



MALATTIE RARE **ASL ROMA H INFORMA**

Raccolta documentale e aggiornamento dei testi a cura di

Referente Aziendale Malattie Rare
Direttore Distretto Sanitario RM H3
Dott. Raffaele Galli

Resp. UO Cure Primarie DS H3
Dott. Paolo Stazi

Modalità e diritto di accesso

Se c'è un sospetto diagnostico di una malattia rara inserita nell'elenco del D.M. 279, il medico di famiglia o lo specialista deve indirizzare la persona al Presidio della rete riconosciuto dalla Regione per la specifica malattia rara. (vedi documento [Elenco Centri Riferimento LAZIO](#))

Al fine dell'accertamento della diagnosi, la persona ha diritto all'esecuzione degli esami di accertamento in regime di esenzione dal ticket (cioè in modo gratuito). In questo caso il Presidio di rete dovrà riportare sulla ricetta rosa il codice d'esenzione della M.R.

Nota: in caso di M.R. di origine ereditaria, anche gli esami genetici dei famigliari possono essere eseguiti in regime di gratuità.

IL COD direttamente utilizzabile dal MMG o PLS è D01 senza diritto di tessera di esenzione

Tale disposizione si basa sulla considerazione che la maggior parte delle malattie rare è di origine genetica e che il relativo accertamento richiede indagini, a volte sofisticate e di elevato costo, da estendere anche ai familiari della persona affetta.

*In presenza di un sospetto diagnostico o diagnosi di malattia rara non ancora inserita nell'allegato 1 del DM 279/01, il medico di famiglia o lo specialista **dovrà seguire la persona in tutte le fasi del percorso (accertamento diagnostico, definizione del piano assistenziale individuale) e indirizzarla nelle strutture ospedaliere di volta in volta ritenute più idonee ad ogni singolo caso.***

Per alcune malattie di difficile diagnosi e cura e per altre in cui è necessario tener sotto controllo la spesa (celiachia) è indispensabile rivolgersi ai centri di riferimento regionale, indicati dalla Regione di appartenenza per l'alta specifica specializzazione nei riguardi della M.R. di cui trattasi

In questi casi, l'esenzione deve essere richiesta alla ASL di residenza presentando una certificazione idonea, rilasciata da una delle **strutture riconosciute dalla Regione come presidio di riferimento** per quella malattia. Nel caso in cui presso la Regione di residenza non vi siano presidi di riferimento specifici, l'assistito può rivolgersi ad una struttura riconosciuta dalle altre Regioni.

Formulata la diagnosi, lo specialista del Presidio riconosciuto dalla Regione, rilascia il certificato di malattia rara.

Lo specialista che opera nel Presidio è l'unico soggetto abilitato alla certificazione di malattia rara. Tale certificato ha durata illimitata e validità nazionale e può essere rilasciato da qualsiasi Presidio, anche se fuori dalla Regione/Provincia di residenza, purché riconosciuto dalla propria Regione con apposito atto deliberativo.

Il certificato di esenzione ticket per i cittadini affetti da malattia rara viene rilasciato presso gli sportelli della ASL di residenza presentando la seguente documentazione:

- documento di riconoscimento valido
- documento d'iscrizione al S.S.N.
- certificazione rilasciata dallo specialista che opera nei presidi della rete per le malattie rare su apposito modello (modello "A" DGR 1324/03) su cui **deve** essere riportato, oltre alla denominazione, il codice identificativo della malattia o del gruppo di malattie cui la stessa afferisce.
-

Elenco Sportelli ASL RM H per certificato esenzione

DISTRETTO H1

GROTTAFERRATA V.le S. Nilo, 4

Tel. 06 93274123-4124

Orari di apertura al pubblico: da lunedì al venerdì dalle 8.30-12.00, martedì 14.30-16,30

MONTECOMPATRI Via G. Felici

Tel. 06 93274256

Orari di apertura al pubblico: da lunedì a venerdì 8.30-12.30

ROCCA DI PAPA Via E. Ferri

Tel. 06 93274181-4182

Orari di apertura al pubblico: mercoledì 8.30-12.00

DISTRETTO H2

ALBANO LAZIALE Via Galleria di Sotto, 6 tel 0693273389

Ambulatorio Cure Primarie Lunedì, mercoledì, Giovedì ore 8,30-12,30

DISTRETTO H3

CIAMPINO Via Mario Calò 5

Tel. 06 93275408

Orari di apertura al pubblico: da lunedì a venerdì 8.30-12.30, martedì e giovedì 15-16.00

DISTRETTO H4

POMEZIA Via dei Castelli Romani, 2/P

Tel. 06 93275216

Orari di apertura al pubblico sportello 2: da lunedì a venerdì 8.00-12.00 martedì 14,30-16,30

DISTRETTO H5

VELLETRI Via San Biagio, 19/21

Tel. 06 93272412/64

Orari di apertura al pubblico: lunedì-mercoledì-venerdì 9.30-11.30

DISTRETTO H6

NETTUNO Via San Gallo

Tel. 06 93276404

Orari di apertura al pubblico: da lunedì a venerdì 8.00-12.00 martedì-giovedì 14,30-16,30

Nota: *il diritto all'esenzione dal ticket è valido su tutto il territorio nazionale. I cittadini che hanno un domicilio diverso dalla residenza e hanno chiesto l'assistenza sanitaria temporanea, possono chiedere il riconoscimento di una nuova esenzione nella ASL dove hanno il domicilio, la cui validità avrà la stessa durata dell'assistenza sanitaria, ovvero da un minimo di tre mesi a un massimo di un anno, eventualmente rinnovabile (ai sensi della nota R. L. prot. n. 99609/4A/09 del 5.08. 2005).*

Prestazioni di specialistica ambulatoriale esentate

L'esenzione è valida solo per quelle prestazioni prescritte per la malattia rara e non per altre malattie o condizioni. Sono esentate dal ticket tutte le prestazioni specialistiche ambulatoriali e di diagnostica strumentale inserite nel link [nomenclatore regionale](#) (si tratta dell'elenco di tutte le prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili dal Servizio Sanitario Regionale) e **ritenute dal sanitario efficaci ed appropriate per il monitoraggio della malattia e delle complicanze e per la riabilitazione e prevenzione degli ulteriori aggravamenti**. L'elenco delle prestazioni non è specificato nella Legge dato l'elevato numero e complessità delle M.R., ma è semplicemente indicato : " Tutte le prestazioni ecc...."

