



## **DISEGNO DI LEGGE**

**d’iniziativa dei senatori D’AMBROSIO LETTIERI, VICECONTE, PERRONE,  
CASSANO, CARIDI e LIUZZI**

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 18 GIUGNO 2013

Disposizioni in favore della ricerca sulle malattie rare, della loro prevenzione e cura. Istituzione dell’Agenzia nazionale per le malattie rare

ONOREVOLI SENATORI. - Il presente disegno di legge si pone l'obiettivo di introdurre misure innovative a sostegno della diagnosi, dell'assistenza e della cura delle persone affette da malattie rare; di tutelarne i diritti e di definire i doveri nei loro confronti da parte dello Stato, delle regioni, delle autonomie locali e della pubblica amministrazione; di garantire, in osservanza di un principio costituzionale, alle persone colpite da malattie rare lo stesso diritto alla salute di cui godono gli altri malati.

L'arbitraria definizione di rara non ha agevolato il processo di ricerca e di attenzione sulle cause delle malattie rare, se non da parte di centri privati, con la conseguenza non solo di non offrire al paziente cure adeguate e una diagnosi tempestiva, ma soprattutto di lasciarlo isolato nell'affrontare la propria malattia insieme alla sua famiglia.

Le malattie rare sono un ampio gruppo di patologie (le ultime stime parlano di circa 7.000 singole patologie), per l'80 per cento di origine genetica, caratterizzate dalla bassa prevalenza nella popolazione (non superiore a 5 casi su 10.000 abitanti secondo i criteri adottati nell'Unione europea).

Sono circa 2 milioni i «malati rari». Se facciamo bene i conti, tenendo conto dell'ambito familiare, non meno di 6 milioni di persone sono fortemente interessate a questo problema e attendono dalla politica risposte chiare e concrete.

La scarsa disponibilità di conoscenze scientifiche, che scaturisce proprio dalla rarità, determina spesso lunghi tempi di latenza tra esordio della patologia e diagnosi, che incidono negativamente sulla prognosi del paziente. Inoltre, le industrie farmaceuti-

che, a causa della limitatezza del mercato di riferimento, hanno scarso interesse a sviluppare la ricerca e la produzione dei cosiddetti «farmaci orfani», potenzialmente utili per tali patologie. La rarità incide anche sulle possibilità della ricerca clinica, in quanto la valutazione di nuove terapie è spesso resa difficoltosa dall'esiguo numero di pazienti arruolabili nei *trial* clinici. Nelle ultime legislature sono stati presentati alcuni progetti di legge sul tema con lo scopo di porre rimedio ai seri problemi che quotidianamente incontrano le persone colpite da una malattia rara e i loro familiari. Nessun progetto di legge si è trasformato finora in una legge completa ed organica.

L'ultimo provvedimento riguardante le malattie rare risale a dieci anni fa, quando fu adottato il regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, in materia di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie.

Grazie a questo regolamento sono stati istituiti la rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare e, presso l'Istituto superiore di sanità, il registro nazionale delle malattie rare al fine di ottenere, a livello nazionale, un quadro complessivo delle malattie rare e della loro distribuzione sul territorio.

Si è trattato di primi passi, certo importanti ma non ancora adeguati a dare una soluzione complessiva e organica ai problemi così rilevanti, spesso drammatici, vissuti ogni giorno da chi è colpito da una malattia rara.

Si ritiene quindi, che il problema delle malattie rare, in Italia, rappresenti un'emer-

genza sanitaria e una priorità politica molto attuale.

Il disegno di legge è suddiviso in Capo I, Capo II e Capo III.

Al Capo I si richiama l'attenzione sulle definizioni e sull'ambito di applicazione dell'articolato; inoltre si procede alla semplificazione delle procedure di accesso ai livelli essenziali di assistenza e della messa a carico degli stessi del Fondo sanitario nazionale. Al fine, inoltre, di rendere più omogenea sul territorio la fase diagnostica, è organizzata all'articolo 4 l'attività dei presidi regionali, orientata alla massima condivisione e sinergia.

Il Capo II è interamente incentrato sulla regolamentazione dell'uso e della commercializzazione dei medicinali e prevede la defiscalizzazione della ricerca sui cosiddetti farmaci orfani. L'impianto complessivo dell'articolato (4-8) riflette l'esigenza della semplificazione delle procedure di utilizzo dei farmaci impegnati nella cura delle malattie rare. In particolare al comma 10 dell'articolo 6 si prevede che a seguito dell'autorizzazione di immissione in commercio (AIC) dell'Unione europea, i farmaci indicati vengano resi immediatamente disponibili in fascia A o H con prezzo non negoziato; si determina poi una procedura negoziale di definizione dei prezzi effettuata da AIFA più snella nei tempi e si prevede l'inserimento a decorrenza immediata nei pronuari terapeutici regionali dei medicinali.

