

MME INSIEME



n. 3/2002

Informa tutto di Cometa A.S.M.M.E.



Associazione
Studio
Malattie
Metaboliche
Ereditarie

Tel. e fax
049 9903303

E-mail
cometasm@tin.it

Buone feste



Ringrazia

A.N.F.F.A.S. GESTIONE CASA SERENA • A.S. RARI NANTES MAROSTICA • ANDREATTA PAOLA-LISA-ARIANNA • ARPA - PMIP C/o Magnani Luisa • ASCOT TECH SRL • ASS. CULTURALE ARCOBALENO • ASSOCIAZIONE AMICI DEL BORGO • BACCO GRAZIANO • BANCA MEDIOLANUM MAROSTICA • BANCA POPOLARE DI MAROSTICA • BANZATO ROBERTO • BARBADORO MAURIZIO • BARBON MASSIMO • BAREL RODOLFO • BARTOLI IVO • BAU PAOLO-NICOLA • BELLANI NADIA • BENEFICA GIUDECCA • BERNAZZALI FRANCO • BERTOLLO UMBERTO • BETTIN MARIA • BIANCHINI ANTONIO • BOCCINGHER VALENTINA • BONIVENTO ORTOLANI PAOLA - DORIANA • BORTOT MARIA GRAZIA • BOSETTO ANDREA • BRAGGION OSCAR • BRAGLIA SANTINO • BRAGLIA VIVALDO • BRUNETTI REBECCA • BUCCHI DALEO • BUSATTA GIORGIO • BUSNELLI RICCARDO • CACEFFO FERRUCCIO • CALGARO NICOLA • CANEI DAVIDE • CANELLO REMO-MATTEO • CAPOZZA MICHELE • CARLETTI MIRIA • CARNIELLO SRL • CAROLLO BORSATO RINA • CAROLLO MICOL • CASAROTTO CLAUDIO • CASSA DI RISPARMIO PD RO SPA AGENZIA DI CORSO GARIBALDI PADOVA • CAVALLARI MARISA • CAVALLARO MATTEO • CAVEDON LUCIA • CAZZOLLI ROLANDO-SILVIA • CHIAPPE MONICA • CHIESA EVANGELICA LUTERANA COMUNITA' DI VENEZIA • CIRCOLO QUERCIOLE • CLAUSER AGNESE • CLAUSER INES • CLAUSER GIUSEPPE PAOLO E ALESSANDRA • COLTRO GIMMY • COMITATO ORGANIZ. "LA SCUOLA IN CORSA PER L'AS.M.M.E." DI ERACLEA (VE) • COMUNE DI MAROSTICA • CORMANO CONCETTA • CORNACCHIA MAURIZIO • CORTESE LUCIANA • COSTALUNGA DOMENICO • COSTAN DAVIDE • COSTANTINO NIKO • COZZOLINO GIUSEPPE • CUOGO PAOLO-ALESSANDRO • DA SOGHE MARIA LUISA • DAL POZZOLO VANIA • DALLA PRIA GIANFRANCO • DALLA TORRE LAURA • DALLA VENEZIA PAOLA • DALLASTA LINA • DALL'OSTO MIRCO • DE BERNARDO MANUELA • DE BIASI MIRCO • DE FACCI ANGELINA • DE ROSSI ELISA • DE STEFANI MARIO • DELLAI LORETTA/IANZOLIN • DI PALMA MARCO • DIFFUSIONE EUROPEA SPA • DONATORI SANGUE Pres. RIGON ANTONIO • CASSA PEOTA DI S. ANGELO DI PIOVE • DUSO ANNA • EDILBASSO SRL • EFFEZETA SRL • EKOCLUB ASS. BENEMERITA DEL C.O.N.I. • FAGCHIN ALESSANDRO • FADDA CRESTANELLO NEREA • FAGGIAN STEFANO • FARINAZZO CRISTIANO • FAVARON PAOLO • FE.IN.AR. • FERRO ALIDA • FIDAS • FISCHER ITALIA SRL • FONDAZIONE CICLISMO Pres. Cavazzana Giovanni • FONDRIEST GIANPAOLO • FONTANILI FERRANTE • FORTE MIRCO • FRASCAROLI GILBERTO • FRATTIN PIETRO • FUNGHER ANNA • GABRIELI NICOLA • GALLI MARIA TERESA • GALLUPPI RENZA • GAMATEX • GARIZZO ORSOLA • GHIOTTO GIANPAOLO • GIOVANNINI ELEONORA • GOLO MICHELE • GOMIERO CLARA • GROTTA ANGELA • GRUPPO CARNEVALE DI BIBIONE • GRUPPO DONATORI SANGUE C/o Bassan Riccardo • GRUPPO "LA ROSA" C/o Zancanaro Rita • GUARNIERI PAOLO • GUERRA ALICE • GUIDOLIN PROMOTION SRL C/o S.ra Guidolin • HYPO ALPE ADRIA BANK SPA • Monica Favretto • IMPRESA EDILE CALZAVARA EZIO • INGUANOTTO ANTICA PASTICCERIA • IOTTI ANDREA • ITAS VENDRAMIN CORNER • LA CASA DELLA PUBBLICITA' MARKETING & COMUNICAZIONE • LAPORTA FRANCESCO • LEO CLUB "BARCELONA" C/o D. Fugazzotto • LICINI CLAUDIA • LINEA PENTA SRL • LOCARDI BRUNO • LOGICA SRL • LORENZO GIOVANNA • LORENZO LIVIO • LORENZO LUIGIA • LORENZO RAFFAELE • LORENZON ALICE • LUDERIN ANNALISA • LUPATO FRANCESCA • MANFRON MIRCO • MARCOLIN DIANA • MARIGO ZITA • MARINELLO VITO • MARIOTTO MARIA • MAROSO FERNANDA • MASSAROLI IRMA • MASTELLA MAURO • MENARBIN GIANNI E PAOLA • MENEGHEL VIRGINIA • MIOLO TIZIANO • MION EMMA • MONTAGNA SANDRA • MONTANARI FEDERICA • MORABITO GIOVANNI-SOFIA • MORELLO MARIA ELOISA • MUCCIOLI RICCARDO • NARDIN FRANCESCA • NASON ERMANNO •

Un anno positivo,

ma sono ancora molti i problemi aperti

Finalmente varato il Regolamento nazionale

Vorrei concludere il 2001 con alcune riflessioni su ciò che di positivo esso ha rappresentato per la nostra Associazione e per tutti i malati metabolici.

La prima circostanza è l'entrata in vigore del "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie". Non si tratta certo di un punto di arrivo, ma pur sempre di una base sulla quale le Regioni dovranno lavorare. È infatti alle Regioni che il regolamento affida il destino dei nostri pazienti, togliendo quindi qualsiasi ambiguità riguardo la determinazione degli interlocutori. Pubblichiamo il Regolamento perché sarà per noi tutti un punto di riferimento.

Il Regolamento non sarà comunque la nostra panacea. Quel poco che esso contiene di concreto è il riconoscimento delle Malattie Rare, e quindi delle Malattie Metaboliche Ereditarie, ma lascia comunque aperti molti interrogativi. Uno di questi riguarda la finanziabilità delle esenzioni che il Regolamento determina: i recenti tagli alla spesa sanitaria stabiliti dall'attuale Governo vanno valutati con attenzione; l'assurdo sarebbe arrivare alla diagnosi, ma non poter effettuare la cura!

L'assistenza resta un problema, soprattutto per gli adulti

Relativamente al problema delle cure, e quindi dell'assistenza, è necessario specificare i limiti della nostra associazione. Cometa A.S.M.M.E. è nata infatti per promuovere prioritariamente la ricerca, non l'assistenza, anche se l'assistenza resterà comunque un settore in cui Cometa A.S.M.M.E. continuerà a portare il proprio contributo. Il convegno di Gazzo Padovano mi sembra un ottimo esempio di questo impegno, ma è bene ricordare che qualunque pretesa in termini di assistenza, nei confronti dell'associazione, non potrà purtroppo trovare riscontro perché l'assistenza non è lo scopo di Cometa A.S.M.M.E.

Il convegno tenutosi a Gazzo Padovano il 27 maggio sulle "Prospettive assistenziali

nelle Malattie Metaboliche Ereditarie", è stato importante perché ha permesso di esprimere le nostre istanze alle autorità sanitarie e regionali che, è il caso di sottolinearlo, hanno partecipato numerose.

Rimangono aperti numerosi problemi, in particolare riguardo il futuro dei nostri pazienti adulti. Si tratta di un delicato e importante settore anche in termine di numeri sfugge più di altri all'attenzione delle istituzioni, e per il quale non ci sono né competenze specifiche né modelli operativi. Cometa A.S.M.M.E. si farà carico di questo problema ma certamente servirà l'aiuto costruttivo di tutti.

Molte diagnosi precoci sono una realtà

Sempre nel corso del 2001, Cometa A.S.M.M.E. ha concluso il Programma di finanziamento dell'acquisto delle apparecchiature, di cui si è dotata l'Azienda Ospedaliera di Padova - Dipartimento di Pediatria, per la diagnosi e la ricerca neurologica nel campo delle Malattie Metaboliche Ereditarie.

Si è trattato di uno sforzo finanziario considerevole, ma che rende finalmente possibili molte di quelle diagnosi precoci che impediranno il radicarsi di altrettante Malattie Metaboliche Ereditarie nei nostri pazienti. Tutti conosciamo l'importanza delle diagnosi precoci, ed esatte, per evitare danni irreversibili e pericolosi in chi è affetto da particolari Malattie Metaboliche Ereditarie.

L'Azienda Ospedaliera di Padova ed il Dipartimento di Pediatria, nella figura del prof. Franco Zacchello, hanno dimostrato di gradire l'impegno di Cometa A.S.M.M.E., coorganizzando con l'Associazione una conferenza stampa in cui le nuove apparecchiature sono state presentate alle testate locali e nazionali.

Un nuovo Progetto di ricerca finanziato da Cometa A.S.M.M.E.

Il futuro della nostra Associazione, alla luce delle riduzioni nel settore sanitario da parte dello Stato, è quello di sostenere la

ricerca nel campo delle Malattie Metaboliche Ereditarie.

Il consiglio direttivo ha approvato per l'anno 2002 un nuovo progetto di ricerca nel campo del danno neurologico da Malattie Metaboliche Ereditarie con particolare riferimento a quelle patologie che presentano leucodistrofia. Coordinato dal dr. Alberto Burlina, Consulente scientifico di Cometa A.S.M.M.E., la realizzazione del Progetto vedrà impegnati ricercatori italiani, francesi, giapponesi e americani. Questo ambizioso Progetto, della durata di due anni, viene totalmente finanziato da Cometa A.S.M.M.E., sia con l'acquisto di materiali sia con l'attivazione di una borsa di studio per un assistente tecnico.

Cresciuta l'attenzione dell'opinione pubblica

Indici preziosi dell'aumentata attenzione di Cometa A.S.M.M.E. presso l'opinione pubblica, attenzione registrata grazie a queste e a numerose altre attività, sono: la crescita di presenze sulla stampa; l'incremento quotidiano di telefonate, fax, e-mail contenenti richieste di informazioni; l'aumento di donazioni parallelo all'aumento di persone che segnalano la nostra associazione.

Gli appuntamenti

Concludo ricordandovi due importanti avvenimenti:

Il primo è il recente gemellaggio stretto con ALTA, Associazione Lagunari Truppe Anfibe. ALTA ha deciso di impegnarsi ulteriormente sul fronte del volontariato, divulgando le tematiche legate alle Malattie Metaboliche Ereditarie. Si tratta di un esempio di solidarietà che apprezziamo moltissimo e di cui siamo grati.

Infine il Concerto Gospel di Natale, che quest'anno si terrà a Vicenza con gli affettuosissimi Joy Singer. Si tratta della seconda edizione, ed è quindi troppo presto per parlare di una radicata tradizione, ma credo che sia comunque il migliore augurio a tutti Voi da parte di un'Associazione che crede nei valori sociali e nell'aiuto reciproco

A tutti, e da tutti, i migliori Auguri!

La Vostra Presidente
Annamaria Marzenta

Conosciamole meglio

a cura del dott. Alberto Burlina

Da questo numero inizia una nuova rubrica dove spiegheremo in termini semplici le malattie metaboliche ereditarie. Iniziamo con la malattia che per legge viene riconosciuta già alla nascita: la fenilchetonuria

LE IPERFENILALANINEMIE

Le iperfenilalaninemie comprendono un gruppo di errori congeniti del metabolismo della fenilalanina caratterizzato da un elevato livello plasmatico di fenilalanina (Phe). Per molto tempo iperfenilalaninemie (HPA) e fenilchetonuria (PKU) sono state considerate definizioni della medesima condizione patologica. Nuove conoscenze biochimiche e cliniche hanno condotto a modificare radicalmente le conoscenze relative a quella che si riteneva una singola entità clinica e biochimica.

La classificazione delle iperfenilalaninemie comprende le forme da

- deficit di fenilalanina idrossilasi (fenilchetonuria)
- difetti del metabolismo della tetraidropterina (deficit di diidropteridina reduttasi e difetti di sintesi di diidropterina).

Biochimica

Il sistema epatico di idrossilazione della fenilalanina comprende:

- 1) enzima fenilalanina-idrossilasi (PAH);
- 2) cofattore tetraidropterina (BH4);
- 3) enzima diidropteridina-reduttasi (DHPR).

Il deficit di PAH provoca un blocco dell'idrossilazione della fenilalanina a tirosina. Ne consegue un aumento della fenilalanina plasmatica e dei suoi metaboliti urinari (acido fenilpiruvico, fenil-lattico e fenilacetico) ed una riduzione della tirosina plasmatica con una diminuzione della sintesi della melanina.

