



DISEGNO DI LEGGE

d'iniziativa dei senatori BIANCONI e CARRARA

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 29 APRILE 2008

Norme a sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci
orfani e della cura delle malattie rare

ONOREVOLI SENATORI. - Il presente disegno di legge si pone l'obiettivo di introdurre nell'ordinamento italiano una disciplina organica a sostegno della cura e della ricerca nel campo delle malattie rare.

Nonostante infatti l'incidenza minima delle singole patologie, si contano ormai intorno alle 6.000-7.000 malattie rare, per un totale di circa 1.500.000 pazienti in Italia, ai quali è doveroso e urgente garantire l'accesso a tutte le informazioni e le terapie disponibili, stimolando inoltre la ricerca e produzione di nuovi farmaci per la loro cura.

In generale, la cura o almeno il controllo clinico delle malattie rare pone problemi del tutto particolari in quanto:

a) trattasi di malattie il più delle volte genetiche che pongono pertanto difficoltà diagnostiche e che attendono i principali risultati terapeutici dallo sviluppo di nuovi farmaci ottenuti attraverso l'impiego di metodologie avanzate (biotecnologie, terapia genica, cellulare e così via) non sempre immediatamente disponibili;

b) trattasi di malattie croniche ed invalidanti, con conseguenti specifiche esigenze assistenziali ed alti costi sanitari e sociali;

c) sono tuttora spesso prive di trattamento (malattie orfane) perché, in assenza di incentivi, le aziende farmaceutiche non sono stimolate a investire in funzione di un mercato che resterebbe comunque molto limitato.

A ciò si aggiungono poi numerose difficoltà di accesso alle terapie esistenti, che in Italia sono spesso accentuate dalla avanzata fase di decentramento che ha attribuito responsabilità regionali anche in questo settore. Può succedere infatti che i pazienti non ab-

biano accesso ai farmaci disponibili per varie ragioni che comprendono:

a) alto costo e non disponibilità del farmaco nel mercato nazionale;

b) farmaco escluso dalle liste di rimborsabilità perché generalmente non essenziale ma essenziale per quella specifica patologia;

c) trattamento non farmacologico (è il caso di alcuni alimenti o integratori che sono salvavita per alcuni portatori di malattie dismetaboliche non inseriti tra i presidi sanitari);

d) farmaco disponibile solo in forma galenica ma assenza di farmacie ospedaliere con competenze locali che possano produrlo.

Sono stati numerosi i disegni di legge presentati, fin dalla XIII Legislatura, sull'argomento, nel tentativo di colmare le lacune normative esistenti e, conseguentemente, per far fronte a tali problematiche e alle difficoltà dei soggetti affetti da malattie rare e delle loro famiglie. Tutti questi anni, pur non avendo ancora portato all'approvazione definitiva di una legge, hanno sicuramente aumentato nel legislatore la consapevolezza e la conoscenza del tema e delle possibili soluzioni normative.

Nella XIV Legislatura, infatti, la Commissione Igiene e Sanità del Senato è giunta all'approvazione unanime - solo in prima lettura - di un testo, ripresentato poi nella XV Legislatura e abbinato ad un ulteriore disegno di legge sottoscritto da quasi tutti i membri della Commissione stessa.

Il presente provvedimento, nel riproporre numerose delle disposizioni contenute nei due citati disegni di legge, mira ad introdurre alcune misure ulteriori per una più completa disciplina della materia.

In particolare, gli articoli da 1 a 3 recano le definizioni, rispettivamente, di malattie rare e farmaco orfano (in linea con le definizioni adottate a livello comunitario) nonché l'ambito di applicazione della legge.

Al fine di garantire tempestivamente e in maniera uniforme su tutto il territorio italiano l'accesso alle terapie esistenti, l'articolo 4 stabilisce l'immediata disponibilità e la gratuità dei farmaci orfani nonché il loro inserimento nei prontuari terapeutici regionali, mentre l'articolo 5 include nei livelli essenziali di assistenza LEA le ulteriori prestazioni, anche non farmacologiche, prescritte per il trattamento delle malattie rare.

