

VADEMECUM



MALATTIE RARE

CONOSCERE

PER CURARE



Opuscolo a cura di:

- Dott.ssa Maria Immacolata Borrelli – ASL Salerno - Salerno
- Dott.ssa Marina Chiaese – ASL Salerno - Salerno
- Sig.ra Carmela Ferraioli – ASL Salerno - Salerno
- Dott.ssa Antonella Maisto – A.O.U. San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona – Salerno
- Prof. Generoso Andria – Centro Regionale Malattie Rare Regione Campania – Napoli
- Dott. Paolo Salerno – Centro Nazionale Malattie Rare – Roma
- Dott. Corrado Caso – Federazione Medici Medicina Generale – Salerno

Progettazione grafica a cura di:

Dott. Tommaso Manzi – ASL Salerno - Salerno

UNA GUIDA PER ORIENTARE

Le malattie rare rappresentano un argomento complesso ed articolato. Conoscerle ed orientarsi nei percorsi assistenziali non sempre è facile. Il Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione al costo della partecipazione delle relative prestazioni sanitarie" ha avuto il merito di introdurre nell'ordinamento sanitario una serie di principi a tutela delle persone con malattie rare. Nell'allegato al D.M. 279/2001 è riportato l'elenco delle patologie rare per le quali il Sistema Sanitario Nazionale riconosce l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie. La diagnosi di malattia rara è effettuata dai Presidi accreditati, preferibilmente ospedalieri, appositamente individuati dalle Regioni tra quelli in possesso di documentata esperienza nella

diagnosi e nella cura di specifiche malattie rare o di gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ad esempio per la gestione delle emergenze e per la diagnosi biochimica, genetica e molecolare. Alle Regioni è attribuito il compito di individuare, con atti normativi, i Presidi della Rete in cui i malati rari possono trovare specifica competenza diagnostica e di trattamento. Questo opuscolo, frutto di un lavoro di collaborazione fra l'Azienda Sanitaria Locale Salerno, l'Azienda Ospedaliera Universitaria San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona, la Federazione Medici Medicina Generale- sezione provinciale di Salerno, il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità e il Centro di Coordinamento delle Malattie Rare della Regione Campania, ha lo scopo di facilitare lo

scambio di informazioni per rinforzare ed estendere la rete assistenziale delle malattie rare. L'iniziativa rientra nell'ambito delle attività previste dal Protocollo d'Intesa per la Sorveglianza, la Diagnosi e la Terapia delle Malattie Rare stipulato fra l'ASL Salerno e l'A.O.U. San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona, in attuazione del Progetto Regionale "Interventi per l'implementazione della rete per le malattie rare e per la promozione della rete nazionale dei tumori rari". Condividere esperienze e percorsi comuni contribuisce ad accrescere la consapevolezza sul tema complesso delle malattie rare e consente di cogliere sempre più le reali necessità degli ammalati e delle loro famiglie, coinvolte nella gestione della malattia e della vita quotidiana del paziente.

Dott. Antonio Giordano
Direttore Generale ASL SALERNO

PREFAZIONE

Per le loro caratteristiche le malattie rare rappresentano una sfida impegnativa in sanità pubblica. Nel nostro Paese è stato profuso un grande impegno da parte delle istituzioni sanitarie e scientifiche, delle associazioni dei pazienti e della società tutta al fine di contribuire a fornire risposte adeguate alle persone con malattia rara ed alle loro famiglie. Sicuramente un momento di svolta è stato rappresentato dalla nostra normativa ed in particolare dal D.M. 279/2001 "Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare e di esenzione alla partecipazione al costo dalle spese sanitarie". Questo decreto ha permesso la realizzazione e lo sviluppo di un'intera rete dedicata alla sorveglianza, alla diagnosi e al trattamento delle malattie rare. Lo sviluppo di reti regionali, dei registri regionali e l'integrazione a livello epidemiologico con il registro

delle malattie rare ha migliorato la qualità dell'assistenza nel campo delle MR e gettato le basi per ulteriori miglioramenti sia nel campo della ricerca che della Sanità pubblica. Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità ha contribuito alla realizzazione e allo sviluppo di un sistema nazionale in questo ambito, svolgendo azioni proprio nelle aree a maggiore criticità. La ricerca scientifica, la sorveglianza epidemiologica, l'informazione, la formazione, le linee guida per citare alcune delle attività svolte non solo nel nostro Paese ma anche a livello europeo ed internazionale. Tuttavia, il cammino è ancora lungo e si prospettano sfide importanti. Tra queste riteniamo decisive: il miglioramento dell'informazione ai cittadini che nel campo delle MR presenta ancora oggi delle carenze, stante anche la complessità

dell'argomento; lo sviluppo di correlazioni funzionali tra i diversi livelli assistenziali nel campo sanitario ed in particolare tra i centri di riferimento/presidi della rete ed i diversi ambiti territoriali; l'integrazione tra assistenza sanitaria e socio-economica, in quanto da essa scaturisce in ultimo il maggior impatto sulla qualità della vita delle persone con MR e delle loro famiglie. Riteniamo che la realizzazione di questo opuscolo informativo possa dare un contributo migliorativo in questi ambiti, riuscendo al tempo stesso a costituire un valido strumento di informazione per il cittadino e di raccordo tra operatori sanitari ed un valido modello applicativo per altre realtà.

Dott. ssa Domenica Taruscio
Direttore Centro Nazionale Malattie Rare – ISS Roma

Le Malattie Rare (MR) sono un numeroso gruppo di patologie (7.000-8.000) definite dalla bassa prevalenza nella popolazione. Oltre che dalla bassa prevalenza le MR sono caratterizzate da diversi aspetti che le accomunano: la ricerca scientifica in molte di queste patologie non è stata ancora di gettare luce sui meccanismi patogenetici; spesso è difficile per il paziente ottenere una diagnosi appropriata e tempestiva; non sempre sono disponibili terapie in grado di agire sulle cause; l'andamento di queste patologie è cronico, gli esiti sono invalidanti; il peso individuale, familiare e sociale che grava sui pazienti e sulle loro famiglie è rilevante. L'Unione Europea (UE) definisce rara una patologia che ha una prevalenza non superiore a 5 per

10.000 abitanti nell'insieme della popolazione comunitaria. Alcuni Paesi, tuttavia, hanno adottato definizioni difformi. Ad esempio, il Regno Unito non identifica le MR sulla base della prevalenza, ma definisce le strategie di intervento in base alla domanda di servizi sanitari specialistici nella popolazione. La definizione adottata negli USA è meno restrittiva rispetto a quella europea, in quanto viene definita rara una malattia con una prevalenza inferiore a 7,5 su 10.000; infine, in Giappone la definizione fa riferimento ad una prevalenza inferiore a 4 su 10.000. Nonostante la bassa prevalenza delle singole patologie, le malattie rare nel loro insieme costituiscono un problema sanitario importante: essendo molto numerose, interessano complessivamente un

numero non trascurabile di cittadini e di famiglie. Inoltre, considerate le loro caratteristiche di rarità e complessità clinica, tali malattie rappresentano una difficile sfida ai sistemi sanitari per la prevenzione della disabilità e della mortalità prematura e il miglioramento della qualità della vita e del potenziale socioeconomico delle persone affette. Le dimensioni del problema e le possibilità di successo degli interventi richiedono un approccio globale caratterizzato principalmente da molteplici azioni integrate lungo tre direttrici: la collaborazione internazionale, la collaborazione tra istituzioni ed Associazioni dei pazienti, e il trasferimento efficiente delle conoscenze nella pratica clinica e nelle azioni di salute pubblica.

II DECRETO MINISTERIALE N. 279/2001 E LA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE

Il Decreto Ministeriale (D.M.) del 18 maggio 2001, n. 279 rappresenta il regolamento previsto dal Decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124 (art. 5, comma 1 lettera b) per quanto riguarda l'assistenza sanitaria ai pazienti affetti da Malattia Rara (MR). Il Decreto disciplina le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo delle MR per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli di assistenza sanitaria ed individua specifiche forme organizzative per assicurare le appropriate prestazioni sanitarie ai soggetti colpiti dalle suddette malattie. A tale scopo, viene istituita la Rete Nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. La rete è costituita da presidi, preferibilmente ospedalieri, appositamente individuati dalle regioni. Tale rete è dedicata alla collaborazione e allo scambio di informazioni per facilitare la diagnosi, il trattamento e l'assistenza dei pazienti colpiti da MR e include il Registro Nazionale delle Malattie Rare (RNMR) e i Registri locali o regionali. L'RNMR è istituito dallo stesso Decreto Ministeriale n. 279/2001 al fine di consentire la programmazione nazionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti

da MR e di attuare la sorveglianza delle stesse (art. 3). Tale rete, quindi, è all'origine di flussi di informazioni sanitarie che, attraverso registri regionali e interregionali, vengono centralizzati presso la Rete Nazionale Malattie Rare (RNMR) con sede all'Istituto Superiore di Sanità (ISS). Il D.M. 279/2001 riporta anche l'elenco di MR (singole malattie e gruppi di esse) per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria (allegato I) (art. 4). Viene descritto il percorso dell'assistito, dal sospetto diagnostico fino al riconoscimento del diritto all'esenzione (art. 5), la modalità di erogazione delle prestazioni (art. 6) e la modalità di prescrizione delle prestazioni (art. 7). Infine, viene contemplato l'aggiornamento dei contenuti del regolamento, con cadenza almeno triennale (art. 8). Rispetto all'aggiornamento dei contenuti del D.M. 279/2001 è da rilevare che recentemente sono stati approvati i nuovi LEA relativi alle malattie rare che vedranno l'integrazione di nuove patologie all'interno del sistema di tutela. La Rete Nazionale delle Malattie Rare si è realizzata e sviluppata quale insieme delle strutture e dei servizi dei sistemi regionali,