La PAH richiede come cofattore la BH4 (2-amino-4-idrossipteridina) che trasporta elettroni dal NADH all'ossigeno. Nella reazione di idrossilazione, la BH4 viene ossidata a diidropterina dall'enzima pterina-4a-carbinolamina-deidratasi (PCD), poi nuovamente ridotta dalla DHPR, attraverso una reazione che utilizza NAD come accettore di elettroni. La DHPR è un enzima ubiquitario ed essenziale per l'idrossilazione di fenilalanina, tirosina e triptofano, in quanto provvede alla rigenerazione della BH4.

La guanosina-trifosfato-cicloidrolasi (GTP-CH) e la piruvolo-tetraidropterina-sintetasi (PTS) sono gli enzimi che partecipano alla sintesi della BH4, cofattore degli enzimi PAH, tirosina-3-idrossilasi, triptofano-5-idrossilasi.

Fenilchetonuria

Clinica

Il quadro clinico è caratterizzato da ritardo dello sviluppo neuro-motorio e/o psichico, accompagnato da microcefalia, ipertonìa

muscolare, iperreflessia, ipercinesia, tremori, convulsioni, alterazioni aspecifiche dell'EEG, autismo e grave deficit del linguaggio. La malattia è stata definita per lungo tempo come "oligofrenia fenilpiruvica" poiché indicava una condizione clinica di grave cerebropatia secondaria ad accumulo di fenilalanina. La maggior parte dei soggetti affetti presenta alterazioni cutanee (eczema), capelli biondi e occhi chiari, sintomi questi ultimi da porsi in relazione al difetto di pigmentazione secondario alle turbe del metabolismo della melanina, collateralmente interessato. Il ritardo psichico è generalmente di grado elevato, evidenziabile già nel corso del primo anno di vita con lento, progressivo peggioramento negli anni successivi.

Fortunatamente la diagnosi precoce ha reso ormai questa descrizione clinica un lontano ricordo.

Diagnosi

Nel territorio italiano la diagnosi avviene, per legge, alla nascita mediante il test di inibizione microbiologica (test di Guthrie). È sufficiente una goccia di sangue per identificare i soggetti positivi. I neonati con valori di fenilalanina superiori a 2 mg/dl devono essere sottoposti ad approfondimento diagnostico.

Nuove tecniche di screening basate sull'utilizzo della tandem mass spettrometria (in uso presso il Dipartimento Pediatria di Padova dell'Azienda Ospedale) permettono non solo il dosaggio della fenilalanina ma anche della tirosina e pertanto una più rapida classificazione delle varie forme.

La diagnosi si basa sul dosaggio plasmatico degli aminoacidi fenilalanina e tirosina: valori di **fenilalanina superiori ai 6 mg/dl** e rapporto **fenilalanina/tirosina superiore a 4** definiscono la diagnosi di fenilchetonuria, ed impongono l'**inizio della terapia dietetica** che, a seconda della tolleranza del paziente, potrà essere più o meno ristretta; **valori <6 mg/dl** definiscono la forma persistente benigna (iperfenilalaninemia tipo II) che usualmente **non necessita di trattamento dietetico**.

Trattamento

Nella forma classica il trattamento terapeutico è basato sulla somministrazione di una dieta controllata, in cui l'apporto di fenilalanina è limitato alla minima quantità indispensabile alle richieste plastiche dell'organismo. Scopo del trattamento dietetico è ridurre l'elevato livello plasmatico di fenilalanina il più precocemente possibile, per garantire al cervello, la cui velocità di crescita e maturazione funzionale è massima nei primi anni di vita, uno sviluppo normale. Poiché tutte le proteine naturali contengono fenilalanina (circa il

5%), per ottenere una ridotta assunzione di tale aminoacido è necessario ridurre anche la quantità di proteine naturali. Gli aminoacidi vengono somministrati con alimenti semisintetici a basso contenuto di fenilalanina o del tutto privi di essa. Una dieta di esclusione inoltre deve essere supplementata adeguatamente con vitamine e sali minerali per prevenire patologie iatrogene da deficit nutrizionali non solo globali ma anche selettivi.

Recentemente, per i soggetti con forme persistenti ma con livelli di fenilalanina inferiori a 10 mg/dl a dieta ipoproteica, è stato proposto di somministrare la tetrabiopterina (10 mg/Kg). I pazienti che rispondono a questo cofattore enzimatico normalizzano i livelli in poche ore. Tale terapia innovativa permette a questi soggetti una dieta normale con livelli di fenilalanina molto ridotti.

Attualmente il trattamento dietetico per tutta la vita è consigliato a tutti i soggetti con valori di fenilalanina superiori ai 6 mg/dl a dieta libera.

Genetica

La fenilchetonuria è l'unica malattia metabolica ereditaria riconosciuta per legge dalla nascita. L'incidenza varia nel nostro paese da 1 soggetto affetto ogni 10-14.000 nati. Il gene della fenilalanina-idrossilasi è situato sul cromosoma 12q24.1 e composto di 13 regio-

ni codificanti. Con lo studio dei polimorfismi di restrizione sono stati identificati diversi plotipi associati al gene con diversa prevalenza nei soggetti sani e in quelli malati.

Le tecniche di amplificazione genica stanno notevolmente facilitando questo tipo di studio, con la possibilità di identificare nuove mutazioni, di accertare lo stato di carrier e di agevolare la diagnosi prenatale.

Fenilchetonuria materna

Danni fetali sono stati riscontrati in donne con fenilchetonuria non sottoposte a trattamento durante la gravidanza. L'elevata incidenza di ritardo mentale, microcefalia, ritardo di crescita intrauterina, cardiopatie congenite ed altre malformazioni sono i dati clinici più frequenti.

I risultati della dietoterapia, iniziata tardivamente in gravidanza, non sono soddisfacenti; permettono di affermare con sicurezza che il trattamento dietetico iniziato prima della 20° settimana previene la microcefalia ma non le cardiopatie e hanno maturato la convinzione che solo una dietoterapia iniziata prima del concepimento permette di evitare la fetopatia.

Nel prossimo numero: I difetti del metabolismo della tetrabiopterina

| PRODOTTO | DITTA | PRODOTTO | DITTA |
|--|--------------------|---------------------------------|--------------------|
| PRODOTTI A BASE DI AMINOACIDI SINTETICI | | | |
| AFENIL 1 liquido | VECCHI-PIAM-MEDIF. | HARIFEN tipo riso | DMF |
| AFENIL 2 barattolo | VECCHI-PIAM-MEDIF. | HARIFEN fusilli | DMF |
| AFENIL 3 25 bs. | VECCHI-PIAM-MEDIF. | HARIFEN lett. brodo | DMF |
| AFENIL gel (25 bsx20) | VECCHI-PIAM-MEDIF. | HARIFEN maccheroni | DMF |
| LOFENALC barattolo | MEAD JOHNSON | HARIFEN spaghetti | DMF |
| MAXAMAID XP1 | NUTRICIA | SINEAMIN MEDIF. fusilli | VECCHI-PIAM-MEDIF. |
| MAXAMAID XP2 | NUTRICIA | SINEAMIN MEDIF. penne rigate | VECCHI-PIAM-MEDIF. |
| MAXAMAID XP3 | NUTRICIA | SINEAMIN MEDIF. sedani | VECCHI-PIAM-MEDIF. |
| MAXAMUM XP | NUTRICIA | SINEAMIN MEDIF. spaghetti | VECCHI-PIAM-MEDIF. |
| PHENYLADE bar. gusto fragola | DMF | SINEAMIN MEDIF. stelline | VECCHI-PIAM-MEDIF. |
| PHENYLADE bar. gusto vaniglia | DMF | SINEAMIN MEDIF. semolino | VECCHI-PIAM-MEDIF. |
| PHENYLADE baretta | DMF | APROTEN biscotti | PLA.D.A. |
| PHENYL-FREE barattolo | MEAD JOHNSON | APROTEN fette tostate | PLA.D.A. |
| PHENYL-FREE 2HP barattolo | MEAD JOHNSON | APROTEN pane | PLA.D.A. |
| PKU1 MIX | MILUPA | APROTEN pancarré | PLA.D.A. |
| PKU1 | MILUPA | HARIFEN tostadas | DMF |
| PKU2 | MILUPA | LOPROFEN biscotto | NUTRICIA |
| PKU3 | MILUPA | LOPROFEN cracker | NUTRICIA |
| | | LOPROFEN pane | NUTRICIA |
| | | LOPROFEN rosette | NUTRICIA |
| PRODOTTI APROTEICI | | AGLUTELLA farina | PLA.D.A. |
| AGLUTELLA riso | PLA.D.A. | APROTEN preparato dolci | PLA.D.A. |
| AGLUTELLA fettuccine | PLA.D.A. | APROTEN preparato salato | PLA.D.A. |
| AGLUTELLA lasagne | PLA.D.A. | HARIFEN farina | DMF |
| AGLUTELLA tagliatelle | PLA.D.A. | LOPROFIN farina | NUTRICIA |
| AGLUTELLA anellini | PLA.D.A. | AGLUTELLA wafer vaniglia | PLA.D.A. |
| AGLUTELLA ditalini | PLA.D.A. | APROTEN frollino cacao | PLA.D.A. |
| AGLUTELLA fusilli | PLA.D.A. | APROTEN frollino frutta | PLA.D.A. |
| AGLUTELLA penne | PLA.D.A. | APROTEN wafer vaniglia | PLA.D.A. |
| AGLUTELLA rigatini | PLA.D.A. | APROTEN wafer cacao | PLA.D.A. |
| AGLUTELLA spaghetti | PLA.D.A. | HARIFEN bizcochos caramello | DMF |
| AGLUTELLA chicchi | PLA.D.A. | HARIFEN chips cacao biscotti | DMF |
| LOPROFIN ave storte | NUTRICIA | HARIFEN galletas bisc. vaniglia | DMF |
| LOPROFIN puntoni | NUTRICIA | LOPROFIN biscotti cioccolato | NUTRICIA |
| LOPROFIN vermicelli | NUTRICIA | LOPROFIN wafer cioccolato | NUTRICIA |
| LOPROFIN tagliatelle | NUTRICIA | ROSCOS biscotti | DMF |
| LOPROFIN lasagne | NUTRICIA | DALIA | DMF |
| LOPROFIN fusilli | NUTRICIA | MILCO bottiglia | DMF |
| LOPROFIN penne | NUTRICIA | SNO-PRO DRINK | VECCHI-PIAM-MEDIF. |
| LOPROFIN conchiglie | NUTRICIA | | NUTRICIA |

L'A.S.M.M.E. finanzia un nuovo progetto di ricerca nel campo delle leucodistrofie

Durante l'annuale assemblea dei soci è emersa chiaramente la volontà della nostra Associazione d'iniziare un nuovo percorso, proteso verso una maggiore attività nel campo della ricerca scientifica delle Malattie Metaboliche Ereditarie. Rientrerà quindi tra gli impegni futuri dell'A.S.M.M.E. il finanziamento diretto di progetti di ricerca che studino singole malattie o gruppi di malattie con meccanismi comuni di danno all'organismo.

Già con il prossimo anno l'A.S.M.M.E. ha deciso di finanziare un progetto di ricerca per lo studio delle leucodistrofie ad insorgenza in età pediatrica.

Le leucodistrofie comprendono un gruppo eterogeneo di malattie ereditarie che interessano la mielina del sistema nervoso. Sono malattie caratterizzate da un decorso progressivo con interessamento del sistema motorio, alterazioni cognitive e comportamentali, atrofia ottica.

Il progetto, che nella prima fase di studio durerà circa due anni, ha lo scopo di approfondire i meccanismi molecolari e biochimici alla base della malattia di Canavan. La malattia di Canavan (o malattia di van Bogaert-Bertrand) è una patologia ereditaria, dovuta al deficit dell'enzima aspartoacilasi, con il conseguente esagerato aumento dei livelli dell'aminoacido N-acetilaspargato nel cervello. Tale molecola è presente in grandi quantità nel cervello umano, è necessaria al

buon funzionamento delle cellule nervose, i neuroni, ma le sue azioni a livello biochimico non sono ancora state completamente chiarite. La malattia è caratterizzata da una ridotta



La prima visita del Dott. Kazuhiro Kitada, dell'Institute of Laboratory Animals della Facoltà di Medicina dell'Università di Kyoto (Giappone), al Laboratorio del Dipartimento di Pediatria dove operano gli strumenti donati da Cometa A.S.M.M.E. A fianco del Dott. Kitada è il Dott. Alessandro Burlina neurologo.

formazione, nel sistema nervoso centrale, della mielina, la sostanza bianca che riveste le fibre nervose e permette una rapida conduzione dell'impulso nervoso. I bambini affetti dalla malattia di Canavan presentano una macrocefalia, ridotta attività motoria, cecità ed atrofia ottica. I meccanismi mediante i quali gli elevati livelli di N-acetilaspargato possano causare danni al cervello non sono noti. Il progetto di ricerca per la prima volta consentirà di studiare la malattia di Canavan in modelli animali murini sia con alterazione genetica spontanea (ratto) che transgenica (topo), cioè con un'alterazione genetica indotta sperimentalmente.

La scelta della malattia di Canavan è una scelta importante perché questa patologia può servire da modello, dal punto di vista biochimico e molecolare, per lo studio di altre malattie metaboliche con grave interessamento del sistema nervoso, in particolare con danneggiamento della sostanza bianca.

