



Giunte e Commissioni

RESOCONTO STENOGRAFICO

n. 103

12^a COMMISSIONE PERMANENTE (Igiene e sanità)

DISEGNI DI LEGGE IN SEDE DELIBERANTE

269^a seduta (antimeridiana): mercoledì 3 novembre 2021

Presidenza della presidente PARENTE

I N D I C E

DISEGNI DI LEGGE IN SEDE DELIBERANTE

(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, 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'esten-*

sione 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 approvazione)

PRESIDENTE	Pag. 3, 4, 6
BINETTI (FIBP-UDC), relatrice	3, 4, 7
BOLDRINI (PD)	6
LUNESU (L-SP-PSd'Az)	5
MAUTONE (M5S)	6
SILERI, sottosegretario di Stato alla salute	3, 7
ALLEGATO (contiene i testi di seduta)	10

Sigle dei Gruppi parlamentari: Forza Italia Berlusconi Presidente-UDC: FIBP-UDC; Fratelli d'Italia: FdI; Italia Viva-P.S.I.: IV-PSI; Lega-Salvini Premier-Partito Sardo d'Azione: L-SP-PSd'Az; MoVimento 5 Stelle: M5S; Partito Democratico: PD; Per le Autonomie (SVP-PATT, UV): Aut (SVP-PATT, UV); Misto: Misto; Misto-IDEA-CAMBIAMO!-EUROPEISTI: Misto-I-C-EU; Misto-Italexit-Partito Valore Umano: Misto-I-PVU; Misto-Italia dei Valori: Misto-IdV; Misto-l'Alternativa c'è-Lista del Popolo per la Costituzione: Misto-l'A.c'è-LPC; Misto-Liberi e Uguali-Ecosolidali: Misto-LeU-Eco; Misto-Movimento associativo italiani all'estero: Misto-MAIE; Misto+Europa – Azione: Misto+Eu-Az; Misto-Potere al Popolo: Misto-PaP.

Interviene il sottosegretario di Stato per la salute Sileri.

I lavori hanno inizio alle ore 8,50.

DISEGNI DI LEGGE IN SEDE DELIBERANTE

(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, 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 approvazione)

PRESIDENTE. L'ordine del giorno reca il seguito della discussione congiunta dei disegni di legge n. 2255, 146 e 227, sospesa nella seduta del 28 ottobre.

Ricordo che i disegni di legge in titolo sono stati riassegnati alla Commissione in sede deliberante e che è stato acquisito l'esame già svolto in sede redigente, assumendo come testo base il disegno di legge n. 2255. Rammento che, in assenza di richieste di intervento in discussione generale, è stato fissato il termine per la presentazione di ordini del giorno e emendamenti. Avverto che alla scadenza del termine sono risultati presentati 24 ordini del giorno, pubblicati in allegato.

Passiamo all'esame degli ordini del giorno, che si intendono illustrati, su cui chiedo alla relatrice e al rappresentante del Governo di esprimersi.

BINETTI, relatrice. Mi rimetto alle valutazioni del Governo.

SILERI, sottosegretario di Stato alla salute. Accolgo gli ordini del giorno G/2255/100/12, G/2255/200/12, G/2255/300/12, G/2255/400/12, G/2255/500/12, G/2255/600/12, G/2255/700/12, G/2255/800/12, G/2255/1000/12, G/2255/1100/12, G/2255/1200/12, G/2255/1300/12, G/2255/1400/12, G/2255/1500/12, G/2255/1600/12, G/2255/1700/12, G/2255/1800/12, G/2255/1900/12, G/2255/2000/12, G/2255/2100/12, G/2255/2200/12, G/2255/2300/12 e G/2255/2400/12.

Quanto all'ordine del giorno G/2255/2500/12, esprimo parere favorevole previa riformulazione.

BINETTI (*FIBP-UDC*) In assenza del proponente, faccio mio l'ordine del giorno G/2255/2500/12 e accetto di riformularlo secondo le indicazioni del rappresentante del Governo.

PRESIDENTE. Essendo stati accolti dal Governo, gli ordini del giorno non verranno posti ai voti.

Passiamo all'esame degli articoli del disegno di legge n. 2255, su cui non sono stati presentati emendamenti.

(Il Presidente accerta la presenza del numero legale)

Metto ai voti l'articolo 1.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 2.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 3.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 4.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 5.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 6.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 7.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 8.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 9.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 10.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 11.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 12.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 13.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 14.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 15.

È approvato.

Metto ai voti l'articolo 16.

È approvato.

Passiamo alla votazione finale del disegno di legge.

LUNESU (*L-SP-PSd'Az*). Signora Presidente, intervengo per dichiarare che il voto del Gruppo che rappresento sarà sicuramente favorevole a questo importante disegno di legge, perché l'obiettivo è quello di rispondere alla necessità dei malati rari e garantire l'uniformità dell'erogazione dei servizi sanitari e sociosanitari in tutto il territorio nazionale.

Auspico che si possa davvero attuare il provvedimento, anche nelle Regioni, come la mia, che vivono una situazione di disagio, per non dire drammatica a volte, legata alla presa in carico di molti pazienti cronici affetti da talassemie e alla problematica di un tavolo tecnico regionale che spesso non viene convocato e che avrebbe dovuto lavorare sull'organizzazione della rete dei centri di cura, nel rispetto delle linee ministeriali.

Attualmente in Sardegna vi sono concrete disparità di assistenza e di trattamento per i pazienti talassemici, con modalità diverse da centro a centro, soprattutto per quanto riguarda il *follow-up*, ad esempio nel monitoraggio della situazione cardiologica, epatica, endocrinologica e ortopedica. La rete regionale dovrebbe essere uno strumento atto ad uniformare l'assistenza nell'isola per evitare disparità di trattamento e preservare la professionalità di ciascun centro. Potrei continuare a lamentare tante altre carenze in questo settore, ma voglio essere fiduciosa e unirmi alle associazioni con cui spesso sono in contatto, come l'OmaR, l'Osservatorio sulle malattie rare e le emoglobinopatie diretto dalla dottoressa Ciancaleoni, o l'associazione Thalassa Azione Onlus, presieduta da Maria Antonina Sebis: associazioni che attendono questa legge e sperano venga attuata presto, in modo che le prestazioni a beneficio delle persone affette da queste patologie possano essere erogate, con un importante piano assistenziale in chiave sociosanitaria.

Occorre incrementare la ricerca, come il disegno di legge al nostro esame impegna a fare; servono un piano regionale e un piano nazionale

aggiornato ogni tre anni e soprattutto serve raccordarsi tra le Regioni, in modo che nuove terapie e nuovi modelli di presa in carico possano essere utilizzati per garantire una vita più serena a questi pazienti.

MAUTONE (M5S). Signora Presidente, annunciando il voto favorevole del Gruppo MoVimento 5 Stelle, vorrei fare alcune considerazioni rispetto al momento importante che la Commissione ha vissuto, in termini di condivisione e unanimità delle scelte, a dimostrazione dell'importanza della problematica affrontata e di quanto sia sentita. Finalmente si intravede un raggio di sole, in questa giornata un po' piovosa, per chi finora non ha avuto risposte concrete.

Speriamo che l'approvazione del disegno di legge al nostro esame sia veramente un momento importante e segni l'inizio di un percorso, perché su alcuni problemi, al di là delle scelte politiche e delle diverse posizioni, bisogna essere tutti compatti, altrimenti non si arriverà mai a un risultato concreto.

BOLDRINI (PD). Ringrazio la relatrice e tutta la Commissione, che ho visto compatta fin dall'inizio sul disegno legge al nostro esame, perché tutti pensiamo che sia finalmente il momento di portare a compimento un provvedimento che da tanti anni aspettiamo, tutto questo per dare migliore assistenza ai malati, possibilmente, ma anche consentire una migliore ricerca sulle malattie rare.

Mi associo a quanto ha già detto la collega Lunesu per quanto riguarda ciò che è già esistente: mi riferisco alle reti per la cura della talassemia e delle emoglobinopatie e ai registri. Immagino che con questo disegno di legge quello che è già stato fatto e sul quale già si sta lavorando per avere dati effettivi per la presa in carico dei pazienti non venga smantellato per dare luogo ad altre riorganizzazioni. La rete, così com'era, delle malattie rare deve essere ovviamente riorganizzata, ma auspico che nella riorganizzazione della rete – con il Sottosegretario, ma anche con il Ministro, siamo in linea su questo – non venga cancellato tutto quello che c'è di preesistente: questo sarebbe un grave danno e deve essere evitato, affinché i pazienti che in questo momento sono presi in cura e sono già coinvolti nella rete con tutti i dati necessari non debbano poi fermarsi per dare spazio alla rete costituenda. Credo che sia possibile raccogliere tutti i dati e farli confluire nella rete nazionale delle malattie rare, ma questo è davvero un auspicio.

Per quanto mi riguarda, oltre ad annunciare il voto favorevole, starò attentissima a che ciò avvenga.

PRESIDENTE. Metto ai voti il disegno di legge n. 2255 nel suo complesso.

È approvato.
(All'unanimità)

Restano pertanto assorbiti i disegni di legge nn. 146 e 227.

BINETTI, *relatrice*. Signora Presidente, molte delle cose che abbiamo detto sono da ascrivere all'apprezzamento nei confronti di un testo che – come voi sapete – è stato ampiamente elaborato dai colleghi della Camera dei deputati e al quale noi abbiamo rinunciato ad intervenire direttamente proprio per metterlo in sicurezza, in un momento che tutti percepiamo di grande complessità per l'assetto normativo.

Tuttavia, voglio dire una cosa proprio pensando al nostro Sottosegretario, che è sempre stato molto attento e vicino, ancor più sulla legge delega al Governo sulle malattie rare. Questo disegno di legge prevede due passaggi importanti, il primo dei quali è il Piano nazionale malattie rare, con una scadenza che, ad essere veramente realisti, dovrebbe essere in questa legislatura, quindi non rimandata. La tempistica dice che in questa legislatura il Ministero emanerà il Piano nazionale malattie rare e io mi auguro che il nostro sottosegretario Sileri, con delega alle malattie rare, voglio anche presidiare attentamente i famosi decreti attuativi. Questo è uno spazio che noi ci riserviamo di dialogo con le associazioni e con i pazienti e di interfaccia con le istituzioni, in particolare in questo momento con il Ministero della salute e poi, per quello che vale, con il Ministero dell'economia o altri. Vogliamo davvero che venga messa un'ultima pietra su questo provvedimento e che non sia – uso un'espressione in questo momento di moda – un «bla bla bla», ma sia davvero un servizio concreto e diretto ai pazienti? Per fare questo serve il Piano nazionale, servono i decreti attuativi e forse, siccome nel PNRR è previsto un fondo per le malattie rare, serve anche una vigilanza da parte di tutti noi, perché quel fondo ci sia, resti e sia speso nel miglior modo possibile a favore delle malattie rare.

Forse, in tal senso, noi stessi potremmo dare un'indicazione e intervenire, magari tramite emendamento o sotto forma di raccomandazione al Governo, ma visto che il provvedimento uscirà oggi da quest'Aula chiediamo che ci sia un ponte diretto con lo stanziamento che è stato previsto, per non perdere nessuno dei fili che sono ancora tutti, per così dire, da intrecciare, perché si formi una corda efficace e solida a cui i malati si possano appoggiare e su cui possano contare.

Rivolgo un sincero ringraziamento a tutti.

