

# CAMERA DEI DEPUTATI N. 3904

## PROPOSTA DI LEGGE

d'iniziativa del deputato MIGLIOLI

Disposizioni in favore della ricerca  
sulle malattie rare e della loro cura

*Presentata il 25 novembre 2010*

ONOREVOLI COLLEGHI! — Già dalla XIII legislatura si cerca di richiamare l'attenzione su una tematica importantissima, che purtroppo non ha ancora riscontrato adeguata attenzione da parte del legislatore: le malattie rare.

Le malattie rare sono una serie di patologie diverse tra loro e accomunate dal fatto di interessare un numero limitato di persone, da cui la loro definizione di rare.

Il numero delle malattie rare è stimato dall'Organizzazione mondiale della sanità intorno ai 5.000 casi, anche se il manifestarsi delle patologie e la loro concentrazione cambiano a seconda dei Paesi interessati.

Il Congresso degli Stati Uniti d'America, per esempio, ha fissato la soglia dei 260.000 casi rapportati alla popolazione

totale, mentre il Parlamento europeo ha definito un limite di prevalenza non superiore ai 5 casi per ogni 10.000 abitanti degli Stati membri dell'Unione.

Le malattie rare, purtroppo, sono fortemente invalidanti e chi ne è colpito spesso non riesce a sopravvivere.

L'arbitraria definizione di rara non ha agevolato il processo di ricerca e di attenzione sulle cause delle malattie rare, se non da parte di centri privati, con la conseguenza non solo di non offrire al paziente cure adeguate e una diagnosi tempestiva, ma soprattutto di lasciarlo isolato nell'affrontare la propria malattia insieme alla sua famiglia.

La scarsa disponibilità di conoscenze scientifiche, che scaturisce proprio dalla rarità, determina spesso lunghi tempi di latenza tra esordio della patologia e dia-

gnosi, che incidono negativamente sulla prognosi del paziente.

Inoltre, le industrie farmaceutiche, a causa della limitatezza del mercato di riferimento, hanno scarso interesse a sviluppare la ricerca e la produzione dei cosiddetti « farmaci orfani », potenzialmente utili per tali patologie.

La rarità incide anche sulle possibilità della ricerca clinica, in quanto la valutazione di nuove terapie è spesso resa difficoltosa dall'esiguo numero di pazienti arruolabili nei *trial* clinici.

Il ricorso a una casistica multicentrica può, inoltre, diminuire la qualità dello studio, in quanto i criteri di reclutamento e di trattamento dei pazienti da sottoporre a *trial* clinici possono essere disomogenei.

La rarità della malattia fa scaturire un'altra conseguenza per la stessa, ovvero l'essere « orfana », in quanto non riceve le attenzioni e il sostegno economico-sociale adeguati.

L'incapacità dello Stato a sopperire alle esigenze dei cittadini esige un'appropriata risposta legislativa in grado di salvaguardare il malato e di sostenerlo durante l'evolversi della malattia.

L'Italia è sempre stata sensibile a questo tema, inserendolo fra i punti fondamentali del Piano sanitario nazionale già nel triennio 1998-2000.

In seguito, grazie al regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, lo stesso Ministero ha stabilito l'esenzione dei costi sanitari per circa 350 patologie, ma soprattutto è stato istituito il Registro nazionale delle malattie rare presso l'Istituto superiore di sanità, il quale è destinato a raccogliere i dati epidemiologici, forniti dai vari centri regionali, al fine di avere una visione organica delle malattie rare e di favorire, conseguentemente, la ricerca su di esse.

Tuttavia anche questo non è abbastanza e con la presente proposta di legge ci si prefigge l'obiettivo di tutelare i malati e le loro famiglie per rendere meno gravoso il decorso della malattia.

Infatti, nell'articolo 1, dopo aver fissato i criteri in base ai quali le malattie sono

definite rare, si sancisce che i livelli essenziali di assistenza (LEA) socio-sanitari e socio-assistenziali relativi alle medesime malattie sono posti a carico del Servizio sanitario nazionale.

