

DELIBERAZIONE N. VII/10125

SEDUTA DEL 6 agosto 2002

Oggetto:

Aggiornamento della Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 ed ulteriori indicazioni.

**RICHIAMATA** la deliberazione n.VII/7328 dell'11/12/2001 di Giunta Regionale attraverso la quale si è provveduto ad individuare:

1. gli Enti sanitari che costituiscono la rete per la diagnosi ed il trattamento delle malattie rare,
2. il Centro interregionale di Riferimento per le malattie rare, cui sono stati affidati i compiti derivanti dal predetto provvedimento;
3. uno specifico percorso al fine di orientare le strutture interessate operanti all'interno del sistema sanitario regionale ed il cittadino per ottimizzare il percorso diagnostico, terapeutico ed assistenziale in materia;

**RICHIAMATO** l'allegato 1 alla deliberazione citata che prevede la costituzione di un Gruppo di lavoro con funzioni di coordinamento operativo e di condivisione di strategie comuni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare;

**PRESO ATTO** che con decreto del Direttore Generale Sanità n. 4272 dell'11.03.2002 è stato istituito il Gruppo predetto;

**VISTI** i problemi emersi e dibattuti nelle prime riunioni del predetto Gruppo di lavoro, che sostanzialmente vengono così riassunti:

- necessità di aggiornamento della Rete dei Presidi delle malattie rare con integrazioni di nuove patologie per i presidi già accreditati ed inserimento di nuovi Presidi;
- problemi insorti dall'applicazione del DM 279/2001 in quanto l'elenco delle malattie rare comprende patologie ad alta prevalenza e ne esclude altre con bassa prevalenza che verosimilmente potrebbe farle includere tra le malattie rare (soglia di 5 casi su 10.000 abitanti);

**VALUTATE** le istanze di inserimento nella Rete pervenute da alcuni Presidi successivamente all'emanazione della Deliberazione n.7328 dell'11.12.2001;

**RITENUTO** opportuno adottare quali criteri per la determinazione dei presidi della Rete, oltre a quelli previsti dal D.M. 279/2001, i seguenti :

- la casistica trattata in termini di diagnosi, terapia e assistenza, nonché la consulenza alle famiglie ed ai professionisti sanitari;
- la ricerca e la produzione scientifica sull'argomento valutata attraverso la rassegna delle pubblicazioni nazionali ed internazionali sulla materia;
- la riconosciuta collaborazione con i Presidi della Rete già costituita;
- la copertura territoriale uniforme;
- la concentrazione della casistica trattata;

**RILEVATA** pertanto l'opportunità di ridisegnare l'organizzazione della Rete lombarda per le malattie rare secondo quanto descritto nell'Allegato, che diventa parte integrante e sostanziale del presente provvedimento al fine di :

- aggiornare la Rete dei Presidi
- riclassificare le patologie trattate dai presidi precedentemente individuati;

**CONSTATATA** inoltre la necessità di agevolare i pazienti affetti dalle sottoindicate malattie, ai soli fini della certificazione per il riconoscimento del diritto all'esenzione dalla partecipazione alla spesa, vista la prevalenza riscontrata in Regione Lombardia:

- |  |        |
|--|--------|
| - Alterazioni congenite del metabolismo del ferro- Emocromatosi ereditaria | RCG100 |
| - Sprue celiaca  | RI0060 |
| - Sindrome di Down   | RN0660 |

**CONSIDERATA** l'opportunità, per le patologie di cui al punto precedente, di consentire la certificazione al diritto all'esenzione alle strutture abilitate al rilascio delle certificazioni per le patologie e condizioni croniche ed invalidanti di cui al D.M. 329/1999, così come modificato dal D.M. 296/2001, come evidenziato dalla Circolare del Ministero della Salute n. 13 del 13 dicembre 2001– Pubblicata sulla Gazzetta Ufficiale n. 44 del 21 febbraio 2002, e dalla Circolare n. 56/SAN del 27 agosto 2001:

tali strutture abilitate sono:

