



DISEGNO DI LEGGE

d'iniziativa del senatore FLERES

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 21 MAGGIO 2012

Norme per l'istituzione di strutture di riferimento per il potenziamento dei servizi assistenziali a favore dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie ed errori congeniti del metabolismo

ONOREVOLI SENATORI. - Le malattie metaboliche ereditarie e gli errori congeniti del metabolismo costituiscono un gruppo di malattie di notevole interesse clinico e soprattutto di grande rilevanza sociale. Sebbene molte siano rare, nel loro complesso, raggiungono un'incidenza e prevalenza significative e sono responsabili di un gran numero di ricoveri ospedalieri, soprattutto in età pediatrica. Alcune malattie metaboliche ereditarie ed errori congeniti del metabolismo si manifestano già nei primi giorni di vita con gravi sintomi, specie neurologici, e portano rapidamente alla morte; altre insorgono più tardivamente e permangono per tutta la vita del paziente causando gravi menomazioni psichiche o fisiche.

Per tutte le forme, ad esordio precoce o tardivo, sono di estrema importanza una diagnosi precoce, una terapia tempestiva ed un'assistenza medica specialistica continua. Per un numero crescente di tali malattie sono oggi disponibili programmi di prevenzione primaria e secondaria fondate sulla individuazione dei portatori sani, sulla diagnosi prenatale e sulla diagnosi precoce effettuata prima del manifestarsi della sintomatologia.

Per la gravità, la rilevanza sociale, le possibilità di prevenzione di tali patologie, per la necessità di garantire una efficace opera di prevenzione, diagnosi, cura, riabilitazione e ricerca, nel rispetto di *standard* elevati di qualità delle prestazioni; in considerazione del fatto che molte di queste patologie richiedono competenze altamente specialistiche non sempre diffuse capillarmente sul territorio, lo Stato individua, per le malattie ereditarie ed errori congeniti del metabolismo, nell'ambito di ciascuna regione, centri

pilota altamente qualificati cui affidare il coordinamento delle altre realtà operanti nel territorio nel rispettivo campo, al fine di garantire l'omogeneità, la completezza e la qualità dell'assistenza.

La fenilchetonuria (PKU), al pari della tirosinemia, della galattosemia, dei difetti ereditari del ciclo dell'urea ed altre, è una grave malattia congenita del metabolismo che, se non diagnosticata ed adeguatamente trattata, causa danni irreversibili al cervello con conseguente oligofrenia, disturbi neurologici e turbe comportamentali. La diagnosi precoce della malattia e l'assidua procedura di *follow-up* dei pazienti dai primi giorni dopo la nascita possono consentire uno sviluppo del tutto normale dei bambini affetti da questa patologia. La prima clinica pediatrica dell'Università degli studi di Catania si occupa di queste malattie, e di altri errori congeniti del metabolismo, da circa vent'anni, svolgendo attività di ricerca, di *screening*, e di *follow-up* dei pazienti, ed ha dunque acquisito una lunga ed approfondita esperienza nel settore, anche in collaborazione con analoghe strutture presenti in regioni come la Liguria ed il Lazio, che hanno già predisposto apposita normativa in materia.

Per tali motivi, con il presente disegno di legge, la prima clinica pediatrica dell'Università degli studi di Catania è individuata quale struttura di riferimento per la cura ed il controllo della fenilchetonuria e della altre malattie metaboliche ereditarie e degli errori congeniti del metabolismo. Il testo, che si propone per l'approvazione, regola, inoltre, la concessione di contributi alle associazioni di volontariato operanti nel settore prevedendo all'uopo uno stanziamento finanziario.

DISEGNO DI LEGGE

Art. 1.

(Finalità)

1. Il Ministero della salute, allo scopo di assicurare e garantire a tutti coloro che sono affetti da malattie metaboliche ereditarie ed errori congeniti del metabolismo, di seguito denominate «MME», un'adeguata assistenza e un migliore recupero degli stessi, disciplina, nel rispetto dei propri indirizzi programmatici, forme di assistenza specifica, integrativa degli interventi già svolti in materia dal servizio sanitario regionale.

2. L'assistenza di cui al comma 1 è organizzata per fronteggiare dal punto di vista della prevenzione, della ricerca, della diagnosi, della cura e della riabilitazione le MME, considerate malattie di alto interesse sociale.

3. Gli interventi del Ministero della salute sono rivolti:

a) alla prevenzione primaria ed alla diagnosi precoce e prenatale delle MME;

b) alla cura ed alla riabilitazione dei malati di MME;

c) ad agevolare l'inserimento sociale, scolastico e lavorativo dei malati affetti da MME;

d) a promuovere programmi di ricerca atti a migliorare le conoscenze cliniche e di base delle MME per aggiornare la possibilità di prevenzione, nonché la diagnosi precoce, la cura e la riabilitazione;

e) a provvedere alla preparazione ed all'aggiornamento professionale del personale di area sanitaria addetto.

Art. 2.

(Strutture di riferimento)

1. Per il perseguimento delle finalità di cui all'articolo 1 sono istituite, a livello universitario, strutture specializzate di riferimento mediante le quali assicurare un trattamento specifico, comprendente la fase di scompenso acuto e di imminente pericolo di vita, anche domiciliare, ai soggetti affetti da MME.

2. Tali attività sono svolte in collaborazione e col sostegno dei familiari e delle associazioni di volontariato maggiormente rappresentative di cui all'articolo 7, che erogano attività a favore dei malati tutelati dalla presente legge, che operano da almeno due anni precedenti alla data di entrata in vigore della presente legge.

