

XVIII legislatura

**Disegni di legge in  
materia di malattie  
rare e di farmaci orfani**  
(A.S. n. 2255, trasmesso  
dalla Camera, A.S. n. 146 e  
A.S. n. 227)

giugno 2021  
n. 404



servizio studi del Senato

ufficio ricerche sulle questioni  
del lavoro e della salute



SERVIZIO STUDI  
TEL. 066706-2451  
[studi1@senato.it](mailto:studi1@senato.it)

---

I dossier del Servizio studi sono destinati alle esigenze di documentazione interna per l'attività degli organi parlamentari e dei parlamentari. I testi e i contenuti normativi ufficiali sono solo quelli risultanti dagli atti parlamentari. Il Senato della Repubblica declina ogni responsabilità per la loro eventuale utilizzazione o riproduzione per fini non consentiti dalla legge. I contenuti originali possono essere riprodotti, nel rispetto della legge, a condizione che sia citata la fonte.

XVIII legislatura

**Disegni di legge in  
materia di malattie  
rare e di farmaci  
orfani**

(A.S. n. 2255, trasmesso  
dalla Camera, A.S. n. 146 e  
A.S. n. 227)

giugno 2021  
n. 404

a cura di: M. Bracco



## INDICE

1. SCHEDA DI LETTURA DELL'A.S. N. 2255 (DISEGNO DI LEGGE TRASMESSO DALLA CAMERA, RECANTE DISPOSIZIONI PER LA CURA DELLE MALATTIE RARE E PER IL SOSTEGNO DELLA RICERCA E DELLA PRODUZIONE DEI FARMACI ORFANI).....	7
Sintesi dell'A.S. n. 2255 .....	7
Schede sui singoli articoli dell'A.S. n. 2255 .....	8
Finalità e Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare (articolo 1 e articolo 9, comma 3) .....	8
Individuazione delle malattie rare (o ultra rare) e nozione di farmaco orfano (articoli 2 e 3 e articolo 4, commi 4 e 5).....	9
Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e prestazioni e trattamenti a carico del Servizio sanitario nazionale (articolo 4, commi da 1 a 4).....	11
Assistenza farmaceutica e disposizioni per assicurare l'immediata disponibilità dei farmaci orfani (articolo 5).....	13
Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare (articolo 6).....	14
Centro nazionale per le malattie rare (articolo 7) .....	15
Istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare (articolo 8) .....	16
Piano nazionale per le malattie rare (articolo 9, commi 1, 2 e 4).....	16
Flussi informativi dalle reti regionali e interregionali al Centro nazionale per le malattie rare (articolo 10) .....	17
Risorse per la ricerca nel settore delle malattie rare e dei farmaci orfani e per lo sviluppo dei suddetti farmaci (articolo 11) .....	17
Credito d'imposta per le spese relative all'avvio e alla realizzazione di progetti di ricerca per lo sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare o per la produzione di farmaci orfani (articolo 12, commi da 1 a 4 e 7) .....	18
Interventi finanziari per studi finalizzati alla scoperta, alla registrazione e alla produzione di farmaci orfani o di altri trattamenti altamente innovativi (articolo 12, commi 5 e 6) .....	20
Promozione della ricerca (articolo 13).....	20
Attività di informazione e comunicazione e Relazione annua alle Camere (articolo 14).....	20
Disposizioni finanziarie (articolo 15) .....	21
Clausola di salvaguardia per le autonomie territoriali speciali (articolo 16).....	21
2. BREVI CENNI SULL'A.S. N. 146 E SULL'A.S. N. 227 .....	21



## **1. Scheda di lettura dell'A.S. n. 2255 (disegno di legge trasmesso dalla Camera, recante disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani)**

### **Sintesi dell'A.S. n. 2255**

Il disegno di legge **A.S. n. 2255** - approvato in prima lettura dalla Camera il 26 maggio 2021 - reca un complesso di disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani.

L'**articolo 1** enuncia le finalità del disegno di legge. L'**articolo 2** e i **commi 4 e 5 dell'articolo 4** concernono l'individuazione delle malattie rare (nonché di quelle ultra rare). L'**articolo 3** reca la nozione di farmaco orfano. I **commi da 1 a 3 dell'articolo 4** riconducono ad un piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato le prestazioni ed i trattamenti già garantiti ai pazienti affetti da malattie rare, mentre il suddetto **comma 4** del medesimo **articolo** demanda ad un decreto ministeriale l'aggiornamento delle prestazioni necessarie al trattamento delle stesse malattie. L'**articolo 5** concerne l'erogazione dei farmaci concernenti malattie rare. L'**articolo 6** istituisce il Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare, con una dotazione - a decorrere dal 2022 - di 1 milione di euro annui. L'**articolo 7** concerne il Centro nazionale per le malattie rare (organo già istituito presso l'Istituto superiore di sanità). L'**articolo 8** prevede l'istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare. L'**articolo 9** demanda ad accordi periodici, da concludersi in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome, l'adozione dei Piani nazionali per le malattie rare e la definizione del riordino della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. L'**articolo 10** concerne i flussi informativi dalle reti - regionali e interregionali - per le malattie rare al suddetto Centro nazionale per le malattie rare. L'**articolo 11** prevede, a decorrere dal 2022, ulteriori risorse, a valere su un incremento dei versamenti da parte delle aziende farmaceutiche, per la ricerca nel settore delle malattie rare e dei farmaci orfani e per lo sviluppo di questi ultimi (ad integrazione delle risorse previste dalla disciplina vigente a valere su analoghi versamenti). I **commi da 1 a 4 e 7 dell'articolo 12** introducono, a decorrere dal 2022, un credito d'imposta per le spese relative all'avvio e alla realizzazione di progetti di ricerca per lo sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare o per la produzione di farmaci orfani, in favore di soggetti, pubblici o privati, che svolgano tali attività di ricerca o che finanzino i progetti in oggetto, svolti da enti di ricerca, pubblici o privati. I **commi 5 e 6 dell'articolo 12** prevedono che, a decorrere dal 2022, le imprese farmaceutiche e biotecnologiche che intendano svolgere studi finalizzati alla scoperta, alla registrazione e alla produzione di farmaci orfani o di altri trattamenti altamente innovativi possano beneficiare degli interventi di sostegno alla ricerca oggetto dei bandi o avvisi emessi dal Ministero dell'università e della ricerca. L'**articolo 13** prevede che il Ministero della salute, il Ministero dell'università e

della ricerca e le regioni e le province autonome promuovano la tematica delle malattie rare nell'ambito della ricerca indipendente. L'**articolo 14** prevede diverse attività di informazione e di comunicazione, con riferimento alle malattie rare, nonché una relazione annua alle Camere sull'attuazione della presente legge. L'**articolo 15** reca le norme di copertura finanziaria. L'**articolo 16** specifica che le disposizioni della presente legge sono applicabili nelle regioni a statuto speciale e nelle province autonome compatibilmente con i rispettivi statuti e con le relative norme di attuazione.