che concorrono, in maniera integrata e ciascuno in relazione alle specifiche competenze e funzioni, a sviluppare azioni di prevenzione, ad implementare le azioni di sorveglianza, a migliorare gli interventi volti alla diagnosi e al trattamento e a promuovere l'informazione e la formazione. Tutte le regioni hanno, allo stato attuale, realizzato sistemi di raccolta epidemiologica (registri regionali delle malattie rare) in grado di monitorare l'attività delle reti regionali. Questi registri attraverso il flusso dei loro dati all'RNMR contribuiscono all'attività epidemiologica delle MR a livello nazionale. Questa attività è in grado di fornire informazioni rilevanti rispetto alla programmazione regionale, nazionale ed internazionale in sanità pubblica. Lo sviluppo ed il miglioramento di queste attività epidemiologiche si evidenziano come un elemento critico rispetto alla efficienza/efficacia dell'intero sistema delle Rete Nazionale e nell'integrazione di quest'ultima a livello europeo (European Reference Networks - ERN's; Direttiva 2011/24/UE sui diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera).

Il Consiglio dell'Unione Europea ha raccomandato agli Stati Membri, mediante la Raccomandazione sulle Malattie Rare del 2009, di elaborare ed attuare piani o strategie appropriate per le MR o esplorare misure nell'ambito di altre strategie di sanità pubblica, al fine di garantire, alle persone affette, l'accesso ad un'assistenza qualitativamente elevata, dal punto di vista diagnostico e terapeutico. Anche il nostro Paese si è dotato del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016. (http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2153_allega-

to.pdf). Tenendo conto delle molteplici attività sviluppate nel Paese a partire dall'istituzione della Rete Nazionale Malattie Rare, l'obiettivo principale del Piano è lo sviluppo di una strategia integrata, globale e di medio periodo per l'Italia, centrata sui bisogni assistenziali della persona e della sua famiglia e definita con il coinvolgimento di tutti i portatori di interesse, tenuto conto delle esperienze già maturate e nel quadro delle indicazioni europee.

REGISTRO NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE E DEI FARMACI ORFANI

Nel nostro Paese, dal 2001, è attivo un sistema di monitoraggio delle malattie rare mediante registri di popolazione regionali ed interregionali afferenti ad un unico registro nazionale.

Il Registro Nazionale Malattie Rare, istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità a Roma (art. 3 D.M. n. 279/2001), rileva il numero di casi e la loro distribuzione sul territorio nazionale, per cui ha lo scopo di ottenere una stima delle malattie rare e una valutazione dell'impatto del fenomeno nel suo complesso.

Ciò consente una più chiara programmazione degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare e di attuare la sorveglianza epidemiologica delle stesse. Il Registro ha avuto successive implementazioni mediante gli Accordi Stato-Regioni del 2002 e 2007. Fanno parte del sistema di sorveglianza e monitoraggio nazionale i Presidi, individuati dalle regioni e abilitati alla registrazione dei casi diagnosticati e alla presa in carico dei pazienti. Esiste un elenco ben definito di malattie rare presenti nell'allegato al D.M. 279/2001, per le quali il Sistema Sanitario Nazionale riconosce l'esenzione dalla parteci-

pazione al costo delle relative prestazioni sanitarie. Il Registro Nazionale Farmaci Orfani mira ad attivare un sistema di sorveglianza per i farmaci orfani rimborsati dal Sistema Sanitario Nazionale. La condivisione di processi e progetti ha portato alla creazione di convenzioni ed accordi interregionali che hanno creato nel Paese due aree territoriali interregionali per il monitoraggio delle malattie rare, la prima composta da Piemonte e Valle d'Aosta, la seconda da Veneto, Province Autonome di Trento e Bolzano, Friuli Venezia Giulia, Emilia Romagna, Liguria, Puglia e Campania, Umbria e Sardegna.

Regione Veneto



Regione Emilia Romagna



Provincia Autonoma di Bolzano



Provincia Autonoma di Trento



Regione Liguria



Regione Campania



Regione Puglia



Regione Umbria



Regione Sardegna



Il Centro di Coordinamento della Rete per le Malattie Rare della Regione Campania è stato individuato con Delibera della Giunta Regionale N. 2109 del 31 Dicembre 2008 (BURC n. 4 del 26 gennaio 2009) ed ha sede a Napoli presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II - ED. II Via S. Pansini, 5.

Responsabile: Prof. Generoso Andria

Équipe: Prof. Roberto Della Casa

Il Centro di Coordinamento ha attivato un servizio informativo rivolto a pazienti, familiari e operatori sanitari con lo scopo di fornire notizie aggiornate in merito alle malattie rare e alla normativa vigente.

Le funzioni del Centro di Coordinamento:

- la gestione del Registro Regionale delle malattie rare in raccordo tecnico-funzionale con l'Osservatorio Epidemiologico Regionale, con i compiti di monitorare l'attività svolta in sede regionale e di assicurare il flusso informativo verso il Registro Nazionale;
- lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri regionali o interregionali e con gli organismi internazionali competenti;

- il coordinamento dei Presidi della Rete Regionale delle malattie rare, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati;

- la consulenza ed il supporto ai medici del Servizio Sanitario Regionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento;

- la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;

- l'informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle Malattie Rare ed alla disponibilità dei farmaci.

Il servizio di Informazione sulle Malattie Rare del Centro di Coordinamento si rivolge a tutti i cittadini con malattia rara, ai loro familiari, alle Associazioni di pazienti, ai medici ed agli operatori sanitari che vogliono approfondire la loro conoscenza sulle malattie rare.

Il servizio può essere contattato tramite e-mail, telefono o Fax:

Telefono: 081-7464814 - 3346336869 -

Orari: 09.30 - 15.00

Fax: 081-7463116

E-mail: malattierare@unina.it

Il servizio ha lo scopo di orientare le persone in merito a:

- i **PRESIDI** di riferimento della Campania per le malattie rare provviste di codice di esenzione (come da D.M. 279/2001, Gazzetta Ufficiale n. 160 del 12-7-2001 - supplemento ordinario)

- il **PERCORSO** del paziente affetto da malattia rara, dal sospetto diagnostico alla presa in carico da parte del Presidio

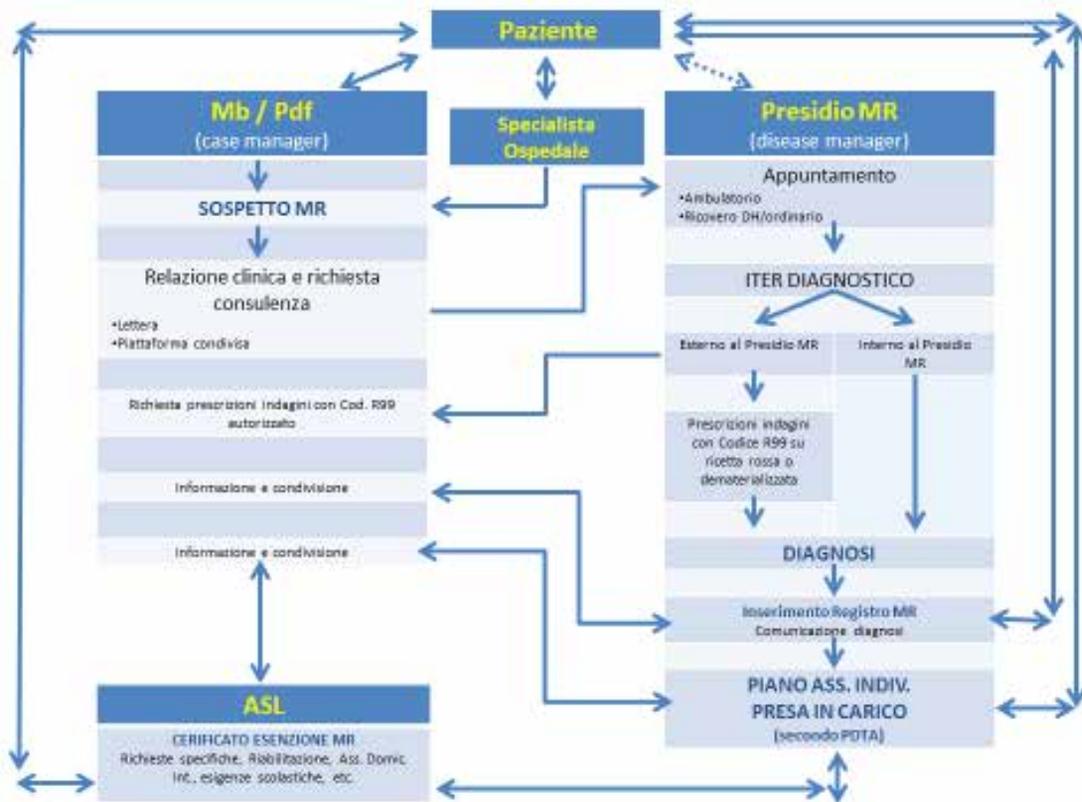
- il riconoscimento del diritto all'**ESENZIONE** per malattia rara

- le **ASSOCIAZIONI** italiane di pazienti affetti da malattia rara

- le caratteristiche generali, cause e terapie delle **MALATTIE RARE**

Le informazioni fornite sono tratte dalla letteratura scientifica internazionale e dalla normativa vigente.

