

INFORMAZIONI

Per informazioni sui Presidi fuori Regione chiamare il **Telefono Verde Malattie Rare al numero 800.896949** che, raggiungibile gratuitamente da tutta Italia e anche dai cellulari, è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9:00 alle ore 13:00.

RIFERIMENTI UTILI:

⇒ **ASL Avellino** -Referente Aziendale Malattie Rare : dott.ssa Paola Lauria - tel. 0825.292125- email plauria@aslavellino.it

⇒ **AORN "S.G. Moscati"** di Avellino - Referente Aziendale Malattie Rare : Dott.ssa Anna Rita Colucci Direttore U.O.C. Genetica Medica. tel. 0825.203425/32 - fax: 0825.203458 - **numero verde: 800.168751** - email: annaritacolucci@yahoo.it

⇒ **Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare** - Dipartimento di Pediatria, Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II - via Sergio Pansini 5 cap : 80131 - Napoli - tel: 081.7464814, 081.7463771, +39.334.6336869 - seg. 081.7462673, fax. 081.7463116
e-mail: malattierare@unina.it
<http://www.policlinico.unina.it/siti/MR>

REFERENTI DISTRETTUALI:

◆ Distretto di Ariano I.	dott. Cavalli Vincenzo	0825/877685
	sig. Buosciolo Filippo	0825/877693
◆ PSD Mirabella E.	dott. Turco Pietro Paolo	0825/438829
	sig.ra Silano Gerardina	0825/438829
◆ PSD Vallata	dott. De Angelis Rocco	0827/901815
	sig.ra Izzo G.	0827/901815
◆ Distretto di Monteforte I.:	dott.ssa Di Gennaro R.	0825/754903
	sig. D'Acerno G.	0825/754925
◆ Distretto di S. Angelo dei L.	dott.ssa Cardelicchio N.	0827/216904
	sig.ra Colagrossi G. M.	0827/216910
	sig.ra Galderisi M. G.	0827/216909
◆ Distretto di Avellino	dott. Brogna Antonio	0825/292061
	sig. Greco Carmine	0825/292061
◆ PSD Altavilla I.	dott.ssa Capone Rita	0825/991655
	sig. Buono A. P. G.	0825/991655
◆ PSD Cervinara	dott.ssa Esposito D.	0824/836764
	sig.ra Ranieri Patrizia	0824/836765
◆ Distretto di Atripalda	dott.sa Spagnuolo A.	0825/293290
	sig. Del Gaudio V.	0825/293290
◆ PSD Montoro	dott.ssa D'Urso P.	0825/523240
	sig.ra Costabile Clara	0825/523240
◆ PSD Montemiletto	dott.ssa Grimaldi S.	0825/963364
	sig.ra Vesce Lina	0825/963364
◆ Distretto di Baiano	dott. Bellofatto Andrea	081/8243271
	sig.ra Tenore Tenera	081/8243271



AZIENDA SANITARIA LOCALE AVELLINO

**Commissario Straordinario
dott. Mario Nicola Vittorio Ferrante**

LE MALATTIE RARE



Il presente opuscolo è stato redatto dal Tavolo Tecnico Congiunto ASL Avellino/ AORN "SAN Giuseppe Moscati" con la partecipazione dei referenti MMG e PLS e delle Associazioni di Soggetti con Malattie Rare nell'ambito degli interventi regionali per l'implementazione della Rete per le Malattie Rare.

Tale opuscolo sarà soggetto ad aggiornamenti periodici sulla scorta della evoluzione normativa in materia e di suggerimenti provenienti dagli operatori e da Associazioni interessate.

QUANDO UNA MALATTIA E' CONSIDERATA RARA?

Per l'UE una malattia è definita rara quando il numero di pazienti non è superiore a 5 ogni 10.000 abitanti .

L'approccio e la gestione delle malattie rare in Italia sono regolati dal Decreto Ministeriale 279/2001 che individua 583 malattie rare e/o gruppi di malattie aventi diritto all'esenzione per le prestazioni sanitarie correlate alla malattia e incluse nei livelli essenziali di assistenza.

