

# SENATO DELLA REPUBBLICA

————— XIV LEGISLATURA —————

**Nn. 1388, 1040, 1147, 1318, 2340 e 2352-A**

*Relazione orale*

*Relatore DANZI*

## **TESTO PROPOSTO DALLA 12<sup>a</sup> COMMISSIONE PERMANENTE (IGIENE E SANITÀ)**

Comunicato alla Presidenza il 26 maggio 2004

PER IL

## **DISEGNO DI LEGGE**

Incentivi alla ricerca e accesso alle terapie nel settore delle malattie rare. Applicazione dell'articolo 9 del regolamento (CE) n. 141/2000 del 16 dicembre 1999 (n. 1388)

**d'iniziativa del senatore TOMASSINI**

**COMUNICATO ALLA PRESIDENZA L'8 MAGGIO 2002**

---

CON ANNESSI TESTI DEI

## **DISEGNI DI LEGGE**

Norme a tutela delle persone affette da malattie rare e genetiche e a sostegno della ricerca farmaceutica (n. 1040) (\*)

**d’iniziativa dei senatori COLETTI, GAGLIONE, GIARETTA, CAVALLARO, TOIA, MONTICONE e BAI DOSSI**

**COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 23 GENNAIO 2002**

---

Disciplina della ricerca e della produzione di «farmaci orfani» (n. 1147)

**d’iniziativa dei senatori PEDRINI, DETTORI, ROTONDO, GAGLIONE, VERALDI, FRAU, GUBETTI, MONTICONE, BEDIN, GUBERT, PROVERA, MONCADA LO GIUDICE di MONFORTE e SALZANO**

**COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 14 FEBBRAIO 2002**

---

Norme a sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani (n. 1318)

**d’iniziativa dei senatori DI GIROLAMO, MASCIONI, BETTONI BRANDANI, LONGHI, PASCARELLA, TONINI, ROTONDO e IOVENE**

**COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 9 APRILE 2002**

---

---

(\*) Disegno di legge fatto proprio, ai sensi degli articoli 79, comma 1, e 53, comma 3, del Regolamento, dal gruppo parlamentare Margherita-DL-L’Ulivo nella seduta n. 134 del 12 marzo 2002.

Destinazione di una quota del Fondo sanitario nazionale a salvaguardia della dignità della vita e dei diritti delle persone affette da malattie rare. Interventi urgenti a integrazione del regolamento di cui al decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279, in materia di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie  
(n. 2340)

**d’iniziativa del senatore SCALERA**

**COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 23 GIUGNO 2003**

---

Norme in materia di attività di ricerca e cura delle malattie rare  
(n. 2352)

**d’iniziativa del senatore GIRFATTI**

**COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 26 GIUGNO 2003**

---

*dei quali la Commissione propone l’assorbimento  
nel disegno di legge n. 1388*

## INDICE

Pareri della 1 <sup>a</sup> Commissione permanente .....	<i>Pag.</i>	5
Disegni di legge		
– n. 1388: testo d’iniziativa del senatore Tomassini e testo proposto dalla Commissione .....	»	6
– n. 1040, d’iniziativa dei senatori Coletti ed altri .....	»	14
– n. 1147, d’iniziativa dei senatori Pedrini ed altri .....	»	16
– n. 1318, d’iniziativa dei senatori Di Girolamo ed altri .....	»	17
– n. 2340, d’iniziativa del senatore Scalera .....	»	19
– n. 2352, d’iniziativa del senatore Girfatti .....	»	24

**PARERI DELLA 1<sup>a</sup> COMMISSIONE PERMANENTE**

(AFFARI COSTITUZIONALI, AFFARI DELLA PRESIDENZA DEL CONSIGLIO  
E DELL'INTERNO, ORDINAMENTO GENERALE DELLO STATO E DELLA  
PUBBLICA AMMINISTRAZIONE)

**sui disegni di legge nn. 1040, 1147 e 1318**

(Estensore: MALAN)

8 maggio 2002

La Commissione, esaminati congiuntamente i disegni di legge, esprime, per quanto di competenza, parere non ostativo.

