



DISEGNO DI LEGGE

d'iniziativa della senatrice GRANAIOLA

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 30 SETTEMBRE 2013

Disposizioni per il riconoscimento dei diritti dei pazienti affetti da malattie rare

ONOREVOLI SENATORI. - Le malattie rare (MR), secondo una definizione adottata in ambito europeo, hanno una prevalenza nella popolazione inferiore a cinque casi ogni 10.000 abitanti. Si tratta di patologie eterogenee, accomunate da problematiche assistenziali simili, che necessitano di essere affrontate globalmente e che richiedono una particolare e specifica tutela, per le difficoltà diagnostiche, la gravità clinica, il decorso cronico, gli esiti invalidanti e l'onerosità del trattamento.

Le MR costituiscono un problema di sanità pubblica per l'impatto numerico sulla popolazione. Secondo una stima dell'Organizzazione mondiale della sanità (OMS) rappresentano il 10 per cento delle patologie umane note. Si stima che il 6-8 per cento della popolazione europea, complessivamente 27-36 milioni di cittadini, sia affetto da una MR. L'OMS ha calcolato l'esistenza di circa 6.000 entità nosologiche, ma si tratta probabilmente di una stima riduttiva e, di fatto, l'Unione europea (UE) calcola il loro numero in circa 8.000.

L'effettiva numerosità delle MR varia in funzione dell'affinamento degli strumenti diagnostici e dell'evoluzione delle classificazioni in uso. In particolare, le analisi genetiche hanno dimostrato l'eterogeneità di molte malattie, per cui condizioni di per sé non rare, se considerate solo a livello del loro meccanismo molecolare, potrebbero rientrare nel novero della rarità (ad esempio la forma più comune di sordità genetica interessa circa una persona ogni 10.000). I test genetici stanno perciò producendo una parcellizzazione di molte malattie, ricollocando molte di esse, clinicamente non rare, nella categoria delle MR. Per queste ragioni, il

problema delle MR deve essere valutato facendo anche riferimento ai loro aspetti clinici e funzionali.

Molte MR sono complesse, gravi, degenerative, cronicamente invalidanti; circa un terzo di esse riduce le attese di vita a meno di cinque anni, mentre molte altre non incidono significativamente sulla durata della vita, se vengono diagnosticate in tempo e trattate appropriatamente; altre condizioni, infine, permettono di svolgere una vita qualitativamente normale, anche in assenza di trattamento.

Le MR possono colpire le abilità fisiche e mentali, le capacità sensoriali e comportamentali. Le disabilità ad esse correlate limitano le opportunità educative, professionali e sociali e, indirettamente, possono essere causa di discriminazione.

Il ritardo nella diagnosi delle MR dipende da vari fattori, tra cui la mancanza di conoscenze adeguate da parte dei medici spesso collegata alla estrema rarità della malattia, la presenza di segni clinici individualmente non diagnostici, l'assenza o la limitata disponibilità di test diagnostici, la frammentazione degli interventi, l'inadeguatezza dei sistemi sanitari. Ne consegue che molti malati rari non riescono ad ottenere un inquadramento della loro patologia nel corso di tutta la loro vita.

Il Consiglio dell'Unione europea ha raccomandato agli Stati membri di elaborare e attuare piani o strategie appropriate per le MR o esplorare misure nell'ambito di altre strategie di sanità pubblica, al fine di garantire alle persone affette l'accesso ad un'assistenza qualitativamente elevata, dal punto di vista diagnostico e terapeutico.

A causa del limitato numero dei pazienti e delle limitate esperienze disponibili, per garantire la diagnosi e la cura di queste malattie, la UE considera indispensabile l'istituzione di una rete di riferimento europea per le MR, nell'ambito della quale privilegiare, quando appropriato, il trasferimento e lo scambio delle esperienze, lo scambio di informazioni e di dati, di campioni biologici, di immagini radiologiche e altri elementi diagnostici, anziché movimentare i pazienti. Tra gli strumenti che l'UE intende maggiormente condividere sono elencati i registri e i database, le linee-guida e le informazioni, le immagini trasmesse per via telematica, le attività di formazione.

Il percorso assistenziale delle persone affette da MR inizia da un sospetto diagnostico formulato o da un medico ospedaliero o da un professionista che opera nell'ambito dell'assistenza territoriale. Di solito sono il medico di medicina generale o il pediatra di libera scelta che inviano il paziente allo specialista del Servizio sanitario nazionale (SSN) incaricato di avviare il percorso nell'ambito dello stesso SSN. A volte, è lo stesso paziente, o sono i suoi familiari che riportano i segni e i sintomi alle strutture sanitarie, innescando *iter* diagnostici particolari. La prima formulazione del sospetto diagnostico è un elemento critico del percorso, in quanto influenza la possibilità di un trattamento tempestivo e, di conseguenza, il decorso della malattia. Per ridurre il tempo che intercorre tra la comparsa dei primi sintomi e la diagnosi di MR sono molto rilevanti tutte le azioni rivolte alla formazione e all'aggiornamento dei professionisti che operano in questo articolato sistema di servizi, che per brevità può essere definito sistema di riferimento, compreso il loro inserimento nei programmi di formazione obbligatoria predisposti dalle regioni. Devono anche essere incentivati gli strumenti e le infrastrutture capaci di guidare ed orientare tutti i medici verso il sospetto di MR. Quando sussiste un sospetto diagnostico, il medico deve

immediatamente inviare il paziente ad un presidio della rete formalmente individuato dalle regioni per la specifica malattia o per il gruppo delle MR al quale si ritiene appartenga la patologia sospettata. Compete infatti ai presidi accreditati garantire l'*iter* diagnostico della MR senza costi per il paziente, per le procedure eseguite in regime ambulatoriale. Qualora l'*iter* diagnostico richieda prestazioni che possono essere effettuate solo in unità operative non comprese tra quelle del presidio della rete, lo stesso presidio deve farsi carico di assicurarne l'esecuzione presso altre strutture del SSN. In particolare, nei casi in cui l'accertamento può essere effettuato direttamente su un campione biologico, il presidio deve farsi carico di eseguire il prelievo del campione, provvedere alla spedizione e garantire l'esecuzione dell'indagine. Quando la conferma diagnostica richieda l'esecuzione di *test* genetici sui familiari del *probando*, anche queste indagini devono essere eseguite in regime di gratuità. In ogni caso, l'*iter* diagnostico deve essere organizzato in modo da garantire la migliore qualità e completezza con il minore disagio per il paziente e la sua famiglia. Per questo, devono essere promossi ed incentivati gli accordi tra regioni e tra presidi della rete, per permettere forme di consulenza a distanza anche attraverso strumenti informatici di condivisione della documentazione medica. A tale scopo, le regioni potranno attuare accordi per consentire che le prestazioni di consulenza siano oggetto di specifica tariffazione.