Affinché si possa accedere ai LEA occorrerà la certificazione, con validità illimitata, da parte del presidio regionale di competenza, valida su tutto il territorio nazionale, al fine di evitare una discriminazione di trattamento per coloro che sono affetti dalla medesima patologia ma risiedono in regioni diverse.

Tale certificazione è essenziale perché consente l'assistenza domiciliare integrata, l'assistenza scolastica domiciliare e facilitazioni per l'accesso al telestudio, al telelavoro e alle tecnologie informatiche. Se si pensa, infatti, che soprattutto i bambini sono colpiti da queste patologie, risulta essenziale garantire loro uno stile di vita il più possibile normale, facendo in modo che siano loro garantiti gli stessi diritti dei loro coetanei, come quello allo studio.

I presidi regionali, inoltre, con la collaborazione dei servizi territoriali, dovranno assicurare prestazioni ambulatoriali, semi-residenziali, residenziali e domiciliari di diagnostica, di terapia medica e di riabilitazione, oltre che garantire la disponibilità di centri diurni di ospitalità e favorire l'accesso per coloro che, affetti da malattie rare, presentano disabilità fisica o mentale.

Altro aspetto fondamentale della presente proposta di legge è l'istituzione del Centro nazionale per le malattie rare, presso l'Istituto superiore di sanità, il quale, oltre a svolgere attività di ricerca, a individuare i criteri per la ripartizione del Fondo istituito dall'articolo 2 e a coordinare le attività, provvede all'istituzione e all'aggiornamento del Registro nazionale per le sperimentazioni cliniche, nonché alla cura e all'aggiornamento del Registro nazionale dei farmaci orfani.

Il Centro nazionale potrà sviluppare tutte le potenzialità della collaborazione con il mondo dell'associazionismo, sia con le associazioni dei pazienti e delle famiglie, sia con le associazioni della società civile: una di queste ultime, l'As-

sociazione culturale « Giuseppe Dossetti: i Valori », ha avuto il ruolo indispensabile di suscitare e di sviluppare le tematiche che hanno portato all'elaborazione della presente proposta di legge che, in estrema sintesi, si prefigge la realizzazione del diritto alla salute per tutti i cittadini, stabilito dall'articolo 32 della Costituzione.

Infine, nell'articolo 5, si prevedono apposite norme per la formazione e l'informazione delle categorie di personale potenzialmente interessate e coinvolte dal fenomeno delle malattie rare quali, ad esempio, gli insegnanti, finalizzate a consentire l'acquisizione di conoscenze e di competenze di base e applicate su tali malattie.

## PROPOSTA DI LEGGE

## ART. 1.

*(Livelli essenziali di assistenza  
per le malattie rare).*

1. Sono definite rare le malattie che comportano un rischio di vita o sono gravemente invalidanti per l'essere umano e che colpiscono non più di cinque individui su diecimila nell'ambito dei Paesi membri dell'Unione europea.

2. Le prestazioni concernenti i livelli essenziali di assistenza socio-sanitari e socio-assistenziali per le malattie rare sono poste a carico del Fondo sanitario nazionale e del Fondo nazionale per le politiche sociali, di cui all'articolo 59, comma 44, della legge 27 dicembre 1997, n. 449.

3. Entro due mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Presidente del Consiglio dei ministri, sentito il Ministro della salute, provvede a modificare il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 29 novembre 2001, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 33 dell'8 febbraio 2002, al fine di inserire le malattie rare nell'ambito di applicazione dei livelli essenziali di assistenza.

4. La certificazione di malattia rara, emessa ai sensi dell'articolo 4, comma 4, dà diritto:

a) all'esenzione dalla partecipazione al costo della spesa sanitaria;

b) all'immediato accesso ai nuovi farmaci orfani registrati ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999;

c) all'esenzione dalla partecipazione al costo per l'acquisto dei presidi sanitari necessari al trattamento e alla tutela della qualità della vita;

d) alla defiscalizzazione dei costi derivanti dai consumi di energia elettrica utilizzata per il funzionamento di macchine e di presidi sanitari resi necessari dallo stato di malattia;

e) all'assistenza domiciliare integrata;

f) all'assistenza scolastica domiciliare;

g) a facilitazioni per l'accesso al telestudio, al telelavoro e alle tecnologie informatiche.

