

# SENATO DELLA REPUBBLICA

————— XIV LEGISLATURA —————

**N. 1040**

## DISEGNO DI LEGGE

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

**COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 23 GENNAIO 2002**

—————

Norme a tutela delle persone affette da malattie rare e  
genetiche e a sostegno della ricerca farmaceutica

—————

ONOREVOLI SENATORI. - Il recente caso della ragazzina siciliana, la cui crescita è legata ad un farmaco di scarso interesse commerciale, che si temeva non venisse più prodotto, ha riportato di attualità il tema delle malattie rare con tutte le sue molteplici sfaccettature (dal punto di vista medico, scolastico, familiare e della ricerca avanzata).

Con la definizione «malattie rare» si identifica un vasto gruppo di patologie, per la quasi totalità di origine genetica, con un'incidenza complessiva di circa 1:1.000 nati. La prevalenza individuale si aggira, invece, su un caso ogni 20.000-200.000 abitanti. A tutt'oggi sono stati identificati 5.000 tipi di malattie classificate «rare» e si stima che esse rappresentino almeno il 10 per cento del carico complessivo di malattia nella popolazione generale.

Nella maggior parte dei casi si tratta di malattie croniche, gravemente invalidanti, che costringono i pazienti e le loro famiglie alla difficile ricerca di strutture sanitarie in grado di affrontarle. Cinque milioni di persone rappresentate in Italia da 50 diverse associazioni; 25 milioni in tutta l'Europa; 20 milioni negli USA: sono le stime, sufficienti però a documentare l'entità dell'urgenza rappresentata dalle patologie rare.

Una popolazione rilevante che si ammala di circa cinquemila patologie dai nomi astrusi (10 per cento delle malattie conosciute; circa quattromila di origine genetica), per lo più prive di terapie valide: perché un prodotto indirizzato alla cura di un numero limitato di casi non è redditizio e non stimola gli investimenti in ricerca.

Infatti, è noto che per le patologie che non colpiscono un grande numero di pazienti, l'industria farmaceutica è restia a spendere in ricerca per farmaci innovativi o risolutivi,

perché poco allettanti dal punto di vista commerciale: da qui la dizione di «farmaci orfani», cioè senza «genitori», ma con tanti esseri umani che ne attendono la nascita per alleviare le loro sofferenze. La realtà a volte è crudele, ma è la realtà e con quella dobbiamo confrontarci, onorevoli Senatori, a volte turandoci il naso.

Negli USA il problema è stato affrontato già nel 1983 con l'adozione di una legge federale, l'*orphan drugs act*, che prevede alcuni provvedimenti per far diventare allettanti anche i farmaci orfani, a favore dei cittadini affetti da malattie cosiddette «rare» (viene prolungato in maniera considerevole il periodo di esclusiva per la commercializzazione ed è consentito lo sgravio fiscale di una somma pari al 50 per cento delle spese sostenute per la ricerca). Questo ha consentito negli USA la messa in commercio di oltre 800 specialità medicinali per tante patologie rare. Nel 1993 anche il Giappone si è dato una legge, con criteri simili.

Adesso finalmente anche in Europa si sta mettendo mano ad un progetto di legge con lo scopo di rendere, anche all'industria nostrana, più appetibile il mercato dei farmaci orfani. Solo l'Italia è ancora ferma, l'Italia che, per la sua tipicità - che la rende forse l'unico esempio al mondo -, è un paese dove predomina la piccola e media impresa anche nel settore farmaceutico, e dove una legge di questo tipo potrà avere effetti benefici più che negli altri paesi dell'Unione.

L'Italia, che con il ministro Bindi ed il ministro Veronesi ha iniziato il percorso per dare anche al nostro paese uno strumento legislativo che affronti il problema dei soggetti affetti da malattie rare o genetiche. Entrambi i Ministri citati hanno dimostrato grande sensibilità rispetto a questa problematica, ren-

dendo noto – con il loro grande sforzo – che le malattie rare o genetiche rappresentano una sfida per la medicina, nonché uno dei problemi prioritari della medicina del prossimo futuro, in particolare della pediatria.

Tanto è vero che gli strumenti fin qui messi in atto (il decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124 ed il regolamento emanato ai sensi dell'articolo 5 comma, 1, lettera *b*) del decreto medesimo – si veda il decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 –) sono sicuramente un passo avanti verso l'ammodernamento del nostro sistema sanitario, ed in particolare della ricerca, ma non costituiscono certo il punto di arrivo. In questo modo si è solo quantomeno iniziato a ridurre il senso di abbandono nel quale fino ad oggi hanno vissuto quanti soffrono di malattie rare o genetiche e le loro famiglie. Infatti, la frammentazione delle patologie, le storie diverse e isolate, gli ostacoli in fase diagnostica e terapeutica, soprattutto quando si approda in strutture ospedaliere non specificamente dedicate, fanno sentire i malati e i loro familiari abbandonati e soli nella loro difficile «strada in salita».

E spesso tali soggetti sono costretti ad affrontare non solo problemi di natura sanitaria, ma anche economica, aspetto questo sicuramente non trascurabile.

Inoltre, le famiglie, che hanno nel loro nucleo un membro affetto da malattia rara o genetica, sono afflitte in Italia da continui problemi di certificazione della malattia, da periodiche istanze per godere benefici economici e diritti – spesso respinte –, da disparità di trattamento nel riconoscimento amministrativo di detti diritti, da palesi iniquità – nei criteri di legge – per la concessione di in-

dennità, da difficoltà strutturali ed organiche nell'inserimento scolastico.

Pertanto, con il presente disegno di legge si vuole riprendere il percorso iniziato dai ministri Bindi e Veronesi, al fine di dare il maggior numero di risposte positive ai vari bisogni del malato e della sua famiglia. Per raggiungere tutti questi obiettivi, innanzitutto, occorre prevedere uno sgravio fiscale per quelle case farmaceutiche che portino avanti attività di ricerca sui farmaci per la cura delle malattie rare, nonché un diritto di esclusiva sulla commercializzazione di questi farmaci di 50 anni.

Il nostro ordinamento deve, poi, accogliere il principio dell'automatismo nel riconoscimento dei diritti, già previsti per talune categorie di disabili, dalla legge 5 febbraio 1992, n. 104, e dalla legge 11 febbraio 1980, n. 18, anche per tutti coloro che sono affetti da malattie rare e genetiche, al fine di evitare discriminazioni, inutili spese e lungaggini.

Conseguentemente, si deve ampliare l'elenco di 284 malattie e 47 gruppi di malattie rare, previsto dal regolamento attuativo del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124, per far sì che vengano ricomprese nella maniera più esaustiva possibile tutte le tipologie già conosciute o che il progresso medico permetterà di conoscere. Inoltre, per la medesima ragione deve essere previsto un continuo aggiornamento del citato elenco, aggiornamento che deve avere almeno una cadenza annuale.

Vengono, da ultimo, ma sicuramente non meno importanti, introdotti i diritti alla gratuità dell'asilo nido, all'informazione e sostegno delle famiglie, nonché il diritto ad avere assistenza domiciliare.

## DISEGNO DI LEGGE

---

### Art. 1.

1. Ai fini della presente legge si considerano malattie rare quelle patologie, per la quasi totalità di origine genetica, che presentino un'incidenza complessiva di circa 1:1000 nati e la cui prevalenza individuale si aggiri 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 minori 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 ac-

cordo 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 precedenza 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.