Tutti gli accertamenti diagnostici devono essere eseguiti secondo i criteri, supportati dalle evidenze scientifiche, di appropriatezza ed efficacia, essenzialità e sicurezza. Gli accertamenti il cui valore diagnostico è ancora oggetto di ricerca scientifica non sono compresi tra quelli erogati dal SSN. In ogni caso essi possono essere proposti solo nel contesto di un progetto di ricerca approvato da un Comitato etico, previa sottoscrizione del

consenso informato da parte del paziente o dei suoi tutori.

Qualora alla fine dell'*iter* diagnostico si confermi la presenza di una MR compresa nell'elenco previsto dal regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, è compito dello specialista del presidio redigere il certificato di MR e rilasciarlo al paziente nel più breve tempo possibile. Le ASL di residenza del paziente in possesso della certificazione rilasciata da un presidio della rete specificamente individuato per la patologia in questione, rilasciano l'attestato di esenzione corrispondente alla malattia certificata.

Una volta formulata la diagnosi di malattia, è ancora compito del presidio della rete definire il profilo del danno attuale ed evolutivo presentato dal paziente ed il suo potenziale funzionale. Questa seconda parte dell'inquadramento diagnostico è essenziale per consentire successivamente la redazione del piano di trattamento, che deve tenere conto degli specifici bisogni assistenziali identificati in base alle individuali caratteristiche della persona e perciò non definiti unicamente in base al paradigma *standard* della malattia. Anche per questa fase di approfondimento diagnostico valgono tutte le precedenti indicazioni. In base alla diagnosi di malattia ed al profilo dei bisogni assistenziali, il presidio formulerà infine il Piano assistenziale individuale che può comprendere tutte le prestazioni incluse nei livelli essenziali di assistenza (LEA) nazionali o nei livelli ulteriori eventualmente garantiti in ambito regionale (farmaci, dietetici, presidi, ausili, protesi, trattamenti riabilitativi, interventi chirurgici programmati, eccetera) ritenuti dagli specialisti del presidio necessari per la presa in carico del paziente, secondo principi, basati sull'evidenza scientifica, di appropriatezza, indispensabilità, non sostituibilità ed economicità. Il piano dovrà essere formulato secondo le modalità previste dalla regione nella quale insiste il presidio.

Qualora le prestazioni indicate nel piano siano comprese nei LEA, nazionali o regionali, esse dovranno essere garantite dalla ASL di residenza del paziente ed erogate o direttamente dai suoi servizi o dalla rete regionale o interregionale di assistenza a totale carico del SSR. A tal fine, le regioni devono indicare le modalità organizzative messe in atto per garantire questo diritto del paziente. Al fine di rendere più omogenei nel territorio nazionale i trattamenti garantiti ai malati rari, si terrà particolarmente conto di questa categoria di pazienti nel definire i nuovi LEA. Inoltre, è auspicabile ogni iniziativa di respiro interregionale volta a definire, anche attraverso delibere formali, i protocolli e i percorsi assistenziali organizzati e garantiti per ogni tipologia di bisogno assistenziale e di MR, compresi gli aspetti del trattamento dei sintomi, della riabilitazione intensiva ed estensiva, dell'inserimento sociale (scuola e lavoro), delle cure palliative e dell'assistenza domiciliare integrata.

Il piano assistenziale deve essere periodicamente aggiornato dal presidio della rete, anche in base all'evoluzione clinica della malattia e alla risposta ai trattamenti in corso. Le azioni previste dal piano assistenziale devono essere attuate preferibilmente dagli ospedali e dai servizi territoriali prossimi al luogo di vita della persona con MR. Per tale motivo è essenziale il collegamento tra il presidio di riferimento e i servizi sanitari ospedalieri e territoriali della ASL di residenza, che deve comprendere il passaggio e la condivisione della documentazione clinica essenziale per mettere in atto correttamente gli interventi predisposti e per monitorarne il risultato, anche attraverso la supervisione e la consulenza a distanza, e, per casi eccezionali, anche eventuali forme di consulenza *in loco*. Potranno essere di volta in volta previsti, all'interno della stessa regione o per accordi interregionali, soggiorni presso i presidi della rete di specialisti e professionisti della ASL di residenza, al fine di affinare le competenze ne-

cessarie a seguire adeguatamente presso gli ospedali periferici dell'ASL o al domicilio, pazienti particolarmente complessi. Anche in questo caso valgono le osservazioni esplicitate in relazione all'*iter* diagnostico. Qualora il presidio di riferimento si trovi in ambito diverso dalla regione di residenza del paziente, le regioni dovranno mettere in atto procedure per assicurare le prestazioni necessarie nel territorio di residenza.

Nel caso delle MR ad esordio durante l'età pediatrica che consentono di sopravvivere nell'età adulta, deve essere gestita con la massima attenzione la fase di transizione, in modo da assicurare la continuità assistenziale tra una fase all'altra della vita del paziente. Questo passaggio dovrà essere specificamente previsto nei sopracitati percorsi assistenziali e potrà giovare di diverse innovazioni organizzative e gestionali, tendenti a facilitare il lavoro congiunto degli specialisti afferenti alle diverse unità operative e a presidi diversi. Per le fasi terminali del decorso clinico si dovrà prevedere uno specifico collegamento con le reti delle cure palliative. Qualora il malato bisognoso di un'assistenza continuativa di grande impatto sia trattato per lunghi periodi in famiglia, si dovranno prevedere brevi ricoveri di sollievo presso strutture di degenza non ospedaliere, appositamente competenti per questo tipo di assistenza. Analogamente, nei casi che richiedono assistenza continuativa che non può essere garantita al domicilio del paziente per problemi inerenti le caratteristiche familiari oppure per decisione del paziente o del suo tutore, l'assistenza deve essere garantita in luoghi residenziali competenti per la specifica assistenza richiesta.