L'indicazione di quali siano le prestazioni idonee alla cura della M.R. è, nella maggior parte dei casi , di competenza specialistica

Farmaci esenti dal contributo alla spesa

Il titolare di esenzione per malattia rara ha diritto all'esenzione per quei farmaci necessari al trattamento della malattia rara **se**:

- a. **in classe A** (farmaci che si vendono nelle farmacie)
- b. **in classe H** (farmaci che vengono utilizzati o prescritti in ambito ospedaliero)
- c. **inseriti nell'elenco predisposto dalla Commissione** Unica del Farmaco (CUF)(ora AIFA) ai sensi della Legge 648/96. Si tratta di medicinali innovativi, sottoposti a sperimentazione clinica, da impiegare per una indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata, in commercio in altri Stati ma non ancora autorizzati sul territorio nazionale.

Sono a completo carico dell'assistito i farmaci di fascia C (farmaci non "essenziali" utilizzati per patologie di lieve entità o considerate minori).

Nel caso di prodotti farmaceutici, galenici e dietoterapici, non a carico del S.S.N. ma essenziali per il trattamento della malattia rara, è possibile l'erogazione in forma diretta e gratuita mediante l'autorizzazione della Commissione Assistenza Farmaceutica Integrativa della propria ASL di residenza. Per ricevere tale autorizzazione è necessario fare richiesta al Distretto Sanitario di residenza, allegando alla domanda il Piano Terapeutico compilato dallo specialista del Presidio di rete (Allegato B del DM 279/01) da cui si evinca l'indispensabilità e l'insostituibilità del prodotto. Copia del Piano Terapeutico autorizzato va consegnata al medico curante (Medico di Medicina Generale o Pediatra di Famiglia). L'erogazione può avvenire tramite la farmacia del Centro di Riferimento prescrittore o la farmacia territoriale della ASL di residenza dell'assistito.

ASSISTENZA FARMACEUTICA TERRITORIALE - DISTRIBUZIONE DIRETTA

Responsabile: Dr.ssa Stefania Dell'Orco tel. 06/9327 4398 - 4215 Sede: Osp. San Sebastiano
- V. Tuscolana, 2 - 00044 FRASCATI (RM)

Nelle farmacie territoriali dell'Azienda USL RM H (di seguito indicate) i cittadini possono ricevere direttamente prodotti per:

Fibrosi cistica
Malattie rare
Farmaci di esclusivo uso ospedaliero (HOSP)

FARMACIE TERRITORIALI Azienda USL RM H:

Verificare eventuale aggiornamento orari al link :

<http://www.aslromah.it/operatori/dipartimenti/farmaco/index.php>

DISTRETTO H1 farmacista dirigente d.ssa Stefania Dell'Orco

presso P.O. Frascati tel. 06/93272706 - fax 06/93274215

Comprende i Comuni di: Frascati, Colonna, Grottaferrata, Montecompatri, Monte Porzio Catone, Rocca di Papa, Rocca Priora.

apertura al pubblico: lunedì e mercoledì, orario 8.30 - 14.30

DISTRETTO H2 farmacista dirigente dr.ssa Pasqualina Mangiacapra

presso P.O. Albano tel 06/93273259 - fax 06/93278593

Comprende i Comuni di: Albano, Ariccia, Castelgandolfo, Genzano, Nemi, Lanuvio.

apertura al pubblico: lunedì, mercoledì, orario 8.30- 14.30

DISTRETTO H3 farmacista dirigente d.ssa Stefania Cioffi

presso P.O. Marino tel 06/93272881 - fax 06/932795266

Comprende i Comuni di: Marino e Ciampino.
apertura al pubblico: martedì, venerdì orario 8.30-14.30

DISTRETTO H4 farmacista dirigente d.ssa Simonetta Biondi
via dei Castelli Romani, 2 Pomezia tel 06/93272962 -fax 06/93275250
Comprende i Comuni di: Ardea e Pomezia.
apertura al pubblico: martedì e giovedì, orario 8.30 - 14.30

DISTRETTO H5 farmacista dirigente d.ssa Marina Bruno
presso P.O. Velletri tel 06/93272954 - fax 06/93272554
Comprende i Comuni di: Velletri e Lariano.
apertura al pubblico: martedì e giovedì: 08.30 - 14.30

DISTRETTO H6 farmacista dirigente dr.ssa Agata Distefano
presso P.O. Anzio tel 06/93276270 - fax 0693278592
Comprende i Comuni di: Anzio e Nettuno.
apertura al pubblico: lunedì e venerdì: 08.30 - 14.30

I Farmaci Orfani

I farmaci "orfani" sono medicinali utilizzati per la diagnosi, la prevenzione, il trattamento delle malattie rare. Il farmaco assume la qualifica di orfano perché in genere manca l'interesse da parte delle aziende farmaceutiche ad investire in ricerca e sviluppo di un prodotto destinato a pochi pazienti, nonostante esso risponda a un bisogno di salute pubblica. Le prime normative relative ai farmaci orfani sono state introdotte negli Stati Uniti nel 1983 (Orphan Drug Act.), in Giappone nel 1993 e in Australia nel 1997.

Nell'Unione Europea il primo regolamento sui farmaci "orfani" è stato emanato nel 2000 ([link CE n.141/2000](#); [CE n.847/2000](#)). Mediante questi regolamenti sono stati definiti i criteri per: la designazione di farmaco orfano, l'assegnazione di tale qualifica da parte della Commissione per la Produzione di farmaci Orfani dell'EMA (European Medicines Agency), gli incentivi allo sviluppo. Il numero di farmaci orfani commercializzati in Italia è passato da 24 nel 2007 a 42 nel 2010, su 61 autorizzati a livello europeo (Rapporto OSMED anno 2010).

Per saperne di più sull'attività regolatoria dei farmaci:

link >> [AIFA - Agenzia Italiana del farmaco](#)

link >> [Assistenza farmaceutica nel Lazio](#)

link >> [EMA - European Medicines Agency](#) (in inglese)

Il riconoscimento dell'invalidità civile** o handicap se si è affetti da una "malattia rara"**

Sotto il profilo medico legale, avere una malattia rara **non** presuppone necessariamente il diritto al riconoscimento dell'invalidità civile o handicap. Le persone con una diagnosi di malattia rara debbono, infatti, essere valutate **caso per caso** con le procedure previste per legge. Handicap e invalidità civile non sono la stessa cosa, anche se entrambe le condizioni possono essere riconosciute in una medesima persona, non necessariamente uno stato di invalidità civile si accompagna allo stato di handicap e viceversa.

