

## PARTE SECONDA

**Atti regionali**

DETERMINAZIONE DEL DIRETTORE DI DIPARTIMENTO PROMOZIONE DELLA SALUTE DEL BENESSERE SOCIALE E DELLO SPORT PER TUTTI 8 aprile 2016, n.3

**Reti Europee di Eccellenza (ERNs) sulle Malattie Rare: candidatura dei Presidi della Rete Regionale Malattie Rare.**

**IL DIRETTORE DI DIPARTIMENTO**

- Visti gli articoli 4 e 5 della L.R. n. 7/97;
- Vista la Deliberazione G.R. n. 3261 del 28/7/98;
- Visti gli artt. 4 e 16 del D. Lgs. 165/01;
- Visto l'art. 32 della legge 18 giugno 2009, n. 69, che prevede l'obbligo di sostituire la pubblicazione tradizionale all'Albo ufficiale con la pubblicazione sui siti informatici;
- Visto l'art. 18 del Dlgs 196/03 "Codice in materia di protezione dei dati personali" in merito ai Principi applicabili ai trattamenti effettuati dai soggetti pubblici;
- Vista la deliberazione di Giunta Regionale n. 1426 del 4/10/2005;
- Visto il Decreto del Presidente della Giunta Regionale 22 febbraio 2008 n. 161;
- Vista la Deliberazione di Giunta Regionale n. 1444 del 30 luglio 2008;
- Vista la Deliberazione di Giunta Regionale n. 935 del 12/05/2015, ad oggetto "Art. 18 comma 2 del D.P.G.R. 22 febbraio 2008, n. 161 — Conferimento incarico di direzione Servizi incardinati nell'Area Politiche per la promozione della salute delle persone e delle pari opportunità";
- Visto il Decreto del Presidente della Giunta Regionale 31 luglio 2015 n. 443, ad oggetto "Adozione del modello organizzativo denominato "Modello Ambidestro per l'Innovazione della macchina Amministrativa regionale — MAIA". Approvazione Atto di Alta Organizzazione".
- sulla base dell'istruttoria espletata dalla Responsabile della A.P "Riabilitazione - Strutture residenziali e semiresidenziali, centri diurni e ambulatoriali — Strutture sociosanitarie", confermata dal Dirigente della Sezione Programmazione Assistenza Ospedaliera Specialistica e Accreditamento

Premesso che:

La Commissione Europea, in attuazione della Direttiva sull'assistenza sanitaria transfrontaliera 24/2011, ha deciso di istituire le reti europee di eccellenza (ERN) sulle malattie rare, individuando Centri di valenza europea, a cui i malati rari o i sospetti tali possono rivolgersi con gratuità delle prestazioni, erogate a spese della Regione di residenza.

Per la creazione di queste ERN si è disposto di creare un bando. Per la partecipazione a tali ERN è necessario che i Centri e i relativi ospedali italiani siano ufficialmente pre-candidati dal Ministero della Salute.

Nel giugno di quest'anno la Commissione Europea ha definitivamente stabilito che le ERN saranno rispondenti a 21 gruppi di patologie rare, compresi i tumori rari.

Presso il Ministero della Salute è stato individuato con Decreto Ministeriale un Gruppo Tecnico di coordinamento e monitoraggio, che comprende molti rappresentanti delle Regioni, con il compito di definire le modalità di partecipazione dei Centri italiani alle ERN. Tale Gruppo non è ancora stato insediato.

Il 20 ottobre 2015 la Conferenza delle Regioni e delle Province autonome ha approvato il documento che dà l'opportunità anche agli ospedali italiani di far parte delle Reti Europee di Eccellenza per le malattie rare,

dato il loro livello di eccellenza sia quantitativo che qualitativo.

La nascita delle ERN costituisce contemporaneamente un'opportunità e un problema per i sistemi sanitari regionali. L'opportunità è quella di veder comprese nelle reti europee tutti gli ospedali italiani che hanno un'attività quantitativa e qualitativa di reale eccellenza e competitività a livello europeo al fine di:

1. Rendere stanziali nel nostro Paese i malati rari e prevenire migrazioni in Centri stranieri inutili e quindi costose e poco sicure;
2. Facilitare l'accesso ai fondi di ricerca di Horizon 2020 e ai futuri finanziamenti assistenziali previsti (attualmente non definiti) per le ERN;
3. Mantenere e rafforzare l'organizzazione delle attuate reti regionali di assistenza, evitando di scompagnarle con riferimenti anche nazionali totalmente scollegate con esse e rispondenti a logiche non governabili né pianificabili da parte delle Regioni;
4. Rafforzare la struttura organizzativa che permette di implementare la consulenza a distanza e altre prestazioni specifiche di tele-medicina dedicate ai malati rari, rendendo progressivamente più omogenea e appropriata l'assistenza a loro fornita in tutto il territorio nazionale.

La Conferenza delle Regioni e delle Province autonome ha condiviso la seguente proposta operativa:

1. Selezionare, in base alla casistica di malati rari oggettivamente seguita dai Presidi (ospedali/servizi) già accreditati dalle Regioni per malattie rare e dimostrabile attraverso i Registri regionali malattie rare, integrati laddove necessario dagli altri flussi informativi correnti comuni a tutte le Regioni, quelli che attualmente sono al di sopra di una certa soglia di attività, stabilita in base ai dati oggettivi e alla necessità di salvaguardare una rappresentanza relativamente equilibrata delle diverse parti del Paese. In caso di necessità potranno essere utilizzati anche parametri oggettivi definenti l'attività scientifica dei Centri candidati. I Centri, la cui attività è al di sotto della soglia definita, continueranno a svolgere un'azione di interesse regionale e nazionale, ma non europea.
2. Costituire 21 Consorzi, uno per ogni ERN, a cui parteciperanno gli ospedali selezionati per ciascun gruppo in quanto sopra soglia, il Ministero della Salute, le Regioni e PP.AA., i rappresentanti delle Associazioni di utenza. Ciascun Consorzio assumerà la figura di soggetto giuridico e sarà costituito con struttura assolutamente snella e funzionale, da un lato al lavoro di rete dei Centri e al loro stretto collegamento con i Sistemi regionali, dall'altro al partecipare come soggetto a sé stante all'interno della ERN secondo le modalità definite dalla Commissione Europea. L'organizzazione interna e le sue modalità di funzionamento saranno pienamente definiti da uno statuto.
3. I Consorzi saranno soggetti ad una verifica annuale delle attività svolte complessivamente e per ciascuno dei Centri partecipanti. La permanenza dei Centri all'interno del Consorzio dipenderà dallo standard qualitativo e quantitativo dell'attività svolta nel corso dell'anno. Ad un'analoga verifica saranno sottoposti altri Centri, non ancora ammessi al Consorzio, che potrebbero raggiungere livelli di attività tali da consentire loro di aderire al Consorzio stesso. Tutti i processi di valutazione saranno interni ai Consorzi ed esterni ad essi e affidati al Gruppo Tecnico di coordinamento e monitoraggio per favorire lo sviluppo delle reti di riferimento Europee (ERN), istituito presso il Ministero della Salute.
4. Il Ministero della Salute indicherà, per ciascuna ERN, il corrispondente Consorzio come unico candidato dell'Italia per la partecipazione alla rete Europea ERN.

