RN0150 - Blue Rubber Bleb Nevus RNG070 - Ittiosi congenite RN0500 - Cutis laxa RN0510 - Incontinentia pigmenti RN0520 - Xeroderma pigmentoso RN0530 - Cheratosi follicolare acuminata RN0540 - Cute marmorea teleangectasica congenita RN0550 - Darier malattia di RN0560 - Discheratosi	RNG 070	Ittiosi congenite	ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE <1 / 1 000 000 ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA 1-9 / 1 000 000 ITTIOSI TIPO HARLEQUIN <1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0 500	Cutis laxa	< 100 casi	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0 510	Incontinentia pigmenti	1-9 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				

		Congenita RN0570 - Epidermolisi bollosa RN0580 - Eritrocheratodermia simmetrica progressiva RN0590 - Eritrocheratodermia Variabile RN0600 - Ipercheratosi epidermolitica RN0610 - Ipoplasia focale dermica RN0620 - Pachidermoperiostosi RN0630 - Pseudoxantoma elastico RN0640 - Aplasia congenita della cute RN0650 - Parry - Romberg sindrome di RN1480 - Ipomelanosi di ito	RN0520	Xeroderma pigmentoso	1/1.000.000 in America e in Europa	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0550	Darier malattia di	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Dermatologia				
			RN0570	Epidermolisi bollosa	1-9 / 100 000 (Eb semplice)	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0610	Ipoplasia focale dermica		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0620	Pachidermoperiostosi		Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Reumatologia Universitaria					
			RN0630	Pseudoxantoma elastico	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Medicina Interna				

		RN1500 - Kid Sindrome di RN1650 - Sindrome del nervo displastico RN1660 - Sinfrome del nevo epidermale RN1700 - Sjogren - Larsonn sindrome di RN1710 - Tay Sindrome di	RN0 640	Aplasia congenita della cute		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN0 650	Parry - Romberg sindrome di *		Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Chirurgia Plastica e Ricostruttiva					
			RN1 480	Ipomelanosi di ito		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RN1 650	Sindrome del nervo displastico		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Dermatologia				
			RN1 700	Sjogren - Larsonn sindrome di	1-9 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Medicina Interna				
	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RN0150 - Blue Rubber Bleb Nevus RNG070 - Ittiosi congenite RN0500 - Cutis laxa RN0510 - Incontinentia pigmenti RN0520 - Xeroderma	RNG 070	Ittiosi congenite	ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE <1 / 1 000 000 ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA 1-9 / 1 000 000 ITTIOSI	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Dermatologia e Venereologia Universitaria					
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Genetica medica					

84

		pigmentoso RN0530 - Cheratosi follicolare acuminata RN0540 - Cute marmorea teleangectasica congenita RN0550 - Darier malattia di RN0560 - Discheratosi Congenita RN0570 - Epidermolisi bollosa RN0580 - Eritrocheratodermia simmetrica progressiva RN0590 - Eritrocheratodermia Variabile RN0600 - Ipercheratosi epidermolitica RN0610 - Ipoplasia focale dermica RN0620 - Pachidermoperiostosi RN0630 - Pseudoxantom			TIPO HARLEQUIN <1 / 1 000 000							
			RN0 500	Cutis laxa	< 100 casi	A.O.U. Policlinico di Bari Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN0 510	Incontinentia pigmenti	1-9 / 1 000 000	IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
						A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Dermatologia e Venereologia Universitaria	Odontoiatria			
			RN0 520	Xeroderma pigmentoso	1/1.000.000 in America e in Europa	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN0 540	Cute marmorea teleangectasica congenita		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Dermatologia e Venereologia Universitaria					

85

		a elastico RN0640 - Aplasia congenita della cute RN0650 - Parry - Romberg sindrome di RN1480 - Ipomelanosi di ito RN1500 - Kid Sindrome di RN1650 - Sindrome del nervo displastico RN1660 - Sinfrome del nevo epidermale RN1700 - Sjogren - Larsonn sindrome di RN1710 - Tay Sindrome di	RN0 550	Darier malattia di	1-9 / 100 000	Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Dermatologia					
						A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Dermatologia e Venereologia Universitaria		Odontoiatria			
						Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Dermatologia					
						Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	Dermatologia					
			RN0 570	Epidermolisi bollosa	1-9 / 100 000 (Eb semplice)	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Dermatologia e Venereologia Universitaria	***Reumatologia Universitaria (auto candidatura)***	Oftalmologia Universitaria	Odontoiatria	Nefrologia Universitaria	
			RN0 600	Ipercheratosi epidermolitica	1-9 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Dermatologia e Venereologia Universitaria					
			RN0 620	Pachidermoperiostosi		A.O.U. Policlinico di	Reumatologia					

86

						Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Universitaria					
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
			RN0 630	Pseudoxantoma elastico	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN0 640	Aplasia congenita della cute		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN1 480	Ipomelanosi di ito		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN1 660	Sinfrome del nevo epidermale		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Odontoiatria					

						IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
						A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Odontoiatria					
ANOMALIE CROMOSOMICHE	**IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo**	RN0660 - Down sindrome di RN0670 - Cri Du Chat malattia del RN0680 - Turner sindrome di RN0690 - Klinefelter sindrome di RN0700 - Wolf - Hirschhorn sindrome di RNG080 - Sindromi da aneuploidia cromosomica RNG090 - Sindromi da duplicazione/ deficienza cromosomica	RN0660	Down sindrome di	1-5/10.000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria	Genetica Medica				
						Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Neonatologia con UTIN					
						Presidio Ospedaliero "G. Tatarella" - Cerignola (FG)	***Servizio di supporto Fibrosi Cistica (auto candidatura)***					
			RN0670	Cri Du Chat malattia del		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
						Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali	Neonatologia con UTIN					