**sul disegno di legge n. 1388**

(Estensore: MALAN)

23 luglio 2002

La Commissione, esaminato il disegno di legge, esprime, per quanto di competenza, parere favorevole osservando tuttavia che all'articolo 8, comma 2, sarebbe opportuno sostituire il termine «*medical devices*» con il corrispondente termine italiano, peraltro già indicatovi, di «dispositivi medici».

**su emendamenti al disegno di legge**

(Estensore: FALCIER)

11 maggio 2004

La Commissione, esaminati gli emendamenti riferiti al disegno di legge, esprime, per quanto di competenza, parere non ostativo.

**DISEGNO DI LEGGE N. 1388**

D'INIZIATIVA DEL SENATORE TOMASSINI

—

## CAPO I

DEFINIZIONI E AMBITO  
DI APPLICAZIONE

## Art. 1.

*(Definizione di malattia rara)*

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. Ai fini della presente legge sono considerate rare anche le malattie inserite nell'elenco previsto dal regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare, di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, ed in elenchi regionali stabiliti con parere del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 6.

## Art. 2.

*(Definizione di farmaci orfani)*

1. Sono considerati farmaci orfani i farmaci destinati alla cura di malattie rare così come definite all'articolo 1 ed inoltre i farmaci per la cura di malattie gravi ed invalidanti la cui commercializzazione, in mancanza di incentivi, è poco probabile che sia sufficientemente remunerativa sì da giustificare l'investimento necessario.

**DISEGNO DI LEGGE**

TESTO PROPOSTO DALLA COMMISSIONE

—

## CAPO I

DEFINIZIONI E AMBITO  
DI APPLICAZIONE

## Art. 1.

*(Definizione di malattia rara)*

1. *Identico.*

2. Ai fini della presente legge sono considerate rare anche le malattie inserite nell'elenco previsto dal regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare, di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, ed in elenchi regionali stabiliti con parere del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 7.

## Art. 2.

*(Definizione di farmaci orfani)**Identico*

(Segue: *Testo del disegno di legge*)

Art. 3.

*(Ambito di applicazione)*

1. La presente legge si applica ai farmaci orfani come definiti dal regolamento (CE) n. 141/2000 il cui impiego sia finalizzato alla cura ed alla guarigione delle malattie rare di cui all'articolo 1.

(Segue: *Testo proposto dalla Commissione*)

Art. 3.

*(Ambito di applicazione)*

*Identico*

Art. 4.

*(Protocollo personalizzato)*

1. Al fine di mantenere e sviluppare le potenzialità espresse e di ridurre il *deficit*, le persone con *handicap* hanno diritto, dal momento della diagnosi della malattia, a un protocollo personalizzato di presa in carico da parte dei servizi riabilitativi, sociali e assistenziali, che indichi i percorsi riabilitativi, terapeutici e di sorveglianza ritenuti necessari.

2. Le aziende sanitarie locali (ASL) sono tenute a dichiarare il nominativo del responsabile della tenuta del protocollo, che coordina gli interventi e fornisce risposte e motivazioni per iscritto in ordine a difficoltà o impossibilità di assicurare il completo percorso indicato come necessario.

3. Al responsabile della tenuta del protocollo è presentata la richiesta relativa all'assistenza domiciliare da parte dei genitori della persona con *handicap*, o di chi ne abbia la rappresentanza se la persona suddetta è minore o incapace, ovvero da parte della persona stessa.

(Segue: Testo del disegno di legge)

CAPO II

INCENTIVI PER LA RICERCA

Art. 4.

*(Istituzione del fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare)*

1. In attuazione dell'articolo 9 del regolamento (CE) n. 141/2000 è istituito un fondo nazionale per la ricerca, lo sviluppo e l'accesso dei pazienti ai medicinali orfani.

2. Il fondo di cui al comma 1 è finanziato con il 20 per cento delle quote versate dalle industrie per le procedure di registrazione e variazione dei prodotti medicinali.

