



DISEGNO DI LEGGE

**d’iniziativa dei senatori MARINELLO, RUVOLO, GUALDANI, MAZZONI,
ALICATA, TORRISI, PAGANO e SCOMA**

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 10 APRILE 2013

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

ONOREVOLI SENATORI. - La talassemia e la drepanocitosi sono patologie endemiche, la cui origine si perde nella «notte dei tempi» e 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 e il delta padano e, a causa della forte emigrazione dalle predette zone, si è diffusa lungo tutta la penisola.

Le forme eclatanti di tali patologie consistono:

a) nei soggetti talassemici, in una quasi totale assenza di produzione di globuli rossi da parte degli organi emopoietici; conseguentemente, se tali soggetti non sono adeguatamente curati possono andare incontro a 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 falciiforme (*drepanon*=falce) che, a causa dello *stress*, dell'altitudine, del freddo o del caldo intenso o di concause patologiche di qualsiasi natura, precipita e i globuli si cristallizzano e 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, quando è colpito un organo vitale (cervello, cuore, polmoni eccetera) può subentrare la morte del soggetto o un danno grave irreversibile.

I soggetti affetti da ambedue le forme patologiche sono stati stimati in Italia in qualche decina di migliaia. Attualmente i talassemici sono curati con emotrasfusioni, infusioni e con il farmaco *Desferal* in infusione a goccia lentissima, che va a eliminare l'accumulo di ferro in vari organi, il quale, non eliminato, provocherebbe, in breve tempo, dapprima gravi malformazioni scheletriche e successivamente il decesso. I drepanocitici e i talasso-drepanocitici sono curati con infusioni di acqua e con sedativi oltre che, per le connesse patologie, con derivati penicillinici 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 allevii 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 dei 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 totale, 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.

Tali 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 talassemici trascuravano il grave fenomeno per «vergogna» o, più benevolmente, per «ritrosia»!

Dal momento in cui uno scienziato (Cooley), più di settanta anni fa, scoprì la ragione e la causa delle malformazioni ossee di alcuni soggetti talassemici osservati, la scienza e la medicina, in particolare in Italia (Bianchi e Silvestroni, Greppi, Russo, Vullo, Schilirò, Cao e altri), si sono interessate alla patologia, tentando vie scientifiche per la cura, fino ad arrivare ai giorni nostri, nei quali anche le famiglie dei talassemici e dei 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 talasso-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, ma tale intervento non sembra sufficiente. Occorre che il legislatore nazionale prenda coscienza della rilevanza sociale della patologia (si ripete, circa 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 talassemico e drepanocitico.

DISEGNO 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, pre-dispone, nell'ambito dei rispettivi piani sanitari, progetti-obiettivo, azioni programmate e altre iniziative volte a combattere e a prevenire la talassemia, la drepanocitosi, nonché tutte le altre forme di emoglobinopatie genetiche anche combinate, da considerare patologie 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 e per 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 e alla diagnosi precoce della talassemia, della drepanocitosi e di tutte le altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche;

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

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

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

e) a provvedere all'aggiornamento e alla preparazione professionali 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 finalizzati

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 di Trento e di Bolzano 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 genetiche;

b) attuare una campagna informativa nelle scuole, nei posti di lavoro, in tutti i luoghi di prevenzione e di cura, pubblici e privati, in tutti i laboratori e gli 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 di Trento e di Bolzano istituiscono, a livello ospedaliero o universitario, un centro di alta specializzazione di riferimento, con funzioni di ricerca, di prevenzione, di diagnosi, di cura e di riabilitazione dei malati di cui alla presente legge, nonché di orientamento e di coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative e informative. Le regioni e le province autonome assicurano al rispet-

tivo centro personale, strutture e 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 o dei centri 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, da 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 patologia.

2. Il modello della tessera personale deve corrispondere alle indicazioni stabilite con decreto del Ministro del lavoro, della salute e delle politiche sociali, 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 la patologia di base, le eventuali patologie connesse e le complicanze correlate.

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 servizio o un centro di *day-hospital* già esistente o istituito ai sensi dell'articolo 5.

Art. 5.

(Istituzione di servizi e 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 istituire servizi o centri per la diagnosi e cura della talassemia in regime ambulatoriale o di *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 dei 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 l'*équipe* medica dei centri o dei 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 di Trento e di Bolzano 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 è 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 di Trento e di Bolzano finanziano progetti di ricerca finalizzati alla cura, alla prevenzione e alla guarigione delle patologie talassemica e 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 13, comma 11.