- le aziende sanitarie locali;
- le aziende ospedaliere, compresi gli Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico di diritto pubblico e privato assimilati alle aziende ospedaliere ai sensi dell'art.1 comma 3, del d.lgs. n. 269/1993;
- gli enti di ricerca di cui all'art. 40 della legge n. 833/1978;
- gli istituti di ricovero ecclesiastici classificati di cui all'art. 41, legge n. 833/1978;
- gli istituti di ricovero ecclesiastici non classificati e le istituzioni a carattere privato, riconosciuti presidi delle aziende sanitarie locali ai sensi dell'art. 43, comma 2, legge n. 833/1978;
- le istituzioni sanitarie pubbliche di Paesi appartenenti all'Unione europea;

**CONSIDERATA** inoltre l'opportunità, per le patologie sopra elencate, che siano tenuti validi, ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione, come evidenziato dalla Circolare del Ministero della Salute n. 13 del 13 dicembre 2001– Pubblicata sulla Gazzetta Ufficiale n. 44 del 21 febbraio 2002, e dalla Circolare n. 56/SAN del 27 agosto 2001, i seguenti atti:

- le certificazioni rilasciate da commissioni mediche degli ospedali militari;
- la copia della cartella clinica rilasciata dalle strutture di cui sopra;
- la copia del verbale redatto ai fini del riconoscimento di invalidità;
- la copia della cartella clinica rilasciata da Istituti di ricovero accreditati e operanti nell'ambito del SSN, previa valutazione del medico dell'ASL ;

**RITENUTO** di dare mandato alla Direzione Generale Sanità di assumere le ulteriori determinazioni necessarie alla piena attuazione del presente provvedimento;

**CONSIDERATA** la necessità di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia e sul sito internet [www.sanita.regione.lombardia.it](http://www.sanita.regione.lombardia.it);

**VAGLIATE** e fatte proprie le suddette considerazioni;

All'unanimità dei voti espressi ai sensi di legge;

## **DELIBERA**

Per le motivazioni espresse in premessa e che si intendono integralmente richiamate:

1. di ridisegnare l'organizzazione della Rete lombarda per le malattie rare secondo quanto descritto nell'Allegato, che diventa parte integrante e sostanziale del presente provvedimento, consentendo di :
  - aggiornare la Rete dei Presidi
  - riclassificare le patologie trattate dai presidi precedentemente individuati;
  
2. di prevedere che la certificazione per le malattie sottoindicate, ai fini del diritto all'esenzione dalla partecipazione alla spesa, sia consentita anche alle strutture abilitate al rilascio delle certificazioni per le patologie croniche ed invalidanti di cui ai DD.MM. 329/1999 e 296/2001, così come individuate in premessa, e che per la certificazione stessa le A.S.L. possano avvalersi anche degli atti specificati in premessa, che si intendono integralmente richiamati:

- Alterazioni congenite del metabolismo del ferro- Emocromatosi ereditaria	RCG100
- Sprue celiaca	RI0060
- Sindrome di Down	RN0660
  
3. di dare mandato alla Direzione Generale Sanità di assumere le ulteriori determinazioni necessarie alla piena attuazione del presente provvedimento;
  
4. di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale delle Regione Lombardia e sul sito internet [www.sanita.regione.lombardia.it](http://www.sanita.regione.lombardia.it)

