SENATO DELLA REPUBBLICA

XII LEGISLATURA

N. 2300

DISEGNO DI LEGGE

d'iniziativa dei senatori DIONISI, CARELLA e BERGONZI

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 22 NOVEMBRE 1995

Norme per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie

---

TIPOGRAFIA DEL SENATO (1700)

ONOREVOLI SENATORI. – Le malattie metaboliche sono patologie ereditarie che colpiscono i bambini alla nascita o nei primissimi anni di vita.

Consistono in un'alterazione di una o più reazioni enzimatiche che provocano una sintomatologia ad esse correlata caratterizzata nelle forme acute da rapida evoluzione, ipotonia, convulsioni, coma e morte.

Nella forma a lenta progressione la sintomatologia insorge in età successiva con ritardo della deambulazione e del linguaggio, difficoltà dell'alimentazione, vomito ricorrente, crisi convulsive e coma. La maggiore attenzione verso questi quadri morbosi, il progresso scientifico e tecnologico, la impetuosa recente crescita della medicina hanno permesso di individuare migliaia (circa 6 mila fino ad oggi) di nuove malattie non ancora codificate e nosograficamente sistematizzate.

Malgrado la modesta incidenza e la modesta prevalenza delle malattie metaboliche, queste producono circa il 25 per cento dei ricoveri ospedalieri e sono perciò altissimi i loro costi sotto il profilo strettamente economico e soprattutto sotto quello delle sofferenze umane per l'impegno delle strutture sanitarie, delle famiglie e del volontariato, che esse reclamano.

Nel caso di genitori entrambi portatori sani di alterazione genica, ogni singola gravidanza ha il 25 per cento di probabilità di concludersi con la nascita di un neonato malato.

La prevenzione attraverso l'eugenetica, la diagnosi prenatale e la diagnosi precoce e tempestiva, la terapia farmacologica e alimentare, la riabilitazione, l'assistenza alle famiglie ed alle associazioni del volontariato sono i momenti sanitari e assistenziali fondamentali che possono e debbono essere messi in campo per affrontare e battere questa importante, anche se rara, patologia.

L'importanza e la gravità della malattia non trattata e gli straordinari risultati che per contro si possono oggi conseguire attraverso la diagnosi tempestiva e terapie adeguate in ambienti ospedalieri altamente specializzati, ma anche e soprattutto presso il domicilio dei pazienti, impongono un impegno reale del Servizio sanitario nazionale, con il coinvolgimento di diverse strutture, differenti competenze professionali, da quelle più elevate degli specialisti e dei cultori della disciplina a quelle, non meno importanti per la salute dei pazienti seppure generiche, del personale d'assistenza che opera nel territorio o dei familiari stessi o del volontariato sociale.

Pur ammettendo che il riconoscimento di una malattia come meritevole di provvedimenti legislativi ed amministrativi rappresenta un limite culturale e teorico che rischia di inficiare il valore universale della salute nella concezione globale della persona e di rafforzare orientamenti che spingono alla settorializzazione ed alla scissione-frantumazione della persona malata in un insieme di organi, funzioni e parametri biologici e chimici. che segnano la crisi della medicina moderna, il bisogno di salute dei pazienti, le angosce dei familiari, l'indifferenza di alcuni governi regionali e della burocrazia sanitaria impongono una iniziativa parlamentare su una questione così specifica che, anche attraverso questo disegno di legge, si ponga l'obiettivo realistico di riconoscere le malattie metaboliche ereditarie di interesse sociale e di indurre le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano ad istituire servizi idonei alla prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione delle stesse.

Nel nostro Paese infatti sono coinvolte migliaia di famiglie alle quali non si rie-

sono a dare risposte adeguate sia per la scarsa conoscenza di questa patologia da parte dei medici sia per l'insufficienza di presidi attrezzati e di personale. Lo sforzo dei genitori, dei medici, dei cultori e del volontariato, che si riunisce in dieci associazioni in Italia, da anni è impegnato nel sostegno ai malati ed alle loro famiglie e nella promozione della ricerca scientifica. Ad esso vanno finalmente affiancati l'impegno e la concreta azione dello Stato e del Servizio sanitario nazionale.

DISEGNO DI LEGGE

Art. 1.

(Prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie)

1. Le regioni e le provincie autonome di Trento e di Bolzano predispongono, nell'ambito dei rispettivi piani sanitari, progetti-obiettivo, azioni programmatiche ed altre iniziative dirette a fronteggiare le malattie metaboliche ereditarie, da considerarsi malattie di alto interesse sociale.

2. Gli interventi regionali di cui al comma 1 sono rivolti:

a) alla prevenzione primaria ed alla diagnosi precoce e prenatale delle malattie metaboliche ereditarie;

b) alla cura e alla riabilitazione dei malati di malattie metaboliche ereditarie, provvedendo anche alla fornitura a domicilio delle apparecchiature, degli ausili e dei presidi sanitari necessari per il trattamento complessivo e per tutto il periodo ritenuto necessario per il trattamento della patologia su indicazione delle strutture di cui all'articolo 3, comma 2;

c) ad agevolare l'inserimento sociale, scolastico, lavorativo e sportivo dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie;

d) a favorire l'educazione e l'informazione sanitaria del cittadino malato, dei suoi familiari, nonchè della popolazione, con riferimento alla cura ed alla prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie;

e) a provvedere alla preparazione ed all'aggiornamento professionale del personale socio-sanitario addetto;

f) a promuovere programmi di ricerca atti a migliorare le conoscenze cliniche e di base delle malattie metaboliche ereditarie per aggiornare la possibilità di prevenzione, nonchè la diagnosi precoce, la cura e la riabilitazione.

Art. 2.

(Interventi preventivi)

1. Ai fini della prevenzione della diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie e delle sue complicanze, le regioni indicano alle unità sanitarie locali, tenuto conto di criteri e metodologie stabiliti con atto di indirizzo e coordinamento emanato ai sensi dell'articolo 5 della legge 23 dicembre 1978, n. 833, sentito l'Istituto superiore di sanità, gli interventi operativi più idonei per attuare la più efficace attività di prevenzione e di diagnosi precoce.

Art 3.

(Obblighi delle regioni)

1. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, tramite le unità sanitarie locali, provvedono a fornire gratuitamente, su prescrizione del medico di libera scelta e su indicazione iniziale della struttura ospedaliera o universitaria riconosciuta, il materiale medico, tecnico, farmaceutico e dietetico ritenuto indispensabile e insostituibile, ivi compresa la terapia nutrizionale enterale e parentale per la cura e la riabilitazione a domicilio dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie. I farmaci, i supplementi nutrizionali, i prodotti dietetici, i presidi sanitari, ivi compresi i farmaci ritenuti indispensabili ed insostituibili, a prescindere dalla loro classificazione nel prontuario farmaceutico, sono a totale carico del Servizio sanitario nazionale e la loro prescrizione ha validità fino all'eventuale guarigione.

2. Le regioni istituiscono, a livello ospedaliero o universitario, strutture specializzate di riferimento con funzione di prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione dei malati, di orientamento e coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative e informative e, dove ne esistano le condizioni adeguate, di ricerca delle malattie metaboliche ereditarie per le finalità di cui all'articolo 1. Le regioni, per ragioni di efficienza, qualificazione ed

economia di risorse, possono costituire un consorzio con le regioni limitrofe per l'istituzione delle strutture specializzate di riferimento. L'assessore regionale alla sanità, o gli assessori delle regioni consorziate individuano, le strutture specializzate di riferimento regionale o interregionali sentite le associazioni delle famiglie riconosciute ed istituite da almeno un anno dalla data di entrata in vigore della presente legge.

3. Le regioni predispongono interventi per l'istituzione delle strutture di cui al comma 2, con riferimento agli indirizzi del Piano sanitario nazionale nell'ambito della programmazione sanitaria regionale.

4. Le regioni assicurano alle strutture di cui al comma 2 sedi idonee, personale e attrezzature, adeguati alla consistenza numerica dei pazienti assistiti e della popolazione residente, sulla base di valutazioni epidemiologiche e delle funzioni di cui al medesimo comma 2.

5. Le strutture di cui al comma 2 possono avvalersi del supporto assistenziale di servizi ospedalieri o territoriali da esse individuati nell'ambito della regione o delle regioni consorziate; esse coordinano le funzioni e le attività dei servizi di supporto inerenti l'assistenza ai malati affetti da malattie metaboliche ereditarie sulla base di piani e protocolli unitari.

