

# CAMERA DEI DEPUTATI N. 1666

## PROPOSTA DI LEGGE

D'INIZIATIVA DEI DEPUTATI

**DE FILIPPO, CARNEVALI, UBALDO PAGANO, RIZZO NERVO, SIANI**

Norme per il sostegno della ricerca, della produzione dei farmaci orfani nonché della cura delle malattie rare e in favore delle famiglie con bambini affetti da tali malattie

*Presentata il 12 marzo 2019*

ONOREVOLI COLLEGHI! — Da qualche tempo è stata rivolta una particolare attenzione alle malattie rare da parte della scienza medica e giuridica. Per malattia rara si intende una patologia che colpisce non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti. La ridotta prevalenza nella popolazione non equivale ad affermare che le malattie rare sono poche: al contrario, esse sfortunatamente colpiscono milioni di persone in Italia e in Europa. Il numero delle malattie rare è preoccupante e oscilla tra 7.000 e 8.000. Queste malattie, oltre a essere numerose, sono molto eterogenee per quanto riguarda sia l'eziopatogenesi sia le manifestazioni sintomatologiche. Sono tuttavia accomunate da una caratteristica estremamente importante dal punto di vista socio-sanitario: la bassa prevalenza nella popolazione a cui spesso si associa (o ne può essere con-

seguenza) la difficoltà sia nell'effettuare una rapida e corretta diagnosi sia nel trovare un'adeguata terapia.

Le malattie rare, essendo per lo più croniche e invalidanti, rappresentano un importante e complesso problema sociale e assistenziale. La loro bassa incidenza comporta una scarsa conoscenza da parte della comunità scientifica con conseguente ritardo, per coloro che ne sono affetti, nell'ottenere una diagnosi corretta in tempi brevi (peraltro possibile solo per 2.000 malattie rare), nell'individuare i centri specializzati nella diagnosi e nella cura, nell'ottenere informazioni corrette e nell'accesso agli eventuali trattamenti, peraltro disponibili solo per 300 di esse. Inoltre, le comuni problematiche assistenziali costringono a progettare interventi di sanità mirati e non frammentati; gli interventi già

intrapresi a livello legislativo e ministeriale mostrano lo sviluppo di una particolare sensibilità delle istituzioni nei confronti di una problematica la cui gravità chiama in causa azioni coordinate, responsabili e non più procrastinabili, al fine dell'approntamento di idonee strutture di supporto e di servizi principali e complementari, di servizi di emergenza e di diagnostica, nonché della formazione specialistica di personale dedicato.

In Italia si stima che ci siano circa 2 milioni di soggetti affetti da malattie rare, moltissimi dei quali in età pediatrica. L'80 per cento delle malattie rare è di origine genetica e, pertanto, il problema si presenta fin dalla nascita. Per il restante 20 per cento dei casi si tratta di malattie acquisite. La presente proposta di legge, oltre alla definizione di malattia rara e di farmaco orfano, prevede una serie di misure volte a fornire strumenti previdenziali e assistenziali a sostegno dei genitori del bambino affetto da una malattia rara con

disabilità grave, fornendo il massimo supporto al nucleo familiare. Questo perché spesso le famiglie si trovano ad affrontare spese molto onerose per raggiungere i centri specializzati di cura e sono costrette a provvedere personalmente alle cure in assenza di personale dedicato reperibile, con conseguente riduzione dell'attività lavorativa, da cui necessariamente sono distolte per attendere alle incombenze continue che l'assistenza assidua al malato impone. Appare quindi indispensabile aiutare le famiglie nel percorso assistenziale garantendo un'adeguata « alleanza terapeutica » tra medici, personale sanitario e genitori o altri soggetti responsabili del malato, specie se minore. Solo attraverso il coordinamento e l'integrazione tra servizi e professionalità distinte si può costruire un'assistenza efficiente e adeguata alle esigenze del bambino affetto da una malattia rara e della sua famiglia, che subisce le dolorose conseguenze in termini di stress e di sovraccarico di impegno fisico e psichico.

## PROPOSTA DI LEGGE

### Art. 1.

#### *(Definizione di malattia rara)*

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 5 individui su 10.000 nell'Unione europea.

2. Ai fini della presente legge sono considerate rare anche le patologie inserite nell'allegato n. 1 annesso al regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279.

