

SENATO DELLA REPUBBLICA

— XV LEGISLATURA —

N. 496

DISEGNO DI LEGGE

d’iniziativa dei senatori BAIIO, TREU, SCALERA e PAPANIA

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 24 MAGGIO 2006

Misure a sostegno della ricerca e della cura delle malattie rare

ONOREVOLI SENATORI. - Dalla XIII Legislatura, si cerca di porre l'attenzione su una tematica importantissima, ma che non ha riscontrato l'attenzione da parte del Legislatore, dando alla collettività un segnale di inciviltà. Le malattie rare sono una serie di patologie, diverse tra loro, ma accomunate dal fatto che interessano un numero limitato di persone, da ciò il termine «rare»: il loro numero è stimato dall'Organizzazione mondiale della sanità intorno a 5.000. Tuttavia il manifestarsi della patologia e la sua concentrazione cambia a seconda dei Paesi interessati. Il Congresso degli Stati Uniti, per esempio, ha fissato la soglia di 200.000 casi nella popolazione totale, mentre il Parlamento europeo ha definito un limite di prevalenza non superiore a 5 casi su 10.000 abitanti nella popolazione europea. Le malattie rare, purtroppo sono altamente invalidanti e chi ne è colpito spesso non riesce a sopravvivere.

L'arbitraria definizione di «rara», purtroppo, non ha agevolato il processo di ricerca e di attenzione sulle cause se non da parte di centri privati, con la conseguenza non solo di non offrire al paziente cure adeguate ed una diagnosi tempestiva, ma soprattutto di lasciarlo isolato nell'affrontare la propria malattia assieme alla sua famiglia. La scarsa disponibilità di conoscenze scientifiche, che scaturisce dalla rarità, determina spesso lunghi tempi di latenza tra esordio della patologia e diagnosi che incidono negativamente sulla prognosi del paziente. Inoltre, le industrie farmaceutiche, a causa del mercato limitato, hanno scarso interesse a sviluppare la ricerca e la produzione dei cosiddetti farmaci orfani, potenzialmente utili per tali patologie. La rarità incide anche sulle possibilità della ricerca clinica, in quanto la valutazione di nuove terapie è spesso resa

difficoltosa dall'esiguo numero di pazienti arruolabili nei *trial* clinici. Il ricorso a una casistica multicentrica può, inoltre, diminuire la qualità dello studio, in quanto i criteri di reclutamento e trattamento possono essere disomogenei. La rarità della malattia fa scaturire un'altra conseguenza per la stessa, ovvero l'essere orfana, in quanto non riceve le attenzioni ed il sostegno economico-sociale adeguato. L'incapacità dello Stato a sopprimere alle esigenze dei cittadini esige una appropriata risposta legislativa in grado di salvaguardare il malato e di sostenerlo durante l'evolversi della malattia. L'Italia è sempre stata sensibile a questo tema, inserendolo fra i punti fondamentali del Piano sanitario nazionale già nel biennio 1998-2000, elaborato dall'allora Ministro della sanità Rosy Bindi. In seguito, grazie al decreto del 18 maggio 2001, n. 279, da parte dello stesso Ministero della sanità si è stabilita l'esenzione dei costi sanitari per circa 350 patologie, ma soprattutto si è istituito il Registro nazionale delle malattie rare presso l'Istituto superiore della sanità, il quale è demandato a raccogliere i dati epidemiologici, forniti dai vari centri regionali, al fine di avere una visione organica, per quanto possibile delle malattie rare e favorirne la ricerca.

Tuttavia tutto questo non è abbastanza. Attraverso il presente disegno di legge si cerca di tutelare i malati e le loro famiglie, per rendere meno gravoso il decorso della malattie. Infatti, nell'articolo 1, dopo aver circoscritto la definizione di malattia rara, si sancisce che i livelli essenziali di assistenza (Lea) sociosanitari e socioassistenziali sono a carico del Servizio sanitario nazionale. Affinché si possa accedere ai Lea occorrerà la certificazione, con validità illimitata, da parte del presidio regionale di competenza, e va-