NB: LE INFORMAZIONI FORNITE DAGLI OPERATORI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO NON SOSTITUISCONO IN ALCUN MODO IL GIUDIZIO DEL MEDICO CURANTE, L'UNICO AUTORIZZATO A FORNIRE UNA CONSULENZA MEDICA



I CENTRI ACCREDITATI DELLA REGIONE CAMPANIA

AZIENDA	REFERENTE	TELEFONO - FAX	E-MAIL
ADU San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona - Salerno	Dott.ssa Antonella Maisto	089672022	antonella.maisto@sangiovannieruggi.it
ADRN Cardarelli - Napoli	Dott. Aldo Filosa	0817472622-29 Fax 0817472625	
AD Rummo - Benevento	Dott. Fortunato Lonardo	0824 57216 0824 57374 Fax 0824 57495	fortunato.lonardo@ao-rummo.it
ADRN dei Colli - Napoli	Dott. Giuseppe Limongelli	0817065187	limongelligiuseppe@libero.it
ADRN Moscati - Avellino	Dott.ssa Gaetana Cerbone	0825203432 Fax 0825203458	gcerbone4932@aosgmoscati.av.it
ADRN San Sebastiano - Caserta	Dott.ssa Anna Gargiulo	0823232414 Fax 0823232414	medicinainterna@ospedale.caserta.it
IRCCS Fondazione Pascale - Napoli	Dott. Giovanni Battista Rossi	0815903228 - 0815903570	endoscopia@istitutotumori.na.it
ADU Federico II - Napoli	Dott. Roberto Della Casa	0817462673 Fax 0817463116	malattierare@unina.it
ADRN Santobono-Pausilipon-Annunziata-Napoli	Dott. Carmine Pecoraro	0812205725	c.pecoraro@santobonopausilipon.it

IL RUOLO DEL MEDICO DI MEDICINA GENERALE E DEL PEDIATRA DI LIBERA SCELTA

Generalmente il percorso assistenziale delle persone affette da una malattia rara comincia nel momento in cui il paziente si rivolge al medico di medicina generale o al pediatra di libera scelta. Nel caso in cui sussista il sospetto diagnostico di patologia rara, il Medico di Medicina Generale o al Pediatra di Libera Scelta, dopo avere richiesto un approfondimento della situazione clinica al medico specialista, invia il paziente ad un Presidio della Rete individuato dalla Regione per la specifica malattia o per il gruppo delle malattie rare al quale si ritiene appartenga la patologia sospettata. L'art. 5 del D.M. 279/2001 cita testualmente: "L'assistito per il quale sia stato formulato da un medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale il sospetto diagnostico di una malattia rara inclusa nell'allegato I è indirizzato dallo stesso medico, in base alle informazioni del competente Centro interregionale

di riferimento, ai Presidi della Rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia o del gruppo di malattie. I Presidi della rete assicurano 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. I relativi oneri sono a totale carico dell'azienda unità sanitaria locale di residenza dell'assistito." Il regime di gratuità, dunque, si estende ai familiari del paziente affetto da patologia rara, nel caso in cui, dopo la conferma diagnostica, si renda necessaria l'esecuzione di test genetici. In questa situazione, è comprensibile quanto il sospetto diagnostico coinvolga in forme drammatiche intere famiglie e ponga seri interrogativi sulla responsabilità dell'habitat e sulla capacità delle istituzioni di provvedere ai bisogni del

paziente. E' necessario, allora, che se ne parli in un contesto di formazione costante che coinvolga, nel caso specifico, l'universo sanitario e assistenziale, una sensibilizzazione delle coscienze e conoscenze per migliorare un'adeguata risposta assistenziale e una migliore qualità di vita nei pazienti che ne sono affetti. Un concetto antico, maturato e attuale che ha caratterizzato la storia della medicina generale capace di confrontarsi, di definirsi nella ricerca di formule efficaci per prendersi in carico i bisogni del paziente, della famiglia, del rapporto con le istituzioni; capace di interventi per rappresentare in qualsiasi circostanza il diritto alla salute e la consapevolezza della necessità di una rete territoriale efficiente dedicata alle malattie rare.

Cosa devo fare se sospetto di avere una malattia rara?

Si rechi dal medico di medicina generale che, dinanzi ad un sospetto diagnostico, La invierà da uno specialista di un ospedale pubblico individuato dalla Regione come Centro di Riferimento abilitato alla diagnosi di patologia rara.

Il percorso diagnostico è gratuito!

Infatti, Lei potrà effettuare tutti gli esami di accertamento in esenzione.

Se c'è il sospetto di una malattia ereditaria, per poter giungere ad una diagnosi corretta, anche i Suoi familiari potranno sottoporsi ad esami diagnostici gratuiti.

PERCORSO DIAGNOSTICO-ASSISTENZIALE

Medico di Medicina Generale o Pediatra di Libera Scelta

Sospetto diagnostico

Medico Specialista del Centro Accreditato alla Certificazione

Diagnosi di Patologia/registro MR

ASL - ESENZIONE TICKET

PERCORSO TERAPEUTICO



UFFICI DI RIFERIMENTO ESENZIONE TICKET PER PATOLOGIA RARA PRESSO I DISTRETTI SANITARI ASL SALERNO

L'esenzione ticket per patologia rara viene rilasciata presso le sedi degli uffici esenzione ticket per patologia dei distretti della ASL Salerno. Ai fini dell'esenzione, le Aziende Sanitarie sono tenute ad accettare solo certificati emessi dai Centri accreditati nella Rete Nazionale Malattie Rare, individuati formalmente ai sensi del Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001, unici abilitati alla diagnosi di patologia rara. Al momento del rilascio dell'esenzione, il personale addetto

verifica on-line la presenza del nominativo del richiedente nel Registro informatizzato Malattie Rare della Regione Campania. Come già detto, la regione Campania fa parte di un Consorzio Interregionale costituito dalle Province Autonome di Trento e Bolzano e dalle Regioni Campania, Emilia Romagna, Puglia, Sardegna, Umbria e Veneto. Per questo motivo sono presenti nel Registro informatizzato anche le certificazioni rilasciate da tali regioni. Nel caso in cui la certificazione sia stata

rilasciata da un Centro di una Regione non appartenente al Consorzio, l'operatore, dopo aver verificato che il Centro che ha rilasciato la certificazione è inserito nell'elenco dei Centri Accreditati della Rete Nazionale Malattie Rare, provvede ad immettere i dati anagrafici dell'assistito nel Registro informatizzato della Regione Campania prima di rilasciare l'esenzione.

Distretto sanitario 60	NOCERA INFERIORE Via Salvatore Giordano n. 7 Piano terra	Accettazione Tel. 081 9212673 orari di apertura ufficio: lunedì-mercoledì- venerdì dalle ore 8,30 alle ore 12,00 martedì dalle ore 15,00 alle ore 17,30
Distretto sanitario 61	SCAFATI Via Passanti n. 2 Piano terra	Ufficio scelta/revoca-esenzioni per patologia/invalidità Tel.0815356589 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 12,00
Distretto sanitario 61	ANGRI Via dei Goti snc Piano terra	Ufficio scelta/revoca-esenzioni per patologia/invalidità Tel.0815356589 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 12,00
Distretto sanitario 62	PAGANI Via Olivella n. 1	Medicina di Base Tel. 081 9213601 / Fax 081 9213622 Orari di apertura ufficio: martedì dalle ore 8,30 alle ore 11,30 e dalle ore 16,00 alle ore 17,30 e giovedì dalle ore 8,30 alle ore 11,30
Distretto sanitario 62	SARNO Via Sarno-Palma traversa Campo Sportivo c/o Centro Sociale	Piano terra – stanza n. 3 Tel. 081 9684407 Orari di apertura ufficio: lunedì – mercoledì – venerdì dalle ore 9,00 alle ore 12,00

Distretto sanitario 63	CASTIGLIONE DI RAVELLO Via Civita – Salone Amodio (sede temporanea)	Orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 12,00
Distretto sanitario 63	CAVA DE' TIRRENI Via Gramsci	Poliambulatorio stanza n. 9 Tel. 089 4455621 orari di apertura ufficio: lunedì e giovedì dalle ore 8,30 alle 13,00 giovedì dalle 15,30 alle 17,30
Distretto sanitario 63	MAIORI Via Pedamentina Primo piano	Tel. 089 4455954 orari di apertura ufficio: lunedì-mercoledì-venerdì dalle ore 8,00 alle ore 13,00 lunedì e giovedì dalle 15,30 alle 17,30
Distretto sanitario 63	VIETRI SUL MARE Via Costiera snc	Poliambulatorio Sportello Scelta e revoca Tel. 0894455501 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 12,00
Distretto sanitario 64	COLLIANO BAGNI Via Nazionale	U.O. AAAR. I piano, stanza n. 1 Tel. 0828 674817 Fax 0828 995089 orari di apertura ufficio: lunedì-mercoledì-giovedì dalle ore 9,00 alle ore 12,00

