

DISEGNO DI LEGGE

d'iniziativa dei senatori **DIONISI, MERIGGI, SALVATO, LIBERTINI, COSSUTTA, CROCETTA, SPETIČ, SERRI, TRIPODI, VOLPONI**
e **VITALE**

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 7 GENNAIO 1992

Norme per la cura e la profilassi della fibrosi cistica

ONOREVOLI SENATORI. — La mucoviscidosi, o fibrosi cistica del pancreas, è una malattia ereditaria, trasmessa con carattere autosomico recessivo, che interessa numerosi organi: pancreas, polmoni, fegato, intestino, ghiandole salivari. A prognosi sfavorevole, è presente nelle popolazioni di razza bianca con la frequenza di un caso ogni 1.500-2.000 nati vivi. Essa è caratterizzata da anomalie fisico-chimiche delle secrezioni mucose di diversi tipi di ghiandole esocrine con conseguente ostruzione dell'orifizio ghiandolare, aumentata concentrazione di sodio e cloro nel sudore, insufficiente produzione di enzimi pancreatici. Costituisce la causa più frequente di insufficienza respiratoria cronica grave nei

bambini e negli adolescenti e il suo decorso è caratterizzato da una sindrome similbronchiolitica con infezioni ricorrenti e da alterazioni anatomiche delle prime vie aeree e del parenchima polmonare come sinusiti croniche, broncopolmoniti ricorrenti, atelectasie polmonari, bronchiectasie e dallo sviluppo progressivo di una pneumopatia ostruttiva.

A carico dell'apparato digerente la sintomatologia è caratterizzata da ostruzione intestinale, sindrome «caliaca» o sindrome da malassorbimento, prolasso rettale. La cirrosi biliare può essere l'evoluzione dell'interessamento del fegato. Un *deficit* di accrescimento è la regola. Trasmessa come carattere mendeliano recessivo la malattia

è presente solo nei soggetti omozigoti. Le ricerche degli ultimi anni hanno consentito di documentare che il difetto di base è rappresentato da un'anomalia del trasporto di cloro nelle membrane delle cellule epiteliali ed alla identificazione del gene e la sua principale mutazione, aprendo nuove possibilità per ricerche ed eventuali terapie causali e criteri più avanzati di diagnosi genetica, in particolare di diagnosi del portatore.

Malgrado la discreta incidenza della malattia, il ricco quadro clinico con il quale si manifesta e le ripercussioni sulle attese e la qualità della vita dei malati e delle loro famiglie che ne fanno un problema di notevole importanza sociale, esiste a tutt'oggi, verso questa malattia, una scarsa attenzione degli amministratori del Servizio sanitario nazionale e degli operatori sanitari ed una sua conoscenza non ancora adeguata che ne ostacola il tempestivo riconoscimento. Meritoria per diffondere una maggiore sensibilità ed una migliore conoscenza della malattia è l'azione svolta dalle associazioni dei familiari dei malati e del volontariato.

I notevoli progressi degli ultimi anni, frutto dell'impegno di ricercatori e cultori, motivati dal rapporto professionale ed affettivo con i piccoli pazienti e sostenuti dalle associazioni delle famiglie più che da progetti organici di ricerca finalizzata finanziati dalle istituzioni preposte, hanno modificato profondamente la prognosi di questi malati e la qualità della loro vita.

La diversa evoluzione della malattia ha profondamente modificato i bisogni dei malati e delle loro famiglie e sostiene una domanda di assistenza diversificata che necessita di una risposta molto più articolata del passato.

Superato il reparto di pediatria come fondamentale punto di riferimento per questi pazienti, la cui vita si è notevolmente allungata, è oggi difficile stabilire quale sia l'articolazione delle strutture deputate alle erogazioni delle prestazioni e quali siano gli *standards* minimi di assistenza, proprio perchè ogni paziente ha una esigenza assistenziale particolare che deve

avere necessariamente una risposta ottimale.

La conoscenza della natura della malattia, la possibilità di porre la diagnosi in età prenatale (nelle prime settimane di vita intrauterina dal dosaggio degli enzimi microvillari del liquido amniotico e l'analisi del DNA dei villi coriali), in età neonatale (dosaggio della tripsina immunoreattiva su *spot* di sangue), e nella età successiva (*test* del sudore), e la complessità delle malattie che coinvolge più organi ed apparati e che può presentare quadri clinici dai più sfumati a quelli gravissimi che possono impegnare livelli terapeutici anche molto sofisticati, eroici e di frontiera, impongono la creazione di centri specialistici nei quali concorrano specifiche competenze professionali articolate e coordinate assiduamente per intervenire adeguatamente sui terreni della prevenzione, della diagnosi, della terapia e della riabilitazione.

