

SENATO DELLA REPUBBLICA

— XIV LEGISLATURA —

N. 2352

DISEGNO DI LEGGE

d’iniziativa del senatore GIRFATTI

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 26 GIUGNO 2003

Norme in materia di attività di ricerca e cura delle malattie rare

ONOREVOLI SENATORI. - Il presente disegno di legge si pone un obiettivo ambizioso: introdurre nel nostro ordinamento e nel nostro sistema di tutela il tema delle malattie rare e trae origine da un lungo e articolato lavoro nel corso del tempo che si è avvalso della fattiva e indispensabile collaborazione del mondo scientifico e dell'associazionismo impegnato in questi temi. L'Associazione «Giuseppe Dossetti - I Valori» ha promosso un convegno molto partecipato sul tema «Malattie rare e valori della vita». In tale incontro, la voce di oltre 100 associazioni dei pazienti presenti ha dato corpo alle esigenze e richieste, interagendo con esponenti di primo piano del mondo scientifico e politico, questi ultimi sia della maggioranza sia della opposizione. Pertanto, la voce delle associazioni ha delineato l'estrema urgenza di dare declinazione concreta dei principi costituzionali di tutela della salute per le persone afflitte da patologie rare.

In questa esigenza di garantire dignità e diritti a tutti e ad ognuno risalta il dramma delle persone colpite da malattie rare, recentemente riconosciuto come problema prioritario dall'Unione europea (regolamento (CE) n. 141/2000, del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999).

Come è noto le malattie rare sono un complesso di oltre 5000 patologie, molto diverse fra loro.

Tutte sono gravi e possono causare morte precoce o invalidità: per la grande maggioranza sono croniche e chi ne è affetto deve convivervi per l'intera esistenza.

Le malattie rare hanno in comune la caratteristica di interessare un numero limitato di cittadini: in particolare, secondo criteri europei, una malattia è rara quando colpisce non più di 5 su 10.000 cittadini nella Unione eu-

ropea. Pertanto, una malattia che colpisca 20.000 cittadini italiani è rara. Ma, come menzionato sopra, le patologie rare sono molto numerose: i cittadini colpiti vanno moltiplicati per centinaia, migliaia di patologie.

Oltre alla gravità della patologia, queste malattie sono caratterizzate da serie difficoltà:

- non sono considerate sufficientemente importanti per usufruire di fondi di ricerca;
- esistono pochi centri adeguatamente attrezzati, nonostante esse richiedano assistenza specialistica, continua e multidisciplinare;
- è carente la formazione degli operatori socio-sanitari, in quanto si tratta di malattie poco note;
- non vengono sviluppati farmaci, in quanto il mercato è ritenuto insufficiente;
- infine, il peso della gestione socio-sanitaria di moltissime malattie rare, oggi prevalentemente ricade sulla famiglia, alle prese con notevoli difficoltà ed impegno economico per attuare un'adeguata assistenza. Le conseguenti carenze si riflettono, oltre che in termini di sofferenza individuale e familiare anche in costi economici e sociali dell'intera collettività.

Tali considerazioni rendono indispensabile un intervento pubblico, il solo che può rispondere alle esigenze di individuazione, di coordinamento e di sorveglianza ed assicurare il migliore uso delle risorse disponibili.

Anche in questo, come in altri ambiti, l'Italia ha avuto un ruolo pionieristico, inserendo le malattie rare fra i punti fondamentali del Piano sanitario nazionale 1998-2000 elaborato dall'allora ministro Bindi; in seguito, dopo anni di attesa, il regolamento di

cui al decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279, ha sancito l'esenzione dalla partecipazione ai costi sanitari per circa 350 patologie ed ha avviato la costituzione della rete nazionale sulle malattie rare che fa capo al Registro nazionale delle malattie rare istituito presso l'Istituto superiore di sanità.

Infine, nel luglio 2002 è stato finalmente siglato l'accordo fra Stato e Regioni per iniziative comuni relative all'attuazione del citato regolamento di cui al decreto ministeriale n. 279 del 2001. Pertanto l'Italia non può ora segnare il passo rallentando la realizzazione ed il necessario aggiornamento delle iniziative avviate. Il presente disegno di legge intende affrontare il problema delle malattie rare mettendo al centro la persona affetta e la sua famiglia, recependo e sintetizzando le istanze e le esigenze espresse dal mondo delle associazioni. In Italia in base ai dati a disposizione da parte degli istituti di ricerca si ipotizza che i cittadini sofferenti di patologie rare siano oltre i 2.000.000.

