

# CAMERA DEI DEPUTATI N. 646

## PROPOSTA DI LEGGE

D'INIZIATIVA DEI DEPUTATI

**LUCCHESI, EMERENZIO BARBIERI, DORINA BIANCHI, D'ALIA, DI GIANDOMENICO, FILIPPO DRAGO, GIUSEPPE DRAGO, GIUSEPPE GIANNI, ANNA MARIA LEONE, LIOTTA, PERETTI, TUCCI, VOLONTÈ**

Legge quadro sulla prevenzione e la cura della talassemia, della drepanocitosi e delle emoglobinopatie genetiche

*Presentata il 7 giugno 2001*

ONOREVOLI COLLEGHI! — La talassemia e la drepanocitosi sono patologie endemiche, la cui origine si perde nella « notte dei tempi », le cui cause non sono state scoperte e comunque non sono state collegate ad alcun fenomeno patologico particolare.

La scienza ipotizza che con molta probabilità tali patologie siano collegate alla malaria in quanto il fenomeno si presenta più marcato nelle zone fluviali, lagunari e marittime, aree a forte concentrazione malarica.

La talassemia, chiamata anche « anemia mediterranea », perché è più diffusa nei Paesi che si affacciano sul Mediterraneo, in Italia ha la sua maggiore concentrazione nelle regioni insulari, meridionali e lungo il Po ed il delta padano e, a causa della forte emigrazione dalle predette zone, si è diffusa lungo tutta la penisola.

Le forme eclatanti consistono:

a) nei soggetti talassemici in una quasi totale assenza di produzione di globuli rossi da parte degli organi emopoie-

tici; conseguentemente, se tale soggetto non viene adeguatamente curato può andare incontro ad una morte prematura nei primissimi anni di vita (cioè non appena si arresta la produzione di emoglobina fetale (Hf) e dovrebbe cominciare la produzione di emoglobina cosiddetta « adulta »);

b) nei drepanocitici, gli organi emopoietici producono emoglobina adulta falci-forme (*drepanon* = falce) che, a causa dello stress, dell'altitudine, del freddo o caldo intenso o di concause patologiche di qualsiasi natura, precipita ed i globuli si cristallizzano, si aggregano tra di loro, provocando trombosi nei capillari più piccoli che causano uno stato patogeno con dolori atroci nelle varie parti del corpo colpite (muscoli, ossa dello scheletro, eccetera), con danno, talvolta, permanente delle stesse parti. In alcuni casi, allorché viene colpito un organo vitale (cervello, cuore, polmoni, eccetera) può subentrare la morte del soggetto o danni gravi irreversibili.

I soggetti affetti da ambo le forme sono stati stimati in Italia in qualche decina di migliaia. Attualmente i thalassemici vengono curati con emotrasfusioni, infusioni e con il farmaco *Desferal* in infusione a goccia lentissima, che va ad eliminare l'accumulo di ferro in vari organi, che, non eliminato, provocherebbe, in breve tempo, dapprima gravi malformazioni scheletriche e, successivamente, il decesso. I drepanocitici ed i thalasso-drepanocitici vengono curati, con infusioni di acqua e sedativi oltreché, per le connesse patologie, anche con derivati penicilिनici e con altre medicine necessarie per le diverse forme morbose conseguenti alla patologia di base.

Esistono ancora nella forma sperimentale alcune molecole di farmaci che fanno sperare in una cura più efficace, che allievi la severità e la gravità delle forme patologiche. Lo Stato, in ogni caso, non si è mai interessato né alla ricerca scientifica sulle cause patogeniche, né a quella farmacologica. Qualche movimento hanno registrato ambedue le ricerche sulla spinta delle associazioni costituite dagli stessi malati.

Esistono, inoltre, forme patologiche combinate del tipo intermedio più o meno gravi.

Esiste una popolazione, portatrice delle due più gravi forme patologiche, che è stata stimata in circa il 10 per cento della popolazione, ed è questo un fenomeno socialmente rilevante, in considerazione del quale si rende necessario approntare una legislazione che prenda atto della situazione e preveda i mezzi necessari, anche economici, per debellare, attraverso la cura dei soggetti esistenti, le malattie, e, attraverso la prevenzione e la ricerca scientifica, giungere alla soluzione del grave fenomeno patologico.