**IL SEGRETARIO**

Regione Lombardia  
Presidi della rete delle malattie rare

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. OSP. CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI V/	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O. S. CARLO MILANO	A.O. ICP MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. SAN GERARDO MONZA	IRRCSS OSPEDALE MAGGIORE MILANO	IRRCSS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRRCSS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PV	OSPEDALE CLASSIFICATO S. GIUSEPPE MI	ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO
1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE (cod. ICD9-CM da 001 a 139)																									
	RA0010	Hansen malattia di																X							
	RA0020	Whipple malattia di																X	X			X			
	RA0030	Lyme malattia di	X										X	X			X	X				X			
2. TUMORI (cod. ICD9-CM da 140-239)																									
	RB0010	Wilms tumore di	X	X						X		X						X	X	X					
	RB0020	Retinoblastoma	X							X		X	X					X	X						
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di	X															X	X		X				
	RB0040	Gardner sindrome di	X														X	X	X	X					
	RB0050	Poliposi familiare	X							X		X	X				X	X	X	X					
	RB0060	Linfoangiomiomatosi								X					X		X	X	X					X	
	RBG010	Neurofibromatosi	X	X	X	X		X		X		X	X				X	X	X	X	X	X	X		
3. MALATTIE DELLE ghiandole endocrine, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI (cod. ICD9-CM da 240 a 279)																									
	RC0010	Deficienza di Acth	X		X					X		X		X				X	X			X			X
	RC0020	Kallmann sindrome di	X		X					X		X	X					X	X			X			X
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	X	X	X					X		X	X					X	X			X			X
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	X		X	X				X		X		X				X	X			X			X
	RC0030	Reifenstein sindrome di	X		X							X						X	X			X			
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	X		X					X		X		X				X	X			X			X
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	X		X	X				X		X	X					X	X			X			X
	RC0050	Leprecaunismo	X															X				X			
	RC0060	Werner sindrome di				X								X				X							
	RC0070	Deficienza congenita di zinco	X															X							
	RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi												X	X	X						X			
	RCG050	Disturbi del ciclo dell'urea	X										X	X	X										
	RCG060	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: Diabete mellito	X										X		X							X	X		
	RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine eccetto: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III	X			X	X				X		X		X				X	X		X	X		
	RC0080	Lipodistrofia totale																X				X			
	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi	X	X									X		X		X	X				X	X		
	RCG090	Mucopolidosi											X		X							X	X		

Regione Lombardia  
Presidi della rete delle malattie rare

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. OSP. CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI V/	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O. S. CARLO MILANO	A.O. ICP MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. SAN GERARDO MONZA	IRCCS OSPEDALE MAGGIORE MILANO	IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRCCS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PV	OSPEDALE CLASSIFICATO S. GIUSEPPE MI	ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO
				RC0090	Dercum malattia di																				X
	RC0100	Farber malattia di											X									X			
	RC0110	Crioglobulinemia mista	X	X	X		X				X	X		X	X		X	X	X			X	X		X
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita															X								
	RC0130	Atransferrinemia congenita															X								
	RC0140	Waldmann malattia di																							
	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	X	X	X						X			X			X	X	X						
	RC0150	Wilson malattia di	X	X							X		X	X	X		X		X		X	X	X		
	RC0160	Ipofosfatasia													X						X	X			
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina d resistente	X		X								X	X	X							X			
	RCGI10	Porfirie	X										X				X	X				X			
	RCG120	Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine	X										X	X							X				
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari	X		X							X		X				X	X		X	X	X		
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di		X									X								X				
	RCG140	Mucopolisaccaridosi								X		X	X	X				X		X					
	RC0190	Angioedema ereditario												X				X							
	RC0200	Carenza congenita di alfa1 antitripsina	X									X		X			X	X	X						
	RCG150	Istiocitosi croniche	X			X				X			X	X			X	X	X			X	X	X	
	RCG160	Immunodeficienze primarie	X			X	X					X	X				X	X	X			X			X
	RC0210	Behçet malattia di	X								X	X	X	X		X	X	X	X		X	X	X	X	X
4. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI (cod. ICD9-CM da 280 a 289)																									
	RDG010	Anemie ereditarie	X	X	X		X				X		X	X	X		X	X	X						
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	X	X								X	X	X	X		X	X				X			
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	X	X									X	X	X		X	X				X			
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	X	X				X			X		X	X	X		X	X	X			X			
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	X	X	X						X	X	X	X	X		X	X	X			X			X
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	X	X		X		X			X		X	X	X		X	X	X						
	RDG040	Trombocitopenie primarie ereditarie	X	X		X		X			X		X	X	X		X	X	X						
	RD0040	Neutropenia ciclica	X	X		X	X					X		X			X		X			X			
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	X										X	X					X						
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di	X												X		X								
6. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod. 1CD9-CM da 320 a 389)																									
	RFG010	Leucodistrofie	X														X	X			X	X	X		
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi												X			X				X	X	X		
	RFG030	Gangliosidosi											X		X		X				X	X			
	RF0010	Alpers malattia di	X																			X	X	X	