L'articolo 6 prevede l'aggiornamento annuale (invece che triennale) dell'elenco delle malattie rare previsto dal regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279.

L'articolo 7 disciplina le modalità di diagnosi e certificazione delle malattie rare, incluse le neoplasie, affidandole alle Reti competenti.

L'articolo 8 individua i soggetti autorizzati all'erogazione dei farmaci orfani, mentre l'articolo 9 introduce un protocollo persona-

lizzato a favore dei soggetti affetti da malattie rare ai quali sia riconosciuta una situazione di *handicap* grave, ai sensi della legge 5 febbraio 1992, n. 104.

Considerato che uno dei maggiori ostacoli alla reale disponibilità dei farmaci per il trattamento delle malattie rare è rappresentato dai tetti di spesa farmaceutica (per cui il rischio - purtroppo ricorrente - è che la regione non possa erogare tali prodotti, spesso molto cari, per motivi di *budget*), l'articolo 10 istituisce il fondo nazionale per l'utilizzo dei farmaci orfani a cui le regioni potranno attingere per finanziare l'impiego di tali farmaci sul proprio territorio.

Per favorire poi la ricerca e la produzione di nuovi farmaci per la cura delle malattie rare, l'articolo 11 introduce agevolazioni e incentivi alle imprese che vogliano investire in questo settore.

Da ultimo, l'articolo 12 istituisce il Comitato nazionale per le malattie rare. Al Comitato è attribuito, tra l'altro, il compito di aggiornare l'elenco delle malattie rare, di selezionare i progetti da finanziare a carico del fondo nazionale e di emanare linee guida per l'elaborazione dei prontuari regionali.

DISEGNO DI LEGGE

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 le 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 12.

Art. 2.

(Definizione di farmaco orfano)

1. Un farmaco è definito orfano qualora, sulla base di quanto previsto dal citato regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, sia destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia delle malattie rare, così come definite dall'articolo 1, ovvero qualora sia destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di affezioni che comportano una minaccia per la vita o che siano seria-

mente debilitanti o gravi e croniche e per le quali è probabile che, in mancanza di incentivi, la commercializzazione del farmaco non sia così redditizia da giustificare l'investimento necessario.

Art. 3.

(Ambito di applicazione)

1. La presente legge si applica ai farmaci orfani come definiti dall'articolo 2 ovvero il cui impiego sia finalizzato alla cura ed alla guarigione delle malattie rare di cui all'articolo 1.

CAPO II

ASSISTENZA FARMACEUTICA

Art. 4.

(Immediata disponibilità e gratuità delle prestazioni e prontuari terapeutici)

1. La designazione di farmaco orfano è attribuita dalla *Committee for Orphan Medicinal Products* (COMP) istituita presso l'Agenzia europea per i medicinali (EMA) dall'articolo 4 del citato Regolamento (CE) n. 141/2000.

2. I farmaci che abbiano ottenuto riconoscimento di farmaco orfano dalla Agenzia europea per i medicinali (EMA), ai sensi del comma 1, sono autorizzati, entro i successivi due mesi, alla commercializzazione in Italia.

3. I farmaci orfani commercializzati in Italia sono forniti gratuitamente ai soggetti portatori delle patologie a cui la registrazione fa riferimento e sono inseriti nel prontuario nazionale dei farmaci nelle fasce esenti da compartecipazione alla spesa.

4. Le regioni assicurano:

a) l'inserimento, nei prontuari terapeutici territoriali, dei farmaci di cui al comma

1 e dei trattamenti non farmacologici di cui all'articolo 5, comma 1, nonché la loro immediata disponibilità e gratuità;

b) le prestazioni strumentali e riabilitative previste dai protocolli e linee guida stabilite a livello nazionale.

