



REGIONE UMBRIA

OGGETTO: INDIVIDUAZIONE DEI PRESIDI DI RIFERIMENTO REGIONALE PER LE MALATTIE RARE DI CUI AL DM 279/2001 E CONTESTUALE ABROGAZIONE DGR N.1985 DEL 15/12/2004.

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

10/02/2005 n. 205.

		presenti	assenti
LORENZETTI MARIA RITA	Presidente	X	
LIVIANTONI CARLO	Vice Presidente		X
DI BARTOLO FEDERICO	Assessore		X
GIROLAMINI ADA	Assessore	X	
GROSSI GAIA	Assessore	X	
MONELLI DANILO	Assessore	X	
PRODI MARIA	Assessore	X	
RIOMMI VINCENZO	Assessore	X	
ROSI MAURIZIO	Assessore	X	

Presidente : LORENZETTI MARIA RITA

Relatore : ROSI MAURIZIO

Direttore: DE SALVO DOMENICO

Segretario Verbalizzante : BALSAMO MARIA

Esecutiva dal 15/02/2005

LA GIUNTA REGIONALE

Visto il documento istruttorio concernente l'argomento in oggetto e la conseguente proposta del Direttore Regionale alla Sanità e Servizi Sociali;

Preso atto, ai sensi dell'art. 21 del Regolamento interno di questa Giunta:

a) del parere di regolarità tecnico-amministrativa e della dichiarazione che l'atto non comporta impegno di spesa resi dal Dirigente di Servizio/Dirigente in posizione individuale competente, ai sensi dell'art. 21 c.3 e 4 del Regolamento interno;

b) del parere di legittimità espresso dal Direttore;

Vista la legge regionale 22 aprile 1997, n. 15 e la normativa attuativa della stessa;

Visto il Regolamento interno di questa Giunta; **Vista** la Deliberazione del Consiglio Regionale 23 luglio 2003 n.314 Piano Sanitario Regionale 2003/2005, che prevede la designazione dei presidi regionali per le malattie rare entro il primo anno di vigenza del Piano;

Richiamata la propria deliberazione n. 1985 del 15 dicembre 2004

Ritenuto opportuno procedere ad una revisione della richiamata deliberazione n. 1985 del 15.12.04 , poiché la stessa necessità di integrazioni emerse dall'ultimo confronto con la Commissione regionale per le malattie rare;

Visto il D.M. 18 maggio 2001 n.279 – “Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare”;

Vista la deliberazione della Giunta regionale n.395 del 7/4/2004 con la quale si individuava un primo gruppo di presidi regionali di riferimento per le malattie rare;

Tenuto conto della documentazione e delle ulteriori attestazioni fornite dalle Direzioni Sanitarie aziendali;

Vista l'analisi effettuata a livello di Direzione Sanità e Servizi Sociali sulla documentazione prodotta dalle Aziende sanitarie attraverso successivi approfondimenti compiuti con l'apporto di apposita commissione interaziendale;

Nelle more del completamento dei lavori da parte della Commissione regionale e di un tavolo di confronto interaziendale per l'identificazione dell'ultimo blocco di patologie;

Vista l'opportunità di procedere all'individuazione di un secondo blocco di presidi che costituiscono unica unità operativa di riferimento regionale per la malattia di interesse per i quali è stata prodotta idonea documentazione in ordine al possesso dei requisiti secondo il D.M. 279 /2001;

A voti unanimi, espressi nei modi di legge,

DELIBERA

1. di fare proprio il documento istruttorio e la conseguente proposta del Direttore, corredati dai pareri di cui all'art. 21 del Regolamento interno della Giunta, che si allegano alla presente deliberazione, quale parte integrante e sostanziale, rinviando alle motivazioni in essi contenute;
2. di individuare come presidi regionali di riferimento per le malattie rare trattate le strutture sotto elencate, che fanno riferimento all'Azienda Ospedaliera di Perugia, all'Azienda Ospedaliera di Terni ed al Presidio ospedaliero di Foligno:

Tumori

Descrizione malattie	Codici	Esenzione	Az. Ospedaliera	Struttura o Unità Operativa
Tumore di Wilms	RB0010		A. O. di Perugia	Pediatria – Ospedale Silvestrini

Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari

Descrizione malattie	Cod. Esenzione	Az. Ospedaliera	Struttura o Unità Operativa
Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	RCG040	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Disturbi del ciclo dell'urea	RCG050	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	RCG060	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III	RCG070	A. O. di Perugia	Medicina Interna Angiologia e Malattie dell'Arteriosclerosi
Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	RCG100	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Poliendocrinopatie autoimmunitarie	RCG030	A. O. di Perugia	Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche
Malattia di Wilson	RC0150	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Mucopolisaccaridosi	RCG140	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica

Malattie del sangue e degli organi emopoietici

Descrizione malattie	Cod. Esenzione	Az. Ospedaliera	Struttura o Unità Operativa
Emoglobinuria parossistica notturna	RD0020	A. O. di Perugia	Ematologia
Trombocitopenie primarie ereditarie	RDG040	A. O. di Perugia	Medicina Interna e Medicina Vascolare
Neutropenia ciclica	RD0040	A. O. di Perugia	Ematologia
Piastrinopatie ereditarie	RDG030	A. O. di Perugia	Pediatria – Ospedale Silvestrini (età pediatrica) Medicina Interna e Medicina Vascolare

Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso

Descrizione malattie	Cod. Esenzione	Az. Ospedaliera	Struttura o Unità Operativa
Sindrome di Lennox Gastaut	RF0130	A. O. di Perugia	Neurofisiopatologia
Atrofia ottica di Leber	RF0300	A. O. di Perugia	Neurofisiopatologia
Distrofie coroidali ereditarie	RFG140	A. O. di Perugia	Oculistica
Malattia di Eales	RF0210	A. O. di Perugia	Oculistica
Malattia di Cogan	RF0270	A. O. di Perugia	Oculistica
Atrofie muscolari spinali	RFG050	A. O. di Perugia	Consultorio di Genetica e Diagnosi Prenatale*
“ “	“	A. O. di Terni	Neurologia**

Malattie del sistema circolatorio

Descrizione malattie	Cod. Esenzione	Az. Ospedaliera	Struttura o Unità Operativa
Microangiopatie trombotiche	RGG010	A. O. di Perugia	Medicina Interna e Medicina Vascolare
Malattia di Takayasu	RG0090	A. O. di Perugia	Clinica Neurologica
Endocardite reumatica	RG0010	A. O. di Perugia	Medicina Interna e Medicina Vascolare
Poliangioite microscopica	RG0020	ASL 3 - P. O. di Foligno	Medicina Interna

Granulomatosi di Wegener	RG0070	ASL 3 - P. O. di Foligno	Medicina Interna
Sindrome di Budd-Chiari	RG0110	ASL 3 - P. O. di Foligno	Medicina Interna

Malattie dell'apparato genito-urinario

Descrizione malattie	Codici	Esenzione	Az. Ospedaliere	Struttura o Unità Operativa
Diabete insipido nefrogenico	RJ0010		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Cistite interstiziale	RJ0030		A. O. di Terni	Urologia

Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo

Descrizione malattie	Codici	Esenzione	Az. Ospedaliere	Struttura o Unità Operativa
Pemfigo	RL0030		A. O. di Perugia	Clinica Dermatologica
Pemfigoide bolloso	RL0040		A. O. di Perugia	Clinica Dermatologica
Lichen sclerosus et atrophicus	RL0060		A. O. di Perugia	Clinica Dermatologica

Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo

Descrizione malattie	Codici	Esenzione	Az. Ospedaliere	Struttura o Unità Operativa
Polimiosite	RM0020		A. O. di Perugia	Neurofisiopatologia

Malformazioni congenite

Descrizione malattie	Codici	Esenzione	Az. Ospedaliere	Struttura o Unità Operativa
Oloprosencefalia	RN0060		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Aniridia	RN0110		A. O. di Perugia	Consultorio di Genetica e Diagnosi Prenatale *
Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	RN0160		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Atresia o stenosi duodenale	RN0180		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Ano imperforato	RN0190		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Acrocefalosindattilia	RNG030		A. O. di Perugia	Consultorio di Genetica e Diagnosi Prenatale *
Gastroschisi	RN0320		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Malattia di Darier	RN0550		A. O. di Perugia	Clinica Dermatologica
Sindrome di Beckwith-Wiedemann	RN0820		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Malattia di Hirshprung	RN0200		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Jackson-Weiss	RN0400		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di De George (oto-palato-digitale)	RN0470		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Noonan	RN1010		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome unghia-rotula	RN1190		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Alport	RN1360		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Landau-Kleffner	RN1520		A. O. di Perugia	Neurofisiopatologia
Sindrome di Goldenhar	RN0910		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Palatoschisi	RN0880		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome Simpson-Golabi-Behmel	RN1120		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Vater	RN1250		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Atresia digiuno-ileale	RN0170		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome acro-callosa	RN1630		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome nevo sebaceo	RN1616		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Cutis marmorata teleangectasia congenita	RN0540		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Marshall	RN0970		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Klinefelter	RN0690		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Condrodistrofie congenite	RNG050		A. O. di Perugia	Consultorio di Genetica e Diagnosi Prenatale *
Osteodistrofie congenite	RNG060		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Down	RN0660		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Turner	RN0680		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindromi da aneuploidia	RNG080		A. O. di Perugia	Consultorio di Genetica e