## **Schede sui singoli articoli dell'A.S. n. 2255**

### **Finalità e Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare (articolo 1 e articolo 9, comma 3)**

L'**articolo 1** del disegno di legge A.S. n. 2255 afferma che il medesimo provvedimento è inteso a tutelare il diritto alla salute delle persone affette da malattie rare, attraverso misure volte a garantire:

- a) l'uniformità dell'erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, compresi quelli orfani;
- b) il coordinamento e l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza (LEA) nonché l'aggiornamento periodico dell'elenco delle malattie rare;
- c) il coordinamento, il riordino e il potenziamento della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;
- d) il sostegno della ricerca.

Si ricorda che la suddetta Rete nazionale è stata istituita dall'articolo 2 del regolamento di cui al [D.M. 18 maggio 2001, n. 279](#)<sup>1</sup>, e che essa è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni; con decreto del Ministro della salute, su proposta della regione interessata, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome e sulla base di criteri di individuazione e di aggiornamento concertati con la medesima Conferenza, sono individuati, nell'ambito dei suddetti presidi (preferibilmente nell'ambito di quelli ospedalieri), i centri interregionali di riferimento per le malattie rare<sup>2</sup>. L'[accordo](#)<sup>3</sup> tra il Governo, le regioni e le province autonome - sancito nella relativa sede di Conferenza permanente il 10 maggio 2007 - sul riconoscimento di centri di coordinamento regionali e/o interregionali nel campo delle malattie rare e di presidi assistenziali sovraregionali per patologie a

---

<sup>1</sup> Regolamento del Ministro della salute "di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera *b*), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124".

<sup>2</sup> Si ricorda che il [D.M. 15 aprile 2008](#) ha operato l'individuazione dei centri interregionali di riferimento per le malattie rare a bassa prevalenza ivi indicate.

<sup>3</sup> L'accordo in oggetto fa riferimento ad un allegato 1 del medesimo accordo; tale allegato non è tuttavia presente nel testo pubblicato sulla *Gazzetta Ufficiale*.



bassissima prevalenza<sup>4</sup> nonché sull'attivazione dei registri regionali e interregionali delle malattie rare specifica che la suddetta Rete nazionale è costituita dalle reti regionali e/o interregionali, coordinate tra di esse, e prevede che, laddove compatibile con l'assetto organizzativo regionale, sia favorito - nel campo delle malattie rare - il riconoscimento di centri di coordinamento regionali e/o interregionali.

Il **comma 1, lettera c)**, del presente **articolo 1** specifica che la Rete comprende in ogni caso i centri facenti parte delle Reti di riferimento europee "ERN" per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. Il **comma 3** del successivo **articolo 9** prevede che con l'accordo richiesto dai **commi 1 e 2** del medesimo **articolo 9** (da concludersi in Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome secondo la procedura e i termini ivi stabiliti) si definisca anche il riordino della Rete nazionale, articolata nelle reti regionali e interregionali, con l'individuazione dei compiti e delle funzioni sia dei suddetti centri di coordinamento regionali e interregionali<sup>5</sup> e centri di riferimento interregionali sia dei centri di eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti europee.

A quest'ultimo riguardo, si ricorda che l'articolo 12 della [direttiva 2011/24/UE](#) del Parlamento europeo e del Consiglio, del 9 marzo 2011, ha previsto lo "sviluppo delle reti di riferimento europee tra prestatori di assistenza sanitaria e centri di eccellenza negli Stati membri, soprattutto nel settore delle malattie rare", mediante partecipazione volontaria dei relativi membri. In merito, l'articolo 13 del [D.Lgs. 4 marzo 2014, n. 38](#), ha previsto il concorso dell'Italia allo sviluppo delle suddette reti europee - mediante la promozione della partecipazione alle stesse dei centri di eccellenza (situati sul territorio nazionale) - e la costituzione a tal fine, da parte del Ministero della salute, di concerto con le regioni e le province autonome, di un organismo di coordinamento e monitoraggio.

### **Individuazione delle malattie rare (o ultra rare) e nozione di farmaco orfano (articoli 2 e 3 e articolo 4, commi 4 e 5)**

Nel disegno di legge la nozione di malattie rare è posta dall'**articolo 2**; l'individuazione di tali malattie è oggetto anche dei **commi 4 e 5** dell'**articolo 4**.

Si ricorda che, nella normativa vigente, le malattie rare sono individuate nell'allegato 7 del [D.P.C.M. 12 gennaio 2017](#), decreto che ha ridefinito in via generale i LEA<sup>6</sup>; il suddetto allegato ha implicitamente sostituito (quantomeno ai

<sup>4</sup> Benché l'accordo summenzionato adoperi, per le patologie contraddistinte dalla circostanza che sia affetta dalla patologia medesima meno di una persona per ogni milione di residenti, la locuzione "bassa prevalenza", appare opportuno adoperare invece la locuzione "a bassissima prevalenza", in conformità alla terminologia di altri atti successivi, tra cui il [Piano nazionale malattie rare 2013-2016](#).

<sup>5</sup> Riguardo a tali centri di coordinamento, cfr. anche le parti delle schede relative all'**articolo 10, comma 1**, e all'**articolo 14, comma 3**, del presente disegno di legge.

<sup>6</sup> Si ricorda che l'allegato 3 del citato D.P.C.M. 12 gennaio 2017 individua, nell'ambito delle malattie rare di cui all'allegato 7, quelle per le quali siano garantite - a carico del Servizio sanitario nazionale e nei termini di cui all'articolo 13 dello stesso D.P.C.M. - le prestazioni che comportano l'erogazione dei presidi indicati nel nomenclatore di cui al medesimo allegato 3.

fini del riconoscimento delle prestazioni e dei trattamenti a carico del Servizio sanitario nazionale<sup>7</sup>) l'elenco di cui all'allegato 1 del citato D.M. n. 279 del 2001.

In base all'**articolo 2** del disegno di legge, le malattie rare sono rappresentate da quelle (anche di origine genetica) a bassa prevalenza nonché, in ogni caso, dai tumori rari di cui al **comma 3**. La nozione di bassa prevalenza - in base al **comma 2** del suddetto **articolo 2** - è costituita dai casi di un rapporto inferiore rispetto al tasso di cinque individui su diecimila; il successivo **comma 3** specifica che i tumori rari - la cui identificazione derivi dal criterio d'incidenza, in conformità ai criteri internazionali e concordati a livello europeo, nonché in conformità all'intesa tra il Governo, le regioni e le province autonome, sancita dalla relativa Conferenza permanente il 21 settembre 2017, "per la realizzazione della Rete Nazionale dei Tumori Rari (RNTR)" - rientrano in ogni caso nella nozione di malattie rare. Si rileva che la suddetta intesa non pone una nozione di tumori rari, facendo implicitamente riferimento ai tumori compresi nell'elenco vigente di malattie rare.

