

S/3



consegnate in  
numero 2 p/16/2003

Regione Autonoma Friuli Venezia Giulia

25 SET. 2003

DIREZIONE REGIONALE  
DELLA SANITÀ E DELLE POLITICHE SOCIALI  
Servizio dell'Assistenza Sanitaria e della Formazione

Trieste  
Riva N. Sauro 8 (C.A.P. 34124)  
☎ 040 377 5520 (Informazioni)  
Telefax: 040 377 5523 (☎ operatore 040 377 5690)  
040 377 5577 (☎ operatore 040 377 5690)  
040 377 5511 (☎ operatore 040 377 5510)

Prot: 19517 /SAN 44

IRCCS - Istituto per l'Infanzia "Burlo Garofolo" - Trieste
PROT. GEN. N° 10859
29 SET. 2003
POSTA IN ARRIVO
DIR. REG. RESP. REGIONALE
ES. C. C.S.

Ai Direttori generali

Ai Direttori Sanitari

delle Aziende Sanitarie  
della Regione F.V.G.  
LORO SEDI

Al sig. Commissario Straordinario  
dell'Istituto per l'Infanzia  
"Burlo Garofolo"  
via dell' Istria 65/1  
34100 TRIESTE

Al Sig. Commissario Straordinario  
Del Centro di Riferimento  
Oncologico  
Via Pedemontana occ. N. 12  
33081 -- AVIANO (PN)

Al Sig. Presidente del Policlinico  
Universitario  
Via Colugna n. 50  
33100 UDINE

Al Direttore Sanitario  
della Casa di Cura  
"Sanatorio Triestino"  
Via Rossetti n. 62  
34100 -- TRIESTE

Al Direttore Sanitario  
della Casa di Cura "Salus"  
Via Bonaparte n. 4  
34100 -- TRIESTE

Al Direttore Sanitario  
della Casa di Cura  
"Pineta del Carso s.p.a."  
Viale della Stazione n. 26  
34013 -- DUINO-AURISINA



# Regione Autonoma Friuli-Venezia Giulia

GIUNTA REGIONALE

Delibera n° 2725

ESTRATTO DEL PROCESSO VERBALE  
DELLA SEDUTA DEL 12 SETTEMBRE 2003.

## OGGETTO

DM 279/2001. INDIVIDUAZIONE DEI NUOVI PRESIDI REGIONALI PER LA PREVENZIONE, LA SORVEGLIANZA, LA DIAGNOSI E LA TERAPIA DELLE MALATTIE RARE

- |                                 |                       |
|---------------------------------|-----------------------|
| 1. sig. Riccardo ILLY           | - Presidente          |
| 2. sig. Gianfranco MORETTON     | - Vice presidente     |
| 3. prof. Roberto ANTONAZ        | - Assessore           |
| 4. p.i. Augusto ANTONUCCI       | - Assessore           |
| 5. dott. Ezio BELTRAME          | - Assessore           |
| 6. dott. Enrico BERTOSSI        | - Assessore           |
| 7. sig. Roberto COSOLINI        | - Assessore           |
| 8. p.i. Franco IACOP            | - Assessore           |
| 9. sig. Enzo MARSILIO           | - Assessore           |
| 10. sig. Gianni PECOL COMINOTTO | - Assessore           |
| 11. dott. Lodovico SONEGO       | - Assessore           |
| dott. Giovanni BELLAROSA        | - Segretario generale |

PRESENTI	ASSENTI
PRESENTE	
PRESENTE	
	ASSENTE
PRESENTE	
PRESENTE	
PRESENTE	
PRESENTE	
PRESENTE	
PRESENTE	
PRESENTE	
PRESENTE	

In ordine all'oggetto, la Giunta Regionale ha discusso e deliberato quanto appresso:

IL SEGRETARIO GENERALE  
F.to Bellarosa

IL PRESIDENTE  
F.to Illy

DECRETO N. 279/01 - PRESIDI REGIONALI DELLA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE  
nuovi riconoscimenti

