



Giunte e Commissioni

RESOCONTO STENOGRAFICO

n. 83

12^a COMMISSIONE PERMANENTE (Igiene e sanità)

DISEGNI DI LEGGE IN SEDE REDIGENTE

238^a seduta: mercoledì 23 giugno 2021

Presidenza del presidente PARENTE

I N D I C E

DISEGNI DI LEGGE IN SEDE REDIGENTE

(2255) *Deputato Paolo RUSSO. – Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, approvato d alla Camera dei deputati, in un testo risultante dall'unificazione dei disegni di legge d'iniziativa dei deputati Paolo Russo; Bologna ed altri; De Filippo ed altri; Bellucci; Panizzut ed altri*

(146) *DE POLI ed altri. – Disposizioni in favore della ricerca sulle malattie rare, della loro prevenzione e cura, per l'istituzione di un fondo a ciò destinato nonché per l'estensione delle indagini diagnostiche neonatali obbligatorie*

(227) *Paola BINETTI e DE POLI. – Disposizioni in favore della ricerca sulle malattie rare, della loro prevenzione e cura, nonché istituzione dell'Agenzia nazionale per le malattie rare*

(Discussione congiunta e rinvio)

PRESIDENTE Pag. 3, 9
BINETTI (FIBP-UDC), relatrice 3

(869) *Sonia FREGOLENT ed altri. – Norme in materia di prevenzione delle malattie cardiovascolari*

(Seguito della discussione e rinvio)

PRESIDENTE Pag. 10
BOLDRINI (PD), relatrice 10

Interviene il sottosegretario di Stato per la salute Sileri.

I lavori iniziano alle ore 14,15.

DISEGNI DI LEGGE IN SEDE REDIGENTE

(2255) Deputato Paolo RUSSO. – *Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, approvato dalla Camera dei deputati, in un testo risultante dall'unificazione dei disegni di legge d'iniziativa dei deputati Paolo Russo; Bologna ed altri; De Filippo ed altri; Bellucci; Panizzut ed altri*

(146) DE POLI ed altri. – *Disposizioni in favore della ricerca sulle malattie rare, della loro prevenzione e cura, per l'istituzione di un fondo a ciò destinato nonché per l'estensione delle indagini diagnostiche neonatali obbligatorie*

(227) Paola BINETTI e DE POLI. – *Disposizioni in favore della ricerca sulle malattie rare, della loro prevenzione e cura, nonché istituzione dell'Agenzia nazionale per le malattie rare*

(Discussione congiunta e rinvio)

PRESIDENTE. L'ordine del giorno reca la discussione congiunta dei disegni di legge nn. 2255, 146 e 227.

Invito la relatrice Binetti a illustrare i provvedimenti in discussione e a sottoporre alla Commissione le sue proposte in merito all'adozione del testo base e all'eventuale svolgimento di un ciclo di audizioni informali.

BINETTI (*FIBP-UDC*), *relatrice*. Signor Presidente, desidero innanzitutto dire che sono molto contenta per l'avvio dell'*iter* di questi disegni di legge, che voglio illustrarvi in modo veloce, facendo però riferimento alla bella relazione illustrativa che è a disposizione di tutti voi.

Io mi limiterò a sottolineare alcuni passaggi chiave, proprio per soffermarsi dopo e proporre a tutti noi un piano di lavoro. È interessante che, all'articolo 1, quello in cui si precisano le finalità del disegno di legge, sembra quasi che si esordisca con una tautologia: «La presente legge ha la finalità di tutelare il diritto alla salute». Il diritto alla salute è tutelato per via costituzionale, ma la puntualizzazione è importante.

Molto spesso, infatti, le persone con una malattia rara si sentono trascurate dal sistema sanitario nazionale, perché la rarità della malattia molte volte rimanda a una non conoscenza, anche da parte dei medici che prendono contatto in veste non specialistica prima che sia riconosciuta questa malattia. Questi malati si sentono in qualche modo ignorati, perché in molti casi non sono disponibili farmaci specifici per queste malattie e perché i modelli organizzativi e gestionali di presa in carico di queste malattie non sono ancora così efficienti e così diffusi come tutti auspicherebbero.