I vantaggi della proposta della Conferenza delle Regioni e delle Province autonome consistono in:

1. Non scompaginare le reti regionali e costituire un forte sistema di governance per la partecipazione italiana alle reti europee e di coordinamento e controllo di quanto attivato e predisposto rispetto alla programmazione regionale e nazionale;
2. Rafforzare la stanzialità dei malati e al contempo l'omogeneità e la qualità delle cure.

La proposta, supportata dalle Associazioni d'utenza italiane e dalla loro rappresentanza presso la Comunità Europea, è stata approvata dall'Assemblea del Consiglio Superiore di Sanità (CSS) e presentata come proposta tecnica del CSS al Ministro della Salute.

Il Ministero della Salute ha trasmesso alle Regioni una nota avente ad oggetto la *"Partecipazione dei Presidi della Rete Regionale Malattie Rare alle Reti di riferimento europee (ERNs)"*. Nella predetta nota si evince che i Centri per potersi candidare alle Reti di Riferimento Europeo (ERNs):

- devono essere strutture sanitarie accreditate dal SSN (Presidi della Rete Nazionale PRN) che, pertanto, fanno parte della rete nazionale e regionale delle malattie rare;
- devono aderire a specifici consorzi;
- devono ottenere l'approvazione (endorsement) dal Ministero della Salute.

Il Coordinamento Regionale Malattie Rare (Co.Re.Ma.R), istituito presso l'Agenzia Regionale Sanitaria, presso cui è presente la relativa documentazione istruttoria, ha selezionato, partendo dall'Elenco dei PRN di cui alla DGR n. 1173 del 26 maggio 2015, che tiene conto delle malattie rare del D.M. 279/2001, le Aziende/Presidi Ospedalieri — Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS) — Enti Ecclesiastici (EE) sedi di PRN candidabili alle Reti di Riferimento Europeo (ERNs) sulla base dei dati presenti nel Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia (SIMaRRP) e secondo i seguenti criteri di selezione:

- Elevato numero di diagnosi (tenuto conto anche della prevalenza della malattia);
- Varietà dell'offerta;
- Referenze scientifiche di alta competenza;
- Pregresse scelte strategiche

In base ai predetti criteri, il Co.Re.Ma.R ha individuato le seguenti quattro Aziende Ospedaliere (AO):

- Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico di Bari;
- Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico di san Giovanni Rotondo;
- Azienda Ospedaliero Universitaria "Ospedali Riuniti" di Foggia;
- Enti Ecclesiastici "C.Panico" di Tricase

Il Direttore del Dipartimento Promozione della Salute, del Benessere sociale e dello Sport per tutti, con la collaborazione del Coordinamento Regionale Malattie Rare, ha richiesto alle quattro Aziende Ospedaliere selezionate di presentare le candidature dei propri PRN alle ERNs, mediante compilazione di un modello predisposto dalla stessa Comunità Europea e denominato *"Self-assessment for Healthcare providers"*.

Ai fini dell'ottenimento dell'endorsement, i Centri PRN saranno valutati sulla base dell'attività diagnostica e terapeutica specifica e sulla base degli ulteriori requisiti richiesti dalla Commissione Europea.

L'istruttoria sarà curata dall'Organismo Nazionale di Coordinamento ERN di cui la Puglia è componente.

Inoltre, dovendo trasmettere al Ministero della Salute la documentazione relativa ai Centri preselezionati, ai fini dell'endorsement previsto per l'inoltro della candidatura alla Commissione europea, il Co.Re.Ma.R., presso cui è presente la relativa documentazione, ha effettuato la ricognizione dei PRN candidabili, attuando una prima selezione degli stessi, mediante predisposizione di tre 'griglie, che costituiscono l'allegato A al presente provvedimento.

Nel dettaglio, nell'allegato A è presente una griglia generale e riepilogativa per la Regione Puglia con i PRN candidabili alle Reti ERN individuati nell'ambito delle quattro Aziende Ospedaliere prescelte. ( griglia 1).

La griglia contiene:

- La denominazione del Centro;
- La patologia per cui si candida;
- La percentuale di self assessment (autovalutazione);
- Le relazioni consolidate con altre strutture;
- Esistenza di contatti con costituende ERN.

Si precisa che tutti i dati presenti nella griglia sono stati forniti in autocertificazione dai Presidi e la relativa documentazione è agli atti del Co.Re.Ma.R. In aggiunta, sono stati inseriti il numero dei pazienti certificati dai PRN al 31.12.2014 e 31.12.2015, dati estratti dal SIMaRRP.

Inoltre, nell'allegato A è presente una seconda griglia ( griglia 2) con le candidature alle Reti ERN di centri che seguono assistiti con malattie rare al momento non incluse nel D.M. 279/2001, nello specifico i tumori rari del bambino e dell'adulto, la fibrosi polmonare, la sindrome di Lylch e la sindrome di Cowden. Tale scelta è stata condivisa in sede di riunione del Tavolo tecnico Interregionale per le Malattie rare presso la Conferenza Stato-Regioni tenutasi il 4 aprile 2016, tenuto conto che è prossimo ad approvazione il Decreto ministeriale di aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), nel quale saranno inserite altre malattie rare tra cui, appunto, quelle innanzi citate.

Così facendo, non si preclude agli ospedali italiani di far parte delle Reti ERN per quelle malattie rare che al momento in Italia non sono incluse nel LEA.

Si rimanda, comunque, all'Organismo Nazionale di Coordinamento ERN la valutazione dei predetti centri anche alla luce del fatto che le malattie rare per cui si candidano non sono ricomprese nei LEA.

Si precisa che nella predisposizione della griglia 3, il Co.Re.Ma.R. ha ritenuto di selezionare, tra le Aziende Ospedaliere candidabili attraverso i propri PRN, anche l'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "Oncologico" di Bari.

Infine, nell'allegato A è presente una terza griglia (griglia 3) con i seguenti PRN dell' Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico di Bari:

- la neonatologia in quanto, pur non avendo inserito ancora i dati dei pazienti in carico nel SIMaRRP, li ha inseriti nel Registro delle malformazioni e possiede i requisiti richiesti dalla Commissione Europea;
- l'odontoiatria in quanto è funzionale alle presa in carico degli ammalati da parte dei vari PRN pugliesi, occupandosi delle necessità legate alle patologie del cavo orale; tale attività non è rintracciabile dal SIMaRRP, ma possiede anche i requisiti richiesti dalla Commissione Europea.

Il Co.Re.Ma.R. ha ritenuto di accettare le candidature dei predetti centri, in quanto riconosciuti per la portata della competenza in termini di casistica (rilevata da altre fonti) e di rilevanza scientifica.

Si specifica che i predetti due centri non hanno precisato le ERN a cui candidarsi.

Per la corretta candidatura, l'Organismo di Coordinamento ERN terrà conto del raggruppamento ERN cui confluisce lo specifico codice.

Si ribadisce che il Dipartimento Promozione della Salute, del Benessere sociale e dello Sport per tutti si riserva di ampliare la Rete dei Centri candidabili a ERN nel rispetto delle direttive impartite dal Ministero della Salute.