SILERI, *sottosegretario di Stato per la salute*. Colleghi, è un piacere e un onore poter essere qui e concludere insieme a voi l'*iter* di questo disegno di legge, un testo che ha avuto una genesi e uno sviluppo relativamente spedito rispetto ad altri disegni di legge, proprio grazie a una proficua collaborazione. Ricordo, quando ero Presidente di questa Commissione, che molti disegni di legge che uscivano da questa Commissione trovavano l'unanimità al momento del voto, com'è accaduto oggi, e ciò dimostra che c'è una collaborazione interparlamentare, *in primis* tra Camera e Senato, fra tutti i Gruppi politici qui presenti e interistituzionale, nonché chiaramente una simbiosi con il Governo.

Vanno ringraziati tutti gli attori che hanno portato al completamento dell'*iter*, tra cui le associazioni che sono state audite e hanno dato dei sug-

gerimenti importanti, poi inseriti nel testo. Tutto è perfettabile, senza ombra di dubbio, ma credo che questo sia un ottimo punto di partenza e spero che nel tempo siano fatti i dovuti aggiustamenti, perché le malattie rare – come ben sappiamo – comportano difficoltà per chi le tratta e difficoltà per i pazienti e le loro famiglie, ma grazie alla ricerca vengono offerte annualmente anche delle risposte. Quindi, meritano una particolare attenzione da parte dei politici, che dovranno magari aggiungere o cambiare qualcosa, ma abbiamo finalmente una cornice normativa di riferimento importante che potrà garantire equità nei percorsi di cura per i malati rari e un sostegno adeguato alla ricerca su malattie rare e farmaci.

Il voto di oggi è la dimostrazione che davanti alla malattia e all'aiuto che può essere dato ai malati non esiste un colore politico. Il diritto alla salute è un bene comune e oggi è stata dimostrata di nuovo la nostra attenzione a questo. Il testo approvato non è un punto di arrivo, ma è un nuovo inizio. Sono d'accordo con la relatrice, senatrice Binetti, sulla necessità di procedere quanto prima ai decreti attuativi, perché i malati rari e loro famiglie non possono più aspettare. Era troppo tempo che aspettavamo: abbiamo forse recuperato gran parte di questo tempo, ma abbiamo lasciato troppe persone fuori da queste Aule in attesa di questo perimetro legislativo. Trattare i malati rari deve diventare una buona *routine*, deve diventare una cosa semplice e per semplicità intendo dire semplicità per gli operatori che cercano risposte per i malati rari, ma ancor più semplicità e fluidità per i pazienti e le famiglie dei pazienti nel cercare una risposta.

La senatrice Boldrini poc'anzi ha parlato di reti: credo che questo sia il fulcro tra le varie declinazioni all'interno di tutti gli articoli. L'istituzione di una rete è fondamentale, perché chi fruisce della rete? A dire il vero tutti, a partire dai politici, che possono avere il polso della situazione e fare un'adeguata programmazione; l'industria, che proprio per le malattie rare ha dei seri problemi (pensate a quelle malattie che sono non solo rare, ma direi rarissime, singoli casi); gli operatori, a partire dai ricercatori fino al clinico che è nel *front-office* e deve accogliere il malato; le famiglie, che possono trovare delle risposte e una guida.

Concludo dicendo che tutti questi aspetti sono ricompresi nel Piano nazionale malattie rare, che il testo del disegno di legge consolida, ma soprattutto ne prevede il costante aggiornamento, su base triennale. Sarebbe bello non dover vedere, nelle prossime legislature, né interrogazioni, né mozioni, né altro che stimolino a dare una risposta o un aggiornamento al Piano nazionale. Deve essere un qualcosa – come ho detto poc'anzi – di estremamente semplice e fluido, cioè *routine*. Non dovrebbero più servire domande, ma dovrebbero esserci risposte *de plano*, come un appuntamento fisso.

Spero che si possa creare una rete nazionale di contrasto alle malattie rare efficiente e semplice, garantire su tutto il territorio nazionale un'uniformità della presa in carico assistenziale dei pazienti e che tutto questo possa essere disciplinato in maniera sistematica con interventi organici de-

dicati al sostegno (questo nel provvedimento è ampiamente chiaro), alla ricerca e allo sviluppo di farmaci.

Mi fermo qui, anche se avrei moltissime altre cose da dire, ma credo che la legge parli già in maniera molto chiara ed esaustiva. Spero davvero che con questo potremo dare una risposta alle famiglie e a coloro che sono affetti da malattie rare da qui ai prossimi anni. Il nostro impegno sarà massimo per i decreti attuativi.

Ringrazio tutti per il voto unanime a questa troppo attesa legge.

I lavori terminano alle ore 9,10.

ALLEGATO

ORDINI DEL GIORNO AL DISEGNO DI LEGGE N. 2255**G/2255/100/12**

LA RELATRICE

Il Senato,

in sede di esame del disegno di legge recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani,

premessi che:

il testo unificato approvato in prima lettura dalla Camera dei Deputati, che reca disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, è il risultato di un lavoro lungo e articolato svolto in Commissione Sanità in sinergia con il Governo e soprattutto con il Sottosegretario alla Salute. L'iter del provvedimento non è stato esente da difficoltà, anche per il fatto di essersi intersecato con i numerosi provvedimenti d'urgenza adottati al fine di fronteggiare la pandemia. Ciò nonostante, l'impegno profuso in Commissione è stato sempre costante, nella piena consapevolezza che si tratta di un DDL importante per oltre 2 milioni di malati rari. Insieme ai colleghi della Camera dei Deputati della Commissione Affari sociali siamo riusciti a costruire una cornice normativa che preserva, consolida e implementa le buone pratiche e i percorsi sviluppati negli anni. Il Testo unico per le malattie rare richiede un importante sforzo di sintesi per innovare tutto quanto possa contribuire più e meglio alla cura delle malattie rare e al sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, senza che le buone prassi che sono andate maturando nel tempo, soprattutto nell'ambito di alcune tra le associazioni e le società scientifiche di più antica esperienza e tradizione vadano perdute;

una delle aspirazioni maggiori delle diverse Associazioni delle malattie rare è quella di vedersi inserite nell'elenco delle malattie rare riconosciute tra i LEA. Si tratta spesso di un iter complesso, che richiede numerosi passaggi, a cominciare dai livelli clinici: non sempre è facile la diagnosi e tanto più la diagnosi differenziale, che definisce le peculiarità di ogni patologia e quindi ne marca i confini anche in termini di diritti e di accesso a terapie specifiche. Facilitare l'inserimento di ogni malattia rara nell'elenco LEA è spesso il primo livello per cui i malati cominciano a contemplare i loro diritti specifici ed è quindi un passaggio cruciale che va facilitato in ogni modo possibile. Attualmente l'inserimento di una pa-

tologia nell'elenco LEA prevede un lavoro congiunto tra Regioni e Ministero supportato dai i suoi organismi tecnici tra cui l'ISS. È in questa sede che avviene la definizione tecnica dei contenuti necessari per l'aggiornamento dell'elenco LEA. Si tratta quindi, ancora una volta di un iter complesso che si attiva a step successivi e che non può escludere i livelli di maggiore prossimità ai bisogni del malato, ma che deve raggiungere il prima possibile il livello finale in cui la patologia acquisisce tutti i diritti che le competono;

giòva inoltre ricordare che più volte l'onere di alimentarne il flusso informativo verso il Registro Nazionale Malattie Rare, ma non si nominano mai i registri regionali, unica fonte del registro nazionale e istituiti con le stesse norme di quello nazionale e ribaditi anche all'interno del DM su registri, monitoraggi e sistemi di sorveglianza presenti nel paese oltre che su un numero consistente di accordi Stato-Regioni e fondati su atti amministrativi riconosciuti,

impegna il Governo:

a valutare l'opportunità di predisporre un tavolo integrato ministero-regioni-società scientifiche, in cui la prassi per il riconoscimento delle patologie da inserire nei LEA avvenga nei tempi più brevi possibili, a garanzia dei diritti dei malati. Aggiornare l'elenco LEA in tempi reali deve essere considerato un diritto dei pazienti alla luce dell'articolo 32 della Costituzione, primo comma.

G/2255/200/12

FREGOLENT, CANTÙ, DORIA, LUNESU, MARIN

Il Senato,

in sede d'esame del disegno di legge n. 2255, recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani;

premessi che:

secondo l'OMaR (Osservatorio malattie rare), il numero di malati rari in Italia si aggira attorno ai 2 milioni;

il piano nazionale per le malattie rare risale agli anni 2013-2016, è, dunque, scaduto ormai da diversi anni;

il piano era stato approvato in Conferenza Stato-Regioni il 16 ottobre 2014, e analizzava gli aspetti più critici dell'assistenza, focalizzando l'attenzione sull'organizzazione della rete dei presidi, sul sistema di monitoraggio, sui problemi legati alla codifica delle malattie rare e alle banche dati, ma soprattutto sul percorso diagnostico-terapeutico ed assistenziale dei tanti malati affetti da una patologia rara, senza dimenticare ovviamente gli strumenti per l'innovazione terapeutica e il ruolo delle associazioni;

molte cose sono, però, cambiate da allora su ognuno di questi punti. I LEA (livelli essenziali di assistenza) sono stati aggiornati, anche se il riconoscimento di molte patologie rare è ancora in attesa, invero molte patologie, avendo completato il loro *iter* di riconoscimento sul piano scientifico, devono essere inserite quanto prima tra i LEA, per avere diritto ai relativi benefici;

diverse associazioni di malati rari hanno richiesto di poter disporre quanto prima del nuovo piano nazionale malattie rare, considerato che si tratta di uno strumento indispensabile per rendere esigibili diritti legati alla cura e all'assistenza, alla ricerca e all'organizzazione dei percorsi di cura;

si rileva la carenza della ricerca scientifica in materia di malattie rare poiché in tale ambito la ricerca appare poco remunerativa dati i numeri bassi di pazienti affetti da tali malattie;

a seguito di tale situazione i malati affetti da malattie rare si sentono, e in molti casi lo sono stati realmente, meno tutelati, per cui le loro esigenze sono spesso non sufficientemente considerate;

è necessario disegnare un piano assistenziale a misura del paziente che sia dinamico nel tempo e che assicuri continuità tra il centro di riferimento, l'ospedale, il territorio e il luogo di abitazione della persona con malattia rara affinché sia reso effettivo il diritto alla salute di coloro che sono affetti da tali malattie e che chiedono delle risposte.

impegna il Governo:

a provvedere all'aggiornamento dei LEA, al fine di inserire le malattie rare che hanno terminato l'*iter* di riconoscimento sul piano scientifico, affinché coloro che sono affetti da queste patologie possano accedere ai benefici ivi previsti;

ad adottare un nuovo piano nazionale per le malattie rare, ai sensi dell'articolo 9 del disegno di legge, che tenga conto degli strumenti per l'innovazione terapeutica e del ruolo delle associazioni, prevedendo la predisposizione di fondi aggiuntivi che facilitino l'attività di ricerca, diagnosi e cura anche delle malattie rare.