80

			Riuniti" - Foggia						
RN0 680	Turner sindrome di	1-5 / 10 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria	Genetica Medica				
RN0 690	Klinefelter sindrome di		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
RN0 700	Wolf - Hirschhorn sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
RNG 080	Sindromi da aneuploidia cromosomica	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			Presidio Ospedaliero "G. Tatarella" - Cerignola (FG)	***Servizio di supporto Fibrosi Cistica (auto candidatura)***					
RNG 090	Sindromi da duplicazione/ deficienza cromosomica		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	***Genetica Medica (auto candidatura)***	Pediatria				
			Presidio Ospedaliero "G. Tatarella" - Cerignola (FG)	***Servizio di supporto Fibrosi Cistica (auto***					

							candidatura)					
	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RN0660 - Down sindrome di RN0670 - Cri Du Chat malattia del RN0680 - Turner sindrome di RN0690 - Klinefelter sindrome di RN0700 - Wolf - Hirschhorn sindrome di RNG080 - Sindromi da aneuploidia cromosomica RNG090 - Sindromi da duplicazione/ deficienza cromosomica	RN0660	Down sindrome di	1-5/10.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale	Odontoiatria			
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Genetica medica	Medicina				
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Pediatria					
						IRCCS "E. Medea" - Brindisi	Unità per le disabilità gravi					
						Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Genetica medica	Endocrinologia				
			RN0670	Cri Du Chat malattia del		IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
						A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico	Malattie Metabolich e					

			"Giovanni XXIII"						
RN0 680	Turner sindrome di	1-5 / 10 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Endocrinolo gia	Pediatria Generale e Specialistic a "B. Trambusti"	Odontoiatri a		
			Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Genetica medica	Ostetricia e Ginecologia				
			Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Pediatria					
RN0 690	Klinefelter sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Endocrinolo gia	Malattie Metabolich e	Pediatria Generale e Specialistic a "B. Trambusti"	Odontoiatri a		
			Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Genetica medica					
			Ente ecclesiatico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Genetica medica	Endocrinolo gia				
			IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatur***					

				a)					
RN0 700	Wolf - Hirschhorn sindrome di	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RNG 080	Sindromi da aneuploidia cromosomi ca	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			Presidio Territoriale "F. Fallacara" - Triggiano	Ambulatori o per l'epilessia e l'elettroenc efalografia in età evolutiva					
RNG 090	Sindromi da duplicazion e/ deficienza cromosomi ca		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			Presidio Territoriale"F. Fallacara" - Triggiano	Ambulatori o per l'epilessia e l'elettroenc efalografia in età evolutiva					

MALFORMAZIONI COMPLESSE	**IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo**	RNG020 - Artrogriposi multiple congenite RNG030 - Acrocefalosindattilia RNG040 - Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia RN0350 - Coffin-Lowry sindrome di RN0360 - Coffin - Siris sindrome di RN0420 - Pallister - W sindrome di RN0440 - Sequenza sirenomelica RN0460 - Sindrome femoro-facciale RN0490 - Weaver sindrome di RN0730 - Short sindrome RN0740 - Ivemark sindrome di RN0750 -	RNG 020	Artrogriposi multiple congenite	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica					
			RNG 030	Acrocefalosindattilia	APERT SINDROME DI 1-9 / 100 000 GOODMAN SINDROME DI <1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
			RNG 040	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	CROUZON MALATTIA DI 1-9 / 1 000 000 DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE <1 / 1 000 000 PIERRE ROBIN SINDROME D I <1 / 1 000 000 TREACHER COLLINS SINDROME DI 1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
						Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Chirurgia Plastica e Ricostruttiva	Neonatologia con UTIN				
						Presidio Ospedaliero "G. Tatarella" - Cerignola (FG)	***Servizio di supporto Fibrosi Cistica (auto candidatura)***					

P3

Sclerosi tuberosa RN0770 - Sturge - Weber sindrome di RN0780 - Von Hippel - Lindau sindrome di RN0790 - Aarskog sindrome di RN0800 - Antley-Bixler sindrome di RN0810 - Baller-Gerold sindrome di RN0820 - Beckwith-Wiedemann sindrome di RN0830 - Bloom sindrome di RN0840 - Borjeson sindrome di RN0850 - Charge associazione RN0870 - Dubowitz sindrome di RN0880 - Beckwith-Wiedemann sindrome di RN0890 -	RN0 350	Coffin-Lowry sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN0 360	Coffin - Siris sindrome di	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN0 740	Ivemark sindrome di		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN0 750	Sclerosi tuberosa	1-5 / 10 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN0 770	Sturge - Weber sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN0 780	Von Hippel - Lindau sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Medicina Interna				
	RN0 790	Aarskog sindrome di		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN0 810	Baller-Gerold sindrome di	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni	Genetica Medica	Pediatria				

94

Freemam - Sheldon sindrome di RN0900 - Fryns sindrome di RN0910 - Goldenhar sindrome di RN0920 - Hermansky-Pudlak Sindrome di RN0930 - Holt-Oram sindrome di RN0940 - Kabuki sindrome della maschera RN0960 - Maffucci sindrome di RN0970 - Marshall sindrome di RN0980 - Meckel sindrome di RN1000 - Nager sindrome di RN1010 - Noonan sindrome di RN1020 - Opitz sindrome di				Rotondo						
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	1-5 / 10 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria	Genetica Medica				
	RN0840	Borjeson sindrome di	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN0870	Dubowitz sindrome di	150 casi	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN0890	Freemam - Sheldon sindrome di	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN0910	Goldenhar sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN0930	Holt-Oram sindrome di		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN0940	Kabuki sindrome della maschera	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				

