

# SENATO DELLA REPUBBLICA

————— XIV LEGISLATURA —————

**N. 768**

## **DISEGNO DI LEGGE**

**d’iniziativa dei senatori CREMA, MARINI, CASILLO, DEL TURCO,  
LABELLARTE e MANIERI**

**COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 23 OTTOBRE 2001**

—————

Norme per la prevenzione e la cura  
delle malattie metaboliche ereditarie

—————

ONOREVOLI SENATORI. - Sempre con maggiore attenzione si guarda ai progressi della ricerca scientifica nel campo della genetica, non solo per dissertare sulle caratteristiche fisiche o le potenzialità intellettive dell'individuo, ma anche per prevederne e, laddove possibile, anticiparne le eventuali patologie, consci non solo di poter rendere in tal modo un servizio al singolo, ma anche di poter limitare i costi sociali che inevitabilmente ricadranno sulla collettività tutta. È alla luce di tali considerazioni che la consulenza genetica e la diagnosi prenatale e precoce dovrebbero, in generale, assumere un carattere di norma e non di eccezionalità; nel caso delle malattie metaboliche tale intervento si rende addirittura indispensabile, non limitandosi - come allo stato attuale - ad un tardivo e parziale *screening* alla nascita. Appaiono ugualmente indispensabili la tempestività della diagnosi e la rapidità di inizio della terapia.

Le malattie metaboliche sono patologie ereditarie a trasmissione genetica e, nel caso entrambi i genitori siano portatori sani, il 25 per cento dei neonati ne sarà affetto. Esse consistono nell'assenza di uno degli enzimi intracellulari deputati alla produzione di energia nell'organismo, assenza causata dalla mancanza nel DNA dell'individuo del gene corrispondente all'enzima in questione. Esse possono manifestarsi in forme a lenta progressione, dove la sintomatologia

insorge in età successive, con comparsa di ritardo dello sviluppo neuro-motorio, ed in forme neonatali a rapida evoluzione, con ipotonia, convulsioni, coma e morte.

Molte di queste patologie - sono circa 6 mila le malattie metaboliche allo stato conosciute - sono curabili con prodotti dietetici e farmaci, ma la carenza di centri specializzati e di assistenza domiciliare ne ritardano il riconoscimento, peggiorando la qualità della vita dei pazienti ed innalzandone il costo sociale.

Il presente disegno di legge intende colmare una serie di carenze quali:

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

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

le forniture di presidi farmaceutici e sanitari e l'istituzione di strutture specializzate di riferimento (articolo 3);

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

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

**DISEGNO DI LEGGE**

## Art. 1.

*(Prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie)*

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

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

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

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

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

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

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

f) a promuovere programmi di ricerca atti a migliorare le conoscenze cliniche e di base delle malattie metaboliche ereditarie al

fine di aggiornare la possibilità di prevenzione, nonché la diagnosi precoce, la cura e la riabilitazione.

Art. 2.

*(Interventi preventivi)*

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

Art. 3.

*(Obblighi delle regioni)*

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

2. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano istituiscono, a livello

ospedaliero o universitario, strutture specializzate di riferimento con funzione di prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione dei malati, di orientamento e coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative e informative e, dove ne esistano le condizioni adeguate, di ricerca delle malattie metaboliche ereditarie per le finalità di cui all'articolo 1. Le regioni, per ragioni di efficienza, qualificazione ed economia di risorse, possono costituire un consorzio con le regioni limitrofe per l'istituzione delle strutture specializzate di riferimento. L'assessore regionale competente in materia di sanità, o gli assessori delle regioni consorziate, individuano le strutture specializzate di riferimento regionale o interregionale, sentite le associazioni delle famiglie riconosciute ed istituite da almeno un anno dalla data di entrata in vigore della presente legge.

3. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano predispongono interventi per l'istituzione delle strutture di cui al comma 2, con riferimento agli indirizzi del piano sanitario nazionale nell'ambito della programmazione sanitaria regionale.

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

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

6. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano predispongono specifici stanziamenti per promuovere e sostenere le attività di ricerca rivolte alla prevenzione e

alla cura delle malattie metaboliche ereditarie, laddove esistono strutture o condizioni adeguate per lo svolgimento di tale tipo di ricerca.

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

#### Art. 4.

##### *(Tessera personale)*

1. Al cittadino affetto da malattie metaboliche ereditarie è rilasciata, *una tantum*, dalla struttura di cui al comma 2 dell'articolo 3, una tessera personale che attesta l'esistenza della malattia. Il modello della tessera deve corrispondere alle indicazioni stabilite con decreto del Ministro della salute da emanare entro novanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge.

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

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

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

#### Art. 5.

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

1. Le strutture di cui al comma 2 dell'articolo 3 provvedono alla cura ed alla riabilitazione dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie sia in regime ospedaliero, sia

in regime ambulatoriale, sia di *day hospital*, sia a domicilio.

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

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

#### Art. 6.

##### *(Educazione sanitaria)*

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

#### Art. 7.

##### *(Servizio militare e servizi sostitutivi)*

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

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

## Art. 8.

*(Associazioni di volontariato)*

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

## Art. 9.

*(Copertura finanziaria)*

1. All'onere derivante dall'attuazione della presente legge si fa fronte con le disponibilità dello stanziamento iscritto ai fini del bilancio triennale 2001-2003, nell'ambito dell'unità previsionale di base di parte corrente «Fondo speciale» dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al Ministero della salute.

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

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

## Art. 10.

*(Entrata in vigore)*

1. La presente legge entra in vigore il trentesimo giorno successivo a quello della sua pubblicazione nella *Gazzetta Ufficiale*.