lido su tutto il territorio nazionale, onde evitare una discriminazione di trattamento per coloro che sono affetti dalla medesima patologia, pur risiedendo in regioni diverse. Tale certificazione è essenziale perché consente l'assistenza domiciliare integrata, l'assistenza scolastica domiciliare e facilitazioni per l'accesso al telestudio, al telelavoro e alle tecnologie informatiche. Se si pensa, infatti, che soprattutto i bambini vengono colpiti da queste patologie, risulta essenziale garantire loro uno stile di vita il più possibile normale, facendo in modo che abbiano garantiti gli stessi diritti dei loro coetanei, come quello allo studio. I presidi regionali inoltre, con la collaborazione dei servizi territoriali, dovranno assicurare prestazioni ambulatoriali, semiresidenziali, residenziali e domiciliari di diagnostica, di terapia medica e di riabilitazione oltre a garantire la disponibilità di centri diurni di ospitalità e garantire l'accesso per coloro che, affetti da malattie rare, presentano disabilità fisica o mentale.

Altro aspetto fondamentale del disegno di legge è il Centro nazionale delle malattie rare istituito presso l'Istituto superiore di sanità, il quale oltre a svolgere attività di ri-

cerca e ad individuare i criteri per la ripartizione del fondo istituito dall'articolo 2, e a coordinare le attività, istituisce e aggiorna il Registro nazionale per le sperimentazioni cliniche e il Registro nazionale dei farmaci orfani. Il centro nazionale potrà sviluppare tutte le potenzialità della collaborazione con il mondo dell'associazionismo, sia con le associazioni dei pazienti e delle famiglie, sia con le associazioni della società civile: una di queste ultime, l'Associazione culturale «Giuseppe Dossetti: I Valori», ha avuto il ruolo indispensabile di suscitare e sviluppare le tematiche che hanno portato al presente disegno di legge per la realizzazione del diritto alla salute per tutti i cittadini, stabilito dall'articolo 32 della nostra Costituzione.

Infine, non per importanza, visto che questo tipo di patologie esulano le competenze che i nostri specialisti hanno acquisito durante la formazione universitaria, nell'articolo 5 si prevede l'inserimento di insegnanti volti a far acquisire conoscenze e competenze di base e applicate sulle malattie rare.

Onorevoli Senatori questi cittadini e le loro famiglie hanno aspettato fin troppo, e lo Stato non può più disinteressarsi di loro.

DISEGNO DI LEGGE

Art. 1.

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

1. Sono considerate rare tutte le malattie che comportano un rischio di vita o gravemente invalidanti che colpiscono non più di cinque individui su diecimila nell'Unione europea, in conformità al regolamento (CE) n.141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999.

2. I livelli essenziali di assistenza sociosanitari e socioassistenziali per tutte le malattie diagnosticate come rare sono a carico del Fondo sanitario nazionale e del Fondo per le politiche sociali, di cui all'articolo 59, comma 44, della legge 27 dicembre 1997, n. 449.

3. Entro due mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Presidente del Consiglio dei ministri, sentito il Ministro della salute, provvede a modificare il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 29 novembre 2001 pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n.33 dell'8 febbraio 2002, al fine di inserire le malattie rare nell'ambito di applicazione dei livelli essenziali di assistenza.

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

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

b) l'immediato accesso ai nuovi farmaci orfani registrati ai sensi della normativa centralizzata europea di cui al citato regolamento (CE) n. 141/2000;

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

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

5. La certificazione di malattia rara emessa ai sensi dell'articolo 4, comma 4, consente l'assistenza domiciliare integrata, l'assistenza scolastica domiciliare e facilitazioni per l'accesso al telestudio, al telelavoro e alle tecnologie informatiche.

6. I presidi regionali per le malattie rare, istituiti ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, di seguito denominati «presidi regionali», con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano prestazioni ambulatoriali, semiresidenziali, residenziali e domiciliari di diagnostica, di terapia medica, di riabilitazione e socioassistenziali nei casi in cui lo stato di salute consenta che queste possano essere erogate in regime di non ricovero e attuano meccanismi per garantire la reperibilità degli operatori.

7. I presidi regionali, con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano la disponibilità di centri diurni di ospitalità e ne garantiscono l'accesso per le persone con malattie rare che presentano disabilità fisiche o mentali.

8. L'attribuzione della relativa categoria di invalidità alle persone affette da malattie rare, di competenza delle commissioni medico-legali ai sensi dell'articolo 4 della legge 5 febbraio 1992, n. 104, avviene sulla base di apposite linee guida emanate dal Ministero della salute sulla base di criteri indicati dal Comitato nazionale di cui all'articolo 2, comma 3, della presente legge.

Art. 2.