3. Su parere del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 6, il fondo è prioritariamente destinato alle seguenti attività:

a) studi preclinici e clinici promossi nel settore relativo alle malattie rare;

b) studi osservazionali e registri di usi compassionevoli di farmaci non ancora commercializzati in Italia;

c) programmi di somministrazione controllata di farmaci non compresi nelle fasce A ed H dei prontuari terapeutici nazionale e regionali;

Art. 5.

*(Consorti regionali per la ricerca clinica nel settore delle malattie rare)*

1. Allo scopo di facilitare l'organizzazione di studi clinici nel settore delle malattie rare, le regioni istituiscono consorzi regionali o interregionali di ricerca a cui possono parte-

(Segue: Testo proposto dalla Commissione)

CAPO II

INCENTIVI PER LA RICERCA

Art. 5.

*(Istituzione del fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare)*

1. *Identico.*

2. *Identico.*

3. Su parere del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 7, tale fondo viene prioritariamente destinato alle seguenti attività:

a) *identica;*

b) *identica;*

c) programmi di somministrazione controllata di farmaci non compresi nelle fasce A ed H dei prontuari terapeutici nazionale e regionali **e dispositivi per il monitoraggio domiciliare delle terapie;**

**d) programmi di informazione per i pazienti affetti da malattie rare.**

Art. 6.

*(Consorti regionali per la ricerca clinica nel settore delle malattie rare)*

1. Allo scopo di facilitare l'organizzazione di studi clinici nel settore delle malattie rare, le regioni istituiscono **organismi** regionali o interregionali di ricerca a cui possono parte-

(Segue: *Testo del disegno di legge*)

cipare le università, i centri di ricerca, gli osservatori regionali delle malattie rare istituiti ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, le aziende sanitarie, le aziende farmaceutiche, le associazioni professionali sanitarie, le associazioni dei pazienti e del volontariato.

**2. I consorzi sono strutture senza scopo di lucro, hanno personalità giuridica propria, si dotano di apposito statuto e svolgono le proprie funzioni utilizzando finanziamenti pubblici e privati.**

Art. 6.

*(Istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare)*

1. Con decreto della Presidenza del Consiglio dei ministri, presso il Ministero della salute è istituito il Comitato nazionale per le malattie rare, di cui fanno parte un rappresentante per ogni regione, un rappresentante per ognuno dei seguenti Ministeri: Ministero della salute, Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca, Ministero delle attività produttive e tre rappresentanti della Federazione italiana malattie rare.

2. Il Comitato elegge al proprio interno il presidente e il vice presidente e si dota di un regolamento.

3. Sono compiti del Comitato:

a) l'aggiornamento dell'elenco delle malattie previsto dal regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità n. 279 del 2001;

b) la ratifica degli elenchi regionali di cui all'articolo 1;

c) la selezione dei progetti da finanziare a carico del fondo nazionale di cui all'articolo 4;

(Segue: *Testo proposto dalla Commissione*)

cipare le università, i centri di ricerca, gli osservatori regionali delle malattie rare istituiti ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, le aziende sanitarie, **i centri diagnostici ospedalieri accreditati**, le aziende farmaceutiche, le associazioni professionali sanitarie, le associazioni dei pazienti e del volontariato.

*Soppresso*

Art. 7.

*(Istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare)*

1. *Identico.*

2. *Identico.*

3. *Identico:*

a) *identica;*

b) *identica;*

c) la selezione dei progetti da finanziare a carico del fondo nazionale di cui all'articolo 5;

(Segue: *Testo del disegno di legge*)

d) l'emanazione di linee guida valide per l'elaborazione dei prontuari regionali di cui all'articolo 8;

e) la predisposizione e l'aggiornamento dell'elenco di cui al decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648.

Art. 7.

*(Altri incentivi per le imprese)*

1. Le imprese farmaceutiche che intendono svolgere studi finalizzati alla scoperta o alla registrazione e produzione di farmaci orfani accedono agli incentivi stabiliti dal decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica dell'8 agosto 2000, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 14 del 18 gennaio 2001, secondo modalità distinte che assicurino l'espletamento delle richieste entro l'anno solare e secondo una lista riservata.

2. Entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca prevede, con proprio decreto, che per ciascuna delle tipologie di attività di cui al comma 21 dell'articolo 5 del citato decreto

(Segue: *Testo proposto dalla Commissione*)

d) l'emanazione di linee guida valide per l'elaborazione dei prontuari regionali di cui all'articolo 9;

e) *identica*;

**f) la verifica della presenza all'interno dei centri di strumenti di diagnosi, sia di laboratorio che strumentali, e di cura, relativi sia a terapie intensive che sub-intensive, per le malattie rare ad esordio o andamento acuto;**

**g) la garanzia della presenza di strutture qualificate di assistenza e di settori dedicati specificatamente all'attività neuro-riabilitativa per le patologie ad andamento lentamente progressivo o cronico;**

**h) la ricerca clinica ed il riconoscimento della condizione di *handicap* grave solo per le patologie che la determinano realmente.**

Art. 8.

*(Altri incentivi per le imprese)*

1. *Identico.*

2. *Identico:*

(Segue: *Testo del disegno di legge*)

ministeriale dell'8 agosto 2000, vengano concesse nella forma del contributo nella spesa, secondo le sottoelencate percentuali sui costi ammissibili e, comunque, fino ad un massimo del 25 per cento, le seguenti ulteriori agevolazioni:

a) 10 per cento per progetti di ricerca presentati da piccole e medie imprese, così come definite all'articolo 21 del citato decreto ministeriale dell'8 agosto 2000; a tal fine, per i progetti proposti congiuntamente da più imprese, tutte devono possedere i parametri dimensionali di cui alle norme predette; tali limiti non sono applicati per le imprese farmaceutiche operanti nel settore delle malattie rare;

b) 10 per cento per le attività di ricerca da svolgere nelle regioni di cui all'articolo 87, paragrafo 3, lettera a), del Trattato che istituisce la Comunità europea, di cui alla legge 14 ottobre 1957, n. 1203, e successive modificazioni, indicate all'articolo 22 del citato decreto ministeriale dell'8 agosto 2000;

c) 5 per cento per le attività di ricerca da svolgere nelle regioni di cui all'articolo 87, paragrafo 3, lettera c), del predetto Trattato, indicate all'articolo 22 del citato decreto ministeriale dell'8 agosto 2000;

d) 10 per cento per i progetti per i quali ricorra almeno una delle seguenti condizioni:

1) prevedano lo svolgimento di una quota di attività non inferiore al 10 per cento dell'intero valore del progetto stesso da parte di uno o più *partner* di altri Stati membri della Unione europea, purché non vi siano rapporti di partecipazione azionaria o di appartenenza al medesimo gruppo industriale tra l'impresa richiedente e il *partner*;

2) prevedano lo svolgimento di una quota di attività non inferiore al 10 per cento dell'intero valore del progetto stesso da parte di enti pubblici di ricerca o università;

(Segue: *Testo proposto dalla Commissione*)

a) *identica*;

b) 10 per cento per le attività di ricerca da svolgere **nei centri accreditati di alta qualificazione** nelle regioni di cui all'articolo 87, paragrafo 3, lettera a), del Trattato che istituisce la Comunità europea, di cui alla legge 14 ottobre 1957, n. 1203, e successive modificazioni, indicate all'articolo 22 del citato decreto ministeriale dell'8 agosto 2000;

c) *identica*;

d) *identica*:

1) *identico*;

2) prevedano lo svolgimento di una quota di attività non inferiore al 10 per cento dell'intero valore del progetto stesso da parte di enti pubblici **e privati** di ricerca o università;

(Segue: *Testo del disegno di legge*)

3) prevedano attività relative allo sviluppo di farmaci orfani.

**3. Il Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca, con il decreto di cui al comma 2, prevede inoltre che i progetti di cui all'articolo 6 del citato decreto ministeriale dell'8 agosto 2000 vengano valutati anche in base alla finalità diretta allo sviluppo dei farmaci orfani.**

#### CAPO III

#### ASSISTENZA FARMACEUTICA

##### Art. 8.

*(Gratuità delle prestazioni e prontuari terapeutici)*

1. I farmaci commercializzati in Italia che abbiano ottenuto riconoscimento di farmaco orfano dalla Agenzia europea per la valutazione dei medicinali (EMA) sono forniti gratuitamente ai soggetti portatori delle patologie a cui la registrazione fa riferimento e devono pertanto essere inseriti nei prontuari regionali nelle fasce esenti da copartecipazione alla spesa.