Il punto è che le lettere *a)*, *b)*, *c)* e *d)* del comma 1 veramente sottolineano la necessità di non discriminare questi malati. Di fatto, il riferimento è alla uniformità dell'erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali. Una uniformità che – faccio presente – attualmente non esiste, in quanto i sistemi sanitari regionali fanno sì che si agisca in modo diverso nelle diverse Regioni.

L'altro punto importante, richiesto da moltissime associazioni rappresentanti i malati di malattie rare, è quello di essere inseriti nei livelli essenziali di assistenza, i famosi LEA. Diverse malattie, che hanno completato il loro *iter* scientifico e hanno già definito i parametri per la diagnosi e i modelli di trattamento, vorrebbero essere inserite.

Tra tutte, cito la malattia di Sjögren. Tutti voi avrete ricevuto molte sollecitazioni da parte della presidente della Associazione nazionale italiani malati sindrome di Sjögren, Lucia Marotta, ma non si riesce a ottenere questo riconoscimento. Eppure, quando nella legislatura precedente fu fatta la revisione dei livelli essenziali di assistenza, essa prevedeva, in maniera contundente, che ogni anno si sarebbe dovuto fare questo aggiornamento, che non è stato fatto da allora.

Il terzo punto è quello che rimanda al coordinamento a livello di una rete nazionale ERN, che sono, come penso tutti voi sappiate, reti di riferimento di centri europei di ricerca, i quali trattano, da un lato, un approccio che guarda alla ricerca e, dall'altro, guardano ai modelli di assistenza e di trattamento. Questo perché i malati rari, a volte, possono davvero essere rarissimi e, quindi, c'è bisogno di mettere insieme e di confrontare tante esperienze.

L'ultima lettera dell'articolo 1 riguarda il sostegno alla ricerca. Bisogna dire che questo disegno di legge, che considero un buon disegno di legge, in moltissimi passaggi fa un rimando molto concreto all'attività di ricerca.

Per quanto riguarda la definizione di malattie rare, anche mnemonicamente, le malattie rare riguardano 5 casi su 10.000 persone. Se memorizziamo la formula «5 su 10.000», è un dato facile ricordare. Questo attiene alla diagnosi di rarità, ovviamente, e non alla diagnosi specifica della malattia. Ci sono poi anche i tumori rari, che noi abbiamo già preso in considerazione quando abbiamo parlato del registro dei tumori in generale, nel quale abbiamo contemplato anche i tumori rari. D'altra parte, trattandosi di malati rari, anche in questo caso noi prendiamo in considerazione le persone che hanno un tumore raro.

Vi è poi la definizione di farmaco orfano. Questo tipo di farmaco, sul quale nel disegno di legge si torna diverse volte, per definizione potrebbe essere considerato economicamente non redditizio: economicamente non redditizia la ricerca ed economicamente non redditizia, una volta che lo si è individuato, la fase della distribuzione. Eppure, esiste un'istanza necessaria e indispensabile di garantire a tutti e di fare il massimo sforzo per garantire a ogni persona i farmaci necessari al mantenimento del suo stato di salute.

Come tutti coloro che si occupano di ricerca sanno bene, molto spesso lo studio del meccanismo d'azione di un farmaco raro su una malattia rara diventa una finestra aperta su conoscenze veramente innovative. Già solo per questo, tali farmaci meriterebbero un investimento.

Il Capo II di questo disegno di legge reca il titolo: «Prestazioni e benefici per le persone affette da malattie rare». Questo Capo II contiene delle novità molto interessanti, che sono state viste con grande apprezzamento anche dalle famiglie e dalle associazioni dei malati. La prima, ovviamente, riguarda il fatto che, trattandosi di malati rari, per ogni tipologia di malato è fondamentale avere il piano diagnostico terapeutico personalizzato.

Questo richiede uno studio, richiede una specializzazione, richiede una standardizzazione, richiede una condivisione a livello scientifico e poi un'applicazione pratica operativa attraverso la rete. Spesso la malattia riguarda bambini e, quindi, si passa anche attraverso la rete dei pediatri di libera scelta, dei pediatri negli ospedali, che siano in grado di recepire questi piani diagnostici terapeutici personalizzati e di garantire loro tutte le possibilità applicative necessarie.