L'attenzione nei confronti delle MR si è focalizzata in Italia a partire dagli anni Novanta ed è accresciuta negli ultimi anni, insieme alla consapevolezza che, in un'ottica di sanità pubblica, queste malattie condividono una serie di problemi e richiedono politiche specificamente indirizzate.

L'assistenza alle persone affette da MR è finanziata attraverso le risorse ordinariamente destinate al SSN e ripartite annualmente tra le regioni, con un livello di spesa variabile tra le regioni.

Inoltre, a partire dal 2007, sono state destinate specifiche risorse alle attività di programmazione e di organizzazione dell'assistenza per questo settore. Infatti, la legge finanziaria n. 296 del 2006 ha inserito le MR tra le materie oggetto del cofinanziamento dei progetti regionali attuativi del Piano sanitario nazionale, riservando loro una quota di 30 milioni di euro da assegnare alle regioni con decreto del Ministro della salute, previa intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano.

Il decreto ministeriale 28 febbraio 2009 ha definito la ripartizione alle regioni del fondo per l'anno 2007; per tale annualità, le regioni hanno condiviso un unico progetto e la ripartizione è stata effettuata su base capitolaria. Per l'anno 2008 e per l'anno 2009, rispettivamente, le somme di 4.482.008 e di 4.984.727 di euro sono state assegnate alle regioni che hanno presentato progetti sulle MR.

Inoltre, per gli anni 2010-2012, sono state vincolate quote pari a 20 milioni di euro l'anno del Fondo sanitario nazionale (FSN) da destinare alle regioni per la realizzazione di obiettivi del Piano sanitario nazionale finalizzati all'area delle malattie rare e da ripartire secondo accordo in Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano.

Ancora, per l'anno 2010, si è confermato il vincolo di 15 milioni di euro per interventi in materia di Biobanche di materiale umano.

Le attività, i servizi e le prestazioni destinate alle persone affette dalle MR sono parte integrante dei LEA che il SSN è tenuto a garantire ai propri assistiti, in relazione alle condizioni cliniche individuali e per tutte

le patologie. Molte delle regioni la cui condizione economico-finanziaria consenta l'introduzione di livelli di assistenza ulteriori hanno autonomamente disposto l'erogazione gratuita dei farmaci di fascia C e di altri prodotti non classificati come farmaci, ai cittadini affetti dalle MR residenti nel proprio territorio.

La rete delle MR è costituita da tutte le strutture ed i servizi dei sistemi regionali, che concorrono, in maniera integrata e ciascuna in relazione alle specifiche competenze e funzioni, a sviluppare azioni di prevenzione, implementare le azioni di sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia e promuovere l'informazione e la formazione.

Nodi principali della rete nazionale delle MR sono i presidi accreditati, preferibilmente ospedalieri, appositamente individuati dalle regioni tra quelli in possesso di documentata esperienza nella diagnosi e nella cura di specifiche MR o di gruppi di MR, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ad esempio per la gestione delle emergenze e per la diagnosi biochimica, genetica e molecolare (articolo 2, comma 2, del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità n. 279 del 2001). La dotazione di supporto può essere garantita anche mediante il collegamento funzionale tra le strutture e i servizi, come è il caso dei centri di genetica medica, parte integrante della rete delle MR. I presidi compresi nella rete operano secondo protocolli clinici concordati e collaborano con i servizi territoriali e i medici di famiglia per la presa in carico e la gestione del trattamento.

I presidi sono stati individuati dalle singole regioni che hanno costituito le reti regionali di assistenza e, in base all'accordo Stato-regioni del 2007, la rete nazionale è definita dalle singole reti regionali. Le regioni hanno successivamente rivisto o stanno rivedendo i criteri di accreditamento dei presidi. In relazione a quanto sta avvenendo a

livello europeo e all'esperienza già maturata in Italia, la revisione delle reti regionali dovrà tendere ad individuare centri di competenza con le caratteristiche di unità funzionali, costituite da una o più unità organizzative e operative, all'interno delle quali sia gestito il percorso diagnostico, per individuare il più precocemente possibile la malattia e definire il percorso socio-sanitario globale della persona affetta dalla MR. Per svolgere efficacemente quest'ultimo compito, i centri di competenza dovranno risultare pienamente incardinati nella rete assistenziale regionale.

Al fine di contribuire alla programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela delle persone con MR e attuarne la sorveglianza, a partire dal 2001 è stato istituito in Italia un sistema di monitoraggio delle MR, mediante registri di popolazione locali e regionali afferenti ad un unico registro, che attraverso un flusso nazionale costante permetterà sia di ottenere stime di occorrenza specifiche per le singole MR, sia di valutazione del fenomeno nel suo complesso.

Il sistema, unico nel suo genere nel panorama internazionale, è funzionale all'obiettivo di ottenere stime affidabili e utili a definire l'impatto complessivo che le MR hanno nella popolazione italiana, garantendo al contempo la possibilità di avere un maggiore dettaglio di informazioni sul peso dei problemi assistenziali associati alle singole malattie. Il Registro nazionale malattie rare (RNMR) è stato istituito presso l'Istituto superiore di sanità (articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità n. 279 del 2001) e ha avuto successive implementazioni mediante gli accordi Stato-regioni del 2002 e 2007.

Con l'accordo del 10 maggio 2007 tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, le regioni si sono impegnate ad istituire i registri regionali o interregionali, a dotarli delle risorse necessarie e ad alimentare il RNMR mediante un flusso

di dati, secondo un numero di variabili definito dallo stesso accordo, contenente informazioni sia relative alla parte anagrafica di arruolamento del paziente, sia alla parte relativa alla malattia.

Fanno parte integrante del sistema di monitoraggio nazionale i presidi, individuati formalmente dalle regioni e abilitati alla registrazione dei casi diagnosticati e alla presa in carico dei pazienti, che inviano i dati raccolti al RNMR; i registri regionali e interregionali che, dopo un processo di validazione, inviano il flusso epidemiologico contenuto nel *dataset* al RNMR.