5. I presidi regionali per le malattie rare, istituiti ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, di seguito denominati « presidi regionali », con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano prestazioni ambulatoriali, semiresidenziali, residenziali e domiciliari di diagnostica, di terapia medica, di riabilitazione e socio-assistenziali, nei casi in cui lo stato di salute dei pazienti affetti da malattie rare consenta che tali prestazioni siano erogate in regime di non ricovero, e attuano meccanismi per garantire la reperibilità degli operatori addetti all'erogazione delle medesime prestazioni.

6. I presidi regionali, con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano la disponibilità di centri diurni di ospitalità e ne garantiscono l'accesso ai pazienti affetti da malattie rare che presentano disabilità fisiche o mentali.

7. L'attribuzione della relativa categoria di invalidità alle persone affette da malattie rare, di competenza delle commissioni medico-legali ai sensi dell'articolo 4 della legge 5 febbraio 1992, n. 104, avviene sulla base di apposite linee guida emanate dal Ministero della salute nel rispetto di criteri indicati dal Comitato nazionale di cui all'articolo 2, comma 3, della presente legge.

## ART. 2.

*(Istituzione del Fondo per le malattie rare).*

1. È istituito il Fondo per le malattie rare, di seguito denominato « Fondo », con

una dotazione pari a 500 milioni di euro per ciascuno degli anni 2010, 2011 e 2012 e destinato, in attuazione delle finalità della presente legge, a:

*a)* promuovere lo sviluppo delle attività di ricerca in materia di malattie rare e di sviluppo di farmaci orfani;

*b)* garantire il funzionamento del Centro nazionale di cui all'articolo 3;

*c)* garantire l'attuazione degli interventi di formazione e di informazione sulle malattie rare previsti dall'articolo 5;

*d)* consentire la defiscalizzazione degli oneri relativi alla ricerca industriale sui farmaci orfani ai sensi dell'articolo 6.

2. Il Fondo è gestito dal Centro nazionale di cui all'articolo 3, che vi provvede sentito il parere del Comitato nazionale per le malattie rare istituito ai sensi del comma 3 del presente articolo.

3. Con decreto del Ministro della salute è istituito il Comitato nazionale per le malattie rare, di seguito denominato « Comitato », composto, oltre che dallo stesso Ministro con funzioni di presidente, da diciotto membri individuati con le seguenti modalità:

*a)* sette membri tecnici, di cui quattro provenienti dall'Istituto superiore di sanità (ISS) e indicati dal presidente del medesimo Istituto e tre nominati dal Ministro della salute sulla base delle specifiche competenze tematiche e della validità curricolare;

*b)* due membri designati dal Ministro del lavoro e delle politiche sociali;

*c)* quattro membri designati dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano;

*d)* cinque membri indicati dalle associazioni dei pazienti affetti da malattie rare e dalle associazioni per la tutela dei diritti dei malati.

4. Il Comitato resta in carica tre anni e i suoi membri possono essere chiamati a

ricoprire lo stesso incarico per non più di nove anni, anche non consecutivi.

5. Il Comitato propone criteri di priorità per l'attività finanziata dal Fondo in base:

a) alle esigenze socio-assistenziali connesse all'attuazione delle disposizioni previste dall'articolo 1, commi 4, lettere e), f) e g), 5 e 6, di concerto con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, tenendo conto della previsione programmatica delle medesime esigenze;

b) alle esigenze scientifiche determinate dalle carenze conoscitive ai fini di un adeguato intervento socio-sanitario.

6. Il Comitato elabora, altresì, d'intesa con il Centro nazionale di cui all'articolo 3, i criteri per la redazione delle linee guida previste dal medesimo articolo 3, comma 1, lettera i), numero 1).