E' definita **invalidità civile** la difficoltà a svolgere alcune funzioni tipiche della vita quotidiana o di relazione, a causa di una menomazione o di un deficit psichico o intellettuale, della vista o dell'udito. La condizione di invalido è definita in percentuale di invalidità ed è regolata dalla [link Legge 118/71](#) con la quale si riconosce alla persona il diritto a percepire un vero e proprio beneficio economico (ad esempio: assegno invalidità Civile; pensione di invalidità; indennità di accompagnamento).

Nota: *l'invalidità è civile quando non deriva da cause di guerra, di servizio, di lavoro.*

Lo **stato di handicap**, diverso da quello di minorazione civile, è definito e graduato dalla [link Legge 104/92](#). In questa norma, infatti, il primo comma dell'articolo 3 recita: «È persona handicappata colui che presenta una minorazione fisica, psichica o sensoriale, stabilizzata o progressiva, che causa difficoltà di apprendimento, di relazione o di integrazione lavorativa e tale da determinare un processo di svantaggio sociale o di emarginazione».

L'accertamento dell'handicap, a seconda della connotazione di gravità o meno, comporta il riconoscimento del diritto a prestazioni economiche (es. deducibilità spese di assistenza specifica) e non economiche (es. permessi parentali; esenzioni e priorità nell'accesso a specifici servizi e programmi), ma più in generale il diritto all'integrazione sociale.

Per l'**accertamento dell'invalidità e dell'handicap**, dal 1° gennaio 2010 le domande devono essere presentate all'INPS per via telematica tramite il sito dell'INPS (www.inps.it). Il certificato delle condizioni di disabilità e/o handicap dovrà essere redatto a cura di un medico abilitato alla compilazione telematica che di norma è il proprio medico curante, e trasmesso per via telematica attraverso le procedure definite dall'INPS. Il medico consegna alla persona interessata copia firmata di tale certificazione che è corredata da un apposito codice.

Successivamente, inderogabilmente entro 90gg, è necessario fare domanda di visita all'INPS tramite il sito internet dell'Istituto.

La domanda può essere presentata direttamente dal cittadino in via telematica, previa richiesta di un codice di identificazione personale (codice Pin) oppure per il tramite degli Enti di patronato o dalle associazioni di categoria che saranno abilitati dall'INPS a questa procedura. Nella domanda andrà indicato anche il codice riportato nella certificazione medica precedentemente acquisita per permettere l'abbinamento dei due documenti. Il sistema informatico permetterà in sede di domanda di prenotare anche la visita medica presso la Commissione medica della ASL di residenza dell'interessato. La visita avviene sempre presso le Commissioni mediche delle ASL, che ne mantengono la titolarità, integrate da un medico nominato dall'INPS. L'interessato può, qualora sussistano le condizioni, richiedere la visita domiciliare attraverso il proprio medico abilitato. Il medico, in questo caso, compila ed invia (sempre per via telematica, collegandosi al sito dell'Inps) il certificato medico di richiesta visita domiciliare, almeno 5 giorni prima della data già fissata per la visita ambulatoriale.

Normativa Regionale

[link **DGR 381 del 28 marzo 2002**](#) Decreto Ministero della Sanità 18 maggio 2001, n.279. Criteri di individuazione dei Centri di Riferimento Regionale per la malattie rare. Ricognizione.

[link **DGR 1324 del 5 dicembre 2003**](#) Individuazione della rete regionale per la sorveglianza, diagnosi e la terapia delle malattie rare ai sensi Decreto Ministeriale del 18 maggio 2001, n.279 e DGR 28 marzo 2002 n.381.

[link **DGR 20 del 7 gennaio 2005**](#) Individuazione della rete regionale per la sorveglianza, diagnosi e la terapia delle malattie rare. Aggiornamento e sostituzione dell'Allegato n.1 della deliberazione della Giunta regionale del 5 dicembre 2003, n.1324.

[link **DGR 681 del 20 ottobre 2006**](#) Integrazione Allegato A alla deliberazione della Giunta regionale del 7 gennaio 2005, n.20. Inserimento dell'Unità Operativa Complessa. Servizio di Ematologia Pediatrica presso il Dipartimento Assistenziale Integrato dell'Azienda Policlinico Umberto I tra i presidi della rete regionale per le malattie rare per le «Anemie Ereditarie». Codice esenzione RDG010.

[link **DGR 872 del 18 dicembre 2006**](#) Integrazione Allegato A alla deliberazione della Giunta regionale del 7 gennaio 2005, n.20. Inserimento dell'Unità Operativa di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico «Tor Vergata» quale presidio nella rete regionale per le Malattie rare per la Galattosemia-Malattia di Werdnig Hoffman-Miopia centronucleare-Distrofia di Becker-Malattia di Steinert-Malattia di Thomsen.

[link **DGR 758 del 12 ottobre 2007**](#) Integrazione Allegato A alla deliberazione della Giunta regionale del 7 gennaio 2005, n.20. Inserimento dell'Ospedale Oftalmico, Azienda USL Roma E, tra i presidi della rete regionale per le malattie rare nell'ambito delle Malattie del Sistema Nervoso e degli Organi di Senso» per le Degenerazioni della Cornea-Distrofie Ereditarie della Cornea-Cheratocono. Bollettino Ufficiale Regione

Lazio n.32, 20 novembre 2007.

link **DGR 134 del 28 febbraio 2008** Integrazione Allegato A alla deliberazione della Giunta regionale del 7 gennaio 2005, n.20. Inserimento del Centro di Cardiocirurgia dell'Azienda Ospedaliera Universitaria "Policlinico "Tor Vergata" tra i presidi della rete regionale per le malattie rare nell'ambito delle "Malformazioni Congenite" per la Sindrome di Marfan- codice esenzione RN1320.

link **DGR 655 del 19 settembre 2008** Integrazione Allegato A alla deliberazione della Giunta regionale del 7 gennaio 2005, n.20. Inserimento dell'Ospedale Generale Fatebenefratelli "San Giovanni Calabita" - Isola Tiberina tra i presidi della rete regionale delle malattie rare per le Amiloidosi Primarie e Familiari nell'ambito delle "Malattie delle Ghiandole Endocrine, della Nutrizione, del Metabolismo e disturbi immunitari" - codice esenzione RCG130 - ai sensi del DM 279/01.

link **DGR 656 del 19 settembre 2008** Integrazione Allegato A alla deliberazione della Giunta regionale del 7 gennaio 2005, n.20. Inserimento del Dipartimento di Fisiopatologia Medica DAI Medicina Interna del Policlinico Umberto I tra i presidi della rete regionale delle malattie rare per la sindrome di Klinefelter, sindrome di Kallmann, sindromi adrogenitali congenite, Poliendocrinopatie autoimmuni, Malattia di Steinert, sindrome di Prader-Willi, sindrome di Reifeinsten.

link **DGR 175 del 22 marzo 2010** Individuazione del centro regionale di riferimento per la Sensibilità Chimica Multipla (MCS) ai sensi dell' art. 50 della legge regionale 28 dicembre 2007, n.26.

link **Decreto del Commissario ad ACTA n.V0057 del 12/07/2010** Piano di riorganizzazione della Rete del Malattie Emorragiche Congenite.