Al Capo III è introdotta una nuova governance nazionale per le malattie rare in particolare con l'istituzione, all'articolo 9, dell'Agenzia nazionale per le malattie rare (Age.N.Ma.R.) che avrà compito di indirizzo, gestione e raccordo tecnico e programmatico in tema di malattie rare e opererà in decisivo supporto del Ministero della sanità.

L'Agenzia potrà avvalersi della collaborazione del Centro nazionale per le malattie rare istituito ai sensi dell'articolo 14 in particolare per quanto attiene all'aggiornamento annuale del registro delle malattie rare e alla predisposizione degli indirizzi diagnostici e terapeutici.

Al fine di rendere concrete le attività dei nuovi organi previsti dal presente disegno di legge con l'articolo 15 si costituisce un Fondo nazionale per le malattie rare che sarà interamente gestito dall'Agenzia che ne determinerà l'utilizzo in base alle priorità e alle esigenze contingenti.

Il coordinamento delle competenze rispettive sarà orientato al rispetto del Piano nazionale per le malattie rare disciplinato ai sensi dell'articolo 16 che avrà durata triennale.

Il disegno di legge si conclude con un richiamo fondamentale, all'articolo 17, alla necessità di formazione e informazione sul tema delle malattie rare, individuando competenze e preminenze fra gli organi istituiti.

## DISEGNO DI LEGGE

---

### CAPO I

#### DEFINIZIONE E LIVELLI ESSENZIALI DI ASSISTENZA

##### 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 patologie 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.

##### Art. 2.

###### *(Definizione di farmaci orfani)*

1. Ai fini della presente legge si considerano farmaci orfani, come definiti ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000, i farmaci innovativi destinati al trattamento delle malattie rare, la cui produzione e commercializzazione, in mancanza di adeguati incentivi e a causa del numero limitato dei potenziali fruitori, non risultano sufficientemente remunerative da giustificare gli investimenti necessari.

## Art. 3.

*(Livelli essenziali di assistenza  
per le malattie rare)*

1. Le prestazioni concernenti i livelli essenziali di assistenza socio-sanitari e socio-assistenziali per le malattie rare sono poste a carico del Fondo sanitario nazionale e del Fondo nazionale per le politiche sociali, di cui all'articolo 59, comma 44, della legge 27 dicembre 1997, n. 449.

2. Entro due 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 decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 29 novembre 2001, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 33 dell'8 febbraio 2002, al fine di inserire le malattie rare nell'ambito di applicazione dei livelli essenziali di assistenza.

3. La certificazione di malattia rara, emessa ai sensi dell'articolo 4, comma 4, da diritto:

a) all'esenzione dalla partecipazione al costo della spesa sanitaria;

b) all'immediato accesso ai nuovi farmaci orfani registrati ai sensi del citato regolamento (CE) n. 141/2000;

c) all'esenzione dalla partecipazione al costo per l'acquisto dei presidi sanitari necessari al trattamento e alla tutela della qualità della vita;

d) alla defiscalizzazione dei costi derivanti dai consumi di energia elettrica utilizzata per il funzionamento di macchine e di presidi sanitari resi necessari dallo stato di malattia;

e) all'assistenza domiciliare integrata;

f) all'assistenza scolastica domiciliare;

g) a facilitazioni per l'accesso al telestudio, al telelavoro e alle tecnologie informatiche.

4. I presìdi regionali per le malattie rare, istituiti ai sensi del regolamento di cui al citato decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, di seguito denominati «presìdi regionali», con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano prestazioni ambulatoriali, semiresidenziali, residenziali e domiciliari di diagnostica, di terapia medica, di riabilitazione e socio-assistenziali, nei casi in cui lo stato di salute dei pazienti affetti da malattie rare consenta che tali prestazioni siano erogate in regime di non ricovero, e attuano meccanismi per garantire la reperibilità degli operatori addetti all'erogazione delle medesime prestazioni.

5. I presìdi regionali, con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano la disponibilità di centri diurni di ospitalità e ne garantiscono l'accesso ai pazienti affetti da malattie rare che presentano disabilità fisiche o mentali.

6. L'attribuzione della relativa categoria di invalidità alle persone affette da malattie rare, di competenza delle commissioni medico-legali ai sensi dell'articolo 4 della legge 5 febbraio 1992, n. 104, avviene sulla base di apposite linee guida emanate dal Ministero della salute.