### **VERIFICA AI SENSI DEL D.Lgs 196/03**

#### **Garanzia alla riservatezza**

*La pubblicazione dell'atto all'albo, salvo le garanzie previste dalla L. 241/90 in tema di accesso ai documenti amministrativi, avviene nel rispetto della tutela alla riservatezza dei cittadini, secondo quanto disposto dal d.lgs. 196/03 in materia di protezione dei dati personali, nonché del vigente regolamento regionale n. 5/2006 per il trattamento de dati sensibili giudiziari*

### **ADEMPIMENTI CONTABILI AI SENSI DELLA L.R. 28/2001 e s.m.i.**

*La presente determinazione non comporta implicazioni di natura finanziaria sia di entrata che di spesa e dalla stessa non deriva alcun onere a carico del bilancio regionale.*

### **DETERMINA**

- di approvare la selezione, effettuata dal Coordinamento Regionale Malattie Rare, delle Aziende Ospedaliere sedi di PRN candidabili alle Reti di Riferimento Europeo (ERNs), di seguito elencate:
  - Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico di Bari;
  - Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico di san Giovanni Rotondo;
  - Azienda Ospedaliero Universitaria "Ospedali Riuniti" di Foggia;
  - Enti Ecclesiastici "C.Panico" di Tricase
- di approvare la griglia 1 di cui all'allegato A al presente provvedimento, composta da n. 12 pagine, nella quale é riportata una griglia generale e riepilogativa per la Regione Puglia con i PRN candidabili alle Reti ERN individuati nell'ambito delle quattro Aziende Ospedaliere prescelte ( griglia 1);
- di approvare la griglia 2 di cui all'allegato A al presente provvedimento, composta da n. 2 pagine, nella quale sono riportate le candidature alle Reti ERN di centri che seguono assistiti con malattie rare al momento non incluse nel D.M. 279/2001, nello specifico i tumori rari del bambino e dell'adulto, la fibrosi polmonare, la sindrome di Lylch e la sindrome di Cowden, rimandando all'Organismo Nazionale di Coordinamento ERN la valutazione dei predetti centri anche alla luce del fatto che le malattie rare per cui si candidano non sono ricomprese nei LEA;
- di approvare la griglia 3 di cui all'allegato A al presente provvedimento, composta da n. 2 pagine, nella quale sono riportati i seguenti PRN dell' Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico di Bari:
  - la neonatologia;
  - l'odontoiatriacon la precisazione che si rimanda all' Organismo di Coordinamento ERN il raggruppamento cui confluiscono gli specifici codici di malattie;
- di stabilire che il Dipartimento Promozione della Salute, del Benessere sociale e dello Sport per tutti si riser-

va di ampliare la Rete dei Centri candidabili a ERN nel rispetto delle direttive impartite dal Ministero della Salute;

- di notificare il presente provvedimento al Direttore generale della Programmazione Sanitaria presso il Ministero della Salute ed al Coordinamento Regionale Malattie Rare;
- di disporre la pubblicazione del presente provvedimento sul Bollettino Ufficiale della Regione Puglia, ai sensi della L.R. 13/94;

Il Direttore di Dipartimento  
Giovanni Gorgoni

## Allegato A: GRIGLIA 1 RIASSUNTIVA PUGLIA

ERN	DENOMINAZIONE CENTRO	PATOLOGIA	% SELF ASSESSMENT	Numero pazienti al 31.12.2014*	Numero pazienti al 31.12.2015*	RELAZIONI CONSOLIDATE CON ALTRE STRUTTURE IN AMBITO EUROPEO	ESISTENZA DI CONTATTI CON COSTITUENDE ERN
	Az. Osp. Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - UO Malattie Metaboliche	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA (RN1450) SINDROME DI KLIPPEL TRENAUNAY (RN1510) CONDRODISTROFIE CONGENITE (RNG050)	75.71% 75.71% 75.71%	1 3 9	2 3 11	Molecular Metabolic Laboratory, Biochemical Metabolic Laboratory of Mayer Hospital - Florence	SI - Children Hospital "Bambino Gesù" - Rome, • Department of Metabolic Diseases - Padua Hospital, • Metabolic Diseases Unit, Molecular Metabolic Laboratory, Biochemical Metabolic Laboratory of Mayer Hospital - Florence
	Osteodistrofie Congenite (RNG060)	OSTEODISTROFIE CONGENITE (RNG060)	75.71%	6	16		
	<b>Totale per Az. Osp. Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII"</b>			<b>19</b>	<b>32</b>		
	A.O.U. OO.RR. Foggia - REUMATOLOGIA UNIVERSITARIA	OSTEODISTROFIE CONGENITE (RNG060)	86.43	0	0	SI	NO
	<b>Totale per Az. Osp. Univ. "Ospedali Riuniti" di Foggia</b>			<b>0</b>	<b>0</b>		
	<b>Totale per ERN</b>			<b>19</b>	<b>32</b>		
		CONNETTIVITE MISTA (RM0030)	86.43	6	9		
		CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE (RMG010)	86.43	60	109		
	A.O.U. OO.RR. Foggia - REUMATOLOGIA UNIVERSITARIA	DERMATOMIOSITE (RM0010)	86.43	4	9		
		FNDOCARDITE REUMATICA (RG0010)	86.43	0	1	SI	NO
		FASCITE DIFFUSA (RM0050)	86.43	0	0		
		FASCITE EOSINOFILA (RM0040)	86.43	0	0		
		POLICONDRIE (RM0060)	86.43	0	0		
		POLIMIOSITE (RM0020)	86.43	2	2		
	<b>Totale per Az. Osp. Univ. "Ospedali Riuniti" di Foggia</b>			<b>72</b>	<b>130</b>		
		DERMATOMIOSITE (RM0010)	94%	8	10		SI (Prof Bombardieri /prof.ssa Marta Mosca, U.O. di Reumatologia di Pisa, coordinatori della ReCONNECT-Rare Connective and musculoskeletal diseases NETWORK)
	Az. Osp. Univ. Di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - UO Reumatologia Universitaria	POLIMIOSITE (RM0020)	94%	18	25	SI	
	<b>Totale per Az. Osp. Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII"</b>			<b>26</b>	<b>35</b>		
	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG) - UOC Medicina Interna (Direttore: Dott. S. De Cosmo),	CONNETTIVITE MISTA	88.57%	18	18		
		CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	88.57%	44	45	NO	NO
		DERMATOMIOSITE	88.57%	12	12		

ERN	DENOMINAZIONE CENTRO	PATOLOGIA	% SELF ASSESSMENT	Numero pazienti al 31.12.2014*	Numero pazienti al 31.12.2015*	RELAZIONI CONSOLIDATE CON ALTRE STRUTTURE IN AMBITO EUROPEO	ESISTENZA DI CONTATTI CON COSTITUENDE ERN
RARE CONNECTIVE TISSUE AND MUSCULOSKELETAL DISEASES	<b>Totale per IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza' S.G. Rotondo (FG)</b>			74	75		
	<b>Totale per ERN</b>			172	240		
	IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza' S.G. Rotondo (FG) - UOC Genetica Medica (Referente Dott.ssa M.Accadia)	SINDROME DI GOLDENHAR	92,86%	3	3	NO	NO
	<b>Totale per IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza' S.G. Rotondo (FG)</b>			3	3		
	<b>Totale per ERN</b>			3	3		
	IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza' S.G. Rotondo (FG) - UOC Genetica Medica (Referente Dott.ssa M.Accadia)	SINDROME DI KLINEFELTER	92,86%	10	13	NO	NO
	IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza' S.G. Rotondo (FG) - UOC Medicina Interna (Direttore: Dott. S. De Cosmo)	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	88,57%	13	13		
		POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	88,57%	7	7		
		SINDROME ADRENOGENITALE CONGENITA	88,57%	10	10	NO	NO
		<b>Totale per IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza' S.G. Rotondo (FG)</b>			18	22	NO
RARE ENDOCRINE DISEASES	<b>Totale per IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza' S.G. Rotondo (FG)</b>			61	82		
	<b>Totale per ERN</b>			61	82		
	Az. Osp. - Univ. di Bari "Poliniclinico-Giovanni XXIII" - UO Oftalmologia Universitaria	ATROFIA OTTICA DI LEBER (RF0300)	87,14%	6	6		
		CHERATOCONO (RF0280)	87,14%	466	615		
		DEGENERAZIONI DELLA CORNEA (RF0130)	87,14%	6	7	SI	SI
		DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA (RF0140)	87,14%	14	18		
	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE (RF0110)	87,14%	80	103			
	<b>Totale per Az. Osp. - Univ. di Bari "Poliniclinico-Giovanni XXIII"</b>			572	749		
	<b>Totale per IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza' S.G. Rotondo (FG)</b>			202	228	NO	NO
	CHERATOCONO		95,71%				