Distretto sanitario 64	BUCCINO Località Braida	Tel. 0828 951770 orari di apertura ufficio: martedì dalle ore 9,00 alle ore 12,00 piano terra
Distretto sanitario 64	CAMPAGNA Via Atri	Tel. e Fax 0828 46613 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 8,30 alle ore 12,30
Distretto sanitario 64	EBOLI Poliambulatorio Via Sacro Cuore (P.le Lombardi)	Tel. 0828 362631 / Fax 0828 362624 Tel. 0828 362635 Fax 0828 362624 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 8,00 alle ore 13,00
Distretto sanitario 65	BATTIPAGLIA Poliambulatorio Via Gonzaga n. 70	Piano terra, stanza n. 115 Tel. 0828 674531 Fax 0828 674509 orari di apertura ufficio: lunedì-mercoledì venerdì dalle ore 8,00 alle ore 12,30
Distretto sanitario 66	SALERNO POLIAMBULATORIO VIA VERNIERI Primo piano	Tel. 089 694444 / 089 694449 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 8,30 alle ore 12,00

Distretto sanitario 66	SALERNO Poliambulatorio Pastena Viale Kennedy	Piano terra, stanza n. 2 sportello 4 Tel. 089 3089754 / Fax 089 3089777 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 8,00 alle ore 12,00
Distretto sanitario 67	MERCATO SAN SEVERINO Piazza XX Settembre snc	Primo piano stanza n. 41 Tel. 089 823338 – Fax 089 821070 orari di apertura ufficio: lunedì-mercoledì venerdì dalle ore 8,10 alle ore 13,00
Distretto sanitario 68	GIFFONI VALLE PIANA Via Pistilli n. 12	Piano terra Tel. 089 9828629 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 8,00 alle ore 12,30
Distretto sanitario 68	PONTECAGNANO FAIANO Via Raffaello Sanzio n. 25	Piano terra Tel. 089 3855214 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 8,00 alle ore 12,30
Distretto sanitario 69	CAPACCIO Via Italia n. 61	U.O. Assistenza Sanitaria di Base Tel. 0828727231/29 Fax 0828730064 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 12,00

Distretto sanitario 69	ROCCADASPIDE Via G. Maroni	U.O. Assistenza Sanitaria di Base Tel. 0828 9426622 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 8,30 alle ore 13,00
Distretto sanitario 70	AGROPOLI C.da Marrota n. 1 (ex ospedale)	Piano terra – stanza n. 1 Tel. 09748275742/Fax 09748275442 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 8,30 alle ore 12,30
Distretto sanitario 70	VALLO DELLA LUCANIA Piazza dei Martiri n. 4	Primo piano stanza n. 30 Tel. 0974711708 Fax 0974711721 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 12,00
Distretto sanitario 71	SAPRI Via Verdi	U.O. Assistenza Sanitaria di Base Tel. 0973609415/Fax 0973609388 Tel/Fax 0973609405 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 8,00 alle ore 13,00
Distretto sanitario 72	SALA CONSILINA Via Tressanti (c/o ex tribunale)	Secondo piano stanza n. 55 Tel. 0975526541/526559 /526559 - Fax 097521053 orari di apertura ufficio: dal lunedì al venerdì dalle ore 8,30 alle ore 12,30 martedì anche dalle ore 15,00 alle ore 16,00

<p>Presidio Ospedaliero NOCERA-PAGANI (sede Nocera Inferiore)</p>	<p>U.D. NEUROLOGIA Via San Francesco - Nocera Inferiore Tel. 081 9213353 - Fax 081 9213340 - 081 5172234</p>	<p>Modalità di accesso: tramite CUP o Pronto Soccorso Vengono seguiti pazienti affetti da malattie rare dell'apparato genito-urinario e nello specifico da:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Fibrosi retroperitoneale ▪ Cistite interstiziale
<p>Presidio Ospedaliero NOCERA-PAGANI (sede Nocera Inferiore)</p>	<p>U.D. PEDIATRIA - TIN Via San Francesco - Nocera Inferiore Tel. 081 9213006 - Fax. 081 5172234</p>	<p>Modalità di accesso: tramite CUP o Pronto Soccorso Vengono seguiti pazienti affetti da malattie rare delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo, del sangue e degli organi ematopoietici, nonché con disturbi immunitari e malformazioni congenite. La struttura è in contatto con le associazioni di volontariato: Teniamoci per mano - Chiara Paradiso - Rondinella.</p>

<p>Presidio Ospedaliero NOCERA-PAGANI (sede Nocera Inferiore)</p>	<p>U.O. PEDIATRIA - TIN Via San Francesco - Nocera Inferiore Tel. 081 9213006 - Fax. 081 5172234</p>	<p>Modalità di accesso: tramite CUP o Pronto Soccorso Vengono seguiti pazienti affetti da alcune condizioni morbose di origine perinatale in collaborazione con l'Università Federico II di Napoli e l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma.</p>
<p>Presidio Ospedaliero NOCERA-PAGANI (sede Nocera Inferiore)</p>	<p>NEUROLOGIA Via San Francesco - Nocera Inferiore Tel. e Fax. 081 5172234 Tel. 081 9213372 - Fax 081 9213452</p>	<p>Modalità di accesso: tramite CUP o Pronto Soccorso</p>
<p>Presidio Ospedaliero NOCERA-PAGANI (sede Nocera Inferiore)</p>	<p>MEDICINA INTERNA Via San Francesco - Nocera Inferiore Tel. 081 9213870 - Fax 081 9213769</p>	<p>Modalità di accesso: tramite CUP o Pronto Soccorso Vengono seguiti pazienti affetti da malattie rare delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari; del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo</p>

<p>Presidio Ospedaliero NOCERA-PAGANI (sede Nocera Inferiore)</p>	<p>CARDIOLOGIA/UTIC Via San Francesco - Nocera Inferiore</p>	<p>Team dedicato alle malattie rare: 1 medico aritmologo e 1 infermiere Modalità di accesso: tramite CUP o Pronto Soccorso Vengono seguiti pazienti con complicanze cardiache dovute a distrofia:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ blocco atriventricolare con impianto di pace maker; ▪ cardiomiopatia dilatativa secondaria con aritmie ventricolari maligne passibili di impianto di defibrillazione interno in collaborazione con l'Università Federico II di Napoli e SUN.
<p>Presidio Ospedaliero NOCERA - PAGANI (sede Pagani)</p>	<p>ONCOEMATOLOGIA Plesso di Pagani "A. Tortora" Via Alcide De Gasperi n. 1 Tel. 081 9213647/8 - Fax 081 9213921 e-mail oncoema.pagani@ggmail.com Tel. 081 9213644 - Fax 081 9213921</p>	<p>Modalità di accesso: tramite CUP o Pronto Soccorso</p>
<p>Presidio Ospedaliero SARNO</p>	<p>PEDIATRIA - Via Sarno-Striano - Sarno Tel. 081 9684988 Tel. 081 9684976 - Fax 081 968487</p>	<p>Modalità di accesso: tramite CUP o Pronto Soccorso</p>

<p>Presidio Ospedaliero SCAFATI</p>	<p>POLO PNEUMOLOGICO Via Passanti n. 2 - Scafati Tel. 081 5356629 - Fax 081 5356628 Tel. e Fax 081 5356401</p>	<p>Team dedicato alle malattie rare: medici - infermieri - farmacista Modalità di accesso: tramite CUP o Pronto Soccorso Giorni dedicati alle visite per malattie rare: martedì dalle ore 8.00 alle ore 14.00 o con appuntamento. Vengono seguiti pazienti affetti da malattie rare del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo in collaborazione con il Policlinico Federico II di Napoli.</p>
<p>Presidio Ospedaliero BATTIPAGLIA</p>	<p>PEDIATRIA Via Fiorignano - Battipaglia Tel. 0828674288 - Fax 0828 674441 Tel. 0828674286 - Fax 0828 674441</p>	<p>Modalità di accesso: tramite CUP o Pronto Soccorso Vengono seguiti pazienti affetti da malattie rare delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e con disturbi immunitari; del sistema nervoso ed organi di senso; dell'apparato digerente; del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo; malformazioni congenite; alcune condizioni morbose di origine perinatale e da patologie neuromuscolari e genetico-metaboliche in collaborazione con la Clinica Pediatrica dell'Università Federico II di Napoli, Ospedale Gaslini di Genova e Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma. La struttura ha contatti con l'associazione di volontariato Arcobaleno "Marco Iagulli".</p>

<p>Presidio Ospedaliero EBOLI</p>	<p>NEUROLOGIA Piazza Scuola Medica Salernitana - Eboli Tel. e Fax 0828 362205 Tel. 0828 362206 - Fax 0828 362205</p>	<p>Modalità di accesso: tramite CUP o Pronto Soccorso Giorni dedicati alle visite per malattie rare: dal lunedì al venerdì dalle ore 10.00 alle ore 12.00 Vengono seguiti pazienti affetti da malattie rare del sistema nervoso e degli organi di senso.</p>
<p>Presidio Ospedaliero EBOLI</p>	<p>ENDOSCOPIA E FISIOPATOLOGIA RESPIRATORIA Piazza Scuola Medica Salernitana - Eboli Tel. 0828 362456 - Fax 0828 361867 Tel. 0828 362456 - Fax 0828 361867</p>	<p>Modalità di accesso: tramite CUP o Pronto Soccorso Team dedicato alle malattie rare: pneumologo - cardiologo Giorni dedicati alle visite per malattie rare: martedì e giovedì dalle ore 8,30 alle ore 12,30 Vengono seguiti pazienti affetti da malattie rare dell'apparato respiratorio in collaborazione con l'Università Federico II di Napoli.</p>