5. In deroga alle disposizioni in materia di prescrizioni farmaceutiche di cui all'articolo 9 della legge 23 dicembre 1994, n. 724, per le prescrizioni relative ad una malattia rara il numero di pezzi prescrivibili per ricetta può essere superiore a tre. Il Ministro della salute, con proprio decreto, da adottare entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, definisce, per ciascuna categoria di farmaci destinati alla cura delle malattie rare, le modalità ed i criteri di attuazione delle disposizioni di cui al presente comma.

Art. 5.

(Livelli essenziali di assistenza per le malattie rare)

1. L'acquisto dei farmaci di fascia C ed H, nonché dei trattamenti considerati non farmacologici, quali alimenti, integratori alimentari, dispositivi medici, presidi sanitari, e la fruizione di prestazioni di riabilitazione motoria, logopedica, neuropsicologica e cognitiva e di interventi di supporto e di sostegno sia per il paziente sia per la famiglia, prescritti per il trattamento di malattie rare sono inclusi nei livelli essenziali di assistenza (LEA) previsti per i soggetti affetti da malattie rare dal decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 29 novembre 2001, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 33 dell'8 febbraio 2002. Nel caso di acquisto di dispositivi medici o di presidi sanitari, l'esenzione dal costo è prevista anche per la manutenzione ordinaria e straordinaria degli stessi.

2. Entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, la Commissione

unica del farmaco (CUF) definisce l'elenco dei farmaci e dei trattamenti non farmacologici di cui al comma 1.

3. Entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Presidente del Consiglio dei ministri, sentito il Ministro della salute, provvede a modificare il citato decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 29 novembre 2001, al fine di inserire le prestazioni di cui al comma 1 nei LEA previsti per i soggetti affetti da malattie rare.

Art. 6.

(Aggiornamento dell'elenco delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo)

1. All'articolo 8, comma 1, del citato regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, la parola «triennale» è sostituita dalla seguente «annuale».

Art. 7.

(Diagnostica e certificazione)

1. Allo scopo di garantire risultati omogenei sull'intero territorio nazionale, le diagnosi di malattie rare sono effettuate dai presidi della Rete individuati dalle regioni ai sensi dell'articolo 2 del citato regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, di seguito denominati «presidi della Rete».

2. I presidi della Rete emettono, sulla base della diagnosi, la relativa certificazione di malattia rara, che ha validità illimitata nel tempo e su tutto il territorio nazionale e ne danno comunicazione scritta ai centri di coordinamento ed al Centro nazionale per le malattie rare per l'inclusione di tali patologie nel Registro nazionale di cui all'articolo 3 del citato regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279.

3. Per le neoplasie rare la diagnosi e la certificazione di cui ai commi 1 e 2 sono effettuate dalle reti oncologiche e oncoematologiche, nonché dalle reti di patologia esistenti e dai centri di rilievo nazionali e regionali.

4. La certificazione di malattia rara, effettuata ai sensi dei commi 2 e 3, assicura l'erogazione, a totale carico del Servizio sanitario nazionale, di tutte le prestazioni incluse nei LEA di cui al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 29 novembre 2001, e successive modificazioni.

Art. 8.

(Assistenza farmaceutica)

1. I farmaci orfani sono erogati dai seguenti soggetti:

a) i presidi sanitari, nel caso di somministrazione ambulatoriale del farmaco;

b) le Aziende sanitarie locali (ASL) di appartenenza del paziente, anche qualora la malattia rara sia stata diagnosticata in una regione diversa da quella di residenza, nel caso di farmaci necessari al trattamento dei pazienti inseriti nei programmi di assistenza domiciliare e nel caso di farmaci di fascia H a distribuzione diretta o non registrati in Italia o compresi nell'elenco AIFA (Agenzia italiana del farmaco) per le terapie domiciliari;

c) le farmacie o le ASL di appartenenza del paziente, nel caso dei farmaci di classe A, C e dei farmaci inseriti nell'elenco di cui al decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648, ed inoltre dei farmaci registrati all'estero o inseriti in protocolli clinici di sperimentazione di cui sia documentata l'esigenza terapeutica per specifiche patologie rare.