cromosomica			Diagnosi Prenatale *
Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica	RNG090	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sclerosi tuberosa	RN0750	A. O. di Perugia	Pediatria – Ospedale Silvestrini
Sindrome di Stickler	RN1220	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Williams	RN1270	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Prader-Willi	RN1310	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Marfan	RN1320	A. O. di Perugia	Pediatria – Ospedale Silvestrini
Sindrome da X fragile	RN1330	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Ipomelanosi di Ito	RN1480	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Nager	RN1000	A. O. di Perugia	Consultorio di Genetica e Diagnosi Prenatale *

* con funzioni diagnostiche ambulatoriali e di laboratorio rivolte al soggetto malato, con funzioni consultoriali e preventive rivolte al soggetto ed ai suoi familiari

** con funzioni diagnostico assistenziali rivolte al soggetto malato

3. di rimandare a successivo atto il completamento della rete dei presidi regionali per le malattie rare sulla base degli elementi che saranno resi disponibili dalla conclusione dei lavori a livello del tavolo interaziendale attivo presso la Direzione Regionale Sanità e Servizi Sociali;
4. di abrogare la propria deliberazione n. 1985 del 15.12.2004 che viene sostituita dalla presente deliberazione;
5. di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Umbria

IL DIRETTORE: DE SALVO DOMENICO

IL PRESIDENTE: LORENZETTI MARIA RITA

IL RELATORE: ROSI MAURIZIO

IL SEGRETARIO VERBALIZZANTE: BALSAMO MARIA

DOCUMENTO ISTRUTTORIO

Oggetto: Individuazione dei Presidi di riferimento regionale per le malattie rare di cui al D.M. 279/2001 e contestuale abrogazione DGR n. 1985 del 15.12.2004.

Le malattie rare costituiscono un complesso di oltre 5000 patologie, spesso fatali o croniche invalidanti, che rappresentano il 10 per cento delle patologie che affliggono l'umanità.

Per la loro rarità queste malattie sono difficili da diagnosticare e spesso sono pochi i centri specializzati nella diagnosi e nella cura; per molte di esse inoltre, non esistono ancora terapie efficaci.

Rispetto a tali problematiche il D.M.18 maggio 2001 n.279,emanato in attuazione dell'art.5,comma 1,lettera b) del D.Lgs.29 aprile 1998 n.124,prevede l'istituzione di una rete nazionale dedicata alle malattie rare, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi ed alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione, ridurre l'onere che grava sui malati e sulle famiglie.

Il Decreto 279/2001 all'art.2 richiede alle regioni di individuare i presidi di riferimento della rete in possesso di precisi requisiti che dovranno assicurare, come specificato nel successivo art.5, l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito.

La Direzione regionale Sanità e Servizi Sociali ha condotto, con la collaborazione delle Aziende Sanitarie della regione e l'apporto di una Commissione regionale interaziendale insediata nel mese di aprile 2003, un complesso lavoro di ricognizione sulle strutture esistenti, verificando il possesso di requisiti definiti assumendo come punto di riferimento quelli richiesti dal DM 279/2001:

L'analisi effettuata a livello regionale ha permesso individuare, con deliberazione n.395 del 7 /4/2004, un primo blocco di strutture che costituiscono unica unità operativa di riferimento regionale per la malattia di interesse e per le quali è stata prodotta da parte delle aziende Sanitarie di riferimento adeguata documentazione dei requisiti richiesti secondo il D.M. 18/05/01 n.279.

Il proseguimento dei lavori a livello di direzione regionale ha permesso di acquisire ulteriore documentazione da parte delle Aziende sanitarie e di selezionare un secondo blocco di presidi regionali di riferimento per le quali è opportuno procedere alla individuazione formale. Per la conclusione del percorso di individuazione di presidi unici di riferimento è necessario un confronto interaziendale per selezionare l'ultimo blocco "critico" in quanto rappresentato da più strutture che si candidano per la stessa patologia a livello regionale ed anche a livello della stessa azienda.