Qui, però, si va oltre. Ad esempio, potrà forse stupire qualcuno che, al punto *d*) del comma 2 dell'articolo 4, sia prevista la possibilità di offrire cure palliative. Si offrono cure palliative perché, in alcuni casi, questi malati rari e rarissimi sono anche malati gravi e gravissimi. Quindi, poter offrire loro la rete delle cure palliative significa, in buona sostanza, dire che forse non abbiamo farmaci per guarirli, ma abbiamo, sempre e comunque, farmaci per curarli e misure di presa in carico di questo tipo.

Senza altro vi è la richiesta che i farmaci offerti a questi pazienti possano essere tutti ampiamente rimborsabili a carico del Sistema sanitario nazionale. Questo proprio perché molte volte non c'è il farmaco specifico, ma invece ci sono farmaci di contorno: penso a tutta la linea degli integratori. Non abbiamo altro da dargli, perlomeno diamo loro questi farmaci e diamoglieli in una misura adeguata.

Il comma 2 dell'articolo 4 contiene anche misure interessanti e veramente illuminanti. Non soltanto la logopedia, la terapia respiratoria, vescicale, neuropsicologica e neurocognitiva, la terapia occupazionale, i trattamenti nutrizionali in regime ambulatoriale, semiresidenziale, residenziale e domiciliare. Se riuscissimo a rendere operativo questo comma, le famiglie sarebbero molto grate a noi, come Parlamento e Governo, ma sarebbero molto grate anche al Sistema sanitario nazionale.

Vi è poi tutta la problematica dei dispositivi medici e dei presidi sanitari. Non dimentichiamo, infatti, che moltissime di queste persone fanno fatica a respirare e hanno bisogno di respiratori. Per molti è indispensabile la famosa macchina della tosse perché, avendo delle patologie di tipo respiratorio, hanno bisogno di qualcosa che permetta di espungere il catarro senza che questa sia un'impresa faticosa, anche a livello di chi assiste questi soggetti.

L'articolo 5, sempre del Capo II, si occupa di assistenza farmaceutica e di disposizioni per assicurare l'immediata disponibilità dei farmaci or-

fani. Immediata disponibilità significa che, una volta che un farmaco ha superato la fase 1, la fase 2, la fase 3, ma non è ancora arrivato in fase 4, il malato raro può dire: ma se questo farmaco non ha controindicazioni e vi è la speranza che mi faccia bene, a me cosa serve che completi l'intero ciclo se io sarò morto quando questo accadrà?

L'uso compassionevole di questi farmaci è incentivato e bisogna riconoscere che, molte volte, anche le case farmaceutiche sono capaci di generosità e, quindi, riescono a rendere disponibili i farmaci per queste persone. Non sempre, però, il meccanismo organizzativo-gestionale del malato recepisce ciò ed è in grado di attivare il più velocemente possibile la disponibilità di questi farmaci.

Dove, però, oggettivamente c'è un elemento innovativo è all'articolo 6, che istituisce il Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare. Può sembrare che questo Fondo sia molto generoso, in quanto ammonta a 1 milione di euro annui. Si potrà pensare: i malati sono rari e, con 1 milione di euro, ci saranno risorse sufficienti per tutti. Non è così. Come vedremo, 1 milione è molto poco, ma è comunque abbastanza per realizzare un fondo che finora non esisteva.

Questo milione costituisce la possibilità di venire incontro alle necessità di questi malati rari. Molti di loro non saranno mai in grado di avere una vita indipendente e, quindi, i loro bisogni sono veramente tanti, anche sotto il profilo strettamente assistenziale. Inoltre, tale Fondo fa compiere un passaggio alla legge sui *caregiver*, che, in questo momento, è ancora bloccata in Commissione lavoro.

Questa legge sulle malattie rare fa un passo coraggioso, perché chiede di riconoscere alle famiglie e ai *caregiver* delle persone affette da malattie rare benefici e contributi per il sostegno e la cura delle persone affette da malattie rare. Si pensi che, a volte, per una sola di queste persone è necessaria una rotazione di persone. E le madri, che sono quelle che più facilmente, come recita il titolo di un famoso film, hanno «Le chiavi di casa» e fanno il lavoro sporco (cioè la presa in cura dei figli in tutte le necessità immaginabili), potranno dedicarsi a questa cura traendone quello che possiamo considerare un beneficio.