Le patologie, per la scarsa conoscenza scientifica, sono rimaste « sommerse » e sconosciute, poco osservate e niente affatto curate e le stesse famiglie in cui erano presenti soggetti thalassemici trascuravano il grave fenomeno per « vergogna » o, più benevolmente, per « ritrosia »!

Dal momento in cui uno scienziato (Cooley), circa settanta anni fa, scoprì la ragione e la causa delle malformazioni ossee di alcuni soggetti thalassemici osservati, la scienza e la medicina, in particolare in Italia (Bianchi e Silvestroni, Greppi, Russo, Vullo, Schilirò, Cao ed altri), si sono interessate alla patologia, tentando vie scientifiche per la cura, fino ad arrivare ai giorni nostri nei quali anche le famiglie dei thalassemici e drepanocitici hanno preso coscienza delle possibilità di guarigione, per cui hanno « svelato » il problema, lo hanno posto all'attenzione pubblica e lo hanno messo in evidenza, facendolo emergere e vedere come un problema sociale grave che affligge la nostra popolazione.

Anche il mondo medico-scientifico, presa coscienza che la patologia si può efficacemente contrastare, si è fortemente interessato alla soluzione del problema, non solo dell'universo thalasso-drepanocitico esistente, attraverso strutture e cure appropriate, ma si è posto alacremente a disposizione, puntando l'attenzione verso la soluzione definitiva e finale della patologia (prevenzione e ricerca farmacologica e genetica).

Solo nel 1999 il legislatore ha incluso le anemie emolitiche ereditarie nell'elenco delle malattie croniche e invalidanti per le quali sono previste particolari esenzioni della partecipazione al costo delle spese sanitarie per le relative prestazioni (regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 28 maggio 1999, n. 319), ma tale intervento, anche se unitario, non sembra sufficiente. Occorre che il legislatore nazionale prenda coscienza della rilevanza sociale della patologia (ripetiamo, il 10 per cento della popolazione è portatrice sana) e crei strutture, fornisca mezzi e solleciti la ricerca scientifica da parte del disponibile mondo medico-scientifico.

Ecco, onorevoli colleghi, la ragione umanitaria, sociale, civile e morale che sta a fondamento della presente proposta di legge, la quale va a riparare a millenni di trascuratezza del grave problema thalassemico e drepanocitico.

## PROPOSTA DI LEGGE

## ART. 1.

*(Compiti dello Stato e delle regioni).*

1. Lo Stato, attraverso le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, predispone, nell'ambito dei rispettivi piani sanitari, progetti-obiettivo, azioni programmate ed altre iniziative volte a combattere e prevenire la talassemia, la drepanocitosi, nonché tutte le altre forme di emoglobinopatie genetiche anche combinate, da considerare malattie ad alto rischio e ad elevato interesse sociale.

2. Le emoglobinopatie sono, altresì, considerate patologie rare e fruiscono di tutte le agevolazioni previste dalla legge per le malattie rare ed i farmaci orfani.

3. L'intervento dello Stato attraverso le regioni e le province autonome, ai sensi del comma 1, è volto:

a) alla prevenzione primaria ed alla diagnosi precoce della talassemia, drepanocitosi, e di tutte le altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche;

b) alla cura e riabilitazione dei malati delle patologie di cui alla lettera a);

c) alla agevolazione dell'inserimento sociale, scolastico, lavorativo e sportivo dei malati;

d) a favorire l'educazione e l'informazione sanitaria del cittadino malato, dei suoi familiari e dell'intera popolazione a rischio e non a rischio;

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

f) a promuovere programmi di ricerca finalizzati al miglioramento degli *standard* di prevenzione, di diagnosi, di cura e di ricerca farmacologica e genetica

tesi alla guarigione delle patologie di cui al presente comma.

ART. 2.