Normativa Farmaci

link **Accordo per la distribuzione** tramite le farmacie convenzionate di farmaci di cui al PHT "Prontuario della distribuzione diretta (determinazione AIFA del 29.10.2004).

link **Nota Regione Lazio prot.114212 D 46002 del 29.09.2010**: Individuazione strutture per l'erogazione di farmaci per la malattia di Fabry e Gaucher.

RICERCA: link <http://malattierare.asplazio.it/ricerca/ricerca.php>

REGIONE LAZIO **SANITA'**

» HOME » ASSOCIAZIONI » URP » NORMATIVA » UNIONE EUROPEA » LINK UTILI » CONTATTI

RICERCA MALATTIA RARA

(è possibile effettuare una ricerca inserendo anche solo 1 o 2 parametri di ricerca)

Nome malattia:

Codice esenzione:

Nome Istituto:

cerca

ATTENZIONE: la ricerca può essere fatta esclusivamente per le malattie rare che danno diritto all'esenzione, presenti nell'elenco del Decreto Ministeriale 279/01 (nell'elenco non sono presenti i codici RI0060 e RN0660 riferiti alla Sprue Celiaca e alla Sindrome di Down)

NEWS
EVENTI
Ricerca malattia rara
Percorso per l'esenzione
Scrivi alla redazione
Interviste
Consultazione dati MRL

PERCORSI DIAGNOSTICI TERAPEUTICI ASSISTENZIALI (PDTA)

La Regione Lazio, nell'ambito degli obiettivi di carattere prioritario del Piano Sanitario Nazionale, intende qualificare ed uniformare il percorso assistenziale delle Malattie Rare, considerato come quell'insieme di prestazioni che vanno dalla fase dell'inquadramento diagnostico fino alla pianificazione e realizzazione del progetto terapeutico-riabilitativo. Il coordinamento di questa attività è stato affidato a LazioSanità - Agenzia di Sanità Pubblica.

Sulla base dei dati sugli utenti in carico ricavati dal Sistema Informativo Malattie Rare, **sono state individuate 40 malattie o gruppi di malattie su cui sviluppare un Percorso Diagnostico-Terapeutico Assistenziale (PDTA)**.

Sono attualmente coinvolti nella redazione di questi documenti **51 Centri, afferenti ad 11 Istituti**, molti di questi Centri dovranno collaborare insieme per la stesura degli elaborati.

Accanto però alla pubblicazione del PDTA, aspetto altrettanto importante è quello della sua "implementazione", ovvero della applicazione di prassi condivise fra i diversi centri, anche allo scopo di ridurre le disuguaglianze e le barriere nell'accesso a tutte le fasi del percorso assistenziale.

link » [Adrenoleucodistrofia \(RF0120\)](#)

link » [Anemie Ereditarie \(RDG010\)](#)

link » [Angioedema Ereditario \(RC0190\)](#)

link » [Amiloidosi primarie e familiari \(RCG130\)](#)

link » [Cheratocono \(RF0280\)](#)

link » [Connettiviti indifferenziate \(RMG010\)](#)

link » [Crioglobulinemia mista \(RC0110\)](#)

link » [Distrofie retiniche \(RFG110\)](#)

link » [Disturbi del metabolismo dei carboidrati \(escluso il diabete mellito\) \(RCG060\)](#)

link » [Epidermolisi Bollosa \(RN0570\)](#)

link » [Immunodeficienze primarie \(RCG160\)](#)

link » [Ipercolesterolemia familiare \(RCG070\)](#)

link » [Istiocitosi croniche \(RCG150\)](#)

link » [Poliposi Adenomatosa Familiare \(RB0050\)](#)

link » [Neurofibromatosi \(RBG010\)](#)

link » [Retinoblastoma \(RB0020\)](#)

link » [Sindrome di Ehlers-Danlos \(RN0330\)](#)

link » [Sindrome di Kawasaki \(RG0040\)](#)

link » [Sindrome di Marfan \(RN1320\)](#)

link » [Sindrome di Noonan \(RN1010\)](#)

link » [Sindrome di Turner \(RN0680\)](#)

link » [Tumore di Wilms \(RB0010\)](#)

Ricerca Centri di diagnosi e cura in Italia



**Le Regioni Basilicata, Marche, Piemonte non hanno individuato i centri per singole patologie.*

Le Regioni Puglia e Sicilia hanno aggiornato l'elenco dei Presidi per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.

**Per informazioni contattare il Telefono Verde Malattie Rare al numero
800.89.69.49**

Abruzzo

Basilicata*

Calabria

Campania

Emilia Romagna

Friuli Venezia Giulia

Lazio (vedi anche documento Elenco Centri Riferimento LAZIO)

Liguria

Lombardia

Marche*

Molise

Piemonte*

Puglia

Sardegna

Sicilia

Toscana

Trentino Alto Adige

Umbria

Valle D'Aosta

Veneto

LINK UTILI

Nel Lazio:

- [link » Rari ma non soli - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù](#)
- [link » Malattie Rare - Policlinico Umberto I](#)
- [link » Sportello Malattie Rare - Ospedale San Camillo-Forlanini](#)
- [link » Polo Provinciale per le Malattie Rare](#)
- [link » Ambulatorio delle Amiloidosi Sistemiche - Ospedale Fatebenefratelli](#)
- [link » Malattie Rare - Ospedale San Filippo Neri](#)

In Italia:

- [link » Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità](#)
- [link » Malattie Rare - Ministero della Salute](#)
- [link » UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare Onlus](#)
- [link » Malatirari.it - L'indispensabile aiuto per i malati rari e per i professionisti](#)
- [link » Cittadinanzattiva per le Malattie Rare](#)
- [link » LeMalattieRare.Info](#)
- [link » Registro Lazio Malattie Rare](#)
- [link » Centro delle Malattie Rare - Regione Veneto](#)
- [link » Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare - Regione Lombardia](#)
- [link » Rete Regionale Malattie Rare - Regione Piemonte](#)
- [link » Registro Toscano Malattie Rare](#)
- [link » ARS Liguria - Malattie Rare](#)