#### Art. 4.

##### *(Diagnostica e certificazione)*

1. Allo scopo di garantire prestazioni appropriate e omogenee sull'intero territorio nazionale, le diagnosi di malattia rara sono effettuate dai presìdi regionali della Rete di cui all'articolo 14, comma 2, lettera *h*), sulla base dei protocolli diagnostici elaborati ai sensi del medesimo comma 2, lettera *i*), numero 1).

2. L'attività diagnostica dei presìdi regionali di cui al comma 1 è aggiornata in base

allo sviluppo delle conoscenze scientifiche al fine di:

a) ampliare il numero delle malattie rare diagnosticabili;

b) effettuare diagnosi precoci rispetto all'esordio e all'evoluzione clinica della malattia;

c) ampliare l'applicabilità delle procedure diagnostiche;

d) effettuare indagini diagnostiche neonatali allargate, da aggiungere a quelle già obbligatorie per legge, su tutti i nuovi nati sul territorio nazionale, con particolare riguardo alle malattie rare di origine genetica per le quali è disponibile un trattamento di riconosciuta efficacia.

3. L'aggiornamento delle attività diagnostiche di cui al comma 2 è attuato secondo le modalità definite dal comma 1.

4. I presidi regionali di cui al comma 1 emettono, sulla base della diagnosi, la relativa certificazione di malattia rara, che ha validità illimitata nel tempo e per tutto il territorio nazionale e ne danno comunicazione scritta al Centro nazionale per l'inclusione di tali patologie nel Registro nazionale di cui all'articolo 14, comma 2, lettera d).

## CAPO II

### REGOLAMENTAZIONE DELL'AUTORIZZAZIONE TEMPORANEA DI UTILIZZO (ATU) DI FARMACI ORFANI O DESTINATI ALLA CURA DI MALATTIE RARE

#### Art. 5.

##### *(Ambito di applicazione)*

1. È consentito l'utilizzo temporaneo di un farmaco orfano prima che lo stesso abbia ottenuto l'autorizzazione all'immissione in

commercio, purché sia in fase di sviluppo clinico.

2. Nei casi previsti dal comma 1 l'utilizzo del farmaco orfano munito di autorizzazione temporanea d'utilizzo (ATU) è consentito esclusivamente in assenza di una valida alternativa terapeutica con farmaci regolarmente autorizzati alla commercializzazione in territorio nazionale e quando è possibile ritenere che il paziente tragga beneficio dall'utilizzo del farmaco orfano medesimo. L'utilizzo di farmaci emoderivati muniti di ATU è consentito solo qualora gli stessi provengano da plasma nazionale.

3. Sono semplificate le procedure di autorizzazione di immissione in commercio (AIC) e di rimborsabilità per tutti quei farmaci ritenuti utili a curare i casi di malattie rare e gravi patologie che affliggono un numero esiguo di pazienti i quali risultano essere refrattari alle terapie farmacologiche in uso.

#### Art. 6.

##### *(Modalità di applicazione)*

1. Nei casi previsti dall'articolo 5, l'utilizzo temporaneo di un farmaco orfano è autorizzato dall'Agenzia italiana del farmaco (AIFA), a seguito di domanda presentata da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale, operante in una azienda ospedaliera. La domanda è sottoscritta altresì dal farmacista ospedaliero della struttura presso la quale è somministrato il farmaco orfano, il quale provvede materialmente al suo inoltro all'AIFA a mezzo *fax*.

2. La domanda di cui al comma 1 contiene i dati identificativi del paziente, l'indicazione dei motivi che giustificano l'utilizzo del farmaco orfano sprovvisto di autorizzazione all'immissione in commercio, nonché la descrizione del trattamento previsto con dose, modalità di somministrazione e durata. Nella domanda è descritta la procedura se-



guita dal medico richiedente per informare il paziente o il suo legale rappresentante sull'assenza di alternative terapeutiche, sugli eventuali rischi e sui benefici della terapia proposta.

3. La domanda di cui al comma 1 è corredata di un *dossier* predisposto a cura dell'azienda farmaceutica produttrice del farmaco orfano, contenente:

a) ogni informazione disponibile sulla qualità farmaceutica del farmaco orfano, nonché sulla sua sicurezza ed efficacia. Per tale finalità sono riportate tutte le sospette reazioni avverse, gravi e non, di cui l'azienda farmaceutica è a conoscenza;

b) l'elenco degli studi clinici già avviati o programmati, in Italia o all'estero, relativi al farmaco orfano medesimo.