<p>Presidio Ospedaliero POLLA</p>	<p>MEDICINA GENERALE-REUMATOLOGIA</p>	<p>Modalità di accesso: tramite CUP o Pronto Soccorso Vengono seguiti pazienti affetti dalle seguenti malattie rare:</p> <ul style="list-style-type: none">▪ Artrite a cellule giganti▪ Sindrome di Behcet▪ Connettivite mista▪ Connettivite indifferenziata▪ Dermatomiosite▪ Granulomatosi di Wegener
<p>Presidio Ospedaliero POLLA</p>	<p>GASTROENTEROLOGIA ED ENDOSCOPIA DIGESTIVA Tel. e Fax 0975 373242</p>	<p>Modalità di accesso: tramite CUP o Pronto Soccorso Vengono seguiti pazienti affetti da malattie rare dell'apparato digerente.</p>

L'Azienda Ospedaliera Universitaria (AOU) San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona è un Centro accreditato della Rete Malattie Rare della provincia di Salerno per la diagnosi delle malattie rare. Questa Azienda assicura l'erogazione, in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi di patologia rara e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria delle indagini genetiche sui familiari dell'assistito. Il Presidio di Rete, una volta concluso l'iter diagnostico per la specifica patologia di cui è certificatore, assicura la registrazione del paziente nel Registro Regionale delle malattie rare informatizzato e rilascia al paziente il

relativo certificato cartaceo. Per conoscere le patologie rare per le quali la AOU San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona è Centro accreditato della Rete Malattie Rare è sufficiente collegarsi alla pagina ufficiale internet: www.sangiovannieruggi.it e accedere all'area "PER IL CITTADINO" nella sezione "Malattie rare", oppure è possibile accedere al sito ufficiale del Centro di Coordinamento Malattie Rare della Regione Campania dove sono contenute tutte le informazioni utili. Durante l'iter diagnostico nel sospetto di una specifica malattia rara compresa nell'elenco allegato al D.M. 279/2001, le indagini finalizzate alla diagnosi sono erogate in regime di esenzione, su esclusiva indicazione di un Medico Speciali-

sta che opera in un Presidio accreditato per malattia rara. Il medico di medicina generale/pediatra di libera scelta potrà quindi riportare sulla ricetta, su tale indicazione, il codice di esenzione R99. Per accedere alle prestazioni di prima visita per la certificazione di patologia rara il cittadino potrà recarsi agli sportelli CUP per la prenotazione.

Per ricevere, invece, informative più dettagliate è possibile consultare il sito alla sezione dedicata o contattare la referente delle malattie rare dell'Azienda tramite le seguenti modalità:

Dr.ssa Antonella Maisto

Tel. 089/672022, cell. 3467905177

E-mail: antonella.maisto@sangiovannieruggi.it

MALATTIE DELLE ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (cod. ICD9-CM da 240 a 279)

La Struttura di Endocrinologia e Malattie Metaboliche e le UU.DD.CC. di Pediatria, Endocrinologia Pediatrica, Ginecologia, Medicina Generale e Immunologia si dedicano alle patologie di seguito elencate in tabella. In tabella è indicato, per ciascuna patologia, il medico certificatore di riferimento.

CODICE	MALATTIA	MEDICO CERTIFICATORE
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	Domenico Caggiano
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	Domenico Caggiano
RC0020	IPOGONADISMO CON ANDSMIA	Domenico Caggiano
RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	Domenico Caggiano
RC0030	SINDROME DA IPERSENSIBILITA'PARZIALE AGLI ANDROGENI	Domenico Caggiano
RC0040	PUBERTA'PRECOCE IDIOPATICA	Domenico Caggiano
RC0050	LEPRECAUNISMO	Domenico Caggiano
RC0050	DONHOUE SINDROME DI	Domenico Caggiano
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	Domenico Caggiano
RCG010	BARTTER SINDROME DI	Domenico Caggiano
RCG010	CONN SINDROME DI	Domenico Caggiano
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	Domenico Caggiano

RCG020	IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA	Domenico Caggiano
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	Domenico Caggiano
RCG030	SCHMIDT SINDROME DI	Domenico Caggiano
RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO II	Domenico Caggiano
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	Carolina Mauro
RC0030	SINDROME DA IPERSENSIBILITA'PARZIALE AGLI ANDROGENI	Domenico Caggiano
RC0060	SINDROME DI WERNER	Massimo Triggiani
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	Paolo Moscato/Massimo Triggiani
RC0150	MALATTIA DI WILSON (età adulta)	Paolo Moscato
RC0150	MALATTIA DI WILSON (età pediatrica)	Pietro Vajro
RC0180	SINDROME DI CLIGER NAIJAR	Paolo Moscato/Massimo Triggiani
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	Massimo Triggiani
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA ANTITRIPSINA (età adulta)	Massimo Triggiani
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA ANTITRIPSINA (età pediatrica)	Pietro Vajro
RC0210	MALATTIA DI BEHCET	Paolo Moscato/Massimo Triggiani

RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI	Carolina Mauro
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	Carolina Mauro
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE (età adulta)	Massimo Triggiani
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE (età pediatrica)	Francesco Cecere
RCG100	EMOCROMATOSI FAMILIARE	Carmine Selleri
RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	Carmine Selleri
RCG110	PORFIRIE	Massimo Triggiani
MEDICI PRESCRITTORI CONTATTI		CONTATTI
Domenico Caggiano		Tel. 089 672162 - e-mail: domenico.caggiano@sangiovannieruggi.it
Francesco Cecere		Tel. 089 672418 - e-mail: francesco.cecere@sangiovannieruggi.it
Carolina Mauro		Tel. 089 672418 - e-mail: carolina.mauro@sangiovannieruggi.it
Paolo Moscato		Tel. 089 672746 089 672409 - e-mail: paolo.moscato@sangiovannieruggi.it
Carmine Selleri		Tel. 089 673151 - e-mail: cselleri@unisa.it
Massimo Triggiani		Tel. 089 672810 - e-mail: mtriggiani@unisa.it
Pietro Vajro		Tel. 089 672409 - e-mail: pvajro@unisa.it

ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE (cod. ICD9-CM da 760 a 779)

La Struttura di Pediatria e CTINAR (Centro Terapia Intensiva Neonati Alto Rischio), si dedicano alle patologie di seguito elencate in tabella. In tabella è indicato, per ciascuna patologia, il medico certificatore di riferimento.

CODICE	MALATTIA	MEDICO CERTIFICATORE
RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI	Maurizio Tenuta /Paolo Moscato
MEDICI CERTIFICATORI		CONTATTI
Paolo Moscato		Tel. 089 672746 089 672409 - e- mail: paolo.moscato@sangioannieruggi.it
Maurizio Tenuta		Tel. 089673072 - e-mail: maurizio.tenuta@sangioannieruggi.it

SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI (cod. ICD9-CM da 780 a 799)

La Struttura di Neurologia e Medicina Generale, si dedicano alle patologie di seguito elencate in tabella. In tabella è indicato, per ciascuna patologia, il medico certificatore di riferimento.

CODICE	MALATTIA	MEDICO CERTIFICATORE
RP0060	KERNITTERO	Maria Corbo
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	Pietro Vajro
MEDICI CERTIFICATORI		CONTATTI
Graziella Corbo		Tel 089 672411 - e-mail: maria.corbo@sangioannieruggi.it
Pietro Vajro		Tel 089 672409 - e-mail: pvajro@unisa.it

MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMPOIETICI (cod. ICD9-CM da 280 a 289)

La Struttura di Ematologia, si dedica alle patologie di seguito elencate in tabella. In tabella è indicato, per ciascuna patologia, il medico certificatore di riferimento.