11



ERN	DENOMINAZIONE CENTRO	PATOLOGIA	% SELF ASSESSMENT	Numero pazienti al 31.12.2014*	Numero pazienti al 31.12.2015*	RELAZIONI CONSOLIDATE CON ALTRE STRUTTURE IN AMBITO EUROPEO	ESISTENZA DI CONTATTI CON COSTITUENDE ERN
	UOC Oculistica (Direttore: Dott. A. Laborante)						
	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG) - UOC Oncoematologia Pediatrica (Direttore: Dott. Ladogana)	RETINOBLASTOMA	95,71%	2	2	NO	NO
	<b>Totale per IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG)</b>			<b>204</b>	<b>230</b>		
	<b>Totale per ERN</b>			<b>776</b>	<b>979</b>		
	Az. Osp.-Univ. Di Bari "Poliniclinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale per Malattie Rare Gastrointestinali - UO Gastroenterologia Universitaria	POLIPOSI FAMILIARE (RB0050) SINDROME DI GARDNER (RB0040) SINDROME DI PEUTZ-JEGHERS (RN0760)	72,86% 72,86% 72,86%	52 0 3	60 2 3	Si	Si
	<b>Totale per Az. Osp.-Univ. di Bari "Poliniclinico-Giovanni XXIII"</b>			<b>55</b>	<b>65</b>		
	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG) - UOC Gastroenterologia (Direttore: Dott. A. Andriulli)	ACALASIA POLIPOSI FAMILIARE	90,71% 90,71%	94 53	96 53	NO	NO
	<b>Totale per IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG)</b>			<b>147</b>	<b>149</b>		
	<b>Totale per ERN</b>			<b>202</b>	<b>214</b>		
	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG) - UO5 Emostasi e Trombosi (Direttore: Dott.ssa E. Grandone)	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	100,00%	1	1	ISTH (International Society for Thrombosis and Haemostasis)	NO
	<b>Totale per IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG)</b>			<b>1</b>	<b>1</b>		
	A.O.U. OO.RR. Foggia - GENETICA MEDICA	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE (RDG020) PIASTRINOPENIE EREDITARIE (RDG030)	80,71% 80,71%	32 3	49 3	SI	NO
	<b>Totale per Az. Osp. Univ. "Ospedali Riuniti" di Foggia</b>			<b>35</b>	<b>52</b>		
	Az. Osp.-Univ. di Bari "Poliniclinico-Giovanni XXIII" - Centro Emofilia e Trombosi (Direttore: Dott. A. Andriulli)	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE (RDG020)	77%	202	298	SI	SI
	Az. Osp.-Univ. di Bari "Poliniclinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale per Anemie Ereditarie - UO Ematologia con Trapianto	ANEMIE EREDITARIE (RDG010)	79,29%	67	85	SI	SI
	Az. Osp.-Univ. di Bari "Poliniclinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale per Difetti Ereditari della Coagulazione, Trombocitopenie Ereditarie,	ANEMIE EREDITARIE (RDG010) DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE (RDG020) PIASTRINOPENIE EREDITARIE (RDG030)	95,71% 95,71% 95,71%	186 35 2	202 48 2	SI	SI (Dr. Sonata Saulyte Trakymiene, Vilnius University Hospital Santariskiu Klinikos, Lithuania)

ERN	DENOMINAZIONE CENTRO	PATOLOGIA	% SELF ASSESSMENT	Numero pazienti al 31.12.2014*	Numero pazienti al 31.12.2015*	RELAZIONI CONSOLIDATE CON ALTRE STRUTTURE IN AMBITO EUROPEO	ESISTENZA DI CONTATTI CON COSTITUENDE ERN
RARE HAEMATOLOGICAL DISEASES	Plastrinopenie ed Anemie Rare in età pediatrica - Ematologia Pediatrica, ex UO Pediatria "Vecchio", attualmente ad interim UO Pediatria "Trambusti"	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO (RN1690)	95,71%	0	0		
	Trombocitopenie Primarie Ereditarie (RDG040)	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE (RDG040)	95,71%	10	11		
RARE HEPATIC DISEASES	Totale per Az. Osp.-Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII"			502	646		
	Totale per ERN IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG) - UOC Pediatria (Direttore Dott. M. Sacco)	ATRESIA BILIARE	86,43%	16	16	ND	NO
RARE HEREDITARY METABOLIC DISORDERS	Totale per IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG)			16	16		
	Totale per ERN A.O.U. OORR. Foggia - GENETICA MEDICA	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI (RCG040)	80,71	0	0	SI	NO
RARE HEREDITARY METABOLIC DISORDERS	Totale per Az. Osp. Univ. "Ospedali Riuniti" di Foggia			0	0		
	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (RC0120)	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (RC0120)	75,71%	0	0		SI* Children Hospital "Bambino Gesù" - Rome • Department of Metabolic Diseases - Padua Hospital • Metabolic Diseases Unit, Molecular Metabolic Laboratory, Biochemical Laboratory of Mayer Hospital - Florence
	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (RCG070)	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (RCG070)	75,71%	15	17		
	ATRAFERRINEMIA CONGENITA (RC0130)	ATRAFERRINEMIA CONGENITA (RC0130)	75,71%	0	0		
	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (RC0070)	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (RC0070)	75,71%	0	0		
	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE (RCG120)	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE (RCG120)	75,71%	2	3	Molecular Metabolic Laboratory, Biochemical Laboratory of Mayer Hospital - Florence	
	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI (RCG080)	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI (RCG080)	75,71%	9	13		
	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA (RCG050)	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA (RCG050)	75,71%	4	5		
	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI (RCG040)	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI (RCG040)	75,71%	358	393		
	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI (ESCLUSO: DIABETE MELLITO) (RCG060)	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI (ESCLUSO: DIABETE MELLITO) (RCG060)	75,71%	33	38		
	IPOFOSFATASIA (RC0160)	IPOFOSFATASIA (RC0160)	75,71%	0	0		
	LIPIDDISTROFIA TOTALE (RC0080)	LIPIDDISTROFIA TOTALE (RC0080)	75,71%	2	2		