I registri regionali e interregionali, istituiti dal 2001 nelle varie regioni in tempi e con modalità diverse, si differenziano per la tipologia dell'organizzazione, delle informazioni raccolte e per le finalità loro attribuite dalle amministrazioni regionali o provinciali. In particolare, alcuni di essi hanno finalità principalmente epidemiologiche e di supporto alla programmazione regionale, oltre che di adempimento al debito informativo che le regioni hanno verso il RNMR; altri sono strutturati per svolgere compiti di supporto alle attività assistenziali e per coordinare la presa in carico delle persone con MR, raccogliendo e rendendo disponibili le informazioni ai servizi e agli operatori di volta in volta coinvolti nella realizzazione degli interventi diagnostico-terapeutici compresi nei percorsi individuali di assistenza. Nei casi in cui il sistema di rilevazione lo permetta, il riconoscimento del diritto all'assistenza per le persone con MR, a fronte di una diagnosi formulata da un presidio della rete, consente l'immediato popolamento del registro e l'inserimento nel sistema di monitoraggio di tutti i pazienti presenti e noti in una determinata area territoriale.

Dalle informazioni cliniche e assistenziali vengono ricavati dati epidemiologici a supporto delle attività di programmazione, controllo e monitoraggio regionali, nonché gli

elementi del *dataset* per alimentare il flusso informativo nazionale verso il RNMR.

Sin dalla fine degli anni Novanta l'Istituto superiore di sanità ha contribuito a realizzare gli obiettivi di ricerca e sanità pubblica in tema di MR, impegnando le risorse umane e strutturali distribuite all'interno di varie strutture dell'ente. Al fine di migliorare l'efficienza delle attività, il decreto del Presidente 26 giugno 2008, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 157 del 7 luglio 2008, ha istituito il Centro nazionale malattie rare (CNMR) con la missione di «ricerca, consulenza e documentazione sulle malattie rare e farmaci orfani finalizzata a prevenzione, trattamento e sorveglianza».

Il CNMR è sede del RNMR e, in base alle proprie funzioni, promuove, coordina e realizza progetti di ricerca e collabora con le istituzioni nazionali ed internazionali impegnate nelle attività inerenti alle MR e ai farmaci orfani e con le associazioni dei pazienti (www.iss.it/cnmr).

Molte MR sono difficilmente rilevabili e tracciabili nei sistemi sanitari a causa delle difficoltà di classificazione e codifica, sia per l'inadeguatezza dei sistemi attualmente in uso, sia per fattori che appartengono alla natura delle MR, eterogeneità delle patologie, scarsa accuratezza diagnostica, presenza di numerosi sinonimi, acronimi e gruppi di patologie.

Quanto ai farmaci orfani, la politica europea in materia è stata avviata nel 2000 con l'adozione del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, concernente i medicinali orfani, che si poneva come obiettivo di potenziare la ricerca e lo sviluppo dei farmaci orfani prevedendo un sistema di coordinamento degli Stati membri. Tale regolamento ha istituito una procedura comunitaria per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani e ha disciplinato l'offerta di incentivi per la ricerca e lo sviluppo e l'immissione in commercio dei medicinali orfani così qualificati.

L'AIFA, insieme alle agenzie di altri nove Stati membri è stata incaricata di coordinare un meccanismo di investimenti armonizzati per migliorare la condivisione delle conoscenze e delle responsabilità.

Ad oggi, in Italia, 42 dei 68 farmaci orfani, approvati dall'*European medicines agency* (EMA) alla data del 30 ottobre 2012, sono disponibili e rimborsati dal SSN per l'indicazione terapeutica appropriata. Inoltre, nel nostro Paese esiste un sistema di sorveglianza *post-marketing* di alcuni farmaci orfani, attraverso il Registro nazionale dei farmaci orfani gestito dall'Istituto superiore di sanità in collaborazione con l'AIFA. L'AIFA, in particolare, raccoglie le informazioni riguardanti la fase *post-marketing* per alcuni farmaci recenti.

Il decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito, con modificazioni, dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648, consente di erogare a carico del SSN, quando non sia disponibile un'alternativa terapeutica valida, medicinali innovativi in commercio in altri Stati, ma non sul territorio nazionale; medicinali ancora non autorizzati ma sottoposti a sperimentazione clinica; medicinali utilizzati per un'indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata (uso *off-label*). Questa possibilità è limitata ai principi attivi e agli usi indicati in un elenco allegato ed aggiornato dal Comitato tecnico scientifico (CTS) dell'AIFA. L'aggiornamento avviene tenendo conto delle richieste che enti, istituzioni, clinici e associazioni dei pazienti rivolgono all'AIFA.

Il decreto-legge 30 settembre 2003, n. 269, convertito, con modificazioni, dalla legge 24 novembre 2003, n. 326, stabilisce che il 50 per cento del fondo AIFA, alimentato dal 5 per cento delle spese annuali per la promozione delle aziende farmaceutiche, sia destinato all'acquisto di farmaci orfani per le malattie rare e di farmaci non ancora autorizzati, che rappresentano una speranza di cura per patologie gravi. Nel 2011, l'ac-

cesso dei pazienti a tali farmaci ha determinato una spesa di 950.000 euro.

Il decreto-legge 17 febbraio 1998, n. 23, convertito, con modificazioni, dalla legge 8 aprile 1998, n. 94, ed il decreto del Ministro della salute 8 maggio 2003 pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 173 del 28 luglio 2003, per l'uso cosiddetto compassionevole, disciplinano l'erogazione di farmaci su base nominale per singolo paziente «qualora il medico ritenga, in base a dati documentabili, che il paziente non possa essere utilmente trattato con medicinali per i quali sia già approvata quella indicazione terapeutica o quella via o modalità di somministrazione e purché tale impiego sia noto e conforme a lavori apparsi su pubblicazioni scientifiche accreditate in campo internazionale». Successivamente, la legge n. 296 del 2006, all'articolo 1, comma 796, lettera z), ha limitato tale uso «compassionevole», consentendolo solo nell'ambito delle sperimentazioni e vietandolo quando la prescrizione di tali farmaci «assuma carattere diffuso e sistematico e si configuri, al di fuori delle condizioni di autorizzazione all'immissione in commercio, quale alternativa terapeutica rivolta ai pazienti portatori di patologie per le quali risultino autorizzati farmaci recanti specifica indicazione al trattamento». La norma prevede un procedimento per danno all'erario nei confronti dei prescrittori che non si attengono a queste limitazioni.