CODICE	MALATTIA	MEDICO CERTIFICATORE
RDGD10	ANEMIE EREDITARIE (solo sfera pediatrica)	Francesco Cecere
RDGD10	ANEMIE EREDITARIE	Carminè Selleri
RDGD40	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	Carminè Selleri
RDGD40	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE (solo sfera pediatrica)	Francesco Cecere
RDD020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	Carminè Selleri
RDD020	MARCHIAFAVA-MICHELI SINDROME DI	Carminè Selleri
RDGD10	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	Carminè Selleri
RDGD10	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA	Carminè Selleri
RDGD10	ANEMIE SIDEROBLASTICHE	Carminè Selleri
RDGD10	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	Carminè Selleri
RDGD10	FANCONI ANEMIA DI	Carminè Selleri
RDGD10	FAVISMO	Carminè Selleri
RDGD10	PANCITOPENIA DI FANCONI	Carminè Selleri

RDGD10	SFEROCITOSI EREDITARIA	Carmine Selleri
RDGD10	TALASSEMIA	Carmine Selleri
RDGD40	IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA	Carmine Selleri
MEDICI CERTIFICATORI		CONTATTI
Francesco Cecere		Tel. 089672418 - e-mail: francesco.cecere@sangioannieruggi.it
Carmine Selleri		Tel. 089673151 - e-mail: cselleri@unisa.it

ALCUNI PDTA

ANEMIE EREDITARIE (diagnosi e terapia)

La diagnosi si basa sull'anamnesi personale e familiare, su esami di laboratorio (emocromo, indici di emolisi, reticolociti, elettroforesi dell'emoglobina), sulla valutazione dello striscio di sangue periferico e su indagini di secondo livello inclusi test genetici in base al sospetto clinico. Le opzioni terapeutiche

variano in funzione del tipo di anemia ereditaria e della sua gravità, partendo dalla semplice osservazione clinica fino al supporto trasfusionale e al trapianto di midollo osseo in rari casi. Inoltre è opportuno un regolare controllo clinico per monitorare l'eventuale sovraccarico di ferro al fine di iniziare tempestivamente il trattamento ferrochelante. I casi gravi di talassemia major o drepanocitosi vengono seguiti in collaborazione con il centro

trasfusionale e sottoposti a trasfusione di sangue e terapie per la rimozione del ferro in eccesso in base alle necessità cliniche. L'unica terapia oggi risolutiva per talassemie e drepanocitosi è il trapianto di midollo osseo che viene offerto solo in casi molto selezionati.

SFEROCITOSI (diagnosi e terapia)

La diagnosi si basa sull'anamnesi personale e

familiare, esame clinico ed esami di laboratorio specifici, guidati dalla presenza di sferociti all'esame morfologico di striscio di sangue periferico. Il trattamento prevede nelle forme più severe la splenectomia.

ANEMIA DI FANCONI (diagnosi e terapia)

La diagnosi dell'anemia di Fanconi si basa sull'esecuzione di specifici test bioumorali, genetici e molecolari, biopsia del midollo osseo e tipizzazione HLA. La terapia dell'anemia di Fanconi comporta regolari controlli medici, soprattutto per verificare la necessità di ricorrere all'utilizzo di eventuali fattori di crescita eritropoietici. Nelle forme più severe è necessario il ricorso al trapianto di midollo

osseo.

TROMBOCITEMIE (diagnosi e terapia)

L'iter diagnostico di trombocitemia prevede l'individuazione di parametri clinici, bioumorali e genetici specifici di tale patologia. Devono essere valutate, ad esempio, la presenza di mutazioni nei geni JAK2, MPL o CALR, la misurazione della quantità di cellule staminali (CD34+) circolanti nel sangue periferico, l'esame istologico midollare, l'analisi citogenetica su sangue midollare, l'ecografia dell'addome per valutare le dimensioni di milza e fegato ed eventuali ulteriori indagini strumentali a giudizio clinico. La terapia deve mirare a ridurre la conta piastrinica per consentire un miglior controllo del rischio trombotico. Tutta-

via, non tutti i pazienti con trombocitemia essenziale necessitano di terapia al momento della diagnosi.

EMOCROMATOSI (diagnosi e terapia)

La diagnosi di emocromatosi, una volta accertata la presenza di accumulo di ferro nell'organismo mediante indagini sierologiche, di imaging ed un'eventuale biopsia epatica, si basa su test genetici in grado di identificare le mutazioni responsabili della malattia. La terapia consiste nella rimozione del ferro in eccesso prima che questo determini danni d'organo, mediante salassoterapia ed eventualmente con farmaci in grado di facilitare l'eliminazione del ferro.

MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO (cod. ICD9-CM da 390 a 459)

Le strutture di Cardiologia, Medicina Generale, Immunologia, Pediatria, Ematologia e Nefrologia si dedicano alle patologie di seguito elencate in tabella. In tabella è indicato, per ciascuna patologia, il medico certificatore di riferimento.

CODICE	MALATTIA	MEDICO CERTIFICATORE
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	Roberto Ascoli/Lucia Soriente
RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	Roberto Ascoli/Lucia Soriente
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	Paolo Moscato
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	Paolo Moscato/Massimo Triggiani
RG0030	POLIARTRITE NODOSA	Paolo Moscato/ Massimo Triggiani
RG0040	KAWASAKI (ADULTI)	Paolo Moscato/Massimo Triggiani
RG0040	KAWASAKI (PEDIATRIA)	Raffaele Albano/Basilio Malamisura
RG0050	SINDROME DI CHURG STRAUSS	Paolo Moscato/Massimo Triggiani
RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	Paolo Moscato/Massimo Triggiani
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	Paolo Moscato/Massimo Triggiani
RG0090	MALATTIA DI TAKAYASU	Paolo Moscato/Massimo Triggiani
RG6010	MOSCHOWITZ SINDROME DI	Carmine Selleri
RG6010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA PLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME	Carmine Selleri
RG6010	EMOLITICO UREMICA	Carmine Selleri/Giuseppe Palladino

MEDICI CERTIFICATORI	CONTATTI
Roberto Ascoli	Tel. 089 673314 - e-mail: roberto.ascoli@sangiovannieruggi.it
Basilio Malamisura	Tel. 089 9926384 - e-mail: basilio.malamisura@sangiovannieruggi.it
Paolo Moscato	Tel.089 672746 - 672409 - e- mail: paolo.moscato@sangiovannieruggi.it
Giuseppe Palladino	Tel. 089672882 - e-mail: giuseppe.palladino@sangiovannieruggi.it
Carmine Selleri	Tel. 089 673151 - e-mail: cselleri@unisa.it
Lucia Soriente	Tel. 089 673314 - e-mail: lucia.soriente@sangiovannieruggi.it
Massimo Triggiani	Tel. 089672810 - e-mail: mtriggiani@unisa.it

MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE (cod. ICD9-CM da 520 a 579)

Le strutture di Gastroenterologia e Pediatria si dedicano alle patologie di seguito elencate in tabella. In tabella è indicato, per ciascuna patologia, il medico certificatore di riferimento.

CODICE	MALATTIA	MEDICO CERTIFICATORE
R10010	ACALASIA (PEDIATRIA)	Pasquale Pisano
R10010	ACALASIA	Paola Iovino
R10030	GASTROENTERITE EOSINOFILA (PEDIATRIA)	Pasquale Pisano /Basilio Malamisura
R10030/31	GASTROENTERITE EOSINOFILA	Carolina Ciacci/Paola Iovino

R10051	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	Carolina Ciacci
R10050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE (PEDIATRIA)	Pietro Vajro
R10060	SPRUE CELIACA (PEDIATRIA)	Pasquale Pisano/Basilio Malamisura
R10061	SPRUE CELIACA	Carolina Ciacci/Patrizia Borgheresi

MEDICI CERTIFICATORI	CONTATTI
Patrizia Borgheresi	Tel. 089 672929 - e-mail: patrizia.borgheresi@sangioannieruggi.it
Carolina Ciacci	Tel. 089 672452 - e-mail: cciacci@unisa.it
Paola Iovino	Tel. 089 672452 - e-mail: piovino@unisa.it
Basilio Malamisura	Tel. 089 9926384 - e-mail: basilio.malamisura@sangioannieruggi.it
Pasquale Pisano	Tel. 089672418 - e-mail: pasquale.pisano@sangioannieruggi.it
Pietro Vajro	Tel. 089672409 - e-mail: pvajro@unisa.it

ALCUNI PDTA ACALASIA ESOFAGEA

In paziente con disfagia, perdita di peso ed assenza di alterazioni biochimiche si effettua manometria esofagea per evidenziare markers di malattia dopo una EGDS negativa che esclude forme secondarie simil-acalasia come il cancro esofageo.

ESOFAGITE EOSINOFILA

In paziente con emocromo con formula - IgE totali, Prick

test e IgE RAST si raccomanda endoscopia con biopsie multiple a livello esofageo. La raccomandazione attuale è che almeno 2-4 biopsie dovrebbero essere prelevate sia dall'esofago prossimale che distale per massimizzare la sensibilità per la diagnosi ed eventualmente **manometria esofagea**.

GASTRITE EOSINOFILA

Non ci sono ancora linee guida precise. E' essenziale in caso di sospetto:

- evidenziare ipereosinofilia periferica

- evidenziare infiltrato eosinofilo della mucosa intestinale
 - escludere altre cause di ipereosinofilia
 Attraverso emocromo con formula, IgE totali, Prick test e IgE RAST, ricerca di parassiti ed altri agenti infettivi nelle feci, esami autoimmunitari, endoscopia con biopsie multiple ed eventualmente **diagnostica** per immagini (ecografia intestinale, TAC, RMN) in presenza di ipereosinofilia: biopsia osteomidollare, ago aspirato midollare, triptasi sierica, dosaggio della vitamina B12, ecocardiogramma.

MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (cod. ICD9-CM da 680 a 709)

La struttura di Dermatologia si dedica alle patologie di seguito elencate in tabella. In tabella è indicato, per ciascuna patologia, il medico certificatore di riferimento.