Regione Lombardia  
Presidi della rete delle malattie rare

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. OSP. CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI V/	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O. S. CARLO MILANO	A.O. ICP MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. SAN GERARDO MONZA	IRRCSS OSPEDALE MAGGIORE MILANO	IRRCSS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRRCSS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PV	OSPEDALE CLASSIFICATO S. GIUSEPPE MI	ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	X															X			X	X	X		
	RF0030	Leigh malattia di											X					X			X	X	X		
	RF0040	Rett sindrome di	X								X				X						X	X	X		X
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana	X								X										X				
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	X						X				X		X			X			X	X	X		
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario								X			X				X				X		X		
	RF0080	Corea di Huntington	X											X	X		X	X			X	X	X		X
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	X														X				X	X	X		X
	RFG040	Malattie spinocerebellari	X								X										X	X	X		
	RFG050	Atrofie muscolari spinali	X											X			X	X			X	X	X		X
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	X	X				X			X			X	X		X	X			X	X	X		X
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	X	X											X		X	X			X	X	X		X
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	X														X	X	X		X	X	X		
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	X			X				X	X				X		X	X			X	X	X		
	RF0140	West sindrome di	X			X				X	X				X		X				X	X	X		
	RF0150	Narcolessia				X															X	X	X		
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di																					X		
	RFG060	Neuropatie ereditarie	X			X					X				X		X	X			X	X	X		
	RF0170	Steele-Richardson-Olszewski sindrome di	X			X											X	X			X	X	X		X
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	X			X									X	X		X			X	X	X		X
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di													X	X		X			X	X	X		
	RFG070	miopatie congenite ereditarie	X											X	X		X	X			X	X	X		X
	RFG080	Distrofie muscolari	X											X			X	X			X	X	X		
	RFG090	Distrofie miotoniche	X														X	X			X	X	X		X
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	X								X						X				X	X			
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	X	X							X						X	X				X			
	RF0210	Eales malattia di	X	X									X	X	X							X			
	RF0220	Behr sindrome di											X									X	X		
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	X		X						X				X				X			X	X		
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	X										X	X			X					X			
	RF0230	Ciclite eterocromica di Fuch	X		X								X	X	X		X					X			
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	X										X	X			X	X				X			
	RF0250	Emeralopia congenita	X								X							X				X			
	RF0260	Oguchi sindrome di																X				X			
	RF0270	Cogan sindrome di	X								X											X	X		X
	RFG130	Degenerazioni della cornea	X		X								X	X	X		X	X				X			
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	X		X						X			X	X	X		X	X			X			
	RF0280	Cheratocono	X		X	X					X			X	X	X		X	X			X			
	RF0290	Congiuntivite lignea											X					X				X			

