

N. 2079

DISEGNO DI LEGGE

**d’iniziativa dei senatori LAURIA Baldassare, TOMASSINI,
MINARDO, VALLETTA, BRUNI, GERMANÀ, D’ALÌ, CARELLA,
DE ANNA e MONTELEONE**

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 5 FEBBRAIO 1997

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

ONOREVOLI SENATORI. - 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 collegate a qualche fenomeno patologico particolare.

La scienza ipotizza che con molta probabilità tali patologie sono collegate alla malaria e ciò è arguito dal fatto che il fenomeno si presenta più marcato nelle zone fluviali, lagunari e marittime, aree a forte concentrazione malarica.

La talassemia, chiamata anche «Anemia mediterranea» perchè 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 consistono:

a) nei soggetti talassemici, in una quasi totale assenza di produzione di globuli rossi da parte degli organi emopoietici; conseguentemente tali soggetti, se non vengono adeguatamente curati, possono 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 patogene di qualsiasi natura, precipita ed i globuli si cristallizzano, si aggregano tra di loro, provocando trombosi nei capillari più piccoli e uno stato patogeno con dolori atroci nelle varie parti del corpo colpite (muscoli, ossa dello scheletro, eccetera), con danno, talvolta, delle stesse parti. Talvolta, allorchando vie-

ne colpito un organo vitale (cervello, cuore, polmoni, eccetera) può sopravvenire la morte del soggetto o possono verificarsi danni gravi irreversibili.

I soggetti di ambo le forme sono stati stimati in Italia in qualche decina di migliaia. Attualmente i talassemici 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, se non eliminato, potrebbe provocare, in breve tempo, dapprima gravi malformazioni scheletriche e successivamente il decesso. I drepanocitici e i talasso-drepanocitici vengono curati con infusioni di acqua e sedativi oltre che, per le connesse patologie, con derivati penicillinici ed altre medicine all'occorrenza necessarie.

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

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

Esiste una popolazione portatrice delle 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 c'erano soggetti talassemici trascuravano il grave fenomeno per «vergogna» o, più benevolmente, per «ritrosia».

Dal momento in cui uno scienziato (Cooley), circa 70 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 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 talassemici e drepanocitici hanno preso coscienza delle possibilità di guarigione, per cui hanno «svelato» il problema e lo hanno posto all'attenzione pubblica, 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 efficace-

mente contrastare, si è fortemente interessato alla soluzione del problema, non solo dell'universo talassodrepanocitico esistente, attraverso strutture e cure appropriate, ma si è posto alacremente a disposizione, puntando gli occhi verso la soluzione definitiva e finale della patologia (prevenzione e ricerca farmacologica e genetica).

Poichè in materia specifica non esiste nè regolamentazione nè vi sono sostegni economici specifici, se non qualche intervento a livello regionale (Sicilia, Sardegna, eccetera), occorre che il legislatore nazionale prenda coscienza della rilevanza sociale della patologia (ripetiamo il 10 per cento della popolazione è portatrice sana), crei strutture, fornisca mezzi e solleciti la ricerca scientifica da effettuarsi da parte del disponibile mondo medico-scientifico.

Ecco, Onorevoli colleghi, la ragione umanitaria, sociale, civile e morale che sta a fondamento del presente disegno di legge, il quale va a riparare 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 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 anche combinate, da considerarsi 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 sulle malattie rare e sui 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 delle patologie di cui al comma 1;

b) alla cura e riabilitazione dei malati delle patologie di cui al comma 1;

c) all'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 comma 1.

Art. 2.

(Prevenzione)

1. Ai fini della prevenzione delle patologie di cui al comma 1 dell'articolo 1 della presente legge, le regioni 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 a largo raggio nelle scuole, nei posti di lavoro, in tutti i luoghi di prevenzione e cura pubblici e privati, in tutti i laboratori e studi e studi professionali medici, nei consultori pubblici e privati, negli uffici demografici comunali, mediante un obbligo informativo imposto in particolare agli uffici matrimoniali, nelle parrocchie ed in ogni altro luogo confacente;

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

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

Art. 3.