ASS 2 ISONTINA		
Struttura o Unità operativa	Codice	
U.O. di Medicina P.O. di Gorizia	RA0030	Definizione malattia e/o gruppo Malattia di Lyme
	RC0110	Crioglobulinemia mista
	RC0210	Malattia di Behcet
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0060	Sindrome di Goodpasture
	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RG0090	Malattia di Takayasu
	RM0010	Dermatomirosite
	RM0020	Polimiosite
	RM0030	Connettivite mista
	RM0040	Fascite eosinofila
	RM0060	Policondrite
	RMG010	Connettiviti indifferenziate
	RF0080	Corea di Huntington
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica
	RF0110	Sclerosi laterale primaria
	RF0170	Steele-Richardson-Olszewski
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante
	RFG060	Neuropatie ereditarie
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	
RFG080	Distrofie muscolari	
RFG090	Distrofie miotoniche	

ASS 3 ALTO FRIULI		
Struttura o Unità operativa	Codice	
U.O. di Medicina di Tolmezzo	RA0030	Definizione malattia e/o gruppo Malattia di Lyme
	RMG010	Connettiviti indifferenziate

ASS 6 FRIULI OCCIDENTALE		
Struttura o Unità operativa	Codice	
Centro Immunofasfusionale	RDG020	Definizione malattia e/o gruppo Difetti ereditari della coagulazione

DECRETO N. 279/01 - PRESIDI REGIONALI DELLA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE  
 nuovi riconoscimenti  
 AOORTS DI TS

allegato 1

	RN0680	Sindrome di Turner
	RN0690	Sindrome di Klinefelter
	RN1360	Sindrome di Alport
Clinica Neurologica	RF0080	Corea di Huntington
	RF0040	Malattie spinocerebellari
	RF0050	Atrofie muscolari spinali
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica
	RF0060	Neuropatie ereditarie
	RF0170	Steele-Richardson-Olszewski
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante
	RB0060	Linfoangioeliomatosi
	RC0200	Carenza congenita di alfa 1 antitripsina
	RCG150	Istiocitosi croniche
U.O. di Pneumologia		

DECRETO N. 279/01 - PRESIDI REGIONALI DELLA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE  
 nuovi riconoscimenti  
 AOSMM DI UDINE

allegato 1

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
U. O. di Medicina 2	RC0190	Angioedema ereditario
	RC0210	Malattia di Behcet
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari
	RCG160	Immunodeficienze primarie
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0050	Sindrome di Churg-Strauss
	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RG0090	Malattia di Takayasu
	RG0110	Sindrome di Budd-Chiari
	RI0030	Gastroenterite eosinofila
	RI0060	Sprue celiaca
	RM0010	Dermatomirosite
	RM0020	Polimiosite
	RM0030	Connettivite mista
	RM0040	Fascite eosinofila
	RMG010	Connettiviti indifferenziate

DECRETO N. 279/01 - PRESIDI REGIONALI DELLA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE  
 nuovi riconoscimenti  
 IRCCS BURLO GAROFOLO

allegato 1

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	
Clinica Pediatrica	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari	
	RD0060	Malattia di Chediak-Higashi	
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	
	RL0020	Dermatite erpetiforme	
	RM0010	Dermatomirosite	
	RM0030	Connettivite mista	
	RMG010	Connettiviti indifferenziate	
	RN0660	Sindrome di Down	
	RN0700	Sindrome di Wolf-Hirschhorn	
	RN0950	Sindrome di Kartegener	
	RN1350	Alagille sindrome di	
	RDG030	Plastringopatie ereditarie	
	U.O. di Emato-Oncologia		