Il progetto di ricerca comprenderà studiosi tra i più importanti esperti europei e statunitensi della malattia di Canavan:

- il Dott. Alessandro Burlina del Dipartimento di Scienze Neurologiche e Psichiatriche dell'Università di Padova;
- il Dott. Alberto Burlina del Dipartimento di Pediatria dell'Università di Padova;
- il Dott. Kazuhiro Kitada e il Prof. Tadao Serikawa dell'Institute of Laboratory Animals della Facoltà di Medicina dell'Università di Kyoto (Giappone);
- il Dott. Morris H. Baslow del Center for Neurochemistry, Nathan S. Kline Institute for Psychiatric Research, di Orangeburg (USA);
- la Dott.ssa Priscille Divry del Laboratoire de Biochimie dell'Ospedale Debrousse di Lione (Francia);
- il Prof. Michael J. Bennett del Department of Pathology del Children's Medical Center, University of Texas, Dallas (USA).

Il finanziamento dell'A.S.M.M.E. comprenderà, oltre alle spese di collaborazione tra le varie istituzioni scientifiche, anche una borsa di studio per un tecnico di laboratorio.



È uscita la seconda edizione italiana del Vademecum metabolico, a cura del Dott. Alberto Burlina.

Il volume è disponibile presso le librerie mediche o contattando le Edizioni Medico-Scientifiche, Torino al tel. 011 375738

Il Regolamento sulle Malattie Rare

Decreto 18 maggio 2001, n. 279

Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124. (GU n. 160 del 12-7-2001- Suppl. Ordinario n.180/L)

Il Ministero della Sanità

VISTO il decreto legislativo 29 Aprile 1998, n. 124 avente ad oggetto "Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'articolo 59, comma 50, della legge 27 dicembre 1997, n. 449", pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 99 del 30 Aprile 1998, e in particolare l'articolo 5, comma 1, lettera b) e comma 5, che prevede che il Ministro della sanità, con distinti regolamenti da emanarsi ai sensi dell'articolo 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, individui, rispettivamente, le condizioni di malattia croniche o invalidanti e le malattie rare che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione per le prestazioni di assistenza sanitaria indicate dai medesimi regolamenti;

VISTO il decreto ministeriale 1 febbraio 1991 avente ad oggetto "Rideterminazione delle forme morbose che danno diritto all'esenzione dalla spesa sanitaria" e successive modifiche ed integrazioni;

VISTA la legge 31 dicembre 1996 n.675 e successive modifiche e integrazioni, nonché i decreti legislativi 11 maggio 1999, n. 135 e 30 luglio 1999, n. 282, in materia di riservatezza dei dati personali;

VISTO il decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318, recante norme per l'individuazione delle misure minime di sicurezza per il trattamento dei dati personali, a norma dell'articolo 15, comma 2, della citata legge n.675 del 1996 e successive modifiche ed integrazioni;

VISTO il parere del Consiglio Superiore di Sanità nella seduta del 25 novembre 1998;

VISTO il parere della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, reso nella riunione del 27 maggio 1999;

VISTO il parere del Garante per la protezione dei dati personali, reso in data 27 ottobre 1999;

RECEPITO il suddetto parere in ordine alle misure da adottare per raccolta, il trattamento, la custodia, la conservazione e la sicurezza dei dati nonché in ordine alle caratteristiche e modalità di funzionamento del Registro nazionale delle malattie rare;

VISTO il parere della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, reso nella seduta del 1° Febbraio 2001 sul testo modificato a seguito dei rilievi del Garante per la protezione dei dati personali;

UDITO il parere del Consiglio di Stato espresso dalla sezione consultiva per gli atti normativi nell'adunanza del 26 Marzo 2001;

VISTA la nota di comunicazione al Presidente del Consiglio dei Ministri n 100/SCPS/2153-G/2482, del 2 Maggio 2001 a norma dell'art. 17, comma 3, della citata legge 23 agosto 1988 n.400;

Ritenuto di provvedere all'entrata in vigore del presente regolamento fin dalla data della sua pubblicazione nella Gazzetta Ufficiale della Repubblica italiana, in considerazione del luogo e complesso iter richiesto per la sua applicazione;

ADOPTA il seguente regolamento

Art. 1

Finalità ed ambito di applicazione

1. Il presente regolamento disciplina le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo delle malattie rare per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza, in attuazione dell'articolo 5 del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124, e individua specifiche forme di tutela per i soggetti affetti dalle suddette malattie

Avvertenza:

Il testo delle note qui pubblicato e' stato redatto dall'amministrazione competente per materia ai sensi dell'art. 10, comma 2, del testo unico delle disposizioni sulla promulgazione delle leggi, sull'emanazione dei decreti del Presidente della Repubblica e sulle pubblicazioni ufficiali della Repubblica italiana, approvato con decreto del Presidente della Repubblica 28 dicembre 1985, n. 1092, al solo fine di facilitare la lettura delle disposizioni alle quali e' operato il rinvio. Restano invariati il valore e l'efficacia degli atti legislativi qui trascritti.

Nota al titolo:

Si riporta il testo dell'art. 5 del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124, recante "Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'art. 59, comma 50, della legge 27 dicembre 1997, n. 449":

"Art. 5 (Esenzione dalla partecipazione in relazione a particolari condizioni di malattia).

1. Con distinti regolamenti del Ministro della sanità da emanarsi ai sensi dell'art. 17, comma 3,

della legge 23 agosto 1988, n. 400, sono individuate, rispettivamente:

- a) le condizioni di malattia croniche o invalidanti;*
- b) le malattie rare.*

Le condizioni e malattie di cui alle lettere a) e b) danno diritto all'esenzione dalla partecipazione per le prestazioni di assistenza sanitaria indicate dai medesimi regolamenti. Nell'individuare le condizioni di malattia, il Ministro della sanità tiene conto della gravità clinica, del grado di invalidità, nonché della onerosità della quota di partecipazione derivante dal costo del relativo trattamento.

2. I regolamenti individuano inoltre le prestazioni di assistenza sanitaria correlate a ciascuna condizione di malattia ed alle relative complicanze, per le quali e' riconosciuta l'esenzione dalla partecipazione al costo, tenendo conto:

- a) della loro inclusione nei livelli essenziali di assistenza;*
- b) della loro appropriatezza ai fini del monitoraggio della evoluzione della malattia e dell'efficacia per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti; della definizione dei percorsi diagnostici e terapeutici.*

I regolamenti individuano altresì le condizioni di malattia che danno diritto all'esenzione dal pagamento della quota fissa di cui all'art. 3, comma 9, per le prestazioni cui e' necessario ricorrere con frequenza particolarmente elevata, indicate dagli stessi regolamenti.

3. L'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni di assistenza sanitaria correlate a ciascuna malattia e' riconosciuta in qualsiasi regime di erogazione.

4. Sono escluse dall'esenzione le prestazioni finalizzate all'accertamento delle condizioni di malattia che danno diritto all'esenzione, ad eccezione di quelle individuate dal regolamento di cui al comma 1, lettera b) per la diagnosi delle malattie rare. Sono altresì esclusi dall'esenzione i farmaci collocati nella classe di cui all'art. 8, comma 10, lettera b), della legge 24 dicembre 1993, n. 537.

5. Con il regolamento di cui al comma 1, lettera b), sono altresì individuate specifiche forme di tutela garantite ai soggetti affetti da patologie rare, con particolare riguardo alla disponibilità dei farmaci orfani ed all'organizzazione dell'erogazione delle prestazioni di assistenza.

6. Le condizioni e le malattie di cui al comma 1 sono aggiornate con la procedura di cui all'art. 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, sulla

base dei risultati della ricerca applicata e delle evidenze scientifiche, nonché dello sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici. Entro sessanta giorni dall'entrata in vigore delle nuove tabelle indicative delle percentuali di invalidità per le minorazioni e malattie invalidanti il Ministro della sanità provvede ad aggiornare il regolamento di cui al comma 1, lettera a) inserendovi le eventuali ulteriori patologie invalidanti e le correlate prestazioni per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo. Fino all'aggiornamento del regolamento, agli assistiti di cui all'art. 6, commi 1 e 2, del decreto ministeriale 10 febbraio 1991 pubblicato nella Gazzetta Ufficiale del 7 febbraio 1991, n. 32, e successive modificazioni ed integrazioni, è confermata l'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni come disciplinata dallo stesso art. 6 e dall'art. 1, comma 3, della legge 23 dicembre 1994, n. 724, nonché l'esenzione agli invalidi civili minori di anni 18 con indennità di frequenza e alle vittime del terrorismo e della criminalità organizzata di cui alla legge 20 ottobre 1990, n. 302.

7. Ai soli fini dell'assistenza sanitaria, la percentuale di invalidità dei soggetti ultra-sessantacinquenni è determinata in base alla presenza di difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie della loro età.

Note al preambolo:

Per il testo dell'art. 5 del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124, si veda la nota al titolo.

Si riporta il testo dell'art. 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, (Disciplina dell'attività di governo e ordinamento della Presidenza del Consiglio dei Ministri):

"3. Con decreto ministeriale possono essere adottati regolamenti nelle materie di competenza del Ministro o di autorità sottordinate al Ministro, quando la legge espressamente conferisca tale potere. Tali regolamenti, per materie di competenza di più Ministri, possono essere adottati con decreti interministeriali, ferma restando la necessità di apposita autorizzazione da parte della legge.

I regolamenti ministeriali ed interministeriali non possono dettare norme contrarie a quelle dei regolamenti emanati dal Governo. Essi debbono essere comunicati al Presidente del Consiglio dei Ministri prima della loro emanazione."

Il testo del decreto ministeriale 10 febbraio 1991 reca: "Rideterminazione delle forme morbose che danno diritto all'esenzione dalla spesa sanitaria":

La legge 31 dicembre 1996, n. 675 reca "Tutela delle persone e di altri soggetti rispetto al trattamento dei dati personali".

Il decreto legislativo 11 maggio 1999, n. 135 reca "Disposizioni integrative della legge 31 dicembre 1996, n. 675, sul trattamento dei dati sensibili da parte dei soggetti pubblici".

Il decreto legislativo 30 luglio 1999, n. 282, contiene "Disposizioni per garantire la riservatezza dei dati personali in ambito sanitario".

Il decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318, reca: "Regolamento recante norme per l'individuazione delle misure minime di sicurezza per il trattamento dei dati personali, a norma dell'art. 15, comma 2, della legge 31 dicembre 1996, n. 675".

Si riporta il testo dell'art. 15, comma 2, della citata legge 31 dicembre 1996, n. 675:

"Art. 15 (Sicurezza dei dati).

1. (Omissis).

2. Le misure minime di sicurezza da adottare in via preventiva sono individuate con regolamento emanato con decreto del Presidente della Repubblica, ai sensi dell'art. 17, comma 1, lettera a), della legge 23 agosto 1988, n. 400, entro centottanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, su proposta del Ministro di grazia e giustizia, sentiti l'Autorità per l'informatica nella pubblica amministrazione e il Garante".

Nota all'art. 1:

- Per il testo dell'art. 5 del d.lgs. 29 aprile 1998, n. 124, si veda nella nota al titolo.

Art. 2

Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare

1. Al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare è istituita la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. La rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni. Nell'ambito di tali presidi, preferibilmente ospedalieri, con decreto del Ministero della Sanità, su proposta della regione interessata, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le provincie autonome di Trento e Bolzano e sulla base di criteri di individuazione e di aggiornamento concertati con la medesima Conferenza, sono individuati i Centri interregionali di riferimento per le malattie rare. Le regioni provvedono all'individuazione dei presidi, per la prima volta, entro quarantacinque giorni dalla data di entrata in vigore del presente regolamento. Nei successivi novanta giorni il Ministero della Sanità provvede all'individuazione dei Centri interregionali di riferimento.

2. I presidi della Rete per le malattie rare sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare.

3. I Centri interregionali di riferimento assicurano, ciascuno per il bacino territoriale di competenza, lo svolgimento delle seguenti funzioni:

a) la gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata con i registri territoriali ed il Registro nazionale di cui all'articolo 3 ;

b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con gli organismi internazionali competenti;

c) il coordinamento dei presidi della Rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati;

d) la consulenza ed il supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento;

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

f) l'informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci.

4. I presidi inclusi nella Rete operano secondo protocolli clinici concordati con i Centri interregionali di riferimento e collaborano con i servizi territoriali e i medici di famiglia ai fini dell'individuazione e della gestione del trattamento.

5. Il Ministero della Sanità cura la diffusione dell'elenco nazionale dei presidi sanitari inclusi nella Rete e riferisce sulla relativa attività nell'ambito della Relazione sullo stato sanitario del Paese di cui all'articolo 1, comma 6 del decreto legislativo 30 dicembre 1992 n. 502, e successive modificazioni.

Nota all'art. 2:

Si riporta l'art. 1, comma 6, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 (Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'art. 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421): "Art. 1 (Tutela del diritto alla salute, programmazione sanitaria e definizione dei livelli essenziali e uniformi di assistenza).

1-5 (Omissis).

6. I livelli essenziali di assistenza comprendono le tipologie di assistenza, i servizi e le prestazioni relativi alle aree di offerta individuate dal Piano sanitario nazionale. Tali livelli comprendono, per il 1998-2000:

a) l'assistenza sanitaria collettiva in ambiente di vita e di lavoro;

b) l'assistenza distrettuale;

c) l'assistenza ospedaliera".

Art. 3

Registro nazionale

1. Al fine di consentire la programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare e di attuare la sorveglianza delle stesse è istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità il Registro nazionale delle malattie rare.

2. Il Registro raccoglie dati anagrafici, anamnestici, clinici, strumentali, laboratoristici e relativi ai fattori rischio e agli stili di vita di soggetti dei soggetti affetti da malattie rare, a fini di studio e di ricerca scientifica in campo epidemiologico, medico e biomedico.

3. Il Registro nazionale è funzionalmente collegato con i registri interregionali e territoriali e, ove esistenti, con i registri internazionali.

4. La raccolta dei dati e il loro trattamento, consistente nelle operazioni di validazione, analisi statistico-epidemiologica, valutazione delle associazioni tra fattori di rischio e stili di vita correlati all'eziologia e alla prognosi, aggiornamento, rettificazione, integrazione ed eventuale cancellazione, sono effettuati secondo la normativa vigente in materia di protezione dei dati personali.