### Art. 2.

#### *(Definizione di farmaco orfano)*

1. Un farmaco è definito orfano qualora, ai sensi di quanto previsto dal regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, sia destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia delle malattie rare, ovvero qualora sia destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di affezioni che comportino una minaccia per la vita ovvero che siano seriamente debilitanti o gravi e croniche e per le quali è probabile che, in mancanza di incentivi, la commercializzazione del farmaco non sia così redditizia da giustificare l'investimento necessario.

### Art. 3.

#### *(Aggiornamento dell'elenco del Registro nazionale delle malattie rare)*

1. L'aggiornamento dell'elenco del Registro nazionale delle malattie rare, istituito dall'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, è effettuato ogni anno. A tale fine, il Governo, entro un mese dalla data

di entrata in vigore della presente legge, provvede a modificare l'articolo 8 del citato regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità n. 279 del 2001, prevedendo che l'aggiornamento triennale ivi stabilito sia sostituito da un aggiornamento annuale.

#### Art. 4.

##### *(Diagnostica e certificazione)*

1. Allo scopo di garantire prestazioni appropriate e omogenee nel territorio nazionale, le diagnosi di malattia rara sono effettuate dai presidi regionali della 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, di seguito denominata « Rete ».

2. I presidi della Rete emettono, sulla base della diagnosi, la relativa certificazione di malattia rara, che ha validità illimitata nel tempo e nel territorio nazionale e ne danno comunicazione ai centri di coordinamento e al Centro nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 10 per l'inserimento di tali patologie nel Registro nazionale delle malattie rare.

3. La certificazione di malattia rara, effettuata ai sensi del comma 2, assicura l'erogazione, a totale carico del Servizio sanitario nazionale, di tutte le prestazioni comprese nei livelli essenziali di assistenza (LEA) di cui al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 65 del 18 marzo 2017.

#### Art. 5.

##### *(Protocollo personalizzato)*

1. Qualora la malattia rara determini una marcata e permanente limitazione, qualificabile come disabilità ai sensi dell'articolo 3, comma 1, della legge 5 febbraio 1992, n. 104, il soggetto può richiedere il riconoscimento della connotazione di gravità della situazione di disabilità grave di

cui all'articolo 3, comma 3, della medesima legge n. 104 del 1992.

2. Al fine di mantenere e di sviluppare le potenzialità espresse e di ridurre il *deficit*, il soggetto a cui è stato riconosciuto lo stato di disabilità, ai sensi del comma 1, ha diritto, dal momento della diagnosi della malattia, a un protocollo personalizzato di presa in carico da parte dei servizi riabilitativi, sociali e assistenziali, che indica i percorsi riabilitativi, terapeutici e di sorveglianza ritenuti necessari.

3. Il protocollo personalizzato di cui al comma 2 è predisposto dai sanitari dei presidi della Rete deputati alla diagnosi della malattia rara.

#### Art. 6.

*(Benefici previdenziali per i soggetti che assistono un minore affetto da una malattia rara)*

1. Al genitore o al familiare che svolge un'attività lavorativa e che convive e si prende cura di un minore affetto da una malattia rara con una percentuale di invalidità pari al 100 per cento, con connotazione di gravità ai sensi dell'articolo 3, comma 3, della legge 5 febbraio 1992, n. 104, e per la quale il minore necessita di assistenza continua in quanto non in grado di compiere gli atti quotidiani della vita, ai sensi di quanto previsto dalla tabella di cui al decreto del Ministro della sanità 5 febbraio 1992, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 47 del 26 febbraio 1992, è riconosciuto con decorrenza immediata, su richiesta dell'interessato, il diritto all'erogazione anticipata del trattamento pensionistico, indipendentemente dall'età anagrafica del soggetto beneficiario, a seguito del versamento di almeno venticinque anni di contributi previdenziali.

2. Ai fini della determinazione del trattamento pensionistico, limitatamente al soggetto che assiste un minore affetto da una malattia rara, è riconosciuta una contribuzione figurativa di tre mesi per ogni anno di contribuzione effettiva, per un massimo di quattro anni versati in costanza di assi-

stenza al minore disabile in situazione di gravità, ai sensi di quanto stabilito dal comma 1.

3. Ai fini della determinazione del trattamento pensionistico, limitatamente al genitore che assiste un minore affetto da una malattia rara, è riconosciuta un'ulteriore contribuzione figurativa di sei mesi ogni cinque anni di contribuzione effettiva, versati in costanza di assistenza al minore disabile in situazione di gravità ai sensi di quanto previsto dal comma 1.