2. Le regioni assicurano nei prontuari terapeutici territoriali la disponibilità e la gratuità di farmaci, di alimenti, di *medical devices* (o dispositivi medici) e di altre sostanze attive utili per la cura sintomatica e di supporto esclusivamente dei soggetti portatori di malattie rare.

3. Le regioni, in applicazione dei livelli essenziali di assistenza (LEA), assicurano ai portatori di malattie rare invalidanti le prestazioni strumentali e riabilitative previste dai protocolli e linee guida stabilite a livello nazionale e regionale.

(Segue: *Testo proposto dalla Commissione*)

3) prevedano attività relative allo sviluppo di farmaci orfani **e di sistemi per il monitoraggio domiciliare delle terapie.**

*Soppresso*

#### CAPO III

#### ASSISTENZA FARMACEUTICA

##### Art. 9.

*(Gratuità delle prestazioni e prontuari terapeutici)*

1. I farmaci commercializzati in Italia che abbiano ottenuto riconoscimento di farmaco orfano dalla Agenzia europea per la valutazione dei medicinali (EMA) sono forniti gratuitamente ai soggetti portatori delle patologie a cui la registrazione fa riferimento e **possono** pertanto essere inseriti **nel prontuario nazionale dei farmaci** nelle fasce esenti da copartecipazione alla spesa.

2. Le regioni assicurano nei prontuari terapeutici territoriali la disponibilità e la gratuità di farmaci, di alimenti, di dispositivi medici e di altre sostanze attive utili per la cura sintomatica e di supporto esclusivamente dei soggetti portatori di malattie rare.

3. *Identico.*

(Segue: *Testo del disegno di legge*)

4. Le regioni predispongono le modalità di accesso dei portatori di malattie rare ai farmaci inseriti nell'elenco di cui al citato decreto-legge n. 536 del 1996, convertito dalla legge n. 648 del 1996, ed inoltre ai farmaci registrati all'estero o inseriti in protocolli clinici di sperimentazione di cui sia documentata l'esigenza terapeutica per specifiche patologie rare di interesse sul territorio regionale.

5. In deroga alle vigenti disposizioni in materia di prescrizioni farmaceutiche, per le prescrizioni relative ad una malattia rara il numero di pezzi prescrivibili per ricetta può essere superiore a tre.

6. I farmaci necessari per la conduzione di protocolli clinici non sperimentali concordati dai Centri interregionali di riferimento previsti dal regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità n. 279 del 2001 e dai presidi specialistici ad essi aderenti sono forniti direttamente dai presidi sanitari, anche tramite le farmacie territoriali, per terapie ambulatoriali e domiciliari anche nel caso di cui al comma 2 o qualora si tratti di terapie sintomatiche e di supporto.

(Segue: *Testo proposto dalla Commissione*)

4. *Identico.*

5. *Identico.*

6. *Identico.*

**DISEGNO DI LEGGE N. 1040**

D'INIZIATIVA DEI SENATORI COLETTI ED ALTRI

## Art. 1.

1. Ai fini della presente legge si considerano malattie rare quelle patologie, per la quasi totalità di origine genetica, che presentano un'incidenza complessiva di circa 1:1000 nati e la cui prevalenza individuale si aggira invece su un caso ogni 20.000-200.000 abitanti.

2. Le patologie di cui al comma 1 sono gravemente invalidanti, per cui va riconosciuto nei confronti dei soggetti che ne siano affetti un *handicap grave*.

3. Il riconoscimento di cui al comma 2 ha lo scopo di garantire sostegno permanente, continuativo e globale ai soggetti affetti da malattie rare o genetiche, nonché alle loro famiglie, attribuendo loro diritti e benefici per la disabilità in situazione di gravità.

