



Giunte e Commissioni

**RESOCONTO STENOGRAFICO**

**n. 94**

**12<sup>a</sup> COMMISSIONE PERMANENTE (Igiene e sanità)**

**DISEGNI DI LEGGE IN SEDE REDIGENTE**

**252<sup>a</sup> seduta: martedì 7 settembre 2021**

**Presidenza del presidente PARENTE**

**I N D I C E****DISEGNI DI LEGGE IN SEDE REDIGENTE**

**(2255) 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; Fabiola Bologna ed altri; De Filippo ed altri; Maria Teresa 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**

(Seguito della discussione congiunta e rinvio)

PRESIDENTE . . . . .	Pag. 3, 7
BOLDRINI (PD) . . . . .	3
CASTELLONE (M5S) . . . . .	6
LUNESU (L-SP-PSd'Az) . . . . .	5

*Interviene il sottosegretario di Stato per la salute Sileri.*

*I lavori hanno inizio alle ore 15,40.*

#### DISEGNI DI LEGGE IN SEDE REDIGENTE

**(2255) 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; Fabiola Bologna ed altri; De Filippo ed altri; Maria Teresa 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**

(Seguito della discussione congiunta e rinvio)

PRESIDENTE. L'ordine del giorno reca il seguito della discussione congiunta dei disegni di legge nn. 2255, 146 e 227, sospesa nella seduta del 5 agosto scorso.

BOLDRINI (PD). Signor Presidente, nell'avviare la discussione generale su questa legge, che è già legge in quanto approvata alla Camera, ricordo che essa è importantissima, in quanto parla delle malattie rare e ormai sono tanti anni che parliamo del bisogno di avere una legge quadro.

Nell'articolato del disegno di legge si parla di quanto sia importante uniformare e avere un quadro unico per le malattie rare; anche perché, come abbiamo sentito anche nel corso delle audizioni, vi sono molte forme di assistenza particolare. Penso alle cure palliative, a tutto ciò che deve essere a carico del sistema sanitario nazionale, alle terapie. Penso anche al dover avere un occhio di riguardo ai *caregiver* dei malati rari, perché sono *caregiver* che sicuramente presentano un'attenzione maggiore rispetto ad altri *caregiver* di malati con disabilità. Quindi, ho trovato delle note positive per quanto riguarda questa legge.

Mi faccio, però, anche portavoce di quanto avevo già detto in un'audizione precedente, rispetto al tema delle reti delle malattie rare. Questo perché vi sono delle malattie rare, contemplate, dunque, nell'elenco delle malattie rare, che hanno un numero di casi un po' più elevato rispetto alle altre malattie rare. Credo sia recentemente arrivata anche all'attenzione della Presidente una lettera a tal riguardo di due associazioni. Tali malattie hanno, comunque, anche loro delle esigenze, rappresentate nel testo di legge. Quindi, è da riconoscere che questo testo di legge presenta del buono anche per loro.

Vi è, però, il tema delle reti delle malattie rare. Alcune reti sono già costituite e funzionanti e vi sono anche dei centri di riferimento già funzionanti, che da anni stanno portando avanti le loro esigenze, raccogliendo dati importanti. Con riferimento, ad esempio, alla talassemia e all'emofilia, queste reti e questi centri di riferimento sono riconosciuti da tanti anni, anche in ambito regionale. Hanno, quindi, già tutta una loro esistenza e vi sono già anche dei registri di patologia.

Questo per dire, colleghi, che dobbiamo attenzionare questo aspetto, perché, con riferimento al Capo III del disegno di legge, che disciplina il Centro nazionale, il Comitato nazionale e la Rete nazionale per le malattie rare, noi dobbiamo trovare, insieme, un modo per salvare quello che già esiste. Stiamo discutendo questa legge insieme; stiamo cercando di salvarla e di portarla a termine nel più breve tempo possibile, perché ce n'è l'esigenza, ma non possiamo ricominciare da capo.

Nella Rete nazionale per le malattie rare, al momento, non vengono censiti centri che già sono attivi: si tratta anche di centri ERN, nel caso della talassemia, oppure di centri MEC, i centri di riferimento degli emofilici. La lettera di cui parlavo, arrivata attraverso queste due associazioni, ha posto giustamente all'attenzione della Commissione, la quale deve deliberare la legge, quello che noi dovremmo tenere in considerazione.