Regione Lombardia  
Presidi della rete delle malattie rare

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. OSP. CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI V/	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O. S. CARLO MILANO	A.O. ICP MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. SAN GERARDO MONZA	IRCCS OSPEDALE MAGGIORE MILANO	IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRCCS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PV	OSPEDALE CLASSIFICATO S. GIUSEPPE MI	ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO
			7. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO (cod. ICD9-CM da 390 a 459)	RF0300	Atrofia ottica di Leber	X			X					X		X	X				X			X	X
	RG0010	Endocardite reumatica	X	X			X						X	X	X	X		X	X			X			
	RG0020	Poliangiote microscopica	X									X	X	X	X	X	X	X	X			X			X
	RG0030	Poliarterite nodosa	X									X	X	X	X	X		X				X			X
	RG0040	Kawasaki sindrome di	X			X	X						X	X	X	X		X	X						
	RG0050	Churg-Strauss sindrome di	X				X				X	X	X			X	X	X	X			X		X	X
	RG0060	Goodpasture sindrome di	X								X	X	X	X	X			X				X		X	
	RG0070	Granulomatosi di Wegener	X				X				X	X	X	X	X		X	X	X			X		X	X
	RG0080	Arterite a cellule giganti	X				X				X	X	X	X	X	X	X	X	X			X	X		X
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	X						X				X	X	X		X	X	X			X			X
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	X	X							X		X	X	X			X				X			
9. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE (cod. ICD9-CM da 520 a 579)	RI0010	Acalasia	X	X							X		X	X			X	X							
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	X										X				X								
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	X		X								X				X	X							
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	X	X									X	X			X								
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	X	X	X		X				X		X	X	X		X	X				X			
	RI0060	Sprue celiaca	X	X	X		X				X		X	X	X		X	X	X			X			
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli											X												
	RI0080	Linfangectasia intestinale	X								X		X	X				X	X						
10. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO (cod. ICD9-CM da 580 a 629)	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	X		X								X	X	X			X	X			X			
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	X				X				X		X	X			X	X				X			
	RJ0030	Cistite interstiziale	X						X				X				X								
12. MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (Cod. ICD9-CM da 680 a 709)	RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis																X							
	RL0020	Dermatite erpetiforme	X	X									X		X		X	X	X						
	RL0030	Pemfigo	X	X										X			X	X	X						
	RL0040	Pemfigoide bolloso	X	X										X			X	X	X						



Regione Lombardia  
Presidi della rete delle malattie rare

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. OSP. CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI V/	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O. S. CARLO MILANO	A.O. ICP MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. SAN GERARDO MONZA	IRRCSS OSPEDALE MAGGIORE MILANO	IRRCSS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRRCSS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO P/	OSPEDALE CLASSIFICATO S. GIUSEPPE MI	ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	X	X											X		X	X	X						
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	X												X		X	X	X						
13. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO (cod. ICD9-CM da 710 a 739)																									
	RM0010	Dermatomiosite	X							X	X	X	X	X	X	X	X	X	X		X	X	X	X	X
	RM0020	Polimiosite	X							X	X	X	X	X	X	X	X	X	X		X	X	X	X	X
	RM0030	Connettivite mista	X							X	X	X	X	X	X	X	X	X	X			X		X	X
	RMG010	Connettiviti indifferenziate	X							X	X	X	X	X	X	X	X	X	X			X			X
	RM0040	Fascite eosinofila								X				X		X	X	X			X	X			
	RM0050	Fascite diffusa	X											X		X		X	X						
	RM060	Policondrite	X									X		X		X		X	X			X			
14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod. ICD9-CM da 740 a 759)																									
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	X	X									X	X			X	X			X	X	X		
	RN0020	Microcefalia	X							X		X	X	X			X				X	X	X		
	RN0030	Agenesia cerebellare	X							X		X	X	X							X	X	X		
	RN0040	Joubert sindrome di										X	X	X							X	X	X		
	RN0050	Lissencefalia	X							X		X	X	X			X				X	X	X		
	RN0060	Oloprosencefalia	X									X	X	X	X		X		X				X		
	RN0070	Chiray Foix sindrome di																							
	RN0080	Disautonomia familiare																X						X	
	RN0090	Axenfeld- Rieger anomalia di	X							X		X	X												
	RN0100	Peter anomalia di								X		X	X												
	RN0110	Aniridia	X							X		X	X				X		X						
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	X							X		X					X							X	
	RN0130	Morning glory anomalia di	X							X														X	
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare								X		X	X												
	RN0150	Blue rubber bleb nevus																							
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	X	X									X	X				X							
	RN0170	Atresia del digiuno	X	X									X					X							
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	X	X									X					X							
	RN0190	Ano imperforato	X	X									X					X							
	RN0200	Hirschsprung malattia di	X	X									X	X				X							
	RN0210	Atresia biliare	X	X								X		X											
	RN0220	Caroli malattia di	X	X					X	X		X		X											
	RN0230	Malattia del fegato policistico		X										X				X							
	RN0240	Ermafroditismo vero	X											X				X	X			X			
	RNG010	Pseudoermafroditismi	X									X						X	X			X			
	RN0250	Rene con midollare a spugna			X		X					X	X					X							