In Europa:

- [link » Portale Malattie Rare Commissione Europea](#)
- [link » Portale della Commissione Europea per la Salute Pubblica](#)
- [link » Eurocat - European Surveillance of Congenital Anomalies \(in inglese\)](#)
- [link » Rare Disease Task Force \(in inglese\)](#)
- [link » Eurordis - European Organization for Rare Diseases \(in inglese\)](#)
- [link » Comitato degli Esperti in Malattie Rare della Comunità Europea \(in inglese\)](#)
- [link » EPIRARE - European Platform for Rare Disease Registries \(in inglese\)](#)
- [link » RareConnect.org - Mettere in contatto le persone affette da malattie rare](#)

Sui Farmaci:

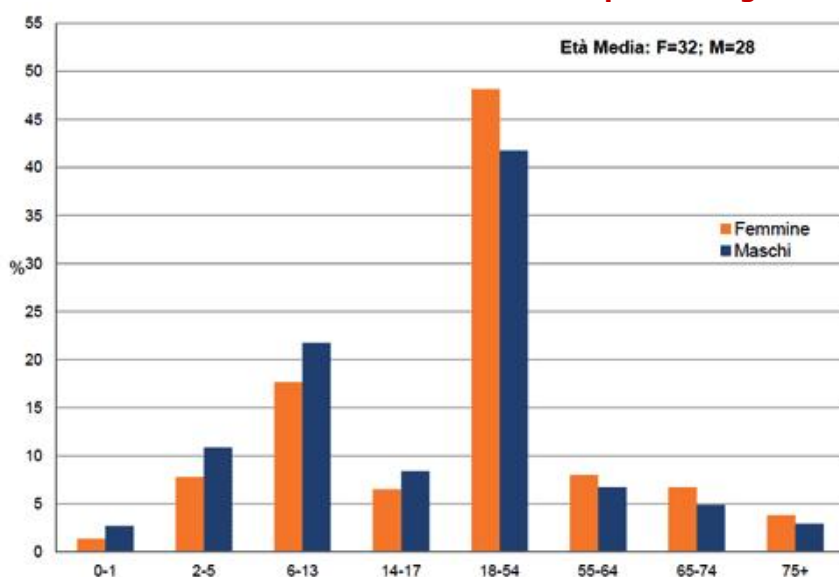
- [link » AIFA - Agenzia Italiana del farmaco](#)
- [link » Orphanet - Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani](#)
- [link » Il sito italiano di Orphanet](#)
- [link » EMA - European Medicines Agency \(in inglese\)](#)
- [link » ADR Reports - Banca dati europea delle segnalazioni di sospette reazioni avverse ai farmaci](#)

STATISTICHE MALATTIE RARE DEL LAZIO

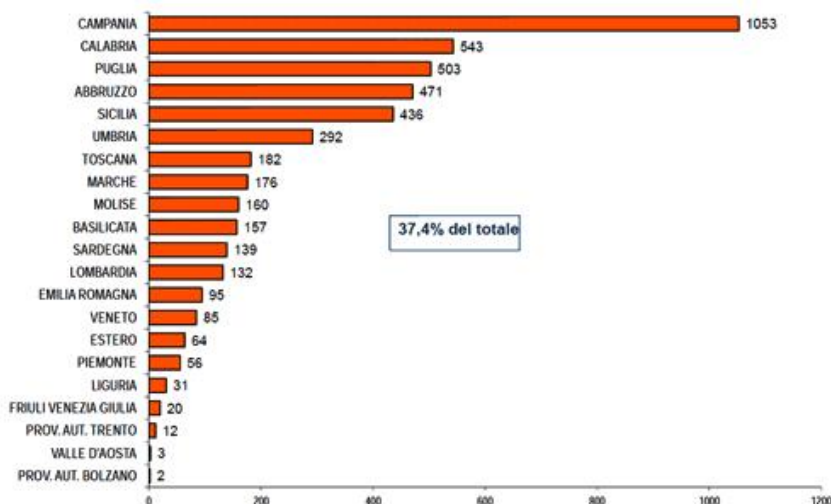
Il sistema di raccolta dati del Lazio, attivato il 1^o aprile 2008, è coordinato da Laziosanità - Agenzia di Sanità Pubblica della Regione Lazio (ASP). I dati raccolti a cura dei singoli Centri/Presidi, sono semestralmente inviati al Registro Nazionale del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità.

Possono inserire dati i centri (riconosciuti e non riconosciuti da DGR) che seguono soggetti con malattia rara (presente e non presente nell'elenco del DM 279/2001). Al 31 dicembre 2012 risultavano registrate 17.689 schede corrispondenti a 16.914 soggetti con diagnosi di malattia rara. Di seguito è riportata la distribuzione per età e genere e per residenza fuori regione (dati aggiornati al 31 dicembre 2012). Per una descrizione più dettagliata, consultare il link [Rapporto Malattie Rare Lazio 2012](#).

Distribuzione delle Malattie Rare nel Lazio per età e genere:



I soggetti residenti fuori regione:



Soggetti con esenzione attiva al 15/03/2013 (fonte LAIT)

link » [Esenzioni attive nella Regione Lazio per numerosità del codice esenzione](#)

link » [Esenzioni attive nella Regione Lazio per ordine alfabetico malattia rara/gruppo](#)

link » [Esenzioni attive nella Regione Lazio per codice di esenzione](#)

link » [Rapporto Esenzioni 2013](#)

Rapporti Malattie Rare Lazio:

link » [Rapporto MRL 2012](#)

link » [Rapporto MRL 2011](#)

link » [Rapporto MRL 2008-2010](#)

link [Altri dati dal sito di Laziosanità-ASP](#)