*(Prevenzione).*

1. Ai fini della prevenzione delle patologie di cui all'articolo 1 le regioni e le province autonome indicano alle aziende sanitarie locali, sentito l'Istituto superiore di sanità, gli interventi operativi più idonei diretti a:

a) individuare, mediante *screening* obbligatori, le fasce di popolazione portatrici asintomatiche a rischio delle emoglobinopatie;

b) attuare una campagna informativa nelle scuole, nei posti di lavoro, in tutti i luoghi di prevenzione e cura, pubblici e privati, in tutti i laboratori e studi professionali medici, nei consultori pubblici e privati e negli uffici demografici comunali, mediante un obbligo informativo imposto, in particolare, agli uffici dello stato civile, alle parrocchie e ad ogni altro luogo ritenuto opportuno;

c) attuare una diagnosi obbligatoria precoce in tutti i nati;

d) individuare le strutture ospedaliere deputate ad attuare la prevenzione.

ART. 3.

*(Centri di alta specializzazione).*

1. Le regioni e le province autonome istituiscono, a livello ospedaliero o universitario, un centro di alta specializzazione di riferimento, con funzioni di ricerca, di prevenzione, di diagnosi e cura e di riabilitazione dei malati di cui alla presente legge, nonché di orientamento e coordinamento della attività sanitarie, sociali, formative ed informative. Le regioni e le province autonome assicurano al rispettivo centro, personale, strutture ed attrezzature adeguati alla consistenza percentuale

dei pazienti assistiti in rapporto alla popolazione residente.

2. Il centro di cui al comma 1 può avvalersi del supporto assistenziale dei servizi ospedalieri o territoriali da esso individuati nell'ambito della regione o della provincia autonoma ai sensi dell'articolo 5.

#### ART. 4.

*(Tessera personale).*

1. Al cittadino affetto da talassemia, drepanocitosi o da altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche è rilasciata dal centro di cui all'articolo 3 una tessera personale che attesta l'esistenza della malattia.

2. Il modello della tessera personale deve corrispondere alle indicazioni stabilite con decreto del Ministro della sanità, da emanare entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge.

3. La tessera personale, nella forma più adeguata per una lettura anche automatizzata, deve riportare dettagliatamente le patologie e le complicanze correlate alla malattia di base.

4. La certificazione contenuta nella tessera personale attestante la sussistenza della patologia ha efficacia probatoria nei confronti di ogni altro ente, organo o commissione operante nel territorio dello Stato.

5. In sede di prima attuazione della presente legge la tessera personale è sostituita da una certificazione rilasciata da un centro di talassemia o da un centro di *day-hospital* già esistente o istituito ai sensi dell'articolo 5.

#### ART. 5.

*(Istituzione di centri di day-hospital).*

1. La regione o la provincia autonoma, in accordo con il Piano sanitario nazionale, individua le aziende ospedaliere, territorialmente competenti, presso le

quali istituisce servizi o centri per la diagnosi e cura della talassemia in regime ambulatoriale o *day-hospital*, al fine di garantire ai pazienti la possibilità di effettuare le terapie trasfusionali periodiche in regime di assoluta sicurezza e senza necessità di ricovero e determina, altresì, l'aggregazione dei servizi o centri alle divisioni di ematologia e, ove queste non esistono, alle divisioni di medicina generale o di pediatria, presso le quali, nei casi di acuzie patologiche, possono essere ricoverati gli emopatici a seconda della loro età. In ogni caso, le strutture ospedaliere assicurano ai pazienti prestazioni mediche pluridisciplinari per tutte le patologie conseguenti, connesse alla patologia emoglobinica di base, in piena sintonia con la *équipe* medica dei centri o servizi, che, in caso di ricovero, deve essere avvertita e con l'eventuale sostegno dei centri di cui all'articolo 3.

ART. 6.

*(Cura e riabilitazione).*

1. Le regioni e le province autonome forniscono gratuitamente ai pazienti di cui alla presente legge il materiale medico, tecnico e farmaceutico, direttamente o attraverso le aziende sanitarie locali, sulla base della certificazione contenuta nella tessera personale di cui all'articolo 4.