5. L'accesso ed il trattamento dei dati sono consentiti nel rispetto delle vigenti disposizioni in materia di tutela dei dati personali e con l'adozione delle misure di sicurezza di cui al decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n.318. L'accesso dei dati è consentito anche dagli operatori dei Centri di riferimento appositamente autorizzati, per le finalità di cui all'articolo 2, comma 3.

6. I dati sanitari sono conservati in archivi cartacei e informatizzati separatamente da ogni altro dato personale e sono trattati con tecniche di cifratura o codici identificativi che consentano di identificare gli interessati solo in caso di necessità.

7. La comunicazione e la diffusione dei dati del Registro nazionale è consentita per le finalità e nei

limiti di cui all'art. 21, comma 4, lettera a), della legge 31 dicembre 1996 n. 675, e successive modificazioni.

8. Il trasferimento all'estero dei dati del Registro nazionale è consentito ai sensi dell'art. 28, comma 4, lettera g-bis, della legge 31 dicembre 1996 n. 675 e successive modificazioni e integrazioni.

9. Le disposizioni del presente articolo si applicano anche ai registri interregionali tenuti dai Centri di riferimento di cui all'articolo 2, comma 3.

Nota all'art. 3:

Per il titolo del decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318, si veda nella nota al preambolo.

Si riporta il testo dell'art. 21 e dell'art. 28 della citata legge 31 dicembre 1996, n. 675: "Art. 21 (Divieto di comunicazione e diffusione).

1. Sono vietate la comunicazione e la diffusione di dati personali per finalità diverse da quelle indicate nella notificazione di cui all'art. 7.

2. Sono altresì vietate la comunicazione e la diffusione di dati personali dei quali sia stata ordinata la cancellazione, ovvero quando sia decorso il periodo di tempo indicato nell'art. 9, comma 1, lettera e).

3. Il Garante può vietare la diffusione di taluno dei dati relativi a singoli soggetti, od a categorie di soggetti, quando la diffusione si pone in contrasto con rilevanti interessi della collettività. Contro il divieto può essere proposta opposizione ai sensi dell'art. 29, commi 6 e 7.

4. La comunicazione e la diffusione dei dati sono comunque permesse: a) qualora siano necessarie per finalità di ricerca scientifica o di statistica e siano effettuate nel rispetto dei codici di deontologia e di buona condotta sottoscritti ai sensi dell'art. 31".

"Art. 28 (Trasferimento di dati personali all'estero).

1. Il trasferimento anche temporaneo fuori del territorio nazionale, con qualsiasi forma o mezzo, di dati personali oggetto di trattamento deve essere previamente notificato al Garante, qualora sia diretto verso un Paese non appartenente all'Unione europea o riguardi taluno dei dati di cui agli articoli 22 e 24.

2. Il trasferimento può avvenire soltanto dopo quindici giorni dalla data della notificazione; il termine è di venti giorni qualora il trasferimento riguardi taluno dei dati di cui agli articoli 22 e 24.

3. Il trasferimento è vietato qualora l'ordinamento dello Stato di destinazione o di transito dei dati non assicuri un livello di tutela delle persone adeguato ovvero, se si tratta dei dati di cui agli articoli 22 e 24, di grado pari a quello assicurato dall'ordinamento italiano. Sono valutate anche le modalità del trasferimento e dei trattamenti previsti, le relative finalità, la natura dei dati e le misure di sicurezza.

4. Il trasferimento è comunque consentito qualora: g-bis) il trattamento sia finalizzato unicamente a scopi di ricerca scientifica o di statistica e sia effettuato nel rispetto dei codici di deontologia e di buona condotta sottoscritti ai sensi dell'art. 31."

Art.4

Individuazione delle malattie rare

1. L'allegato 1, che forma parte integrante del presente regolamento, reca l'elenco delle malattie e dei gruppi di malattie rare per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria e l'in-

dicazione dei sinonimi di uso più frequente delle malattie individuate. Per consentire l'identificazione univoca delle malattie rare ai fini dell'esenzione, a ciascuna malattia o gruppo di malattie è associato uno specifico codice identificativo.

Art. 5

Diagnosi della malattia e riconoscimento del diritto all'esenzione

1. 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 1 è indirizzato dallo stesso medico, in base alle indicazioni del competente Centro interregionale di riferimento, ai presidi della Rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia o del gruppo di malattie.

2. 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.

3. I presidi della Rete comunicano ogni nuovo caso di malattia rara accertato al Centro di riferimento competente, secondo le modalità in appositi disciplinari tecnici predisposti dall'Istituto Superiore di Sanità.

4. L'assistito cui sia stata accertata da un presidio della Rete una malattia rara inclusa nell'allegato 1 può chiedere il riconoscimento del diritto all'esenzione all'azienda unità sanitaria locale di residenza, allegando la certificazione rilasciata dal presidio stesso.

5. Al momento del rilascio dell'attestato di esenzione l'azienda unità sanitaria locale fornisce all'interessato l'informativa ai sensi degli articoli 10 e 23 della Legge 31 dicembre 1996 n. 675, e successive modificazioni e acquisisce il consenso scritto al trattamento dei dati da parte di soggetti erogatori di prestazioni, pubblici, convenzionati o accreditati dal Servizio sanitario nazionale, con riguardo alla prescrizione ed erogazione delle prestazioni sanitarie in regime di esenzione.

6. La raccolta e il trattamento dei dati, consistenti nelle operazioni di registrazione, validazione, aggiornamento, rettificazione, integrazione ed eventuale cancellazione, sono effettuati secondo la normativa vigente in materia di protezione dei dati personali.

7. L'accesso ed il trattamento dei dati sono consentiti agli operatori delle aziende unità sanitarie locali appositamente autorizzati, nel rispetto delle vigenti disposizioni in materia di tutela di dati personali e con l'adozione delle misure di sicurezza di cui al decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318, per il riconoscimento del diritto all'esenzione ed il controllo delle esenzioni rilasciate, per finalità amministrativo-contabili, per il controllo della relativa spesa a carico del Servizio sanitario nazionale nonché della qualità e appropriatezza dell'assistenza erogata.

8. I dati sanitari sono conservati in archivi cartacei e informatizzati separatamente da ogni altro dato personale e sono trattati con tecniche di cifratura o codici identificativi che consentano di identificare gli interessati solo in caso di necessità.

9. La comunicazione e la diffusione dei dati di cui

al presente articolo è effettuata nel rispetto di quanto stabilito dall'art. 27 della legge 31 dicembre 1996 n. 675 e successive modificazioni.

Nota all'art. 5:

Si riporta il testo degli articoli 10 e 23 della citata legge 31 dicembre 1996, n. 675.

"Art. 10 (Informazioni rese al momento della raccolta).

1. L'interessato o la persona presso la quale sono raccolti i dati personali devono essere previamente informati oralmente o per iscritto circa:

a) le finalità e le modalità del trattamento cui sono destinati i dati;

b) la natura obbligatoria o facoltativa del conferimento dei dati;

c) le conseguenze di un eventuale rifiuto di rispondere;

d) i soggetti o le categorie di soggetti ai quali i dati possono essere comunicati e l'ambito di diffusione dei dati medesimi;

e) i diritti di cui all'art. 13;

f) il nome, la denominazione o la ragione sociale e il domicilio, la residenza o la sede del titolare e, se designato, del responsabile.

2. L'informativa di cui al comma 1 può non comprendere gli elementi già noti alla persona che fornisce i dati o la cui conoscenza può ostacolare l'esplicitamento di funzioni pubbliche ispettive o di controllo, svolte per il perseguimento delle finalità di cui agli articoli 4, comma 1, lettera e), e 14, comma 1, lettera d).

3. Quando i dati personali non sono raccolti presso l'interessato, l'informativa di cui al comma 1 è data al medesimo interessato all'atto della registrazione dei dati o, qualora sia prevista la loro comunicazione, non oltre la prima comunicazione.

4. La disposizione di cui al comma 3 non si applica quando l'informativa all'interessato comporta un impiego di mezzi che il Garante dichiara manifestamente sproporzionati rispetto al diritto tutelato, ovvero si rivela, a giudizio del Garante, impossibile, ovvero nel caso in cui i dati sono trattati in base ad un obbligo previsto dalla legge, da un regolamento o dalla normativa comunitaria. La medesima disposizione non si applica, altresì, quando i dati sono trattati ai fini dello svolgimento delle investigazioni di cui all'art. 38 delle norme di attuazione, di coordinamento e transitorie del codice di procedura penale, approvate con decreto legislativo 28 luglio 1989, n. 271, e successive modificazioni, o, comunque, per far valere o difendere un diritto in sede giudiziaria, sempre che i dati siano trattati esclusivamente per tali finalità e per il periodo strettamente necessario al loro perseguimento."

"Art. 23 (Dati inerenti alla salute). -

1. Gli esercenti le professioni sanitarie e gli organismi sanitari pubblici possono, anche senza l'autorizzazione del Garante, trattare i dati personali idonei a rivelare lo stato di salute, limitatamente ai dati e alle operazioni indispensabili per il perseguimento di finalità di tutela dell'incolumità fisica e della salute dell'interessato. Se le medesime finalità riguardano un terzo o la collettività, in mancanza del consenso dell'interessato, il trattamento può avvenire previa autorizzazione del Garante.

1-bis. Con decreto del Ministro della sanità adottato ai sensi dell'art. 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, sentiti la conferenza permanen-

te per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e Bolzano e il Garante, sono individuate modalità semplificate per le informative di cui all'art. 10 e per la prestazione del consenso nei confronti di organismi sanitari pubblici, di organismi sanitari e di esercenti le professioni sanitarie convenzionati o accreditati dal servizio sanitario nazionale, nonché per il trattamento dei dati da parte dei medesimi soggetti, sulla base dei seguenti criteri:

a) previsione di informative effettuate da un unico soggetto, in particolare da parte del medico di medicina generale scelto dall'interessato, per conto di più titolari di trattamento;

b) validità, nei confronti di più titolari di trattamento, del consenso prestato ai sensi dell'art. 11, comma 3, per conto di più titolari di trattamento, anche con riguardo alla richiesta di prestazioni specialistiche, alla prescrizione di farmaci, alla raccolta di dati da parte del medico di medicina generale detenuti da altri titolari, e alla pluralità di prestazioni mediche effettuate da un medesimo titolare di trattamento;

c) identificazione dei casi di urgenza nei quali, anche per effetto delle situazioni indicate nel comma 1-ter, l'informativa e il consenso possono intervenire successivamente alla richiesta della prestazione;

d) previsione di modalità di applicazione del comma 2 del presente art. ai professionisti sanitari, diversi dai medici, che intrattengono rapporti diretti con i pazienti;

e) previsione di misure volte ad assicurare che nell'organizzazione dei servizi e delle prestazioni sia garantito il rispetto dei diritti di cui all'art. 1.

1-ter. Il decreto di cui al comma 1 disciplina anche quanto previsto dall'art. 22, comma 3-bis, della legge.

1-quater. In caso di incapacità di agire, ovvero di impossibilità fisica o di incapacità di intendere o di volere, il consenso al trattamento dei dati idonei a rivelare lo stato di salute è validamente manifestato nei confronti di esercenti le professioni sanitarie e di organismi sanitari, rispettivamente, da chi esercita legalmente la potestà ovvero da un familiare, da un prossimo congiunto, da un convivente, o, in loro assenza, dal responsabile della struttura presso cui dimora.

2. I dati personali idonei a rivelare lo stato di salute possono essere resi noti all'interessato o ai soggetti di cui al comma 1-ter solo per il tramite di un medico designato dall'interessato o dal titolare.

3. L'autorizzazione di cui al comma 1 è rilasciata, salvi i casi di particolare urgenza, sentito il consiglio superiore di sanità. È vietata la comunicazione dei dati ottenuti oltre i limiti fissati con l'autorizzazione.

4. La diffusione dei dati idonei a rivelare lo stato di salute è vietata, salvo nel caso in cui sia necessaria per finalità di prevenzione, accertamento o repressione dei reati, con l'osservanza delle norme che regolano la materia."

Per il titolo del decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318 si veda nella nota al preambolo.

Si riporta il testo dell'art. 27 della citata legge 31 dicembre 1996, n. 675.

"Art. 27 (Trattamento da parte di soggetti pubblici).

1. Salvo quanto previsto al comma 2, il trattamento di dati personali da parte di soggetti pub-

blici, esclusi gli enti pubblici economici, è consentito soltanto per lo svolgimento delle funzioni istituzionali, nei limiti stabiliti dalla legge e dai regolamenti.

2. La comunicazione e la diffusione a soggetti pubblici, esclusi gli enti pubblici economici, dei dati trattati sono ammesse quando siano previste da norme di legge o di regolamento, o risultino comunque necessarie per lo svolgimento delle funzioni istituzionali. In tale ultimo caso deve esserne data previa comunicazione nei modi di cui all'art. 7, commi 2 e 3 al Garante che vieta, con provvedimento motivato, la comunicazione o la diffusione se risultano violate le disposizioni della presente legge.

3. La comunicazione e la diffusione dei dati personali da parte di soggetti pubblici a privati o a enti pubblici economici sono ammesse solo se previste da norme di legge o di regolamento.

4. I criteri di organizzazione delle amministrazioni pubbliche di cui all'art. 5 del decreto legislativo 3 febbraio 1993, n. 29, sono attuati nel pieno rispetto delle disposizioni della presente legge.

Art. 6

Modalità di erogazione delle prestazioni

1. L'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria, prescritte con le modalità previste dalla normativa vigente, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

2. Gli assistiti esenti dalla partecipazione al costo ai sensi del presente regolamento e ai sensi del decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329, sono altresì esentati dalla partecipazione al costo delle prestazioni necessarie per l'inclusione nelle liste di attesa per trapianto.