Noi dovremmo valutare se c'è un impegno, anche da parte del Governo, per salvaguardare e trovare soluzioni che consentano di non mettere mano a questa legge, così evitando che torni di nuovo alla Camera. Valutiamo insieme, colleghi. Io chiedo a tutti voi che questi centri di riferimento, che sono già riconosciuti a livello regionale, non siano smantellati per far spazio a qualcos'altro.

Io credo che, anche nell'ambito del Ministero, chi già adesso si occupa delle attività delle reti, con flussi informatici, possa trovare una soluzione affinché ci sia la coesistenza con l'esistente e una rivisitazione di quello che non sta funzionando. Se, infatti, vi dicevo che nella rete delle malattie rare mancano dei dati, ciò significa che c'è qualche cosa che non funziona. Quindi, noi dobbiamo coscientemente, tutti insieme, trovare una soluzione a questa richiesta di aiuto di queste associazioni.

Lo dobbiamo fare proprio per salvaguardare tutti i pazienti, che siano uno o due, come giustamente è, ponendoli all'attenzione come malati di malattie rare, ma anche nel caso siano svariate migliaia, i quali hanno comunque l'esigenza di essere censiti, controllati e di ricevere loro assistenza.

Troviamola insieme questa soluzione. So che il Sottosegretario ha istituito il tavolo per le malattie rare; quindi, di questo dovremmo parlare per trovare una soluzione insieme. E insieme valuteremo se sarà un impegno al Governo, un ordine del giorno, un emendamento a provvedimenti, ma in modo tale che quello che c'è non venga smantellato e che sia istituito quello che dovrebbe esserci.

Penso alla rete per la talassemia, che tenga in considerazione quella malattia, che è specifica e non può essere seguita. Quando sono pochi casi, infatti, si fa presto, ma quando i casi sono un po' di più, a mio av-

viso deve esserci questo tipo di attenzione maggiore, con specialisti della materia come trasfusionisti, ematologi e persone che possano darci una mano e abbiano la cura di coordinare queste reti insieme alle malattie rare.

Attenzione, però, a non fare di tutta l'erba un fascio, perché qui ci sono delle distinzioni da fare. Ribadisco, dunque, la volontà di mantenere viva questa legge, ma anche di trovare una soluzione a questo caso. Ci tengo moltissimo, perché sono due malattie che sono all'ordine del giorno e questi pazienti hanno bisogno di essere attenzionati come dovrebbe essere giusto.

LUNESU (*L-SP-PSd'Az*). Signor Presidente, colleghi, oggi discutiamo di una legge che reca disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno dei farmaci orfani. Sicuramente, è il risultato di un lungo lavoro, svolto prima alla Camera per produrre un testo unificato, il disegno n. 2255, e adesso da noi al Senato, con relatrice la collega Binetti.

Parliamo di due milioni di malati rari in Italia che attendono le attenzioni delle istituzioni. Significa riuscire a costruire una cornice normativa che garantisca l'uniformità delle erogazioni dei servizi sanitari e socio-sanitari su tutto il territorio nazionale. Significa occuparsi della presa in carico, della diagnosi, della cura, della riabilitazione e dei dispositivi medici. Significa aggiornare in maniera costante i LEA, l'elenco delle malattie rare, seguendo le scoperte della ricerca scientifica, garantire uniformità nell'erogazione dei farmaci orfani e sostenere la ricerca.

È questo, a mio parere, il punto più significativo della legge, perché, grazie alla ricerca del farmaco per questo tipo di malattie, si è implementata la ricerca della terapia personalizzata, decodificandone il genoma. A decorrere dal 2022, le imprese farmaceutiche e biotecnologiche che intendano svolgere studi finalizzati alla scoperta, alla registrazione, alla produzione di farmaci orfani o trattamenti altamente innovativi potranno finalmente beneficiare degli interventi di sostegno.

Fra le malattie rare vorrei citare la talassemia, che è una grave anemia di origine genetica, che si può manifestare quando i due genitori sono entrambi microcitemici. Al momento, gli *standard* di cura e gestione della talassemia sono elevati grazie ai progressi della ricerca scientifica e clinica, che hanno consentito lo sviluppo di avanzati protocolli e di linee guida per il trattamento, la cura delle complicanze e il monitoraggio continuo del paziente, aumentando soprattutto le attese di vita.

Nonostante tutto il lavoro per arrivare a questo risultato, però, le persone affette da queste patologie, soprattutto in questo periodo, temono una carenza di donatori di sangue. Sta qui il vero problema: per sopravvivere, gli ammalati di talassemia devono sottoporsi, in media ogni 15-20 giorni, a trasfusioni di sangue. Anche per questa ragione siamo impegnati nel portare avanti un disegno di legge che agevoli e incentivi le donazioni.