(Istituzione del Fondo per le malattie rare)

1. È istituito il Fondo per le malattie rare, di seguito denominato «Fondo», con una dotazione pari a 500 milioni di euro per ciascun anno nel triennio 2006-2008, e destinato, in attuazione delle finalità della presente legge, a:

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

b) garantire il funzionamento del Centro nazionale di cui all'articolo 3;

c) attuare interventi di formazione e di informazione sulle malattie rare;

d) consentire la defiscalizzazione degli oneri relativi alla ricerca industriale sui farmaci orfani ai sensi dell'articolo 6.

2. La gestione del Fondo è attribuita al Centro nazionale di cui all'articolo 3, sentito il parere del Comitato nazionale per le malattie rare, di seguito denominato «Comitato».

3. Il Comitato è istituito con decreto del Ministro della salute ed è composto, oltre che dallo stesso Ministro con funzioni di presidente, da diciotto membri ripartiti con le seguenti modalità:

a) sette membri tecnici, di cui quattro provenienti dall'Istituto superiore di sanità e indicati dal Presidente dell'Istituto e tre nominati dal Ministro della salute sulla base delle specifiche competenze tematiche e della validità curricolare;

b) un membro designato dal Ministro della solidarietà sociale;

c) un membro designato dal Ministro per le politiche per la famiglia;

d) quattro rappresentanti designati dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano;

e) cinque membri indicati dal mondo dell'associazionismo scelti fra le associazioni dei pazienti e le associazioni per la tutela dei diritti.

4. Il Comitato resta in carica tre anni e i membri possono essere chiamati a ricoprire lo stesso incarico per non più di nove anni, anche non consecutivi.

5. Il Comitato propone criteri di priorità, per l'attività finanziata dal Fondo in base:

a) alle esigenze socio-assistenziali previste dall'articolo 1, commi 5, 6 e 7, di concerto con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, tenendo conto della pressione programmatica;

b) alle esigenze scientifiche determinate dalle carenze conoscitive ai fini dell'azione di intervento sociosanitario.

6. Il Comitato elabora altresì i criteri per la redazione delle linee guida per la valutazione dell'invalidità di cui all'articolo 3, comma 1, lettera i), numero 1).

Art. 3.

(Centro nazionale per le malattie rare)

1. Il Centro nazionale per le malattie rare, di seguito denominato «Centro nazionale», con sede presso l'Istituto superiore di sanità (ISS), già depositario del Registro nazionale delle malattie rare ai sensi dell'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, svolge le seguenti funzioni:

a) determina i criteri e le priorità per la gestione del Fondo, sentito il parere del Comitato;

b) svolge attività di ricerca, sia direttamente sia coordinando attività di altri enti, secondo i compiti istituzionali dell'ISS;

c) assicura il collegamento e il reciproco flusso informativo con il Comitato allo scopo di contribuire alla definizione ap-

propriata e aggiornata dei criteri per l'utilizzo del Fondo;

d) cura il mantenimento e l'aggiornamento del registro nazionale delle malattie rare sulla base del flusso dei dati epidemiologici obbligatoriamente inviati dai registri regionali;

e) aggiorna con scadenza annuale l'elenco delle malattie rare diagnosticate sul territorio nazionale;

f) istituisce e aggiorna il Registro nazionale delle sperimentazioni cliniche per il trattamento delle malattie rare;

g) cura e aggiorna il Registro nazionale dei farmaci orfani;

h) mediante il collegamento con la rete dei presidi regionali:

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

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

3) promuove attività di formazione per medici e per operatori sanitari per la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e l'assistenza sociosanitaria, anche di tipo domiciliare, delle malattie rare, ai sensi dell'articolo 5, comma 5;

4) promuove attività di comunicazione e informazione rivolte ai cittadini.

5) promuove attività in ambito scientifico e sociosanitario in collaborazione con le associazioni dei pazienti.

i) di intesa con il Comitato:

1) definisce parametri e criteri per l'elaborazione di linee guida, protocolli diagnostici e terapeutici, ne promuove e assicura l'elaborazione per singole malattie rare o per gruppi di malattie;

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

l) promuove i rapporti con le istituzioni, gli enti di settore e le associazioni nazionali e internazionali, al fine di promuovere la collaborazione scientifica e di accrescere la disponibilità di dati clinici e di prestazioni per le persone affette da malattie rare.

