

CAMERA DEI DEPUTATI N. 1851

PROPOSTA DI LEGGE

d'iniziativa del deputato **TRIZZINO**

Disposizioni concernenti la diagnosi e la cura delle immunodeficienze congenite e l'assistenza delle persone che ne sono affette

Presentata il 15 maggio 2019

ONOREVOLI COLLEGHI ! — Il sistema immunitario protegge il corpo umano dai microorganismi patogeni (come batteri, *virus* e funghi), che possono causare malattie infettive. Quando le difese immunitarie non funzionano correttamente, il paziente contrae più frequentemente le infezioni e impiega più tempo per guarire. Se il difetto del sistema immunitario è di origine genetica si parla di immunodeficienza primitiva o congenita.

Per questo, tra le immunodeficienze primitive si annovera un gruppo di patologie, oltre 250, nelle quali il sistema immunitario perde, totalmente o parzialmente, la sua funzionalità. Tali patologie, globalmente intese, costituiscono un problema sanitario rilevante in tutto il territorio nazionale e, in particolare, nelle regioni del sud del Paese. L'incidenza delle forme primitive gravi è bassa, ossia è pari a un caso ogni 10.000 nati. Tuttavia, a fronte della relativa rarità di tale patologia pediatrica, è

stato calcolato che il 5-10 per cento della popolazione pediatrica presenta sintomi che possono suggerire una diagnosi di immunodeficienza. Inoltre, l'identificazione di una immunodeficienza risulta assai complessa nei casi in cui il quadro clinico non è conclamato né chiaramente suggestivo di una malattia immunologica, poiché la sintomatologia è quanto mai aspecifica. Ciò comporta che molti casi possono non ricevere una diagnosi appropriata nei tempi dovuti. Pertanto, la reale incidenza delle immunodeficienze nel loro complesso è attualmente non definibile e, determinando evidentemente dei problemi in ordine alla disponibilità delle risorse diagnostiche, suggerisce la necessità di istituire una rete integrata di centri diagnostici che possano escludere o confermare la presenza di un'immunodeficienza.

Bisogna, inoltre, tenere conto che le procedure diagnostiche in questo ambito comportano un considerevole aggravio per

la spesa pubblica, soprattutto se non sono utilizzate in modo mirato nei centri con competenza specifica per tale patologia, ovvero se sono eseguite in eccesso o in maniera non appropriata.

Il notevolissimo ampliamento delle conoscenze in ambito diagnostico ha determinato un significativo cambiamento dell'approccio alle differenti problematiche cliniche delle immunodeficienze congenite. Il continuo trasferimento di conoscenze dalle discipline di base alle problematiche cliniche e l'applicazione di tecnologie innovative hanno già determinato un significativo miglioramento dei livelli di conoscenza di singole malattie, con evidente ricaduta positiva sulla salute pubblica.

Per tali motivi si rende necessario introdurre, con questa proposta di legge, una disciplina volta al riconoscimento tempestivo delle problematiche emergenti, all'individuazione di nuovi meccanismi di malattia e alla caratterizzazione patogenetica del quadro clinico del paziente.

L'articolo 1 definisce le immunodeficienze congenite, predisponendo, nell'ambito dei piani sanitari regionali, azioni programmate al fine di identificare il maggior numero di patologie a esse riconducibili.

L'articolo 2 indica gli interventi utili alla prevenzione, individuando nelle aziende ospedaliere e in quelle ospedaliero-universitarie gli ambiti operativi più idonei.

L'articolo 3 demanda alle regioni e alle province autonome le competenze relative all'accreditamento dei centri specializzati costituenti le reti integrate di assistenza.