Gli affetti da malattie rare del polmone sono in Italia 6.500, di cui 400 in Sardegna e, di questi ultimi, 11 sono in carico alla pneumologia «Zonchello» di Nuoro, con disabilità gravi e multipatologie. Sono soggetti estremamente vulnerabili. Queste persone si chiedono se il diritto alla sa-

lute possa essere declinato vagamente e variamente a seconda delle Regioni, con distretti dei servizi sanitari sulla base di linee guida recepite in modi diversificati, lontani dai decantati LEA.

Come si fa a parlare di erogazione dei LEA garantita dalla prestazione professionale, quando la caratteristica è la mancanza di personale medico, che negli ultimi tre anni è andato in pensione, senza che si sia mai proceduto a delle sostituzioni? Questo ha avuto conseguenze penalizzanti per le prestazioni dovute, ritenute indispensabili per quei soggetti affetti da malattie rare del polmone, pazienti fragili, affetti da fibrosi polmonare idiopatica.

Fra le malattie rare, pongo anche la mia attenzione sulle obiezioni che riportano la Federazione Italiana delle Talassemie, Emoglobinopatie Rare e Drepanocitosi. Si tratta di 11.000 pazienti in Italia che, godendo di una propria rete assistenziale, già loro dedicata e quindi presente sui territori regionali, con personale medico altamente specializzato, temono la dispersione all'interno di una riorganizzazione troppo generica per le malattie rare. Temono che il personale che in futuro verrà loro dedicato possa non essere qualificato e non adeguato perfino nell'utilizzo di quei farmaci particolari che a loro vengono somministrati sapientemente.

Potrei continuare ad elencare situazioni e casi di disagio. Pur apprezzando il lavoro e lo sforzo che, comunque, noi deputati e senatori facciamo per contribuire a rendere meno deficitarie in tema di sanità le nostre Regioni, questo non basta. Si rischia che venga vanificato ogni sforzo, se non si affronterà con determinazione il problema, ormai cronicizzato, della mancanza di personale medico ed infermieristico specializzato per seguire questo tipo di patologie.

CASTELLONE (M5S). Signor Presidente solo qualche breve considerazione. Siamo davvero orgogliosi di essere giunti alla discussione generale e, quindi, ad una fase avanzata di questo provvedimento, cui teniamo tanto. Esso ha iniziato il suo *iter* alla Camera anche su nostra iniziativa ed è stato poi condiviso da tutte le forze politiche qui in Senato. La relatrice, senatrice Binetti, ci lavora dall'inizio di questa legislatura.

Questa legge istituisce finalmente una cornice normativa che permetterà a tutte le famiglie dei malati di malattie rare di avere dei percorsi definiti, che sono fondamentali in questa fase di riorganizzazione della medicina, che deve partire dalla prossimità e dal territorio anche per questi malati. Ecco perché noi chiediamo, e in questa legge è previsto, che siano uniformi i percorsi diagnostici e terapeutici in tutte le Regioni, che venga finalmente finanziata la ricerca per i farmaci innovativi, che è ancora troppo poco sviluppata nel nostro Paese, e che siano anche agevolate le procedure di approvazione dell'utilizzo di questi farmaci.

Noi qui abbiamo seguito tutti insieme, con grande apprensione, anche l'approvazione del farmaco Zolgensma, il farmaco per la cura dell'asma di primo tipo. Anche grazie alla nostra azione parlamentare, oggi quel farmaco è disponibile, come negli altri Paesi europei, anche per i bambini italiani fino a 21 chili.

È un altro, però, l'aspetto che dobbiamo monitorare, perché io qui mi sento un po' di rivivere il percorso che abbiamo fatto con l'approvazione della rete nazionale dei registri tumori. Una legge che può essere rivoluzionaria, che offre degli strumenti importantissimi ai cittadini e che però, a due anni dalla sua approvazione, è ancora senza decreti attuativi. Tutta la nostra fatica parlamentare, pertanto, si arena nella burocrazia, che quegli strumenti legislativi non rende attuabili e non rende vigenti a livello pratico.

Io spero che l'*iter* di questo disegno di legge si concluda a breve e che a questo *iter* di approvazione segua un *iter* altrettanto rapido, a livello ministeriale, per l'emanazione dei decreti attuativi che saranno necessari.

PRESIDENTE. Non essendovi altri iscritti a parlare, rinvio il seguito della discussione congiunta dei disegni di legge in titolo ad altra seduta.

*I lavori terminano alle ore 16.*