Vedi anche SEZIONE EPIDEMIOLOGIA per dati aggiornati

LE ASSOCIAZIONI NEL LAZIO

Associazione	Indirizzo	Contatti
ABC Italia - Associazione Bambini Cerebrolesi Italia	Roma: Via Flavia, 47 Bologna: Via degli Orti, 22	Bologna: tel. 051 442104 - fax 0575 591072 abcfi@bo.nettuno.it - www.associazioneabc.it
Acondroplasia - Insieme per crescere onlus	Via Valmasino, 8 04011 - Aprilia (LT)	tel. 06 9253263 - cell. 327 6924684 fax 06 9253263 acondroplasia@yahoo.it www.acondroplasia-insiemepercrescere.it
AEL - Associazione Emofiliaci Lazio	Sede legale: Via Fratelli Ruspali, 2 - 00198 Roma Sede operativa: Via Michele di Lando, 88/b - 00162 Roma	Sede legale: tel./fax 06 8543040 Sede operativa: tel./fax 0644239233 info@aelonlus.it - a.e.l@iol.it www.aelonlus.it
AIAS - Associazione Italiana Assistenza Spastici	Via Cipro, 4/h - 00136 Roma	tel. 06 39731704 info@aiasnazionale.it - www.aiasnazionale.it
AICMT - Associazione Italiana Malattia di Charcot Marie Tooth	Via Baccanello, 339 - 00152 Roma	tel. 06 3038338/94790590 jbnvg@tin.it - aicmt@libero.it - www.aicmt.org
AILU - Associazione Italiana Leucodistrofie Unite	Via Don Luigi Sturzo, 46 - 04023 Formia (RM)	tel. 0771 24939 ailu@libero.it - http://digilander.iol.it/ailu
AIMIP - Associazione Italiana Malattie Interstiziali o rare del Polmone	Via Etruria, 14 - 00183 Roma	tel. 06 62205681 fabriziodimeo@alice.it - www.aimip.org
AIRFA - Associazione Italiana per la Ricerca sull'Anemia di Fanconi	Via F. Schupfer, 103 - 00167 Roma	tel. 06 3700056-8-9 airfanconi@libero.it infanconi@airfa.it www.airfa.it
AIRPI - Associazione Italiana per la Retinite Pigmentosa e Ipvisione	Sede 1: Via Costantino Corvisieri, 52 - 00161 Roma Sede 2: Vicolo di Vigna Fabbri, 24 - 00179 Roma	tel. Sede 1: 06 86328915 tel. Sede 2: 06 78345124 airpi@tiscalinet.it - www.airpi.it
AISA Lazio Onlus - Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche	Via Cina, 91 - 00144 Roma Sede di Latina: Via Bonn 14/20, Aprilia	tel./fax Roma 06 5203737 tel. Aprilia 06 92730325 www.centroeuropeoatassie.it
AISBI - Associazione Italiana Spina Bifida e Idrocefalo "La strada per l'arcobaleno" Onlus	c/o Policlinico Agostino Gemelli Largo Agostino Gemelli, 8 - 00168 Roma	tel. 06 30154016 - cell. 339 8584487 fax 06 3053626 info@stradaperlarcobaleno.com carla@stradaperlarcobaleno.com www.stradaperlarcobaleno.com
AISJAC - Associazione Italiana Sindrome di Joubert e Atassie Congenite	Viale Regina Margherita, 261 - 00198 Roma	tel. 06 44160537 aisjac@css-mendel.it - www.aisjac.com
AISW - Associazione Italiana Sindrome di Williams delegazione Lazio ONLUS	Via Gino Capponi, 152 - 00182 Roma	cell. 328 2303136 - 331 6041944 aiswregionelazio@gmail.com sito web
AMIP - Associazione Malati di Ipertensione Polmonare	Via Bagnoregio, 51 - 00189 Roma	tel. 06 33250970 amip.onlus@yahoo.it - www.assoamip.net
ANIPI - Associazione Nazionale Italiana Patologie Ipo fisarie Regione Lazio	Via Dandolo, 74 - 00153 Roma	tel. 06 9597620 info@anipilazio.it
ANLCM - Associazione Nazionale per la Lotta Contro le Microcitemie in Italia	Via Galla Placidia, 28/30 - 00159 Roma	tel. 06 4394643 / 642 microcitemieRoma@blod.info www.anmi-microcitemie-Roma.it
ANPAMM - Associazione Nazionale per l'Autismo e le Malattie Metaboliche Rare	Via Cherso, 128 - 00177 Roma	tel. 06 2571988 anpamm@inwind.it spazioinwind.libero.it/anpamm

ANTHAI - Associazione Nazionale Tutela Handicappati e Invalidi	Via Tommaso Fortifiocca, 100 - 00179 Roma	tel. 06 7810772 www.anthai.org
ARMEN - Associazione per la Ricerca delle Malattie Metaboliche Ereditarie	Via P. Borsellino, 1 - 00020 Arcinazzo Romano (RM)	tel. 0774 874073 - cell. 355 8040220 info@cometaasmme.org - www.cometaasmme.org
Associazione Aniridia Italiana	Via del Monte delle Capre, 29 G/3 - 00148 Roma	cell. 335 6087219 aniridia.italiana@gmail.com - www.aniridia.it
Associazione Antonio Valentino onlus contro le cardiomiopatie	Via Panama, 74 - 00198 Roma	tel. 06 8841189 - 8480357 info@antoniovalentinoonlus.org www.antoniovalentinoonlus.org
Associazione Comitato Aurora onlus contro l'adrenoleucodistrofia	Via Nomentana, 643 - 00141 Roma	tel. 06 45438146 - fax 06 97656319 comitatoaurora@yahoo.it - www.comitatoaurora.it
Associazione "Conto alla rovescia" per la diffusione dell'informazione e la ricerca sulla malattia esostosante e sulla Sindrome di Ollier-Maffucci	Via Isacco Newton, 6 - 00151 Roma	cell. 347 0192649 - 328 9014122 info@acar2006.org acar.2006@libero.it www.acar2006.org
Associazione Familiari C.A.H. - Associazione per la Sindrome Adrenogenitale (SAG)	Via Garessio, 51 - 00166 Roma	cell. 335 6332577 - 338 6460759 fax 06 39009062 Presidente: Michele Travaglini michele.travaglini@telecomitalia.it www.ospedalebambinogesu.it
Associazione Italiana Sindrome Aicardi	Via Simonide, 25 - 00125 Roma	tel. 06 52362302 rebecca@libero.it - www.sindromediaicardi.com
Associazione Italiana Sindrome da Insensibilità agli Androgeni o Sindrome di Morris		info@sindromedimorris.org genitori@sindromedimorris.org www.sindromedimorris.org
Associazione Marfan	Via Nocera Umbra, 88 - 00181 Roma	tel. 06 78346437 assomarfan@hotmail.com
Associazione Nazionale Famiglie di Persone con Disabilità Intellettiva e/o Relazionale	Via Gianturco, 1 - 00196 Roma	tel. 06 32651254 nazionale@anffas.net - www.anffas.net
Associazione Sclerosi Tuberosa onlus	Villaggio Eugenio Litta - Via Anagnina Nuova, 13 00046 Grottaferrata (RM)	tel. 06 65024216 - cell. 335 8282000 - 335 247729 info@sclerosituberosa.org www.sclerosituberosa.org
Associazione Talassemia	Via M. Chiri, 23 - 00177 Roma Altra sede: Via Giulio De Petra, 13 - 00162 Roma	tel. 06 2596943
COMETA - Coordinamento associazioni malattie metaboliche ereditarie onlus	Via Paolo Borsellino, 1 - 00020	tel. 0774 804102 - fax 0775 599289 - cometa@isne.it - www.cometaasmme.org
Comitato Genitori Centro Educazione Motoria	c/o CRI Via Ramazzini, 31 - 00151 Roma	tel. 06 65741195
Comitato Italiano per la Difesa dei Diritti e dell'Autonomia dei Sordi	Via T. Campanella, 19 - 00195 Roma	tel. 06 39737441
Comitato Laziale dei Giovani Talassemici	Via Pavoni, 109 - 00176 Roma	tel. 06 2777106
Duchenne Parent Project - Genitori contro la Distrofia Muscolare di Duchenne & Becker	Via Aurelia, 1299 - 00166 Roma	tel. 06 66182811 - 06 6692769 cell. 335 5712069 fax 06 66188428 Numero Verde: 800 94 3333 associazione@parentproject.org segreteria.roma@parentproject.org www.parentproject.org
Ente Nazionale per la Protezione e l'Assistenza dei Sordi	Via Gregorio VII, 120 - 00165 Roma	tel. 06 39366697 - 06 398051 fax 06 39805131 www.ens.it
Famiglie di Bambini con Ernia Diaframmatica	Via Tevere, 6 - 00069 Trevignano Romano (RM)	info@erniadiaframmatica.it www.erniadiaframmatica.it