Art. 9.

(Protocollo personalizzato)

1. Qualora la malattia rara determini una marcata e permanente limitazione, qualificabile come *handicap* ai sensi dell'articolo 3, comma 1, della legge 5 febbraio 1992, n. 104, il paziente può richiedere il riconoscimento della connotazione di gravità della situazione di *handicap* grave di cui all'articolo 3, comma 3, della citata legge.

2. Al fine di mantenere e sviluppare le potenzialità espresse e di ridurre il *deficit*, i pazienti cui è stato riconosciuto lo stato di *handicap*, ai sensi del comma 1, 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.

3. Il protocollo personalizzato di cui al comma 2 è predisposto dai sanitari dei presidi della Rete deputati alla diagnosi della malattia.

4. Le ASL dichiarano il nominativo del responsabile locale 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.

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

CAPO III

FONDO NAZIONALE PER L'UTILIZZO
DEI FARMACI ORFANI E INCENTIVI
PER LE IMPRESE

Art. 10.

*(Istituzione del fondo nazionale per l'utilizzo
dei farmaci orfani)*

1. È istituito presso il Ministero della salute un fondo nazionale per l'utilizzo dei farmaci orfani, di seguito denominato «fondo», con una dotazione iniziale pari a 250 milioni di euro per l'anno 2008. Le regioni possono attingere a tale fondo per finanziare l'utilizzo dei farmaci orfani sul territorio di competenza.

2. Con decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, da adottare entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, sono stabilite le modalità di funzionamento ed i criteri di finanziamento del fondo.

Art. 11.

(Incentivi per le imprese)

1. Al fine di favorire la ricerca e la produzione di farmaci orfani, è concessa un'agevolazione pari al 23 per cento delle spese sostenute dalle imprese farmaceutiche per la ricerca e lo sviluppo di farmaci e di presidi per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare.

2. Oltre alle agevolazioni di cui al comma 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 8 agosto 2000, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 14 del 18 gennaio 2001, se-

condo modalità distinte che assicurino l'espletamento delle richieste entro l'anno solare e secondo una lista riservata.

3. Entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Ministro dell'università e della ricerca prevede, con proprio decreto, che per ciascuna delle tipologie di attività di cui all'articolo 5, comma 21, del citato decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica dell'8 agosto 2000, vengano concesse nella forma del contributo nella spesa, secondo le sottolencate 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 del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica dell'8 agosto 2000; a tal fine, per i progetti proposti congiuntamente da più imprese, ciascuna di esse deve 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 nei centri accreditati di alta qualificazione nelle regioni di cui all'articolo 87, paragrafo 3, lettera a), del Trattato che istituisce la Comunità europea, indicate all'articolo 22 del citato decreto del Ministero dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 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 che istituisce la comunità europea, 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

dell'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 e privati di ricerca o università;

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

CAPO IV

COMITATO NAZIONALE PER LE MALATTIE RARE

Art. 12.

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

1. Con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri, presso il Ministero della salute è istituito il Comitato nazionale per le malattie rare, di seguito denominato «Comitato», di cui fanno parte un rappresentante per ogni regione, un rappresentante per ognuno dei seguenti Ministeri: Ministero della salute, Ministero dell'università e della ricerca, Ministero dello sviluppo economico e tre rappresentanti della Federazione italiana malattie rare.

2. Il Comitato elegge al proprio interno il presidente e il vice presidente e approva un regolamento interno.

3. Sono compiti del Comitato:

a) l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare previsto dal citato 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) l'emanazione di linee guida valide per l'elaborazione dei prontuari regionali;

d) 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;

e) la verifica, all'interno dei centri di riferimento, di strumenti di diagnosi e di cura per le malattie rare;

f) 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;

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