G/2255/300/12

LA RELATRICE

Il Senato,

in sede di esame del disegno di legge recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani,

premesso che:

il testo unificato approvato in prima lettura dalla Camera dei Deputati, che reca disposizioni per la cura delle malattie rare e per il soste-

gno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, è il risultato di un lavoro lungo e articolato svolto in Commissione Sanità in sinergia con il Governo e soprattutto con il Sottosegretario alla Salute. L'iter del provvedimento non è stato esente da difficoltà, anche per il fatto di essersi intersecato con i numerosi provvedimenti d'urgenza adottati al fine di fronteggiare la pandemia. Ciò nonostante, l'impegno profuso in Commissione è stato sempre costante, nella piena consapevolezza che si tratta di un DDL importante per oltre 2 milioni di malati rari. Insieme ai colleghi della Camera dei Deputati della Commissione Affari sociali siamo riusciti a costruire una cornice normativa che preserva, consolida e implementa le buone pratiche e i percorsi sviluppati negli anni. Il Testo unico per le malattie rare ha richiesto un importante sforzo di sintesi per innovare tutto quanto possa contribuire più e meglio alla cura delle malattie rare e al sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, senza che le buone prassi che sono andate maturando nel tempo, soprattutto nell'ambito di alcune tra le associazioni e le società scientifiche di più antica esperienza e tradizione vadano perdute;

è importante che i Decreti attuativi che seguiranno alla approvazione del presente disegno di legge ne colgano alcuni degli aspetti essenziali rafforzandone e potenziandone gli aspetti più innovativi;

le aziende farmaceutiche durante la pandemia, hanno potenziato, il *PatientSupport Program* e l'*home therapy* che presentano numerosi vantaggi, tra cui: facilitare l'aderenza alla terapia e l'accesso al farmaco; migliorare il monitoraggio clinico della patologia; semplificare le attività quotidiane dei *caregiver*. Da parte sua l'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) ha prolungato la scadenza della validità dei piani terapeutici di medicinali soggetti a monitoraggio e ha allargato l'accesso all'*home therapy*, minimizzando il potenziale rischio di discontinuità del trattamento dovuto al timore di contagio in ambiente ospedaliero. E alcune Regioni hanno attuato misure per favorire l'accesso alle terapie, mediante il passaggio della distribuzione di alcuni farmaci per patologie rare dalla distribuzione diretta alla distribuzione per conto;

tutto ciò va messo in stretta relazione con l'evoluzione che il PNRR prevede nello spostamento di una visione ospedale-centrica ad una visione che faccia del territorio un nuovo orizzonte di servizi ad alta qualità e a Km zero. Orizzonte tanto più importante in quanto la stessa mobilità dei malati gravi e gravissimi compromette spesso altri obiettivi di salute; oppure comporta costi di spostamento molto elevati per il soggetto e per i suoi accompagnatori;

i Programmi di *PatientSupport Program* correlati alle diverse forme di *home therapy* possono rappresentare per questi pazienti un buon compromesso per ottenere la migliore assistenza possibile con i minori rischi correlati. Anche l'AIFA dal canto suo è intervenuta facendo suo questo obiettivo ampliando la possibilità di accedere alle varie forme di *Home therapy*,

impegna il Governo:

a valutare l'opportunità di prevedere che i medici di medicina generale, attraverso specifici programmi di aggiornamento e con la necessaria supervisione degli specialisti che operano nei Centri di riferimento regionali e nazionali possano contribuire a garantire la continuità delle cure e della assistenza a questi pazienti, azzerando il rischio più volte paventato dalle famiglie che si sentono sole e non sempre adeguatamente supportate.

G/2255/400/12

LA RELATRICE

Il Senato,

in sede di esame del disegno di legge recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani,

premessi che:

il testo unificato approvato in prima lettura dalla Camera dei Deputati, che reca disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, è il risultato di un lavoro lungo e articolato svolto in Commissione Sanità in sinergia con il Governo e soprattutto con il Sottosegretario alla Salute. L'iter del provvedimento non è stato esente da difficoltà, anche per il fatto di essersi intersecato con i numerosi provvedimenti d'urgenza adottati al fine di fronteggiare la pandemia. Ciò nonostante, l'impegno profuso in Commissione è stato sempre costante, nella piena consapevolezza che si tratta di un DDL importante per oltre 2 milioni di malati rari. Insieme ai colleghi della Camera dei Deputati della Commissione Affari sociali siamo riusciti a costruire una cornice normativa che preserva, consolida e implementa le buone pratiche e i percorsi sviluppati negli anni. Il Testo unico per le malattie rare richiede un importante sforzo di sintesi per innovare tutto quanto possa contribuire più e meglio alla cura delle malattie rare e al sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, senza che le buone prassi che sono andate maturando nel tempo, soprattutto nell'ambito di alcune tra le associazioni e le società scientifiche di più antica esperienza e tradizione vadano perdute;

occorre individuare un modello organizzativo che garantisca sia la rete costituita da centri definiti dalle regioni che corrispondono agli ospedali con gli attuali centri di riferimento per le malattie rare in funzione da 20 anni, che la nuova rete costituita dai centri nazionali, definita dal Ministero e in piena sintonia con i Centri europei di riferimento, come sono gli ERN. Il sistema a tre livelli: regionale, nazionale ed europeo deve avvalersi delle reciproche sinergie, nel rispetto delle reciproche competenze e dello scambio di informazioni in tempo reale, facilitato anche dal con-

tributo di una digitalizzazione moderna ed efficace. La necessità di mantenere una relazione di prossimità con i malati rari richiede una piena funzionalità delle strutture territoriali, ma proprio la rarità dei pazienti obbliga a far circolare dati ed informazioni, necessarie per offrire ai malati e alle loro famiglie la opportunità di una seconda valutazione per accelerare i processi di diagnosi. Né d'altra parte sarebbe possibile attivare una ricerca seria senza la convergenza dei dati e la verifica di ipotesi a livello nazionale ed internazionale;

le reti programmate e organizzate dalle Regioni in base agli standard del DM 70 hanno una loro identità che va mantenuta ed integrata potenziando le interfacce regionali fino a raggiungere un quadro nazionale completo ed esauriente. La governance delle due reti, regionale e nazionale, risponde ai livelli di competenza previsti anche a livello di Conferenza stato-Regioni, ma per evitare che si creino inutili sovrapposizioni o peggio ancora nicchie di conflittualità, è indispensabile prevedere a livello regionale e a livello nazionale specifiche figure di collegamento e una apposita modalità di confronto, sfruttando tutte le potenzialità che la transizione digitale pone a disposizione del SSR e del SSN,

impegna il Governo, nel rispetto dei vincoli di bilancio e dei profili di competenza delle regioni:

a valutare l'opportunità di prevedere che attraverso un decreto attuativo sia predisposta quanto prima una struttura di servizio e di integrazione a supporto delle due reti (regionali e nazionali) e dei Registri: nazionale e specifico di patologie, in modo che le sinergie migliorino la qualità del lavoro senza vanificare gli sforzi fatti finora dai rispettivi Centri regionali o Registri di patologia.

G/2255/500/12

LA RELATRICE

Il Senato,

in sede di esame del disegno di legge recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani,

premesso che:

il testo unificato approvato in prima lettura dalla Camera, che reca disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, è il risultato di un lavoro lungo e articolato svolto in Commissione Sanità in sinergia con il Governo e soprattutto con il Sottosegretario alla Salute. L'iter del provvedimento non è

stato esente da difficoltà, anche per il fatto di essersi intersecato con i numerosi provvedimenti d'urgenza adottati al fine di fronteggiare la pandemia. Ciò nonostante, l'impegno profuso in Commissione è stato sempre costante, nella piena consapevolezza che si tratta di un DDL importante per oltre 2 milioni di malati rari. Insieme ai colleghi della Camera dei Deputati della Commissione Affari sociali siamo riusciti a costruire una cornice normativa che preserva, consolida e implementa le buone pratiche e i percorsi sviluppati negli anni;

rispondere alle necessità dei malati rari vuol dire: garantire l'uniformità dell'erogazione dei servizi sanitari e sociosanitari su tutto il territorio nazionale, a partire dal Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato, che si occupa della diagnosi, della cura, della riabilitazione e dei dispositivi medici; organizzare un percorso strutturato di transizione dall'età pediatrica all'età adulta; aggiornare, in maniera costante, i livelli essenziali di assistenza e l'elenco delle malattie rare, al passo con le scoperte della ricerca scientifica;

è altrettanto necessario rimettere in movimento il Piano nazionale malattie rare, aggiornandolo come previsto anche dalla attuale legge ogni tre anni. L'attuale piano delle malattie rare è scaduto da almeno 5 anni e in ogni caso la sua pubblicazione risale al 2013, per cui la sua elaborazione va anticipata da almeno 2 anni: il che significa che l'attuale Piano nazionale ha almeno 10 anni e non è pienamente in sintonia con gli sviluppi della scienza, con l'evoluzione dei modelli assistenziali e non risponde alla nuova complessità organizzativa;

tra le ragioni che non giustificano ma che possono rendere comprensibile lo stato di ritardo di uno strumento così importante per orientare le scelte a livello ministeriale e regionale c'è anche quella di un suo mancato finanziamento. Si tratta come è noto di organizzare, in maniera efficiente, la rete nazionale delle malattie rare, con le sue declinazioni regionali, tenendo conto della specificità di alcune patologie come la talassemia e l'emofilia. Occorre facilitare l'accesso ai farmaci orfani innovativi, assicurandone la disponibilità e l'erogazione in maniera uniforme su tutto il territorio nazionale; accompagnare il bambino e la sua famiglia in tutte le fasi della vita, sostenendo il lavoro di cura e di assistenza, l'inserimento scolastico e l'immissione nel mondo del lavoro, per garantire la piena realizzazione della persona e la sua autonomia,

impegna il Governo, nel rispetto dei vincoli di bilancio:

a valutare l'opportunità di prevedere che nella prossima legge di bilancio il Piano nazionale delle malattie rare possa ottenere il finanziamento indispensabile a garantire la costante attualizzazione e corrispondenza ai bisogni delle persone affette da malattia rara.

G/2255/600/12

LA RELATRICE

Il Senato,

in sede di esame del disegno di legge recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani,

premessi che:

il testo unificato approvato in prima lettura dalla Camera dei Deputati, che reca disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, è il risultato di un lavoro lungo e articolato svolto in Commissione Sanità in sinergia con il Governo e soprattutto con il Sottosegretario alla Salute. L'iter del provvedimento non è stato esente da difficoltà, anche per il fatto di essersi intersecato con i numerosi provvedimenti d'urgenza adottati al fine di fronteggiare la pandemia. Ciò nonostante, l'impegno profuso in Commissione è stato sempre costante, nella piena consapevolezza che si tratta di un DDL importante per oltre 2 milioni di malati rari. Insieme ai colleghi della Camera dei Deputati della Commissione Affari sociali siamo riusciti a costruire una cornice normativa che preserva, consolida e implementa le buone pratiche e i percorsi sviluppati negli anni. Il Testo unico per le malattie rare ha richiesto un importante sforzo di sintesi per innovare tutto quanto possa contribuire più e meglio alla cura delle malattie rare e al sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, senza che le buone prassi che sono andate maturando nel tempo, soprattutto nell'ambito di alcune tra le associazioni e le società scientifiche di più antica esperienza e tradizione vadano perdute;

è importante che i Decreti attuativi che seguiranno alla approvazione del presente disegno di legge ne colgano alcuni degli aspetti essenziali rafforzandone e potenziandone gli aspetti più innovativi;

molte malattie rare hanno una base genetica; vengono diagnosticate nell'infanzia e accompagnano il soggetto per tutta la sua vita. Molti di questi pazienti hanno bisogno di protesi che necessitano di una forte personalizzazione e di un costante e continuo aggiornamento. L'ingegneria bio-medica rende possibili continue scoperte che migliorano gli standard di vita di queste persone, consentendo di raggiungere una qualità di vita sempre più autonoma. L'obiettivo della vita indipendente si avvicina sempre più alle loro esigenze, quando alla loro motivazione e alla loro determinazione, si integra sempre più lo sviluppo tecnologico che le moderne scoperte rendono possibile e accessibile. Accade in non pochi casi che siano gli stessi pazienti a suggerire come personalizzare una protesi, come migliorarne la funzionalità e come adeguarla alle esigenze che vanno via via evolvendo,

impegna il Governo:

a valutare l'opportunità di facilitare in questi pazienti il progressivo adattamento, e laddove necessaria la sostituzione delle protesi che consentano loro di raggiungere il maggiore livello di vita autonoma possibile, anche sulla base degli aggiornamenti tecnologici che si rendono via via disponibili;

a valutare inoltre la possibilità di supportare la ricerca tecnologica che aggiorna e migliora le protesi attraverso un dialogo costante tra i pazienti, i bio-ingegneri e i ricercatori clinici, destinando a questo obiettivo parte dei fondi previsti nell'attuale PNRR per la ricerca nel campo delle malattie rare.

