



DISEGNO DI LEGGE

d’iniziativa della senatrice FREGOLENT

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 1° FEBBRAIO 2021

Disposizioni a favore delle attività di ricerca clinica per l’ottimizzazione delle attività assistenziali a favore dei pazienti affetti da malattie rare della retina

ONOREVOLI SENATORI. - Le distrofie retiniche ereditarie (DRE) rappresentano una serie molto eterogenea di malattie riguardanti il segmento posteriore dell'occhio. Tra queste, la retinite pigmentosa (RP) rappresenta quella di maggiore riscontro clinico. Trattasi di una malattia progressiva, a trasmissione ereditaria, che colpisce entrambi gli occhi e determina un iniziale danno funzionale a carico della visione periferica, quale il restringimento concentrico del campo visivo, seguito da un grado variabile, ma spesso molto severo, di compromissione della visione centrale a livello maculare. Dopo una fase iniziale quasi del tutto asintomatica, i soggetti affetti da questa patologia cominciano a percepire crescenti difficoltà ad eseguire le attività della vita quotidiana, causate da: perdita di campo visivo, perdita d'orientamento specie in condizioni di scarsa luminosità, riduzione dell'acuità visiva, *deficit* della sensibilità al contrasto e difficoltà nella visione dei colori. È evidente pertanto che si tratta di una patologia estremamente invalidante.

Le diverse forme di DRE/RP rappresentano un gruppo di disordini retinici estremamente eterogenei, non solo dal punto di vista clinico/fenotipico ma anche genotipico, essendo causate da mutazioni finora descritte in oltre 300 geni diversi ed essendo presenti tutte le tipologie di trasmissione ereditaria. Risulta infatti che la malattia colpisce diversi membri, oppure diverse generazioni, di una stessa famiglia.

A queste si accompagnano forme sporadiche di RP, dovute a mutazioni intercorrenti durante il periodo di sviluppo embrionale della retina, che si manifestano più frequentemente come un disturbo isolato, oppure possono far parte di quadri clinici più com-

plici, con interessamento sistemico. L'età d'esordio è piuttosto variabile, dalla prima infanzia all'età adulta, solitamente provocando minorazioni visive arrecanti disabilità e significative difficoltà di vita quotidiana già in età scolare o comunque entro le prime tre o quattro decadi di vita. Altamente variabili ed imprevedibili risultano anche il decorso naturale e la progressione della malattia.

I recenti progressi sulle conoscenze delle malattie retiniche ereditarie e l'accresciuta disponibilità di innovative metodiche di diagnosi clinica ed analisi di genetica molecolare sempre più avanzate stanno rendendo possibili valutazioni ripetibili e dettagliate dei molteplici aspetti che caratterizzano le complesse correlazioni genotipo-fenotipo dei soggetti colpiti dalle diverse forme di DRE/RP ad elevata eterogeneità di severità clinica. Tuttavia, al momento, non risultano attivi specifici centri clinici di riferimento integrati con strutture appartenenti al Servizio sanitario nazionale (SSN) in grado di garantire elevati *standard* qualitativi e quantitativi di analisi genetica molecolare a costi sostenibili ed allineati a quelli di altri Paesi europei.

Con il presente disegno di legge si istituisce un fondo per la creazione di un governo clinico avanzato per la fenotipizzazione, la genotipizzazione e il monitoraggio a medio-lungo termine dei pazienti affetti da distrofie retiniche ereditarie, con lo scopo di consentire l'attivazione di uno specifico percorso diagnostico terapeutico assistenziale multidisciplinare dedicato a pazienti con le suddette patologie, orfane di efficaci terapie convenzionali, candidate ottimali a strategie interventistiche di terapia genica, caratterizzate da elevati rischi di ipovisione o cecità e da rischi di trasmissione eredo-familiare della malattia.

DISEGNO DI LEGGE

Art. 1.

(Finalità)

1. La presente legge si propone di supportare le attività di ricerca clinica strettamente correlate all'ottimizzazione delle attività assistenziali a favore dei pazienti affetti da malattie rare della retina, focalizzate su una presa in carico integrata i cui livelli essenziali di assistenza (LEA) sono definiti e aggiornati ai sensi del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 65 del 18 marzo 2017.

Art. 2.

(Fondo per la creazione di rete o di reti dei centri per l'educazione e la riabilitazione visiva)

1. Nello stato di previsione del Ministero della salute è istituito un Fondo per l'anno 2021 con una dotazione di 500.000 euro da destinare alla creazione di un sistema di rete o di reti dei centri per l'educazione e la riabilitazione visiva di cui alla legge 28 agosto 1997, n. 284.

2. Il Ministro della salute definisce con proprio decreto, da adottare entro trenta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, i criteri di accesso e le modalità di erogazione delle risorse del Fondo di cui al presente articolo.

Art. 3.

(Copertura finanziaria)

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge, pari a 500.000 euro per

l'anno 2021, si provvede mediante corrispondente riduzione del Fondo sociale per occupazione e formazione, di cui all'articolo 18, comma 1, lettera *a*), del decreto-legge 29 novembre 2008, n. 185, convertito, con modificazioni, dalla legge 28 gennaio 2009, n. 2.