P5

RN1030 - Pallister-Hall sindrome di RN1040 - Pfeiffer sindrome di RN1060 - Roberts sindrome di RN1070 - Robinow sindrome di RN1080 - Russel - Silver sindrome di RN1090 - Schinzel-Giedion sindrome di RN1100 - Seckel sindrome di RN1110 - Sequenza da ipocinesia fetale RN1120 - Simpson-Golabi-Behmel sindrome di RN1130 - Sindrome branchio - oculo - facciale RN1140 - Sindrome	RN0 950	Kartagener sindrome di	1/20.000	Presidio Ospedaliero "G. Tatarella" - Cerignola (FG)	***Servizio di supporto Fibrosi Cistica (auto candidatura)***					
				IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria	Genetica Medica				
	RN0 980	Meckel sindrome di	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 000	Nager sindrome di	100 casi	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 010	Noonan sindrome di		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 040	Pfeiffer sindrome di	1/100.000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 070	Robinow sindrome di	120 casi	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				

PG

branchio- oto-renale RN1150 - Sindrome cardio-facio-cutanea RN1160 - Sindrome oculo - cerebro - cutanea RN1170 - Sindrome Proteo RN1180 - Sindrome trico- rino - falangea RN1200 - Smith- Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di RN1210 - Smith - Magenis sindrome di RN1230 - Summit Sindrome di RN1240 - Townes - Brocks sindrome di RN1250 - Vacterl associazione	RN1 080	Russel - Silver sindrome di	1-9/1.000.000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria	Genetica Medica				
	RN1 090	Schinzel-Giedion sindrome di	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 100	Seckel sindrome di	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 110	Sequenza da ipocinesia fetale	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 140	Sindrome branchio-oto-renale		Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Nefrologia, Dialisi e Trapianti					
				IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				

RN1260 - Wildervanck Sindrome di RN1270 - Williams sindrome di RN1280 - Winchester Sindrome di RN1290 - Wolfram sindrome di RN1300 - Angelman sindrome di RN1310 - Prader - Willi sindrome di RN1320 - Marfan sindrome di RN1330 - Sindrome da X fragile RN1340 - Aase- Smith sindrome di RN1350 - Alagille sindrome di RN1370 - Alstrom sindrome di RNG100 - Altre anomalie congenite multiple con ritardo	RN1 150	Sindrome cardio-facio-cutanea		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 160	Sindrome oculo - cerebro - cutanea	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
	RN1 170	Sindrome Proteo	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 180	Sindrome trico- rino - falangea		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 200	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	1/20.000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 250	Vacterl associazion e		Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Neonatolog ia con UTIN					
	RN1 270	Williams sindrome di		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria	Genetica Medica				

mentale RN1380 - Bardet - Biedl sindrome di RN1390 - Carpenter sindrome di RN1400 - Cockayne sindrome di RN1410 - Cornelia De Lange sindrome di RN1420 - De Santis Cacchione malattia di RN1430 - Denys -Drash sindrome di RN1460 - Fraser sindrome di RN1470 - Hay-Wells Sindrome di RN1520 - Landau-Kleffner sindrome di RN1530 - Leopard sindrome RN1540 - Levy-Hollister Sindrome di RN1550 - Marshall -	RN1 300	Angelman sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 310	Prader - Willi sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Pediatria	Genetica Medica				
	RN1 320	Marfan sindrome di	1-5 / 10 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Medicina Interna				
	RN1 330	Sindrome da X fragile	1-5 / 10 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 380	Bardet - Biedl sindrome di	1-9/1.000.000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 410	Cornelia De Lange sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 460	Fraser sindrome di	1/10.000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1 530	Leopard sindrome		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni	Genetica Medica	Pediatria				

Smith sindrome di RN1560 - Neu - Laxova sindrome di RN1590 - Pallister - Killian sindrome di RN1600 - Pearson sindrome di RN1610 - Poems sindrome RN1620 - Rubinstein - Taybi sindrome di RN1630 - Sindrome acrocallosa RN1640 - Sindrome cerebro - oculo- facio - scheletrica RN1670 - Sindrome pterigio multiplo RN1680 - Sindrome trico -dento - ossea RN1690 - Sindrome trombocitopenica con assenza di				Rotondo						
	RN1620	Rubinstein - Taybi sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1640	Sindrome cerebro - oculo- facio - scheletrica	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1670	Sindrome pterigio multiplo	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				
	RN1690	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio		Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Neonatologia con UTIN					
				IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica	Pediatria				

100

	radio										
A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RNG020 - Artrogriposi multiple congenite RNG030 - Acrocefalosindattilia RNG040 - Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia RN0350 - Coffin-Lowry sindrome di RN0360 - Coffin - Siris sindrome di RN0420 - Pallister - W sindrome di RN0440 - Sequenza sirenomelica RN0460 - Sindrome femoro-facciale RN0490 - Weaver sindrome di RN0730 - Short sindrome RN0740 -	RNG 020	Artrogriposi multiple congenite	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
					IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
		RNG 030	Acrocefalosindattilia	APERT SINDROME DI 1-9 / 100 000 GOODMAN SINDROME DI <1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Odontoiatria	Malattie Metabolich e				
		RNG 040	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	CROUZON MALATTIA DI 1-9 / 1 000 000 DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE <1 / 1 000 000 PIERRE ROBIN SINDROME	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Odontoiatria	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale			
					IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					