Pertanto il seguente disegno di legge prevede:

- attività tese al miglioramento delle conoscenze e alla realizzazione di programmi di prevenzione;

- garanzie di condizioni di equità, appropriatezza e tempestività per la diagnosi, il trattamento terapeutico e la riabilitazione;

- interventi per alleviare il peso sociale che grava sui malati e sulle famiglie.

In particolare si tratta di:

- dare piena consapevolezza e completa attuazione del «Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie», di cui al decreto ministeriale n. 279 del 2001 al fine di:

- assicurare specifiche forme di tutela socio-sanitaria ed economica;

- rafforzare il sistema di sorveglianza tramite l'Istituto superiore di sanità;

- promuovere attività di formazione e di informazione per gli operatori sanitari e per le famiglie;

- promuovere la ricerca scientifica sulle malattie rare;

- promuovere attività di collaborazione tra le istituzioni pubbliche e le associazioni di riferimento;

- promuovere la ricerca, lo sviluppo e l'immissione in commercio dei medicinali cosiddetti «orfani», in particolare mediante misure di aiuto alla ricerca a favore delle piccole e medie imprese farmaceutiche secondo quanto previsto dall'articolo 9 del citato regolamento (CE) n. 141/2000.

DISEGNO DI LEGGE

Art. 1.

*(Livelli essenziali di assistenza
per le malattie rare)*

1. Ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio del 16 dicembre 1999, sono considerate rare quelle malattie a rischio di vita o gravemente invalidanti che colpiscono non più di cinque individui su diecimila nell'Unione europea.

2. I livelli essenziali di assistenza socio-sanitari e socio-assistenziali per le malattie rare sono a carico del Fondo sanitario nazionale e del Fondo sociale nazionale.

3. Entro due mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge il Presidente del Consiglio dei ministri, su indicazione del Ministro della salute, provvede a modificare il proprio decreto in data 29 novembre 2001, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 33 dell'8 febbraio 2002, al fine di inserire le malattie rare nei livelli essenziali di assistenza (LEA).

4. La certificazione di malattia rara rilasciata ai sensi dell'articolo 5, comma 4, del regolamento di cui al decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279, assicura:

a) l'esenzione dalla partecipazione al costo di spesa sanitaria;

b) l'immediato accesso ai nuovi «farmaci orfani» registrati secondo la normativa europea;

c) l'esenzione dalla partecipazione al costo per l'acquisto dei presidi necessari al trattamento o tutela della qualità della vita;

d) la defiscalizzazione dei costi derivanti dai consumi di energia elettrica utilizzata per il funzionamento di macchine e presidi resi necessari dallo stato di malattia.

5. La certificazione di malattia rara di cui all'articolo 5, comma 4, del citato regolamento di cui al decreto ministeriale n. 279 del 2001, consente l'assistenza domiciliare integrata, l'assistenza scolastica domiciliare e facilitazioni per l'accesso al telestudio, al telelavoro ed alle tecnologie informatiche.

6. I presídi, con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano prestazioni ambulatoriali, semiresidenziali, residenziali e domiciliari di diagnostica, di terapia medica, di riabilitazione e socio-assistenziali nei casi in cui lo stato di salute consenta che queste possano essere erogate in regime di non ricovero e garantiscono la reperibilità degli operatori.

7. I presídi, con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano la disponibilità di centri diurni di ospitalità e ne garantiscono l'accesso per le persone con malattie rare che presentano disabilità fisiche o mentali.

8. L'attribuzione della relativa categoria di invalidità delle persone affette da malattie rare, di competenza delle commissioni medico-legali ai sensi dell'articolo 4 della legge 5 febbraio 1992, n. 104, avviene sulla base delle linee guida emesse dal Ministero della salute sui criteri indicati dal comitato nazionale per le malattie rare, di seguito denominato «comitato», di cui all'articolo 2, comma 2.

Art. 2.

(Istituzione del Fondo per il funzionamento del centro nazionale per le malattie rare e per l'attività di ricerca)

1. È istituito un fondo per il funzionamento del centro nazionale per le malattie rare e per l'attività di ricerca di seguito denominato «fondo», con la dotazione di 500 milioni di euro per ciascun anno del triennio

2003-2005 destinato, secondo le finalità della presente legge:

a) a promuovere lo sviluppo delle attività di ricerca in tema di malattie rare, ivi comprese le attività finalizzate alla ricerca ed allo sviluppo di farmaci orfani;

b) a garantire il funzionamento del centro nazionale per le malattie rare;

c) ad attuare attività di formazione e di informazione;

d) a consentire la defiscalizzazione delle ricerca industriale.