G/2255/700/12

LA RELATRICE

Il Senato,

premessi che:

il testo unificato approvato in prima lettura dalla Camera dei Deputati, che reca disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, è il risultato di un lavoro lungo e articolato svolto in Commissione Sanità in sinergia con il Governo e soprattutto con il Sottosegretario alla Salute. L'iter del provvedimento non è stato esente da difficoltà, anche per il fatto di essersi intersecato con i numerosi provvedimenti d'urgenza adottati al fine di fronteggiare la pandemia. Ciò nonostante, l'impegno profuso in Commissione è stato sempre costante, nella piena consapevolezza che si tratta di un DDL importante per oltre 2 milioni di malati rari. Insieme ai colleghi della Camera dei Deputati della Commissione Affari sociali siamo riusciti a costruire una cornice normativa che preserva, consolida e implementa le buone pratiche e i percorsi sviluppati negli anni. Il Testo unico per le malattie rare ha richiesto un importante sforzo di sintesi per innovare tutto quanto possa contribuire più e meglio alla cura delle malattie rare e al sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, senza che le buone prassi che sono andate maturando nel tempo, soprattutto nell'ambito di alcune tra le associazioni e le società scientifiche di più antica esperienza e tradizione vadano perdute;

è importante che i Decreti attuativi che seguiranno alla approvazione del presente disegno di legge ne colgano alcuni degli aspetti essenziali rafforzandone e potenziandone gli aspetti più innovativi. In questo senso uno dei nodi più importanti da sciogliere riguarda l'accesso alla terapia farmacologica, autorizzata a livello nazionale dall'Agenzia Italiana del Farmaco. Un accesso che non è omogeneo o ugualmente tempestivo

sull'intero territorio, al punto che i pazienti denunciano palesi difformità tra regione e regione;

la sensazione che ne hanno è che troppo spesso intervengano valutazioni di tipo economico da parte delle strutture competenti a livello locale (regionali, provinciali e ospedaliere) a limitarne o a ritardarne l'uso, soprattutto nel caso delle malattie rare negli adulti. Sono molte ormai le terapie disponibili nel mercato che hanno prezzi decisamente molto molto elevati: ma per alcune di queste patologie l'accesso ai farmaci è più facile che per altre patologie e molti malati rari si sentono discriminati da questo tipo di scelte. L'AS 2255 prevede che i farmaci orfani siano resi subito disponibili dalle Regioni, indipendentemente dagli aggiornamenti dei prontuari locali: una misura a vantaggio dei pazienti che ha sollevato alcune perplessità da parte delle Aziende farmaceutiche, che avrebbero voluto una revisione del PayBack;

è stato sufficientemente chiarito però che il tema non si può affrontare in questa legge, perché il PayBack riguarda la spesa farmaceutica complessiva, che si modifica nel tempo. Ma il circuito che lega AIFA-Aziende farmaceutiche ed esigenze dei malati, rari e non solo rari, non può rimanere soffocato in una logica esclusivamente o eccessivamente economica. Il diritto alla salute va garantito a tutti i malati, compresi quelli con malattia rara,

impegna il Governo:

a valutare l'opportunità di rivedere nella prossima legge di Bilancio la questione del PayBack, rivalutando responsabilità e ruoli anche delle Aziende farmaceutiche, nell'interesse dei pazienti con malattia rara e nello spirito del presente disegno di legge espresso in diversi dei suoi passaggi specifici.

G/2255/800/12

LUNESU, FREGOLENT, CANTÙ, DORIA, MARIN

Il Senato,

in sede d'esame del disegno di legge n. 2255, recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani;

premessi che:

Tra le malattie rare riconosciute dal Servizio Sanitario Nazionale vi è la talassemia. La parola talassemia si riferisce ad un gruppo di malattie ereditarie che riguardano una proteina presente nel sangue, denominata emoglobina, che ha il compito di trasportare l'ossigeno a tutti i tessuti del corpo. Le talassemie possono essere suddivise in due gruppi principali: le

alfa e le beta talassemie. La forma più grave della malattia è rappresentata dalla beta-talassemia di tipo major;

nelle sue forme più gravi (major), la talassemia costringe il paziente a sottoporsi a trasfusioni per tutta la vita, con una periodicità di circa quindici-venti giorni. Un malato di talassemia necessita di una quantità di sangue che oscilla tra le quaranta e le cinquanta sacche all'anno, ottenuta da altrettante donazioni. Se consideriamo l'intervallo temporale minimo che deve necessariamente trascorrere tra una donazione e l'altra si può stimare che ogni talassemico, per il trattamento della propria patologia, ha bisogno in media di dodici donatori;

da questi numeri emerge chiaramente l'importanza delle donazioni e la rilevanza che le stesse assumono nell'ambito delle prestazioni essenziali che vengono erogate dal Servizio sanitario nazionale. È noto, infatti, che le trasfusioni e le terapie salvavita con i farmaci derivati dal plasma sono inserite nei livelli essenziali di assistenza;

nel 2020 si è registrata una flessione del 3,4% rispetto al 2019 nella donazione del sangue ed un aumento, pari al 25%, della quota importata dall'estero del plasma per i farmaci salvavita. I dati riportano che vi è stato un calo dei giovani donatori, tra i 18 e i 25 anni, che scendono sotto i 200 mila, e di quelli nelle fasce superiori fino a 45 anni;

a fronte di questi numeri risulta evidente l'importanza delle donazioni e la rilevanza che le stesse assumono nell'ambito delle prestazioni essenziali che vengono erogate dal Servizio sanitario nazionale, vi è dunque l'esigenza di prevedere delle misure che incentivino le donazioni di sangue ed emocomponenti;

impegna il Governo a valutare l'opportunità di:

incentivare la donazione, adottando tutte le iniziative di propria competenza, in particolare prevedendo l'estensione anche ai lavoratori autonomi del diritto ad astenersi dal lavoro per l'intera giornata in cui effettuano la donazione, conservando il diritto all'accREDITAMENTO di contributi previdenziali figurativi per la giornata dedicata alla donazione, anche alle persone che svolgono lavori di cura non retribuiti derivanti da responsabilità familiari, agli studenti e ai disoccupati, da utilizzare soltanto al raggiungimento dell'età pensionabile.

G/2255/1000/12

FREGOLENT, CANTÙ, DORIA, MARIN, LUNESU

Il Senato,

in sede d'esame del disegno di legge n. 2255, recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani;

premessi che:

in Italia un neonato ogni 3000 è affetto da una delle 800 malattie metaboliche congenite note;

gli screening neonatali rappresentano un importante intervento di prevenzione sanitaria secondaria che permette la diagnosi precoce di un ampio spettro di malattie congenite. Lo scopo dei programmi di screening neonatale è, infatti, quello di diagnosticare tempestivamente le malattie congenite per le quali sono disponibili interventi terapeutici specifici che, se intrapresi prima della manifestazione dei sintomi, sono in grado di migliorare in modo significativo la prognosi della malattia e la qualità di vita dei pazienti, evitando gravi disabilità e, in alcuni casi, anche la morte;

lo screening neonatale è obbligatorio e offerto gratuitamente a tutti i nuovi nati, dal 1992 (L. 104/1992) per tre malattie: fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica. Inoltre, nel rispetto del DPCM 12 gennaio 2017 (articolo 38, comma 2), sui nuovi Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), il nostro Paese garantisce a tutti i neonati «le prestazioni necessarie e appropriate per la diagnosi precoce delle malattie congenite previste dalla normativa vigente e dalla buona pratica clinica, incluse quelle per la diagnosi precoce della sordità congenita e della cataratta congenita, nonché quelle per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie individuate con decreto del Ministro della Salute in attuazione dell'articolo 1, comma 229, della legge 27 dicembre 2013, n. 147, nei limiti e con le modalità definite dallo stesso decreto»;

la legge n. 167 del 19 agosto 2016 (2), che regola gli accertamenti diagnostici neonatali relativi alle malattie metaboliche ereditarie, ha previsto l'estensione a tutto il territorio nazionale del cosiddetto Screening Neonatale Esteso (SNE) per circa 40 malattie. La finalità della legge è consentire «in tempo utile la diagnosi di malattie metaboliche e rare per le quali è oggi possibile effettuare una terapia, farmacologica o dietetica, in modo da garantirne la prevenzione o il tempestivo trattamento»;

l'Osservatorio malattie rare (Omar) ha segnalato che sono almeno 7 le malattie rare da aggiungere alla lista nazionale dello screening neonatale esteso (Sne) (insieme alle oltre 40 già presenti nell'elenco): l'atrofia muscolare spinale (Sma); la malattia di Gaucher, quelle di Fabry e di Pompe; la mucopolisaccaridosi di tipo I (Mps I); l'immunodeficienza Ada-Scid o sindrome dei «bimbi in bolla», e l'adrenoleucodistrofia cerebrale X-Cald;

impegna il Governo a valutare la possibilità di:

investire in programmi di medicina preventiva, allargando rapidamente il *panel* di malattie oggetto dello screening neonatale esteso, includendo tutte le patologie rare per cui oggi è disponibile – o in fase di sviluppo avanzato – una terapia.

G/2255/1100/12

FREGOLENT, CANTÙ, DORIA, MARIN, LUNESU

Il Senato,

in sede d'esame del disegno di legge n. 2255, recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani;

premessi che:

per accelerare la disponibilità dei farmaci orfani sul territorio, la legge Balduzzi (L. 189/2012, art.12, comma 3) ha stabilito che l'azienda farmaceutica titolare dell'autorizzazione all'immissione in commercio (AIC) di un farmaco orfano può presentare domanda di prezzo e rimborso all'AIFA non appena venga rilasciato il parere positivo del CHMP, quindi prima del rilascio dell'autorizzazione alla commercializzazione da parte della Commissione Europea. In tale evenienza, il termine per la valutazione è ridotto a cento giorni (cd. «fast track autorizzativo»);

molti anni dopo l'approvazione della normativa Balduzzi (legge n. 189/2012), le regole non sono ancora pienamente applicate. Invero, il rapporto Ossfor documenta che, nonostante l'impegno delle parti coinvolte – in primis di Aifa – in Italia occorrono in media almeno 239 giorni, oltre il doppio del tempo stabilito;

i tempi di accesso ai farmaci, nell'ambito delle malattie rare, sono di vitale importanza, perché ogni giorno senza terapia è un giorno senza cura, e dunque è essenziale che i tempi per questi farmaci siano i più celeri possibile;

il 90% delle malattie rare, non ha ancora una terapia specifica. Dunque, sarebbe opportuno che nel momento in cui venga individuato una terapia, si seguisse un iter accelerato. Invero, 239 giorni risultano eccessivi per coloro che non hanno un'alternativa terapeutica;

durante l'«Orphan Drug Day», l'annuale confronto tra i diversi soggetti che intervengono nel processo autorizzativo e di erogazione dei farmaci orfani, svoltosi presso il ministero della Salute, sono emerse delle criticità in termini di efficienza e uniformità di condizioni a livello regionale, causate dai diversi tempi di recepimento della rimborsabilità decisa dall'Aifa;

tutto ciò comporta che la disponibilità del farmaco non è la medesima su tutto il territorio nazionale, ma muta in base al territorio. Alcuni pazienti hanno accesso prima e altri dopo al farmaco per il solo fatto di vivere in una determinata regione, tutto ciò causa chiare condizioni di disuguaglianza in materia di salute, e in ultima istanza anche un danno alla salute;

impegna il Governo a valutare l'opportunità di:

dettare una disciplina uniforme volte a snellire le procedure in seno all'AIFA, al fine di rendere effettiva la normativa, prevista dal decreto Balduzzi, in tema di rimborsabilità, e trovare valide soluzioni volte a su-

perare le diversificazioni regionali, armonizzando e sistematizzando i tempi di recepimento a livello regionale.