La ricerca sulle MR, al momento, ha tre principali fonti di finanziamento:

a) nazionali: l'AIFA finanzia la ricerca indipendente con il contributo pari al 5 per cento delle spese promozionali, versato dalle aziende farmaceutiche come previsto dalla legge istitutiva dell'AIFA (decreto-legge n. 269 del 2003, convertito, con modificazioni, dalla legge n. 326 del 2003);

b) europei: a partire dal 1990, l'Europa ha identificato le malattie rare come una delle aree prioritarie della ricerca all'interno dell'EU *Framework Programmes for Re-*

search and Technological Development (FP); nei programmi FP5, FP6 e FP7, dedicati alle MR, l'Italia ha complessivamente coordinato 17 progetti ed ha partecipato a 97 progetti (dati aggiornati al novembre 2010);

c) internazionali: l'IRDiRC, creato nel 2011 si propone di favorire la collaborazione internazionale nella ricerca sulle MR; a questo Consorzio, oltre alla CE e all'*US National Institutes of Health*, hanno aderito numerose agenzie nazionali; al fine di raggiungere gli ambiziosi progetti del Consorzio si dovrà in primo luogo potenziare l'attività clinica, per rendere disponibili dati e campioni omogenei; dovrà essere promossa la ricerca traslazionale, preclinica e clinica; dovranno essere snellite le procedure etiche e regolatorie.

La complessità dei problemi propri delle MR non consente di identificare specifiche priorità da privilegiare nella ricerca, in quanto tutti gli ambiti che le riguardano, da quello epidemiologico, a quello clinico, alla ricerca di base, a quelli che si rivolgono al trattamento e al miglioramento della qualità della vita ed ai servizi sociali, necessitano di conoscenze per fornire nuove risposte ai bisogni dei pazienti.

D'altra parte, la capacità dei ricercatori italiani di produrre risultati scientifici competitivi sul tema delle MR è attestata dal numero delle pubblicazioni e dai valori forniti dagli indicatori bibliometrici. Questo risultato appare tanto più significativo, se correlato alla limitata disponibilità di fondi dedicati. Secondo uno studio del CERM (2009) l'Italia contribuirebbe a oltre il 10 per cento di tutte le pubblicazioni scientifiche in materia. Esiste pertanto nel nostro Paese una buona attitudine e tradizione alla ricerca sulle MR, che ha uno specifico punto di forza nella capacità, consolidata nel tempo, di fare rete a livello nazionale e internazionale.

Un'altra criticità riguarda le risorse destinate alla ricerca sulle MR, che spesso sono erogate in maniera discontinua e in molti casi non assicurano l'accesso ai finanziamenti nei tempi previsti dai bandi. In Italia è mancato, di fatto, un sistema centrale di collegamento tra i finanziamenti e la verifica dei risultati delle ricerche, un ruolo che, auspicabilmente, svolgerà l'Agenzia nazionale di valutazione del sistema universitario e della ricerca (ANVUR), che è chiamata a valutare la qualità delle attività delle università e degli enti di ricerca pubblici e privati destinatari di finanziamenti pubblici; ad indirizzare le attività di giudizio demandate ai nuclei di valutazione interna degli atenei e degli enti di ricerca; a valutare l'efficienza e l'efficacia dei programmi pubblici di finanziamento e di incentivazione alle attività di ricerca e innovazione.

La formazione è un aspetto cruciale nel campo delle MR.

La crescita e la valorizzazione professionale degli operatori sanitari sono requisiti essenziali che devono essere assicurati attraverso la formazione permanente.

In Italia la formazione di base, così come quella specialistica, compete principalmente alle università che gestiscono i corsi universitari e le scuole di specializzazione; le regioni possono garantire un'offerta formativa ulteriore. L'aggiornamento professionale (non solo ECM) per il personale sanitario è organizzato a livello nazionale e regionale (Ministero della salute, Istituto superiore di sanità, regioni e associazioni di categoria).

Un importante ambito di interventi formativi è quello dei medici di medicina generale (MMG) e dei pediatri di libera scelta (PLS), che costituiscono il primo punto di contatto del paziente con il SSN. Le loro competenze sono critiche nell'indirizzare correttamente il paziente allo specialista incaricato di formulare il sospetto diagnostico in base al quale potrà accedere gratuitamente alla rete nazionale dei presidi. Per questo è necessario formare specificamente i MMG, i PLS e gli

specialisti nella interpretazione delle complesse sintomatologie delle MR e nella formulazione del sospetto diagnostico, per evitare i ritardi nella diagnosi e nella presa in carico.

Le persone affette dalle MR e i loro familiari incontrano spesso difficoltà nell'ottenere le informazioni di loro interesse, validate e aggiornate. Allo stesso modo, i professionisti della salute hanno difficoltà ad accedere a queste informazioni, in molti casi scarse, e spesso diluite all'interno delle pubblicazioni scientifiche. Sono disponibili linee-guida solo per poche centinaia di MR, mentre, soprattutto per quelle ultrarare, le informazioni si basano sui dati desunti dall'osservazione di pochi pazienti a livello mondiale, per cui nessun medico può considerarsi un esperto. In generale, ma soprattutto in questi casi, assumono particolare importanza le testimonianze dei pazienti, che contribuiscono a sviluppare, insieme ai medici e agli altri operatori, percorsi e linee-guida focalizzati sul complesso dei bisogni (non solo sanitari, ma anche sociali) delle persone affette.

In questo contesto, rivestono grande valore le informazioni validate, aggiornate e di facile accesso, relative non solo agli aspetti medici delle MR. La disseminazione via *web* appare oggi uno degli strumenti più efficaci per il raggiungimento di questo obiettivo e molte istituzioni, non solo a livello centrale, forniscono informazioni validate attraverso propri siti *web* e mettono a disposizione linee telefoniche dedicate, di indirizzo ai pazienti e ai loro familiari e per il loro sostegno e il supporto.

Il presente disegno di legge, in considerazione della predetta complessa attività del SSN nei confronti dei pazienti affetti da MR, si limita a intervenire su alcuni limiti.

In primo luogo l'articolo 1 definisce il concetto di malattia rara sulla base di quanto disposto dal regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999. Oltre alle malattie a

rischio di vita o gravemente invalidanti che colpiscono non più di cinque individui su diecimila residenti, sono considerate rare le malattie inserite nell'elenco previsto dal regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare, di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279. Si prevede inoltre che ogni variazione dei criteri di individuazione di una malattia rara disciplinata in sede europea, se migliorativa sia fatta immediatamente propria dall'Italia.