13

ERN	DENOMINAZIONE CENTRO	PATOLOGIA	% SELF ASSESSMENT	Numero pazienti al 31.12.2014*	Numero pazienti al 31.12.2015*	RELAZIONI CONSOLIDATE CON ALTRE STRUTTURE IN AMBITO EUROPEO	ESISTENZA DI CONTATTI CON COSTITUENDE ERN
		MALATTIA DI ALPERS (RC010)	75.71%	0	0		
		MALATTIA DI FARBER (RC0100)	75.71%	0	0		
		MALATTIA DI LEIGH (RC030)	75.71%	0	1		
		MUCOLIPIDOSI (RCG090)	75.71%	1	1		
		MUCOPOLISACCARIDOSI (RCG140)	75.71%	19	19		
		PORFIRIE (RCG110)	75.71%	0	0		
		RACHITISMO IPOFOSFATEMICO	75.71%	4	5		
		VITAMINA D-RESISTENTE (RC0170)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI CRIGLER NAJJAR (RC0180)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI KEARNS SAYRE (RC020)	75.71%	1	1		
		SINDROME DI MERRF (RN0720)	75.71%	1	1		
		SINDROME DI PEARSON (RN1600)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI ZELWEGER (RN1760)	75.71%	0	0		
		SINDROME MELAS (RN0710)	75.71%	2	2		
	Az. Osp.-Univ. di Bari "Policlinico-Giovanelli XXIII" - UO Nefrologia, Dialisi e Trapianti	SINDROME EMOLITICO-UREMICA (RD0010)	83%	2	6	SI	SI (Prof. Peter Zipfel, University of Jena)
	<b>Totale per Az. Osp.-Univ. di Bari "Policlinico-Giovanelli XXIII"</b>			<b>453</b>	<b>507</b>		
	IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG) - UOC Nefrologia (Referente Dott. C.C. Guida)	PORFIRIE	97.86%	68	91	Friends of Porphyria (member of Eurodis)	NO
	<b>Totale per IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG)</b>			<b>68</b>	<b>91</b>		
	<b>Totale per ERN</b>			<b>521</b>	<b>598</b>		
	A.O.U. OO.RR. Foggia - REUMATOLOGIA UNIVERSITARIA	MALATTIA DI BEHÇET (RC0210)	86.43	7	15	SI	NO
	<b>Totale per Az.Osp.Univ. "Ospedali Riuniti" di Foggia</b>			<b>7</b>	<b>15</b>		
	Az. Osp.-Univ. di Bari "Policlinico-Giovanelli XXIII" - Presidio di Rete Nazionale per IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE - UO Medicina Interna Universitaria "Baccelli"	IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE (RCG160)	81.43%	53	62	SI	SI
	Az. Osp.-Univ. di Bari "Policlinico-Giovanelli XXIII" - Presidio di Rete Nazionale per Immunodeficienze Primitive in età pediatrica - Immunologia e Oncologia Pediatrica - ex UD Pediatria "Vecchio", attualmente ad interim UO Pediatria "Trambusti"	IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE (RCG160)	76.43%	29	36		
		MALATTIA DI CHEDIAK-HIGASHI (RD0060)	76.43%	0	0		
		MALATTIA GRANDULOMATOSA CRONICA (RD0050)	76.43%	6	6	SI	SI
		NEUTROPENIA CICLICA (RD0040)	76.43%	2	2		

RARE HEREDITARY METABOLIC DISORDERS

RARE IMMUNOLOGICAL AND AUTO-INFLAMMATORY DISEASES

1M





ERN	DENOMINAZIONE CENTRO	PATOLOGIA	% SELF ASSESSMENT	Numero pazienti al 31.12.2014*	Numero pazienti al 31.12.2015*	RELAZIONI CONSOLIDATE CON ALTRE STRUTTURE IN AMBITO EUROPEO	ESISTENZA DI CONTATTI CDN COSTITUENDE ERN
	Az. Osp.-Univ. di Bari "Politicinic-Gianni XXIII" - UO Malattie Metaboliche	SCLEROSI TUBEROSA (RN0750)	75.71%	2	2		
		SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (RN1110)	75.71%	0	0		
		SINDROME ACROCALLOSA (RN1630)	75.71%	0	0		
		SINDROME ALCOLICA FETALE (RP0040)	75.71%	0	0		
		SINDROME BRANCHIO OCULO FACIALE (RN1130)	75.71%	0	0		
		SINDROME BRANCHIO OTO RENALE (RN1140)	75.71%	0	0		
		SINDROME CARDIO FACIO CUTANEA (RN1150)	75.71%	1	1		
		SINDROME DA X FRAGILE (RN1330)	75.71%	1	1		
		SINDROME DI AARSKOG (RN0790)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI AASE SMITH (RN1340)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI ALSTROM (RN1370)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI ANGELMAN (RN1300)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI BARDET-BIEDL (RN1380)	75.71%	2	2		
		SINDROME DI BECKWITH-WIEDEMANN (RN0820)	75.71%	0	1		
		SINDROME DI BLOOM (RN0830)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI BORIESON (RN0840)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI COCKAYNE (RN1400)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI COFFIN LOWRY (RN0350)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI COFFIN SIRIS (RN0360)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI CORNELIA DE LANGE (RN1410)	75.71%	1	1		
		SINDROME DI DE MORSIER (RN0860)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI DOWN (RN0660)	75.71%	96	101		
		SINDROME DI DUBOWITZ (RN0870)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI FILIPPI (RN0380)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI FRYNS (RN0900)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI HERMANSKY PUDLAK (RN0920)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI HOLT ORAM (RN0930)	75.71%	0	0		
	SINDROME DI IVEMARK (RN0740)	75.71%	0	0			
	SINDROME DI JOUBERT (RN0040)	75.71%	5	6			
	SINDROME DI LEVY HOLLISTER (RN1540)	75.71%	0	0			
	SINDROME DI MARSHALL (RN0970)	75.71%	0	0			

Si

- Children Hospital "Bambino Gesù" - Rome
- Università degli studi di Milano Laboratorio di Genetica
- Istituto Auxologico Italiano IRCCS laboratorio analisi biologia molecolare
- SOD Genetica Medica of Mayer Hospital - Florence
- Istituto CSS Mendel Neurosviluppo

RARE MALFORMATIONS AND DEVELOPMENTAL ANOMALIES AND RARE INTELLECTUAL DISABILITIES

ERN	DENOMINAZIONE CENTRO	PATOLOGIA	% SELF ASSESSMENT	Numero pazienti al 31.12.2014*	Numero pazienti al 31.12.2015*	RELAZIONI CONSOLIDATE CON ALTRE STRUTTURE IN AMBITO EUROPEO	ESISTENZA DI CONTATTI CON COSTITUENDE ERN
		SINDROME DI MARSHALL SMITH (RN1550)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI MECKEL (RN0980)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI MOEBIUS (RN0990)	75.71%	3	3		
		SINDROME DI NOONAN (RN1010)	75.71%	10	11		
		SINDROME DI OPITZ (RN1020)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI PALUSTER-HALL (RN1030)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI PALLISTER-W (RN0420)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI PARRY-ROMBERG (RN0650)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI PRADER WILLI (RN1310)	75.71%	1	1		
		SINDROME DI ROBINOW (RN1070)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI RUBINSTEIN TAYBI (RN1620)	75.71%	2	2		
		SINDROME DI RUSSELL SILVER (RN1080)	75.71%	1	1		
		SINDROME DI SCHINZEL GIEDION (RN1090)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI SECKEL (RN1100)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI SIMPSON GOLABI BEHMEL (RN1120)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI SMITH-LEMLI-OPITZ TIPO I (RN1200)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI SMITH-MAGENIS (RN1210)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI STURGE-WEBER (RN0770)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI TOWNES-BROCKS (RN1240)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI VON-HIPPEL-LINDAU (RN0780)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI WEAVER (RN0490)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI WEILL-MARCHESANI (RN1750)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI WERNER (RC0060)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI WILDERYANCK (RN1260)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI WILLIAMS (RN1270)	75.71%	7	9		
		RARE MALFORMATIONS AND DEVELOPMENTAL ANOMALIES AND RARE INTELLECTUAL DISABILITIES					