2. I farmaci necessari alla cura delle patologie di base o di quelle connesse, indipendentemente dal reddito, sono esenti da *ticket* e sono gratuitamente forniti dalle aziende ospedaliere, che curano tale servizio tramite le farmacie interne. La fornitura dei farmaci al paziente viene effettuata tramite i centri o i servizi di cui all'articolo 5. I farmaci concessi sono quelli indicati nell'apposita sezione della tessera personale di cui all'articolo 4.

ART. 7.

*(Progetti di ricerca).*

1. Lo Stato, le regioni e le province autonome finanziano progetti di ricerca

finalizzati alla cura, alla prevenzione e alla guarigione della patologia talassemica, drepanocitica e di ogni altra forma combinata di emoglobinopatia genetica, su proposta dei centri di cui all'articolo 3, dietro presentazione di progetti dettagliati, presentati da *équipe* mediche o universitarie, nei limiti di spesa stabiliti all'articolo 14, comma 11.

2. I progetti di ricerca sono sottoposti all'esame della commissione di cui al comma 9 dell'articolo 14 o di quella istituita presso il Ministero della sanità con le stesse modalità ivi previste e secondo un regolamento del Ministro della sanità da adottare entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge.

3. La ricerca medico-scientifica di base e farmacologica è regolamentata dalle leggi statali vigenti e dalle disposizioni in materia emanate dall'Unione europea.

4. Sono applicabili alla ricerca farmacologica le disposizioni legislative in materia di ricerca per i farmaci relativi alle malattie rare.

#### ART. 8.

*(Attività lavorativa).*

1. Lo Stato promuove l'inserimento dei cittadini affetti da talassemia, drepanocitosi o da altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche nel mondo del lavoro.

2. La talassemia, la drepanocitosi e le altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche, ai sensi dell'articolo 1, comma 3, della legge 21 novembre 1988, n. 508, sono compatibili con il diritto all'avvicinamento al lavoro, anche quando, a seguito degli accertamenti medico-legali, venga determinata l'invalidità al 100 per cento e venga concesso il diritto all'indennità di accompagnamento.

3. L'accertamento delle residue capacità lavorative è eseguito dai centri di cui all'articolo 3, annotato, su richiesta degli interessati, sulla tessera di cui all'articolo 4 e fa fede ai sensi di legge.

4. La certificazione di cui al comma 3 del presente articolo dà diritto alla iscrizione negli elenchi speciali di cui all'articolo 8 della legge 12 marzo 1999, n. 68.

ART. 9.

*(Attività sportive).*

1. La talassemia, la drepanocitosi e le altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche non sono cause ostative all'accertamento dell'idoneità fisica per lo svolgimento delle attività sportive.

ART. 10.

*(Esonero dal servizio militare  
e dai servizi sostitutivi).*

1. I cittadini affetti da talassemia, drepanocitosi o da altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche sono esonerati dal servizio militare e dai servizi sostitutivi di esso, dietro presentazione della tessera personale di cui all'articolo 4. Per tale esonero non può essere effettuata alcuna discriminazione in relazione all'avviamento al lavoro ed all'occupazione in ogni ambito lavorativo pubblico e privato, in mansioni compatibili con la situazione patologica soggettiva.

ART. 11.

*(Servizio militare ed assunzione  
nei corpi militarizzati).*

1. Nei confronti dei portatori sani di talassemia, di drepanocitosi o di altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche non può essere operata alcuna forma di discriminazione ai fini del servizio militare e dell'assunzione nei corpi militarizzati.



## ART. 12.

*(Interpretazione autentica dell'articolo 1 della legge 11 febbraio 1980, n. 18).*

1. L'articolo 1 della legge 11 febbraio 1980, n. 18, e successive modificazioni, deve essere interpretato nel senso che l'incapacità di compiere gli atti quotidiani della vita non è correlata alle attitudini, ma alla concreta impossibilità di svolgere le primarie funzioni senza l'assistenza prevalente, anche non continua, di terzi.