L'esperienza ha indicato che, per ottimizzare l'attività di un centro per la fibrosi cistica, questo deve disporre di un bacino di utenza di circa 50.000 nati/anno in modo tale che possa individuare la totalità degli attesi (25-30 per anno) tra i nuovi nati, e, al fine di garantire, in modo continuativo, adeguati livelli di assistenza, deve disporre di posti letto per ricoveri prolungati od in un regime di *day hospital* per il *follow-up* e per la cura delle riacutizzazioni cliniche; deve essere in relazione con il medico di famiglia, le strutture delle USL di riferimento per sviluppare programmi di assistenza domiciliare, con centri di genetica, consultori familiari, reparti di ginecologia e ostetricia, reparti di pediatria di ospedali periferici, centri di chirurgia, di fisiopatologia respiratoria e broncopneumologia, di cardiologia, di gastroenterologia, di chirurgia toracica capace di praticare anche trapianti polmonari e di cuore-polmone, centri di dietologia e diabetologia centri per lo studio e la diagnosi della sterilità maschile, centri di endoscopia diagnostica e terapeutica, centri di malattie infettive, centri di riabilitazione e di ossigeno-

X LEGISLATURA - DISEGNI DI LEGGE E RELAZIONI - DOCUMENTI

terapia riabilitativa per programmi di ossigeno-terapia domiciliare, centri di terapia intensiva per il livello specialistico delle prestazioni.

Il centro di riferimento deve ancora garantire attività di istruzione dei familiari e degli stessi pazienti alla pratica della terapia; di assistenza psicologica ai malati ed ai familiari e di assistenza sociale in stretta collaborazione con le strutture sanitarie ed assistenziali periferiche.

Programmi di formazione professionale e di inserimento lavorativo avrebbero lo scopo di un completo recupero sociale dei malati e di un necessario superamento della condizione di emarginazione alla quale essi sono spesso relegati.

È ormai necessario che lo Stato esprima la cultura e la scelta solidaristica colmando il vuoto legislativo ed operativo di molte regioni.

DISEGNO DI LEGGE

Art. 1.

*(Istituzione dei centri regionali
per la fibrosi cistica)*

1. Al fine della prevenzione e della diagnosi della fibrosi cistica e della cura, riabilitazione e recupero sociale dei malati da essa affetti, le regioni e le province autonome di Trento e Bolzano prevedono nel primo piano sanitario regionale successivo alla data di entrata in vigore della presente legge la realizzazione di un «Centro regionale per la fibrosi cistica», ospedaliero o universitario, nell'ambito di un sistema dipartimentale interdisciplinare e polispecialistico.

Art. 2.

(Compiti del Centro)

1. Il Centro regionale per la fibrosi cistica:

a) provvede alla formazione e all'aggiornamento professionale del personale sanitario dei reparti di pediatria degli ospedali provinciali e del medico di base che ha a carico il paziente di fibrosi cistica;

b) collabora attivamente con il medico curante di ogni singolo paziente e con i reparti ospedalieri di pediatria;

c) informa il gruppo familiare sulle caratteristiche generali della malattia e sugli interventi di ordine assistenziale;

d) propone, e ove è necessario segue, per ogni singolo paziente il programma assistenziale individualizzato per gli opportuni interventi;

e) svolge compito di consulenza nei confronti delle unità sanitarie locali che ne fanno richiesta;

f) promuove l'erogazione della assistenza sociale e psicologica di cui il pazien-

te ed i familiari abbisognano attraverso il Servizio materno infantile della unità sanitaria locale competente territorialmente;

g) coordina la ricerca scientifica sulla malattia.

2. Il Servizio materno infantile di ogni singola USL è la struttura di raccordo tra l'ospedale periferico-reparto di pediatria ed il medico di base ed il consultorio familiare, il servizio psicopedagogico, il servizio di fisioterapia, il servizio di assistenza sociale.

Art. 3.

(Copertura finanziaria)

1. All'onere derivante dalla attuazione della presente legge le regioni provvedono attraverso il Fondo sanitario interregionale.

Art. 4.

(Volontariato)

1. Per il raggiungimento degli scopi della presente legge, le unità sanitarie locali si avvalgono della collaborazione e dell'aiuto delle associazioni di volontariato nelle forme previste dalle norme vigenti.