(Centri regionali di alta specializzazione)

1. Le regioni istituiscono, a livello ospedaliero o universitario, un centro regionale 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, di orientamento e coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative e informative. Le regioni assicurano al centro, personale, strutture e attrezzature adeguate alla consistenza percentuale dei pazienti assistiti in rapporto alla popolazione residente.

2. Il centro può avvalersi del supporto assistenziale dei servizi ospedalieri o territoriali da esso individuati nell'ambito della regione 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 deve corrispondere alle indicazioni stabilite con decreto del Ministro della sanità, da emanarsi entro novanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge.

3. La tessera, nella forma più adeguata per una lettura anche automatizzata, riporta 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. In sede di prima attuazione della presente legge la tessera è sostituita da una certificazione rilasciata da un centro di talassemia o *day-hospital* già esistente o istituito ai sensi dell'articolo 5.

Art. 5.

(Istituzione di centri day-hospital)

1. La regione, in accordo con il piano sanitario nazionale, individua una o più aziende ospedaliere, a seconda del numero dei pazienti assistiti, e comunque non inferiore a trenta, presso le quali istituisce servizi o centri per le 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 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 e annesse 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 forniscono gratuitamente il materiale medico, tecnico, farmaceutico, direttamente o attraverso le Aziende sanitarie locali, sulla base della certificazione contenuta nella tessera personale di cui all'articolo 4.

2. I farmaci salva vita e quelli 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 a mezzo delle farmacie interne. La loro fornitura al paziente viene effettuata tramite i centri o i servizi. 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 e le regioni finanziano progetti di ricerca finalizzati alla cura, alla prevenzione e alla guarigione della patologia talassemica, drepanocitica o di ogni altra forma combinata di emoglobinopatia, su proposta di centri regionali di cui all'articolo 3, dietro presentazione di progetti dettagliati, presentati da *équipe* mediche o universitarie, nei limiti di bilancio di cui all'articolo 14, comma 11.

2. I progetti sono sottoposti all'esame della commissione di cui al comma 9 dell'articolo 14 o di quella istituita presso il Mini-

stero della sanità, con le stesse modalità ivi previste, e secondo un regolamento da approvarsi da parte del Ministro della sanità entro novanta giorni 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 dell'Unione europea.

4. Sono applicabili alla ricerca farmacologica le norme in materia di ricerca per i farmaci relative 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 o 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'avviamento 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. Tale certificazione dà diritto alla iscrizione negli elenchi speciali di cui all'articolo 19 della legge 2 aprile 1968, n. 482, e successive modificazioni.

Art. 9.

(Attività sportive)

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

Art. 10.

(Esonero dal servizio militare e dai servizi sostitutivi)

1. I cittadini affetti da talassemia, drepanocitosi o da altre forme emoglobinopatiche genetiche combinate sono esonerati dal servizio militare e da servizi sostitutivi di esso, dietro presentazione della tessera personale di cui all'articolo 4. Tuttavia nessuna discriminazione può opporsi per tale esonero 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.

(Preavviso militare ed assunzione nei corpi militarizzati)

1. Nessuna discriminazione può essere operata anche ai fini del servizio militare e dell'assunzione nei corpi militarizzati nei confronti dei portatori sani di talassemia o drepanocitosi o di altre forme di emoglobinopatie genetiche.

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, 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 se non con l'assistenza prevalente, anche non continua, di terzi.

Art. 13.

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

1. Ai cittadini affetti da talassemia, drepanocitosi o da altre forme di emoglobinopa-

tie genetiche combinate si applica la legge 5 febbraio 1992, n. 104, e successive modificazioni, in quanto compatibile con le norme della presente legge, ed essi possono fruire dei diritti e delle agevolazioni in essa previste, sulla base delle certificazioni contenute nella tessera personale di cui all'articolo 4 della presente legge.

Art. 14.