La lettera c) del comma 3 dell'articolo 6 prevede misure finalizzate a favorire l'inserimento lavorativo della persona affetta da una malattia rara, garantendo a essa la possibilità di mantenere una condizione lavorativa autonoma. Forse alcuni di voi sanno che ho presentato un disegno di legge esattamente su questo punto, che è il motivo per cui proporrò di adottare il disegno di legge n. 2255 come testo base.

Come ben capite, questa è una legge molto interessante; è una legge quadro che, a mio avviso, merita di essere portata al più presto in Assemblea, in quanto dà risposte a criticità forti sul piano sociale, sul piano clinico e sul piano assistenziale, compreso il piano della ricerca. Quindi, mi appello alla sensibilità di tutti i membri di questa Commissione oggi presenti.

Quanto al Centro nazionale malattie rare, che esiste già, faccio presente che il primo registro delle malattie rare nato in Europa è stato lan-

ciato dall'Istituto superiore di sanità. Dalla sua fondazione lo dirige sempre la stessa persona, che è la dottoressa Domenica Taruscio. È una professionista molto brava: peccato che anche lei sia alla soglia del pensionamento. Questo Centro, italiano, c'è: qui se ne ribadiscono semplicemente il valore e la presenza e se ne garantisce la continuità nel tempo.

Vi è poi l'istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare. Su questo, io mi permetto di sottolineare quanto segue. Non sto qui a farvi l'elencazione delle figure che, ai sensi dell'articolo 8, dovrebbero farne parte: il Ministero della salute, il Ministero dell'università e della ricerca, il Ministero del lavoro e delle politiche sociali. Manca il MEF, la cui inclusione sarebbe stata importante, ma vedremo poi se questo merita la presentazione di un emendamento. Certamente, però, manca il MEF che, come tutti sapete, è quello che alla fine tira i cordoni della borsa.

C'è la Conferenza delle Regioni e delle Province autonome, c'è l'Istituto superiore di sanità, c'è l'Agenas, ci sono gli ordini professionali di tutte le professioni sanitarie, le società scientifiche e gli enti di ricerca senza scopo di lucro. Insomma, «*oves et boves et universa pecora*». Soprattutto, l'elemento più importante di tutti è che ci sono i rappresentanti delle associazioni dei pazienti affetti da una malattia rara.

La presenza dei rappresentanti dei pazienti affetti da malattia rara, da un punto di vista di democrazia dal basso, è una delle previsioni più importanti contenute nel testo. Lo sottolineo con grande gioia, ma, allo stesso tempo, voglio anche farvi presente che, quando si tratterà di stabilire quali sono le associazioni più rappresentative a livello nazionale, ci sarà una discussione. Noi qui, però, difendiamo un principio. I rappresentanti delle associazioni, i famosi pazienti esperti, molto spesso sanno della loro malattia più di quanto non ne sappiano i loro medici. Questa è una cosa buona, che va difesa.

All'articolo 9 si parla del Piano nazionale per le malattie rare e del riordino della Rete nazionale per le malattie rare. Credo che pochi sappiano con quanta insistenza noi andiamo ribadendo che il primo Piano nazionale malattie rare in Italia risale al 2013. Alla fine di questa legislatura, saranno trascorsi 10 anni da quando è stato rivisto. Ora, però, ci stanno lavorando.

Il sottosegretario Sileri, che onor gli faccia, da quando ha assunto esplicitamente la delega sulle malattie rare sta lavorando al Piano nazionale sulle malattie rare. Noi siamo contenti che il Piano sia inserito nella legge e ci auguriamo di poter festeggiare quanto prima, non solo la legge, ma anche il Piano nazionale.

L'articolo 10 parla dei flussi informativi delle reti per le malattie rare. Questo avrà molto a che vedere con la digitalizzazione della medicina, con la possibilità di razionalizzare i processi di comunicazione, affinché i flussi informativi possano viaggiare in modo sufficientemente snello. Va sicuramente garantita la *privacy* dei malati, ma i dati devono poter viaggiare velocemente. In una malattia rara, infatti, è lo stupore davanti alla cosa nuova che rende, molte volte, difficile capire cosa stia succedendo, facendo delle analogie che sono improprie o scorrette.