All'ultimo incontro della Commissione regionale sulle malattie rare, sono emersi elementi integrativi importanti e chiarificanti circa le funzioni che svolge il Consultorio di Genetica e Diagnosi Prenatale dell'Azienda Ospedaliera di Perugia rispetto a quanto previsto dall'atto 1985 del 15.12.2004 nonché variazioni inerenti le malattie del sistema nervoso e degli organi di senso.

Per quanto sopra detto si propone quindi :

- di individuare come presidi regionali di riferimento per le malattie rare trattate le strutture sotto elencate, che fanno riferimento all'Azienda Ospedaliera di Perugia,all'Azienda Ospedaliera di Terni ed al Presidio ospedaliero di Foligno:

Tumori

Descrizione malattie	Codici	Esenzione	Az. Ospedaliera	Struttura o Unità Operativa
Tumore di Wilms	RB0010		A. O. di Perugia	Pediatria – Ospedale Silvestrini

Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari

Descrizione malattie	Cod. Esenzione	Az. Ospedaliera	Struttura o Unità Operativa
Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	RCG040	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Disturbi del ciclo dell'urea	RCG050	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	RCG060	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III	RCG070	A. O. di Perugia	Medicina Interna Angiologia e Malattie dell'Arteriosclerosi
Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	RCG100	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Poliendocrinopatie autoimmunitarie	RCG030	A. O. di Perugia	Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche
Malattia di Wilson	RC0150	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Mucopolisaccaridosi	RCG140	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica

Malattie del sangue e degli organi emopoietici

Descrizione malattie	Cod. Esenzione	Az. Ospedaliera	Struttura o Unità Operativa
Emoglobinuria parossistica notturna	RD0020	A. O. di Perugia	Ematologia
Trombocitopenie primarie ereditarie	RDG040	A. O. di Perugia	Medicina Interna e Medicina Vascolare
Neutropenia ciclica	RD0040	A. O. di Perugia	Ematologia
Piastrinopatie ereditarie	RDG030	A. O. di Perugia	Pediatria – Ospedale Silvestrini (età pediatrica) Medicina Interna e Medicina Vascolare

Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso

Descrizione malattie	Cod. Esenzione	Az. Ospedaliera	Struttura o Unità Operativa
Sindrome di Lennox Gastaut	RF0130	A. O. di Perugia	Neurofisiopatologia
Atrofia ottica di Leber	RF0300	A. O. di Perugia	Neurofisiopatologia
Distrofie coroidali ereditarie	RFG140	A. O. di Perugia	Oculistica
Malattia di Eales	RF0210	A. O. di Perugia	Oculistica
Malattia di Cogan	RF0270	A. O. di Perugia	Oculistica
Atrofie muscolari spinali	RFG050	B. O. di Perugia	Consultorio di Genetica e Diagnosi Prenatale*
“ “	“	A. O. di Terni	Neurologia**

Malattie del sistema circolatorio

Descrizione malattie	Cod. Esenzione	Az. Ospedaliera	Struttura o Unità Operativa
Microangiopatie trombotiche	RGG010	A. O. di Perugia	Medicina Interna e Medicina Vascolare
Malattia di Takayasu	RG0090	A. O. di Perugia	Clinica Neurologica
Endocardite reumatica	RG0010	A. O. di Perugia	Medicina Interna e Medicina

			Vascolare
Poliangiote microscopica	RG0020	ASL 3 - P. O. di Foligno	Medicina Interna
Granulomatosi di Wegener	RG0070	ASL 3 - P. O. di Foligno	Medicina Interna
Sindrome di Budd-Chiari	RG0110	ASL 3 - P. O. di Foligno	Medicina Interna

Malattie dell'apparato genito-urinario

Descrizione malattie	Codici	Esenzione	Az. Ospedaliere	Struttura o Unità Operativa
Diabete insipido nefrogenico	RJ0010		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Cistite interstiziale	RJ0030		A. O. di Terni	Urologia

Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo

Descrizione malattie	Codici	Esenzione	Az. Ospedaliere	Struttura o Unità Operativa
Pemfigo	RL0030		A. O. di Perugia	Clinica Dermatologica
Pemfigoide bolloso	RL0040		A. O. di Perugia	Clinica Dermatologica
Lichen sclerosus et atrophicus	RL0060		A. O. di Perugia	Clinica Dermatologica

Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo

Descrizione malattie	Codici	Esenzione	Az. Ospedaliere	Struttura o Unità Operativa
Polimiosite	RM0020		A. O. di Perugia	Neurofisiopatologia