Il **comma 4** dell'**articolo 4** del presente disegno di legge prevede che, nelle more dell'aggiornamento dei LEA (attualmente definiti, come detto, dal D.P.C.M. 12 gennaio 2017), il Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, provveda, con proprio decreto, ad aggiornare sia l'elenco delle malattie rare, come individuate dal Centro nazionale per le malattie rare dell'Istituto superiore di sanità<sup>8</sup>, sia le prestazioni necessarie al trattamento delle stesse malattie<sup>9</sup>; in base allo stesso **comma 4** ed al successivo **comma 5**, le malattie rare sono individuate dal suddetto Centro nazionale sulla base della classificazione *ORPHAcode* (della singola malattia) presente nel portale Orphanet<sup>10</sup> e la medesima individuazione è operata per gruppi aperti, in modo da garantire che tutte le malattie rare afferenti a un determinato gruppo siano comprese nell'elenco.

*Si valuti l'opportunità di chiarire il coordinamento tra la nozione generale di malattie rare di cui all'**articolo 2** e le previsioni di cui ai **commi 4 e 5** dell'**articolo 4**. Sotto il profilo redazionale, sembrerebbe opportuno sostituire la dizione orphan code con la dizione ORPHAcode (che è quella presente sul suddetto portale).*

Il **comma 2** del suddetto **articolo 2**, inoltre, definisce come ultra rare le malattie il cui numero di casi sia inferiore rispetto al tasso di un individuo su cinquantamila. Tale soglia corrisponde a quella posta nei considerando del regolamento (UE) n. 536/2014 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 aprile 2014<sup>11</sup> (regolamento citato nel **comma 2** del presente **articolo 2**). Il complesso delle

<sup>7</sup> Riguardo alle prestazioni e ai trattamenti, cfr. la parte della scheda relativa ai **commi 1, 2 e 3** dell'**articolo 4** del presente disegno di legge.

<sup>8</sup> Riguardo al suddetto Centro nazionale, cfr. la parte della scheda relativa all'**articolo 7** del presente disegno di legge.

<sup>9</sup> A quest'ultimo riguardo, cfr., come detto, la parte della scheda relativa ai **commi 1, 2 e 3** dell'**articolo 4** del presente disegno di legge.

<sup>10</sup> Il suddetto portale è stato fondato in Francia dall'INSERM (Istituto nazionale francese per la salute e la ricerca medica) nel 1997 e costituisce un progetto europeo a partire dal 2000 (con lo stanziamento di fondi dedicati da parte della Commissione europea).

<sup>11</sup> Regolamento "sulla sperimentazione clinica di medicinali per uso umano e che abroga la direttiva 2001/20/CE".

norme di cui al presente disegno di legge è comunque relativo a tutte le malattie rare.

L'**articolo 3** reca la nozione di farmaco orfano, mutuando esplicitamente i criteri posti, per la medesima nozione, dall'articolo 3, paragrafo 1, del [regolamento \(UE\) n. 141/2000](#) del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999. In particolare, l'**articolo 3** del presente disegno di legge definisce come farmaci orfani - a condizione che non vi siano altri metodi, soddisfacenti ed autorizzati, di diagnosi, di profilassi o di terapia dell'affezione interessata o a condizione che il farmaco abbia effetti benefici significativi per le persone colpite da tale affezione - quelli rientranti in una delle seguenti fattispecie: siano destinati alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di un'affezione che comporti una minaccia per la vita o la debilitazione cronica e che colpisca non più di cinque individui su diecimila nel momento in cui sia presentata la domanda di assegnazione della qualifica di farmaco orfano; siano destinati alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di un'affezione che comporti una minaccia per la vita, di un'affezione seriamente debilitante, o di un'affezione grave e cronica, qualora sia poco probabile che, in mancanza di incentivi, la commercializzazione del farmaco sia tanto redditizia da giustificare l'investimento necessario.

#### **Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e prestazioni e trattamenti a carico del Servizio sanitario nazionale (articolo 4, commi da 1 a 4)**

Il **comma 1** dell'**articolo 4** prevede che i suddetti centri di riferimento interregionali per le malattie rare definiscano il piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato, comprensivo dei trattamenti e dei monitoraggi di cui la persona affetta da una malattia rara necessita, garantendo anche un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica all'età adulta. Il piano, corredato di una previsione di spesa, è condiviso dai medesimi centri con i servizi della suddetta Rete nazionale, i quali l'attivano, dopo averlo a loro volta condiviso, mediante consenso informato, con il paziente o chi eserciti la responsabilità genitoriale e con i familiari.

Il successivo **comma 2** prevede che siano a totale carico del Servizio sanitario nazionale i trattamenti e le prestazioni sanitari, già previsti dai LEA o qualificati come salvavita, compresi nel piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e indicati come essenziali, appartenenti alle categorie indicate nelle **lettere da a) ad e)** del medesimo **comma**. Tali disposizioni - anche in base al suddetto richiamo ai LEA - appaiono avere natura sostanzialmente confermativa del complesso delle prestazioni e dei trattamenti erogabili a carico del Servizio sanitario nazionale in base al regime vigente in materia di malattie rare (come definito dai citati D.M. n. 279 del 2001 e D.P.C.M. 12 gennaio 2017), fermo restando che i medesimi vengono ricondotti nell'ambito del piano individuale summenzionato. Tuttavia, il **comma 4** dello stesso **articolo 4**, come detto, prevede che, nelle more dell'aggiornamento dei LEA, si provveda, con decreto del Ministro

della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, anche ad un aggiornamento delle prestazioni necessarie per il trattamento delle malattie rare.