## ART. 13.

*(Applicazione ai soggetti talassemici, drepanocitici o affetti dalle varie forme combinate di emoglobinopatie genetiche della legge 5 febbraio 1992, n. 104).*

1. Ai cittadini affetti da talassemia, drepanocitosi e da altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche si applica la legge 5 febbraio 1992, n. 104, in quanto compatibile con la presente legge, ed essi possono fruire dei diritti e delle agevolazioni previste dalla medesima legge n. 104 del 1992, sulla base delle certificazioni contenute nella tessera personale di cui all'articolo 4 della presente legge. Resta fermo quanto disposto dal regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 28 maggio 1999, n. 329.

## ART. 14.

*(Organizzazioni di volontariato).*

1. Lo Stato riconosce le associazioni di persone affette da talassemia, da drepanocitosi o da forme combinate di emoglobinopatie genetiche, e dei rispettivi familiari fino al secondo grado in linea retta e collaterale, come organizzazioni di volontariato ai sensi della legge 11 agosto 1991, n. 266, e successive modificazioni, e delle leggi regionali emanate in materia, con diritto ad essere iscritte negli albi delle

organizzazioni di volontariato istituiti dalle regioni e dalle province autonome.

2. I soggetti di cui al comma 1 possono fare parte di una sola associazione ai fini delle provvidenze previste dalla presente legge.

3. Alle associazioni di cui al comma 1, aventi sede ed operanti nel territorio dello Stato, sono concessi contributi dalle regioni e dalle province autonome competenti per:

*a)* la realizzazione di programmi rivolti all'informazione e prevenzione del fenomeno delle talassemie, delle drepanocitosi e delle altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche, ivi compreso il fenomeno dei portatori sani di talassemia;

*b)* l'attuazione di interventi volti a garantire la tutela della salute nei luoghi di lavoro dei soggetti affetti da forme di emoglobinopatie;

*c)* il sostegno psicologico e sociale, ivi compresa l'attività di segretariato sociale, in favore dei talassemici;

*d)* il funzionamento delle medesime associazioni.

4. I contributi di cui al comma 3 possono essere, altresì, concessi, con le stesse modalità ivi previste, anche per la promozione dell'immagine dei talassemici nella società e per la lotta, anche sotto il profilo legale, contro la loro emarginazione negli ambiti di vita e di lavoro. L'erogazione dei contributi alle associazioni è disposta con decreto dell'assessore della regione o della provincia autonoma competente in materia di sanità.

5. I programmi di cui alla lettera *a)* del comma 3, predisposti dalle associazioni, sono presentati entro e non oltre il mese di marzo di ogni anno all'assessorato della regione o della provincia autonoma competente in materia di sanità.

6. I contributi di cui alla lettera *d)* del comma 3 sono concessi in relazione alle spese preventivate ed, in ogni caso, in misura non superiore a lire 50 milioni per ogni associazione in proporzione agli as-

sociati talassemici, drepanocitici e di altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche.

7. È fatto obbligo alle associazioni beneficiarie di presentare, entro il 28 febbraio dell'esercizio successivo a quello di concessione, la documentazione in originale relativa alle spese effettivamente sostenute, pena la decadenza per l'anno successivo dal diritto ai contributi previsti dal presente articolo.

8. I programmi e gli interventi di cui alle lettere *a)*, *b)* e *c)* del comma 3 del presente articolo e di cui all'articolo 2 sono finanziati per l'intera spesa ammessa fino ad un massimo di lire 50 milioni per ciascuna associazione.

9. I contributi di cui al presente articolo sono attribuiti alle associazioni richiedenti da una commissione regionale o della provincia autonoma, composta da dieci membri, nominati dall'assessore regionale o provinciale competente in materia di sanità, della quale fanno parte, oltre all'assessore o ad un suo delegato, tre talassemici maggiorenni ovvero i genitori o parenti di talassemici, entro il secondo grado in linea retta e collaterale, nominati dalle associazioni regionali maggiormente rappresentative, da un funzionario medico dell'assessorato alla sanità e da uno amministrativo, che assume anche la veste di segretario della commissione e da quattro medici esperti nella diagnosi, cura e prevenzione della talassemia, secondo un regolamento, che è emanato da ciascun assessore regionale o provinciale competente in materia di sanità, entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge.