Con l'articolo 4, composto da dodici commi, si esplicitano gli obblighi delle regioni e delle province autonome, dalla fornitura del materiale tecnico, strumentale e farmaceutico indispensabile per i pazienti, alle terapie di riabilitazione, quali la fisioterapia respiratoria, la riabilitazione motoria, la logopedia e la continuità nelle terapie sostitutive con immunoglobuline. Le regioni e le province autonome hanno altresì l'obbligo di sostenere la ricerca, poiché è loro attribuita la possibilità istituire, con altre regioni limitrofe, consorzi per abbattere la spesa sanitaria. Sono istituiti, inoltre, centri specializzati di coordina-

mento e di orientamento, a vocazione sperimentale, al fine di sviluppare la diagnosi e le cure delle immunodeficienze congenite; si demanda, sempre alle regioni e alle province autonome, la responsabilità di sviluppare percorsi basati su solide evidenze scientifiche volti all'inclusione dei pazienti nella vita sociale e lavorativa, accompagnando gli stessi dall'età pediatrica all'età adulta. Infine, si sostengono le iniziative di donazione del sangue e del plasma, assicurando, altresì, specifici stanziamenti e dotazioni organiche per le attività di trapianto di cellule staminali.

Con l'articolo 5 si introduce la « tessera personale », che attesta l'esistenza della malattia, riportando, nella forma più adeguata per una lettura automatizzata, la diagnosi e le complicanze correlate alla malattia di base. Si rimanda a un decreto del Ministero della salute l'individuazione dei criteri per l'istituzione della tessera, nonché l'istituzione del registro nazionale dei pazienti affetti da immunodeficienze congenite.

L'articolo 6 definisce il regime di assistenza, di cura e di riabilitazione dei pazienti di immunodeficienza congenita, in regime ospedaliero, ambulatoriale e di *day hospital*, nonché a domicilio, e attribuisce ai centri specializzati il sostegno psicologico rivolto non solo ai pazienti affetti da immunodeficienza congenita, ma anche alle relative famiglie.

L'educazione sanitaria e la formazione del personale, indicate all'articolo 7, spettano alle regioni e alle province autonome in accordo con i centri specializzati. Per le finalità della presente legge, i centri specializzati e le aziende sanitarie locali si possono avvalere della collaborazione e del sostegno delle associazioni di volontariato, comprese quelle composte dai pazienti, nelle forme e nei limiti previsti dal codice del Terzo settore, di cui al decreto legislativo 3 luglio 2017, n. 117.

Con l'articolo 8, nelle disposizioni finali, si determina in 5 milioni di euro l'onere derivante dall'attuazione della presente legge; a oggi, il mancato riconoscimento precoce dell'immunopatologia di base aumenta enormemente il numero dei ricoveri di questi

pazienti, spesso etichettati con diagnosi che identificano la patologia d'organo predominante (ad esempio, encefalopatia *sine causa*, diarrea intrattabile, epatosplenomegalia, eccetera), e la loro durata, con un aggravio della spesa pubblica.

La diagnosi prenatale delle forme con *marker* genetico o immunologico noto, nelle

famiglie a rischio, l'identificazione precoce dei nuovi casi e l'attuazione di programmi tempestivi terapeutico-riabilitativi contribuiranno, quindi, non solo a un approfondimento diagnostico delle immunodeficienze congenite, ma anche alla contrazione della spesa.

PROPOSTA DI LEGGE

Art. 1.

(Riconoscimento delle immunodeficienze congenite)

1. Ai fini della presente legge, le immunodeficienze congenite (IC), considerato il notevole grado di complessità e l'elevato numero di mortalità ad esse associato, sono considerate malattie di alto interesse sociale.

2. Nell'ambito dei rispettivi piani sanitari e dei livelli essenziali di assistenza, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, aggiornando i rispettivi livelli essenziali di assistenza, predispongono azioni programmate, piani di lavoro e progetti-obiettivo volti a diagnosticare precocemente le IC.

3. Gli interventi di cui al comma 2 sono finalizzati a:

a) effettuare la diagnosi neonatale mediante procedure di *screening* metabolico e molecolare;

b) favorire l'aggiornamento professionale del personale socio-sanitario al fine di garantire la diagnosi precoce nei casi sospetti;

c) costituire reti integrate di presidi sanitari con livelli crescenti di complessità di intervento, al fine di assicurare la diagnosi precoce dei casi non identificabili con le procedure di *screening*.