101

		Ivemark sindrome di RN0750 - Sclerosi tuberosa RN0770 - Sturge - Weber sindrome di RN0780 - Von Hippel - Lindau sindrome di RN0790 - Aarskog sindrome di RN0800 - Antley-Bixler sindrome di RN0810 - Baller-Gerold sindrome di RN0820 - Beckwith-Wiedemann sindrome di RN0830 - Bloom sindrome di RN0840 - Borjeson sindrome di RN0850 - Charge associazione RN0870 - Dubowitz sindrome di RN0880 -			D I <1 / 1 000 000 TREACHER COLLINS SINDROME DI 1-9 / 100 000							
			RN0 350	Coffin-Lowry sindrome di	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN0 360	Coffin - Siris sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN0 420	Pallister - W sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN0 440	Sequenza sirenomelic a		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					

102

		Beckwith-Wiedemann sindrome di RN0890 - Freemam - Sheldon sindrome di RN0900 - Fryns sindrome di RN0910 - Goldenhar sindrome di RN0920 - Hermansky-Pudlak Sindrome di RN0930 - Holt-Oram sindrome di RN0940 - Kabuki sindrome della maschera RN0960 - Maffucci sindrome di RN0970 - Marshall sindrome di RN0980 - Meckel sindrome di RN1000 - Nager sindrome di RN1010 -	RN0460	Sindrome femoro-facciale	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN0490	Weaver sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN0730	Short sindrome	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN0750	Sclerosi tuberosa	1-5 / 10 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Centro Sovrazienda le Malattie rare - Medicina interna Universitari a "C. Frugoni".	Neuropsichi atria Infantile	Nefrologia Universitar ia	Malattie Metabolich e	Neonatolog ia e Terapia Intensiva Neonatale	Dermatolog ia e Venereolog ia Universitari a
						Presidio Territoriale "F. Fallacara" - Triggiano	Ambulatori o per l'epilessia e l'elettroenc efalografia in età evolutiva					

103

		Noonan sindrome di RN1020 - Opitz sindrome di RN1030 - Pallister-Hall sindrome di RN1040 - Pfeiffer sindrome di RN1060 - Roberts sindrome di RN1070 - Robinow sindrome di RN1080 - Russel - Silver sindrome di RN1090 - Schinzel-Giedion sindrome di RN1100 - Seckel sindrome di RN1110 - Sequenza da ipocinesia fetale RN1120 - Simpson-Golabi-Behmel sindrome di RN1130 - Sindrome branchio -				IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Genetica medica					
			RN0 770	Sturge - Weber sindrome di	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Odontoiatria					
			RN0 780	Von Hippel - Lindau sindrome di	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Centro Sovrazienda le Malattie rare - Medicina interna Universitaria "C. Frugoni"	Oftalmologia Universitaria				
			RN0 790	Aarskog sindrome di		Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Genetica medica					
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
						A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale	Pediatria Generale e Specialistica "B.	Malattie Metabolich e				

104

		oculo - facciale RN1140 - Sindrome branchio- oto-renale RN1150 - Sindrome cardio-facio-cutanea RN1160 - Sindrome oculo - cerebro - cutanea RN1170 - Sindrome Proteo RN1180 - Sindrome trico- rino - falangea RN1200 - Smith- Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di RN1210 - Smith - Magenis sindrome di RN1230 - Summit Sindrome di RN1240 - Townes - Brocks sindrome di RN1250 - Vacterl associazione				Pediatrico "Giovanni XXIII"	Trambusti"					
			RN0 800	Antley-Bixler sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN0 810	Baller-Gerold sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN0 820	Beckwith-Wiedeman n sindrome di	1-5 / 10 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Neonatolog ia e Terapia Intensiva Neonatale	Pediatria Generale e Specialistic a "B. Trambusti"			
						Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatur a)***					
			RN0 830	Bloom sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN0 840	Borjeson sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale	Malattie Metabolich e					

105

		RN1260 - Wildervanck Sindrome di RN1270 - Williams sindrome di RN1280 - Winchester Sindrome di RN1290 - Wolfram sindrome di RN1300 - Angelman sindrome di RN1310 - Prader - Willi sindrome di RN1320 - Marfan sindrome di RN1330 - Sindrome da X fragile RN1340 - Aase- Smith sindrome di RN1350 - Alagille sindrome di RN1370 - Alstrom sindrome di RNG100 - Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale				Pediatrico "Giovanni XXIII"						
			RN0 850	Charge associazione		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale				
						IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
			RN0 870	Dubowitz sindrome di	150 casi	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Endocrinologia	Malattie Metabolich e				
			RN0 880	EEC sindrome	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Odontoiatria				
			RN0 890	Freemam - Sheldon sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN0 900	Fryns sindrome di	7/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari -	Malattie Metabolich e					