L'articolo 2 stabilisce una serie di diritti inalienabili a favore delle persone affette da malattie rare, anche e soprattutto in età pediatrica a partire dal riconoscimento tramite l'inserimento nel fascicolo sanitario elettronico e all'esenzione dalla partecipazione alla spesa per tutte le prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali di assistenza, per i trattamenti compresi nel piano assistenziale personalizzato e per le terapie farmacologiche, anche innovative, le formulazioni dietetiche, l'uso di parafarmaci e di galenici, i dispositivi medici, la riabilitazione, la dotazione di presidi, di protesi e di ausili nonché le cure palliative; e se indicati come essenziali sono a totale carico del Servizio sanitario nazionale; cure efficaci ed appropriate per la diagnosi, il trattamento, il monitoraggio dell'evoluzione della malattia e la prevenzione degli aggravamenti, incluse le prestazioni riabilitative e di assistenza protesica; percorso diagnostico e monitoraggio clinico e piano assistenziale personalizzato, in caso di sospetto di malattia rara formulato da un medico del Servizio sanitario nazionale, presso i presidi della rete regionale per le malattie rare; potenziamento delle reti già esistenti per patologia, per gruppi di patologie o per bisogni assistenziali ed utilizzarle come modello per la costruzione, la verifica e la disseminazione di altre reti, secondo una logica di efficienza; promozione del collegamento funzionale tra le strutture e i presidi e tra questi e le altre strutture e i servizi coinvolti per la presa in

carico dei pazienti, per garantire la continuità assistenziale; iniziative di accordo e di cooperazione tra le regioni tendenti a creare aree interregionali di intervento assistenziale progressivamente omogenee ed integrate; soluzioni tecnologiche per supportare la condivisione dell'informazione clinica, quali telemedicina e teleconsulto, per ridurre la mobilità dei pazienti e rendere disponibile la competenza e l'esperienza dei centri di riferimento nelle sedi in cui si trova il paziente; sperimentazione e implementazione di nuovi strumenti amministrativi per riconoscere e garantire l'adeguata remunerazione delle prestazioni di consulenza a distanza dei centri di riferimento; diffusione di pratiche assistenziali innovative dei malati rari in un contesto di sicurezza e di provata efficacia, a tutela dei pazienti; utilizzo integrato dei sistemi informativi di monitoraggio regionale e di quelli nazionali incluso il RNMR, quali elementi conoscitivi su cui orientare le politiche e le azioni di governo e di valutazione del sistema; accesso gratuito ai trattamenti riabilitativi motori, logopedici, visivi, audiologici, neuropsicologici, cognitivi, neuroevolutivi, comportamentali, respiratori, cardiologici, vescicali, e similari, sia in forma estensiva, sia in forma intensiva, in regime ambulatoriale, semiresidenziale, residenziale e domiciliare, purché tale accesso sia parte del percorso assistenziale del paziente e come tale compreso nel piano assistenziale personalizzato; cure palliative qualora non sia ipotizzabile una guarigione, nel caso di condizioni cliniche gravi o complesse, con l'obiettivo di ottenere la migliore qualità di vita possibile, il rispetto della dignità della persona umana, il migliore equilibrio fisico, emotivo, morale, sociale e personale raggiungibile nonché la qualità delle relazioni intra ed extra-familiari; relazione tecnica redatta dai presidi di cui alla lettera c) del comma 2 comprendente le principali condizioni cliniche e funzionali del minore affetto da una malattia rara che possono richiedere particolare atten-

zione nell'organizzazione dell'ambiente scolastico e che devono essere considerate nella formulazione del piano educativo individuale per ogni ordine e grado scolastico; attivazione di adeguati interventi predisposti dalle pubbliche amministrazioni per favorire l'inserimento e la permanenza delle persone affette da malattie rare nei diversi ambienti di vita e di lavoro; partecipazione delle rappresentanze delle persone affette da malattie rare ai processi decisionali strategici, di monitoraggio e di valutazione delle attività svolte nel settore delle malattie rare, sia a livello regionale che a livello nazionale;

campagne nazionali periodiche di informazione e di sensibilizzazione dell'opinione pubblica sulle malattie rare.

Si prevede, inoltre che, in relazione alle migliori pratiche attuate sia a livello europeo che nazionale, la revisione delle reti regionali debba tendere ad individuare centri di competenza con le caratteristiche di unità funzionali, costituite da una o più unità organizzative od operative, all'interno delle quali sia gestito il percorso diagnostico, per individuare il più precocemente possibile la malattia e definire il percorso socio-sanitario globale della persona affetta dalla MR.

Le regioni dovranno definire nei propri piani sanitari o socio-sanitari o in altri atti di programmazione, l'organizzazione e l'implementazione della rete di assistenza per le malattie rare finalizzate, individuando i presidi ed i centri di assistenza accreditati dalle regioni medesime in base a criteri di esperienza e di competenza oggettivamente comprovate; identificare le strutture e i presidi della rete delle MR per gruppi omogenei di malattie e secondo una distribuzione regionale o sovraregionale in relazione alla prevalenza della patologia e svolgono i compiti previsti per i centri di *expertise* europei.

Si prevede anche che il Ministro del lavoro e delle politiche sociali stabilisca modalità di coordinamento e standardizzazione dell'organizzazione e delle informazioni raccolte dai registri istituiti dalle regioni e le

modalità di adempimento al debito informativo di detti registri verso il RNMR.

L'articolo 3 definisce quali farmaci orfani quelli qualificati come tali ai sensi dell'articolo 3 del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, il cui impiego è finalizzato alla cura e alla guarigione delle malattie rare, inclusi i farmaci destinati all'uso pediatrico. I farmaci commercializzati in Italia che hanno ottenuto il riconoscimento di farmaco orfano dall'Agenzia europea per i medicinali sono forniti gratuitamente ai soggetti affetti dalle malattie a cui la registrazione fa riferimento e possono essere inseriti nel prontuario farmacologico nazionale nelle fasce esenti da compartecipazione alla spesa.

L'articolo 4 istituisce il Fondo nazionale per la ricerca, lo sviluppo e l'accesso ai medicinali orfani, finanziato con il 20 per cento delle quote versate dalle industrie farmaceutiche per le procedure di registrazione e di variazione dei prodotti medicinali.