Le fattispecie di cui alle citate **lettere da a) ad e)** sono le seguenti:

a) 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. Si esplicita che l'onere resta a carico del Servizio sanitario nazionale anche qualora la diagnosi non confermi il sospetto summenzionato;

b) le prestazioni correlate al monitoraggio clinico;

c) le terapie, anche innovative, a base di farmaci di classe A o H<sup>12</sup>, nonché le terapie farmacologiche rientranti nelle altre fattispecie, di cui all'articolo 1, comma 4, del [D.L. 21 ottobre 1996, n. 536, convertito, con modificazioni, dalla L. 23 dicembre 1996, n. 648](#), di somministrazione a totale carico del Servizio sanitario nazionale, le somministrazioni di prodotti dietetici<sup>13</sup>, nonché le somministrazioni, relative a formulazioni galeniche e magistrali, di prodotti preparati presso le farmacie ospedaliere o (nel rispetto di specifici protocolli adottati dalle regioni) presso le farmacie, pubbliche e private, convenzionate con il Servizio sanitario nazionale. *Riguardo al suddetto richiamo normativo, sembrerebbe opportuna - sotto il profilo redazionale, fermo restando il carattere di mera ricognizione e conferma delle norme vigenti - l'integrazione con il richiamo del comma 4-bis dello stesso articolo 1 del D.L. n. 536<sup>14</sup>.*

Si ricorda che, in base al citato articolo 1, comma 4, del D.L. n. 536 qualora non esista valida alternativa terapeutica, sono erogabili a totale carico del Servizio sanitario nazionale: i medicinali innovativi la cui commercializzazione sia autorizzata in altri Stati, ma non sul territorio nazionale; i medicinali non ancora autorizzati, ma sottoposti a sperimentazione clinica; i medicinali da impiegare per un'indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata. Nelle fattispecie in oggetto rientrano esclusivamente i medicinali inseriti in apposito elenco, predisposto e periodicamente aggiornato dall'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA), conformemente alle procedure ed ai criteri adottati dalla stessa. Il successivo comma 4-bis prevede che, anche qualora sussista un'alternativa terapeutica nell'ambito dei medicinali autorizzati, siano inseriti, previa valutazione dell'AIFA, nell'elenco suddetto, con conseguente erogazione a carico del Servizio sanitario nazionale, i medicinali che possano essere utilizzati per un'indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata, purché tale indicazione sia nota e conforme a ricerche condotte nell'ambito della comunità medico-scientifica nazionale e internazionale, secondo parametri di economicità e appropriatezza.

---

<sup>12</sup> Classi concernenti, rispettivamente, i medicinali a carico del Servizio sanitario nazionale e quelli la cui somministrazione, oltre ad essere a totale carico del Servizio sanitario nazionale, è riservata alle strutture ospedaliere o è subordinata ad altre particolari condizioni.

<sup>13</sup> L'inquadramento nei LEA (ai quali fa riferimento, come accennato, l'**alinea** del presente **comma 2**) dei prodotti dietetici è disciplinato dall'articolo 14 del citato D.P.C.M. 12 gennaio 2017.

<sup>14</sup> Si ricorda che il comma 4-bis è stato inserito dall'articolo 3, comma 2, del D.L. 20 marzo 2014, n. 36, convertito, con modificazioni, dalla L. 16 maggio 2014, n. 79.

Riguardo ai farmaci compresi nell'elenco summenzionato, cfr. anche il successivo **articolo 5, comma 4**, del presente **disegno di legge**;

d) le cure palliative e le prestazioni di riabilitazione motoria, logopedica, respiratoria, vescicale, neuropsicologica e cognitiva, di terapia psicologica e occupazionale, di trattamenti nutrizionali, in regime ambulatoriale, semiresidenziale, residenziale e domiciliare;

e) le prestazioni di assistenza sociosanitaria di cui al capo IV del citato D.P.C.M. 12 gennaio 2017.

Il **comma 3** del presente **articolo 4** specifica che i dispositivi medici e i presidi sanitari<sup>15</sup>, previsti dai suddetti piani personalizzati, sono a carico del Servizio sanitario nazionale, compresi la manutenzione ordinaria e straordinaria e l'eventuale addestramento all'uso. Il **comma** prevede altresì che si debba ricorrere ai dispositivi ed ai presidi già oggetto di acquisto attraverso procedure di gara, ferma restando la possibilità della prescrizione di prodotti personalizzati ove ne sia dimostrata la superiorità in termini di benefici per i pazienti.

### **Assistenza farmaceutica e disposizioni per assicurare l'immediata disponibilità dei farmaci orfani (articolo 5)**

Il **comma 1** dell'**articolo 5** conferma che i medicinali rientranti nelle suddette classi A o H e concernenti la cura di malattie rare sono erogati dalle farmacie ospedaliere (ovvero dai relativi presidi) e dalle aziende sanitarie territoriali, nonché dalle farmacie (pubbliche o private) convenzionate con il Servizio sanitario nazionale; per queste ultime, resta fermo che la distribuzione dei medicinali che richiedano un controllo ricorrente del paziente sia consentita solo nell'ambito di accordi tra le regioni o le province autonome e le associazioni sindacali delle farmacie medesime e secondo le modalità previste dagli stessi accordi<sup>16</sup>. Si specifica anche che l'azienda sanitaria territoriale di appartenenza del paziente assicura l'erogazione in oggetto a prescindere da quale sia la regione in cui sia stata diagnosticata la malattia rara.

Il successivo **comma 2** introduce la possibilità che il suddetto piano personalizzato preveda la prescrizione di un numero di pezzi di medicinali superiore rispetto a quello vigente per le malattie rare, pari a tre. *Sotto il profilo redazionale, sembrerebbe opportuno sostituire il riferimento all'articolo 9 della [L. 23 dicembre 1994, n. 724](#), con il richiamo dell'articolo 9 del [D.L. 18 settembre 2001, n. 347, convertito, con modificazioni, dalla L. 16 novembre 2001, n. 405](#), e successive modificazioni.*

Il **comma 3** conferma il principio secondo cui, nelle more dei periodici aggiornamenti per l'inserimento dei medicinali nei prontuari terapeutici ospedalieri

<sup>15</sup> Riguardo all'inquadramento dei dispositivi medici nei livelli essenziali di assistenza (ai quali ultimi fa riferimento, come accennato, per i piani in oggetto, l'**alinea** del precedente **comma 2**), cfr., in particolare, gli articoli 11, 12, 17, 18 e 19 del citato D.P.C.M. 12 gennaio 2017. Riguardo all'inquadramento dei presidi nei medesimi livelli essenziali, cfr. *supra*, in nota.

<sup>16</sup> Ai sensi dell'articolo 8, comma 1, lettera a), del [D.L. 18 settembre 2001, n. 347, convertito, con modificazioni, dalla L. 16 novembre 2001, n. 405](#), e successive modificazioni.

o in altri elenchi analoghi, predisposti dalle competenti autorità regionali o locali<sup>17</sup>, i farmaci rientranti nelle suddette classi A o H e concernenti la cura di malattie rare sono resi comunque disponibili dalle regioni. In merito, si ricorda che l'articolo 6, comma 3, del citato D.M. n. 279 del 2001 prevede che le regioni, sulla base del fabbisogno della propria popolazione, predispongano modalità di acquisizione e di distribuzione agli interessati dei farmaci specifici concernenti malattie rare, anche mediante la fornitura diretta da parte dei servizi farmaceutici pubblici.