(Associazioni di volontariato)

1. Lo Stato riconosce le associazioni di persone affette dalla talassemia, da drepanocitosi o da forme combinate di emoglobinopatie genetiche, e dei loro familiari fino al secondo grado in linea retta e collaterale, come associazioni 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 associazioni di volontariato istituiti dalle regioni.

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

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

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

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

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 concessi, con le stesse modalità, an-

che per la promozione dell'immagine dei talassemici nella società e per la lotta, anche sotto il profilo legale, alla loro emarginazione negli ambiti di vita e di lavoro. L'erogazione dei contributi alle associazioni è disposta con decreto dell'assessore regionale per la 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 regionale per la sanità.

6. I contributi di funzionamento 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 associati talassemici, drepanocitici e di altre forme combinate delle 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 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 ai commi 3 e 4 sono attribuiti alle associazioni ed ai richiedenti da una commissione costituita in ciascuna regione, composta da dieci membri, nominati dall'assessore regionale per la sanità, della quale fanno parte, oltre all'assessore o ad un suo delegato, tre talassemici adulti o genitori o parenti di talassemici, entro il secondo grado in linea retta e collaterale, nominati dall'Associazione federativa della regione, che associa un maggior numero di altre associazioni, un funzionario medico dell'assessorato ed uno amministrativo, che assume anche la veste di segretario della commissione, e quattro medici distintisi nella diagnosi, cura e prevenzione della talassemia, secondo un regolamento emanato dall'assessore regionale per la sanità entro

tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge.

10. L'assessore regionale per la 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 in *équipe* operanti in strutture sanitarie pubbliche, di progetti di ricerca sulla prevenzione e cura della talassemia.

11. I progetti di ricerca possono avere carattere pluriennale. Nei limiti di un triennio il contributo per la realizzazione di ciascun progetto non può superare 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 della regione di ogni ordine e grado.

13. L'assessorato regionale della pubblica istruzione, anche attraverso i provveditorati agli studi della regione, assume ogni iniziativa necessaria all'attuazione degli interventi di cui al comma 12.

14. I consultori familiari pubblici operanti nella regione e i consultori familiari privati beneficiari dei contributi regionali 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 previste nel presente articolo.

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

16. Le regioni possono concedere gli stessi contributi di cui al presente articolo per la ricerca farmacologica e scientifica anche a strutture private mediante convenzioni da stipulare tra l'assessorato per la 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 regionale)

1. Tra i centri o servizi istituiti dalla presente legge è costituito un sistema informativo automatizzato, denominato OEN (Osservatorio epidemiologico nazionale), 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 e a livello comunitario. 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 delle talassemie, della drepanocitosi e di tutte le altre forme emoglobinopatiche genetiche combinate, i dati statistici e i dati farmacologici, nonchè l'archiviazione di dati individuali relativi ai cittadini individuati come portatori di talassemia, drepanocitosi o di altre forme patologico-genetiche di emoglobina, anche combinate. Alla regione Sicilia sono rimborsate, dalle regioni che fruiscono del servizio, le spese di gestione dell'OEN sulla base di un rendiconto finale delle spese per singola regione, da computarsi sulla base del numero dei pazienti o dei cittadini sottoposti a *screening* ed inseriti nel sistema informativo.

2. Al sistema informativo di cui al comma 1 possono accedere lo Stato, le regioni e tutti i centri ed i servizi previsti dalla presente legge, gli organismi sanitari comunitari, l'Organizzazione mondiale della sanità (OMS) e tutti i cittadini per le loro singole posizioni, tramite i centri o servizi previsti dalla legge.

Art. 16.

(Copertura finanziaria)

1. All'onere derivante dall'attuazione della presente legge, si fa fronte a valere sullo stanziamento relativo al Fondo sanitario nazionale di parte corrente, iscritto al capi-

tolo 5941 dello stato di previsione del Ministero del tesoro per il 1997, e corrispondenti capitoli per gli esercizi successivi. All'onere derivante dall'articolo 14 provvedono le regioni a carico dei rispettivi bilanci.

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

