

## DISEGNO DI LEGGE

**d’iniziativa dei senatori LAVAGNINI, BEDIN, COVIELLO,  
VERALDI, FUSILLO, MONTELEONE, MAGGI, SERVELLO, RAGNO,  
BOSELLO, COLLINO, CARELLA, LOIERO, ZILIO, RESCAGLIO,  
CASTELLANI Pierluigi e ZANOLETTI**

**COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 27 MAGGIO 1996**

---

Norme per la prevenzione e la cura delle malattie  
metaboliche ereditarie

---

ONOREVOLI SENATORI. - L'articolo 32 della Costituzione tutela il diritto alla salute.

Questo principio però non sembra valere per i malati affetti da malattie metaboliche. Queste sono malattie ereditarie che colpiscono con una probabilità del 25 per cento ad ogni gravidanza quando entrambi i genitori sono portatori sani e consistono nel determinare l'alterazione di una reazione enzimatica. Si osservano così quadri clinici neonatali a rapida evoluzione, con ipotonia, convulsioni, coma e morte. Nelle forme a lenta progressione la sintomatologia insorge in età successive con ritardo della deambulazione e del linguaggio, difficoltà dell'alimentazione, episodi di vomito ricorrente, insufficienza epatica, alterazioni scheletriche, crisi convulsive e coma.

Dalla conoscenza iniziale di alcune malattie metaboliche si è passati alla individuazione di centinaia di nuove malattie (sono attualmente circa seimila), che purtroppo non sono codificate e riconosciute sul piano legislativo. Malgrado le singole malattie siano rare, l'incidenza degli errori congeniti del metabolismo nella popolazione non è affatto bassa, infatti rappresenta il 15-20 per cento dei ricoveri. Inoltre è necessario, nella gran parte dei casi, che la malattia sia

precocemente riconosciuta e trattata in modo adeguato e più tempestivamente possibile in ambiente altamente specializzato.

Il presente disegno di legge persegue l'obiettivo del riconoscimento delle malattie metaboliche in maniera non settoriale, e di dare dignità non alle malattie ma ai malati.

Con il testo di legge proposto si vuole colmare una serie di carenze quali:

il riconoscimento delle malattie metaboliche ereditarie di interesse sociale (articolo 1);

la consulenza genetica, la diagnosi prenatale e precoce (articolo 2);

le forniture di presidi farmaceutici e sanitari, ivi compresi i prodotti dietetici (comma 1 dell'articolo 3); l'istituzione di strutture specializzate di riferimento (comma 2 dell'articolo 3);

l'assistenza ospedaliera e domiciliare, con la piena fruibilità dei centri di riferimento (articolo 5);

il coinvolgimento delle associazioni delle famiglie dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie e delle associazioni di volontariato nei programmi di prevenzione ed educazione sanitaria (articoli 6 e 8).

**DISEGNO DI LEGGE**

## Art. 1.

*(Prevenzione delle malattie  
metaboliche ereditarie)*

1. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano predispongono, nell'ambito dei rispettivi piani sanitari, progetti-obiettivo, azioni programmatiche ed altre iniziative dirette a fronteggiare le malattie metaboliche ereditarie, da considerarsi malattie di alto interesse sociale.

2. Gli interventi regionali di cui al comma 1 sono rivolti:

a) alla prevenzione primaria ed alla diagnosi precoce e prenatale delle malattie metaboliche ereditarie;

b) alla cura e alla riabilitazione dei malati di malattie metaboliche ereditarie, provvedendo anche alla fornitura a domicilio delle apparecchiature, degli ausili e dei presidi sanitari necessari per il trattamento complessivo e per tutto il periodo ritenuto necessario per il trattamento della patologia su indicazione delle strutture di cui all'articolo 3, comma 2;

c) ad agevolare l'inserimento sociale, scolastico, lavorativo e sportivo dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie;

d) a favorire l'educazione e l'informazione sanitaria del cittadino malato, dei suoi familiari, nonchè della popolazione, con riferimento alla cura ed alla prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie;

e) a provvedere alla preparazione ed all'aggiornamento professionale del personale socio-sanitario addetto;

f) a promuovere programmi di ricerca atti a migliorare le conoscenze cliniche e di base delle malattie metaboliche ereditarie per aggiornare la possibilità di prevenzione, nonchè la diagnosi precoce, la cura e la riabilitazione.

## Art. 2.

*(Interventi preventivi)*

1. Ai fini della prevenzione della diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie e delle sue complicanze, le regioni indicano alle unità sanitarie locali, tenuto conto di criteri e metodologie stabiliti con atto di indirizzo e coordinamento emanato ai sensi dell'articolo 5 della legge 23 dicembre 1978, n. 833, sentito l'Istituto superiore di sanità, gli interventi operativi più idonei per attuare la più efficace attività di prevenzione e di diagnosi precoce.

## Art. 3.

*(Obblighi delle regioni)*

1. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, tramite le unità sanitarie locali, provvedono a fornire gratuitamente, su prescrizione del medico di libera scelta e su indicazione iniziale della struttura ospedaliera o universitaria riconosciuta, il materiale medico, tecnico, farmaceutico e dietetico ritenuto indispensabile e insostituibile, ivi compresa la terapia nutrizionale enterale e parenterale per la cura e la riabilitazione a domicilio dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie; i farmaci, i supplementi nutrizionali, i prodotti dietetici; i presidi sanitari, ivi compresi i farmaci ritenuti indispensabili ed insostituibili, a prescindere dalla loro classificazione nel prontuario farmaceutico.