4. L'AIFA si pronuncia sulla domanda di ATU del farmaco orfano entro sessanta giorni dalla sua presentazione.

5. In caso di rilascio di ATU del farmaco orfano, la durata della stessa è indicata dall'AIFA e non può essere superiore a tre anni. L'ATU del farmaco orfano è rilasciata in favore del medico titolare della domanda. La stessa contiene altresì espressa autorizzazione in favore dell'azienda produttrice a fornire il farmaco orfano nelle indicazioni e per le finalità temporaneamente autorizzate. L'AIFA provvede a trasmettere l'ATU a mezzo *fax* al farmacista ospedaliero della struttura presso la quale il farmaco orfano è somministrato, il quale provvede altresì ad informare il medico specialista titolare della domanda e l'azienda farmaceutica produttrice del farmaco orfano medesimo.

6. Qualora si ravveda la necessità di prolungare il trattamento, può essere presentata all'AIFA domanda di rinnovo dell'ATU da parte del titolare dell'ATU stessa ovvero di altro medico specialista del Servizio sanitario nazionale. La domanda di rinnovo contiene l'indicazione delle ragioni che giustificano la continuazione del trattamento e for-

nisce informazioni circa la sua efficacia e sicurezza nel caso specifico.

7. L'AIFA emana un provvedimento di diniego dell'ATU qualora non sussistano le condizioni richieste dalla presente legge per il rilascio. Il provvedimento di diniego dell'AIFA deve essere opportunamente motivato.

8. L'ATU del farmaco orfano può essere sospesa per un periodo non superiore a tre mesi o definitivamente revocata, per ragioni di salute pubblica ovvero quando vengano meno le condizioni in base alle quali è stata rilasciata.

9. L'ATU del farmaco orfano cessa in ogni caso di essere applicabile nel caso cui il farmaco medesimo ottenga l'autorizzazione all'immissione in commercio. Al fine di assicurare ai pazienti continuità nel trattamento, il provvedimento di rilascio dell'autorizzazione all'immissione in commercio indica la data entro la quale l'ATU cessa di avere effetti, tenendo in considerazione i tempi necessari ad assicurare la disponibilità del prodotto conforme all'autorizzazione all'immissione in commercio.

10. In attuazione del comma 3 dell'articolo 5 si applicano le seguenti disposizioni:

*a)* a seguito dell'autorizzazione di immissione in commercio (AIC) nell'Unione europea, i farmaci indicati vengono resi immediatamente disponibili in fascia A o H con prezzo non negoziato;

*b)* la procedura negoziale di definizione dei prezzi effettuata da AIFA dovrà concludersi entro e non oltre i centottanta giorni dall'ottenimento dell'AIC nell'Unione europea;

*c)* nel periodo di cui alla lettera *b)*, al fine di garantire ai pazienti l'accesso ai farmaci, le aziende produttrici rendono gli stessi disponibili su tutto il territorio nazionale, senza fatturarli;

*d)* i farmaci indicati sono inseriti con decorrenza immediata nei prontuari terapeutici regionali;

e) al termine della procedura di cui alla lettera b) alle aziende produttrici sarà corrisposto il rimborso per la fornitura dei medicinali al prezzo corrispondente a quello concordato, nel caso in cui la negoziazione avrà avuto esito positivo, o al prezzo fissato da AIFA come farmaco di classe C, in caso di esito sfavorevole.

Art. 7.

*(Oneri e utilizzo)*

1. I farmaci orfani per i quali sia stata rilasciata l'ATU possono essere utilizzati esclusivamente in ambiente ospedaliero e sono forniti gratuitamente ai pazienti, con oneri a carico del Servizio sanitario nazionale. Per i farmaci emoderivati, i relativi oneri sono a carico delle regioni, nell'ambito delle convenzioni stipulate con le aziende produttrici secondo quanto previsto dalla legge 21 ottobre 2005, n. 219.

Art. 8.

*(Defiscalizzazione della ricerca industriale sui farmaci orfani)*

1. Al fine di favorire la ricerca e la produzione di farmaci orfani, è concessa la defiscalizzazione del 23 per cento delle spese sostenute dalle industrie per la ricerca e lo sviluppo di presidi e di farmaci per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare.

2. Per usufruire dell'agevolazione di cui al comma 1 le industrie inviano, entro il 31 marzo di ogni anno, ai Ministeri della salute e dell'economia e delle finanze, il protocollo relativo alla ricerca e allo sviluppo del farmaco o del presidio e la documentazione giustificativa relativa alla malattia rara, o al gruppo di malattie rare, di interesse.

3. La documentazione di cui al comma 2 è valutata da una commissione nominata dai

Ministri della salute e dell'economia e delle finanze, secondo le modalità indicate con regolamento da adottare con decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge.