Si prevede che le imprese farmaceutiche e biotecnologiche che intendono svolgere studi finalizzati alla scoperta o alla registrazione e alla produzione di farmaci orfani o di altri trattamenti altamente innovativi possono accedere agli incentivi stabiliti dal decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000.

Allo scopo di promuovere la realizzazione di studi clinici nel settore delle malattie rare, le regioni possono istituire consorzi regionali o interregionali di ricerca a cui possono partecipare le università, i centri di ricerca, i centri interregionali di riferimento per le malattie rare individuati ai sensi dell'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, le aziende sanitarie locali e ospedaliere, i centri diagnostici ospedalieri accreditati, le imprese farmaceutiche, le associazioni professionali sanitarie, le associazioni dei malati e le organizzazioni di volontariato.

L'articolo 5 prevede percorsi formativi specifici per gli operatori del Servizio sanitario nazionale e la formazione medica obbligatoria per i medici di medicina generale, per i pediatri di libera scelta e per gli specialisti membri delle commissioni per l'accertamento dell'invalidità e delle commissioni mediche di cui alla legge 5 febbraio 1992, n. 104, riservano non meno del 10 per cento delle loro attività annuali all'organizzazione e al funzionamento delle reti di assistenza per le malattie rare e alla presa in carico delle persone affette da malattie rare.

L'articolo 6 reca la norma di copertura.

DISEGNO DI LEGGE

CAPO I

DEFINIZIONI E AMBITO DI APPLICAZIONE

Art. 1.

(Definizioni)

1. Ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, sono considerate rare le malattie a rischio di vita o gravemente invalidanti che colpiscono non più di cinque individui su diecimila residenti.

2. Ai fini della presente legge sono altresì considerate rare le malattie inserite nell'elenco previsto dal regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279.

3. Ogni variazione dei criteri di individuazione di una malattia rara disciplinata in sede europea, se migliorativa, è fatta immediatamente propria dall'Italia, in forza della presente legge.

CAPO II

ASSISTENZA FARMACEUTICA E PROTOCOLLO PERSONALIZZATO

Art. 2.

(Diritti della persona affetta da malattia rara)

1. La persona affetta da una malattia rara, inserita nel fascicolo sanitario elettronico

(FSE) di cui all'articolo 12 del decreto-legge 18 ottobre 2012, n. 179, convertito, con modificazioni, dalla legge 17 dicembre 2012 n. 221, ha diritto, su tutto il territorio nazionale, alle seguenti prestazioni a carico del Servizio sanitario nazionale:

a) esenzione dalla partecipazione alla spesa per tutte le prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali di assistenza, per i trattamenti compresi nel piano assistenziale personalizzato di cui alla lettera *c)* e per le terapie farmacologiche, anche innovative, per le formulazioni dietetiche, per l'uso di parafarmaci e di galenici, per i dispositivi medici, per la riabilitazione, per la dotazione di presidi, di protesi e di ausili nonché per le cure palliative;

b) cure efficaci ed appropriate per la diagnosi, il trattamento, il monitoraggio dell'evoluzione della malattia e la prevenzione degli aggravamenti, incluse le prestazioni riabilitative e di assistenza protesica;

c) percorso diagnostico e monitoraggio clinico e piano assistenziale personalizzato, in caso di sospetto di malattia rara formulato da un medico del Servizio sanitario nazionale, presso i presidi della rete regionale per le malattie rare, istituiti ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;

d) potenziamento delle reti già esistenti per patologia, per gruppi di patologie o per bisogni assistenziali ed utilizzo delle stesse come modello per la costruzione, la verifica e la disseminazione di altre reti, secondo una logica di efficienza;

e) promozione del collegamento funzionale tra le strutture e i presidi e tra questi e le altre strutture e i servizi coinvolti per la presa in carico dei pazienti, per garantire la continuità assistenziale;

f) iniziative di accordo e di cooperazione tra le regioni, tendenti a creare aree interregionali di intervento assistenziale progressivamente omogenee ed integrate;

g) soluzioni tecnologiche per supportare la condivisione dell'informazione clinica, quali telemedicina e teleconsulto, per ridurre la mobilità dei pazienti e rendere disponibile la competenza e l'esperienza dei centri di riferimento nelle sedi in cui si trova il paziente;

h) sperimentazione e implementazione di nuovi strumenti amministrativi per riconoscere e garantire l'adeguata remunerazione delle prestazioni di consulenza a distanza dei centri di riferimento;

i) diffusione di pratiche assistenziali innovative dei malati rari in un contesto di sicurezza e di provata efficacia, a tutela dei pazienti;

l) utilizzo integrato dei sistemi informativi di monitoraggio regionale e di quelli nazionali incluso il registro nazionale delle malattie rare (RNMR), quali elementi conoscitivi su cui orientare le politiche e le azioni di governo e di valutazione del sistema;

m) accesso gratuito ai trattamenti riabilitativi motori, logopedici, visivi, audiologici, neuropsicologici, cognitivi, neuroevolutivi, comportamentali, respiratori, cardiologici, vescicali, e similari, sia in forma estensiva, sia in forma intensiva, in regime ambulatoriale, semiresidenziale, residenziale e domiciliare, purché tale accesso sia parte del percorso assistenziale del paziente e come tale compreso nel piano assistenziale personalizzato di cui alla lettera c);

n) cure palliative qualora non sia ipotizzabile una guarigione, nel caso di condizioni cliniche gravi o complesse, con l'obiettivo di ottenere la migliore qualità di vita possibile, il rispetto della dignità della persona umana, il migliore equilibrio fisico, emotivo, morale, sociale e personale raggiungibile nonché la qualità delle relazioni dentro e fuori la famiglia;

o) relazione tecnica redatta dai presidi di cui alla lettera c) comprendente le principali condizioni cliniche e funzionali del minore affetto da una malattia rara che pos-

sono richiedere particolare attenzione nell'organizzazione dell'ambiente scolastico e che devono essere considerate nella formulazione del piano educativo individuale per ogni ordine e grado scolastico;

p) attivazione di adeguati interventi predisposti dalle pubbliche amministrazioni per favorire l'inserimento e la permanenza delle persone affette da malattie rare nei diversi ambienti di vita e di lavoro;

q) partecipazione delle rappresentanze delle persone affette da malattie rare ai processi decisionali strategici, di monitoraggio e di valutazione delle attività svolte nel settore delle malattie rare, sia a livello regionale che a livello nazionale;

r) campagne nazionali periodiche di informazione e di sensibilizzazione dell'opinione pubblica sulle malattie rare.