FEDEMO - Federazione delle Associazioni Emofilici	Sede legale: c/o Studio Associato C&B - Via Tor Sapienza, 86 00155 Roma Segreteria: Via Veratti, 2 20155 Milano Sede operativa: Via Lorenzo il Magnifico, 148 00162 Roma	tel. 329 8966277 segreteria@fedemo.it www.fedemo.it
Federazione fra le Associazioni per l'aiuto ai soggetti con Sindrome di Prader Willi	Largo G. Veratti, 24 - 00146 Roma	cell. 392 9206728 info@praderwilli.it - segreteria@praderwilli.it www.praderwilli.it
Federazione tra le Associazioni Italiane dei Paraplegici	Via Lungro, 3 - 00178 Roma	tel. 06 784894 - fax 06 7808478
FISD - Federazione Italiana Sport Disabili	Via della Tecnica, 250 - 00144 Roma	tel. 06 5921507 - 06 5923160 fax 06 5916474 www.sardinia.net/saspo/fisd.htm
FSHD Italia Onlus Associazione Distrofia Muscolare Facio-scapolo-omerale	Sede operativa (con ambulatorio polispecialistico): Piazza Attilio Omodei Zorini, 33-34 - 00166 Roma Sede legale: Viale del Vignola, 23 - 00196 Roma	tel. 06 6243127 www.fshditalia.org
Gastrite Cronica Atrofica Autoimmune - Diario di Fernando		www.gcaa.altervista.org netfea@tiscali.it
ICOMM - Insieme contro le Malattie del Motoneurone	Corso Trieste, 88 - 00198 Roma	info@icomm-onlus.it icomm@retesla.it www.icomm-onlus.it
Insieme per la Ricerca PCDH19 onlus	Via Pier Luigi Sagramoso, 7 - 00135 ROMA	insiemepcdh19@yahoo.it www.pcdh19research.org
Lega del Filo d'Oro - Associazione nazionale non vedenti privi di udito	Via Giulietti, 3 - 00154 Roma	tel. 06 5755055 - fax 06 57136926 sede.roma@legadelfilodoro.it www.legadelfilodoro.it
LICE - Lega Italiana Contro l'Epilessia	Via Nizza, 45 - 00198 Roma	tel. 06 85355590 segreteria.lice@ptsRoma.it - www.lice.it
Pemfigoide Italy - Associazione Nazionale Pemfigo	Via Monti di Creta, 104 - 00167 Roma	info@pemfigo.it www.pemfigo.it
Rete Italiana delle Associazioni Sclerosi Laterale Amiotrofica	<i>(indirizzi delle singole sedi regionali nel sito)</i>	info@retesla.it www.retesla.it
UFHA - Unione Famiglie Handicappati	Via Conca d'Oro, 206 - 00141 Roma	tel. 06 8107320 consiglio.ufha@virgilio.it - www.ufha.altervista.org
UILDM - Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare	Via Prospero Santacroce, 5 - 00167 Roma	tel. 06 6504881 - 06 6635757 - 06 6640439 fax 06 6638149 uildm.cmn.rm@libero.it - www.uildm.it
UNITASK - Unione Italiana Sindrome di Klinefelter	Consultorio di Genetica: Via Castel Giubileo, 11 Clinica Pediatrica, Serv. Citogenetica Università "La Sapienza": Viale Regina Elena, 324 UOC Andrologia, Fisiopatologia della Riproduzione e Diagnosi Endocrine, Università "La Sapienza": Viale del Policlinico, 155	tel. 06 8811270 tel. 06 49979287 - 06 49970708 fax 06 97252744 - 06 49970712 info@consultoriogenetica.it lutarani@tiscali.it antonio.radicioni@uniroma1.it
Vivalavita onlus - Associazione del Lazio di familiari e malati di Sclerosi Laterale Amiotrofica	Via Sabotino, 4 - 00195 Roma	tel. 06 88978670 mauropichezzi@wlvavita.org www.wlvavita.org

LE ASSOCIAZIONI IN ITALIA

A.I.C.H.

A.I.C.H. Neuromed - Associazione Italiana Corea di Huntington

A.I.EEC

Associazione Italiana Sindrome EEC

A.I.G.

Associazione Italiana Glicogenosi

A.I.GIST

Associazione Italiana Tumore StRomale Gastrointestinale onlus

A.I.P.I.T.

A.I.P.I.T. onlus - Associazione Italiana Porpora Immune Trombocitopenica onlus

A.I.S.A.

Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche

A.I.S.S.

A.I.S.S. - Associazione Italiana Sindrome di Shwachman

A.M.A.S.T.I.

A.M.A.S.T.I. - Associazione Malati e Amici Sindrome di Tarlov

A.MA.HHD

Associazione Malati di Hailey Hailey Disease

A.S.A.A.

Associazione Sostegno Alopecia Areata onlus

A.S.R.O.O.