2. La gestione del fondo è attribuita al comitato. Il comitato resta in carica tre anni ed i membri possono ricoprire l'incarico per due trienni anche non consecutivi. Il comitato è istituito con decreto del Ministro per la salute ed è composto dal Ministro stesso, con funzioni di presidente, e da 15 membri di cui:

a) sei membri tecnici di cui due provenienti dall'Istituto superiore di sanità (ISS) e indicati dal presidente dell'Istituto medesimo, e quattro selezionati sulla base delle specifiche competenze tematiche e della validità curricolare;

b) un membro designato dal Ministro del lavoro e delle politiche sociali;

c) tre rappresentanti designati dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano;

d) cinque membri indicati dalle associazioni dei pazienti affetti da malattie rare.

3. Il comitato definisce criteri di priorità, per l'attività finanziata dal fondo in base:

a) alle esigenze scientifiche sulla base della gravosità delle patologie e delle carenze conoscitive ai fini dell'azione di intervento;

b) alle esigenze socio-assistenziali previste dall'articolo 4, commi 1 e 2, di concerto con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano ed in con-

siderazione della programmazione dei bisogni.

4. Il comitato assicura il collegamento ed il reciproco flusso informativo con il centro nazionale per le malattie rare dell'ISS, di cui all'articolo 3, allo scopo di definire in maniera appropriata ed aggiornata i criteri per l'utilizzo del fondo.

5. Il comitato elabora i criteri per la stesura delle linee guida necessarie alla valutazione dell'invalidità di cui all'articolo 3, comma 1, lettera i).

Art. 3.

(Centro nazionale per le malattie rare)

1. Il centro nazionale per le malattie rare di seguito denominato «centro nazionale», con sede presso l'ISS, svolge le seguenti funzioni:

a) attività di ricerca, sia direttamente sia coordinando attività di altri enti, secondo i compiti istituzionali dell'ISS definiti dal regolamento di organizzazione dell'Istituto superiore di sanità di cui al decreto del Presidente della Repubblica 20 gennaio 2001, n. 70;

b) assicura il collegamento ed il reciproco flusso informativo con il comitato, allo scopo di contribuire alla definizione appropriata ed aggiornata dei criteri per l'utilizzo del fondo;

c) cura il mantenimento e l'aggiornamento del Registro nazionale delle malattie rare, in attuazione dell'articolo 3 del regolamento di cui al decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279;

d) aggiorna con scadenza annuale l'elenco delle malattie rare di cui all'allegato 1 del citato regolamento di cui al decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279;

e) istituisce ed aggiorna il Registro nazionale delle sperimentazioni cliniche per il trattamento delle malattie rare;

f) mediante il collegamento con la rete dei presidi regionali:

1) elabora criteri e procedure per assicurare il flusso informativo da e per i presidi, come previsto dal regolamento di cui al decreto ministeriale n. 279 del 2001;

2) raccoglie e fornisce informazioni aggiornate sulle strutture e i servizi diagnostici e assistenziali, a livello sia nazionale sia internazionale, avvalendosi anche della collaborazione delle associazioni nazionali ed internazionali di pazienti affetti da malattie rare;

3) promuove attività di formazione per medici ed operatori sanitari ai fini della prevenzione della diagnosi, del trattamento e dell'assistenza socio-sanitaria, anche di tipo domiciliare, sulle malattie rare, come indicato all'articolo 5, comma 4;

g) di concerto con il comitato:

1) definisce parametri e criteri per l'elaborazione di protocolli diagnostici e terapeutici, ne promuove ed assicura l'elaborazione per singole malattie rare o gruppi di malattie;

2) definisce parametri e criteri per garantire e verificare la qualità delle attività diagnostiche per le malattie rare;

h) promuove i rapporti con le istituzioni, enti di settore ed associazioni nazionali ed internazionali, al fine di promuovere la collaborazione scientifica e di accrescere la disponibilità di dati clinici e di prestazioni per le persone affette da malattie rare;

i) elabora linee guida per la valutazione dell'invalidità sulla base dei criteri stabiliti dal comitato.

2. Per lo svolgimento delle proprie funzioni il centro nazionale:

a) si avvale del personale dell'ISS;

b) può assumere personale con contratti a termine per specifiche attività, conformemente a quanto previsto dal citato regolamento di cui al decreto del Presidente della Repubblica n. 70 del 2001;

c) usufruisce sia di fondi intramurali dell'ISS sia di fondi extramurali, incluse le risorse ivi destinate dal fondo.

Art. 4.

(Diagnostica e certificazione)

1. Allo scopo di garantire risultati appropriati ed omogenei sull'intero territorio nazionale, le diagnosi di malattie rare sono poste presso i presidi regionali per le malattie rare, istituiti ai sensi del regolamento di cui al decreto ministeriale n. 279 del 2001 ed accreditati in base alle norme vigenti, secondo protocolli diagnostici di cui all'articolo 3, comma 1, lettera g), numero 1.