Si arriva quindi al Capo IV, dal titolo «Ricerca e informazioni in materia di malattie rare». Come dicevo prima, questa legge è molto attenta sia al profilo dell'assistenza, sia al profilo dei modelli organizzativi, sia al profilo della ricerca. Con un certo stupore da parte mia, all'articolo 11, concretamente alla lettera e) del comma 2, si parla degli *screening* neonatali.

Noi siamo straordinariamente felici di tale previsione perché, se la legge prevede gli *screening* neonatali, evidentemente li finanzia anche. Voi sapete che è stata approvata una legge sullo *screening* neonatale esteso (il cosiddetto SNE); una legge che riguardava le malattie metaboliche, una legge nella quale abbiamo fatto inserire, a inizio di questa legislatura, anche la Sma, la malattia del motoneurone. Poi, per una serie di ragioni, che sono quelle per cui perdiamo di vista la qualità assoluta e l'eccellenza di quanto facciamo, perché, di fatto, le misure non arrivano a compimento operativo, in realtà lo *screening* neonatale sulla Sma è attivo soltanto nella regione Lazio e nella regione Toscana.

Ciò, ovviamente, discrimina molti altri bambini, anche perché, per la Sma, abbiamo la fortuna incredibile di avere un test diagnostico estremamente preciso e anche un farmaco che, se somministrato subito, in fase presintomatica, è in grado di garantire a queste persone uno sviluppo di piena normalità. Per chi non avesse chiara cosa sia la Sma, intanto esiste la Sma di livello 1, 2 e 3, ovviamente con diversi livelli di gravità. Forse alcuni di voi hanno incontrato la Presidente della Associazione famiglie Sma, Anita Pallara, che è persona intelligentissima e molto lucida. I malati di Sma sono quelle persone con il tronco molto corto, perché non si è sviluppato.

Pensate, dunque, al danno che arrechiamo a queste persone quando avremmo tutti gli strumenti per evitarlo: sempre che si cominci con uno *screening* ben fatto, tempestivo, esteso sul piano nazionale. Anche di questo mi rallegro molto. Mi stupisco che lo *screening* sia stato messo nella parte dedicata alla ricerca e non in quella precedente, che parlava dell'assistenza, ma l'importante è che ci sia. Anche in questo caso, sono previsti finanziamenti e di questo mi rallegro.

L'articolo 12 offre incentivi fiscali anche a quelle industrie e a quelle realtà che fanno ricerca. Questa non è poca cosa, ai fini di incoraggiarle a impegnarsi. Tali incentivi operano molto spesso utilizzando lo strumento del credito di imposta. Questo è un buon segno.

Si torna ancora sulla promozione della ricerca con l'articolo 13, mentre l'articolo 14 parla dell'informazione sulle malattie rare. La cosa peggiore che si possa fare rispetto a una malattia rara, infatti, è non conoscerla. Per cui, non solo ho una malattia rara, ma il contesto intorno a me non la conosce e non la riconosce. Ciò significa anche formazione dei medici, formazione del personale infermieristico. Infine, ci sono le disposizioni finanziarie e le clausole di salvaguardia.

Concludendo l'illustrazione del disegno di legge, io non so se sono stata chiara, ma non importa. Prendete la legge e leggetela tutti. Ne trarrete molti spunti di grande soddisfazione e sicuramente potrete trovare

qualcosa che poteva essere migliorata, anche perché tutto può essere migliorato.

La mia proposta di lavoro è di assumere il disegno di legge 2255 come testo base. Per quanto riguarda gli altri due testi, esse potranno essere tranquillamente considerate e incluse in questo. Il meglio che c'era negli altri disegni di legge è passato in questo e, quindi, lo possiamo serenamente assumere come testo base.

Per lo stesso motivo per cui l'ottimo è nemico del buono, il mio obiettivo, dichiarato, esplicito e chiaro, intanto è di avviare un breve ciclo di audizioni, perché mi sembra che questo dia rilevanza anche esterna al lavoro che noi facciamo. Poi, io mi auguro che si possa arrivare ad approvare questo disegno di legge, evidenziando i punti migliorativi, perché ce ne sono, piccoli ma concreti.