CODICE	MALATTIA	MEDICO CERTIFICATORE
RLO010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	Dario Donadio
RLO020	DERMATITE ERPETIFORME	Dario Donadio
RLO030	PEMFIGO	Dario Donadio
RLO040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	Dario Donadio
RLO050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	Dario Donadio
RLO060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	Dario Donadio

MEDICI CERTIFICATORI	CONTATTI
Dario Donadio	Tel. 089 6722548 - e-mail: dermatologia@sangioannieruggi.it

MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO (cod. ICD9-CM da 710 a 739)

Le strutture di Medicina Generale e Immunologia si dedicano alle patologie di seguito elencate in tabella. In tabella è indicato, per ciascuna patologia, il medico certificatore di riferimento.

CODICE	MALATTIA	MEDICO CERTIFICATORE
RLO010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	Dario Donadio
RLO020	DERMATITE ERPETIFORME	Dario Donadio

RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	Carmine Selleri
RDG010	TALASSEMIA	Carmine Selleri
RDG040	IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA	Carmine Selleri
MEDICI CERTIFICATORI		CONTATTI
Francesco Cecere		Tel. 089672418 - e-mail: francesco.cecere@sangiovanieruggi.it
Carmine Selleri		Tel. 089673151 - e-mail: cselleri@unisa.it

ALCUNI PDTA

ANEMIE EREDITARIE (diagnosi e terapia)

La diagnosi si basa sull'anamnesi personale e familiare, su esami di laboratorio (emocromo, indici di emolisi, reticolociti, elettroforesi dell'emoglobina), sulla valutazione dello striscio di sangue periferico e su indagini di secondo livello inclusi test genetici in base al sospetto clinico. Le opzioni terapeutiche

variano in funzione del tipo di anemia ereditaria e della sua gravità, partendo dalla semplice osservazione clinica fino al supporto trasfusionale e al trapianto di midollo osseo in rari casi. Inoltre è opportuno un regolare controllo clinico per monitorare l'eventuale sovraccarico di ferro al fine di iniziare tempestivamente il trattamento ferrochelante. I casi gravi di talassemia major o drepanocitosi vengono seguiti in collaborazione con il centro

trasfusionale e sottoposti a trasfusione di sangue e terapie per la rimozione del ferro in eccesso in base alle necessità cliniche. L'unica terapia oggi risolutiva per talassemie e drepanocitosi è il trapianto di midollo osseo che viene offerto solo in casi molto selezionati.

SFEROCITOSI (diagnosi e terapia)

La diagnosi si basa sull'anamnesi personale e familiare, esame clinico ed esami di laborato-

rio specifici, guidati dalla presenza di sferociti all'esame morfologico di striscio di sangue periferico. Il trattamento prevede nelle forme più severe la splenectomia.

ANEMIA DI FANCONI (diagnosi e terapia)

La diagnosi dell'anemia di Fanconi si basa sull'esecuzione di specifici test bioumorali, genetici e molecolari, biopsia del midollo osseo e tipizzazione HLA. La terapia dell'anemia di Fanconi comporta regolari controlli medici, soprattutto per verificare la necessità di ricorrere all'utilizzo di eventuali fattori di crescita eritropoietici. Nelle forme più severe è necessario il ricorso al trapianto di midollo osseo.

TROMBOCITEMIE (diagnosi e terapia)

L'iter diagnostico di trombocitemia prevede l'individuazione di parametri clinici, bioumorali e genetici specifici di tale patologia. Devono essere valutate, ad esempio, la presenza di mutazioni nei geni JAK2, MPL o CALR, la misurazione della quantità di cellule staminali (CD34+) circolanti nel sangue periferico, l'esame istologico midollare, l'analisi citogenetica su sangue midollare, l'ecografia dell'addome per valutare le dimensioni di milza e fegato ed eventuali ulteriori indagini strumentali a giudizio clinico. La terapia deve mirare a ridurre la conta piastrinica per consentire un miglior controllo del rischio trombotico. Tuttavia, non tutti i pazienti con trombocitemia

essenziale necessitano di terapia al momento della diagnosi.

EMOCROMATOSI (diagnosi e terapia)

La diagnosi di emocromatosi, una volta accertata la presenza di accumulo di ferro nell'organismo mediante indagini sierologiche, di imaging ed un'eventuale biopsia epatica, si basa su test genetici in grado di identificare le mutazioni responsabili della malattia. La terapia consiste nella rimozione del ferro in eccesso prima che questo determini danni d'organo, mediante salassoterapia ed eventualmente con farmaci in grado di facilitare l'eliminazione del ferro.

MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (cod. ICD9-CM da 680 a 709)

La struttura di Dermatologia si dedica alle patologie di seguito elencate in tabella. In tabella è indicato, per ciascuna patologia, il medico certificatore di riferimento.

CODICE	MALATTIA	MEDICO CERTIFICATORE
R0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	Dario Donadio
R0020	DERMATITE ERPETIFORME	Dario Donadio
R0030	PEMFIGO	Dario Donadio
R0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	Dario Donadio
R0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	Dario Donadio
R0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	Dario Donadio
R60040	KAWASAKI (PEDIATRIA)	Raffaele Albano/Basilio Malamisura

MEDICI CERTIFICATORI	CONTATTI
Dario Donadio	Tel. 089 6722548 - e-mail: dermatologia@sangiovanrieruggi.it

MALFORMAZIONI CONGENITE (cod. ICD9-CM da 740 a 759)

La struttura di Pediatria si dedica alle patologie di seguito elencate in tabella. In tabella è indicato, per ciascuna patologia, il medico certificatore di riferimento.

CODICE	MALATTIA	MEDICO CERTIFICATORE
RN0210	ATRESIA BILIARE	Pietro Vajro
RN0220	MALATTIA DI CAROLI	Pietro Vajro
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	Pietro Vajro
RN1350	SINDROME DI ALAGILLE	Pietro Vajro/Carolina Mauro
RN0660	SINDROME DI DOWN	Carolina Mauro
RN0680	SINDROME TURNER	Carolina Mauro

MEDICI CERTIFICATORI	CONTATTI
Mauro Carolina	Tel. 089 672418 - e-mail: carolina.mauro@sangiovanieruggi.it
Pietro Vajro	Tel. 089 672409 - e-mail: pvajro@unisa.it

MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod. ICD9-CM da 320 a 389)

Le strutture di Neurologia e Oculistica si dedicano alle patologie di seguito elencate in tabella. In tabella è indicato, per ciascuna patologia, il medico certificatore di riferimento.

CODICE	MALATTIA	MEDICO CERTIFICATORE
RFO120	ADRENOLEUCODISTROFIA	Maurizio Tenuta
RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	Maurizio Tenuta
RFO010	ALPERS MALATTIA DI	Maurizio Tenuta
RFG040	ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE	Paolo Barone/MT.Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFG040	ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	Paolo Barone/MT.Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFG040	ATASSIA PERIODICA	Paolo Barone/MT.Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFG040	ATASSIA TELEANGECTASICA	Paolo Barone/MT.Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFG040	ATASSIA VESTIBULO-CEREBELLARE	Paolo Barone/MT.Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFG040	ATROFIA CEREBELLO-OLIVARE	Paolo Barone/MT.Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFO050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA	Paolo Barone/MT.Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFG060	ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFO300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	Adriano Magli/Giovanni Concilio
RFG040	ATROFIA SPINO-DENTATA	Paolo Barone/MT.Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	Maurizio Tenuta

RFG020	BATTEN MALATTIA DI	Maurizio Tenuta
RFG080	BECKER DISTROFIA DI	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG010	CANAVAN MALATTIA DI	Maurizio Tenuta
RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	Maurizio Tenuta
RFG060	CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG280	CHERATOCOMO	Adriano Magli/Salvatore Troisi
RFG230	CICLITE ETROCROMICALI FUCHS	Adriano Magli/Salvatore Troisi
RFG080	COREA DI HUNTINGTON	Paolo Barone/M.T. Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E	Paolo Barone/M.T. Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFG040	DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE	Maurizio Tenuta
RFG040	DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA	Paolo Barone/M.T. Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFG130	DEGENERAZIONE DELLA CORNEA	Adriano Magli/Salvatore Troisi
RFG040	DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE	Paolo Barone/M.T. Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFG040	DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES	Paolo Barone/M.T. Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFG060	DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG040	DISSINERGIA CEREBELLARE MIDCLONICA DI HUNT	Paolo Barone/M.T. Pellecchia/Maurizio Tenuta

RFD090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	Paolo Barone/M.T. Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	Adriano Magli/Salvatore Troisi
RFG090	DISTROFIE MITONICHE	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	Adriano Magli/Sergio Curci
RFG080	DUCHENNE DISTROFIA DI	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFD190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFD060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	Paolo Barone/Maurizio Tenuta
RFG080	ERB DISTROFIA DI	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG060	EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG030	GANGLIOSIDOSI	Maurizio Tenuta
RFD020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	Maurizio Tenuta
RFG050	KENNEDY MALATTIA DI/KENNEDY MALATTIA DI	Maurizio Tenuta
RFG010	KRABBE MALATTIA DI	Maurizio Tenuta
RFG020	KUFS MALATTIA DI	Maurizio Tenuta