Art. 2.

(Interventi di prevenzione)

1. Ai fini della diagnosi precoce delle IC, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, tenuto conto delle linee guida in materia e delle metodologie definite con atto di indirizzo e coordinamento, sentito l'Istituto superiore di sanità, individuano le aziende ospedaliere e le aziende ospedaliero-

universitarie in grado di garantire i seguenti interventi di prevenzione:

a) identificazione, mediante diagnosi prenatale, di nuovi casi nelle famiglie a rischio;

b) identificazione, mediante *screening* neonatale, di pazienti asintomatici;

c) adozione di strategie per l'identificazione precoce della sintomatologia;

d) programmazione delle azioni necessarie conseguenti all'attuazione delle attività di cui alle lettere a), b) e c).

Art. 3.

(Reti integrate di assistenza)

1. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano stabiliscono, sentite le società medico-scientifiche, i requisiti organici, strumentali e tecnologici necessari per l'accreditamento dei centri specializzati costituenti le reti integrate di assistenza e di cura delle IC.

Art. 4.

(Competenze delle regioni e delle province autonome)

1. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano provvedono, tramite le rispettive aziende sanitarie, a fornire il materiale tecnico e farmaceutico necessario per la fisioterapia respiratoria, la riabilitazione motoria, la logopedia e la continuità delle terapie sostitutive con immunoglobuline dei pazienti affetti da IC.

2. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano promuovono e sostengono la ricerca scientifica nel settore delle IC, ove esistano condizioni adeguate. Le regioni possono costituirsi in consorzio con regioni limitrofe per garantire una maggiore efficienza e il contenimento dei costi, qualora non siano disponibili competenze specifiche, e nel caso di regioni con popolazione inferiore a 2 milioni di abitanti.

3. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano costituiscono le reti

integrate di cui all'articolo 3 nel rispettivo territorio, prevedendo differenti livelli di assistenza e cura, tenuto conto dei livelli di competenza e della disponibilità di tecnologie specifiche.

4. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, nell'ambito dei rispettivi piani di programmazione sanitaria, istituiscono, presso un'azienda ospedaliera o un'azienda ospedaliero-universitaria, un centro specializzato con funzioni di orientamento e di coordinamento delle attività sanitarie, nonché di pianificazione di interventi integrati, per il miglioramento della diagnosi e della cura, anche a livello sperimentale, delle IC.

5. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano assicurano al centro specializzato di cui al comma 4 strutture, 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.

6. Al fine di promuovere e sostenere la ricerca volta alla diagnosi e alla cura delle IC, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano assicurano specifici stanziamenti e dotazioni organiche ove esistano centri o condizioni adeguati per lo svolgimento di ricerche traslazionali.

7. Ove sussistano le condizioni, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano assicurano specifici stanziamenti e dotazioni organiche per le attività di trapianto di cellule staminali allogenico o di autotrapianto con cellule ingegnerizzate.

8. In accordo con le società medico-scientifiche, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano garantiscono la piena attuazione delle linee guida in materia di vaccinazioni delle persone affette da IC.

9. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano sviluppano percorsi, basati su evidenze scientifiche, di accompagnamento del paziente affetto da IC per la transizione dall'età pediatrica all'età adulta.

10. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano promuovono l'inseri-

mento dei pazienti affetti da IC nella vita sociale e lavorativa.

11. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano promuovono, altresì, le attività di donazione di sangue e di plasma, in coordinamento con il Centro nazionale sangue, e assicurano la copertura del fabbisogno in relazione alla terapia sostitutiva con immunoglobuline.

12. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano assicurano l'eventuale trapianto di cellule staminali ovvero, in caso di indisponibilità nel rispettivo territorio di un centro che effettui tale intervento, il servizio di trasporto immediato, anche aereo, presso un altro centro, senza alcun onere per il paziente e per la sua famiglia, indipendentemente dal reddito.