A.S.R.O.O. - Associazione Scientifica Retinoblastoma ed Oncologia Oculare

AAE

Associazione Amici dell'Emofilia

ACAR

Associazione Conto Alla Rovescia per la diffusione dell'informazione sulle malattie esostosanti

AEL

Associazione Emofilici del Lazio

AEV

Associazione Italiana Estrofia Vescicale onlus

AFADOC

Associazione di famiglie di soggetti con deficit Ormone della Crescita e Sindrome di Turner

AICI

Associazione Italiana Cistite Interstiziale onlus

AID

Associazione Italiana Discinesia Ciliare Primaria (DCP) o Sindrome di Kartagener

AIDEL22

Associazione Italiana delezione del Cromosoma 22 onlus

AIF

Associazione Italiana Favismo - Deficit di G6PD

AIFP

Associazione Italiana Febbri Periodiche

AILAM

Associazione Italiana Linfangioleiomiomatosi

AILU

Associazione Italiana Leucodistrofie Unite

AIM Rare

Associazione Italiana contro le Miopatie Rare

AIMAC

Associazione Italiana Malformazione di Chiari Child

AIMAR

Associazione Italiana per le Malformazioni Anorettali

AIMEN

Associazione Italiana Neoplasie Endocrine Multiple di tipo 1,2 - Men 1,2

AIMW

Associazione Italiana Mowat Wilson onlus

AINP

Associazione Italiana Niemann Pick e malattie affini onlus

AIP

Associazione Immunodeficienze Primitive onlus

AIPAD

Associazione Italiana Morbo di Addison

AIR

Associazione Italiana Sindrome di Rett

AISAC

Associazione per l'informazione e lo studio dell'Acondroplasia onlus

AISBI

Associazione Italiana Spina Bifida e Idrocefalo - "La strada per l'arcobaleno" onlus

AISC

Associazione Italiana Sindrome di Costello

AISMAC

Associazione Italiana Siringomielia e Arnold Chiari onlus

AISME

Associazione Italiana Studio Malformazioni ed Epilessia

AISMME

Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie onlus

AISNAF

Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro

AISP

Associazione Italiana Sindrome di Poland

AISW

Associazione Italiana Sindrome di Williams

AISXF

Associazione Italiana Sindrome X-Fragile

AIVIPS

Associazione Italiana Vivere la Paraparesi Spastica Ereditaria

ALFA1-AT

Associazione Nazionale Alfa1-at onlus

ALT - Ferrara

Associazione Lotta alla Talassemia

AMAPO

Associazione Malati di Porfiria onlus

AMEI

Associazione Malattie Epatiche Infantili

AMRI

Associazione per le Malattie Reumatiche Infantili

ANAA

Associazione Nazionale Alopecia Areata

ANANAS

Associazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi Amicizia e Solidarietà onlus

ANCDL

Associazione Nazionale Cornelia de Lange

ANFISC

Associazione Nazionale Fibromialgia, CFS, Encefalomielite Mialgica

ANGELI NOONAN

Associazione Italiana Sindrome di Noonan onlus

ANIDI

Associazione Nazionale Italiana Diabete Insipido

APE

L'A.P.E. onlus - Associazione PKU e...

APMMC

Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite

ARD

Associazione Italiana per la Ricerca sulla Distonia

ARMR

Associazione Rete Malattie Rare onlus

AS.MA.RA.

Associazione Sclerodermia e altre Malattie Rare "Elisabetta Giuffrè" onlus

ASCE

Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici

ASCMR

Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare

ASIMAS

Associazione Italiana Mastocitosi

ASITOI

Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta

ASM 17

Associazione Smith Magenis Italia onlus

ASNIT

Associazione Sindrome Nefrosica Italia

AST

Associazione Sclerosi Tuberosa

ATDDM

Associazione Nazionale "Davide De Marini" Atassia-Teleangiectasia o Sindrome di Louis-Bar

ATDL

Associazione Talassemici Drapanocitici Lombardi onlus

BA.CO.DI.RA.ME.

Associazioni del Bambino con Disordini Rari del Metabolismo onlus

CISTINOSI

Associazione Cistinosi

DEBRA

Debra Italia onlus - Associazione per la Ricerca sull'Epidermolisi Bollosa

ELA Italia onlus

ELA Italia onlus - Associazione Europea contro le Leucodistrofie

FedEmo

Federazione delle Associazioni Emofilici onlus

FOP

Associazione Italiana F.O.P. (Fibrodiplosia Ossificante Progressiva) onlus

GILS

Gruppo Italiano per la Lotta alla Sclerodermia

HHT

Associazione Fondazione Italiana HHT per la Teleangiectasia Emorragica Ereditaria

HHT onlus

HHT onlus - Associazione Italiana Teleangiectasia Emorragica Ereditaria

IAGSA

International Aicardi-Goutières Syndrome Association

IALCA

Associazione Italiana Amaurosi Congenita di Leber

IL CIGNO

Associazione per le cure e la tutela dei bambini affetti da craniostenosi onlus

Insieme per la Ricerca PCDH19

Onlus per promuovere la ricerca sulle mutazioni del gene PCDH19

IRIS

Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche Rare onlus

KOROS

Associazione per promuovere la ricerca e la prevenzione delle Malattie Oculari Infantili onlus

La Gemma Rara onlus

Associazione La Gemma Rara onlus

La Nuova Speranza

Fondazione La Nuova Speranza onlus

La Vita è un Dono

Associazione "La Vita è un Dono"

LAGEV

Libera Associazione Genitori ed Emofilici del Veneto

LAM Italia

Associazione Italiana Linfangioleiomiomatosi onlus

Legg Italiana Sclerosi Sistemica onlus

Associazione di Volontariato e Solidarietà Familiare sulla Sclerosi Sistemica Progressiva

LES

Gruppo Italiano per la Lotta contro il Lupus Eritematoso Sistemico onlus

MITOCON

MITOCON onlus - Insieme per lo studio e la cura delle Malattie Mitocondriali

PANDAS Italia

PANDAS Italia

Progetto Alice

Associazione per la lotta alla SEU - Sindrome Emolitico Uremica onlus

Progetto Mielina

Comitato Italiano Progetto Mielina

PXE

Associazione Pseudoxantoma Elastico Italia onlus

SOD Italia

Associazione Italiana Displasia Setto Ottica e Ipoplasia del Nervo Ottico

SOFT Italia

Associazione Famiglie per le Trisomie 13 e 18

UMAR

Unione Malattie Rare onlus

UNITASK

Unione Italiana Sindrome di Klinefelter onlus

UNITI

Unione Italiana Ittiosi