G/2255/1200/12

LA RELATRICE

Il Senato,

in sede di esame del disegno di legge recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani,

premessi che:

il testo unificato approvato in prima lettura dalla Camera dei Deputati, che reca disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, è il risultato di un lavoro lungo e articolato svolto in Commissione Sanità in sinergia con il Governo e soprattutto con il Sottosegretario alla Salute. L'iter del provvedimento non è stato esente da difficoltà, anche per il fatto di essersi intersecato con i numerosi provvedimenti d'urgenza adottati al fine di fronteggiare la pandemia. Ciò nonostante, l'impegno profuso in Commissione è stato sempre costante, nella piena consapevolezza che si tratta di un DDL importante per oltre 2 milioni di malati rari. Insieme ai colleghi della Camera dei Deputati della Commissione Affari sociali siamo riusciti a costruire una cornice normativa che preserva, consolida e implementa le buone pratiche e i percorsi sviluppati negli anni;

rispondere alle necessità dei malati rari vuol dire: garantire l'uniformità dell'erogazione dei servizi sanitari e sociosanitari su tutto il territorio nazionale, a partire dal Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato, che si occupa della diagnosi, della cura, della riabilitazione e dei dispositivi medici; organizzare un percorso strutturato di transizione dall'età pediatrica all'età adulta; aggiornare, in maniera costante, i livelli essenziali di assistenza e l'elenco delle malattie rare, al passo con le scoperte della ricerca scientifica;

come è noto, in molte situazioni le malattie rare non possono essere trattate con farmaci specifici perché non esistono ancora farmaci efficaci, in grado di modificare la storia naturale della malattia a tutto vantaggio del paziente. I cosiddetti farmaci orfani, a dedizione esplicita per le diverse patologie, vengono in genere prescritti dai clinici dei centri per malattie rare, e per lo più rientrano tra i farmaci di fascia A e H, gli unici compresi nei LEA e la cui accessibilità in tutta Italia non è nemmeno ora in discussione. Tutte le altre prescrizioni come farmaci in fascia C, off-label, commercio all'estero, ecc., relevantissimi per i malati rari e oggetto della differenza tra i residenti in Regioni che possono integrare a proprie

spese i LEA e quelle che, poiché in piano di rientro, non possono farlo, non sono inclusi,

impegna il Governo a valutare l'opportunità di:

prevedere che i farmaci, di cui in premessa non inclusi nelle fasce A e H, possano essere prescritti ai malati rari su indicazione esplicita dei medici specialisti che li hanno in cura, anche qualora le regioni di appartenenza fossero in piano di rientro.

G/2255/1300/12

MARIN, FREGOLENT, CANTÙ, DORIA, LUNESU

Il Senato,

in sede d'esame del disegno di legge n. 2255, recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani;

premessi che:

l'atrofia muscolare spinale (Sma) è una malattia neuromuscolare rara caratterizzata dalla perdita progressiva dei motoneuroni, ovvero quei neuroni che trasportano i segnali dal sistema nervoso centrale ai muscoli, controllandone il movimento. Ne esistono diverse forme di cui la prima (Sma 1), la più grave, si manifesta nei primi mesi di vita;

il 24 maggio 2019, la *Food and Drug Administration* (Fda) statunitense ha approvato Zolgensma (onasemnogene abeparvovec), la prima terapia genica approvata per il trattamento di bambini di età inferiore a due anni con atrofia muscolare spinale Sma di tipo 1;

rispetto ai precedenti approcci terapeutici, il medicinale Zolgensma ha segnato una vera e propria rivoluzione, in quanto è in grado di correggere il difetto genetico della malattia con un trattamento somministrato una sola volta nella vita. Secondo gli studi, il farmaco garantirebbe importanti benefici, tra cui una prolungata sopravvivenza libera da eventi e il raggiungimento di traguardi motori mai osservati prima;

per tali ragioni l'Agenzia europea per i medicinali (Ema), il 18 maggio 2020, ha autorizzato l'immissione in commercio condizionata del farmaco Zolgensma, non prevedendo limiti di età;

l'Agenzia italiana del farmaco (Aifa), con determina del 12 novembre 2020, ha inserito onasemnogene abeparvovec nell'elenco dei medicinali erogabili a totale carico del Servizio sanitario nazionale, ai sensi della legge del 23 dicembre 1996, n. 648, per il trattamento entro i primi sei mesi di vita di pazienti con diagnosi genetica (mutazione bi-allelica del gene *Smn1* e fino a 2 copie del gene *Smn2*) o diagnosi clinica di Sma di tipo 1;

il 10 marzo 2021 l'Aifa ha rimosso il limite di sei mesi di vita, ammettendo il farmaco alla rimborsabilità in pazienti con peso fino a 13,5 chilogrammi;

ciononostante, si è appreso che la commissione medica di AIFA, a fronte di una lista di attesa di 23 casi in tutta Italia, ha consentito la somministrazione del farmaco soltanto ad una bambina;

il fatto si presenta, indubbiamente, come lesivo di quelle prerogative costituzionali sancite all'art. 32 della Costituzione, che attribuiscono in capo alla Repubblica il dovere di tutelare la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività,

impegna il Governo a valutare l'opportunità, nel rispetto delle valutazioni tecnico-scientifiche degli organi competenti, di:

adottare misure al fine di eliminare le restrizioni nella somministrazione della terapia genetica con Zolgensma, garantendo, di fatto, l'accesso alle cure a tutti quei soggetti particolarmente sensibili ed in pericolo di vita a causa della grave patologia da cui sono affetti.

G/2255/1400/12

LA RELATRICE

Il Senato,

in sede di esame del disegno di legge recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani,

premesso che:

il testo unificato approvato in prima lettura dalla Camera dei Deputati, che reca disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, è il risultato di un lavoro lungo e articolato svolto in Commissione Sanità in sinergia con il Governo e soprattutto con il Sottosegretario alla Salute. L'iter del provvedimento non è stato esente da difficoltà, anche per il fatto di essersi intersecato con i numerosi provvedimenti d'urgenza adottati al fine di fronteggiare la pandemia. Ciò nonostante, l'impegno profuso in Commissione è stato sempre costante, nella piena consapevolezza che si tratta di un DDL importante per oltre 2 milioni di malati rari. Insieme ai colleghi della Camera dei Deputati della Commissione Affari sociali siamo riusciti a costruire una cornice normativa che preserva, consolida e implementa le buone pratiche e i percorsi sviluppati negli anni. Il Testo unico per le malattie rare ha richiesto un importante sforzo di sintesi per innovare tutto quanto possa contribuire più e meglio alla cura delle malattie rare e al sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, senza che le buone prassi che sono andate maturando nel tempo, soprattutto nell'am-

bito di alcune tra le associazioni e le società scientifiche di più antica esperienza e tradizione vadano perdute;

è importante che i Decreti attuativi che seguiranno alla approvazione del presente disegno di legge ne colgano alcuni degli aspetti essenziali rafforzandone e potenziandone gli aspetti più innovativi. L'articolo 4, ad esempio propone che il piano diagnostico terapeutico venga condiviso con la famiglia fin dal primo momento e prevede che la fisioterapia, di cui molti pazienti con malattie rare che interessano il sistema osteo-artro-muscolare hanno un enorme bisogno lungo tutto l'arco della loro vita, abbia un carattere comprensivo anche di terapia occupazionale;

integrare la fisioterapia con la terapia occupazionale, aiutando i soggetti a finalizzare le loro risorse al raggiungimento di obiettivi che possono coincidere con i loro interessi e con quanto sta loro a cuore significa aiutarli a dare un senso importante a tutto ciò che fanno, sostenendo la loro autostima, il rispetto di sé e la capacità di integrarsi nel contesto sociale in cui vivono, con la possibilità ulteriore che la terapia occupazionale possa aiutarli a raggiungere obiettivi professionali significativi per loro,

impegna il Governo:

a valutare l'opportunità di adottare iniziative finalizzate a supportare i Centri di riferimento, soprattutto quelli a carattere regionale, perché nel Piano diagnostico-terapeutico delle persone affette da determinate malattie rare il supporto offerto dalla fisioterapia non venga mai meno e per questo è necessario garantire che un numero adeguato di professionisti con questo profilo di competenze sia presente nei rispettivi Centri, sostenendone l'aggiornamento e garantendo la continuità del servizio.

G/2255/1500/12

CASTELLONE, PIRRO

Il Senato,

premessi che:

il presente testo unificato rappresenta un riconoscimento importante per tutte le persone con malattie rare e per le loro famiglie e racchiude disposizioni organiche che hanno la finalità di tutelare il diritto alla salute attraverso misure volte a garantire l'uniformità dell'erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, compresi quelli orfani; il coordinamento e l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza e dell'elenco delle malattie rare; il coordinamento e potenziamento della Rete nazionale e per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare; il sostegno della ricerca;

l'articolo 4 prevede che i centri di riferimento individuati ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, definiscono il piano diagnostico terapeutico assistenziale personaliz-

zato, compresi i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta da una malattia rara necessita, garantendo anche un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica all'età adulta. Sono posti a totale carico del Servizio sanitario nazionale i trattamenti sanitari, già previsti dai livelli essenziali di assistenza (LEA) o qualificati salvavita, compresi nel piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e indicati come essenziali, appartenenti a una serie di categorie specificamente elencate;

l'articolo 4, prevede, inoltre, che il Piano diagnostico terapeutico è condiviso con i servizi della Rete nazionale per le malattie rare, che hanno il compito di attivarlo, dopo averlo condiviso, tramite consenso informato, con il paziente o chi esercita la responsabilità genitoriale e con i familiari;

considerato che:

molti pazienti con malattie rare che interessano il sistema osteo-artro-muscolare hanno un enorme bisogno lungo tutto l'arco della loro vita della fisioterapia. Integrare la fisioterapia con la terapia occupazionale, aiutando i soggetti e sostenendoli nel contesto sociale in cui vivono è fondamentale per sviluppare, recuperare o mantenere le competenze della vita quotidiana e lavorativa delle persone affette da malattie rare;

molte malattie rare hanno una base genetica; vengono diagnosticate nell'infanzia e accompagnano il soggetto per tutta la sua vita. Molti di questi pazienti hanno bisogno di protesi che necessitano di una forte personalizzazione e di un costante e continuo aggiornamento. L'ingegneria bio-medica rende possibili continue scoperte che migliorano gli standard di vita di queste persone, consentendo di raggiungere una qualità di vita sempre più autonoma;

le aziende farmaceutiche durante la pandemia, hanno potenziato, il *Patient Support Program* e *l'home therapy* che supportano il medico nella gestione terapeutica dei pazienti, ridefinendo e allargando il concetto di assistenza, migliorando l'aderenza alla terapia e di conseguenza l'efficacia e la qualità della vita. Il vantaggio principale è quello di porre chi è in cura al centro di una rete di supporto che conduca al miglioramento della sua qualità di vita, puntando con decisione ad ottimizzare l'efficacia della cura e l'aderenza al piano terapeutico prescritto, migliorare il monitoraggio clinico della patologia e semplificare le attività quotidiane dei *caregiver*;

considerato inoltre che:

il comma 4 dell'articolo 4 stabilisce che per tutelare la salute dei soggetti affetti da malattie rare, nelle more del perfezionamento della procedura di aggiornamento dei LEA, il Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, provvede, con proprio decreto, ad aggiornare l'elenco delle malattie rare individuate, sulla base della classificazione *orphan code* presente nel portale *Orphanet*, dal Centro nazionale per le malattie rare dell'Istituto superiore di sanità di cui all'articolo 7, nonché le prestazioni necessarie al trattamento delle malattie rare.