### CAPO III

#### GOVERNANCE, RICERCA E RISORSE PER LE MALATTIE RARE

##### Art. 9.

*(Istituzione dell'Agenzia per le malattie rare)*

1. Con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri è istituita un'agenzia dotata di personalità giuridica e sottoposta alla vigilanza del Ministero della salute, denominata Agenzia nazionale per le malattie rare (Age.n. Ma.R.), di seguito «Agenzia».

##### Art. 10.

*(Funzioni)*

1. L'Agenzia ha compiti di indirizzo tecnico e programmatico nei settori sanitario e sociale di specifica rilevanza per i cittadini affetti da malattie rare e per le loro famiglie, con particolare riguardo alla formulazione degli obiettivi del Piano nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 16, nonché di gestione del Fondo di cui all'articolo 15, e del Fondo per i tumori rari dalla data della sua istituzione.

2. L'Agenzia propone criteri di priorità per l'attività finanziata dal Fondo di cui all'articolo 15 in base:

a) alle esigenze socio-assistenziali connesse all'attuazione delle disposizioni previste dall'articolo 3, commi 3, lettere e), f) e

g), di concerto con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, tenendo conto della previsione programmatica delle medesime esigenze;

b) alle esigenze scientifiche determinate dalle carenze conoscitive ai fini di un adeguato intervento socio-sanitario.

3. L'Agenzia elabora altresì, d'intesa con il Centro nazionale di cui all'articolo 14, i criteri per la redazione delle linee guida previste dal medesimo articolo 14, comma 2, lettera i), numero 1).

4. L'Agenzia collabora con il Ministero della salute alla redazione del Piano sanitario nazionale e del Piano oncologico nazionale avvalendosi del supporto rispettivamente del Centro nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 14.

#### Art. 11.

*(Organi, personale e dotazione finanziaria)*

1. Sono organi dell'Agenzia il presidente, il Consiglio di amministrazione e il Collegio dei revisori dei conti. I componenti degli organi dell'Agenzia durano in carica cinque anni e sono rinnovabili, con le stesse modalità, una sola volta.

2. Il presidente è nominato con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri, su proposta del Ministro della salute, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano. Il presidente assume la rappresentanza dell'Agenzia, convoca e presiede il consiglio di amministrazione, cura le relazioni con i Ministeri, la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, anche unificata con la Conferenza Stato-città ed autonomie locali, le regioni e sovrintende al complesso dell'attività dell'Agenzia, anche attraverso

verifiche sullo stato di attuazione dei progetti assegnati.

3. Il Consiglio di amministrazione è composto dal presidente e da nove membri e delibera in materia di organizzazione interna. I membri del Consiglio di amministrazione sono così distribuiti e nominati:

a) quattro membri tecnici, di cui due provenienti dall'Istituto superiore di sanità (ISS) e indicati dal presidente del medesimo Istituto e due nominati dal Ministro della salute sulla base delle specifiche competenze tematiche e della validità curricolare in diritto sanitario, in organizzazione, programmazione, gestione e finanziamento del servizio sanitario, anche estranei alla pubblica amministrazione;

b) un membro designato dal Ministro della salute;

c) due membri designati dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano;

d) due membri indicati dalle associazioni dei pazienti affetti da malattie rare e dalle associazioni per la tutela dei diritti dei malati.

4. Il Collegio dei revisori dei conti è organo di controllo interno. Ha il compito di garantire che l'attività amministrativa sia conforme agli obiettivi stabiliti dalla legge; collabora con il Consiglio di amministrazione nello svolgimento della sua funzione di indirizzo e di controllo; svolge la funzione di vigilanza sulla regolarità contabile, finanziaria ed economica della gestione; esprime pareri obbligatori sulla proposta di bilancio di previsione e sui documenti allegati, nonché sulle variazioni; predispone una relazione sullo schema di rendiconto della gestione. I componenti del Collegio dei revisori dei conti sono nominati con delibera del Consiglio di amministrazione su proposta del presidente.

5. L'Agenzia si avvale di personale comandato dalle amministrazioni statali, dalle regioni, dalle unità sanitarie locali e dalle aziende ospedaliere, nonché di personale assunto con contratto di diritto privato a tempo determinato, nei limiti delle esigenze e della disponibilità finanziaria.

6. La dotazione finanziaria dell'Agenzia è determinata mediante l'assegnazione di un contributo annuale non superiore a 12 milioni di euro a valere sullo stanziamento del Fondo sanitario nazionale di cui all'articolo 12 del decreto legislativo 20 dicembre 1992, n. 502.