- Children Hospital "Bambino Gesù" - Rome
- Università degli studi di Milano Laboratorio di Genetica
- Istituto Auxologico Italiano IRCCS laboratorio analisi biologia molecolare
- SOD Genetica Medica of Mayer Hospital - Florence
- Istituto CSS Mendel Neurosviluppo

Si

17

ERN	DENOMINAZIONE CENTRO	PATODLOGIA	% SELF ASSESSMENT	Numero pazienti al 31.12.2014*	Numero pazienti al 31.12.2015*	RELAZIONI CONSOLIDATE CON ALTRE STRUTTURE IN AMBITO EURDPEO	ESISTENZA DI CONTATTI CON COSTITUENDE ERN
		SINDROME DI WINCHESTER (RN1280)	75.71%	0	0		
		SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN (RN0700)	75.71%	4	4		
		SINDROME DI WOLFRAM (RN1290)	75.71%	1	1		
		SINDROME EEC (RN0880)	75.71%	1	2	Si	
		SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO (RP0020)	75.71%	0	0		
		SINDROME FETALE DA IDANTOINA (RP0030)	75.71%	0	0		
		SINDROME LEOPARD (RN1530)	75.71%	0	0		
		SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA (RN1160)	75.71%	0	0		
		SINDROME PROTEO (RN1170)	75.71%	0	0		
		SINDROME PTERIGIO MULTIPLIO (RN1670)	75.71%	0	0		
		SINDROME SHORT (RN0730)	75.71%	0	0		
		SINDROME TRICORINFALANGEA (RN1180)	75.71%	2	2		
		SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (RN0480)	75.71%	0	0		
		SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (RNG080)	75.71%	6	7		
		SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA (RNG090)	75.71%	94	127		
		VACTERL ASSOCIAZIONE DI (RN1250)	75.71%	2	2		
		<b>Totale per Az. Osp.-Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII"</b>		<b>318</b>	<b>380</b>		
		KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	92.86%	0	0		
		MALATTIA DEL CRI DU CHAT	92.86%	2	2		
		SINDROME BRANCIO DTO RENAI F	92.86%	0	0	NO	NO
		SINDROME DA X FRAGILE	92.86%	1	5		
		SINDROME DI ANGELMAN	92.86%	0	1		
		SINDROME DI BECKWITH-WIEDEMANN	92.86%	2	2		
		SINDROME DI COFFIN LOWRY	92.86%	0	0		
		SINDROME DI DOWN	92.86%	25	25		
		SINDROME DI NOONAN	92.86%	2	3	NO	NO
		SINDROME DI RUSSELL SILVER	92.86%	1	1		
		SINDROME DI VON-HIPPEL-LINDAU	92.86%	0	2		
		SINDROMI DA ANEUPLOIDIA	92.86%	9	13		
		<b>RARE MALFORMATIONS AND DEVELOPMENTAL ANOMALIES AND RARE INTELLECTUAL DISABILITIES</b>					

ERN	DENOMINAZIONE CENTRO	PATOLOGIA	% SELF ASSESSMENT	Numero pazienti al 31.12.2014*	Numero pazienti al 31.12.2015*	RELAZIONI CONSOLIDATE CON ALTRE STRUTTURE IN AMBITO EUROPEO	ESISTENZA DI CONTATTI CON COSTITUENDE ERN	
RARE MALFORMATIONS AND DEVELOPMENTAL ANOMALIES AND RARE INTELLECTUAL DISABILITIES	IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza' S.G. Rotondo (FG) - UOC Pediatria (Direttore Dott. M. Sacco)	CROMOSOMICA						
		SINDROME DI DE MORSIER	86,43%	0	0	NO	NO	
		NEUROFIBROMATOSI	92,86%	117	121			
		SINDROME DI PRADER-WILLI	86,43%	5	5			
	RARE MALFORMATIONS AND DEVELOPMENTAL ANOMALIES AND RARE INTELLECTUAL DISABILITIES	UOC Pediatria (Direttore Dott. M. Sacco), UOC Genetica Medica (Referente Dott.ssa M. Accadia)	SINDROME DI WILLIAMS	86,43%	2	4	NO	NO
			<b>Totale per IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza' S.G. Rotondo (FG)</b>		<b>166</b>	<b>184</b>		
			<b>Totale per ERN</b>		<b>484</b>	<b>564</b>		
			ARTERITE A CELLULE GIGANTI (RG0080)	86,43	1	1		
	RARE MULTI-SYSTEMIC VASCULAR DISEASES	A.O.U. DO.RR. Foggia - REUMATOLOGIA UNIVERSITARIA	CRIOGLOBULINEMIA MISTA (RC0110)	86,43	2	2		
			GRANULOMATOSI DI WEGENER (RG0070)	86,43	3	3		
			MALATTIA DI TAKAYASU (RG0090)	86,43	2	3		
			POLIANGIOMITE MICROSCOPICA (RG0020)	86,43	1	2	SI	NO
			POLIARTERITE NODOSA (RG0030)	86,43	0	1		
			PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE (RD0030)	86,43	0	1		
SINDROME DI CHURG-STRAUSS (RG0050)			86,43	3	3			
<b>Totale per Az.Osp.Univ. "Ospedali Riuniti" di Foggia</b>				<b>12</b>	<b>16</b>			
Az. Osp. Univ. di Bari "Poliniclinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale per la TELEANGIECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA (RG0100)			84,29%	462	505	SI	SI (Prof. Guillaume Jondeau - "EU Project, FAVA-Multi, Rare Multi-Systemic Vascular Diseases")	
Az. Osp. Univ. di Bari "Poliniclinico-Giovanni XXIII" - UO Nefrologia, Dialisi e Trapianti			83%	3	3	SI	SI (Prof. Dario Roccatello, Ospedale Giovanni Bosco, Torino)	
RARE MULTI-SYSTEMIC VASCULAR DISEASES	Az. Osp. Univ. di Bari "Poliniclinico-Giovanni XXIII" - UO Nefrologia, Dialisi e Trapianti	GRANULOMATOSI DI WEGENER (RG0070)	83%	5	7			
		POLIANGIOMITE MICROSCOPICA (RG0020)	83%	8	10	SI	SI (Prof. Dario Roccatello, Ospedale Giovanni Bosco, Torino)	
		PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE (RD0030)	83%	4	6			
		<b>Totale per ERN</b>		<b>4</b>	<b>6</b>			