Malformazioni congenite

Descrizione malattie	Codici	Esenzione	Az. Ospedaliere	Struttura o Unità Operativa
Oloprosencefalia	RN0060		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Aniridia	RN0110		A. O. di Perugia	Consultorio di Genetica e Diagnosi Prenatale *
Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	RN0160		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Atresia o stenosi duodenale	RN0180		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Ano imperforato	RN0190		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Acrocefalosindattilia	RNG030		A. O. di Perugia	Consultorio di Genetica e Diagnosi Prenatale *
Gastroschisi	RN0320		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Malattia di Darier	RN0550		A. O. di Perugia	Clinica Dermatologica
Sindrome di Beckwith-Wiedemann	RN0820		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Malattia di Hirshprung	RN0200		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Jackson-Weiss	RN0400		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di De George (oto-palato-digitale)	RN0470		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Noonan	RN1010		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome unghia-rotula	RN1190		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Alport	RN1360		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Landau-Kleffner	RN1520		A. O. di Perugia	Neurofisiopatologia
Sindrome di Goldenhar	RN0910		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Palatoschisi	RN0880		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome Simpson-Golabi-Behmel	RN1120		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Vater	RN1250		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Atresia digiuno-ileale	RN0170		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome acro-callosa	RN1630		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome nevo sebaceo	RN1616		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Cutis marmorata teleangectasia congenita	RN0540		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Marshall	RN0970		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Klinefelter	RN0690		A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica

Condrodistrofie congenite	RNG050	A. O. di Perugia	Consultorio di Genetica e Diagnosi Prenatale *
Osteodistrofie congenite	RNG060	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Down	RN0660	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Turner	RN0680	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080	A. O. di Perugia	Consultorio di Genetica e Diagnosi Prenatale *
Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica	RNG090	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sclerosi tuberosa	RN0750	A. O. di Perugia	Pediatria – Ospedale Silvestrini
Sindrome di Stickler	RN1220	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Williams	RN1270	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Prader-Willi	RN1310	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Marfan	RN1320	A. O. di Perugia	Pediatria – Ospedale Silvestrini
Sindrome da X fragile	RN1330	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Ipomelanososi di Ito	RN1480	A. O. di Perugia	Clinica Pediatrica
Sindrome di Nager	RN1000	A. O. di Perugia	Consultorio di Genetica e Diagnosi Prenatale *

* con funzioni diagnostiche ambulatoriali e di laboratorio rivolte al soggetto malato, con funzioni consultoriali e preventive rivolte al soggetto ed ai suoi familiari

** con funzioni diagnostico assistenziali rivolte al soggetto malato

-di rimandare a successivo atto il completamento della rete dei presidi regionali per le malattie rare sulla base degli elementi che saranno resi disponibili dalla conclusione dei lavori a livello del tavolo interaziendale attivo presso la Direzione Regionale Sanità e Servizi Sociali;

- di abrogare la DGR n. 1985 del 15.12.2004 che viene sostituita dalla presente;

- di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Umbria.

Perugia, 04/02/2005

L'Istruttore
(Dott.ssa Michaela Chiodini)

VISTO DEL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO

Visto il documento istruttorio e riscontrata la regolarità del procedimento, ai sensi dell'art. 21, comma 2, del Regolamento interno della Giunta, si trasmette al Direttore per le determinazioni di competenza.

Perugia, 04/02/2005

Il Responsabile del procedimento
(Dott.ssa Paola Bellini)

**PARERE IN ORDINE ALLA REGOLARITA' TECNICO-AMMINISTRATIVA E
DICHIARAZIONE CONTABILE**

Ai sensi dell'art. 21, commi 3 e 4, del Regolamento interno della Giunta, si esprime parere favorevole in ordine alla regolarità tecnico-amministrativa del documento istruttorio e si dichiara che l'atto non comporta impegno di spesa.

Perugia, 04/02/2005

Il Dirigente vicario
(Ing. Paolo Di Loreto)

PROPOSTA E PARERE DI LEGITTIMITA'

Il Direttore Regionale alla Sanità e Servizi Sociali;

Visto il documento istruttorio;

Atteso che sull'atto sono stati espressi il parere di regolarità tecnico-amministrativa e la dichiarazione contabile prescritti;

Non ravvisando vizi sotto il profilo della legittimità;

propone

alla Giunta regionale l'adozione del presente atto.

Perugia, 08/02/2005

Il Direttore
(Dott. Domenico De Salvo)

PRINDELI
MC/gc