Regione Lombardia  
Presidi della rete delle malattie rare

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. OSP. CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI V/	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O. S. CARLO MILANO	A.O. ICP MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. SAN GERARDO MONZA	IRCCS OSPEDALE MAGGIORE MILANO	IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRCCS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PV	OSPEDALE CLASSIFICATO S. GIUSEPPE MI	ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO
	RNG020	Artrogriposi multiple congenite	X										X	X			X				X	X	X		
	RN0260	Focomelia											X												
	RN0270	Deformità di Sprengel											X												
	RNG030	Acrocefalosindattilia											X				X								
	RN0280	Acrodisostosi											X												
	RN0290	Camptodattilia familiare											X												
	RNG040	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	X	X									X		X		X					X			
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	X										X												
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di											X				X					X			
	RNG050	Condrodistrofie congenite	X										X	X				X				X			
	RNG060	Osteodistrofie congenite	X										X	X	X			X	X			X			
	RN0320	Gastroschisi	X	X									X						X						
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	X										X	X				X				X	X		
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di											X					X					X		
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di											X									X			
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di											X									X			
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di											X												
	RN0380	Filippi sindrome di											X												
	RN0390	Greig sindrome di, cefalopolisindattilia											X												
	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di											X												
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di											X												
	RN0420	Pallister-W sindrome di												X				X							
	RN0430	Poland sindrome di											X				X	X				X		X	
	RN0440	Sequenza sirenomelica											X												
	RN0450	Sindrome cerebro-costo-mandibolare											X												
	RN0460	Sindrome femoro-facciale											X												
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale											X					X							
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia											X												
	RN0490	Weaver sindrome di											X									X			
	RNG070	Ittiosi congenite	X								X			X	X			X							
	RN0500	Cutis Laxa	X											X				X							
	RN0510	Incontinentia pigmenti	X												X			X					X		
	RN0520	Xeroderma pigmentoso	X												X			X							
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	X															X							
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	X												X			X							
	RN0550	Darier malattia di	X															X							
	RN0560	Discheratosi congenita	X															X	X						
	RN0570	Epidermolisi bollosa	X															X							