106

		RN1380 - Bardet - Biedl sindrome di RN1390 - Carpenter sindrome di RN1400 - Cockayne sindrome di RN1410 - Cornelia De Lange sindrome di RN1420 - De Santis Cacchione malattia di RN1430 - Denys -Drash sindrome di RN1460 - Fraser sindrome di RN1470 - Hay-Wells Sindrome di RN1520 - Landau-Kleffner sindrome di RN1530 - Leopard sindrome RN1540 - Levy-Hollister Sindrome di RN1550 - Marshall - Smith				Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"						
			RN0 910	Goldenhar sindrome di	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Odontoiatri a				
			RN0 930	Holt-Oram sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN0 940	Kabuki sindrome della maschera	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Nefrologia pediatrica	Pediatria Generale e Specialistic a "B. Trambusti"			
			RN0 950	Kartagener sindrome di	1/20.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Malattie Metabolich e	Pediatria ospedalier a			
			RN0 960	Maffucci sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					

107

		sindrome di RN1560 - Neu - Laxova sindrome di RN1590 - Pallister - Killian sindrome di RN1600 - Pearson sindrome di RN1610 - Poems sindrome RN1620 - Rubinstein - Taybi sindrome di RN1630 - Sindrome acrocallosa RN1640 - Sindrome cerebro - oculo- facio - scheletrica RN1670 - Sindrome pterigio multiplo RN1680 - Sindrome trico -dento - ossea RN1690 - Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN0970	Marshall sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN1000	Nager sindrome di	100 casi	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN1010	Noonan sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Odontoiatria			
			RN1020	Opitz sindrome di	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN1030	Pallister-Hall sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RN1040	Pfeiffer sindrome di	1/100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale	Malattie Metabolich e					

108

			Pediatrico "Giovanni XXIII"						
RN1 060	Roberts sindrome di	< 150 casi	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 070	Robinow sindrome di	120 casi	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 080	Russel - Silver sindrome di	1-9/1.000.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Centro Sovraziendale Malattie rare - Medicina interna Universitaria "C. Frugoni"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"			
			Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
RN1 090	Schinzel-Giedion sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					

10P

			Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
RN1 100	Seckel sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Odontoiatria	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Malattie Metabolich e			
RN1 110	Sequenza da ipocinesia fetale	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 130	Sindrome branchio - oculo - facciale	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Odontoiatria	Malattie Metabolich e				
RN1 140	Sindrome branchio-oto-renale		Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Nefrologia, Dialisi e Trapianti					

110

			A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Nefrologia Universitari a	Nefrologia pediatrica			
			IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	Genetica Medica					
RN1 150	Sindrome cardio-facio-cutanea		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 160	Sindrome oculo - cerebro - cutanea	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 170	Sindrome Proteo	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 180	Sindrome trico- rino - falangea		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni	Malattie Metabolich e	Odontoiatri a				

			XXIII"						
RN1 200	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	1/20.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Malattie Metabolich e				
RN1 210	Smith - Magenis sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
			A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 240	Townes - Brocks sindrome di	1-9/1.000.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 250	Vacterl associazion e		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Chirurgia pediatrica	Neonatolo gia e Terapia Intensiva Neonatale			
RN1 270	Williams sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale	Malattie Metabolich e	Pediatria Generale e Specialistica "B.				

112

			Pediatrico "Giovanni XXIII"		Trambusti"					
			IRCCS "E. Medea" - Brindisi	Unità per le disabilità gravi						
RN1 290	Wolfram sindrome di	1-9/1.000.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Oftalmologi a Universitari a	Pediatria Generale e Specialistic a "B. Trambusti"				
			Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatur a)***						
RN1 300	Angelman sindrome di	1-9 / 100 000	Presidio Territoriale "F. Fallacara" - Triggiano	Ambulatori o per l'epilessia e l'elettroenc efalografia in età evolutiva						
			A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Endocrinolo gia					
RN1 310	Prader - Willi sindrome di	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Neonatolog ia e Terapia Intensiva Neonatale		Malattie Metabolich e	Endocrinolo gia		

113

			IRCCS "E. Medea" - Brindisi	*Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)*					
			Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	Pediatria					
RN1 320	Marfan sindrome di	1-5 / 10 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche	Centro Sovraziendale Malattie rare - Medicina interna Universitaria "C. Frugoni"	Oftalmologia Universitaria	Odontoiatria		
RN1 330	Sindrome da X fragile	1-5 / 10 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche					
			Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Genetica medica					
RN1 340	Aase-Smith sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche					

114

			RN1 350	Alagille sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"				
			RN1 370	Alstrom sindrome di	1-9/1.000.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			RNG 100	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Odontoiatri a				
						Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Genetica medica					
						IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatur a)***					
			RN1 380	Bardet - Biedl sindrome di	1-9/1.000.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"				

115

RN1 390	Carpenter sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 400	Cockayne sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 410	Cornelia De Lange sindrome di	1-9 / 100 000	IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
			A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale			
			Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase	Genetica medica					
			Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatura)***					
RN1 420	De Santis Cacchione malattia di	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale	Malattie Metabolich e					

116

			Pediatrico "Giovanni XXIII"						
RN1 430	Denys - Drash sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Nefrologia pediatrica					
RN1 460	Fraser sindrome di	1/10.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 520	Landau-Kleffner sindrome di		Presidio Territoriale "F. Fallacara" - Triggiano	Ambulatori o per l'epilessia e l'elettroenc efalografia in età evolutiva					
RN1 530	Leopard sindrome		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"				
			Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi	***Pediatria (auto candidatur a)***					
RN1 550	Marshall - Smith sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale	Malattie Metabolich e					