#### Art. 12.

*(Regolamento di organizzazione  
e funzionamento)*

1. Con regolamento del Consiglio di amministrazione, approvato dal Ministro della salute, di concerto con il Ministro per la pubblica amministrazione e la semplificazione e con il Ministro dell'economia e delle finanze, sono approvate le norme sul funzionamento degli organi dell'Agenzia, con la previsione di sottoporre all'approvazione dei Ministeri della salute e dell'economia e delle finanze i bilanci e i rendiconti sull'organizzazione dei servizi, sulla gestione amministrativo-contabile e sull'ordinamento del personale, articolando quello di ruolo in quattro categorie e in un livello di dirigenza, quest'ultimo nel limite di otto unità, con equiparazione al personale del Servizio sanitario nazionale.

2. Nella disciplina relativa all'ordinamento del personale sono previste norme di prima attuazione per il conferimento di non oltre il venticinque per cento dei posti istituiti di livello non dirigenziale mediante concorso riservato al personale già in servizio.

## Art. 13.

*(Direttore generale)*

1. Il direttore generale è nominato con decreto del Ministro della salute, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, tra esperti di riconosciuta competenza in diritto sanitario, in organizzazione, programmazione, gestione e finanziamento del servizio sanitario, anche estranei all'amministrazione.

2. Il rapporto di lavoro del direttore è regolato con contratto di diritto privato, rinnovabile una sola volta, ed è incompatibile con altri rapporti di lavoro subordinato e con qualsiasi altra attività professionale privata.

3. Il direttore generale ha la responsabilità della gestione dell'Agenzia e ne adotta gli atti, salvo quelli attribuiti agli organi della medesima.

4. Il direttore generale, se dipendente pubblico, è collocato in aspettativa senza assegni ai sensi dell'articolo 19, comma 6, del decreto legislativo 30 marzo 2001, n. 165, e successive modificazioni.

## Art. 14.

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

1. Con decreto del Ministro della salute è istituito il Centro nazionale per le malattie rare, di seguito denominato «Centro nazionale», con sede presso l'Istituto superiore di sanità (ISS).

2. Il Centro nazionale è organo di raccordo dei Centri interregionali di riferimento per le malattie rare previsti dall'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, e svolge le seguenti funzioni:

a) esprime parere non vincolante sulla gestione del Fondo di cui all'articolo 15,



collaborando alla determinazione di criteri e priorità;

*b)* assicura il collegamento e il reciproco flusso informativo con l'Agenzia allo scopo di contribuire alla definizione appropriata e aggiornata dei criteri per l'utilizzo del Fondo;

*c)* svolge attività di ricerca sia direttamente sia coordinando l'attività di altri enti del settore, secondo i compiti istituzionali dell'ISS;

*d)* cura la tenuta e l'aggiornamento del Registro nazionale delle malattie rare, istituito ai sensi dell'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, sulla base del flusso dei dati epidemiologici obbligatoriamente inviati dai registri interregionali previsti dal medesimo articolo 3;

*e)* aggiorna con cadenza annuale l'elenco delle malattie rare diagnosticate sul territorio nazionale predisposto ai sensi dell'articolo 4 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001 n. 279;

*f)* istituisce e aggiorna il Registro nazionale delle sperimentazioni cliniche per il trattamento delle malattie rare, condotte in conformità a quanto disposto dal decreto legislativo 24 giugno 2003, n. 211;

*g)* cura e aggiorna il Registro nazionale dei farmaci orfani istituito presso l'ISS;

*h)* mediante il collegamento con i presidi regionali inclusi nella Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, istituita ai sensi dell'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279:

1) elabora i criteri e le procedure per assicurare il flusso informativo da e verso i presidi regionali, ai sensi di quanto previsto dall'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;

2) raccoglie e fornisce informazioni aggiornate sulle strutture e sui servizi diagnostici e assistenziali, a livello nazionale e internazionale, avvalendosi anche della collaborazione delle associazioni nazionali e internazionali di pazienti affetti da malattie rare;

3) promuove attività di formazione per medici e per operatori sanitari concernenti la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e l'assistenza socio-sanitaria, anche di tipo domiciliare, delle malattie rare, ai sensi dell'articolo 17;

4) promuove attività di comunicazione e di informazione sulle malattie rare rivolte ai cittadini;

5) promuove attività in ambito scientifico e socio-sanitario in collaborazione con le associazioni di pazienti affetti da malattie rare;

*i)* d'intesa con l'Agenzia:

1) definisce i parametri e i criteri per l'elaborazione di linee guida, nonché di protocolli diagnostici e terapeutici, promuovendone e assicurandone l'elaborazione per singole malattie rare o per gruppi di malattie rare;

2) definisce i parametri e i criteri per garantire e per verificare la qualità delle attività diagnostiche sulle malattie rare;

3) promuove i rapporti con le istituzioni, con gli enti di settore e con le associazioni nazionali e internazionali, al fine di promuovere la collaborazione scientifica, nonché di accrescere la disponibilità di dati clinici e di prestazioni per i pazienti affetti da malattie rare;

4) definisce e aggiorna l'elenco delle malattie rare per le quali rendere obbligatoria l'indagine diagnostica neonatale generalizzata (*screening*), secondo i criteri stabiliti dall'articolo 4, comma 2, lettera *d*).