diverse Associazioni delle malattie rare chiedono di inserire nuove patologie nell'elenco delle malattie rare riconosciute tra i LEA. Si tratta spesso di un *iter* complesso che richiede numerosi passaggi;

si chiede al Governo:

di valutare l'opportunità di predisporre un tavolo integrato tra Ministero della salute, regioni e società scientifiche, al fine di riconoscere patologie rare da inserire in tempi celeri nei LEA a garanzia dei diritti dei malati;

di valutare l'opportunità, nel rispetto delle competenze regionali, di supportare i centri di riferimento, soprattutto quelli a carattere regionale, garantendo un numero adeguato di professionisti che supportino attraverso la fisioterapia i pazienti affetti da malattie rare;

di valutare l'opportunità di supportare la ricerca tecnologica con la previsione di risorse specifiche per la ricerca nel campo delle malattie rare al fine di migliorare la vita delle persone che hanno bisogno di protesi specifiche attraverso un dialogo costante tra i pazienti, i bio-ingegneri e i ricercatori clinici;

nel rispetto delle competenze regionali, di valutare attraverso specifici programmi di aggiornamento e con la supervisione degli specialisti che operano nei centri di riferimento regionali e nazionali il coinvolgimento dei medici di medicina generale per garantire la continuità delle cure ai pazienti che ricevono assistenza attraverso i *Patient Support Program* e *l'home therapy*.

G/2255/1600/12

CASTELLONE, PIRRO

Il Senato,

premessso che

il presente testo unificato rappresenta un riconoscimento importante per tutte le persone con malattie rare e per le loro famiglie e racchiude disposizioni organiche che hanno la finalità di tutelare il diritto alla salute attraverso misure volte a garantire l'uniformità dell'erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, compresi quelli orfani; il coordinamento e l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza e dell'elenco delle malattie rare; il coordinamento e potenziamento della Rete nazionale e per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare; il sostegno della ricerca;

l'articolo 4 stabilisce al comma 3 che i dispositivi medici e i presidi sanitari, presenti nei piani diagnostici terapeutici assistenziali personalizzati, ai fini dell'assistenza dei pazienti affetti da malattie rare, sono posti a carico del Servizio sanitario nazionale, compresi la manutenzione ordinaria e straordinaria e l'eventuale addestramento all'uso;

considerato che:

il riferimento alla necessaria assicurazione ai pazienti dei presidi e dispositivi richiama la necessità di porre in evidenza il tema del nomenclatore degli ausili protesici, documento emanato e periodicamente aggiornato dal Ministero della Salute che stabilisce la tipologia e le modalità di fornitura di protesi e ausili a carico del Servizio Sanitario Nazionale;

il Nomenclatore Tariffario utilizzato fino al 2017 è stato quello stabilito dal DM n. 332 del 27 agosto 1999. Con DPCM 12 gennaio 2017, recante *«Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502»*, insieme ai nuovi LEA, è stato adottato il nuovo nomenclatore dell'assistenza protesica che ha sostituito il precedente;

l'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza ha introdotto modifiche al nomenclatore della specialistica ambulatoriale, includendo prestazioni tecnologicamente avanzate ed eliminando quelle ormai obsolete;

il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, all'articolo 64, ha stabilito che *«le disposizioni in materia di erogazione di dispositivi protesici, entrano in vigore dalla data di pubblicazione del decreto del Ministro della salute di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, previa intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, per la definizione delle tariffe massime delle prestazioni previste dalle medesime disposizioni, ma ancora non è stato pubblicato il decreto ministeriale recante le nuove tariffe»*;

nonostante il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 sia stato pubblicato nella Gazzetta Ufficiale il 18 marzo 2017, non è stato ancora pubblicato, il decreto ministeriale recante le nuove tariffe, pertanto le nuove prestazioni e gli ausili, di fatto, non sono erogabili dalle Asl, e nel frattempo, sono ancora erogati le prestazioni e gli ausili dettagliati nel precedente nomenclatore tariffario;

impegna il Governo a

emanare i decreti attuativi del Decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 e stabilire le nuove tariffe, al fine di rendere realmente fruibili i nuovi livelli essenziali di assistenza.

G/2255/1700/12

ROMAGNOLI, FEDE, PIRRO

Il Senato,

premesso che:

il presente testo unificato rappresenta un riconoscimento importante per tutte le persone con malattie rare e per le loro famiglie e racchiude disposizioni organiche che hanno la finalità di tutelare il diritto

alla salute attraverso misure volte a garantire l'uniformità dell'erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, compresi quelli orfani; il coordinamento e l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza e dell'elenco delle malattie rare; il coordinamento e potenziamento della Rete nazionale e per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare; il sostegno della ricerca;

l'articolo 4 al comma 2 prevede che sono posti a totale carico del Servizio sanitario nazionale i trattamenti e le prestazioni sanitarie, già previsti dai LEA o qualificati come salvavita, compresi nel piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e indicati come essenziali, appartenenti, tra le altre, alla fattispecie individuata alla lettera a), vale a dire le prestazioni rese nell'ambito del percorso diagnostico a seguito di sospetto di malattia rara, compresi gli accertamenti diagnostici genetici sui familiari, se utili per la formulazione della diagnosi;

considerato che

sarebbe opportuno incentivare l'uso di tecnologie di ultima generazione dotate di accuratezza e capacità diagnostiche sempre più avanzate, è volta a includere esplicitamente le tecniche di *next generation sequencing* tra quelle riconosciute nell'ambito dei percorsi diagnostici a seguito di sospetto di malattia rara;

impegna il Governo, nel rispetto dei vincoli di bilancio:

a valutare l'opportunità di ricomprendere tra le prestazioni rese nell'ambito del percorso diagnostico a seguito di sospetto di malattia rara, anche gli accertamenti diagnostici genetici sui familiari utili per la formulazione della diagnosi realizzati con tecniche di sequenziamento di ultima generazione (NGS).

G/2255/1800/12

PIRRO, CASTELLONE

Il Senato,

premesso che:

il presente testo unificato rappresenta un riconoscimento importante per tutte le persone con malattie rare e per le loro famiglie e racchiude disposizioni organiche che hanno la finalità di tutelare il diritto alla salute attraverso misure volte a garantire l'uniformità dell'erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, compresi quelli orfani; il coordinamento e l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza e dell'elenco delle malattie rare; il coordinamento e potenziamento della Rete nazionale e per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare; il sostegno della ricerca;

l'articolo 5 contiene disposizioni concernenti l'assistenza farmaceutica e disposizioni per assicurare l'immediata disponibilità dei farmaci orfani utilizzati per la diagnosi, la prevenzione e il trattamento delle malattie rare. Tali farmaci sono prevalentemente di fascia A o H che rientrano tra i Lea, mentre altri farmaci in fascia C, o farmaci *off-label* non sono inclusi anche se possono essere rilevanti per curare i malati rari. Quest'ultimi vengono utilizzati per indicazioni anche differenti da quelle previste dal provvedimento di autorizzazione all'immissione in commercio. L'uso di farmaci *off label* è frequente nel campo delle patologie rare. Questo accade perché a volte farmaci già registrati per altre malattie comuni in alcuni casi si rivelano utili per il trattamento di malattie rare;

considerato che

in Europa una malattia è considerata rara quando colpisce non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti. I farmaci detti «orfani» sono destinati alla cura delle malattie talmente rare da non consentire la realizzazione, da parte delle aziende farmaceutiche, di ricavi che permettano di recuperare i costi sostenuti per il loro sviluppo;

si chiede al Governo

di valutare l'opportunità che i farmaci non inclusi nelle fasce A e H, possano essere prescritti ai malati rari su indicazione esplicita dei medici specialisti che li hanno in cura.

G/2255/1900/12

LA RELATRICE

Il Senato,

in sede di esame del disegno di legge recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani,

premessi che:

il testo unificato approvato in prima lettura dalla Camera dei Deputati, che reca disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, è il risultato di un lavoro lungo e articolato svolto in Commissione Sanità in sinergia con il Governo e soprattutto con il Sottosegretario alla Salute. L'iter del provvedimento non è stato esente da difficoltà, anche per il fatto di essersi intersecato con i numerosi provvedimenti d'urgenza adottati al fine di fronteggiare la pandemia. Ciò nonostante, l'impegno profuso in Commissione è stato sempre costante, nella piena consapevolezza che si tratta di un DDL importante per oltre 2 milioni di malati rari. Insieme ai colleghi della Camera dei Deputati della Commissione Affari sociali siamo riusciti

a costruire una cornice normativa che preserva, consolida e implementa le buone pratiche e i percorsi sviluppati negli anni. Il Testo unico per le malattie rare ha richiesto un importante sforzo di sintesi per innovare tutto quanto possa contribuire più e meglio alla cura delle malattie rare e al sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, senza che le buone prassi che sono andate maturando nel tempo, soprattutto nell'ambito di alcune tra le associazioni e le società scientifiche di più antica esperienza e tradizione vadano perdute;

è importante che i Decreti attuativi che seguiranno alla approvazione del presente disegno di legge ne colgano alcuni degli aspetti essenziali rafforzandone e potenziandone gli aspetti più innovativi. L'articolo 6, ad esempio, prevede l'istituzione di un Fondo sociale per le famiglie per supportare il lavoro di cura dei caregiver, ma anche per facilitare e favorire prima l'inserimento scolastico e poi l'inserimento lavorativo delle persone con malattia rara, valorizzando le sue competenze ai fini di un piano e completo inserimento sociale. In questa fase iniziale della applicazione della legge è fondamentale che questo fondo di carattere eminentemente sociale raggiunga davvero i suoi obiettivi specifici, supportando progetti concreti ed efficaci e integrandosi ad altre misure analoghe a cui comunque i soggetti con malattia rara e le loro famiglie hanno diritto;

il fondo sociale previsto dalla legge attuale può rappresentare per le persone con malattia rara e per le loro famiglie un obiettivo sostegno a cui poter accedere in modo semplificato, se saranno chiari e condivisi fin dal primo momento i criteri di accesso e si eviteranno peripezie burocratiche, che rendono difficile godere dei benefici previsti,

impegna il Governo:

a valutare l'opportunità di esplicitare quanto prima i criteri di accesso a questo fondo, ricorrendo agli organismi già previsti dal presente disegno di legge e monitorando attentamente la sua gestione per valutare se e in che modo ampliarne la disponibilità per quanti ne avessero effettivamente bisogno.