2. Il Centro nazionale è così organizzato:

a) presidente nella figura del presidente dell'ISS;

b) direttore generale scelto dal presidente fra il personale di ruolo dell'ISS;

c) dirigente amministrativo scelto dal presidente fra il personale di ruolo dell'ISS;

d) comitato scientifico composto da sette membri, compreso il presidente ed il direttore generale, nominati dal presidente.

3. Per lo svolgimento delle funzioni di cui al comma 1 il Centro nazionale:

a) si avvale del personale dell'ISS;

b) può assumere personale con contratti a termine per specifiche attività, in conformità a quanto previsto dal regolamento di organizzazione dell'ISS di cui al decreto del Presidente della Repubblica 20 gennaio 2001, n. 70;

c) usufruisce di fondi intramurali e di fondi extramurali dell'ISS, incluse le risorse del Fondo.

Art. 4.

(Diagnostica e certificazione)

1. Allo scopo di garantire risultati appropriati e omogenei sull'intero territorio nazionale, le diagnosi di malattie rare sono attuate dai presidi regionali accreditati ai sensi delle norme vigenti in materia, sulla base dei protocolli diagnostici di cui all'articolo 3, comma 1, lettera *i*), numero 1).

2. L'attività diagnostica dei presidi regionali è aggiornata in base alle nuove conoscenze scientifiche al fine di:

a) ampliare il numero delle malattie rare diagnosticabili;

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

c) ampliare l'applicabilità delle procedure diagnostiche.

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

4. I presidi regionali emettono, sulla base della diagnosi, la relativa certificazione di malattia rara, che ha validità illimitata nel tempo e per tutto il territorio nazionale e ne danno comunicazione scritta al Centro nazionale per l'inclusione di tali patologie nel Registro nazionale di cui all'articolo 3, comma 1.

Art. 5.

(Formazione e informazione)

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

2. Presso gli ordini professionali sono istituite specifiche attività di educazione e formazione continua sulle malattie rare.

3. Le scuole di ogni ordine e grado sono tenute ad inserire nell'offerta didattica iniziative volte a trasmettere e a diffondere conoscenze relative alle persone affette da malattie rare.

4. Il Centro nazionale cura la diffusione dei protocolli diagnostici e terapeutici di cui all'articolo 3, comma 1, lettera i), numero 1).

5. Il Centro nazionale istituisce annualmente corsi specifici finalizzati alla preparazione e all'aggiornamento di operatori e di formatori individuati e designati anche dalle regioni su indicazione dei presidi regionali. La partecipazione a tali corsi è obbligatoria per gli operatori degli stessi presidi e prevede verifiche di apprendimento.

6. Il Centro nazionale definisce i criteri di validità scientifica, sociosanitaria e didattica per le attività di formazione sulle malattie rare organizzate da altri enti, promuovendone il coordinamento.

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

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

Art. 6.

(Defiscalizzazione della ricerca industriale sui farmaci orfani)

1. Ai fini della presente legge si considerano farmaci orfani, come definiti dal citato regolamento (CE) n. 141/2000, i farmaci innovativi destinati alle malattie rare, definite dall'articolo 1 della presente legge, la cui commercializzazione, in mancanza di incentivi, non sarebbe sufficientemente remunerativa da giustificare l'investimento necessario.

2. Al fine di favorire la ricerca e la produzione di farmaci orfani, è concessa un'agevolazione fiscale pari al 23 per cento delle spese sostenute dalle industrie per la ricerca e lo sviluppo di farmaci e di presidi per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare.

3. Le industrie, per usufruire dell'agevolazione di cui al comma 2 inviano, entro il 31 marzo di ogni anno, ai Ministeri della salute e dell'economia e delle finanze, il protocollo

relativo alla ricerca e allo sviluppo del farmaco o del presidio e la documentazione giustificativa relativa alla malattia rara, o al gruppo di malattie rare, di interesse.

4. La documentazione di cui al comma 3 è valutata da un'apposita commissione nominata dai Ministeri della salute e dell'economia e delle finanze, secondo le modalità indicate da un apposito regolamento adottato con decreto del Ministro della salute di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze.

Art. 7.

(Copertura finanziaria)

1. Agli oneri relativi all'attuazione della presente legge, pari a 500 milioni di euro per ciascun anno nel triennio 2006-2008, si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento iscritto, ai fini del bilancio triennale 2006-2008, nell'ambito dell'unità previsionale di base di parte corrente «Fondo speciale» dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2006, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al Ministero della salute.

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