5) supporta la stessa nell'attività di collaborazione con il Ministero della salute alla predisposizione del Piano sanitario nazionale, in particolare nella sua sezione de-

dicata alle malattie rare, all'organizzazione dell'assistenza al paziente e alla ricerca e implementazione delle nuove metodologie diagnostiche e terapeutiche ad alto contenuto tecnologico.

3. Il Centro nazionale è costituito dai seguenti organi:

a) il presidente, nella figura del presidente dell'ISS;

b) il direttore generale, scelto dal presidente del Centro nazionale tra il personale di ruolo dell'ISS;

c) il dirigente amministrativo, scelto dal presidente del Centro nazionale tra il personale di ruolo dell'ISS;

d) il comitato scientifico, composto da sette membri, compresi il presidente e il direttore generale, nominati dal presidente del Centro nazionale.

4. Per lo svolgimento delle funzioni di cui al comma 2 il Centro nazionale si avvale del personale di ruolo dell'ISS e può assumere personale con contratti a termine per specifiche attività, in conformità a quanto previsto dal regolamento di organizzazione dell'ISS, di cui al decreto del Presidente della Repubblica 20 gennaio 2001, n. 70.

5. Il Centro nazionale usufruisce di risorse derivanti da attività intramurarie ed extramurarie dell'ISS, nonché delle risorse del Fondo di cui all'articolo 15.

#### Art. 15.

*(Istituzione del Fondo per le malattie rare)*

1. È istituito il Fondo per le malattie rare, di seguito denominato «Fondo», con una dotazione pari a 500 milioni di euro per ciascuno degli anni 2013, 2014 e 2015 e desti-

nato, in attuazione delle finalità della presente legge, a:

a) promuovere lo sviluppo delle attività di ricerca in materia di malattie rare e di sviluppo di farmaci orfani;

b) garantire il funzionamento del Centro nazionale di cui all'articolo 14;

c) garantire l'attuazione degli interventi di formazione e di informazione sulle malattie rare previsti dall'articolo 16;

d) consentire la defiscalizzazione degli oneri relativi alla ricerca industriale sui farmaci orfani ai sensi dell'articolo 8;

e) garantire l'attuazione del programma di indagine diagnostica neonatale previsto dell'articolo 14, comma 2, lettera i), punto 2).

2. Il Fondo è gestito dall'Agenzia che vi provvede sentito il parere del Centro nazionale.

#### Art. 16.

##### *(Piano nazionale per le malattie rare)*

1. Il Governo, su proposta del Ministro della salute, sentite le Commissioni parlamentari competenti per materia, le quali si esprimono entro trenta giorni dalla data di trasmissione dell'atto, e tenuto conto dalle proposte presentate dalle regioni, entro il medesimo termine, predispone il Piano nazionale per la malattie rare, di seguito denominato «Piano». A decorrere dal secondo anno di adesione al Piano, le regioni presentano le loro proposte entro il 31 luglio dell'ultimo anno di vigenza del Piano precedente.

2. Il Governo, ove si discosti dal parere delle Commissioni parlamentari espresso ai sensi del comma 1, è tenuto a darne motivazione.

3. Il Piano è adottato ai sensi dell'articolo 1 della legge 12 gennaio 1991, n. 13, e successive modificazioni, d'intesa con la Confe-

renza unificata di cui all'articolo 8 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, e successive modificazioni.

4. Il Piano ha durata triennale ed è adottato dal Governo entro il 30 novembre dell'ultimo anno di vigenza del Piano precedente.

5. Il Piano può essere modificato nel corso del triennio con la procedura di cui ai commi 1, 2 e 3.

6. Il Piano persegue i seguenti obiettivi:

*a)* assicurare la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi tempestiva, il trattamento e la riabilitazione dei pazienti affetti da malattie rare;

*b)* garantire ai pazienti affetti da malattie rare un equo accesso ai servizi socio-sanitari esistenti sul territorio nazionale;

*c)* migliorare la qualità della vita delle persone affette da malattie rare e dei loro familiari.