Il **comma 4** consente, a determinate condizioni, che l'importazione di farmaci in commercio in altri Paesi, ma non autorizzati in Italia, possa avvenire anche per usi non autorizzati nel Paese di provenienza. Quest'ultima previsione costituisce un'esplicita deroga alla condizione posta dall'articolo 2, comma 1-*bis*, del D.M. 11 febbraio 1997, il quale richiede, per i farmaci in oggetto, il rispetto delle condizioni di uso autorizzate nel Paese di provenienza. La deroga è prevista a condizione che l'uso sia compreso nel suddetto piano personalizzato e che la richiesta sia effettuata da una struttura ospedaliera (in tale ambito è possibile l'utilizzo anche per assistenze domiciliari). Resta fermo che i medicinali devono essere compresi nel summenzionato elenco dell'AIFA<sup>18</sup> e che i medesimi sono posti a carico del Servizio sanitario nazionale. *Si valuti l'opportunità di chiarire se la struttura ospedaliera in oggetto possa essere anche di natura privata.*

### **Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare (articolo 6)**

L'**articolo 6** istituisce, nello stato di previsione del Ministero del lavoro e delle politiche sociali, il Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare, con una dotazione - a decorrere dal 2022 - di 1 milione di euro annui (alla copertura dello stanziamento si provvede ai sensi del successivo **articolo 15**).

Il **comma 1** prevede che il Fondo sia destinato al finanziamento di misure per il sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone che siano affette da malattie rare e che abbiano una percentuale di invalidità pari al 100 per cento, con connotazione di handicap grave<sup>19</sup>, e che necessitino di assistenza continua - riguardo alle finalità del Fondo, tuttavia, cfr. anche *sub* il successivo **comma 3** -. *Sotto il profilo redazionale, si valuti l'opportunità di precisare la formulazione del richiamo della tabella di cui al D.M. 5 febbraio 1992<sup>20</sup>, la quale costituisce il*

<sup>17</sup> Si ricorda che la norma richiamata dal presente **comma 3** (di cui all'articolo 10, comma 5, del [D.L. 13 settembre 2012, n. 158, convertito, con modificazioni, dalla L. 8 novembre 2012, n. 189](#)) prevede, in via generale, che le regioni e le province autonome siano tenute "ad aggiornare, con periodicità almeno semestrale, i prontuari terapeutici ospedalieri e ogni altro strumento analogo regionale, elaborato allo scopo di razionalizzare l'impiego dei farmaci da parte di strutture pubbliche, di consolidare prassi assistenziali e di guidare i clinici in percorsi diagnostico-terapeutici specifici, nonché a trasmetterne copia all'AIFA".

<sup>18</sup> Cfr., al riguardo, la parte della scheda relativa all'**articolo 4, comma 2, lettera c)**, del presente disegno di legge.

<sup>19</sup> Ai sensi dell'articolo 3, comma 3, della [L. 5 febbraio 1992, n. 104](#).

<sup>20</sup> Il suddetto [D.M. 5 febbraio 1992](#) reca la "tabella indicativa delle percentuali d'invalidità per le minorazioni e malattie invalidanti"; alcune rettifiche sono successivamente state inserite in esso dal [D.M. 14 giugno 1994](#).



riferimento per la determinazione del grado di invalidità lavorativa, ma che non concerne direttamente le esigenze di assistenza.

La definizione puntuale delle misure oggetto di finanziamento è demandata ad un regolamento ministeriale, da emanarsi secondo la procedura di cui al **comma 2** (la quale richiede anche la previa intesa in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome) ed entro tre mesi dall'entrata in vigore della presente legge. Tali misure, ai sensi del **comma 3**, devono essere intese a:

a) riconoscere alle famiglie e ai *caregiver*<sup>21</sup> delle persone affette da malattie rare benefici e contributi per il sostegno e la cura delle summenzionate persone, in funzione della disabilità e dei bisogni assistenziali. *Si valuti l'opportunità di chiarire il coordinamento con il precedente comma 1*, il quale limita l'ambito di applicazione del Fondo alle fattispecie di assistenza e cura delle persone rientranti nelle condizioni ivi definite;

b) garantire il diritto all'educazione e alla formazione delle persone affette da malattie rare, nelle scuole di ogni ordine e grado, assicurando che il summenzionato piano personalizzato sia attuato anche in ambiente scolastico, con il supporto del personale della scuola appositamente formato, degli operatori delle reti territoriali di assistenza ed eventualmente dei familiari o del *caregiver* della persona affetta da una malattia rara. *Si valuti l'opportunità di chiarire il coordinamento con il precedente comma 1* - il quale fa riferimento ai soggetti con invalidità lavorativa pari al 100 per cento -, considerato che, in base alla disciplina vigente, ai minorenni non viene attribuita una percentuale di invalidità e che l'accertamento concerne per essi esclusivamente i presupposti per il riconoscimento dell'indennità di accompagnamento o dell'indennità di frequenza<sup>22</sup>;

c) favorire l'inserimento lavorativo della persona affetta da una malattia rara, garantendo alla medesima la possibilità di mantenere una condizione lavorativa autonoma. *Si valuti l'opportunità di chiarire il coordinamento tra la suddetta previsione e le finalità di sostegno del lavoro di cura e assistenza enunciate nel precedente comma 1 nonché con la limitazione, posta da quest'ultimo, del riferimento ai soli soggetti con invalidità lavorativa pari al 100 per cento.*

### **Centro nazionale per le malattie rare (articolo 7)**

L'**articolo 7** concerne il Centro nazionale per le malattie rare, istituito presso l'Istituto superiore di sanità. L'**articolo** è sostanzialmente confermativo delle disposizioni vigenti. Queste ultime prevedono<sup>23</sup> che il Centro sia un riferimento a livello nazionale e internazionale per le malattie rare, con funzioni di integrazione della ricerca scientifica (in particolare operando in tutte le fasi della ricerca traslazionale), di concorso al coordinamento, al controllo tecnico-scientifico, alla

<sup>21</sup> Riguardo alla nozione di *caregiver*, cfr. l'articolo 1, commi 254 e 255, della [L. 27 dicembre 2017, n. 205](#), e successive modificazioni.

<sup>22</sup> Per le due indennità, cfr., rispettivamente, l'articolo 1 della [L. 21 novembre 1988, n. 508](#), e gli articoli da 1 a 3 della [L. 11 ottobre 1990, n. 289](#), e successive modificazioni.