IL PRESIDENTE  
 F.to Illy

IL SEGRETARIO GENERALE  
 F.to Bellarosa

DECRETO N. 279/01 - PRESIDI REGIONALI DELLA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE  
ASS 2 ISONTINA

allegato 2

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
Servizio Trasl ed Immunoematologico U.O. di Medicina P.O. di Gorizia	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione
	RA0030	Malattia di Lyme
U.O. di Neurologia	RC0110	Crioglobulinemia mista
	RC0210	Malattia di Behcet
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0060	Sindrome di Goodpasture
	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RG0090	Malattia di Takayasu
	RM0010	Dermatomiosite
	RM0020	Polimiosite
	RM0030	Connettive mista
	RM0040	Fascite eosinofila
	RM0060	Policodrite
	RMG010	Connettivi indifferenziate
	RF0080	Corea di Huntington
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica
	RF0110	Sclerosi laterale primaria
	RF0170	Steele-Richardson-Olszewski
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante
	RF0600	Neuropatie ereditarie
	RF0700	Miopatie congenite ereditarie
RF0800	Distrofie muscolari	
RF0900	Distrofie miotoniche	



DECRETO N. 279/01 - PRESIDI REGIONALI DELLA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE  
ASS 4 MEDIO FRIULI

allegato 2

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
U.O. di Medicina - Amb. Immunologia Clinica Osp. S. Daniele	RC0110	Crioglobulinemia mista
	RCG130	Amibodosi primarie e familiari
	RC0190	Angioedema ereditario
	RCG160	Immunodeficienze primarie
	RC0210	Malattia di Behcet
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
	RG0020	Poliangiite microscopica
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0040	Sindrome di Kawasaki
	RG0050	Sindrome di Churg-Strauss
	RG0060	Sindrome di Goodpasture
	RG0070	Granulomatosi di Wegener
	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RGG010	Microangiopatie trombotiche
	RG0090	Malattia di Takayasu
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale
	RM0010	Dermatomiosite
	RM0020	Polmiosite
	RM0030	Connettivite mista
	RMG010	Connettiviti indifferenziate
RM0040	Fascite eosinofila	
RM0060	Policondrite	
RA0030	Malattia di Lyme	
U.O. Laboratorio Analisi cliniche e Microbiologia Osp. S. Daniele		

DECRETO N. 279/01 - PRESIDI REGIONALI DELLA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE  
AOSMA DI PN

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
U.O. di Cardiologia	RG0010	Endocardite reumatica
	RG0040	Sindrome di Kawasaki
U.O. di Gastroenterologia	RA0020	Malattia di Whipple
	RB0050	Poliposi familiare
	RI0010	Acalasia
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante
	RI0060	Sprue celiaca
U.O. di Medicina 2	RCG020	Sindromi adreno genitali congenite
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni
U.O. di Medicina 3 - Servizio di Diabetologia	RC0110	Crioglobulinemia mista
	RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine
U.O. di Nefrologia ed Emodialisi	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi
		Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi (solo omocistinuria)
	RCG040	Disturbi da accumulo di lipidi
	RCG080	Amiloidosi primarie e familiari
	RCG130	Sindrome emolitica uremica
	RD0010	Poliangiite microscopica
	RG0020	Poliarterite nodosa
	RG0030	Granulomatosi di Wegener
	RG0070	Microangiopatie trombotiche
	RGG010	Diabete insipido nefrogenico
	RJ0010	Malattia del fegato policistico
	RN0230	Rene con midollare a spugna
	RN0250	Sindrome di Alport
RN1360	Distonia di torsione idiopatica	
U.O. di Neurologia	RF0090	Sclerosi laterale amiotrofica
	RF0100	Malattie spinocerebellari
	RFG040	Atrofie muscolari spinali
	RFG050	Miopatie congenite ereditarie
	RFG070	Distrofie muscolari
U.O. di Oculistica	RFG080	Distrofie miotoniche
	RFG090	Cheratocono
	RF0280	Degenerazioni della cornea
	RFG130	Distrofie ereditarie della cornea
	RFG140	