117

			Pediatrico "Giovanni XXIII"						
RN1 560	Neu - Laxova sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 590	Pallister - Killian sindrome di		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
			IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
RN1 600	Pearson sindrome di	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metabolich e					
RN1 610	Poems sindrome		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Medicina Interna Universitaria "G. Baccelli"	Reumatologia Universitaria				
RN1 620	Rubinstein - Taybi sindrome	1-9 / 100 000	A.O.U. Policlinico di Bari -	Malattie Metabolich e	Pediatria				

	di		Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"						
			IRCCS "E. Medea" - Brindisi	***Unità per le disabilità gravi (auto candidatura)***					
RN1 630	Sindrome acrocallosa	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche					
RN1 640	Sindrome cerebro - oculo- facio - scheletrica	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche					
RN1 670	Sindrome pterigio multiplo	<1 / 1 000 000	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"					
RN1 680	Sindrome trico -dento - ossea	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche					
RN1 690	Sindrome trombocito		A.O.U. Policlinico di	Pediatria Generale e					

				penica con assenza di radio		Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Specialistica "B. Trambusti"					
ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	RP0010 - Embriofetopatia rubeolica RP0020 - Sindrome fetale da acido valproico RP0030 - Sindrome fetale da idantoina RP0040 - Sindrome alcolica fetale RP0050 - Apnea infantile RP0060 - Kernittero RP0070 - Fibrosi epatica congenita	RP0010	Embriofetopatia rubeolica	<1:100.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale	Malattie Metaboliche				
			RP0020	Sindrome fetale da acido valproico	sconosciuta	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Malattie Metaboliche	Neuropsichiatria Infantile	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale			
			RP0030	Sindrome fetale da idantoina	sconosciuta	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neuropsichiatria Infantile	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale	Malattie Metaboliche			
			RP0040	Sindrome alcolica fetale	1-2:1.000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neuropsichiatria Infantile	Malattie Metaboliche	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale			
			RP0050	Apnea infantile		A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni	Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"	***Pediatria Ospedaliera (auto candidatura)***	Odontoiatria			

120 h

						XXIII"						
			RP0060	Kernittero	sconosciuta	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale					
			RP0070	Fibrosi epatica congenita	<1 / 1 000 000	A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	Nefrologia pediatrica					
SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI		RQ0010 - Gerstmann Sindrome di										

121

REGIONE PUGLIA

DIPARTIMENTO PROMOZIONE DELLA SALUTE, DEL BENESSERE SOCIALE E DELLO SPORT PER TUTTI

SEZIONE STRATEGIE E GOVERNO DELL'OFFERTA

SERVIZIO ORGANIZZAZIONE ASSISTENZA OSPEDALIERA E SPECIALISTICA

ALLEGATO B

CRITERI UTILIZZATI PER IL RICONOSCIMENTO A PRN E NODO DELLA RETE REGIONALE MALATTIE RARE

Il presente allegato è composto
di n. 4 (quattro) pagine esclusa la presente

Il Dirigente della Sezione SGO
(Giovanni Campobasso)

Allegato B

COORDINAMENTO REGIONALE MALATTIE RARE

CRITERI UTILIZZATI PER IL RICONOSCIMENTO A PRN E NODO DELLA RETE REGIONALE MALATTIE RARE

CRITERI GENERALI

Il Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR) ha proceduto alla valutazione dell'attività di certificazione di malattia (numeri di pazienti diagnosticati) da parte dei presidi già individuati dalla DGR n. 1173/2015 e dei restanti presidi attivi in Regione non ancora accreditati, in modo da riconoscere tra loro quelli che possiedono la casistica necessaria e le caratteristiche organizzative, infrastrutturali, gestionali, di qualità prestazionale e di rapporto con l'utenza, di ricerca e formazione, tali da rispondere ai criteri e ai requisiti richiesti per diventare PRN.

Per l'individuazione dei Presidi, il CoReMaR ha tenuto conto di una serie di caratteristiche di funzionamento delle reti di tali centri, di infrastruttura tecnologica ed organizzativa su cui basare attività di tele consulenza, di attività garantite dal Coordinamento regionale per le malattie rare e di rapporti con le associazioni d'utenza, tali da rispondere a tutti i criteri previsti per le ERN dalla Commissione europea, permettendo alla Rete Regionale Pugliese (ReRP di cui alla DGR 158/2015, Allegato C, Modello Organizzativo Regionale) di adempiere a quanto da questi previsto.

In particolare, i principali criteri su cui l'istruttoria tecnica del CoReMaR si è basata sono stati i seguenti:

a) per la selezione dei Presidi accreditati: avere una casistica sufficiente, un approccio multidisciplinare e multisettoriale, le infrastrutture necessarie per la diagnosi e la presa in carico globale delle persone, redigere il Piano Diagnostico Terapeutico (PDT) personalizzato, essere oggetto di monitoraggio e valutazione tramite il registro di popolazione attualmente in uso in Regione Puglia (SIMaRRP);

b) per la selezione dei Nodi della Rete: individuare Unità Operative (UO), nell'ambito della rete ospedaliera pugliese, valutando i bisogni assistenziali multidisciplinari che il paziente, con diverse malattie rare, presenta (unica eccezione riguarda l'Ambulatorio per l'epilessia e l'elettroencefalografia in età evolutiva presso "F.Fallacara" di Triggiano vista la specificità dell'assistenza). La logica usata è quella di creare una rete di nodi ospedalieri in grado di garantire l'assistenza ospedaliera integrata ai servizi territoriali di prossimità al paziente. Rispetto all'organizzazione della rete regionale malattie rare, ogni PRN avrà due funzioni principali: il coordinamento dei nodi della rete regionale, la sorveglianza dell'equità del trattamento agli assistiti attraverso la condivisione dei Piani Diagnostico Terapeutici (PDT) concordati, la sorveglianza dell'efficacia dei Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA), anche in funzione all'utilizzo dell'HTA. Questa prospettiva risponde in pieno alla definizione di PRN come unità funzionali composti da più UO, tendenzialmente nello stesso ospedale, ma anche in ospedali diversi. Tale definizione è ormai da tempo condivisa nel contesto europeo e italiano, in particolare dalla Community malattie rare alla quale hanno partecipato, insieme alle Associazioni di pazienti, il Ministero e le Regioni.