3. Le suddette strutture devono essere specializzate nella prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione, sia in regime ospedaliero, sia in regime ambulatoriale, sia di *day-hospital*, sia a domicilio, delle MME.

4. Le strutture di cui al comma 1 possono avvalersi del supporto assistenziale di servizi ospedalieri; le stesse coordinano le funzioni e le attività dei servizi di supporto inerenti l'assistenza ai malati affetti da MME sulla base di piani e protocolli unitari.

5. L'identificazione delle strutture di riferimento viene definita, con decreto del Ministro della salute, previo accertamento del possesso dei requisiti di cui agli articoli 3 e 4.

6. Ai fini della programmazione sanitaria, le strutture di riferimento sono tenute annualmente a comunicare al Ministero della salute i dati epidemiologici e le informazioni relative all'attività svolta.

Art. 3.

(Caratteristiche delle strutture di riferimento)

1. Le strutture di riferimento devono essere in grado di svolgere e di coordinare l'attività di prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione e devono essere in grado altresì di garantire il *follow-up* dei pazienti, sia di età pediatrica che adulta, relativamente alla patologia di riferimento. Quest'ultimo requisito potrà essere garantito anche da un accordo tra divisioni pediatriche ed internistiche.

2. Le strutture di riferimento devono disporre dei servizi specialistici indispensabili per lo svolgimento delle attività di cui al comma 1.

Art. 4.

(Criteri per l'identificazione delle strutture di riferimento)

1. In relazione alla patologia da trattare possono essere identificate quali strutture di riferimento solo quelle che rispondono ai seguenti requisiti:

- a) sede idonea;
- b) personale medico ed infermieristico numericamente adeguato e con documentata esperienza nel settore;
- c) attrezzature adeguate;
- d) presenza di tutti i servizi di supporto secondo quanto previsto nell'articolo 3;
- e) possibilità di assicurare esaustività di tutte le prestazioni inerenti la patologia di riferimento;
- f) documentata attività di ricerca sulla materia di pertinenza.

Art. 5.

(Compiti delle strutture di riferimento)

1. Le strutture di riferimento altamente specializzate per l'assistenza ai malati colpiti da MME, avvalendosi della collaborazione delle altre strutture diagnostiche e curative delle aziende ospedaliere e delle strutture accreditate, in una prassi di continuo scambio operativo e culturale, svolgono i seguenti compiti:

a) coordinano le attività delle altre strutture pubbliche e private che operano nel territorio sulla stessa materia;

b) svolgono valutazione esterna di qualità sull'attività espletata dalle altre strutture di cui alla lettera a);

c) svolgono la propria attività in stretta collaborazione con il medico di medicina generale con il quale definiscono gli aspetti diagnostici e terapeutici;

d) informano la famiglia del paziente sulle caratteristiche generali della malattia e sugli interventi di ordine assistenziale, promuovendo e, ove necessario, eseguendo il programma assistenziale individualizzato in sede diagnostica per gli opportuni interventi;

e) svolgono compiti di consulenza e di divulgazione nei confronti delle aziende ospedaliere che ne fanno richiesta, mettendo a loro disposizione le specifiche competenze specialistiche;

f) promuovono l'erogazione dell'assistenza sociale e psicologica di cui il paziente ed i familiari abbisognano, contattando i settori dell'azienda sanitaria locale competente per territorio, anche ai fini della fornitura di apparecchi e presidi di terapia a domicilio, nonché l'erogazione dell'assistenza infermieristica;

g) curano l'informazione e la diffusione della consulenza genetica attraverso opportune iniziative sui rischi che la gravidanza comporta.

Art. 6.

(Valutazione delle attività)

1. Il Ministero della salute procede ad una valutazione annuale sulle attività svolte dalle strutture di cui alla presente legge.

2. La valutazione di cui al comma 1 viene effettuata sulla base dei seguenti criteri:

a) persistenza di tutti i requisiti di cui all'articolo 4;

b) continuità nell'assistenza erogata;

c) continuità nell'attività di ricerca;

d) adeguatezza dell'attività in rapporto ai fini per i quali la struttura è stata individuata.

3. Qualora il Ministero della salute verifichi, a seguito della valutazione di cui al comma 1, il venir meno dei requisiti di cui all'articolo 4, l'identificazione come struttura di riferimento può essere revocata dal Ministero stesso.

Art. 7.

(Contributi)

1. È autorizzata la concessione di contributi alle associazioni di volontariato, composte tra i familiari dei malati di MME, medici e pazienti costituite da almeno tre anni.

2. Il Ministero della salute provvede all'erogazione dei contributi previa presentazione, da parte delle associazioni di cui al comma 1, di apposita istanza con annesso il programma di attività ed il preventivo delle spese.

Art. 8.

(Copertura finanziaria)

1. All'onere derivante dall'attuazione della presente legge, valutato in 50.000 euro per il triennio 2012-2014, si provvede mediante

corrispondente riduzione dello stanziamento del fondo speciale di parte corrente iscritto, ai fini del bilancio triennale 2012-2014, nell'ambito del programma «Fondi di riserva e speciali» della missione «Fondi da ripartire» dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2012, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al Ministero della salute.

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

Art. 9.

(Norma transitoria)

1. In fase di prima applicazione, sulla base dell'attività svolta e documentata ed al fine di continuare a garantire l'assistenza, previa verifica dei requisiti di cui all'articolo 4, viene individuata la prima clinica pediatrica dell'Università degli studi di Catania quale struttura di riferimento per la cura ed il controllo delle MME e in particolare della fenilchetonuria.

2. A tale struttura si applicano le norme di cui agli articoli 4 e 6 in materia di persistenza dei requisiti e valutazione delle attività.