19



ERN	DENOMINAZIONE CENTRO	PATOLOGIA	% SELF ASSESSMENT	Numero pazienti al 31.12.2014*	Numero pazienti al 31.12.2015*	RELAZIONI CONSOLIDATE CON ALTRE STRUTTURE IN AMBITO EUROPEO	ESISTENZA DI CONTATTI CON COSTITUENDE ERN
		SINDROME DI GOODPASTURE (RG0060)	83%	0	1		
	<b>Totale per Az. Osp.-Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII"</b>			<b>482</b>	<b>532</b>		
	IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza' S.G. Rotondo (FG) - UOC Medicina Interna (Direttore: Dott. S. De Cosmo).	MALATTIA DI BEHÇET	88,57%	20	20	NO	NO
	<b>Totale per IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza' S.G. Rotondo (FG)</b>			<b>20</b>	<b>20</b>		
	<b>Totale per ERN</b>			<b>514</b>	<b>568</b>		
	Az. Osp.-Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Centro per la Malattia di Huntington - Neurologia "Amaducci"	COREA DI HUNTINGTON (RF0080)	86%	112	126	SI	SI (Holm Graessner, Tübingen rare disease centre, Germany)
	Az. Osp.-Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Neurologia Universitaria "F. Puca"	NARCOLESSIA (RF0150)	77,14%	10	10	SI	SI
	<b>Totale per Az. Osp.-Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII"</b>			<b>122</b>	<b>136</b>		
		COREA DI HUNTINGTON (RF0080)	86,43	2	2		
		FRONTOTEMPORAL DEMENTIA (NON CODIFICATO)	86,43	0	0		
	E.E "Card. Panico" - NEUROLOGIA	LEWY BODY DISEASE NON CODIFICATO	86,43	0	0	SI	SI
		SINDROME DI STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI (RF0170)	86,43	0	0		
	<b>Totale per Ente Ecclesiastico "Card. Panico" - Tricase (LE)</b>			<b>2</b>	<b>2</b>		
	IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza' S.G. Rotondo (FG) - UOC Neurologia (Direttore Dr. M. Leone)	MALATTIE SPINOCEBELLARI	89,29%	2	5		
		NEUROPATIE EREDITARIE	89,29%	0	2		
		POLINEUROPATIA CRONICA	89,29%	2	2	NO	NO
		INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	89,29%	2	2		
	<b>Totale per IRCCS 'Casa Sollievo della Sofferenza' S.G. Rotondo (FG)</b>			<b>4</b>	<b>9</b>		
	<b>Totale per ERN</b>			<b>128</b>	<b>147</b>		
	Az. Osp.-Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Centro Malattie del Motoneurone - Neurologia "Amaducci"	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI (RFG050)	83,57%	8	10		
		PARAPARESÌ SPASTICA EREDITARIA (RFG040)	83,57%	21	27	SI	SI
	Az. Osp.-Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Centro Malattie del Motoneurone - Neurologia "Amaducci"	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (RF0100)	83,57%	174	213		
		SCLEROSI LATERALE PRIMARIA (RF0110)	83,57%	2	4	SI	SI
	<b>Totale per Az. Osp.-Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII"</b>			<b>205</b>	<b>254</b>		
	E.E "Card. Panico" - NEUROLOGIA	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI (RFG050)	86,43	0	0	SI	SI

ERN	DENOMINAZIONE CENTRO	PATOLOGIA	% SELF ASSESSMENT	Numero pazienti al 31.12.2014*	Numero pazienti al 31.12.2015*	RELAZIONI CONSOLIDATE CON ALTRE STRUTTURE IN AMBITO EUROPEO	ESISTENZA DI CONTATTI CON COSTITUENDE ERN
RARE NEUROMUSCULAR DISEASES		SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (RF0100)	86,43	17	26		
		SCLEROSI LATERALE PRIMARIA (RF0110)	86,43	0	0		
		<b>Totale per Ente Ecclesiastico "Card. Panico" - Tricase (LE)</b>		<b>17</b>	<b>26</b>		
		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG) - UOC Neurologia (Direttore Dr. M. Leone)	89,29%	29	29	NO	NO
RARE PULMONARY DISEASES		<b>Totale per IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG)</b>		<b>29</b>	<b>29</b>		
		A.O.U. OD.RR. Foggia - S.C. di Malattie dell'Apparato Respiratorio Universitaria		<b>251</b>	<b>309</b>		
		CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA	85,00%	1	2	SI	SI
		<b>Totale per Az.Osp.Univ. "Ospedali Riuniti" di Foggia</b>		<b>1</b>	<b>2</b>		
RARE RENAL DISEASE		<b>Totale per ERN</b>		<b>1</b>	<b>2</b>		
		IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG) - UOC Oncematologia Pediatrica (Direttore: Dott. Ladogana)	95,71%	39	39	SI	SI
		<b>Totale per IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" S.G. Rotondo (FG)</b>		<b>39</b>	<b>39</b>		
		<b>Totale per ERN</b>		<b>39</b>	<b>39</b>		
RARE SKIN DISORDERS		A.O.U. OD.RR. Foggia - CHIRURGIA PLASTICA UNIVERSITARIA	72,14	0	0	SI	NO
		A.O.U. OD.RR. Foggia - REUMATOLOGIA UNIVERSITARIA	86,43	0	0	SI	NO
		<b>Totale per Az.Osp.Univ. "Ospedali Riuniti" di Foggia</b>		<b>0</b>	<b>0</b>		
		<b>Totale per ERN</b>		<b>0</b>	<b>0</b>		

\* numero pazienti certificati dal centro alla data del

12

## Allegato A: GRIGLIA 2- MALATTIE NON COMPRESSE IN DM279/01

ERN	DENOMINAZIONE CENTRO	PATOLOGIA	% SELF ASSESSMENT	Numero pazienti al 31.12.2014	Numero pazienti al 31.12.2015	RELAZIONI CONSOLIDATE CON ALTRE STRUTTURE IN AMBITO EUROPEO	ESISTENZA DI CONTATTI CON COSTITUENDE ERN	FONTE DATI
RARE GASTROINTESTINAL DISEASES	Az. Osp. - Univ. Di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale per Malattie Rare Gastrointestinali - UO Gastroenterologia Universitaria	SINDROME DI LYNCH	72.86%	143	157	Si	Si	SIMARRP (malattie non comprese)
	<b>Totale per Ospedale</b>	SINDROME DI COWDEN	72.86%	3	5			
	<b>Totale per ERN</b>			<b>146</b>	<b>162</b>			
	Az. Osp. - Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale di Oncologia Pediatrica	Leucemie	92.86%	245	271			database nazionale AIEOP mod 1.01 (Bologna (CINECA) a cui tutti i Centri AIEOP nazionali afferiscono.
	Az. Osp. - Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale di Oncologia Pediatrica	Tumori SNC	92.86%	16	19			
	Az. Osp. - Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale di Oncologia Pediatrica	Linfomi	92.86%	98	110			
	Az. Osp. - Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale di Oncologia Pediatrica	Neuroblastoma	92.86%	36	42			
	Az. Osp. - Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale di Oncologia Pediatrica	Tumori ossei	92.86%	2	2			
	Az. Osp. - Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale di Oncologia Pediatrica	Tumori renali	92.86%	33	36			
	Az. Osp. - Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale di Oncologia Pediatrica	Reticoloendoteliosi (Istiocitosi)	92.86%	32	34	Si		
	Az. Osp. - Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale di Oncologia Pediatrica	Tumori gonadici e a cell. Germinali	92.86%	18	19			
	Az. Osp. - Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale di Oncologia Pediatrica	Retinoblastoma	92.86%	5	5			
	Az. Osp. - Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale di Oncologia Pediatrica	Tumori miscelanei (cr. tiroide, adenoCR surrene, cr. pancreas etc)	92.86%	11	12			
	Az. Osp. - Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale di Oncologia Pediatrica	Tumori parti molli	92.86%	0	3			
	Az. Osp. - Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale di Oncologia Pediatrica	Teratoma maligno e cr embrionario	92.86%	7	7			
	Az. Osp. - Univ. di Bari "Policlinico-Giovanni XXIII" - Presidio di Rete Nazionale di Oncologia Pediatrica	Tumori epatici	92.86%	4	4			
	<b>Totale per Ospedale</b>			<b>507</b>	<b>564</b>			
	IRRC Oncologico - Bari	sarcoma di Kaposi	92%		60	Si		
	IRRC Oncologico - Bari	angiosarcoma	92%		15			
	IRRC Oncologico - Bari	tumore fibroso solitario	92%		6			
	IRRC Oncologico - Bari	tumore gigantomoculare	92%		4			
	IRRC Oncologico - Bari	osteosarcoma	92%		1			
	IRRC Oncologico - Bari	condrosarcoma	92%		1			
	IRRC Oncologico - Bari	osteosarcoma	92%		1			
	IRRC Oncologico - Bari	sarcoma a cellule dendritiche	92%		3			
	IRRC Oncologico - Bari	NET (neuroendocrine tumors)	92%		30			
	IRRC Oncologico - Bari	T. di Merkel	92%		3			
	IRRC Oncologico - Bari	angiomioma vulvare	92%		1			
	IRRC Oncologico - Bari	sarcoma pleomorfo	92%		6			
	IRRC Oncologico - Bari	fibrosarcoma	92%		3			