Art. 5.

(Tessera personale e registro nazionale)

1. Il centro specializzato di cui al comma 4 dell'articolo 4 rilascia ai pazienti affetti da IC una tessera personale che attesti l'esistenza della malattia e che riporti, nella forma più adeguata per una lettura automatizzata, la diagnosi e le complicanze connesse alla malattia di base.

2. Con proprio decreto, il Ministero della salute, entro sessanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, stabilisce i criteri per l'istituzione della tessera di cui al comma 1, e istituisce il registro nazionale delle persone affette da immunodeficienze congenite, nel rispetto del codice in materia di protezione dei dati personali, di cui al decreto legislativo 30 giugno 2003, n. 196, compatibile con i sistemi informatici delle regioni e delle province autonome di Trento e di Bolzano.

3. I cittadini muniti della tessera personale di cui al comma 1 hanno diritto alle prestazioni previste dal comma 1 dell'articolo 4.

4. In via transitoria e fino al rilascio della tessera personale di cui al comma 1, la tessera è sostituita da una certificazione che attesti che il soggetto è affetto da IC, rilasciata dai centri specializzati di cui al comma 4 dell'articolo 4.

Art. 6.

(Assistenza ospedaliera e domiciliare)

1. I centri specializzati di cui al comma 4 dell'articolo 4 provvedono alla cura e alla riabilitazione dei pazienti affetti da IC in regime ospedaliero, ambulatoriale e di *day hospital*, nonché a domicilio.

2. I centri specializzati di cui al comma 4 dell'articolo 4 provvedono a fornire forme di sostegno psicologico ai pazienti affetti da IC e alle relative famiglie.

3. Le cure a domicilio sono assicurate in regime di ospedalizzazione domiciliare continuativa, su richiesta del paziente o del suo tutore, con la collaborazione del medico di medicina generale e con il sostegno di personale medico, infermieristico e riabilitativo, nonché di personale operante nel campo dell'assistenza sociale, adeguatamente formato dai centri specializzati di cui al comma 4 dell'articolo 4.

4. Al fine di facilitare il trattamento delle complicanze infettive derivanti dalle IC, per i pazienti affetti dalla malattia, muniti della tessera di cui al comma 1 dell'articolo 5, è consentita la prescrizione multipla, per uso domiciliare, di farmaci a esclusivo uso ospedaliero.

Art. 7.

(Educazione sanitaria e formazione)

1. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano promuovono iniziative di educazione sanitaria in materia di IC rivolte ai cittadini, in collaborazione con i centri specializzati di cui al comma 4 dell'articolo 4.

2. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano promuovono iniziative di formazione e aggiornamento professionale del personale operante nei centri specializzati di cui al comma 4 dell'articolo 4.

3. Le attività di cui ai commi 1 e 2 del presente articolo devono essere concertate con i centri specializzati di cui al comma 4 dell'articolo 4.

4. Ai fini dell'attuazione delle disposizioni della presente legge, i centri specializzati di cui al comma 4 dell'articolo 4 e le

aziende sanitarie si possono avvalere della collaborazione e del sostegno delle organizzazioni di volontariato e delle associazioni dei pazienti, nelle forme e nei limiti previsti dal codice del Terzo settore, di cui al decreto legislativo 3 luglio 2017, n. 117.

Art. 8.

(Copertura finanziaria)

1. L'onere derivante dall'attuazione della presente legge, valutato in lire 5 milioni di euro annui a decorrere dal 2020, è posto a carico dello stanziamento di parte corrente del Fondo sanitario nazionale iscritto nello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze.

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

3. Le risorse di cui a comma 1 sono ripartite tra le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano in base alla popolazione residente, nonché alle documentate funzioni dei centri specializzati di cui al comma 4 dell'articolo 4, tenuto conto, altresì, delle attività di prevenzione e di ricerca traslazionale.

PAGINA BIANCA

PAGINA BIANCA



18PDL0060870