Regione Lombardia  
Presidi della rete delle malattie rare

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. OSP. CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI V/	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O. S. CARLO MILANO	A.O. ICP MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. SAN GERARDO MONZA	IRCCS OSPEDALE MAGGIORE MILANO	IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRCCS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PV	OSPEDALE CLASSIFICATO S. GIUSEPPE MI	ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO	
	RN0580	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva																X								
	RN0590	Eritrocheratoderma variabile	X															X								
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	X															X								
	RN0610	Ipoplasia focale dermica																X								
	RN0620	Pachidermoperiostosi												X				X								
	RN0630	Pseudoxantoma elastico												X				X					X			
	RN0640	Aplasia congenita della cute													X			X								
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di														X								X		
	RN0660	Down sindrome di	X		X	X		X			X		X	X	X		X	X	X		X	X	X	X	X	X
	RN0670	Crí Du Chat malattia del											X	X	X			X			X	X	X	X	X	X
	RN0680	Turner sindrome di	X		X	X		X		X	X		X	X				X	X		X	X	X	X	X	X
	RN0690	Klinefelter sindrome di	X		X	X		X		X	X		X	X				X	X		X	X	X	X	X	X
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di											X		X			X	X		X				X	X
	RN0710	Melas sindrome	X										X		X			X	X		X	X	X	X	X	X
	RN0720	Merrf sindrome	X										X		X			X			X		X			
	RN0730	Short sindrome																					X			
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica	X					X					X	X				X	X		X	X			X	X
	RNG090	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica	X					X			X		X		X			X	X		X	X			X	X
	RN0740	Ivemark sindrome di											X													
	RN0750	Sclerosi tuberosa	X							X		X			X			X					X	X		
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	X	X										X				X								
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	X							X		X	X	X				X					X	X		
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	X							X		X		X				X					X			
	RN0790	Aarskog sindrome di											X					X				X	X			
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di											X													
	RN0810	Baller-Gerold sindrome di											X													
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	X										X	X				X	X		X	X	X		X	X
	RN0830	Bloom sindrome di	X															X								
	RN0840	Borjeson sindrome di																								
	RN0850	Charge associazione												X								X		X		
	RN0860	De Morsier sindrome di									X			X				X	X			X	X			
	RN0870	Dubowitz sindrome di																X								
	RN0880	Ecc sindrome	X										X					X	X							
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	X										X													
	RN0900	Fryns sindrome di																								
	RN0910	Goldenhar sindrome di	X	X							X		X				X	X			X		X			
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di													X			X								
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	X										X													
	RN0940	Kabuki sindrome della maschera											X				X	X	X		X					
	RN0950	Kartagener sindrome di	X								X		X	X	X			X								

Regione Lombardia  
Presidi della rete delle malattie rare

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. OSP. CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI VARESE	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O. S. CARLO MILANO	A.O. ICP MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. SAN GERARDO MONZA	IRRCSS OSPEDALE MAGGIORE MILANO	IRRCSS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRRCSS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PAVIA	OSPEDALE CLASSIFICATO S. GIUSEPPE MI	ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO	
	RN0960	Maffucci sindrome di			X								X					X								
	RN0970	Marshall sindrome di											X													
	RN0980	Meckel sindrome di											X													
	RN0990	Moebius sindrome di											X				X					X		X		
	RN1000	Nager sindrome di											X				X									
	RN1010	Noonan sindrome di	X									X	X				X	X	X			X				
	RN1020	Opitz sindrome di	X									X			X											
	RN1030	Pallister- Hall sindrome di											X						X							
	RN1040	Pfeiffer sindrome di											X				X									
	RN1050	Rieger sindrome											X													
	RN1060	Roberts sindrome di											X													
	RN1070	Robinow sindrome di											X		X											
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	X										X	X				X	X				X			X
	RN1090	Schinzel-Giedion sindrome di											X													
	RN1100	Seckel sindrome di	X										X						X			X	X			
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale											X				X									
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di											X													
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale											X	X				X								
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale											X					X								
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea											X					X								
	RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea											X					X								
	RN1170	Sindrome proteo	X										X					X								
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	X										X					X	X							X
	RN1190	Sindrome unghia-rotula											X					X								
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di											X					X				X				
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di											X									X	X			X
	RN1220	Stickler sindrome di											X	X												
	RN1230	Summit sindrome di																								
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di											X													
	RN1250	Vacterl associazione	X										X													
	RN1260	Wildervanck sindrome di																								
	RN1270	Williams sindrome di											X	X	X				X			X				X
	RN1280	Winchester sindrome di																X								
	RN1290	Wolfram sindrome di												X				X	X				X			
	RN1300	Angelman sindrome di	X										X		X			X	X			X	X	X		X
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	X		X	X							X	X	X			X	X			X	X	X		X
	RN1320	Marfan sindrome di	X								X		X	X	X			X	X				X	X		X
	RN1330	Sindrome da X fragile	X								X		X	X	X			X	X			X	X	X		X
	RN1340	Aase-Smith sindrome di											X													
	RN1350	Alagille sindrome di	X										X													