2. L'attività diagnostica dei presidi è aggiornata in base alle nuove conoscenze scientifiche al fine di:

a) ampliare il numero delle malattie rare diagnosticabili;

b) porre diagnosi precoci rispetto all'esordio e all'evoluzione clinica della malattia;

c) migliorare l'applicabilità delle procedure diagnostiche. L'aggiornamento delle attività diagnostiche si attua secondo quanto definito al comma 1 del presente articolo.

3. I presidi emettono, sulla base della diagnosi, la relativa certificazione di malattia rara, che ha validità illimitata nel tempo e per tutto il territorio nazionale e ne danno comunicazione scritta al centro nazionale per l'inclusione di dette patologie nel Registro nazionale di cui all'articolo 3 del regolamento di cui al decreto ministeriale n. 279 del 2001.

Art. 5.

(Formazione e informazione)

1. Nei corsi di laurea e di diploma afferenti alle Facoltà di medicina e chirurgia, farmacia, scienze matematiche, fisiche e na-

turali, psicologia, sociologia, scienze della formazione e scienze della comunicazione, sono inseriti insegnamenti volti a far acquisire conoscenze e competenze di base ed applicate in tema di malattie rare.

2. Presso gli ordini professionali sono istituite specifiche attività di educazione e formazione continua sulle malattie rare.

3. Le scuole di ogni ordine e grado sono tenute ad inserire nell'offerta didattica iniziative volte a trasmettere e a diffondere conoscenze relative alle persone affette da malattie rare.

4. Il centro nazionale istituisce annualmente corsi specifici finalizzati alla preparazione e all'aggiornamento di operatori e formatori individuati e designati anche dalle regioni su indicazione dei presídi. La partecipazione a detti corsi è obbligatoria per gli operatori dei presídi e prevede verifiche di apprendimento.

5. Il centro nazionale cura la diffusione dei protocolli diagnostici e terapeutici di cui all'articolo 3, comma 1, lettera g), numero 1).

6. La Presidenza del Consiglio dei ministri promuove ed attua campagne di informazione e sensibilizzazione sulle malattie rare.

Art. 6.

(Defiscalizzazione della ricerca industriale finalizzata allo sviluppo di farmaci «orfani» e di presídi)

1. Ai fini della presente legge si considerano farmaci «orfani», come definiti dal citato regolamento (CE) n. 141/2000, quei farmaci innovativi destinati alle malattie rare, come definite dall'articolo 1 della presente legge, la cui commercializzazione, in mancanza di incentivi, non comporterebbe una remunerazione tale da giustificare l'investimento necessario.

2. Al fine di favorire la ricerca e la produzione di farmaci orfani, è concessa un'agevo-

lazione fiscale pari al 23 per cento delle spese sostenute dalle industrie per la ricerca e lo sviluppo di farmaci e presidi per la diagnosi e trattamento delle malattie rare.

3. Le industrie, per usufruire dell'agevolazione di cui al comma 2, inviano, entro il 31 marzo di ogni anno ai Ministeri della salute e dell'economia e delle finanze, il protocollo relativo alla ricerca e sviluppo del farmaco o presidio e la documentazione giustificativa relativa alla malattia rara, o gruppo di malattie, di interesse.

4. La documentazione è valutata da un'apposita commissione nominata dai Ministri della salute e dell'economia e delle finanze, secondo le modalità indicate nel Regolamento di attuazione stabilito di concerto tra i ministeri competenti.

Art. 7.

(Copertura finanziaria)

1. Il comitato provvede allo svolgimento delle funzioni istituzionali con i mezzi finanziari derivanti dal contributo finanziario dello Stato, da eventuali contributi a carico del fondo integrativo speciale per la ricerca di cui all'articolo 1, comma 3 del decreto legislativo 5 giugno 1998, n. 204, dal contributo di enti, dal contributo di industrie pubbliche o private, dal contributo o da lasciti di privati, da eventuali accordi di programma con le amministrazioni o industrie interessate, dall'Unione europea ed altri organismi internazionali.

2. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge, pari a 500 milioni di euro per ciascun anno nel triennio 2003-2005, si provvede per l'anno 2003 mediante l'utilizzo dell'autorizzazione di spesa nell'ambito dell'unità previsionale di base di parte corrente «Fondo speciale» dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2003, allo scopo

parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al Ministero della salute.

3. Il Ministro dell'economia e delle finanze è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le necessarie variazioni di bilancio, al fine di destinare una quota del Fondo sanitario nazionale alle attività di ricerca, cura e salvaguardia della vita, della dignità e dei diritti delle persone affette da malattie rare.