3. Ferme restando le competenze della Commissione unica del farmaco di cui all'articolo 7 del decreto legislativo 30 giugno 1993 n.266 e successive modificazioni, le regioni, sulla base del fabbisogno della propria popolazione, predispongono modalità di acquisizione e di distribuzione agli interessati dei farmaci specifici, anche mediante la fornitura diretta da parte dei servizi farmaceutici pubblici.

Note all'art. 6:

Il decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329 reca il "Regolamento di individuazione delle malattie croniche e invalidanti ai sensi dell' art. 5, comma 1, lettera a) del decreto legislativo 29 aprile 1998 n. 124" e riporta, per ciascuna delle patologie individuate, le prestazioni sanitarie correlate, erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo.

Si riporta il testo dell'art. 7 del decreto legislativo 30 giugno 1993, n. 266 (Riordinamento del Ministero della sanità, a norma dell'art. 1, comma 1, lettera h), della legge 23 ottobre 1992, n. 421).

"Art. 7 (Commissione unica del farmaco).

1. Presso il Ministero della sanità è costituita la commissione unica del farmaco, che provvede a:

a) valutare la rispondenza delle specialità medicinali ai requisiti richiesti dalle disposizioni di legge e dalle direttive emanate dalla Comunità europea ed esprimere pareri sulle procedure comunitarie per l'autorizzazione all'immissione in commercio dei farmaci;

b) esprimere parere vincolante sul valore terapeutico dei medicinali e sulla compatibilità finanziaria delle prestazioni farmaceutiche e, a richiesta del Ministro della sanità, parere su tutte le questioni relative alla farmaceutica;

c) dare indicazioni di carattere generale sulla classificazione dei medicinali, secondo il decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 539.

2. La commissione unica del farmaco è nominata con decreto del Ministro della sanità e presieduta dal Ministro stesso o dal vice presidente da lui designato ed è composta da dodici esperti, di documentata competenza scientifica nel campo delle scienze mediche, biologiche e farmacologiche, di cui sette nominati dalla conferenza dei presidenti delle regioni e delle province autonome e cinque nominati dal Ministro della sanità. La commissione dura in carica due anni ed i componenti possono essere confermati una sola volta.

3. Sono inoltre componenti di diritto il dirigente del dipartimento competente per materia ed il direttore dell'Istituto superiore di sanità o un direttore di laboratorio da quest'ultimo designato.

4. La commissione può invitare a partecipare alle sue riunioni esperti nazionali e stranieri."

Art. 7

Modalità di prescrizione delle prestazioni

1. La prescrizione delle prestazioni sanitarie erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo ai sensi del presente regolamento, reca l'indicazione, unicamente in forma codificata ai sensi dell'articolo 4, della malattia rara per la quale è riconosciuto il diritto all'esenzione.

2. Fermi restando i limiti di prescrivibilità previsti dalla vigente normativa, ciascuna ricetta non può contestualmente recare la prescrizione di prestazioni erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo e di altre prestazioni.

3. La prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo è effettuata secondo criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali, con riferimento ai protocolli, ove esistenti, definiti dai Centri di riferimento e in collaborazione con i presidi della Rete.

Art. 8

Aggiornamento

1. I contenuti del presente regolamento sono aggiornati, con cadenza almeno triennale, con riferimento all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche, ai dati epidemiologici relativi alle malattie rare e allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici di cui all'articolo 1, comma 28, della legge 23 dicembre 1996 n. 662, e successive modificazioni e integrazioni.

Nota all'art. 8:

Si riporta il testo dell'art. 1, comma 28, della legge 23 dicembre 1996, n. 662 (Misure di razionalizzazione della finanza pubblica).

"Art. 1 (Misure in materia di sanità, pubblico impiego, istruzione, finanza regionale e locale, previdenza e assistenza). Omissis.

28. Allo scopo di assicurare l'uso appropriato delle risorse sanitarie e garantire l'equilibrio delle gestioni, i medici abilitati alle funzioni prescrittive conformano le proprie autonome decisioni tecniche

a percorsi diagnostici e terapeutici, cooperando in tal modo al rispetto degli obiettivi di spesa. I percorsi diagnostici e terapeutici sono individuati ed adeguati sistematicamente dal Ministro della sanità, avvalendosi dell'Istituto superiore di sanità, sentite la federazione nazionale dell'ordine dei medici chirurghi e degli odontoiatri e le società scientifiche interessate, acquisito il parere del Consiglio superiore di sanità.

Il Ministro della sanità stabilisce, d'intesa con la conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, gli indirizzi per l'uniforme applicazione dei percorsi stessi in ambito locale e le misure da adottare in caso di mancato rispetto dei protocolli medesimi, ivi comprese le sanzioni a carico del sanitario che si discosti dal percorso diagnostico senza giustificati motivi."

Art. 9 Norme finali e transitorie

1. A decorrere dall'entrata in vigore del presente regolamento i soggetti riconosciuti esenti ai sensi del decreto ministeriale 28 maggio 1999, n.329, affetti da: Sindrome di Budd-Chiari, Anemie ereditarie, Connettivite mista, Immunodeficienze primarie, sindrome di Lennox-Gastaut, Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine (Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb, Ipercolesterolemia primitiva poligenica, Ipercolesterolemia familiare combinata, Iperlipoproteinemia di tipo III), Difetti ereditari della coagulazione, Corea di Huntington, Poliarterite nodosa, incluse nell'allegato 1 al presente regolamento, hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni previste dall'articolo 6 del presente regolamento.

2. L'allegato 1 al decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329 è modificato come riportato nell'allegato 2, che forma parte integrante del presente regolamento.

3. A decorrere dall'entrata in vigore del presente regolamento i soggetti già esenti ai sensi del decreto ministeriale del 1 febbraio 1991, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale del 7 febbraio 1991 e successive modifiche ed integrazioni, per Angioedema ereditario, Dermatomiomiosite, Pemfigo e pemfigoidi, Anemie congenite, Fenilchetonuria ed errori congeniti del metabolismo, Miopatie congenite, Malattia di Hansen, Sindrome di Turner, Spasticità da cerebropatia e Retinite pigmentosa, hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni previste dall'articolo 6 del presente regolamento.

4. Le aziende unità sanitarie locali, in deroga a quanto previsto dall'articolo 5, adeguano le attestazioni di esenzione relative alle malattie di cui ai commi 1 e 3 a quanto previsto dal presente regolamento per le malattie corrispondenti.

5. A decorrere dall'entrata in vigore del presente regolamento cessano di avere efficacia le disposizioni di cui agli articoli 1, 2, 3 e 4 del decreto ministeriale 1° febbraio 1991, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale del 7 febbraio 1991, e successive modifiche e integrazioni.

6. Le aziende unità sanitarie locali provvedono a comunicare ai medici di medicina generale ed ai pediatri di libera scelta i contenuti del presente regolamento e le specifiche modalità di applicazione.

7. Le disposizioni del presente regolamento saran-

no adeguate sulla base della disciplina da emanarsi ai sensi dell'articolo 6 del decreto legislativo 29 aprile 1998 n.124, ove venga meno la sospensione dell'efficacia fissata dall'articolo 84 della legge 23 dicembre 2000, n. 388, nonché della disciplina da emanarsi ai sensi dell'articolo 23 della legge 31 dicembre 1996, n. 675, come modificata dal decreto legislativo 30 luglio 1999, n. 282.

8. Il presente regolamento entra in vigore a decorrere dalla data di pubblicazione nella Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana.

Il presente regolamento, munito del sigillo dello Stato, sarà inserito nella Raccolta ufficiale degli atti normativi della Repubblica Italiana. E' fatto obbligo a chiunque spetti di osservarlo e di farlo osservare.

Roma, 18 maggio 2001

Il Ministro: Veronesi

Visto, il Guardasigilli: Fassino

Registrato alla Corte dei conti il 14 giugno 2001

Ufficio di controllo preventivo sui Ministeri dei servizi alla persona e dei beni culturali, registro n. 3, foglio n. 104

Nota all'art. 9:

Il decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329 reca il "Regolamento di individuazione delle malattie croniche e invalidanti ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera a) del decreto legislativo 29 aprile 1998 n. 124" e riporta, per ciascuna delle patologie individuate, le prestazioni sanitarie correlate, erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo.

Per il titolo del decreto ministeriale 1° febbraio 1991, si veda nella nota al preambolo.

Si riporta il testo dell'art. 6 del decreto legislativo 29 aprile 1998 n. 124 (Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'art. 59, comma 50, della L. 27 dicembre 1997, n. 449.), la cui efficacia è stata sospesa dal comma 1 dell'art. 84 della legge 23 dicembre 2000, n. 388.

"Art. 6 (Procedure e tempi).

1. Con uno o più regolamenti emanati entro il 31 ottobre 1998 a norma dell'art. 17, comma 2, della legge 23 Agosto 1988, n. 400, sono definite le modalità di accertamento e di verifica della situazione economica del nucleo familiare e delle condizioni di malattia che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione o alla partecipazione in misura ridotta, nonché le misure per semplificare le procedure di prescrizione e di pagamento della quota di partecipazione, anche mediante l'utilizzazione della carta sanitaria elettronica.

2. I regolamenti determinano i criteri per lo svolgimento dei controlli sulle esenzioni riconosciute e per il trattamento dei dati personali comunque effettuato in applicazione del presente decreto, con particolare riferimento alle modalità di utilizzazione dei dati, ai soggetti che possono accedervi, e al tempo di conservazione dei dati stessi, nel rispetto delle disposizioni delle leggi 31 dicembre 1996, numeri 675 e 676, nonché di quelle introdotte in emanazione di quest'ultima. Entro il 31 ottobre 1998 il Ministro della sanità d'intesa con la conferenza unificata individua le regioni nelle quali avviare, a partire dal 1° novembre 1998 la sperimentazione del nuovo sistema di partecipazione al costo delle pre-

stazioni e delle esenzioni, con riferimento sia alle procedure amministrative sia all'impatto economico. Sulla base dei risultati della sperimentazione potranno essere emanate disposizioni integrative e correttive dei regolamenti di cui al presente comma.

2. Nel rispetto di quanto stabilito nei suddetti regolamenti, entro il 30 giugno 1999, le regioni disciplinano: a) le procedure per il riconoscimento, da parte delle aziende unità sanitarie locali, del diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie ai sensi degli articoli 4 e 5 del presente decreto o alla partecipazione in misura ridotta, ai sensi dell'art. 4; b) le procedure per il rilascio, da parte delle aziende unità sanitarie locali, del documento attestante il diritto all'esenzione o alla partecipazione in misura ridotta, prevedendo a tal fine anche l'avvio di sperimentazioni locali di utilizzo della carta sanitaria elettronica di cui la lettera l) dell'art. 59, comma 50; c) le modalità con le quali effettuare i controlli sulle esenzioni riconosciute, anche ricorrendo ad appositi uffici consorziati di più aziende unità sanitarie locali o di altri enti eroganti prestazioni sociali agevolate, in ordine alla veridicità della situazione familiare dichiarata nonché confrontando i dati reddituali e patrimoniali dichiarati con quelli in possesso del sistema informativo del Ministero delle finanze sulla scorta di convenzioni stipulate con il ministero stesso; d) le procedure per il pagamento delle quote di partecipazione da parte degli assistiti a fronte delle prestazioni fruitive, anche mediante l'avvio di sperimentazioni di modalità innovative, ivi incluso l'utilizzo a tal fine della citata carta sanitaria elettronica; e) le modalità di controllo sul comportamento dei singoli soggetti erogatori relativamente alla riscossione delle quote di partecipazione al costo delle prestazioni dagli assistiti e alla relativa rendicontazione nei confronti della propria azienda unità sanitarie locali; f) le modalità di controllo del ricorso alle prestazioni nei diversi regimi di erogazione, ivi compresi i ricoveri brevi in regime ordinario.

3. Il trattamento dei dati di cui al presente decreto è svolto nel rispetto delle disposizioni della legge 31 dicembre 1996, n. 675 e di quelle contenute nel decreto legislativo di cui all'art. 59, comma 51, della legge 27 dicembre 1997, n. 449 e successive modificazioni, anche al fine di assicurare la perdurante efficacia del sistema dei controlli.

4. La carta sanitaria elettronica è sperimentata e introdotta nel rispetto delle garanzie previste dai decreti legislativi emanati in attuazioni della legge 31 dicembre 1996, n. 676".