Regione Lombardia  
Presidi della rete delle malattie rare

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. OSP. CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI VARESE	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O. S.CARLO MILANO	A.O. ICP MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. SAN GERARDO MONZA	IRRCSS OSPEDALE MAGGIORE MILANO	IRRCSS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRRCSS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PAVIA	OSPEDALE CLASSIFICATO S.GIUSEPPE MI	ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO
				RN1360	Alport sindrome di	X		X								X	X	X			X				
	RN1370	Alstrom sindrome di											X	X	X										
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale									X		X		X							X	X	X	X
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	X			X							X	X					X			X	X	X	
	RN1390	Carpenter sindrome di											X					X				X			
	RN1400	Cockayne sindrome di											X	X	X							X	X	X	
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di									X		X	X	X		X	X	X			X	X		
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di											X					X							
	RN1430	Denys-Drash sindrome di	X										X									X			
	RN1440	Displasia ovulo-digito-dentale											X					X							
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita											X	X									X		
	RN1460	Fraser sindrome di	X										X									X			
	RN1470	Hay-Wells sindrome di											X					X							
	RN1480	Ipomelanosi di Ito	X															X						X	
	RN1490	Isaacs sindrome di																						X	
	RN1500	Kid sindrome																X							
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	X	X									X	X				X							
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di									X													X	
	RN1530	Leopard sindrome	X															X							
	RN1540	Levy-Hollister sindrome di											X												
	RN1550	Marshall-Smith sindrome di											X												
	RN1560	Neu-Laxova sindrome di											X					X							
	RN1570	Neuroacantocitosi																							
	RN1580	Norrie malattia di																						X	
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	X										X					X				X			X
	RN1600	Pearson sindrome di											X					X	X			X			
	RN1610	Poems sindrome	X															X				X	X		
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di											X	X	X			X	X			X			
	RN1630	Sindrome acrocallosa											X												
	RN1640	Sindrome cerebro-ovulo-facio-scheletrica																							
	RN1650	Sindrome del nevo displastico	X	X											X		X	X							
	RN1660	Sindrome del nevo epidermale	X												X			X							
	RN1670	Sindrome pterigio multiplo											X					X							
	RN1680	Sindrome trico-dento-ossea																X							
	RN1690	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio													X										
	RN1700	Sjögren-Larsonn sindrome di									X		X	X	X			X							
	RN1710	Tay sindrome di																X							
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	X											X	X			X							
	RN1730	Wagr sindrome di	X																						
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di											X		X										

Regione Lombardia  
Presidi della rete delle malattie rare

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. OSP. CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI VA	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O. S.CARLO MILANO	A.O. ICP MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. SAN GERARDO MONZA	IRCCS OSPEDALE MAGGIORE MILANO	IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRCCS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PV	OSPEDALE CLASSIFICATO S.GIUSEPPE MI	ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di											X												
	RN1760	Zellweger sindrome di	X										X								X	X			
15. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE (cod. ICD9-CM da 760 a 779)																									
	RP0010	Embriofetopatia rubeolica	X										X		X			X				X			
	RP0020	Sindrome fetale da acido valproico											X		X							X			
	RP0030	Sindrome fetale da idantoina													X							X			
	RP0040	Sindrome alcolica fetale	X										X	X	X			X				X			
	RP0050	Apnea infantile	X			X							X												
	RP0060	Kernittero											X		X							X	X		
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	X	X							X		X					X							
16. SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI (cod. ICD9-CM da 780 a 799)																									
	RQ0010	Gerstmann sindrome di	X												X			X							