## Art. 2.

1. Ai fini della presente legge si considerano «farmaci orfani» quei farmaci innovativi o risolutivi per le malattie rare o genetiche che si manifestano con una rarità tale da non consentire che i costi di sviluppo e commercializzazione dei farmaci stessi siano recuperati con le probabili vendite e per i quali l'industria farmaceutica non è disposta a produrli.

## Art. 3.

1. I diritti e i benefici previsti dalla legge 5 febbraio 1992, n. 104, e successive modificazioni, e l'indennità di accompagnamento di

cui alla legge 11 febbraio 1980, n. 18, sono riconosciuti per tutta la vita, su richiesta e senza necessità di visita da parte delle previste commissioni mediche, alle persone affette da malattie rare o genetiche così come definite nell'articolo 1 della presente legge.

2. La certificazione della condizione di disabilità a seguito di malattia rara o genetica viene effettuata da medici inseriti per questa funzione nei Centri interregionali di riferimento individuati dall'articolo 2 del regolamento di cui al decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279.

3. I benefici di cui al comma 1 sostituiscono, per i soggetti ivi individuati, l'indennità di frequenza di cui all'articolo 1 della legge 11 ottobre 1990, n. 289, e l'assegno mensile di assistenza di cui all'articolo 13 della legge 30 marzo 1971, n. 118, di conversione in legge del decreto-legge 30 gennaio 1971, n. 5.

## Art. 4.

1. Entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, l'Istituto superiore di sanità amplia, sentite le associazioni italiane presenti sul territorio, che raggruppano i malati e le loro famiglie, il Registro nazionale delle malattie rare e genetiche, istituito ai sensi dell'articolo 3 del citato regolamento di cui al decreto ministeriale n. 279 del 2001, al fine di ricomprendere tutti i tipi di malattie classificate come «rare».

2. Il Registro di cui al comma 1 è aggiornato ogni anno.

## Art. 5.

1. I familiari entro il 2° grado di minorati con *handicap* hanno diritto ad un adeguato e tempestivo sostegno psicologico e informativo fin dalla nascita del bambino.

2. A seguito di istanza, il nucleo familiare ha diritto altresì ad assistenza domiciliare

gratuita, fornita da apposite cooperative di servizio, che stipulano al riguardo un accordo di convenzione con le Aziende sanitarie locali (ASL).

3. Entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Ministro della salute stabilisce i criteri di scelta delle cooperative abilitate a fornire il servizio di cui al comma 2 e fissa le modalità dell'accordo di convenzione fra le ASL e le cooperative medesime.

#### Art. 6.

1. Al fine di mantenere e sviluppare le potenzialità espresse e di ridurre il *deficit*, le persone con *handicap* hanno diritto, dal momento della diagnosi della malattia, a un protocollo personalizzato di presa in carico da parte dei servizi riabilitativi, sociali e assistenziali, che indichi i percorsi riabilitativi, terapeutici e di sorveglianza dello sviluppo necessari alle persone con *handicap*.

2. Le ASL sono tenute a dichiarare il nominativo del responsabile della tenuta del protocollo, che coordina gli interventi e fornisce risposte e motivazioni per iscritto in ordine a difficoltà o impossibilità di assicurare il completo percorso indicato come necessario.

3. Al responsabile della tenuta del protocollo è presentata la richiesta relativa all'assistenza domiciliare da parte dei genitori della persona con *handicap*, o di chi ne abbia la rappresentanza se la persona suddetta è minore o incapace o interdetta, ovvero da parte della persona stessa.

#### Art. 7.

1. La presente legge riconosce la funzione terapeutica e riabilitativa, oltre che educativa, della frequenza degli asili nido per i bambini da zero a tre anni con grave *handicap*, cui viene garantito il diritto di prece-

denza e l'inserimento gratuito con adeguate figure di sostegno, con esclusione delle spese di vitto e trasporto.

#### Art. 8.

1. Al fine di favorire la ricerca e la produzione dei «farmaci orfani», di cui all'articolo 2, è concessa un'agevolazione fiscale pari al 30 per cento delle spese sostenute dalle case farmaceutiche per la ricerca e la produzione dei farmaci suddetti.