G/2255/2000/12

FARAONE, PARENTE

Il Senato,

in sede di esame del disegno di legge recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani (A.S. 2255),

premesso che:

nell'ambito delle malattie rare dal 2001, in Italia, è stato strutturato un sistema di Rete per tutelare la specificità di queste persone, che hanno

patologie complesse e multidimensionali e che richiedono una presa in carico multidisciplinare e integrata, basata sulle integrazioni fra competenze e trasversalità dei bisogni;

la rete costituita si è ulteriormente arricchita di centri ad ultraspecializzazione che fanno parte di reti europee, integrati all'interno della rete italiana;

il concetto di malattia rara è un concetto ampio, che ingloba una gran quantità di situazioni ben diverse l'una e dall'altra; è necessario pertanto stabilire, per le patologie più frequenti, anche un numero maggiore di centri di competenza che possano assicurare la necessaria prossimità di presa in carico delle persone affetta da malattia rara.

una delle necessità più sentita è quella di non procedere con un'assistenza a «canne d'organo» ma con una reale integrazione delle competenze;

molte problematiche sono trasversali a tante patologie, e devono essere affrontate in un'ottica come quella già predisposta per i trapianti d'organo. Alcuni problemi, infatti, specialmente legati all'accesso alle terapie avanzate e innovative, ma anche agli approvvigionamenti di sangue e plasmaderivati, sono comuni e devono essere risolti allo stesso modo per tutti. Basta pensare a immunodeficienze primitive, neuropatie disimmuni, e a tutte le battaglie combattute trasversalmente quando si è verificata la carenza di plasma;

considerato che,

è necessario quindi investire sempre di più nell'integrazione della rete esistente, finanziando in maniera specifica chi si occupa della presa in carico delle malattie rare, data la gestione complessa che questo comporta, favorendo al contempo, all'interno della stessa rete, maggiori aggregazioni per le patologie più numerose e che manifestano trasversalità con altre;

impegna il Governo, nel rispetto dei vincoli di bilancio, a valutare l'opportunità di:

implementare il già efficiente impianto predisposto con la legge 279/2001, che delineava un modello di presa in carico delle persone con malattia rara, tenendo conto delle specificità di ciascuna;

migliorare il suddetto impianto tramite un monitoraggio dei flussi di attrazione dei centri rispetto ai pazienti, individuando quindi i centri *hub* che possano rappresentare una vera eccellenza;

tener conto delle numerosità di alcune patologie, supportando percorsi specifici e raccolta di informazioni, anche attraverso registri dedicati di patologia, che possano dare informazioni preziose per lo sviluppo di ricerche e realizzazione di trattamenti;

prestare particolare attenzione al coordinamento di tutta la rete, come previsto dall'articolo 8 della legge in discussione.

G/2255/2100/12

FARAONE, PARENTE

Il Senato,

in sede di esame del disegno di legge recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani (A.S. 2255),

premessi che:

nell'ambito delle malattie rare in Italia, sono presenti patologie ad elevata prevalenza epidemiologica quali le anemie ereditarie, nello specifico la talassemia e le altre emoglobinopatie, e i difetti ereditari della coagulazione, nello specifico le malattie emorragiche congenite;

queste patologie necessitano di assistenza clinica complessa e multidisciplinare, tant'è che hanno visto nascere numerosi Centri specializzati in tutta Italia, e organizzate anche in Reti regionali proprie e propri Centri di coordinamento, oltre a società scientifiche specifiche;

per mettere ordine al variegato quadro nazionale, spesso non omogeneo nella erogazione dei LEA a causa dell'autonomia regionale sanitaria, il legislatore, il Governo e la Conferenza Unificata Stato-Regioni hanno ritenuto dare un assetto unitario nell'assistenza a tali patologie, riconoscendo Reti specifiche di patologia;

la Rete nazionale della talassemia e delle emoglobinopatie è stata istituita con l'articolo 1, comma 437, della legge 27 dicembre 2017, n. 205, il cui schema di decreto ministeriale, con nota trasmessa il 7 agosto 2020, è già in fase di esame da parte della Conferenza delle Regioni e delle Province autonome per il parere di cui all'articolo 2 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281;

il quadro assistenziale delle malattie emorragiche congenite è stato definito con l'accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le province autonome di Trento e Bolzano, il 13 marzo 2013;

proprio per l'alta incidenza epidemiologica sul territorio nazionale, il DPCM del 3 marzo 2017 ha inserito tra i Registri di patologia di rilevanza nazionale e regionale – Elenco A2, il Registro nazionale della talassemia e delle altre emoglobinopatie, istituito presso il Centro nazionale sangue, e il Registro nazionale coagulopatie congenite, istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità;

il disegno di legge in esame, all'articolo 9, comma 3, prevede «(...) il riordino della Rete nazionale per le malattie rare» e all'articolo 10 «(...) il flusso informativo delle reti per le malattie rare al Centro nazionale per le malattie rare»;

impegna il Governo, nel rispetto delle competenze regionali:

con riferimento all'articolo 9, comma 1, a definire obiettivi e interventi pertinenti, specifici nel settore delle anemie ereditarie, quali la talassemia e le altre emoglobinopatie, e dei difetti ereditari della coagulazione,

quali le malattie emorragiche congenite, già oggetto di norme specifiche di settore;

con riferimento all'articolo 9, comma 3, a prevedere l'articolazione autonoma e specialistica delle Reti per le anemie ereditarie, nello specifico per la talassemia e le altre emoglobinopatie, e per i difetti ereditari della coagulazione, nello specifico per le malattie emorragiche congenite, già oggetto di norme specifiche di settore, prevedendo altresì Centri di coordinamento specifici per queste Reti, che si dovranno raccordare con i Centri di coordinamento delle malattie rare;

con riferimento all'articolo 9, comma 3, a istituire o mantenere tavoli di lavoro nazionale e regionali specifici per le anemie ereditarie, nello specifico per la talassemia e le altre emoglobinopatie, e per i difetti ereditari della coagulazione, nello specifico per le malattie emorragiche congenite, composti da medici esperti, dai rappresentanti delle società scientifiche, dal responsabile del Centro di coordinamento delle malattie rare nazionale per il tavolo nazionale e da quello regionale per i tavoli regionali, dai rappresentanti delle associazioni dei pazienti;

con riferimento all'articolo 10, comma 1, a prevedere che le Reti nazionali per le anemie ereditarie, nello specifico per la talassemia e le altre emoglobinopatie, e per i difetti ereditari della coagulazione, nello specifico per le malattie emorragiche congenite, trasmettano i propri flussi informativi ai propri Registri di patologia di rilevanza nazionale e regionale, rispettivamente al Registro nazionale della talassemia e delle altre emoglobinopatie, istituito presso il Centro nazionale sangue, e al Registro nazionale coagulopatie congenite, istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità, di cui all'Elenco A2 del DPCM del 3 marzo 2017, i quali a loro volta invieranno i dati raccolti al Centro nazionale per le malattie rare;

a prevedere le suddette specificità e articolazioni di Reti anche per altre malattie rare ad elevata prevalenza epidemiologica laddove ritenuto indispensabile.

G/2255/2200/12

PIRRO, CASTELLONE

Il Senato,

premessi che:

il presente testo unificato rappresenta un riconoscimento importante per tutte le persone con malattie rare e per le loro famiglie e racchiude disposizioni organiche che hanno la finalità di tutelare il diritto alla salute attraverso misure volte a garantire l'uniformità dell'erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, compresi quelli orfani; il coordinamento e l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza e dell'elenco delle malattie rare; il coordinamento e potenzia-

mento della Rete nazionale e per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare; il sostegno della ricerca;

l'articolo 9 prevede che con accordo da stipulare in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, sentiti il Comitato e il Centro nazionale per le malattie rare, è approvato ogni tre anni il Piano nazionale per le malattie rare, con il quale sono definiti gli obiettivi e gli interventi pertinenti nel settore delle malattie rare;

l'attuale Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR) 2013-16 è stato approvato dalla Conferenza Stato-Regioni nella seduta del 16 ottobre 2014, quindi non è aggiornato da cinque anni. La pandemia da COVID-19 ha sicuramente concentrato le attenzioni di cura a chi ha contratto il virus, ma le persone che sono affette da malattie rare, sono vulnerabili, fragili e richiedono particolari attenzioni ed è pertanto fondamentale il rinnovo del Piano nazionale che contenga temi importanti concernenti la ricerca, la formazione, i percorsi assistenziali, le terapie;

l'articolo 9, comma 3, stabilisce che con l'accordo previsto dal comma 1, è disciplinato, altresì, il riordino della Rete nazionale per le malattie rare, articolata nelle reti regionali e interregionali, con l'individuazione dei compiti e delle funzioni dei centri di coordinamento, dei centri di riferimento e dei centri di eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti di riferimento europee «ERN», ai sensi dell'articolo 13 del decreto legislativo 4 marzo 2014, n. 38;

si chiede al Governo, nel rispetto dei vincoli di bilancio:

di valutare l'opportunità anche nella prossima legge di bilancio di destinare risorse specifiche per il nuovo Piano nazionale delle malattie rare e garantire così la salute e i bisogni delle persone affette da malattia rara.

G/2255/2300/12

BOLDRINI, LUNESU, RIZZOTTI, ABATE

Il Senato,

in sede di esame del disegno di legge recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani (A.S. 2255),

premessi che:

nell'ambito delle malattie rare in Italia, sono presenti patologie ad elevata prevalenza epidemiologica quali le anemie ereditarie, nello specifico la talassemia e le altre emoglobinopatie, e i difetti ereditari della coagulazione, nello specifico le malattie emorragiche congenite;

queste patologie necessitano di assistenza clinica complessa e multidisciplinare, tant'è che hanno visto nascere numerosi Centri specializzati in tutta Italia, e organizzate anche in Reti regionali proprie e propri Centri di coordinamento, oltre a società scientifiche specifiche;

per mettere ordine al variegato quadro nazionale, spesso non omogeneo nella erogazione dei LEA a causa dell'autonomia regionale sanitaria, il legislatore, il Governo e la Conferenza Unificata Stato-Regioni hanno ritenuto dare un assetto unitario nell'assistenza a tali patologie, riconoscendo Reti specifiche di patologia;

la Rete nazionale della talassemia e delle emoglobinopatie è stata istituita con l'articolo 1, comma 437, della legge 27 dicembre 2017, n. 205, il cui schema di decreto ministeriale, con nota trasmessa il 7 agosto 2020, è già in fase di esame da parte della Conferenza delle Regioni e delle Province autonome per il parere di cui all'articolo 2 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281;

il quadro assistenziale delle malattie emorragiche congenite è stato definito con l'accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le province autonome di Trento e Bolzano, il 13 marzo 2013;

proprio per l'alta incidenza epidemiologica sul territorio nazionale, il DPCM del 3 marzo 2017 ha inserito tra i Registri di patologia di rilevanza nazionale e regionale – Elenco A2, il Registro nazionale della talassemia e delle altre emoglobinopatie, istituito presso il Centro nazionale sangue, e il Registro nazionale coagulopatie congenite, istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità;