2. Le regioni istituiscono, a livello ospedaliero o universitario, strutture specializzate di riferimento con funzione di prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione dei malati, di orientamento e coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative e informative e, dove ne esistano le condizioni adeguate, di ricerca delle malattie metaboliche ereditarie per le finalità di cui all'articolo 1. Le regioni, per ragioni di efficienza, qualificazione ed economia di risorse, possono costituire un consorzio con le regioni limitrofe per l'istituzione delle strut-

ture specializzate di riferimento. L'identificazione delle strutture suddette verrà comunque concordata tra l'assessorato alla sanità regionale e le associazioni delle famiglie, istituite da almeno un anno dalla data di entrata in vigore della presente legge.

3. Le regioni predispongono interventi per l'istituzione delle strutture di cui al comma 2, con riferimento agli indirizzi del Piano sanitario nazionale nell'ambito della programmazione sanitaria regionale.

4. Le regioni assicurano alle strutture di cui al comma 2 sedi idonee, personale e attrezzature, adeguati alla consistenza numerica dei pazienti assistiti e della popolazione residente, sulla base di valutazioni epidemiologiche e delle funzioni di cui al medesimo comma 2.

5. Le strutture di cui al comma 2 possono avvalersi del supporto assistenziale di servizi ospedalieri o territoriali da esse individuati nell'ambito della regione o delle regioni consorziate; esse coordinano le funzioni e le attività dei servizi di supporto inerenti l'assistenza ai malati affetti da malattie metaboliche ereditarie sulla base di piani e protocolli unitari.

6. Le regioni predispongono specifici stanziamenti per promuovere e sostenere le attività di ricerca rivolte alla prevenzione e alla cura delle malattie metaboliche ereditarie, laddove esistono strutture o condizioni adeguate per lo svolgimento di tale tipo di ricerca.

7. Le regioni assicurano l'eventuale trapianto di organi ed il servizio di trasporto immediato, anche aereo, per tale trapianto, senza alcun onere per il paziente e per la sua famiglia, indipendentemente dal reddito.

#### Art. 4.

##### *(Tessera personale)*

1. Al cittadino affetto da malattie metaboliche ereditarie è rilasciata, *una tantum*, dalla struttura di cui al comma 2 dell'articolo 3, una tessera personale che attesta l'esistenza della malattia. Il modello della

tessera deve corrispondere alle indicazioni stabilite con decreto del Ministro della sanità da emanare entro novanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge.

2. La tessera personale di cui al comma 1 riporta, nella forma più adeguata per la lettura automatizzata, le patologie e le complicanze correlate alla malattia di base.

3. I cittadini muniti della tessera personale, di cui al comma 1, hanno diritto alle prestazioni previste dal comma 1 dell'articolo 3.

4. In attesa del rilascio della tessera personale di cui al comma 1, la tessera stessa è sostituita da una certificazione di una delle strutture di cui al comma 2 dell'articolo 3.

#### Art. 5.

##### *(Assistenza ospedaliera e domiciliare)*

1. Le strutture di cui al comma 2 dell'articolo 3 provvedono alla cura e alla riabilitazione dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie sia in regime ospedaliero, sia in regime ambulatoriale, sia di *day-hospital*, sia a domicilio.

2. Le cure a domicilio sono assicurate, in regime di ospedalizzazione domiciliare e continuativa, su richiesta del paziente, di un familiare o del suo tutore, con la collaborazione del medico di libera scelta e con il sostegno di personale medico, infermieristico e riabilitativo, nonché di personale operante nel campo dell'assistenza sociale, adeguatamente preparato, con specifica formazione e preparazione nell'assistenza ai malati affetti da malattie metaboliche ereditarie, dalle strutture di cui al comma 2 dell'articolo 3.

3. Al fine di facilitare il trattamento, di cura e di riabilitazione domiciliare è consentita, per la terapia delle malattie metaboliche ereditarie, la prescrizione multipla di farmaci di cui all'articolo 1, comma 9, della legge 1° febbraio 1989, n. 37.

## Art. 6.

*(Educazione sanitaria)*

1. Le regioni promuovono ed organizzano, con la diretta collaborazione delle associazioni delle famiglie dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie, corsi di educazione sanitaria rivolti alla globalità della popolazione, in collaborazione con le strutture di cui al comma 2 dell'articolo 3.

## Art. 7.

*(Servizio militare e servizi sostitutivi)*

1. I cittadini affetti da malattie metaboliche ereditarie sono esonerati dal servizio militare e dai servizi sostitutivi di esso.

2. Per l'esonero di cui al comma 1 fa fede la certificazione di malattia redatta da una struttura di cui al comma 2 dell'articolo 3.

## Art. 8.

*(Associazioni di volontariato)*

1. Per il raggiungimento delle finalità di cui alla presente legge, le strutture di cui al comma 2 dell'articolo 3 e le unità sanitarie locali debbono avvalersi della collaborazione e del sostegno delle associazioni di volontariato maggiormente rappresentative, nelle forme e nei limiti previsti dalla legge 11 agosto 1991, n. 266, e successive modificazioni.

## Art. 9.

*(Copertura finanziaria)*

1. L'onere derivante dall'attuazione della presente legge è a carico dello stanziamento di bilancio relativo al Fondo sanitario nazionale iscritto nel capitolo 5941 dello stato di previsione del Ministero del tesoro per l'anno 1996 e nei corrispondenti capitoli per gli anni successivi.

2. Il Ministro del tesoro è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio.

3. I finanziamenti sono ripartiti in base alla consistenza numerica dei pazienti assistiti nelle singole regioni, alla popolazione residente, nonché alle documentate funzioni delle strutture ivi istituite, tenuto conto delle attività specifiche di prevenzione e, dove attuata e attuabile, di ricerca.

Art. 10.

*(Entrata in vigore)*

1. La presente legge entra in vigore il trentesimo giorno successivo alla sua pubblicazione nella *Gazzetta Ufficiale* della Repubblica italiana.