COPIA DELL'ORIGINALE
DELLA LEGGE
È A DISPOSIZIONE
PRESSO LA NOSTRA
SEGRETARIA

Elenco

malattie rare esenti

| COD. MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|---------------|--|--|---|
| RA0010 | HANSEN MALATTIA DI | | |
| RA0020 | WHIPPLE MALATTIA DI | | LIPODISTROFIA INTESTINALE |
| RA0030 | LYME MALATTIA DI | | |
| RB0010 | WILMS TUMORE DI | | NEFROBLASTOMA |
| RB0020 | RETINOBLASTOMA | | |
| RB0030 | CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI | | |
| RB0040 | GARDNER SINDROME DI | | |
| RB0050 | POLIPOSI FAMILIARE | | |
| RB0060 | LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI | | LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE |
| RB0010 | NEUROFIBROMATOSI | | |
| RC0010 | DEFICIENZA DI ACTH | | |
| RC0020 | KALLMANN SINDROME DI | | IPOGONADISMO CON ANOSMIA |
| RCG010 | IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI | BARTTER SINDROME DI CONN SINDROME DI | |
| RCG020 | SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE | IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA | |
| RC0030 | REIFENSTEIN SINDROME DI | | SINDROME DA 'INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI |
| RC0030 | POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI | SCHMIDT SINDROME DI | POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO II |
| RC0040 | PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA | | |
| RC0050 | LEPRECAUNISMO | | DONHOUE SINDROME DI |
| RC0060 | WERNER SINDROME DI | | |
| RC0070 | DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO | | ACRODERMATITE ENTEROPATICA |
| RCG040 | DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI | CISTINOSI HARTNUP MALATTIA DI ALBINISMO ALCAPTONURIA IPERVALINEMIA MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO OMOCISTINURIA SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA IPERISTIDINEMIA ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE ALANINEMIA IMINOACIDEMIA | |
| RCG050 | DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA | CITRULLINEMIA IPERAMMONIEMIA EREDITARIA | |
| RCG060 | DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito | GLICOGENOSI GALATTOSEMIA FRUTTOSEMIA MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO | |
| RCG070 | ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III. | IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb IPOBETALIPOPROTEINEMIA ABETALIPOPROTEINEMIA | BASSEN KORNZWEIG SINDROME DI DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA |
| RCG070 | ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III. | TANGIER MALATTIA DI DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI | |
| RC0080 | LIPODISTROFIA TOTALE | | |
| RCG080 | DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI | FABRY MALATTIA DI GAUCHER MALATTIA DI NIEMANN PICK MALATTIA DI | |
| RCG090 | MUCOLIPIDOSI | | |
| RC0090 | DERCUM MALATTIA DI | | ADIPOSI DOLOROSA |
| RC0100 | FARBER MALATTIA DI | | DEFICIENZA DI CERAMIDASII |
| RC0110 | CRIOGLOBULINEMIA MISTA | | |
| RC0120 | ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA | | |
| RC0130 | ATRAFERRINEMIA CONGENITA | | |
| RC0140 | WALDMANN MALATTIA DI | | |
| RCG100 | ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO | EMOCROMATOSI EREDITARIA SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA | EMOCROMATOSI FAMILIARE |
| RC0150 | WILSON MALATTIA DI | DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE | DEGENERAZIONE LENTICOLARE O PUTAMINALE FAMILIARE; |
| RC0160 | IPOFOSFATASIA | | FOSFOETILAMINURIA |
| RC0170 | RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE | | |
| RCG110 | PORFIRIE | | |
| RCG120 | DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE | LESCH-NYHAN MALATTIA DI XANTINURIA | |
| RCG130 | AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI | | |
| RC0180 | CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI | | |
| RCG140 | MUCOPOLISACCARIDOSI | HUNTER SINDROME DI HURLER SINDROME DI MAROTEAUX-LAMY SINDROME DI MORQUJO MALATTIA DI SANFILIPPO SINDROME DI SCHEIE SINDROME DI | |
| RC0190 | ANGIOEDEMA EREDITARIO | | EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO |
| RC0200 | CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA | | |
| RCG150 | ISTIIOCITOSI CRONICHE | ISTIIOCITOSI X | |
| RCG160 | IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE | AGAMMAGLOBULINEMIA | |

| COD. MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|--|---|---|---|
| | | <i>DI GEORGE SINDROME DI NEZELOF SINDROME DI</i> | |
| RC0210 RDG010 | BEHCET MALATTIA DI ANEMIE EREDITARIE | <i>SFEROCITOSI EREDITARIA FAVISMO TALASSEMIE ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI FANCONI ANEMIA DI ANEMIE SIDEROBLASTICHE</i> | ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA PANCITOPENIA DI FANCONI |
| RD0010 RD0020 RDG020 | SINDROME EMOLITICO UREMICA EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE | <i>EMOFILIA A EMOFILIA B DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE VON WILLEBRAND MALATTIA DI DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI</i> | MARCHIAFAVA-MICHELI SINDROME DI |
| RD0030 RDG030 | PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE PIASTRINOPATIE EREDITARIE | <i>BERNARD SOULIER SINDROME DI STORAGE POOL DEFICIENCY TROMBOASTENIA</i> | |
| RDG040 RD0040 RD0050 RD0060 RFG010 | TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE NEUTROPENIA CICLICA MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI LEUCODISTROFIE | <i>IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA</i> | DISFAGOCITOSI CRONICA |
| RFG020 | CEROIDO-LIPOFUSCINOSI | <i>ALEXANDER MALATTIA DI CANAVAN MALATTIA DI KRABBE MALATTIA DI LEUCODISTROFIA METACROMATICA PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI BATTEN MALATTIA DI KUFES MALATTIA DI</i> | |
| RFG030 | GANGLIOSIDOSI | | |
| RF0010 | ALPERS MALATTIA DI | | |
| RF0020 | KEARNS-SAYRE SINDROME DI | | |
| RF0030 | LEIGH MALATTIA DI | | |
| RF0040 | RETT SINDROME DI | | |
| RF0050 | ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA | | |
| RF0060 | EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA | | |
| RF0070 | MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO | | |
| RF0080 | COREA DI HUNTINGTON | | |
| RF0090 | DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA | | |
| RFG040 | MALATTIE SPINOCEREBELLARI | <i>ATASSIA DI FRIEDREICH PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT ATASSIA PERIODICA MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI ATASSIA FRIEDREICH-LIKE ATASSIA TELEANGECTASICA</i> | STRUMPEL-LORRAINE MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE ATROFIA CEREBELLO OLIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS BAR SINDROME DI |
| RFG050 | ATROFIE MUSCOLARI SPINALI | <i>WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI KENNEDY MALATTIA DI</i> | |
| RF0100 | SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA | | |
| RF0110 | SCLEROSI LATERALE PRIMARIA | | |
| RF0120 | ADRENOLEUCODISTROFIA | | SCHILDER MALATTIA DI |
| RF0130 | LENNOX GASTAUT SINDROME DI | | |
| RF0140 | WEST SINDROME DI | | |
| RF0150 | NARCOLESSIA | | |
| RF0160 | MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI | | |
| RFG060 | NEUROPATIE EREDITARIE | <i>DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI NEUROPATIA TOMACULARE NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA REFSUM MALATTIA DI NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI ROUSSY-LEVY SINDROME DI</i> | NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME |
| RF0170 | STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI | | PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA |
| RF0180 | POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATOARIA DEMIELINIZZANTE | | |
| RF0190 | EATON-LAMBERT SINDROME DI | | |
| RFG070 | MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE | <i>MIOPATIA CENTRAL CORE MIOPATIA CENTRONUCLEARE MIOPATIA DESMIN STORAGE MIOPATIA NEMALINICA</i> | |
| RFG080 | DISTROFIE MUSCOLARI | <i>BECKER DISTROFIA DI DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE DUCHENNE DISTROFIA DI ERB DISTROFIA DI LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI</i> | |
| RFG090 | DISTROFIE MIOTONICHE | <i>STEINERT MALATTIA DI THOMSEN MALATTIA DI VON EULENBURG MALATTIA DI</i> | |
| RFG100 | PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE | | |
| RF0200 | VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE | | CRISWICK-SCHEPENS SINDROME DI; COATS MALATTIA DI |
| RF0210 | EALLES MALATTIA DI | | |
| RF0220 | BEHR SINDROME DI | | |
| RFG110 | DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE | <i>DISTROFIA VITREO RETINICA RETINITE PIGMENTOSA</i> | RETINOSCHISI GIOVANILE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA |

| COD. MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|---------------|---|---|--|
| | | RETINITE PUNCTATA ALBESCENS DISTROFIA DEI CONI STARGARDT MALATTIA DI AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST DISTROFIA IALINA DELLA RETINA | FUNDUS ALBIPUNCTATUS FUNDUS FLAVIMACULATUS GOLMAN-FAVRE MALATTIA DI |
| RF0120 | DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE | | |
| RF0230 | CICLITE ETROCROMICA DI FUCH | | |
| RF0240 | ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE | | |
| RF0250 | EMERALOPIA CONGENITA | | |
| RF0260 | OGUCHI SINDROME DI | | |
| RF0270 | COGAN SINDROME DI | | |
| RF0130 | DEGENERAZIONI DELLA CORNEA DEGENERAZIONE MARGINALE | DEGENERAZIONE NODULARE TERRIEN SINDROME DI | DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN |
| RF0140 | DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA | MEESMANN DISTROFIA DI COGAN DISTROFIA DI DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE DISTROFIA CORNEALE MACULARE DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA CORNEA GUTTATA DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA | DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO I; DISTROFIA CORNEALE PUNCTATA O NODULARE DI REIS-BUCKLER DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II |
| RF0280 | CHERATOCONO | | |
| RF0290 | CONGIUNTIVITE LIGNEA | | |
| RF0300 | ATROFIA OTTICA DI LEBER | | NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA |
| RG0010 | ENDOCARDITE REUMATICA | | |
| RG0020 | POLIANGIOMI MICROSCOPICA | | POLIARTERITE MICROSCOPICA |
| RG0030 | POLIARTERITE NODOSA | | |
| RG0040 | KAWASAKI SINDROME DI | | |
| RG0050 | CHURG-STRAUSS SINDROME DI | | |
| RG0060 | GOODPASTURE SINDROME DI | | |
| RG0070 | GRANULOMATOSI DI WEGENER | | |
| RG0080 | ARTERITE A CELLULE GIGANTI | COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICO UREMICA | HORTON MALATTIA DI |
| RG0010 | MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE | PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA | MOSCHOWITZ SINDROME DI |
| RG0090 | TAKAYASU MALATTIA DI | | |
| RG0100 | TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA | | RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI |
| RG0110 | BUDD-CHIARI SINDROME DI | | |
| RI0010 | ACALASIA | | |
| RI0020 | GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE | | |
| RI0030 | GASTROENTERITE EOSINOFILA | | |
| RI0040 | SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE | | |
| RI0050 | COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE | | |
| RI0060 | SPRUE CELIACA | | |
| RI0070 | MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI | | |
| RI0080 | LINFANGECTASIA INTESTINALE | | |
| RJ0010 | DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO | | |
| RJ0020 | FIBROSI RETROPERITONEALE | | |
| RJ0030 | CISTITE INTERSTIZIALE | | |
| RL0010 | ERITROCHERATOSI HIEMALIS | | |
| RL0020 | DERMATITE ERPETIFORME | | |
| RL0030 | PEMFIGO | | |
| RL0040 | PEMFIGOIDE BOLLOSO | | |
| RL0050 | PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE | | |
| RL0060 | LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS | | |
| RM0010 | DERMATOMIOSITE | | |
| RM0020 | POLIMIOSITE | | |
| RM0030 | CONNETTIVITE MISTA | | |
| RM0010 | CONNETTIVITI INDIFFERENZiate | | |
| RM0040 | FASCITE EOSINOFILA | | |
| RM0050 | FASCITE DIFFUSA | | |
| RM0060 | POLICONDRITE | | |
| RN0010 | ARNOLD-CHIARI SINDROME DI | | |
| RN0020 | MICROCEFALIA | | |
| RN0030 | AGENESIA CEREBELLARE | | |
| RN0040 | JOUBERT SINDROME DI | | |
| RN0050 | LISSENCEFALIA | | |
| RN0060 | OLOPROSENCEFALIA | | |
| RN0070 | CHIRAY FOIX SINDROME DI | | |
| RN0080 | DISAUTONOMIA FAMILIARE | | SINDROME DEL NUCLEO ROSSO SUPERIORE; CHAVANY-MARIE SINDROME DI RILEY-DAY SINDROME DI |
| RN0090 | AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI | | |
| RN0100 | PETER ANOMALIA DI | | |
| RN0110 | ANIRIDIA | | |
| RN0120 | COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO | | |
| RN0130 | MORNING GLORY ANOMALIA DI | | |
| RN0140 | PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE | | |
| RN0150 | BLUE RUBBER BLEB NEVUS | | |
| RN0160 | ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA | | |
| RN0170 | ATRESIA DEL DIGIUNO | | |
| RN0180 | ATRESIA O STENOSI DUODENALE | | |
| RN0190 | ANO IMPERFORATO | | |
| RN0200 | HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI | | |
| RN0210 | ATRESIA BILIARE | | |
| RN0220 | CAROLI MALATTIA DI | | |
| RN0230 | MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO | | |
| RN0240 | ERMAFRODITISMO VERO | | |
| RNG010 | PSEUDOERMAFRODITISMI | | |
| RN0250 | RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA | | |
| RNG020 | ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE | | |
| RN0260 | FOCOMELIA | | |