2. Le case farmaceutiche, per usufruire della agevolazione di cui al comma 1, inviano, entro e non oltre il 31 marzo di ogni anno, al Ministero dell'economia e delle finanze, il protocollo relativo alla ricerca e alla produzione del farmaco orfano con relativo *nomen* della malattia rara o genetica da curare. Il *nomen* della malattia deve essere compreso nel Registro istituito ai sensi dell'articolo 3 del citato regolamento di cui al decreto ministeriale n. 279 del 2001.

3. Con regolamento adottato, ai sensi dell'articolo 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, dal Ministro dell'economia e delle finanze, di concerto con i Ministri interessati, sono stabilite le modalità di attuazione del presente articolo.

#### Art. 9.

1. All'onere derivante dall'attuazione della presente legge, valutato in euro 3.100.000, per quanto previsto dall'articolo 3, e in euro 2.100.000 per quanto previsto dall'articolo 8, si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento iscritto, ai fini del bilancio biennale 2002-2004, nell'ambito dell'unità previsionale di base di parte corrente «Fondo speciale» dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al Ministero della salute.

**DISEGNO DI LEGGE N. 1147**

D'INIZIATIVA DEI SENATORI PEDRINI ED ALTRI

**Art. 1.**

1. Per la cura delle cosiddette «malattie rare», il Ministero della salute, entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, predispone un programma nazionale per promuovere e agevolare la ricerca, la produzione e la commercializzazione dei cosiddetti «farmaci orfani». Nella predisposizione di tale programma, il Ministero applica le disposizioni e le misure previste dal Regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999.

2. Nella predisposizione del programma di cui al comma 1, il Ministero della salute, di concerto con il Ministero dell'economia e delle finanze, tiene conto dei seguenti obiettivi:

a) concessione di incentivi contributivi o di agevolazioni fiscali a favore di aziende farmaceutiche o istituti di ricerca privati che si impegnano a realizzare programmi di ricerca relativa ai «farmaci orfani»;

b) concessione di incentivi contributivi a favore di ricercatori e istituti universitari che partecipano ai progetti finalizzati in materia di «farmaci orfani»;

c) concessione di agevolazioni fiscali ad aziende operanti nel campo della ricerca, svi-

luppo e commercializzazione di «farmaci orfani».

3. Il Ministero della salute provvede, altresì, ad affidare ad un istituto pubblico di rilevanza nazionale compiti di orientamento e coordinamento scientifico nel campo della ricerca, produzione e commercializzazione dei «farmaci orfani».

4. L'istituto di cui al comma 3 sviluppa e produce i «farmaci orfani» ottenuti con la ricerca mediante la concessione di:

a) licenze gratuite per la commercializzazione dei «farmaci orfani» a favore di aziende farmaceutiche che partecipino a realizzare programmi di ricerca presso l'istituto;

b) brevetti la cui titolarità è condivisa fra le aziende che hanno partecipato e partecipano ai programmi di ricerca di «farmaci orfani» presso l'istituto di cui al comma 3.

**Art. 2.**

1. All'onere derivante dalla realizzazione del programma di cui all'articolo 1, comma 1, pari a 18 milioni di euro per ciascuno degli anni 2002, 2003 e 2004 si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento iscritto, ai fini del bilancio triennale 2002-2004, 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 2002, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al Ministero della salute.

**DISEGNO DI LEGGE N. 1318**D'INIZIATIVA DEI SENATORI DI GIROLAMO  
ED ALTRI

## Art. 1.

*(Finalità)*

1. La presente legge è finalizzata alla definizione di misure idonee per incentivare la ricerca clinica e preclinica dei «farmaci orfani».

## Art. 2.

*(Definizione di farmaco orfano)*

1. Un medicinale è designato «orfano» qualora, sulla base di quanto previsto dal regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, risponda ai seguenti requisiti:

a) sia destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di un'affezione che comporta una minaccia per la vita o la debilitazione cronica e che colpisce non più di 5 individui su 10.000 nell'Unione europea nel momento in cui è presentata la domanda;

b) sia destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia, nell'Unione europea, di un'affezione che comporta una minaccia per la vita, di un'affezione seriamente debilitante, o di un'affezione grave e cronica, e per il quale è probabile che, in mancanza di incentivi, la commercializzazione non sia tanto redditizia da giustificare l'investimento necessario.