10. L'assessore regionale o provinciale competente in materia di sanità, sentita la commissione di cui al comma 9, è autorizzato a concedere contributi a copertura dell'intera spesa per la realizzazione, da parte di ricercatori singoli o di *équipe* operanti in strutture sanitarie pubbliche, di progetti di ricerca sulla prevenzione e cura della talassemia.

11. I progetti di ricerca di cui al comma 10 possono avere carattere pluriennale. Nei limiti di un triennio il contributo per

la realizzazione di ciascun progetto non può superare i 150 milioni di lire l'anno.

12. I programmi di cui alla lettera *a*) del comma 3 possono prevedere interventi diretti all'informazione nelle scuole di ogni ordine e grado della regione e della provincia autonoma.

13. L'assessorato regionale o provinciale competente in materia di pubblica istruzione, anche attraverso gli uffici scolastici regionali, assume ogni iniziativa necessaria all'attuazione degli interventi di cui al comma 12.

14. I consultori familiari pubblici operanti nelle regioni e nelle province autonome ed i consultori familiari privati beneficiari dei contributi regionali o provinciali, sono tenuti a realizzare corsi di informazione finalizzati a diffondere la conoscenza della talassemia ed a prevenirne la diffusione, anche su proposta e di intesa con le associazioni di cui al comma 1.

15. I comuni hanno l'obbligo di distribuire ai cittadini materiale illustrativo per la prevenzione della talassemia, della drepanocitosi e delle altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche, anche attraverso gli uffici di stato civile all'atto della richiesta dei documenti per il matrimonio.

16. Le regioni e le province autonome possono concedere i contributi di cui al presente articolo per la ricerca farmacologica e scientifica anche a strutture private, mediante convenzioni da stipulare tra l'assessorato regionale o provinciale competente in materia di sanità e l'ente o società o ditta privata, previo parere deliberativo espresso sui progetti presentati da parte della commissione di cui al comma 9.

#### ART. 15.

*(Osservatorio epidemiologico nazionale).*

1. Tra i centri o servizi istituiti dalla presente legge è costituito un sistema informativo automatizzato, denominato « Osservatorio epidemiologico nazionale »

(OEN) collegato all'osservatorio epidemiologico regionale (OER), con sede presso la regione Sicilia, e con il supporto informatico istituito presso il medesimo OER, presso il quale confluiscono tutti i dati epidemiologici a livello nazionale ed a livello dell'Unione europea. L'OEN ha come scopo la gestione medico-scientifica automatizzata di tutti i pazienti, l'archiviazione di tutti i dati individuali, la gestione del Registro nazionale della thalassemia, della drepanocitosi e di tutte le altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche, i dati statistici e i dati farmacologici, nonché l'archiviazione di dati individuali relativi ai cittadini individuati come portatori di thalassemia, drepanocitosi o di altre forme patologico-genetiche di emoglobinopatie, anche combinate. Alla regione Sicilia sono rimborsate, da parte delle regioni e delle province autonome che fruiscono del sistema informativo, le spese di gestione dell'OEN sulla base di un rendiconto finale delle spese per singola regione, e provincia autonoma, da computare sulla base del numero dei malati o dei cittadini esaminati ed inseriti nel sistema informativo.

2. Al sistema informativo di cui al comma 1 possono accedere lo Stato, le regioni, le province autonome e tutti i centri e servizi previsti dalla presente legge, nonché gli organismi sanitari dell'Unione europea, dell'Organizzazione mondiale della sanità e i privati cittadini, tramite i citati centri e servizi.

#### ART. 16.

##### *(Copertura finanziaria).*

1. All'onere derivante dall'attuazione della presente legge, con esclusione dell'articolo 14, si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento iscritto, ai fini del bilancio triennale 2001-2003, nell'ambito dell'unità previsionale di base di parte corrente « Fondo speciale » dello stato di previsione del Ministero del tesoro, del bilancio e della programmazione economica per l'anno 2001, allo

scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al Ministero della sanità. All'onere derivante dall'articolo 14 provvedono le regioni a carico dei rispettivi bilanci.

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



Lire 500 = € 0,26



\*14PDL0015170\*