| COD. MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|--|--|--|---|
| RN0270 RNG030 | DEFORMITA' DI SPRENGEL ACROCEFALOSINDATTILIA | APERT SINDROME DI GOODMAN SINDROME DI | |
| RN0280 RN0290 RNG040 | ACRODISOSTOSI CAMPTODATTILIA FAMILIARE ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA | C SINDROME CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA CROUZON MALATTIA DI DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE DISPLASIA FRONTO-FACCIO-NASALE DISPLASIA MAXILLONASALE HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI PIERRE ROBIN SINDROME DI TREACHER COLLINS SINDROME DI | DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE |
| RN0300 RN0310 RNG050 | SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE KLIPPEL-FEIL SINDROME DI CONDRODISTROFIE CONGENITE | ACONDROGENESI ACONDROPLASIA DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA DISTROFIA TORACICA ASSFISSIANTE ESOSTOSI MULTIPLA KNIEST DISPLASIA SINDROME CAMPTOMELICA | DISPLASIA METATROPICA |
| RNG060 | OSTEODISTROFIE CONGENITE | DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA OSTEOGENESI IMPERFETTA OSTEOPETROSI DISPLASIA FIBROSA ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA FAIRBANK MALATTIA DI CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI DISCONDROSTEOSI DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA ENGELMANN MALATTIA DI McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI | OSTEOCONDROPLASIA DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA |
| RN0320 RN0330 RN0340 RN0350 RN0360 RN0370 RN0380 RN0390 RN0400 RN0410 RN0420 RN0430 RN0440 RN0450 RN0460 RN0470 RN0480 RN0490 RNG070 | GASTROSCHISI EHLERS-DANLOS SINDROME DI ADAMS-OLIVER SINDROME DI COFFIN-LOWRY SINDROME DI COFFIN-SIRIS SINDROME DI DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI FILIPPI SINDROME DI GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA JACKSON-WEISS SINDROME DI JARCHO-LEVIN SINDROME DI PALLISTER-W SINDROME DI POLAND SINDROME DI SEQUENZA SIRENOMELICA SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE SINDROME FEMORO-FACCIALE SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA WEAVER SINDROME DI ITTIOSI CONGENITE | | CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI DISPLASIA SPONDILOCOSTALE |
| RN0500 RN0510 RN0520 RN0530 RN0540 RN0550 RN0560 RN0570 RN0580 RN0590 RN0600 RN0610 RN0620 RN0630 RN0640 RN0650 RN0660 RN0670 RN0680 RN0690 RN0700 RN0710 RN0720 RN0730 RNG080 RNG090 RN0740 RN0750 RN0760 RN0770 RN0780 RN0790 RN0800 RN0810 RN0820 RN0830 RN0840 RN0850 RN0860 RN0870 RN0880 | CUTIS LAXA INCONTINENTIA PIGMENTI XERODERMA PIGMENTOSO CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA DARIER MALATTIA DI DISCHERATOSI CONGENITA EPIDERMOLISI BOLLOSA ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA ERITROCHERATODERMIA VARIABILE IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA IPOPLASIA FOCAL E DERMICA PACHIDERMOPERIOSTOSI PSEUDOXANTOMA ELASTICO APLASIA CONGENITA DELLA CUTE PARRY-ROMBERG SINDROME DI DOWN SINDROME DI CRI DU CHAT MALATTIA DEL TURNER SINDROME DI KLINEFELTER SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI MELAS SINDROME MERRF SINDROME SHORT SINDROME SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA IVEMARK SINDROME DI SCLEROSI TUBEROSA PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI STURGE-WEBER SINDROME DI VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI AARSKOG SINDROME DI ANTLEY-BIXLER SINDROME DI BALLER-GEROLD SINDROME DI BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI BLOOM SINDROME DI BORJESON SINDROME DI CHARGE ASSOCIAZIONE DE MORSIER SINDROME DI DUBOWITZ SINDROME DI EEC SINDROME | ITTIOSI CONGENITA ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA ITTIOSI TIPO HARLEQUIN ITTIOSI X-LINKED NETHERTON SINDROME DI | ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO |
| | | | ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO |
| | | | TOURAINÉ-SALENTÉ-GOLF' SINDROME DI |
| | | | ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA |
| | | | MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA - ACIDOSI LATTICA - ICTUS EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI |
| | | | ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI FACOMATOSI |
| | | | DISPLASIA SETTO-OTTICA |
| | | | ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI |

| COD. MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|---------------|---|------------------------------|--|
| RN0890 | FREEMAN-SHELDON SINDROME DI | | |
| RN0900 | FRYNS SINDROME DI | | |
| RN0910 | GOLDENHAR SINDROME DI | | |
| RN0920 | HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI | | |
| RN0930 | HOLT-ORAM SINDROME DI | | |
| RN0940 | KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA | | |
| RN0950 | KARTAGENER SINDROME DI | | |
| RN0960 | MAFFUCCI SINDROME DI | | |
| RN0970 | MARSHALL SINDROME DI | | |
| RN0980 | MECKEL SINDROME DI | | |
| RN0990 | MOEBIUS SINDROME DI | | |
| RN1000 | NAGER SINDROME DI | | |
| RN1010 | NOONAN SINDROME DI | | |
| RN1020 | OPITZ SINDROME DI | | |
| RN1030 | PALLISTER- HALL SINDROME DI | | |
| RN1040 | PFEIFFER SINDROME DI | | |
| RN1050 | RIEGER SINDROME | | |
| RN1060 | ROBERTS SINDROME DI | | |
| RN1070 | ROBINOW SINDROME DI | | |
| RN1080 | RUSSELL-SILVER SINDROME DI | | |
| RN1090 | SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI | | |
| RN1100 | SECKEL SINDROME DI | | |
| RN1110 | SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE | | PENA-SHOKEIR I SINDROME DI |
| RN1120 | SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI | | |
| RN1130 | SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE | | |
| RN1140 | SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE | | |
| RN1150 | SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA | | |
| RN1160 | SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA | | |
| RN1170 | SINDROME PROTEO | | |
| RN1180 | SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA | | |
| RN1190 | SINDROME UNGHIA-ROTULA | | ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA |
| RN1200 | SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI | | |
| RN1210 | SMITH-MAGENIS SINDROME DI | | |
| RN1220 | STICKLER SINDROME DI | | |
| RN1230 | SUMMIT SINDROME DI | | |
| RN1240 | TOWNES-BROCKS SINDROME DI | | |
| RN1250 | VACTERL ASSOCIAZIONE | | |
| RN1260 | WILDERVANCK SINDROME DI | | |
| RN1270 | WILLIAMS SINDROME DI | | |
| RN1280 | WINCHESTER SINDROME DI | | |
| RN1290 | WOLFRAM SINDROME DI | | |
| RN1300 | ANGELMAN SINDROME DI | | |
| RN1310 | PRADER-WILLI SINDROME DI | | |
| RN1320 | MARFAN SINDROME DI | | |
| RN1330 | SINDROME DA X FRAGILE | | |
| RN1340 | AASE-SMITH SINDROME DI | | |
| RN1350 | ALAGILLE SINDROME DI | | |
| RN1360 | ALPORT SINDROME DI | | |
| RN1370 | ALSTROM SINDROME DI | | |
| RNG100 | ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE | | |
| RN1380 | BARDET-BIEDL SINDROME DI | | LAWRENCE- MOON SINDROME DI |
| RN1390 | CARPENTER SINDROME DI | | |
| RN1400 | COCKAYNE SINDROME DI | | |
| RN1410 | CORNELIA DE LANGE SINDROME DI | | |
| RN1420 | DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI | | IDIOZIA XERODERMICA |
| RN1430 | DENYS-DRASH SINDROME DI | | TUMORE DI WILMS E PSEUDOERMAFRODITISMO |
| RN1440 | DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE | | |
| RN1450 | DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA | | |
| RN1460 | FRASER SINDROME DI | | |
| RN1470 | HAY-WELLS SINDROME DI | | |
| RN1480 | IPOMELANOSI DI ITO | | BLOCH-SULZBERGER MALATTIA DI |
| RN1490 | ISAACS SINDROME DI | | |
| RN1500 | KID SINDROME | | CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA' |
| RN1510 | KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI | | |
| RN1520 | LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI | | |
| RN1530 | LEOPARD SINDROME | | |
| RN1540 | LEVY-HOLLISTER SINDROME DI | | SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE |
| RN1550 | MARSHALL-SMITH SINDROME DI | | |
| RN1560 | NEU-LAXOVA SINDROME DI | | |
| RN1570 | NEUROACANTOCITOSI | | |
| RN1580 | NORRIE MALATTIA DI | | |
| RN1590 | PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI | | |
| RN1600 | PEARSON SINDROME DI | | |
| RN1610 | POEMS SINDROME | | |
| RN1620 | RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI | | |
| RN1630 | SINDROME ACROCALLOSA | | |
| RN1640 | SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA | | PENA-SHOKEIR II SINDROME DI |
| RN1650 | SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO | | |
| RN1660 | SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL | | |
| RN1670 | SINDROME PTERIGIO MULTIPLO | | |
| RN1680 | SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA | | |
| RN1690 | SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO | | |
| RN1700 | SJOGREN-LARSSON SINDROME DI | | |
| RN1710 | TAY SINDROME DI | | |
| RN1720 | VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI | | |
| RN1730 | WAGR SINDROME DI | | TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITOURINARIE - RITARDO MENTALE |
| RN1740 | WALKER-WARBURG SINDROME DI | | |
| RN1750 | WEILL-MARCHESANI SINDROME DI | | |
| RN1760 | ZELLWEGER SINDROME DI | | |
| RP0010 | EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA | | |
| RP0020 | SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO | | |
| RP0030 | SINDROME FETALE DA IDANTOINA | | |
| RP0040 | SINDROME ALCOLICA FETALE | | |
| RP0050 | APNEA INFANTILE | | |
| RP0060 | KERNITTERO | | |
| RP0070 | FIBROSI EPATICA CONGENITA | | |
| RQ0010 | GERSTMANN SINDROME DI | | |

Cometa A.S.M.M.E. e L'Associazione Lagunari A.L.T.A. "Insieme per la vita!"

L'assemblea dei Soci A.L.T.A. ha deliberato di instaurare una collaborazione attiva con Cometa A.S.M.M.E.

La collaborazione impegnerà l'A.L.T.A. sul fronte del volontariato, con l'impegno nella divulgazione delle tematiche legate alle Malattie Metaboliche Ereditarie e alle possibili cure, nell'assistenza durante le manifestazioni di raccolta fondi, e nella solidarietà verso coloro che ne hanno bisogno.

Buon Vento, Lagunari!

Riportiamo la lettera di presentazione di Cometa A.S.M.M.E., indirizzata dalla Presidente all'Associazione A.L.T.A.

Cometa A.S.M.M.E., Associazione per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie, rappresenta più di 400 pazienti, adulti e bambini, affetti da malattie metaboliche ereditarie in cura presso il Dipartimento di Pediatria dell'Azienda Ospedaliera di Padova, unico centro del Nord-Est ed Emilia Romagna per la cura di queste patologie.

L'associazione ha i seguenti scopi:

- **aiuta i piccoli pazienti e le loro famiglie:**
 - è operativo presso la clinica pediatrica di Padova un servizio di volontariato giornaliero per i piccoli pazienti metabolici;
 - fornisce un servizio informazioni con una segreteria su numerose problematiche;
- **sensibilizza l'opinione pubblica e le istituzioni sull'esistenza delle malattie metaboliche ereditarie, con manifestazioni in tutta Italia;**
- **sostiene finanziariamente la ricerca scientifica.** Finora Cometa A.S.M.M.E. ha acquistato apparecchiature scientifiche di grande rile-

vanza con finanziamenti per oltre 500 milioni. Queste apparecchiature sono utilizzate per diagnosi precoci e per lo studio delle malattie metaboliche e neuro-metaboliche, nuovo filone scientifico sul quale l'associazione sta ultimamente lavorando. Questo tipo di diagnosi sono ora possibili in Italia, solo a Padova, grazie a queste apparecchiature.

Il vuoto legislativo e la scarsa attenzione da parte del mondo politico e scientifico - queste malattie hanno bisogno di un enorme impegno di mezzi e persone - hanno posto Cometa A.S.M.M.E. in prima fila per combattere l'indifferenza e per far valere i diritti dei nostri figli malati.

Per questo motivo l'associazione si è posta delle linee di guida; un programma che con grande impegno e determinazione porterà a completamento.

Il programma di Cometa A.S.M.M.E. prevede:

- **la costituzione di un centro per la diagnosi, il trattamento, la riabilitazione dei piccoli pazienti e degli adulti malati metabolici, che preveda la formazione di personale medico e paramedico specializzato, oltre ad un servizio di dietologia, un servizio di psicologia, un ser-**

vizio di emergenza 24 ore su 24 a favore dei malati metabolici;

- **il finanziamento di un programma scientifico per la diagnosi precoce e per lo studio delle malattie neurometaboliche;**
- **campagne di sensibilizzazione sull'esistenza e la gravità delle malattie metaboliche ereditarie, con la promozione di convegni di studio per i medici di base e, in particolare, per i pediatri di base;**
- **l'approvazione di un progetto di legge nazionale - già presentato nella scorsa legislatura - a tutela dei malati metabolici e delle famiglie, e che preveda, oltretutto, l'obbligatorietà dello screening di massa per le malattie metaboliche, possibilità di diagnosi prenatale con un servizio di genetica adeguato, l'assistenza domiciliare al malato metabolico;**

Il già alto numero di pazienti è, purtroppo, in forte espansione. La gravità e la complessità delle malattie metaboliche, ma anche gli incoraggianti risultati ottenuti negli ultimi anni con la ricerca scientifica, e le aspettative di vita notevolmente migliorate, sono i motivi per cui Cometa A.S.M.M.E. si è posta questi importanti obiettivi, su cui chiede a tutti un concreto aiuto.

È a disposizione la videoregistrazione del Convegno di Cometa A.S.M.M.E. dal titolo **PROSPETTIVE ASSISTENZIALI NELLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE** svoltosi a Gazzo Padovano - Villa Tacchi - il 27 maggio 2001.
Chi fosse interessato a riceverla può farne richiesta alla Segreteria dell'associazione: tel 049.990.33.03
e-mail: cometasm@tin.it

Il sottoscritto

residente a

Via n. cap. tel.

desidera aderire alla Associazione in qualità di:

Simpatizzante: offerta libera **Socio ordinario: L. 50.000**

Socio sostenitore: sup. L. 50.000

Data Firma

AIUTACI CONTRIBUENDO O ISCRIVENDOTI A:

Cometa A.S.M.M.E.

C/C POSTALE

N° 15114358

C/C BANCARIO

N° 6225/62600/290916/K

Cassa di Risparmio di PD e RO Ag. Legnaro

N.B. - Si prega di spedire la scheda, in busta chiusa, a:

Cometa A.S.M.M.E.