RETE REGIONALE E PRESIDII DI RIFERIMENTO IN CAMPANIA

E' attualmente costituita dai seguenti Presidi: AORN A. Cardarelli- Napoli; AO dei Colli (Monaldi, Cotugno, CTO) - Napoli; AORN Santobono-Pausilipon-Napoli; AORN G. Moscati-Avellino; AORN G.Rummo-Benevento; AO Università San Giovanni di Dio Ruggi d'Aragona -Salerno; AO Sant'Anna e San Sebastiano-Caserta; AOU Federico II Napoli; AOU Secondo Ateneo Napoli; Fondazione Pascale-Napoli; ASL NA1. Il Centro di Coordinamento Regionale ha sede a Napoli presso il Dipartimento di attività integrate di Pediatria dell'AOU Federico II.

NELLA NOSTRA PROVINCIA

Presso l'AORN San Giuseppe Moscati di Avellino è presente il Centro di riferimento delle Malattie Rare : l'UOC di Genetica Medica diretta dalla Dr Anna Rita Colucci. E' possibile effettuare consulenze genetiche pre e post natale per il paziente con sospetta malattia genetica rara ed eventualmente un Day Hospital specifico. Il percorso diagnostico- assistenziale per le MR è previsto anche per i soggetti che presentano bassa statura, in quanto la U.O.C. di Genetica Medica è Centro di Riferimento Regionale per la diagnosi e terapia delle basse stature. E' stato istituito presso la U.O.C. Genetica Medica un **Numero Verde: 800.168751** per ogni eventuale informazione.

IL PERCORSO DEL PAZIENTE IN CAMPANIA

Il Medico di Medicina Generale, dopo valutazione del medico specialista del SSN o il Pediatra di libera scelta , qualora formulino un sospetto diagnostico di una delle Malattie Rare specificamente incluse nell'apposito Elenco Ministeriale (allegato 1 al D.M. n° 279/2001) indirizzano il paziente presso il "Presidio di Rete" specifico per la malattia sospettata. L'elenco dei Presidi di Rete presenti sul territorio della Regione Campania e delle Malattie Rare per le quali ogni Presidio è stato accreditato è consultabile sul sito del Centro di Coordinamento delle Malattie Rare CCMR: www.policlinico.unina.it/siti/MR/index.html e della Regione Campania o contattando direttamente il CCMR (081.7464814, cell. 334.6336869, email: malattierare@unina.it).

◆ **AORN "S.G.Moscati"** di Avellino - Referente Aziendale Malattie Rare: dott.ssa Anna Rita Colucci Direttore U.O.C. Genetica Medica. tel. 0825.203425/32- fax 0825 203458 - **Numero Verde: 800168751** - email: annarita.colucci@yahoo.it

◆ **L'ASL Avellino** mette a disposizione dei medici e dei cittadini un link dedicato alle malattie rare nella sezione del portale aziendale : www.aslavellino.it > **servizi sensibili** > **malattie rare** .

PRESTAZIONI IN ESENZIONE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

Nel sospetto di una specifica malattia rara compresa nell'elenco allegato al DM 279/2001, le indagini finalizzate alla diagnosi sono erogate in regime di esenzione, su esclusiva indicazione di un Medico Specialista che opera in un Presidio accreditato per malattia rara. Il MMG/PLS riporterà nell'impegnativa per il sospetto di malattia rara il codice di esenzione provvisorio R99 . Il presidio di rete una volta concluso l'iter diagnostico per la specifica patologia di cui è certificatore assicura la registrazione del paziente nel Registro Regionale delle malattie rare in forma informatica rilasciando copia cartacea al paziente. L'assistito cui sia stata accertata da un presidio della Rete una malattia rara inclusa nell'allegato 1 al DM 279/2001 può chiedere il riconoscimento del diritto all'esenzione all'azienda sanitaria locale di residenza, allegando la certificazione rilasciata dal presidio campano o di altra regione purché accreditato.