2. Un medicinale è altresì designato «orfano» qualora non esistano metodi soddisfacenti di diagnosi, profilassi o terapia delle affezioni di cui al comma 1 autorizzati dall'U-

nione europea oppure qualora, nel caso in cui tali metodi esistano, si sia in grado di dimostrare che tale medicinale avrà benefici effetti significativi per le persone colpite da tali affezioni.

## Art. 3.

1. Al fine di favorire la ricerca clinica e preclinica finalizzata alla produzione dei «farmaci orfani», ai soggetti pubblici e privati che svolgono tali attività di ricerca si applica un sistema di incentivi ed agevolazioni che prevede:

a) un credito di imposta pari al 50 per cento delle spese sostenute per la ricerca per tutta la durata dell'autorizzazione in esclusiva di cui alla lettera b);

b) l'autorizzazione in esclusiva per la vendita del prodotto per dieci anni consecutivi.

2. I soggetti di cui al comma 1, al fine di usufruire delle agevolazioni di cui al medesimo comma, inviano, entro e non oltre il 31 marzo di ogni anno, al Ministero dell'economia e delle finanze, il protocollo relativo alla ricerca del «farmaco orfano» con la relativa qualifica di malattia rara assegnata dalla *Committee for Orphan Medicinal Products* (COMP).

3. Il Ministro dell'economia e delle finanze, di concerto con i Ministri interessati, stabilisce, con regolamento adottato ai sensi dell'articolo 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, le modalità di attuazione del presente articolo.

## Art. 4.

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge, valutati in 2 milioni di euro per ciascuno degli anni 2002 e 2003 ed in 3 milioni di euro a decorrere dall'anno 2004, si provvede mediante corrispondente

riduzione delle proiezioni dello stanziamento iscritto, ai fini del bilancio triennale 2002-2004, nell'ambito della unità previsionale di base di parte corrente «Fondo speciale» dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2002, allo

scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al medesimo Ministero.

2. Il Ministro dell'economia e delle finanze è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio.

**DISEGNO DI LEGGE N. 2340**

D'INIZIATIVA DEL SENATORE SCALERA

## 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 della 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 alla 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 presidi, 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 garantiscono la reperibilità degli operatori.

7. I presidi, 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 alle 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 ciascuno degli anni 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 informazione;

d) a consentire la defiscalizzazione della ricerca industriale.

2. La gestione del fondo è attribuita al comitato. Il comitato resta in carica tre anni ed i suoi membri possono ricoprire l'incarico per due trienni, anche non consecutivi. Il comitato è istituito con decreto del Ministro della salute ed è composto dal Ministro 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 Stato Regioni e province autonome;

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 al successivo art. 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 del 18 maggio 2001, n. 279;

2) raccoglie e fornisce informazioni aggiornate sulle strutture ed 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 ed 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 regola-

mento 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) ampliare l'applicabilità delle procedure diagnostiche. L'aggiornamento delle attività diagnostiche si attua secondo quanto definito al comma 1.

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 citato 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 naturali, 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 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 presidi. La partecipazione a detti corsi è obbligatoria per gli operatori dei presidi 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 presidi)*

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,

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'agevolazione 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 di cui al comma 3 è valutata da un'apposita commissione nominata dai Ministeri 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, 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 mediante l'utilizzo dell'au-

torizzazione alla 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 utiliz-

zando 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.

**DISEGNO DI LEGGE N. 2352**

D'INIZIATIVA DEL SENATORE GIRFATTI

## 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 utiliz-

zata 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 presidi, 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 presidi, 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 ricerche industriali.

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 curriculare;

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 considerazione 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 presìdi regionali:

1) elabora criteri e procedure per assicurare il flusso informativo da e per i presìdi, 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 presìdi 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 presìdi 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 presìdi 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 presidi. La partecipazione a detti corsi è obbligatoria per gli operatori dei presidi 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 presidi)*

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.