Via Vittorio Veneto, 12/A - 35020 Legnaro (PD)

Tel. e Fax 049.990.33.03 - 335.804.02.20

Appuntamenti e manifestazioni

OTTOBRE 2001

6-7-8: Fiera del Rosario a S. Donà di Piave – esposizione della bancarella per sensibilizzazione e raccolta fondi;

15: Manifestazione culturale di prosa "Le smanie per la villeggiatura" di C. Goldoni – Politeama Genovese a Genova – spettacoli alle ore 15,30 e 21,00;

19: Manifestazione culturale di prosa "Divertenti evasioni" di S. Donadoni – Teatro Montegrappa di Rosà (Vicenza), spettacoli alle ore 16,00 e alle ore 21,00;

26: Manifestazione culturale di prosa "Divertenti evasioni" di S. Donadoni – Teatro Nuovo di Verona; spettacoli alle ore 17,00 e alle ore 21,00.

NOVEMBRE 2001

MESE DEDICATO ALLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

4: Mestre: sensibilizzazione con ALTA in Piazza Ferretto;

8: Manifestazione Culturale "Divertenti evasioni" di S. Donadoni – Teatro Sociale ex Ariston di Treviso con spettacoli alle ore 16,00 e ore 21,00;

9: Manifestazione Culturale "Divertenti evasioni" di S. Donadoni – Teatro S. Marco di Vicenza con spettacoli alle ore 16,00 e ore 21,00;

DICEMBRE 2001

MESE DEDICATO ALLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

2: Sensibilizzazione e raccolta fondi in Piazza Brà a Verona – esposizione della bancarella con i lavoretti fatti a mani dai volontari ed amici di Cometa A.S.M.M.E. Ai bambini verrà dato un bellissimo palloncino colorato come ricordo della giornata. Ai grandi dolcissime stelle comete di cioccolato per raccogliere fondi per la ricerca scientifica;

8: Grande Concerto Gospel con il gruppo JOY SINGERS OF VENICE presso la sala Palladio dell'Ente Fiera di Vicenza. Biglietto d'ingresso L. 25.000. Prenotazione posti tel. 049.990.33.03;

9: Festa del Radicchio Trevigiano a Mogliano Veneto (Treviso): bancarella di sensibilizzazione e raccolta fondi in collaborazione all'Associazione Mogliano Rugby.

10: Manifestazione culturale di prosa "Le smanie per la villeggiatura" di C. Goldoni al Teatro Cristallo di Trieste con spettacoli alle ore 16,00 e 21,00;

14: Manifestazione culturale di prosa "Le smanie per la villeggiatura" di C. Goldoni al Teatro Antonium di Padova con spettacoli alle ore 15,00 – 18,00 e 21,00;

FEBBRAIO 2002

2: Grande Concerto Gospel con il gruppo JOY SINGERS OF VENICE presso L'Auditorium A. Moro di Cordenons (Pordenone). Biglietto d'ingresso L. 20.000. Prenotazione posti tel. 0427.799.073-049.990.33.03;

18-19: Manifestazione culturale di prosa "Le smanie per la villeggiatura" di C. Goldoni presso il Teatro Auditorium Zanon di Udine con spettacoli alle ore 16 e alle ore 21,00.

MARZO 2002

20: Manifestazione culturale di prosa "Le smanie per la villeggiatura" di C. Goldoni presso il Teatro Forum di S. Ilario D'Enza (RE) con spettacoli alle ore 16,00 e alle ore 21,00.

22: Mestre: sensibilizzazione in collaborazione ad ALTA a Forte Marghera – cerimonia di deposizione della corona d'alloro sulla lapide monumento ai caduti 1848.

BANCARELLE CON LE COMETE DI CIOCCOLATO

Come consuetudine Cometa A.S.M.M.E. propone nel periodo natalizio delle comete di cioccolato per la sensibilizzazione e la raccolta di fondi. Quest'anno la raccolta sarà destinata a finanziare un nuovo progetto di ricerca sulle leucodistrofie.

Le bancarelle, organizzate da Amici, Volontari e Genitori dei pazienti con malattia metabolica ereditaria sono le seguenti:

DICEMBRE 2001

2: Venezia:

- Campo S. Salvador
- Via Garibaldi
- Lido – Gran Viale S. Maria Elisabetta
- Centro Commerciale Valecenter – Marcon VE

2: Verona Piazza Brà.

8: S. Donà di Piave VE presso il Centro Culturale "Leonardo Da Vinci".

9: Festa del Radicchio Trevigiano a Mogliano V.to TV: bancarella di sensibilizzazione e raccolta fondi in collaborazione all'Associazione Mogliano Rugby.

15: Parrocchia di Vigasio VR.

15-16: Parrocchia di S. Cromazio di Udine.

16: Parrocchia di S. Bruson di Dolo VE.

16: Marostica VI fuori porte con utilizzo dello chalet dell'Assocommercianti di Marostica.

16: Parrocchia di S. Mauro a Cavarzere VE.

16: Parrocchia di S. Francesco – Boscochiario – Cavarzere VE.

16: Parrocchia di Loreggia.

22-23: Belluno in Piazza Martiri. Disponibili i lavoretti preparati dai volontari e amici dell'associazione. Info 0437-930.376.

23: Marostica VI fuori porte con utilizzo dello chalet dell'Assocommercianti di Marostica.

23: Palasport di Eraclea dalle ore 14,30.

23-24: Marostica VI in Piazza Scacchi.

GENNAIO 2002

6: S. Donà di Piave presso la Parrocchia. Per info 049-990.33.03.

MME INSIEME

Informa tutto di Cometa A.S.M.M.E.
Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie

Periodico trimestrale

Cometa A.S.M.M.E.

Associazione Studio
Malattie Metaboliche Ereditarie

ONLUS Associazione di Volontariato senza fini di
lucro Reg. Vol. Regione Veneto PD 222

C. F. - P. IVA 92065090281

Cometa A.S.M.M.E.

Sede Legale:

Via Vittorio Veneto, 12/A

35020 Legnaro (Padova) - Italy

Tel./Fax 049 9903303 - 335 8040220

<http://space.tin.it/associazioni/amarzent>

e-mail:cometasm@tin.it

Registrazione Tribunale di Padova n.1713 del 4/10/00

Anno II° n. 3

gennaio 2002

Redazione: Via Vittorio Veneto n. 12/A

35020 Legnaro (Padova) - Italy

tel. 335 7757276 - fax 049 790197

Direttore Responsabile: Pietro Casetta

Segreteria di Redazione: Concetta Pastorello

Comitato di Redazione

Anna Maria Marzenta

(Presidente Cometa A.S.M.M.E.)

Graziano Bacco

(vice-Presidente Cometa A.S.M.M.E.)

Manuela Pedron

(rappresentante genitori Cometa A.S.M.M.E.)

Pietro Casarotto

(delegato Consiglio Direttivo Cometa A.S.M.M.E.)

Comitato Scientifico

Alberto Burlina (Padova)

Foto tratte da archivio storico

Cometa A.S.M.M.E. realizzate da:

M. Iannelli, D.-Day Fotografica snc

Stampa

Tipografia Daniele - Legnaro (Padova)

Questa rivista viene inviata a tutti i soci e sostenitori di Cometa A.S.M.M.E. e ai malati metabolici. La rivista viene anche spedita ai ricercatori, medici di base, medici ospedalieri e personale infermieristico alle Uss, ospedali, strutture sanitarie pubbliche e private impegnate sulle tematiche legate alle malattie metaboliche ereditarie. "MME INSIEME" viene recapitata inoltre alle associazioni di volontariato impegnate sul tema delle malattie rare, agli uffici comunali, provinciali, regionali e statali che operano in tale settore e a quanti ne facciano richiesta.

Ai sensi dell'art.13, legge 675/96, è possibile in qualsiasi momento e gratuitamente consultare, modificare e cancellare i dati o semplicemente opporsi al loro utilizzo scrivendo a: Redazione "MME INSIEME" - Via Vittorio Veneto 12/A - 35020 Legnaro (Padova).

Ringrazia

NASON FULVIO E CLARA • NEGRI VALENTINA • NERI EMILIO • NUTRICIA SPA • ORTIS ANTONIETTA • PACCANARO SIMONE • PADOAN SALVINO • PADOVAN LORIS • PARROCCHIA S. NICOLO, VENEZIA LIDO • PASINI LUCIA • PATRONATO S. FRANCESCO DELLA VIGNA • PAULIN NADIA MARTINA • PEDROCCO GIANPIETRO • PELLEGRINI MATTEO • PERINI DOUGLAS • POLATO MIRELLA • Famiglia POLUZZI • POZZI ENRICO • PRETE GIORGIO • PUSTETTO CRISTINA • QUAGGIO LORIS • RANZI REGOLO • REBESCHIN LELIO • RINALDI MARIAELENA • RIVA FRANCESCO • RIZZO JIMMY • RIZZONELLI ERMINIO E GLORIA • ROBERTO DI DE CARLI ROBERTO • ROMANUTTI CLAUDIO • ROMOR FAMIGLIA • RONZANI CONSUELO • ROSSI BARBARA • ROSSI ORLANDO • SACCARDO PAOLA • SACCAROLA GINO • SARTORELLO ALESSANDRO • SAVELLI ALCEO E NADA • SCANDOLA LUCA • SCOTTON EVA • SCUOLA ELEMENTARE DI COGOLO DEL CENGIO, VICENZA • SCUOLA ELEMENTARE QUARTIER CADORE • SERAFINI MIRANDA • SETTEN DOMENICO E PAOLA • SIMILI SILVANA • SINIGAGLIA SONNY • SOCIETA' DELL'AMICIZIA PICCOLO RISPARMIO • SOFFRITTI GIANNI • SOMETTI GIULIANA • SPAGNOLO GRAZIELLA • SPAGNOLO ANNAMARIA • SPAMPANI TORMEN FRANCESCA • STELLA ANNACHIARA • STELLA LETIZIA • STELLA CORRADO, LIVIO MICHELE • STEVANATO SIMONE E CO. • STOCCHERO CRISTINA • STUDIO ASSOCIATO P. DI MAURO E P. TAMAI • TACCONI PIETRO • TECNO INDUSTRIA S.R.L. • TEDESCHI MAILA • TELWIN SPA • TESOLIN PIERLUIGI • TIPOGRAFIA MODERNA SCARL • TOGNON MAURO • TOGNON TIZIANA • TOMMASI VALENTINA • TORRICELLI BONOMI GIANCARLA • TRAFORETTI SERGIO • TREPICCIONE DAVIDE • URBANI ANDREA-ROSSELLA • US PRAGLIA • VALLI NOVELLA • VASCON EMANUELA • VECCHI & C. PIAM SPA • VITALE ADRIANO • VITIELLO MARIA GRAZIA • VOLPIN CLAUDIO • WILDE CATERINA • ZAMBERLAN ANNA • ZAMBERLAN LUCIA • ZAMBON BRUNO • ZANATTA FAMIGLIA • ZANCHI DANIELA • ZANCHI FAUSTO • ZANGRANDO GIULIA/GIANNI • FAMIGLIE ZECCHIN E TOSO • ZORZETTO RENATO • ZUFFELLATO MATTIA • LA TORRE ALESSANDRO - PADOVA • Famiglia SACCARDO - MARANO VINO • MOSCHIN ANDREA - PADOVA • GRUPPO SAV. TINA PASTORELLO, RITA DELLO STROLOGO, ZITA MARIGO, CRISTINA STIEVANO, ALBERTO MORO, ORSOLA GARRIZZO, STEFANIA GUERRI, ROBERTA LION, MASSAKO IWATA, ELISABETTA MAZZARI, TONELLO ALESSANDRA, ANDREOSE EMANUELA • PERSONALE INFERMIERISTICO DEL DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA DELL'AZIENDA OSPEDALIERA DI PADOVA • UFFICIO STAMPA DELL'AZIENDA OSPEDALIERA DI PADOVA • DIREZIONE GENERALE DELL'AZIENDA OSPEDALIERA DI PADOVA • DEL CONTE DOLCIARIA - VILLA DEL CONTE • NADIA BONINSEGNA - LENTIGIONE • ARIANNA DE TONI - VERONA • PEVERINI MIRKO - PADOVA • ENTE FIERA DI PADOVA • ENTE FIERA DI VICENZA • GOSPEL JOY SINGERS OF VENICE • ASSOC. BACCHETTA MAGICA VENEZIA • WEBMASTER SILVIO SBERVEGLIERI • WEBMASTER ADRIANO FRISON • STUDIO VERDE - CURTAROLO • VACCAROTTO LUCIO - ABANO TERME • GOMIERO SILVANO - TEOLO • PARROCCHIA DI PRAGLIA TEOLO • TONELLO LORELLA E ADALGISA - LEGNARO • STIEVANO LUCIANA E FEDERICA - ALBIGNASEGO • TOGNON DANIELA - ALBIGNASEGO • MORELLATO LUCIANO E SILVIA - PADOVA • ANNA VOLPIN - SELVAZZANO • ABITARE A PADOVA • LA PIAZZA DI PADOVA • SERENISSIMA TV - RUBANO • TELENORDEST SELVAZZANO • TELENUOVO - PADOVA • TELECHIARA - PADOVA • ANTENNA TRE - QUINTO • RADIO PADOVA • RADIO BELLISSIMA • RADIO CUORE • RADIO STAR • EASY RADIO • RADIO PRINCIPESSA • RADIO COMPANY • RADIO GEMINI • RADIO BIRIKINA • RADIO BELLA E MONELLA • RADIO PITERPAN • BUM BUM NETWORK • BUM BUM ENERGY • RADIO DIGI-ONE • RADIO ADIGE • RADIO CORTINA • R3 CIRCUITO MARCONI • RADIO CARPINI MESTRE • RADIO OREB • IL MATTINO DI PADOVA • LA TRIBUNA DI TREVISO • LA NUOVA VENEZIA • IL GAZZETTINO • IL GIORNALE DI VICENZA • LA DIFESA DEL POPOLO • GENTE VENETA