2. In relazione alle migliori pratiche attuate sia a livello europeo che nazionale, la revisione delle reti regionali deve tendere ad individuare centri di competenza con le caratteristiche di unità funzionali, costituite da una o più unità organizzative e operative, all'interno delle quali sia gestito il percorso diagnostico, per individuare il più precocemente possibile la malattia e definire il percorso socio-sanitario globale della persona affetta dalla malattia rara.

3. Le regioni:

a) definiscono, nei propri piani sanitari o socio-sanitari o in altri atti di programmazione, l'organizzazione e l'implementazione della rete di assistenza per le malattie rare, finalizzati ad individuare i presidi ed i centri di assistenza accreditati dalle regioni medesime in base a criteri di esperienza e di competenza oggettivamente comprovate;

b) identificano le strutture e i presidi della rete delle malattie rare per gruppi omogenei di malattie e secondo una distribuzione regionale o sovraregionale in relazione alla prevalenza della patologia e svolgono i

compiti previsti per i centri di *expertise* europei.

4. Con decreto del Ministro del lavoro e delle politiche sociali, da emanare entro novanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, sono definite:

a) le modalità di applicazione del comma 1;

b) le modalità di coordinamento e standardizzazione dell'organizzazione e delle informazioni raccolte dai registri istituiti dalle regioni e le modalità di adempimento al debito informativo di detti registri verso il RNMR.

Art. 3.

(Riconoscimento e impiego dei farmaci orfani)

1. Ai fini della presente legge sono considerati orfani i farmaci qualificati come tali ai sensi dell'articolo 3 del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, il cui impiego è finalizzato alla cura e alla guarigione delle malattie rare, inclusi i farmaci destinati all'uso pediatrico.

2. I farmaci commercializzati in Italia che hanno ottenuto il riconoscimento di farmaco orfano dall'Agenzia europea per i medicinali sono forniti gratuitamente ai soggetti affetti dalle malattie a cui la registrazione fa riferimento e possono essere inseriti nel prontuario farmacologico nazionale nelle fasce esenti da compartecipazione alla spesa.

CAPO III

INCENTIVI PER LA RICERCA

Art. 4.

(Fondo nazionale per la ricerca, lo sviluppo e l'accesso ai medicinali orfani)

1. Ai sensi dell'articolo 9 del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, è istituito il Fondo nazionale per la ricerca, lo sviluppo e l'accesso ai medicinali orfani, di seguito denominato «Fondo».

2. Il Fondo è prioritariamente destinato alle seguenti attività:

a) studi preclinici, clinici e osservazionali nel settore delle malattie rare e registri di usi compassionevoli di farmaci non ancora commercializzati in Italia;

b) programmi di somministrazione controllata di farmaci non compresi nelle fasce A e H dei prontuari farmaceutici nazionali e regionali e dispositivi per il monitoraggio domiciliare delle terapie effettuate con medesimi farmaci;

c) programmi di sorveglianza su farmaci orfani e su altri trattamenti innovativi immessi in commercio sulla base di ipotesi biologiche e di evidenze iniziali di efficacia, ma privi di conoscenze certe sulla efficacia e sulla sicurezza del loro uso a medio e a lungo termine;

d) programmi di informazione per i soggetti affetti da malattie rare e per i loro familiari.

3. Il Fondo è finanziato con il 20 per cento delle quote versate dalle industrie farmaceutiche per le procedure di registrazione e di variazione dei prodotti medicinali.

4. Le imprese farmaceutiche e biotecnologiche che intendono svolgere studi finalizzati alla scoperta o alla registrazione e alla produzione di farmaci orfani o di altri trattamenti altamente innovativi possono accedere agli incentivi stabiliti dal decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 14 del 18 gennaio 2001.

5. Entro novanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca stabilisce, con proprio decreto, le modalità di accesso al Fondo, alle agevolazioni di cui al comma 4, e alle diverse fonti di finanziamento vigenti, semplificandone l'accesso.

6. Allo scopo di promuovere la realizzazione di studi clinici nel settore delle malattie rare, le regioni possono istituire consorzi regionali o interregionali di ricerca a cui possono partecipare le università, i centri di ricerca, i centri interregionali di riferimento per le malattie rare individuati ai sensi dell'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, le aziende sanitarie locali e ospedaliere, i centri diagnostici ospedalieri accreditati, le imprese farmaceutiche, le associazioni professionali sanitarie, le associazioni dei malati e le organizzazioni di volontariato.

7. I consorzi di cui al comma 6 sono strutture senza scopo di lucro, hanno personalità giuridica propria, si dotano di un apposito statuto e possono utilizzare finanziamenti pubblici e privati, compresi quelli stanziati con il Fondo.

CAPO V

FORMAZIONE E INFORMAZIONE
PROFESSIONALI

Art. 5.

(Aggiornamento professionale)

1. Gli operatori del Servizio sanitario nazionale includono nel loro programma di aggiornamento professionale una quota non inferiore al 10 per cento dei crediti da maturare annualmente in attività riguardanti aspetti dell'assistenza e la presa in carico delle persone affette da malattie rare a decorrere dal primo giorno dell'anno solare successivo a quello della data di entrata in vigore della presente legge.

2. Le regioni, nell'ambito della formazione medica obbligatoria per i medici di medicina generale, per i pediatri di libera scelta e per gli specialisti membri delle commissioni per l'accertamento dell'invalidità e delle commissioni mediche di cui alla legge 5 febbraio 1992, n. 104, riservano non meno del 10 per cento delle loro attività annuali all'organizzazione e al funzionamento delle reti di assistenza per le malattie rare e alla presa in carico delle persone affette da malattie rare.

3. I crediti di Educazione continua in medicina (ECM), se maturati in corsi di formazione riguardanti le malattie rare, hanno un valore maggiorato del 50 per cento.

CAPO VI

NORME FINANZIARIE

Art. 6.

(Norme finanziarie)

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento del fondo speciale di parte corrente iscritto, ai fini del bilancio triennale 2013-2015, 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 2013, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al Ministero della salute. Il Ministro dell'economia e delle finanze è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio.