Non è detto, però, che tale processo migliorativo debba necessariamente passare per questo strumento normativo. Esso potrà passare per ordini del giorno, che già in anticipo il Governo sicuramente accetterà. Ordini del giorno che non sono emendamenti, ma che possono diventare elementi guida rispetto ai decreti attuativi. Quindi, noi non rinunciamo a migliorare la legge, ma non necessariamente lo facciamo nel corpo della legge, proprio per avere la forza di offrire il prima possibile ai malati affetti da malattie rare una risposta di ottimismo concreto e operativo.

Ancora, un punto cui facevo prima riferimento: laddove ci sembrano insufficienti gli stanziamenti esistenti, potremmo intervenire con la legge finanziaria. Non rinunciamo a migliorare la legge, ma utilizziamo e stressiamo tutti gli strumenti possibili per ottenere questo senza necessariamente dover intervenire sul testo, per poter offrire prima possibile alle associazioni dei malati di patologie rare uno strumento che contribuisca in modo assolutamente significativo a migliorare la loro qualità di vita.

Faremo un buon lavoro, anche rispetto all'intero Parlamento, se porteremo in Assemblea questa legge, per tutta la ricchezza dei punti che ho provato a illustrare: scientifici, assistenziali, organizzativi, economici e imprenditoriali. Ricordo che l'Italia è uno dei Paesi *leader* nella ricerca in campo farmacologico.

Mi auguro davvero che questa legge possa arrivare in Parlamento, per scuotere le coscienze rispetto alla legge sui *caregiver*, per scuotere le coscienze rispetto al lavoro delle persone con disabilità. Possiamo fare un'azione positiva, alta, forte e significativa e credo che in questa Commissione ci siano tutte le condizioni per farlo.

Ringrazio in anticipo tutti i colleghi della collaborazione, che non è tanto una collaborazione con me, ma è con la platea delle infinite persone affette da malattia rara e che dal 2013 aspettano il Piano nazionale. Questa volta, forse, daremo loro anche qualcosa di più.

PRESIDENTE. Colleghi, se non vi sono obiezioni sulle proposte avanzate dalla relatrice, il disegno di legge n. 2255 verrà adottato come testo base.

Avvieremo, dunque, un breve ciclo di audizioni. Naturalmente, le associazioni dei malati affetti da malattia rara sono in contatto con noi, perché questo è un disegno di legge che va anche al di là delle questioni di partito. Pertanto, invito a far pervenire le proposte di audizione, in numero di una per Gruppo, entro le ore 12 di mercoledì 30 giugno. Poiché non vi sono osservazioni e rilevando il consenso unanime sulle proposte della relatrice, così rimane stabilito.

Il seguito della discussione congiunta del disegno di legge in titolo, dunque, è rinviato ad altra seduta.

(869) Sonia FREGOLENT ed altri. – Norme in materia di prevenzione delle malattie cardiovascolari

(Seguito della discussione e rinvio)

PRESIDENTE. L'ordine del giorno reca seguito della discussione del disegno di legge n. 869, in materia di prevenzione delle malattie cardiovascolari, sospesa nella seduta del 30 luglio 2019.

Ricordo che, dopo l'esposizione introduttiva del relatore Marinello, è stato svolto un ciclo di audizioni informali; inoltre, come concordato in sede di Ufficio di Presidenza, è stato chiesto l'invio di contributi scritti a diversi esperti, a suo tempo indicati dai Gruppi.

Dichiaro aperta la discussione generale.

Poiché non vi sono interventi in discussione generale, ha facoltà di parlare la relatrice, senatrice Boldrini.

BOLDRINI, *relatrice*. Signor Presidente, il mio suggerimento è di avviare la discussione dopo aver completato l'acquisizione dei contributi scritti richiesti agli esperti.

PRESIDENTE. Senatrice Boldrini, possiamo senz'altro rinviare il seguito della discussione a quando avremo completato l'acquisizione dei documenti richiesti agli esperti. Li inviteremo a far pervenire i contributi, qualora intendano dare il proprio apporto, entro la giornata di mercoledì 30 giugno.

Se non vi sono osservazioni, così resta stabilito.

Il seguito della discussione del disegno di legge in titolo è, quindi, rinviato.

I lavori terminano alle ore 14,45.