7. Il Piano individua:

*a)* le aree prioritarie di intervento e le azioni necessarie per la sorveglianza delle malattie rare, per la diffusione dell'informazione sulle malattie rare diretta alla popolazione generale e agli operatori socio-sanitari, per la formazione dei medici e delle figure professionali coinvolte nell'assistenza, per l'accesso al trattamento sanitario, inclusi i farmaci orfani, per la prevenzione e per l'accesso a una diagnosi tempestiva, nonché per il supporto alla ricerca di base, clinica, sociale e di sanità pubblica sulle malattie rare;

*b)* le istituzioni responsabili delle specifiche azioni realizzate ai sensi della lettera *a)*;

*c)* la quota di finanziamento per le diverse aree di intervento, individuate ai sensi della lettera *a)*, per la durata del Piano medesimo;

*d)* il sistema di monitoraggio e di valutazione, annuale e finale, del Piano medesimo.

8. In attuazione di quanto disposto dai commi 6 e 7, il Piano, in particolare:

*a)* individua le priorità strategiche di intervento, anche ai fini di una progressiva riduzione delle disuguaglianze sociali e territoriali nei confronti dei pazienti affetti da malattie rare;

*b)* stabilisce la quota di finanziamento per ciascun anno di validità del Piano medesimo;

*c)* prevede azioni finalizzate ad aumentare le conoscenze epidemiologiche sulle malattie rare, in modo da sviluppare una nomenclatura ed una classificazione adeguate per tali malattie, nonché ad implementare il Registro nazionale delle malattie rare, istituito ai sensi dell'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;

*d)* stabilisce gli indirizzi relativi alla formazione di base e continua degli operatori sanitari, finalizzati, in particolare, alla precoce individuazione delle malattie rare;

*e)* prevede interventi finalizzati a migliorare l'accesso al trattamento e la qualità dell'assistenza sanitaria, anche attraverso la realizzazione di progetti di interesse sovranazionale;

*f)* predispone specifiche linee guida, corredate dai relativi percorsi diagnostico-terapeutici, allo scopo di favorire, all'interno di ciascuna struttura sanitaria, lo sviluppo di modalità sistematiche di revisione e di valutazione della pratica clinica e assistenziale e di assicurare l'applicazione dei livelli essenziali di assistenza socio-sanitari e socio-assistenziali per le malattie rare di cui all'articolo 3;

*g)* individua le azioni da intraprendere per promuovere l'informazione sulle malattie rare, ai sensi dell'articolo 17;

*h)* prevede azioni finalizzate all'introduzione e allo sviluppo di indagini diagnostiche generalizzate sulla popolazione in età neonatale e in età adulta, ai sensi degli articoli 4 e 14;

i) individua le azioni e i programmi finalizzati allo sviluppo delle attività di ricerca sulle malattie rare, nonché di ricerca e di produzione dei farmaci orfani.

#### Art. 17.

##### *(Formazione e informazione)*

1. Nei corsi di laurea e di diploma afferenti alle facoltà universitarie di medicina e chirurgia, di farmacia, di scienze matematiche, fisiche e naturali, di psicologia, di sociologia, di scienze della formazione e di scienze della comunicazione sono inseriti insegnamenti finalizzati all'acquisizione di conoscenze e di competenze di base e applicate sulle malattie rare.

2. Presso gli ordini professionali competenti per i laureati nelle discipline di cui al comma 1 sono istituite specifiche attività di educazione e di formazione continue sulle malattie rare.

3. Le scuole di ogni ordine e grado sono tenute a inserire nell'offerta didattica iniziative volte a trasmettere e a diffondere conoscenze relative ai pazienti affetti da malattie rare.

4. Il Centro nazionale cura la diffusione dei protocolli diagnostici e terapeutici di cui all'articolo 14, comma 2, lettera i), numero 1).

5. Il Centro nazionale istituisce annualmente corsi specifici finalizzati alla preparazione e all'aggiornamento di operatori e di formatori individuati e designati anche dalle regioni su indicazione dei presìdi regionali della Rete di cui all'articolo 14, comma 2, lettera h). La partecipazione a tali corsi è obbligatoria per gli operatori degli stessi presìdi e prevede verifiche di apprendimento.

6. Il Centro nazionale definisce i criteri di validità scientifica, socio-sanitaria e didattica per le attività di formazione sulle malattie

rare organizzate da altri enti del settore, promuovendone il coordinamento.

7. Il Centro nazionale definisce i criteri per le attività di comunicazione e di informazione sulle malattie rare organizzate da altri enti del settore, promuovendone il coordinamento.

8. La Presidenza del Consiglio dei ministri sostiene le attività di informazione promosse dal Centro nazionale anche mediante campagne di informazione e di sensibilizzazione sulle malattie rare.

#### Art. 18.

##### *(Copertura finanziaria)*

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione dell'articolo 15 della presente legge si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento del fondo speciale di parte corrente iscritto, ai fini del bilancio triennale 2013-2015, 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 2013, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al medesimo Ministero.

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