DECRETO N. 279/01 - PRESIDI REGIONALI DELLA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE  
AOORTS DI TS

allegato 2

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	
U.O. di Cardiologia Clinica Dermatologica	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari	
	RA0010	Malattia di Hansen	
	RA0030	Malattia di Lyme	
	RC0210	Malattia di Behcet	
	RL0030	Penfigo	
	RL0040	Penfigoide bolloso	
	RL0050	Penfigoide benigno delle mucose	
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	
	RM0010	Dermatomirosite	
	RN0520	Xeroderma pigmentoso	
	RN0650	Sindrome di Parry-Romberg	
	RN1530	Sindrome Leopard	
	RN1650	Sindrome del nevo displastico	
	RN1710	Sindrome di Tay	
Clinica Oculistica	RF0200	Vireoretinopatia essudativa familiare	
	RF0210	Malattia di Eales	
	RF0250	Distrofie retiniche ereditarie	
	RF0260	Distrofie ereditarie della coroida	
	RF0270	Cirolite eterocromica di fuch	
	RF0280	Emeralopia congenita	
	RF0290	Distrofie ereditarie della cornea	
	RF0300	Cheratocono	
	RF0310	Atrofia ottica di Leber	
	Clinica 3 <sup>a</sup> Medica	RG0040	Sindrome di Kawasaki
		RM0020	Polimiosite
		RM0030	Connettivite mista
		RM0040	Connettiviti indifferenziate
		RM0050	Fascite eosinofila
		RM0060	Fascite diffusa
RM0070		Policondrite	
RCG080		Disturbi da accumulo di lipidi (solo malattia di Fabry)	
RD0010		Sindrome emolitica uremica	
RN0750		Sclerosi Tuberosa	
U.O. di Neurologia e Dialisi	RC0010	Deficienza ACTH	
	RC0020	Sindrome di Kallmann	
U.O. di Medicina Clinica	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	
	RCG030	Polipendocrinopatie autoimmuni	

DECRETO N. 279/01 - PRESIDI REGIONALI DELLA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE  
AOSMM DI UDINE

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
U.O. di Immunematologia e Med Trasn	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione
	RCG100	alterazioni congenite del metabolismo del ferro
U.O. di Nefrologia	RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine
	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi (solo malattia di Fabry)
	RC0110	Crioglobulinemia mista
	RG0020	Poliangiolite microscopica
	RG0060	Sindrome di Goodpasture
	RG0070	Granulomatosi di Wegener
	RGG010	Microangiopatie trombotiche
	RF0150	Narcolessia
	RF0130	Degenerazioni della cornea
	RF0140	Distrofie ereditarie della cornea
U.O. di Neurologia	RF0280	Cheratocono
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale
U.O. di Oculistica	RJ0030	Cistite interstiziale
	RC0190	Angioedema ereditario
U.O. di Urologia	RC0210	Malattia di Behcet
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari
	RCG160	Immunodeficienze primarie
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0050	Sindrome di Churg-Strauss
	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RG0090	Malattia di Takayasu
	RG0110	Sindrome di Budd-Chiari
	RI0030	Gastroenterite eosinofila
	RI0060	Sprue celiaca
	RM0010	Dermatomirosite
	RM0020	Polimiosite
	RM0030	Connettivite mista
	RM0040	Fascite eosinofila
	RMG010	Connettiviti indifferenziate

DECRETO N. 279/01 - PRESIDI REGIONALI DELLA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE  
PUGD DI UD

allegato 2

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
Clinica Pediatrica	RN0650	Sindrome di Pary-Romberg
	RN0770	Sindrome di Sturge-Weber
	RN0780	Sindrome di Von Hippel Lindau
	RN1720	Sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada
	RCG020	Sindromi adreno genitili congenite
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vit D resistente
	RI0060	Sprue celiaca
	RN0680	Sindrome di Turner
	RN0690	Sindrome di Klinefelter
	RN0950	Sindrome di Kartegener
	RN1310	Sindrome di Prader-Willi
	RA0030	Malattia di Lyme
	RC0110	Crioglobulinemia mista
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari
	RC0210	Malattia di Behcet
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
RG0020	Poliangiite microscopica	
RG0030	Poliarterite nodosa	
RG0040	Sindrome di Kawasaki	
RG0050	Sindrome di Churg-Strauss	
RG0060	Sindrome di Goodpasture	
RG0070	Granulomatosi di Wegener	
RG0080	Arterite a cellule giganti	
RGG010	Microangiopatie trombotiche	
RG0090	Malattia di Takayasu	
RJ0020	Fibrosi retroperitoneate	
RM0010	Dermatomiosite	
RM0020	Polmiosite	
RM0030	Connettivite mista	
RMG010	Connettiviti indifferenziate	
RM0040	Fascite eosinofila	
RM0050	Fascite diffusa	
RM0060	Policondrite	
RN0290	Campodattilia familiare	
RN1610	Poems sindrome	
Clinica Reumatologica		