La rivisitazione dei centri accreditati, sulla base dei criteri e delle finalità sovraesposte, ha seguito da parte del CoReMaR due fonti informative e relative metodologie:

1) La fonte informativa SIMaRRP. Tale fonte si è dimostrata utile per valutare l'attività e il funzionamento dei PRN che sono già accreditati. In particolare, è stato analizzato il numero di certificati di diagnosi effettuate dai Presidi della regione. In questo modo, è stato possibile valutare la capacità della rete complessiva di coprire i bisogni della popolazione residente, la capacità di attrazione da fuori regione o fuori nazione, per conoscere i punti di forza e di debolezza interni. È stato calcolato quanto ogni centro partecipa al funzionamento della rete: la casistica, la percentuale rispetto al totale della rete, l'attrazione di ogni centro nel totale della rete. Pertanto viene escluso dalla rete quel nodo che non ha inserito nessun certificato di diagnosi nel SIMaRRP a partire dalla data di avvio del registro, 31/08/2012, ed entro il 31/05/2016 La scelta obbligatoria di un intervallo di tempo, necessaria all'elaborazione dei

Allegato B

dati, ha imposto l'esclusione dei dati che gli ospedali hanno inserito prima e dopo. E' stato valutato che questo non modificasse gli assetti complessivi dei singoli nodi ospedalieri all'interno della totalità della rete.

2) Tale fonte è stata utilizzata anche per valutare l'incremento, nel tempo, delle attività nei confronti dei bambini e delle persone con malattie rare.

3) Si sono calcolate le distribuzioni dei casi presenti in Puglia. Gli ospedali e le UO identificati sono stati quelli con il maggior numero assoluto di casi seguiti.

Alcuni ospedali hanno fatto istanza di ingresso nella rete malattie rare pugliese. Il CoReMaR ha curato l'istruttoria che si è basata sui criteri indicati dalle Linee Guida Regionali sulle Malattie Rare come da DGR 158/2015.

Si propone che le U.O. candidate siano ammesse con riserva all'ingresso nella rete e con la qualifica di nodi della ReRP per un periodo di osservazione pari ad 1 anno. L'attività di tali nodi provvisori verrà monitorata tramite il SIMARRP. Dopo dodici mesi la loro permanenza od esclusione dalla ReRP verrà valutata mediante apposita istruttoria, in base alla numerosità dei pazienti inseriti nel SIMARRP ed ai suddetti criteri presenti nelle Linee Guida Regionali sulle Malattie Rare come da DGR 158/2015.

CRITERI DI ACCREDITAMENTO PRN

1. L'individuazione dei PRN è stato effettuato tenendo in considerazione il possesso di endorsement alle ERN malattie rare da parte del Ministero della Salute, particolari specificità assistenziali e numero di pazienti inseriti nel SIMARRP relativamente ad un determinato gruppo di patologie.
2. Nella scelta del numero di PRN da individuare per ciascun gruppo di patologia, si è tenuto conto della prevalenza delle malattie
3. Nel presente provvedimento non è stato possibile valutare le autocandidature relative alla presa in carico di tutte le entità nosologiche non presenti nel DM 279/01. Tali autocandidature verranno riesaminate a seguito dell'approvazione dei nuovi LEA.

CRITERI DI MANTENIMENTO/ESCLUSIONE/ACCETTAZIONE DEI NODI NELLA Rete Regionale Pugliese (RERP) malattie rare

CRITERIO GENERALE

La riorganizzazione della Rete Malattie Rare si è avvalsa del Sistema Informativo Malattie Rare Regione Puglia – SIMaRRP (arco temporale di riferimento: 31/08/2012 - 31/10/2016). Sono stati valutati i centri accreditati come da DGR 1173/2015.

Il principio fondante la riorganizzazione è la valutazione della concentrazione delle competenze (totale di pazienti diagnosticati). In ragione di ciò, sono rimasti nella rete, con qualifica di PRN, gli ospedali a maggior peso assistenziale, sono stati esclusi gli ospedali che non hanno inserito alcun certificato di diagnosi nel SIMaRRP, e sono diventati nodi della ReRP gli ospedali di 2° livello che hanno inserito certificati nel SIMARRP e non hanno le caratteristiche di PRN (DM279/2001).

Le U.O. di nuova candidatura sono state ammesse come nodo della RERP, con riserva e per un periodo di osservazione pari ad 1 anno. Alcune autocandidature erano state avanzate da U.O. già accreditate (DGR 1173/2015). Queste sono state respinte nei casi in cui le stesse UO non abbiano inserito pazienti

Allegato B

diagnosticati nel SIMARRP.

L'U.O. di nuova candidatura è stata ammessa, con riserva e per un periodo di osservazione pari ad 1 anno, come nodo del PRN accreditato per lo stesso gruppo di malattia e con il maggior numero di casi diagnosticati.
Nel caso in cui per una malattia risulta esserci solo un'autocandidatura viene mantenuto anche l'ospedale già certificatore seppur con zero certificati di diagnosi inseriti. La scelta tra eventuali più ospedali è ricaduta sull'ospedale che ha ricevuto l'endorsement dal Ministero per le ERNs e con il numero più alto di diagnosi nel gruppo della malattia di riferimento.