<sup>23</sup> Articolo 9, comma 1, lettera a), del [D.M. 2 marzo 2016](#).

sorveglianza e al monitoraggio, mediante la tenuta e gestione del Registro nazionale delle malattie rare, di formazione degli operatori del Servizio sanitario nazionale, di promozione della qualità delle diagnosi e delle cure, di attività informativa sui servizi e le normative di interesse, di promozione dell'inclusione sociale dei pazienti, di partecipazione allo sviluppo dei programmi europei e internazionali (inerenti alle malattie rare). L'**articolo 7** conferma che il Centro svolge attività di ricerca, consulenza e documentazione sulle malattie rare e sui farmaci orfani - intese alla prevenzione, al trattamento e alla sorveglianza - e che cura la tenuta e la gestione del suddetto Registro nazionale. L'attività del Centro è oggetto anche del successivo **articolo 10** (cfr. *infra*).

### **Istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare (articolo 8)**

L'**articolo 8** prevede che, entro sessanta giorni dall'entrata in vigore della presente legge, con decreto del Ministro della salute, sia istituito, presso il medesimo Dicastero, il Comitato nazionale per le malattie rare e siano definite le relative modalità di funzionamento (prevedendo, in particolare, lo svolgimento delle riunioni preferibilmente mediante videoconferenza). Il Comitato svolge funzioni di indirizzo e di coordinamento, definendo le linee strategiche delle politiche nazionali e regionali in materia di malattie rare. Nella composizione del Comitato deve essere assicurata la partecipazione di tutti i soggetti portatori di interesse del settore e, in particolare, dei soggetti, pubblici e privati, indicati nel **comma 2**. Ai componenti del Comitato non spettano emolumenti, gettoni di presenza o rimborsi, comunque denominati. Le attività di supporto del Comitato sono svolte dalle strutture dei Ministeri richiamati nel **comma 2** (nell'ambito delle risorse umane, strumentali e finanziarie disponibili a legislazione vigente).

### **Piano nazionale per le malattie rare (articolo 9, commi 1, 2 e 4)**

I **commi 1 e 2** dell'**articolo 9** prevedono che, con accordo da concludersi in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome, sentiti i suddetti Comitato e Centro nazionale per le malattie rare, sia approvato ogni tre anni - e, in sede di prima attuazione, entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge - il Piano nazionale per le malattie rare, con il quale sono definiti gli obiettivi e gli interventi pertinenti nel settore.

Come già detto, il successivo **comma 3** prevede che tali accordi definiscano anche il riordino della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare<sup>24</sup>.

Il **comma 4** reca le clausole di invarianza finanziaria (con riferimento all'attuazione del **presente articolo**).

---

<sup>24</sup> Cfr. la parte della presente scheda relativa sia all'**articolo 1** sia al suddetto **comma 3** dell'**articolo 9**.



## **Flussi informativi dalle reti regionali e interregionali al Centro nazionale per le malattie rare (articolo 10)**

Il **comma 1** dell'**articolo 10** prevede che le regioni assicurino, attraverso i summenzionati centri regionali e interregionali di coordinamento, il flusso informativo delle reti - regionali e interregionali - per le malattie rare al suddetto Centro nazionale. Tale previsione è intesa a promuovere nuove conoscenze sulle malattie rare e a garantire il monitoraggio dell'attività e dell'uso delle risorse, la valutazione della qualità complessiva della presa in carico dei pazienti e l'attuazione di un monitoraggio epidemiologico, anche allo scopo di orientare e di supportare la programmazione nazionale in materia di malattie rare e le azioni di controllo e di verifica.

Il **comma 2** reca le clausole di invarianza finanziaria (con riferimento all'attuazione del suddetto **comma 1**).

## **Risorse per la ricerca nel settore delle malattie rare e dei farmaci orfani e per lo sviluppo dei suddetti farmaci (articolo 11)**

L'**articolo 11** prevede ulteriori risorse, a valere su un incremento dei versamenti da parte delle aziende farmaceutiche, per la ricerca nel settore delle malattie rare e dei farmaci orfani e per lo sviluppo di questi ultimi (ad integrazione delle risorse previste dalla disciplina vigente a valere su analoghi versamenti).

In particolare, il **comma 1** prevede, a decorrere dal 2022, un ulteriore versamento, da parte delle suddette aziende, pari al 2 per cento delle spese - autocertificate entro il 30 aprile di ogni anno - sostenute nell'anno precedente per le attività di promozione rivolte al personale sanitario. Le risorse derivanti da tale ulteriore versamento, pur confluenndo nel fondo di cui all'articolo 48, comma 19, lettera a), del [D.L. 30 settembre 2003, n. 269, convertito, con modificazioni, dalla L. 24 novembre 2003, n. 326](#), sono destinate specificamente alle attività di cui al successivo **comma 2** (in merito, cfr. *infra*).

Si ricorda che, nella normativa vigente<sup>25</sup>, le aziende farmaceutiche, entro il 30 aprile di ogni anno, versano all'AIFA un contributo pari al 5 per cento della spesa - autocertificata entro il medesimo termine - sostenuta nell'anno precedente per le attività di promozione rivolte ai medici, agli operatori sanitari e ai farmacisti, decurtata delle spese per il personale addetto. In base al suddetto articolo 48, comma 19, lettera a), del D.L. n. 269, il 50 per cento di tali risorse è destinato alla costituzione di un fondo nazionale per l'impiego, a carico del Servizio sanitario nazionale, di farmaci orfani per malattie rare e di "farmaci che rappresentano una speranza di cura, in attesa della commercializzazione, per particolari e gravi patologie"<sup>26</sup>.

<sup>25</sup> Ai sensi dei commi 17 e 18 del citato articolo 48 del D.L. n. 269 del 2003, e successive modificazioni.

<sup>26</sup> Per le finalità a cui è destinata la restante quota delle risorse, cfr. la lettera b) del medesimo articolo 48, comma 19, del D.L. n. 269, e successive modificazioni.

*Si valuti l'opportunità di esplicitare che anche per l'ulteriore versamento di cui al presente **comma 1** il termine sia posto al 30 aprile (considerato che il **comma** conferma tale data con riferimento testuale alla sola autocertificazione) e se dalla base di calcolo restino escluse le spese per il personale addetto - la mancata esclusione, comportando un elevamento del versamento, inciderebbe anche sulla misura delle minori entrate fiscali (di cui al successivo **comma 3**) -.*

La quota di risorse derivante dall'ulteriore versamento di cui al **comma 1**, pur confluendo nel fondo summenzionato, è riservata alle finalità individuate dal **comma 2**. Esse concernono:

- a) studi preclinici e clinici promossi nel settore delle malattie rare;
- b) studi osservazionali e registri (di monitoraggio) inerenti all'uso compassionevole di farmaci non ancora commercializzati in Italia<sup>27</sup>;
- c) programmi di sorveglianza su farmaci orfani e su altri trattamenti innovativi immessi in commercio sulla base di ipotesi biologiche e di evidenze iniziali di efficacia, ma privi di conoscenze certe sull'efficacia e sulla sicurezza del loro uso a medio e a lungo termine;
- d) ricerca e sviluppo di farmaci orfani plasmaderivati;
- e) progetti di sviluppo di test per *screening* neonatali per la diagnosi di malattie rare per cui sia disponibile, o in fase di sviluppo avanzato comprovato, una cura.