DECRETO N. 279/01 - PRESIDI REGIONALI DELLA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE  
IRCCS BURLO GAROFOLO

allegato 2

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	
Centro per le Malattie Metaboliche	RC0160	Ipfosfatasia	
	RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	
	RCG050	Disturbi del ciclo dell'urea	
	RCG060	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati	
	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi	
	RCG140	Mucopolisaccaridiosi	
	RFG030	Gangliosidiosi	
	RNG060	Osteodistrofie congenite (solo osteogenesi imperfette)	
	RN0330	Sindrome di Ehlers-Danlos	
	RN1320	Sindrome di Marfan	
	RN1710	Sindrome di Tay	
	RN1760	Zellweger sindrome di	
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	
Chirurgia pediatrica	RN0170	Atresia del digiuno	
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	
	RN0190	Ano imperforato	
	RN0200	Malattia di Hirschsprung	
	RN0320	Gastroschisi	
	Clinica Pediatrica	RB0040	Sindrome di Gardner
		RB0050	Poliposi familiare
		RBG010	Neurofibromatosi
		RC0010	Deficienza ACTH
		RC0020	Kallmann sindrome di
		RC0030	Sindrome di Reifenstein
		RC0040	Pubertà precoce idiopatica
		RC0070	Deficienza congenita di zinco
		RC0150	Malattia di Wilson
RC0170		Rachitismo ipofosfatemico vit D resistente	
RC0190		Angioedema ereditario	
RC0210		Malattia di Behcet	
RCG020		Sindromi adreno genitai congenite	
RCG030		Poliendocrinopatie autoimmuni	
RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro		
RCG130	Amiloidosi primarie e familiari		
RCG160	Immunodeficienze primarie		
RD0010	Sindrome emolitica uremica		

DECRETO N. 279/01 - PRESIDI REGIONALI DELLA RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE  
IRCCS BURLO GAROFOLO

allegato 2

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
U.O. di Emato-Oncologia	RB0010	Tumore di Wilms
	RCG150	Istiocitosi croniche
	RD0040	Neutropenia ciclica
	RDG010	Anemie ereditarie
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione
	RDG030	Piastriнопатie ereditarie
	RN0830	Sindrome di Bloom
	RNG040	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia
	RN0670	Malattia di Cri Du Chat
	RN1410	Sindrome di Cornelia De Lange
U.O. di Maxillo facciale	RP0010	Embrifetopatia rubeoilica
	RP0040	Sindrome alcolica fetale
	RCG120	Disordini del metabolismo delle purine e pirimidine
	RF0030	Malattia di Leigh
	RF0040	Sindrome di Rett
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica
	RF0120	Adrenoleucodistrofia
	RF0130	Sindrome di Lennox Gastaut
	RF0140	Sindrome di West
U.O. di Neuropsichiatria infantile	RF0140	Leucodistrofie
	RF0140	Leucodistrofie
	RF0400	Malattie spinocerebellari
	RF0500	Atrofie muscolari spinali
	RF0600	Neuropatie ereditarie
	RF0700	Miopatie congenite ereditarie
	RF0800	Distrofie muscolari
	RF0900	Distrofie miotoniche
	RF0100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iper kaliemiche
	RN0010	Sindrome di Arnold- Chiari
	RN0020	Microcefalia
	RN0030	Agnesia cerebellare
	RN0050	Lissencefalia
	RN0750	Sierosi Tuberosa
	RN0770	Sindrome di Sturge-Weber
	RN0870	Sindrome di Dubowitz
	RN0910	Sindrome di Goldenhar