### ART. 3.

*(Centro nazionale per le malattie rare).*

1. Con decreto del Ministro della salute è istituito il Centro nazionale per le malattie rare, di seguito denominato « Centro nazionale », con sede presso l'ISS, organo di raccordo dei Centri interregionali di riferimento per le malattie rare previsti dall'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, che svolge le seguenti funzioni:

a) provvede alla gestione del Fondo, determinandone i criteri e le priorità, sentito il parere del Comitato;

b) assicura il collegamento e il reciproco flusso informativo con il Comitato allo scopo di contribuire alla definizione appropriata e aggiornata dei criteri per l'utilizzo del Fondo;

c) svolge attività di ricerca, sia direttamente sia coordinando l'attività di altri

enti del settore, secondo i compiti istituzionali dell'ISS;

*d)* cura la tenuta e l'aggiornamento del Registro nazionale delle malattie rare, istituito ai sensi dell'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, sulla base del flusso dei dati epidemiologici obbligatoriamente inviati dai registri interregionali previsti dal medesimo articolo 3;

*e)* aggiorna con cadenza annuale l'elenco delle malattie rare diagnosticate sul territorio nazionale predisposto ai sensi dell'articolo 4 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;

*f)* istituisce e aggiorna il Registro nazionale delle sperimentazioni cliniche per il trattamento delle malattie rare, condotte in conformità a quanto disposto dal decreto legislativo 24 giugno 2003, n. 211;

*g)* cura e aggiorna il Registro nazionale dei farmaci orfani istituito presso l'ISS;

*h)* mediante il collegamento con i presidi regionali inclusi nella Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, istituita ai sensi dell'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279:

1) elabora i criteri e le procedure per assicurare il flusso informativo da e verso i presidi regionali, ai sensi di quanto previsto dall'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;

2) raccoglie e fornisce informazioni aggiornate sulle strutture e sui servizi diagnostici e assistenziali, a livello nazionale e internazionale, avvalendosi anche della collaborazione delle associazioni nazionali e internazionali di pazienti affetti da malattie rare;

3) promuove attività di formazione per medici e per operatori sanitari concernenti la prevenzione, la diagnosi, il



trattamento e l'assistenza socio-sanitaria, anche di tipo domiciliare, delle malattie rare, ai sensi dell'articolo 5, comma 5;

4) promuove attività di comunicazione e di informazione sulle malattie rare rivolte ai cittadini;

5) promuove attività in ambito scientifico e socio-sanitario in collaborazione con le associazioni di pazienti affetti da malattie rare;

*i)* d'intesa con il Comitato:

1) definisce i parametri e i criteri per l'elaborazione di linee guida nonché di protocolli diagnostici e terapeutici, promuovendone e assicurandone l'elaborazione per singole malattie rare o per gruppi di malattie rare;

2) definisce i parametri e i criteri per garantire e per verificare la qualità delle attività diagnostiche sulle malattie rare;

*l)* promuove i rapporti con le istituzioni, con gli enti di settore e con le associazioni nazionali e internazionali, al fine di promuovere la collaborazione scientifica nonché di accrescere la disponibilità di dati clinici e di prestazioni per i pazienti affetti da malattie rare.

2. Il Centro nazionale è costituito dai seguenti organi:

*a)* il presidente, nella figura del presidente dell'ISS;

*b)* il direttore generale, scelto dal presidente del Centro nazionale tra il personale di ruolo dell'ISS;

*c)* il dirigente amministrativo, scelto dal presidente del Centro nazionale tra il personale di ruolo dell'ISS;

*d)* il comitato scientifico, composto da sette membri, compresi il presidente e il direttore generale, nominati dal presidente del Centro nazionale.

3. Per lo svolgimento delle funzioni di cui al comma 1 il Centro nazionale si

avvale del personale di ruolo dell'ISS, può assumere personale con contratti a termine per specifiche attività, in conformità a quanto previsto dal regolamento di organizzazione dell'ISS, di cui al decreto del Presidente della Repubblica 20 gennaio 2001, n. 70, e usufruisce di risorse derivanti da attività intramurarie ed extramurarie dell'ISS, nonché delle risorse del Fondo.

ART. 4.

*(Diagnostica e certificazione).*

1. Allo scopo di garantire prestazioni appropriate e omogenee sull'intero territorio nazionale, le diagnosi di malattia rara sono effettuate dai presidi regionali della Rete di cui all'articolo 3, comma 1, lettera *h*), sulla base dei protocolli diagnostici elaborati ai sensi del medesimo comma 1, lettera *i*), numero 1).