Il **comma 3** quantifica le minori entrate derivanti dalla deducibilità fiscale dell'ulteriore versamento di cui al **comma 1** in 5.750.000 euro per il 2023 e in 3.290.000 euro annui a decorrere dal 2024 e rinvia per la relativa copertura finanziaria alle disposizioni di cui al successivo **articolo 15, comma 1**.

### **Credito d'imposta per le spese relative all'avvio e alla realizzazione di progetti di ricerca per lo sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare o per la produzione di farmaci orfani (articolo 12, commi da 1 a 4 e 7)**

I **commi da 1 a 4 e 7** dell'**articolo 12** introducono, a decorrere dal 2022, un credito d'imposta per le spese relative all'avvio e alla realizzazione di progetti di ricerca per lo sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare o per la produzione di farmaci orfani, in favore di soggetti, pubblici o privati, che svolgano tali attività di ricerca o che finanzino i progetti in oggetto, svolti da enti di ricerca, pubblici o privati.

La misura del credito d'imposta (**comma 1**) è pari al 65 per cento delle suddette spese, fino all'importo massimo annuo di 200.000 euro per ciascun beneficiario e nel rispetto di un limite di spesa complessivo pari a 10 milioni di euro annui. Resta fermo il rispetto della normativa europea sugli aiuti di Stato.

La norma non specifica se rientrino nel beneficio in oggetto esclusivamente le spese sostenute successivamente al 2021, *come sembrerebbe richiesto dalla norma sulla decorrenza dell'onere finanziario di cui al **comma 7** (cfr. infra).*

---

<sup>27</sup> L'uso compassionevole concerne i medicinali sottoposti a sperimentazione clinica, con riferimento all'impiego degli stessi al di fuori della sperimentazione. Cfr., in materia, il [D.M. 7 settembre 2017](#).

La definizione dei criteri e delle modalità di attuazione del credito d'imposta - anche ai fini della garanzia del rispetto del suddetto limite di spesa - è demandata dal **comma 3** ad un regolamento ministeriale, da emanarsi, secondo la procedura ivi stabilita, entro sei mesi dall'entrata in vigore della presente legge. *Sotto il profilo redazionale, sembrerebbe opportuno sostituire nel **comma 3** il riferimento all'attuazione del **presente articolo** con il riferimento ai **commi specifici del medesimo articolo**, considerato che il successivo **comma 6** prevede un distinto decreto ministeriale per l'attuazione del **comma 5**.*

Il **comma 2** specifica che, al fine di usufruire del credito d'imposta in esame, i soggetti di cui al **comma 1** inviano, entro il 31 marzo di ogni anno, al Ministero della salute i protocolli relativi alla ricerca sulle malattie rare o sui farmaci orfani.

Il **comma 4**, in primo luogo, specifica che il beneficio suddetto non è cumulabile, in relazione alle spese in oggetto, con il credito d'imposta di cui all'articolo 1, commi da 198 a 207, della [L. 27 dicembre 2019, n. 160](#) (relativo a "investimenti in ricerca e sviluppo, in transizione ecologica, in innovazione tecnologica 4.0 e in altre attività innovative"). Si prevede inoltre che il beneficio sia utilizzabile - esclusivamente in compensazione<sup>28</sup> - a decorrere dal 1° gennaio del periodo d'imposta successivo a quello in cui siano state effettuate le spese e che il credito d'imposta sia indicato nella dichiarazione dei redditi relativa al periodo d'imposta in cui il medesimo credito sia maturato. Il credito non concorre alla formazione del reddito ai fini delle imposte sui redditi e della base imponibile ai fini dell'imposta regionale sulle attività produttive. Il credito d'imposta e la suddetta esclusione dal reddito non rilevano ai fini della deducibilità di interessi passivi e altri componenti negativi<sup>29</sup>; il medesimo credito non è soggetto a limiti di importo diversi da quelli derivanti dai suddetti massimali di cui al **comma 1** (come detto, 200.000 euro annui per ciascun beneficiario, nel rispetto di un limite di spesa annuo pari a 10 milioni di euro). Ulteriori disposizioni attuative, inerenti al modello F24 e ai profili di contabilità pubblica, sono stabilite dagli **ultimi due periodi del comma 4**.

Il **comma 7** rinvia, per la copertura finanziaria dell'onere corrispondente al suddetto limite di spesa annuo di 10 milioni di euro, alle disposizioni di cui al successivo **articolo 15, comma 2**. L'onere decorre dal 2023, in considerazione della condizione suddetta, secondo cui il credito è utilizzabile a partire dal periodo d'imposta successivo a quello di effettuazione delle spese.

*Si consideri l'opportunità di valutare il profilo della decorrenza dell'onere, tenuto conto che il presente **articolo 12** non specifica se rientrino nel beneficio in oggetto esclusivamente le spese sostenute successivamente al 2021.*

<sup>28</sup> Ai sensi dell'articolo 17 del [D.Lgs. 9 luglio 1997, n. 241](#), e successive modificazioni.

<sup>29</sup> Cfr., al riguardo, l'articolo 61 e l'articolo 109, comma 5, del testo unico delle imposte sui redditi, di cui al [D.P.R. 22 dicembre 1986, n. 917](#), e successive modificazioni.

### **Interventi finanziari per studi finalizzati alla scoperta, alla registrazione e alla produzione di farmaci orfani o di altri trattamenti altamente innovativi (articolo 12, commi 5 e 6)**

I **commi 5 e 6 dell'articolo 12** prevedono che, a decorrere dal 2022, le imprese farmaceutiche e biotecnologiche che intendano svolgere studi finalizzati alla scoperta, alla registrazione e alla produzione di farmaci orfani o di altri trattamenti altamente innovativi possano beneficiare degli interventi di sostegno alla ricerca oggetto dei bandi o avvisi emessi dal Ministero dell'università e della ricerca ai sensi del [D.M. 26 luglio 2016](#) (protocollo n. 593). La definizione delle modalità dell'estensione in oggetto (nell'ambito delle risorse finanziarie disponibili a legislazione vigente) è demandata ad un decreto del Ministro dell'università e della ricerca, da emanarsi entro sei mesi dall'entrata in vigore della presente legge.