RARE CANCERS

22

ERN	DENOMINAZIONE CENTRO	PATOLOGIA	% SELF ASSESSMENT	Numero pazienti al 31.12.2014	Numero pazienti al 31.12.2015	RELAZIONI CONSOLIDATE CON ALTRE STRUTTURE IN AMBITO EUROPEO	ESISTENZA DI CONTATTI CON COSTITUENDE ERN	FONTE DATI
	IRCCS Oncologico - Bari	rabbdomiosarcoma	92%		5			
		leiomiomasarcoma	92%		8			
		liposarcoma	92%		10			
		oligodendroglioma	92%		1			
		pituicitoma	92%		1			
		carcinoma basocellulare	92%		10			
		melanoma oculare o mucosale	92%		15			
		mesotelioma	92%		25			
		Sindrome di Lynch	92%		1			
		T. di Castelman	92%		7			
		MPSNIT	92%		4			
		GIST (gastro-intestinal stromal tumors)	92%		50			
		dermatofibroma protuberans	92%		5			
		fibromatosi dermoide	92%		5			
		T. cerebrali	92%		30			
		<b>Totale per Ospedale</b>			<b>311</b>			
RARE CANCERS	<b>Totale per ERN</b>				<b>875</b>			
RARE PULMONARY DISEASES	A.O.U. OO.RR. Foggia - S.C. Malattie dell'Apparato Respiratorio Universitaria UNIVERSITARIA	Fibrosi polmonare idiopatica	85%	73	73	SI	SI	
	<b>Totale per Ospedale</b>							
	<b>Totale per ERN</b>							

Allegato A- Griglia 3

ERN	DENOMINAZIONE CENTRO	PAT.DLOGIA	% SELF ASSESSM ENT	Numero pazienti al 31.12.2014	Numero pazienti al 31.12.2015	RELAZIONI CONSOLIDATE CON ALTRE STRUTTURE IN AMBITO EUROPEO	ESISTENZA DI CONTATTI CON COSTITUENDE ERN	FONTE DATI
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE	78	1	1			SDO E CARTELLE AMBULATORIALI
		S. ARNOLD CHIARI	78	5	1			"
		MICROCEFALIA	78	5	1			"
		ATRESIA ESOFAGEA	78	30	5			"
		S. VACTERL	78	8				"
		ATRESIA DIGIUNALE	78	4				"
		ATRESIA/STENOSI DUODENALE	78	13	3			"
		M.HIRSCHPRUNG	78	4	1			"
		GASTROSCHISI	78	4				"
		S. DOWN	78	34	5			"
		ANO IMPERFORATO	78	23	2			"
		S. BECKWITH WIEDEMANN	78	2	1			"
		S. PRADER WILLI	78	4	1			"
		ANOMALIE CONGENITE OSSA	78	34	2			"
		CRANIO FACCIA	78	4	2	SI		"
		SCLEROSI TUBEROSA	78	175	25			"
		<b>TOTALE</b>						
		Sindrome di Sturge Weber	>70%	2	3			Registro sala operatoria
		Teleangiectasia Emorragica Ereditaria	>70%	47	62			Registro sala operatoria
		Sindrome di West	>70%	1	1			Registro sala operatoria + Carrelle ambulatoriali
		Sindrome di Noonan	>70%	1	1			Registro sala operatoria
		Sindrome di Prader Willi	>70%	2	1			Registro sala operatoria
		CHARGE associazione	>70%	1	1			Registro sala operatoria
		Amiloidosi Primaria	>70%	1	1			Registro sala operatoria
		Malattia di Leigh	>70%	1	1			Registro sala operatoria
		Sindrome di Marfan	>70%	1	1			Registro sala operatoria
		Immunodeficienze primarie	>70%	1	1			Registro sala operatoria
		Sclerosi tuberosa	>70%	1	1			Registro sala operatoria
		Sindrome di Sjogren	>70%	1	2			Registro sala operatoria
		Displasia Fibrosa	>70%	1	1			Registro sala operatoria
		Sindrome di Angelman	>70%	1	1			Registro sala operatoria
		Malattia del Cri du chat	>70%	1	1			Registro sala operatoria
		Malattia di Von Willebrand	>70%	1	1			Registro sala operatoria
		Pemligo	>70%	1	2			Registro sala operatoria
		Sindrome di Down	>70%	1	4			Registro sala operatoria

24

Sindrome di Apert	>70%		1	Registro sala operatoria
Sindrome di Joubert	>70%		2	Registro sala operatoria
Epidermolisi Bollosa	>70%	1	2	Registro sala operatoria
Sindrome dell'X fragile	>70%		1	Registro sala operatoria
Sindrome di Churg-Strauss	>70%		1	Registro sala operatoria
Sindrome di Bechet	>70%		1	Registro sala operatoria
Sindrome di Di George	>70%	1		Cartelle ambulatoriali
Altre anomalie congenite con ritardo mentale	>70%	46	58	Registro sala operatoria + Cartelle ambulatoriali
Anomalie congenite del cranio e delle ossa della faccia	>70%	14	16	Cartelle Ambulatoriali
Labio-palatoschisi	>70%		1	Cartelle Ambulatoriali
Osteogenesi Imperfetta	>70%		3	Registro sala operatoria + Cartelle ambulatoriali
Talassemie	>70%	2		Registro sala operatoria
Sindrome di Gardner	>70%	1		Registro sala operatoria
<b>TOTALE</b>		<b>129</b>	<b>163</b>	

(\*) Si tiene a precisare che il numero indicato è rappresentativo dei pazienti e non del numero di prestazioni eseguito su di essi. Per alcuni pazienti, difatti, il numero di prestazioni è superiore alla singola potendo variare da un minimo di 1 ad un massimo di 11.

25