2. L'attività diagnostica dei presidi regionali di cui al comma 1 è aggiornata in base allo sviluppo delle conoscenze scientifiche al fine di:

*a*) ampliare il numero delle malattie rare diagnosticabili;

*b*) effettuare diagnosi precoci rispetto all'esordio e all'evoluzione clinica della malattia;

*c*) ampliare l'applicabilità delle procedure diagnostiche.

3. L'aggiornamento delle attività diagnostiche di cui al comma 2 è attuato secondo le modalità definite dal comma 1.

4. I presidi regionali di cui al comma 1 emettono, sulla base della diagnosi, la relativa certificazione di malattia rara, che ha validità illimitata nel tempo e per tutto il territorio nazionale, e ne danno comunicazione scritta al Centro nazionale per l'inclusione di tali patologie nel Registro nazionale di cui all'articolo 3, comma 1, lettera *d*).

## ART. 5.

*(Formazione e informazione).*

1. Nei corsi di laurea e di diploma afferenti alle facoltà universitarie di medicina e chirurgia, di farmacia, di scienze matematiche, fisiche e naturali, di psicologia, di sociologia, di scienze della formazione e di scienze della comunicazione sono inseriti insegnamenti finalizzati all'acquisizione di conoscenze e di competenze di base e applicate sulle malattie rare.

2. Presso gli ordini professionali competenti per i laureati nelle discipline di cui al comma 1 sono istituite specifiche attività di educazione e di formazione continue sulle malattie rare.

3. Le scuole di ogni ordine e grado sono tenute a inserire nell'offerta didattica iniziative volte a trasmettere e a diffondere conoscenze relative ai pazienti affetti da malattie rare.

4. Il Centro nazionale cura la diffusione dei protocolli diagnostici e terapeutici di cui all'articolo 3, comma 1, lettera *i*), numero 1).

5. Il Centro nazionale istituisce annualmente corsi specifici finalizzati alla preparazione e all'aggiornamento di operatori e di formatori individuati e designati anche dalle regioni su indicazione dei presidi regionali della Rete di cui all'articolo 3, comma 1, lettera *h*). La partecipazione a tali corsi è obbligatoria per gli operatori degli stessi presidi e prevede verifiche di apprendimento.

6. Il Centro nazionale definisce i criteri di validità scientifica, socio-sanitaria e didattica per le attività di formazione sulle malattie rare organizzate da altri enti del settore, promuovendone il coordinamento.

7. Il Centro nazionale definisce i criteri per le attività di comunicazione e di informazione sulle malattie rare organizzate da altri enti del settore, promuovendone il coordinamento.

8. La Presidenza del Consiglio dei ministri sostiene le attività di informazione promosse dal Centro nazionale anche me-

diante campagne di informazione e di sensibilizzazione sulle malattie rare.

ART. 6.

*(Defiscalizzazione della ricerca industriale sui farmaci orfani).*

1. Ai fini della presente legge si considerano farmaci orfani, come definiti ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, i farmaci innovativi destinati al trattamento delle malattie rare e la cui produzione e commercializzazione, in mancanza di adeguati incentivi e a causa del numero limitato dei potenziali fruitori, non risultano sufficientemente remunerative da giustificare gli investimenti necessari.

2. Al fine di favorire la ricerca e la produzione di farmaci orfani, è concessa la defiscalizzazione del 23 per cento delle spese sostenute dalle industrie per la ricerca e lo sviluppo di presidi e di farmaci per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare.

3. Per usufruire dell'agevolazione di cui al comma 2 le industrie inviano, entro il 31 marzo di ogni anno, ai Ministeri della salute e dell'economia e delle finanze, il protocollo relativo alla ricerca e allo sviluppo del farmaco o del presidio e la documentazione giustificativa relativa alla malattia rara, o al gruppo di malattie rare, di interesse.

4. La documentazione di cui al comma 3 è valutata da una commissione nominata dai Ministri della salute e dell'economia e delle finanze, secondo le modalità indicate con regolamento adottato con decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze.