6. Le regioni predispongono specifici stanziamenti per promuovere e sostenere le attività di ricerca rivolte alla prevenzione e alla cura delle malattie metaboliche ereditarie, laddove esistono strutture o condizioni adeguate per lo svolgimento di tale tipo di ricerca.

7. Le regioni assicurano l'eventuale trapianto di organi ed il servizio di trasporto immediato, anche aereo, per tale trapianto, senza alcun onere per il paziente e per la sua famiglia, indipendentemente dal reddito.

Art. 4.

(Tessera personale)

1. Al cittadino affetto da malattie metaboliche ereditarie è rilasciata, *una tantum*, dalla struttura di cui al comma 2 dell'arti-

colo 3, una tessera personale che attesta l'esistenza della malattia. Il modello della tessera deve corrispondere alle indicazioni stabilite con decreto del Ministero della sanità da emanare entro novanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge.

2. La tessera personale di cui al comma 1 riporta, nella forma più adeguata per la lettura automatizzata, le patologie e le complicazioni correlate alla malattia di base.

3. I cittadini muniti della tessera personale, di cui al comma 1, hanno diritto alle prestazioni previste dal comma 1 dell'articolo 3.

4. In attesa del rilascio della tessera personale di cui al comma 1, la tessera stessa è sostituita da una certificazione di una delle strutture di cui al comma 2 dell'articolo 3.

Art. 5.

(Assistenza ospedaliera e domiciliare)

1. Le strutture di cui al comma 2 dell'articolo 3 provvedono alla cura e alla riabilitazione dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie sia in regime ospedaliero, sia in regime ambulatoriale, sia di *day-hospital*, sia a domicilio.

2. Le cure a domicilio sono assicurate, in regime di ospedalizzazione domiciliare e continuativa, su richiesta del paziente, di un familiare o del suo tutore, con la collaborazione del medico di libera scelta e con il sostegno di personale medico, infermieristico e riabilitativo, nonchè di personale operante nel campo dell'assistenza sociale, adeguatamente preparato, con specifica formazione e preparazione nell'assistenza ai malati affetti da malattie metaboliche ereditarie, dalle strutture di cui al comma 2 dell'articolo 3.

3. Al fine di facilitare il trattamento di cura e di riabilitazione domiciliare, è consentita, per la terapia delle malattie metaboliche ereditarie, la prescrizione multipla di farmaci di cui all'articolo 1, comma 9, della legge 1° febbraio 1989, n. 37.

Art. 6.

(Educazione sanitaria)

1. Le regioni promuovono ed organizzano, con la diretta collaborazione delle associazioni delle famiglie dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie, corsi di educazione sanitaria rivolti alla globalità della popolazione, in collaborazione con le strutture di cui al comma 2 dell'articolo 3.

Art. 7.

(Servizio militare e servizi sostitutivi)

1. I cittadini affetti da malattie metaboliche ereditarie sono esonerati dal servizio militare e dai servizi sostitutivi di esso.

2. Per l'esonero di cui al comma 1 fa fede la certificazione di malattia redatta da una struttura di cui al comma 2 dell'articolo 3.

Art. 8.

(Associazioni di volontariato)

1. Per il raggiungimento delle finalità di cui alla presente legge, le strutture di cui al comma 2 dell'articolo 3 e le unità sanitarie locali debbono avvalersi della collaborazione e del sostegno delle associazioni di volontariato maggiormente rappresentative, nelle forme e nei limiti previsti dalla legge 11 agosto 1991, n. 266, e successive modificazioni.

Art. 9.

(Copertura finanziaria)

1. L'onere derivante dall'attuazione della presente legge è a carico dello stanziamento di bilancio relativo al Fondo sanitario nazionale iscritto nel capitolo 5941 dello stato di previsione del Ministero del tesoro per l'anno 1996 e nei corrispondenti capitoli per gli anni successivi.

2. Il Ministro del tesoro è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio.

3. I finanziamenti sono ripartiti in base alla consistenza numerica dei pazienti assistiti nelle singole regioni, alla popolazione residente, nonchè alle documentate funzioni delle strutture ivi istituite, tenuto conto delle attività specifiche di prevenzione e, dove attuata e attuabile, di ricerca.

Art. 10.

(Entrata in vigore)

1. La presente legge entra in vigore il trentesimo giorno successivo alla sua pubblicazione nella *Gazzeffa Ufficiale* della Repubblica italiana.