### **Promozione della ricerca (articolo 13)**

L'**articolo 13** prevede che (nell'ambito delle risorse disponibili a legislazione vigente) il Ministero della salute, il Ministero dell'università e della ricerca e le regioni e le province autonome promuovano la tematica delle malattie rare nell'ambito della ricerca indipendente.

### **Attività di informazione e comunicazione e Relazione annua alle Camere (articolo 14)**

Il **comma 1 dell'articolo 14** prevede che il Ministero della salute, nell'ambito delle attività informative e comunicative contemplate a legislazione vigente, promuova azioni utili per assicurare un'informazione tempestiva e corretta ai pazienti affetti da una malattia rara e ai loro familiari nonché per sensibilizzare l'opinione pubblica sulle malattie rare. Il successivo **comma 4** prevede che, in materia, il Ministero della salute, sentito il Comitato nazionale per le malattie rare, attui periodiche campagne nazionali di informazione e di sensibilizzazione dell'opinione pubblica, nell'ambito delle attività informative e comunicative contemplate a legislazione vigente.

Il **comma 2** dello stesso **articolo 14** demanda ad un accordo - da concludersi, entro tre mesi dall'entrata in vigore della presente legge, in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome - la definizione delle modalità per assicurare un'adeguata informazione dei professionisti sanitari, dei pazienti affetti da malattie rare e delle loro famiglie.

Ai sensi del **comma 3**, i summenzionati centri di coordinamento regionali e interregionali, entro sei mesi dall'entrata in vigore della presente legge, si dotano di strumenti adeguati al fine di fornire le informazioni necessarie per accedere e per utilizzare in modo ottimale le reti regionali e interregionali di assistenza per le malattie rare da essi coordinate e per orientare le persone affette da tali malattie,

anche rispetto alle offerte assistenziali organizzate da regioni diverse da quella in cui il paziente risiede.

Ai sensi del **comma 5**, il Ministro della salute, avvalendosi del supporto del suddetto Comitato nazionale, presenta alle Camere, entro il 31 dicembre di ciascun anno, una relazione sullo stato di attuazione della presente legge.

Il **comma 6** reca le clausole di invarianza finanziaria con riferimento all'attuazione del presente **articolo 14**.

### **Disposizioni finanziarie (articolo 15)**

Il **comma 1** dell'**articolo 15** dispone che agli oneri di cui all'**articolo 6, comma 1**, e all'**articolo 11, comma 3**, pari complessivamente a 1 milione di euro per il 2022, a 6.750.000 euro per il 2023 e a 4.290.000 euro annui a decorrere dal 2024, si provveda mediante corrispondente riduzione del Fondo per far fronte ad esigenze indifferibili<sup>30</sup>.

Il **comma 2** dello stesso **articolo 15** prevede che agli oneri di cui all'**articolo 12, comma 7**, pari a 10 milioni di euro annui a decorrere dal 2023, si provveda mediante corrispondente riduzione dell'accantonamento relativo al Ministero della salute del fondo speciale di conto capitale (destinato alla copertura degli oneri finanziari di conto capitale che si prevede possano essere approvati nel triennio di riferimento).

Il **comma 3** reca la clausola contabile relativa alle occorrenti variazioni di bilancio.

### **Clausola di salvaguardia per le autonomie territoriali speciali (articolo 16)**

L'**articolo 16** specifica che le disposizioni della presente legge sono applicabili nelle regioni a statuto speciale e nelle province autonome compatibilmente con i rispettivi statuti e con le relative norme di attuazione.

## **2. BREVI CENNI SULL'A.S. N. 146 E SULL'A.S. N. 227**

L'A.S. n. 146 reca un complesso di norme relative alle malattie rare ed ai farmaci orfani, come ivi definiti all'**articolo 1**.

I successivi **articoli 2 e 3** istituiscono, rispettivamente, un Fondo per le malattie rare ed un Fondo per la cura e il sostegno dei pazienti affetti da malattie rare; per ciascuno dei due Fondi viene prevista una dotazione pari a 500 milioni di euro annui per un triennio.

L'**articolo 4** istituisce il Comitato nazionale per le malattie rare.

Gli **articoli 5 e 6** prevedono l'adozione, con cadenza triennale, di un Piano nazionale per le malattie rare.

---

<sup>30</sup> Fondo di cui all'articolo 1, comma 200, della [L. 23 dicembre 2014, n. 190](#), e successive modificazioni.

L'**articolo 7** opera una ridefinizione dei livelli essenziali di assistenza inerenti alle malattie rare. Ulteriori norme sono poste dal successivo **articolo 9**, con riferimento alle prestazioni diagnostiche e alla certificazione di malattia rara.

L'**articolo 8** concerne il Centro nazionale per le malattie rare.

L'**articolo 10** reca norme inerenti alla formazione di vari professionisti ed operatori ed all'informazione generale in materia di malattie rare.

L'**articolo 11** riconosce una defiscalizzazione delle spese sostenute dalle imprese industriali per la ricerca e per lo sviluppo di presidi sanitari e di farmaci per la diagnosi e per il trattamento delle malattie rare.

L'**articolo 12** reca le norme di copertura finanziaria.

Anche l'**A.S. n. 227** propone una nuova disciplina in materia di malattie rare e di farmaci orfani, come ivi definiti dagli **articoli 1 e 2**.

L'**articolo 3** opera una ridefinizione dei livelli essenziali di assistenza inerenti alle malattie rare. Ulteriori norme sono poste dal successivo **articolo 4**, con riferimento alle prestazioni diagnostiche e alla certificazione di malattia rara.

Gli **articoli 5, 6 e 7** disciplinano la possibilità di utilizzo temporaneo di un farmaco orfano nella fase precedente l'autorizzazione all'immissione in commercio (AIC) dello stesso medicinale; gli **articoli 5 e 6** prevedono altresì la semplificazione delle procedure di AIC e di rimborsabilità per i farmaci ritenuti utili a curare malattie rare e gravi patologie che affliggano un numero esiguo di pazienti, refrattari alle terapie farmacologiche normalmente in uso.

L'**articolo 8** riconosce una defiscalizzazione delle spese sostenute dalle aziende farmaceutiche per la ricerca e lo sviluppo di presidi e di farmaci per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare.

Gli **articoli da 9 a 13** disciplinano l'istituzione dell'Agenzia nazionale per le malattie rare.

L'**articolo 14** concerne il Centro nazionale per le malattie rare.

L'**articolo 15** istituisce un Fondo per le malattie rare, con una dotazione pari a 500 milioni di euro annui per un triennio.

L'**articolo 16** prevede l'adozione, con cadenza triennale, di un Piano nazionale per le malattie rare.

L'**articolo 17** reca norme inerenti alla formazione di vari professionisti ed operatori ed all'informazione generale in materia di malattie rare.

L'**articolo 18** reca le norme di copertura finanziaria.