RFG050	KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI	Maurizio Tenuta
RFG080	LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFD030	LEIGH MALATTIA DI	Maurizio Tenuta
RFD130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	Paolo Barone/Maurizio Tenuta
RFG060	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	Maurizio Tenuta
RFG010	LEUCODISTROFIE	Maurizio Tenuta
RFG040	LUIS BARR SINDROME DI	Maurizio Tenuta
RFD210	MALATTIA DI EALES	Adriano Magli/Vito Turco
RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	Paolo Barone/MT.Pellecchia/ Maurizio Tenuta
RFG040	MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI	Maurizio Tenuta
RFD160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI	Maurizio Tenuta
RFD070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	Paolo Barone/Maurizio Tenuta
RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	Antonella Toriello Maurizio Tenuta
RFG070	MIOPATIA DESMIN STORAGE	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta

RFG070	MIDPATIE CONGENITE EREDITARIE	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFO150	NARCOLESSIA	Paolo Barone/Maurizio Tenuta
RFG060	NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE (ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI)	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG060	NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG060	NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	Maurizio Tenuta
RFO170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	Paolo Barone/MT. Pellecchia/ Maurizio Tenuta
RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	Paolo Barone/MT. Pellecchia/ Maurizio Tenuta
RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	Maurizio Tenuta
RFO180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG060	POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG060	REFSUM MALATTIA DI	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFO040	RETT SINDROME DI	Maurizio Tenuta

RFG060	ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG060	ROUSSY-LEVY SINDROME DI	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFD270	SINDROME DI COGAN	Adriano Magli/Salvatore Troisi/Francesco Cecere
RFD120	SCHILDER MALATTIA DI	Maurizio Tenuta
RFD100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	P. Barone/M.T. Pellecchia/M. Tenuta/A. Toriello
RFD110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	P. Barone/M.T. Pellecchia/M. Tenuta/A. Toriello
RFD170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI	P. Barone/M.T. Pellecchia/M. Tenuta
RFG090	STEINERT MALATTIA DI	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFG040	STRUMPEL-LORRAINE MALATTIA DI	Paolo Barone/M.T. Pellecchia/Maurizio Tenuta
RFG090	THOMSEN MALATTIA DI	Antonella Toriello/Maurizio Tenuta
RFD200	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI	Maurizio Tenuta
RFD070	VITREO RETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	Adriano Magli/Vito Turco
RFG090	VON EULENBURG MALATTIA DI	Maurizio Tenuta
RFG050	WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI	Maurizio Tenuta
RFD140	WEST SINDROME DI	Paolo Barone/Maurizio Tenuta

MEDICI CERTIFICATORI - NEUROLOGIA	CONTATTI
Paolo Barone	Tel. 089 672461 - e-mail: pbarone@unisa.it
M.T. Pellecchia	Tel. 089 672461 - e-mail: maria.pellecchia@sangioannieruggi.it
Maurizio Tenuta	Tel. 089 673072 - e-mail: maurizio.tenuta@unisa.it
Antonella Toriello	Tel. 089 672571 - e-mail: antonella.toriello@sangioannieruggi.it

MEDICI CERTIFICATORI - OCULISTICA	CONTATTI
Giovanni Concilio	Tel. 089 672663 - e-mail: oculistica@sangioannieruggi.it
Sergio Curci	Tel. 089 672663 - e-mail: oculistica@sangioannieruggi.it
Adriano Magli	Tel. 089 672663 - e-mail: amagli@unisa.it
Salvatore Troisi	Tel. 089 672663 - e-mail: oculistica@sangioannieruggi.it salvatore.troisi@sangioannieruggi.it
Vito Turco	Tel. 089 672663 - e-mail: oculistica@sangioannieruggi.it vito.turco@sangioannieruggi.it

ALCUNI PDTA

Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)

Il protocollo prevede le seguenti fasi:

La diagnosi

Il percorso assistenziale inizia con il MMG che invia il paziente presso il centro specialistico aziendale per la presenza di deficit motori.

Il neurologo procede alla visita, esegue l'elettromiografia, esclude altre patologie attraverso l'esecuzione dei Potenziali Evocati Motori e Somestesici, di esami di neuroimaging e di esami ematici in regime ambulatoriale oppure di ricovero in day hospital o ricovero ordinario. Uno studio genetico può essere indicato nelle forme familiari (5-10% dei casi). Quindi effettua la diagnosi e prende in carico il paziente attraverso un percorso dedicato:

- Accesso all'Azienda Ospedaliera Universitaria facilitato mediante tessera (scheda personale per l'accesso con l'autoveicolo e l'uso dell'ascensore).
- Prenotazione diretta c/o l'Ambulatorio Dedicato (auto prenotazione da parte del medico).
- Ambulatorio e Day Hospital localizzati al Piano V del Corpo C (nell'ambito della U.O. di Neurologia ad indirizzo Riabilitativo) per

garantire eventuali interventi.

- Presa in carico del Gruppo Operativo Dedicato (GOS.)

Una volta fatta la diagnosi, il caso viene inviato al GOS, i cui compiti sono:

1) Predisporre la presa in carico ed un Piano Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA-P).

Definire le professionalità che prenderanno in carico il paziente nel setting ospedaliero (neurologo ed infermiere ospedaliero) e le altre professionalità che dovranno occuparsi del paziente.

2) La gestione delle complicanze nell'evoluzione della malattia.

3) Assistenza psicologica al paziente.

4) Intervento del nutrizionista. La comparsa di disfagia ha valenza prognostica negativa ed impone l'attuazione di una dieta modificata, omogenea, di consistenza cremosa, papposa e fortificata per disfagia moderata; nutrizione artificiale enterale tramite Sondino Naso Gastrico (SNG) o Gastrostomia Endoscopica Percutanea (PEG), nel caso di progressione della malattia e disfagia moderata/severa.

5) La fase del Pronto Soccorso e/o del ricovero ospedaliero.

Questa fase potrebbe essere necessaria in qualsiasi momento del percorso in relazione a possibili complicanze o patologie associate. Si ricorre al ricovero quando il paziente si trova nella fase più avanzata della malattia.

Pronto Soccorso

Il paziente sul quale interviene il 118 per complicazioni legate alla patologia di base o per altre patologie intercorrenti deve, insieme ai familiari, segnalare la patologia all'infermiere della centrale operativa del 118. Il medico/infermiere del 118 informa il medico di Pronto Soccorso che il paziente è affetto da SLA ed è inserito in uno specifico percorso.

Il medico di Pronto Soccorso:

1) valuta il paziente;

2) segue una o più prestazioni di PS (se necessario);

3) si avvale di una consulenza neurologica urgente (se necessario);

4) decide in quale setting ospedaliero inviare il paziente e se necessario procede al ricovero ospedaliero.

LE MALATTIE RARE E L'INFORMAZIONE

Il Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 si esprime a favore del potenziamento e sostegno delle diverse fonti informative istituzionali esistenti, nonché alla promozione del loro impiego.

Le informazioni in Italia

In questo senso opera dal Febbraio 2008 il Telefono Verde Malattie Rare (TVMR), helpline nazionale dedicata alle malattie rare. Progettato e realizzato dall'urgente necessità di fornire informazioni e orientare su temi d'interesse comune alle malattie rare, il TVMR rappresenta una fonte di informazioni centralizzate in ambito nazionale, soprattutto secondo quanto previsto dal D.M. n. 279/2001. Oltre a fornire informazioni sulla rete nazionale delle malattie rare il TVMR è stato espressamente creato per offrire contenuti e strumenti che promuovano le conoscenze, le

buone pratiche e i processi di empowerment riguardanti le malattie rare.

Le informazioni in Regione Campania

Il servizio di Informazione sulle Malattie Rare del Centro di Coordinamento si rivolge a tutti i cittadini con malattia rara, ai loro familiari, alle Associazioni di pazienti, ai medici ed agli operatori sanitari che vogliono approfondire la loro conoscenza sulle malattie rare.

Il servizio può essere contattato tramite e-mail, telefono o Fax:

Telefono: 081-7464814 - 3346336869 -

Orari: 09.30 - 15.00

Fax: 081-7463116

E-mail: malattierare@unina.it

Le informazioni in provincia di Salerno

ASL SALERNO

Tutte le informazioni possono essere richieste all'indirizzo mail: [no.it.](mailto:malattie_rare@aslsaler-</p></div><div data-bbox=)

Le informazioni sulle modalità di rilascio dell'esenzione ticket possono essere richieste presso gli sportelli esenzione Ticket distrettuali.

AQUA SAN GIOVANNI DI DIO E RUGGI D'ARAGONA

Per ricevere invece informative più dettagliate è possibile consultare il sito alla sezione dedicata o contattare il referente delle malattie rare dell'Azienda tramite le seguenti modalità:

Dr.ssa Antonella Maisto: telefono 089 672022, cell. 3467905177

e-mail: antonella.maisto@sangioannieruggi.it



the same time, the authors would like to thank the following people for their help in the preparation of this paper: Dr J. M. Griffin, Dr M. J. Griffin, Dr S. D. Stroh, Dr M. J. Griffin, Dr S. D. Stroh and Dr M. J. Griffin.

Correspondence should be addressed to Dr M. J. Griffin, School of Mechanical Engineering, The University of Edinburgh, Edinburgh, UK.

E-mail: m.j.griffin@ed.ac.uk

© 2002 The Authors. Journal compilation © 2002 Institute of Mechanical Engineers

DOI: 10.1070/1365-2450(200201)277:1030::AID-SV1030

Published online in Wiley InterScience (www.interscience.wiley.com). DOI: 10.1002/sv.1030

Received 10 October 2001; accepted 10 October 2001

Revised 10 October 2001; accepted 10 October 2001