ECCEZIONI ALL'ESCLUSIONE

1. ***Malattie a bassissima prevalenza***

Le **malattie a bassissima prevalenza** (prevalenza ≤ 1/100.000) rappresentano un'eccezione alla regola generale di esclusione per assenza di certificati di diagnosi (dati SIMaRRP). Per queste malattie è rimasto PRN l'ospedale con endorsement ministeriale per le ERNs.

Nel caso di coesistenza di più Ospedali precedentemente accreditati (con una o più U.O.) è rimasto nella rete solo l'Ospedale/Azienda con endorsement dal Ministero per le ERNs e con il numero più alto di diagnosi nel gruppo della malattia di riferimento.

2. ***Tumori rari***

L'IRCCS Istituto tumori di Bari e l'Azienda Ospedaliero Universitaria Consorziale di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - UO Oncologia e Oncoematologia Pediatrica Ospedaliera rimangono nella rete MR. Inseriranno nel SIMARRP i propri pazienti con tumori rari extra DM279/01, nella Sezione "Segnalazione malattie non comprese nel DM279/01". Anche l'UO Oncologia Medica dell'IRCCS "De Bellis" di Castellana Grotte (BA), ospedale già nodo della rete MR, inserirà i propri pazienti con tumori stromali gastrointestinali rari e tumori neuroendocrini gastro-entero-pancreatici (extra DM279/01), nella Sezione "Segnalazione malattie non comprese nel DM279/01".

3. ***Sindromi malformative***

Restano nella rete MR l'Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziale di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" e l'IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" di San Giovanni Rotondo, per quelle malattie/gruppi di malattie per cui erano precedentemente accreditati e i cui dati di diagnosi risultano inseriti nel Registro Malformazioni Congenite della Puglia e non nel SIMARRP. Tali centri inseriranno nel SIMARRP i propri pazienti, nell'ottica di una progressiva integrazione fra i diversi registri pugliesi.

4. ***Cistinuria***

Resta nella rete MR, con la qualifica di nodo (RCG040), l'ospedale "Miulli", la cui attività di presa in carico dei pazienti adulti è stata ad oggi certificata nel SIMARRP dal Centro Sovraziendale Malattie Rare.

5. ***Sclerosi Laterale Amiotrofica***

Resta nella rete MR, con la qualifica di nodo, l'Azienda Ospedaliero-Universitaria OO.RR. di Foggia, precedentemente accreditato per il codice RF0100 (Sclerosi Laterale Amiotrofica), in considerazione dell'attività svolta dall'UO Malattie dell'Apparato Respiratorio di presa in carico per gli aspetti respiratori.

Allegato B

6. **Malattie epilettologiche pediatriche**

L'ambulatorio per l'epilessia e l'elettroencefalografia in età evolutiva dell'Presidio Territoriale "F. Fallacara" – Triggiano è accreditato per le malattie epilettologiche dell'infanzia.

7. **Malattie del sangue**

Nella definizione dei nodi della rete ReRP malattie rare si è tenuto conto della organizzazione della Rete Ematologica Pugliese (REP)

8. **CELIACHIA**

Gli ospedali accreditati per celiachia sono elencati a parte

DESCRIZIONE DELL'ALLEGATO A

Nella prima colonna sono riportati i gruppi di malattia indicati dal DM279/2001. L'Europa, con le proprie raccomandazioni, e l'Italia, col proprio Piano Nazionale malattie rare, individuano i Presidi della Rete Nazionale (PRN) in riferimento ai gruppi di malattia e non alle singole malattie.

Nella seconda colonna sono elencati i PRN accreditati. L'Europa fa coincidere il presidio malattie rare con l'ospedale e non la singola Unità Operativa (UO). Salvo specificità, è PRN l'ospedale già inserito nella rete ERN (European Refence Network) per le malattie rare e col maggior numero di assistiti. Per malattie a maggiore prevalenza e per cui l'AOU Policlinico/ Giovanni XXIII e l'IRCCS di S. Giovanni Rotondo hanno numeri sovrapponibili di assistiti diagnosticati, vengono indicati come PRN entrambi gli ospedali, uno per l'area nord ed uno per l'Area centro sud della Puglia.

Nella terza colonna sono elencati rispettivamente i codici e malattie rare del DM 279/2001.

Nelle quarta e quinta colonna sono elencati rispettivamente codice e malattie per cui, all'interno di ogni gruppo, è riconosciuta competenza e per cui i PRN pugliesi sono attivi.

Nella sesta colonna è segnalata la prevalenza della malattia/gruppo di malattia indicata da Orphanet. Per talune malattie a bassissima prevalenza Orphanet indica il numero di pazienti censiti.

Nella settima colonna è indicato il nome dell'Ospedale e nelle colonne successive verso destra le U.O. che nell'ospedale sono accreditate per la malattia in oggetto. Le U.O. sono elencate per ordine decrescente di dati di diagnosi inseriti nel SIMaRRP. Per la stessa malattia nelle righe sono indicati gli ospedali accreditati e elencati per ordine decrescente di dati inseriti nel SIMaRRP. Sono indicate in *corsivo* le U.O. candidate dalle direzioni sanitarie degli ospedali che hanno richiesto l'ingresso nella rete regionale pugliese (ReRP) MR (DGR 158/2015).

Gli ospedali accreditati, e che non sono PRN, sono nodi della ReRP.