2. I progetti di ricerca sono sottoposti all'esame della commissione di cui al comma 9 dell'articolo 13 o di quella istituita presso il Ministero del lavoro, della salute e delle politiche sociali con le stesse modalità ivi previste e secondo un regolamento del Ministro del lavoro, della salute e delle politiche sociali da adottare entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge.

3. La ricerca medico-scientifica di base e farmacologica sulle patologie di cui alla presente legge è regolamentata ai sensi della legislazione statale vigente e delle 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, da drepanocitosi e 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'inserimento nel mondo del lavoro, anche quando, a seguito degli accertamenti medico-legali, sia riconosciuta l'invalidità al 100 per cento e sia concessa l'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 all'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.

(Servizio civile nazionale e 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 civile nazionale e dell'assunzione nei Corpi militarizzati.

Art. 11.

(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, si interpreta 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. 12.

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

1. Ai cittadini affetti da talassemia, drepanocitici e da altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche si applica la legge 5 febbraio 1992, n. 104, e successive modificazioni, in quanto compatibile con la presente legge, ed essi possono fruire dei diritti e delle agevolazioni previsti dalla medesima legge n. 104 del 1992, e successive modificazioni, 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, e successive modificazioni.

Art. 13.

(Organizzazioni di volontariato)

1. Lo Stato riconosce le associazioni di persone affette da talassemia, da drepanocitosi o da altre 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 a essere iscritte agli albi delle organizzazioni di volontariato istituiti dalle regioni e dalle province autonome di Trento e di Bolzano.

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 e 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 alla prevenzione 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 soggetti talassemici;

d) il funzionamento delle 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 soggetti 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 di cui al comma 1 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 di cui al comma 1, 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 e, in ogni caso, in misura non superiore a 26.000 euro per ogni associazione di cui al comma 1 in proporzione agli associati talassemici, drepanocitici e affetti da altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche.

7. È fatto obbligo alle associazioni di cui al comma 1 beneficiarie dei contributi di cui al comma 3 di presentare, entro il 28 febbraio dell'anno successivo a quello di concessione dei medesimi contributi, la documentazione in originale relativa alle spese effettivamente sostenute, pena la decadenza per l'anno successivo dal diritto agli stessi contributi.

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 a un massimo di 26.000 euro per ciascuna associazione di cui al comma 1.

9. I contributi di cui al presente articolo sono attribuiti alle associazioni richiedenti di cui al comma 1 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 a un suo delegato, tre soggetti talassemici maggiorenni ovvero i genitori o i parenti di soggetti talassemici entro il secondo grado in linea retta e collaterale, nominati dalle associazioni regionali maggiormente rappresentative, da un funzionario

medico dell'assessorato 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 sulla 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 77.500 euro 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 o della provincia autonoma.

13. L'assessorato regionale o provinciale competente in materia di 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 e i consultori familiari privati beneficiari dei contributi regionali o provinciali sono tenuti a realizzare corsi di informazione finalizzati a diffondere la conoscenza della talassemia e a prevenirne la diffusione, anche su proposta e d'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 dello stato civile all'atto della richiesta dei documenti per il matrimonio.

16. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano 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 la società o la ditta privata previo parere deliberativo espresso sui progetti presentati da parte della commissione di cui al comma 9.

Art. 14.

(Osservatorio epidemiologico nazionale)

1. Tra i centri o i servizi previsti 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 siciliana, e con il supporto informatico istituito presso il medesimo OER, cui confluiscono tutti i dati epidemiologici a livello nazionale e a livello dell'Unione europea. L'OEN ha come scopo la gestione medico-scientifici automatizzata di tutti i pazienti, l'archiviazione di tutti i dati individuali, la gestione del registro nazionale della talassemia, della drepanocitosi e delle altre forme combinate di emoglobinopatie genetiche, l'elaborazione e l'archiviazione dei dati statistici e farmacologici, nonché l'archiviazione di dati individuali relativi ai cittadini individuati come portatori di talassemia, di drepanocitosi o di forme genetiche di emoglobinopatie, anche combinate. Alla Regione siciliana 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 nu-

mero dei malati o dei cittadini esaminati e inseriti nel sistema informativo.

2. Al sistema informativo di cui al comma 1 possono accedere lo Stato, le regioni, le province autonome di Trento e di Bolzano e tutti i centri e i 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. 15.

(Copertura finanziaria)

1. All'onere derivante dall'attuazione della presente legge, con esclusione dell'articolo 13, si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento del fondo speciale di parte corrente iscritto, ai fini del bilancio triennale 2014-2016, nell'ambito del programma «Fondi di riserva e speciali» della missione «Fondi da ripartire» dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2014, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al medesimo Ministero.

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