il disegno di legge in esame, all'articolo 9, comma 3, prevede «(...) il riordino della Rete nazionale per le malattie rare» e all'articolo 10 «(...) il flusso informativo delle reti per le malattie rare al Centro nazionale per le malattie rare»;

impegna il Governo, nel rispetto delle competenze regionali:

con riferimento all'articolo 9, comma 1, a definire obiettivi e interventi pertinenti, specifici nel settore delle anemie ereditarie, quali la talassemia e le altre emoglobinopatie, e dei difetti ereditari della coagulazione, quali le malattie emorragiche congenite, già oggetto di norme specifiche di settore;

con riferimento all'articolo 9, comma 3, a prevedere l'articolazione autonoma e specialistica delle Reti per le anemie ereditarie, nello specifico per la talassemia e le altre emoglobinopatie, e per i difetti ereditari della coagulazione, nello specifico per le malattie emorragiche congenite, già oggetto di norme specifiche di settore, da organizzare ai sensi del D.M. 2 aprile 2015, n. 70, prevedendo altresì Centri di coordinamento specifici per queste Reti, che si dovranno raccordare con i Centri di coordinamento delle malattie rare;

con riferimento all'articolo 9, comma 3, a istituire o mantenere tavoli di lavoro nazionale e regionali specifici per le anemie ereditarie, nello specifico per la talassemia e le altre emoglobinopatie, e per i difetti ere-

ditari della coagulazione, nello specifico per le malattie emorragiche congenite, composti da medici esperti, dai rappresentanti delle società scientifiche, dal responsabile del Centro di coordinamento delle malattie rare nazionale per il tavolo nazionale e da quello regionale per i tavoli regionali, dai rappresentanti delle associazioni dei pazienti;

con riferimento all'articolo 10, comma 1, a prevedere che le Reti nazionali per le anemie ereditarie, nello specifico per la talassemia e le altre emoglobinopatie, e per i difetti ereditari della coagulazione, nello specifico per le malattie emorragiche congenite, trasmettano i propri flussi informativi ai propri Registri di patologia di rilevanza nazionale e regionale, rispettivamente al Registro nazionale della talassemia e delle altre emoglobinopatie, istituito presso il Centro nazionale sangue, e al Registro nazionale coagulopatie congenite, istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità, di cui all'Elenco A2 del DPCM del 3 marzo 2017, i quali a loro volta invieranno i dati raccolti al Centro nazionale per le malattie rare, di cui all'art. 2, comma 2, del testo di legge in esame;

a prevedere le suddette specificità e articolazioni di Reti anche per altre malattie rare ad elevata prevalenza epidemiologica laddove ritenuto indispensabile.

G/2255/2400/12

LA RELATRICE

Il Senato,

premesso che:

l'attuale legge sulle malattie rare intende migliorare sostanzialmente l'erogazione dei servizi sanitari e sociosanitari in modo analogo su tutto il territorio nazionale, a partire dal Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato, che si occupa della diagnosi, della cura, della riabilitazione e dei dispositivi medici; organizzare un percorso strutturato di transizione dall'età pediatrica all'età adulta; aggiornare, in maniera costante, i livelli essenziali di assistenza, al passo con le scoperte della ricerca scientifica; facilitare l'accesso ai farmaci orfani innovativi, assicurandone la disponibilità e l'erogazione in maniera uniforme in tutte le Regioni; dare un forte impulso alla ricerca, dalla ricerca di base a quella clinica, agli screening neonatali, fondamentali per un trattamento precoce e per la cura della malattia rara, sia attraverso un apposito finanziamento del fondo, sia attraverso agevolazioni fiscali per enti di ricerca pubblici o privati che vogliono impegnarsi nella ricerca sulle malattie rare e sui farmaci orfani;

l'articolo 2, al comma 3 fa riferimento ai tumori rari, che da un lato presentano problematiche tipiche delle malattie rare e dall'altro problematiche altrettanto tipiche delle patologie oncologiche: la loro specificità merita una particolare attenzione anche sotto il profilo organizzativo,

che investe contestualmente ricerca ed assistenza; mondo dell'infanzia e mondo degli adulti. La rarità nei tumori fa esplicitamente riferimento anche al nuovo indirizzo della Medicina di precisione, che appare sempre più fortemente personalizzata sotto il profilo genetico;

dopo aver faticosamente tentato di creare dei Tumoral Board, caratterizzati da competenze avanzate e integrate sotto il profilo multiculturale e interprofessionale, oggi appare sempre più evidente che se non si dà vita a Molecular Tumoral board, fortemente integrati con competenze scientifiche di alta qualità, sarà impossibile rendere operativo il Piano per l'innovazione del sistema sanitario basato sulle scienze omiche, che puntano all'inserimento della medicina personalizzata nell'ambito delle attività di prevenzione, diagnosi e cura garantite dal Servizio sanitario nazionale;

è necessario sostenere l'azione dei Centri di riferimento per i Tumori rari non solo sul piano della innovazione scientifica, per capirne sempre meglio i meccanismi eziopatogenetici e poter predisporre terapie sempre più mirate alla loro soluzione; è infatti necessario intervenire sui modelli diagnostico-assistenziali, del momento che un tipo di presa in carico più efficace ed efficiente può cambiare in modo significativo la prognosi, che investe la vita stessa dei bambini;

anche l'*European Guide on Quality Improvement in Comprehensive Cancer Control*, che raccoglie il risultato di tre anni di lavoro della Joint Action promossa dalla Commissione europea e ha potuto contare sulla partecipazione degli esperti di venticinque Paesi membri, tra cui l'Italia, indica tra le azioni prioritarie l'aggiornamento dei Piani oncologici nazionali, in particolare per i tumori rari. Tra le cinque missioni del programma «Horizon Europe» una è interamente dedicata alla lotta al cancro e si pone l'obiettivo audace e stimolante di salvare tre milioni di vite entro il 2030 ed è ben rappresentato dal suo slogan «Cancer, mission possible»,

impegna il Governo:

a valutare l'opportunità che ai Centri di eccellenza che si occupano di tumori rari venga garantita la necessaria autonomia organizzativa che permetta di continuare e implementare il lavoro di sperimentazione con cui da anni, e in modo efficace, si cercano strade innovative nella comprensione dei processi che riguardano i tumori rari, per poter anticipare le diagnosi rendendole sempre più precise, sostenendo contestualmente la ricerca farmacologica su farmaci sempre più innovativi; e nello stesso tempo, nello spirito della attuale legge, valorizzare la rete delle associazioni di volontariato che da sempre affiancano i pazienti e le loro famiglie.

G/2255/2500/12

ZAFFINI

Il Senato,

in sede di esame del disegno di legge recante: «Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani» (A.S. 2255);

premessi che:

l'articolo 35-ter del DL Sostegni-bis (Decreto-Legge n. 73 del 2021) ha previsto, a decorrere dal 1 gennaio 2022, l'unificazione dei due Fondi per il concorso al rimborso alle regioni per l'acquisto dei medicinali innovativi e dei medicinali innovativi oncologici, istituiti con la Legge di Bilancio 2017 (Legge n. 232 del 2016) e la loro sostituzione con un unico Fondo con una dotazione da 1 miliardo di euro;

a tale Fondo unico si applicheranno le stesse disposizioni già previste in caso di sfioramento dei due Fondi precedenti, fermo restando il principio in base al quale l'eventuale ammontare eccedente andrà a concorrere al raggiungimento del tetto della spesa farmaceutica per acquisti diretti;

in particolare, l'eventuale eccedenza della spesa rispetto alla dotazione del Fondo dovrà essere ripianata da ciascuna azienda titolare di Autorizzazione all'immissione in commercio (di seguito, «AIC») di farmaci innovativi e innovativi oncologici in proporzione alla rispettiva quota di mercato;

con riguardo ai farmaci orfani che presentano anche caratteristica d'innovatività, la vigente normativa prevede che siano considerati come «innovativi» ai fini del calcolo del payback, al contrario di quanto accade per i farmaci orfani non innovativi;

impegna il Governo:

a superare un meccanismo che di fatto penalizza l'unificazione dei Fondi che, così strutturata, penalizza i farmaci orfani che presentano carattere di innovatività rispetto alle altre terapie disponibili.

G/2255/2500/12 (testo 2)

ZAFFINI, BINETTI

Il Senato,

premessi che:

il testo unificato approvato in prima lettura dalla Camera dei Deputati, che reca disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, è il risultato di un lavoro lungo e articolato svolto in Commissione Sanità in sinergia

con il Governo e soprattutto con il Sottosegretario alla Salute. L'iter del provvedimento non è stato esente da difficoltà, anche per il fatto di essersi intersecato con i numerosi provvedimenti d'urgenza adottati al fine di fronteggiare la pandemia. Ciò nonostante, l'impegno profuso in Commissione è stato sempre costante, nella piena consapevolezza che si tratta di un DDL importante per oltre 2 milioni di malati rari. Insieme ai colleghi della Camera dei Deputati della Commissione Affari sociali siamo riusciti a costruire una cornice normativa che preserva, consolida e implementa le buone pratiche e i percorsi sviluppati negli anni. Il Testo unico per le malattie rare ha richiesto un importante sforzo di sintesi per innovare tutto quanto possa contribuire più e meglio alla cura delle malattie rare e al sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani, senza che le buone prassi che sono andate maturando nel tempo, soprattutto nell'ambito di alcune tra le associazioni e le società scientifiche di più antica esperienza e tradizione vadano perdute;

è importante che i Decreti attuativi che seguiranno alla approvazione del presente disegno di legge ne colgano alcuni degli aspetti essenziali rafforzandone e potenziandone gli aspetti più innovativi. In questo senso uno dei nodi più importanti da sciogliere riguarda l'accesso alla terapia farmacologica, autorizzata a livello nazionale dall'Agenzia Italiana del Farmaco. Un accesso che non è omogeneo o ugualmente tempestivo sull'intero territorio, al punto che i pazienti denunciano palesi difformità tra regione e regione;

la sensazione che ne hanno è che troppo spesso intervengano valutazioni di tipo economico da parte delle strutture competenti a livello locale (regionali, provinciali e ospedaliere) a limitarne o a ritardarne l'uso, soprattutto nel caso delle malattie rare negli adulti. Sono molte ormai le terapie disponibili nel mercato che hanno prezzi decisamente molto molto elevati: ma per alcune di queste patologie l'accesso ai farmaci è più facile che per altre patologie e molti malati rari si sentono discriminati da questo tipo di scelte. L'AS 2255 prevede che i farmaci orfani siano resi subito disponibili dalle Regioni, indipendentemente dagli aggiornamenti dei prontuari locali: una misura a vantaggio dei pazienti che ha sollevato alcune perplessità da parte delle Aziende farmaceutiche, che avrebbero voluto una revisione del PayBack;

è stato sufficientemente chiarito però che il tema non si può affrontare in questa legge, perché il PayBack riguarda la spesa farmaceutica complessiva, che si modifica nel tempo. Ma il circuito che lega AIFA-Aziende farmaceutiche ed esigenze dei malati, rari e non solo rari, non può rimanere soffocato in una logica esclusivamente o eccessivamente economica. Il diritto alla salute va garantito a tutti i malati, compresi quelli con malattia rara,

impegna il Governo:

a valutare l'opportunità di rivedere nella prossima legge di Bilancio la questione del PayBack, rivalutando responsabilità e ruoli anche delle Aziende farmaceutiche, nell'interesse dei pazienti con malattia rara e nello spirito del presente disegno di legge espresso in diversi dei suoi passaggi specifici.