4. Per le finalità di cui alla presente legge, un'*équipe* multidisciplinare operativa presso l'azienda sanitaria locale competente per il territorio di residenza del minore affetto da una malattia rara redige, in collaborazione con il soggetto che assiste il minore medesimo, un piano di assistenza individuale che tiene conto delle criticità e dei bisogni individuali del minore al fine di preservarne e di migliorarne le abilità residue e di intervenire tempestivamente per curare le fasi acute della malattia. Il piano è aggiornato in base alle condizioni fisiche, psicologiche e neurologiche del minore ed è adattato alle esigenze emergenti nel medio o nel lungo periodo.

5. Con decreto del Ministro del lavoro e delle politiche sociali, di concerto con il Ministro della salute e con il Ministro dell'economia e delle finanze, entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, ai sensi dell'articolo 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, è adottato il regolamento di attuazione del presente articolo.

#### Art. 7.

##### *(Contributi per il sostegno della genitorialità)*

1. Limitatamente a uno dei genitori che assiste stabilmente il figlio disabile ai sensi dell'articolo 6, comma 1, oltre ai benefici di cui al medesimo articolo 6, è previsto un contributo pari a 1.000 euro per tredici mensilità.

2. Limitatamente a uno dei genitori che assiste il figlio affetto da una malattia rara, in attesa di prima occupazione, è previsto

un contributo pari a 500 euro per tredici mensilità. In caso di separazione legale dei genitori, in favore del genitore affidatario che assiste il figlio disabile ai sensi dell'articolo 6, comma 1, è previsto un contributo pari a 500 euro per tredici mensilità.

3. Con il regolamento di cui al comma 5 dell'articolo 6 sono definite le modalità di attuazione del presente articolo.

#### Art. 8.

*(Istituzione del Fondo di solidarietà per le famiglie dei minori affetti da malattie rare)*

1. Presso il Ministero della salute è istituito il Fondo di solidarietà per le famiglie dei minori affetti da malattie rare, destinato al finanziamento delle misure per il sostegno del lavoro di cura e assistenza dei minori previste dagli articoli 6 e 7.

2. Il Fondo di solidarietà per le famiglie dei minori affetti da malattie rare è finanziato per 8 milioni di euro da un contributo fisso dello Stato, per 2 milioni di euro da un contributo fisso a carico delle casse di previdenza e assistenza private e per la restante parte da una quota fissa derivante dalle scelte non espresse relativamente alla destinazione della quota del 5 per mille dell'imposta sul reddito delle persone fisiche, nonché da donazioni e da lasciti da chiunque effettuati, deducibili ai sensi del testo unico delle imposte sui redditi, di cui al decreto del Presidente della Repubblica 22 dicembre 1986, n. 917.

3. Il Fondo di solidarietà per le famiglie dei minori affetti da malattie rare è gestito da un comitato secondo le modalità definite con decreto del Ministro della salute, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano. Il comitato è composto da due rappresentanti del coordinamento della Commissione salute della Conferenza delle regioni e delle province autonome, da un rappresentante del Ministero della salute, da un rappresentante del Ministero del lavoro e delle politiche sociali, da un rappresentante dell'Istituto superiore di sanità (ISS) con comprovata esperienza in materia di malattie

rare e da due rappresentanti delle organizzazioni dei pazienti affetti da malattie rare. I membri del comitato sono nominati con decreto del Ministro della salute.

4. Con decreto del Presidente della Repubblica, da emanare entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge ai sensi dell'articolo 17, comma 1, lettera *b*), della legge 23 agosto 1988, n. 400, sono disciplinati l'organizzazione dell'attività e le modalità di gestione del Fondo di solidarietà per le famiglie dei minori affetti da malattie rare, nel rispetto delle disposizioni della presente legge, il contenuto e le modalità per la predisposizione dei moduli per la domanda di accesso ai benefici di cui agli articoli 6 e 7, la disciplina dell'erogazione di tali benefici e i sistemi di surrogazione dei soggetti tenuti ad anticipare agli aventi diritto i benefici di cui all'articolo 6.

#### Art. 9.

*(Acquisto dei farmaci e immediata disponibilità, gratuità delle prestazioni e prontuari farmaceutici)*

1. L'acquisto dei farmaci di cui all'articolo 8, comma 10, lettera *c*), della legge 24 dicembre 1993, n. 537, necessari per il trattamento delle malattie rare, nonché dei trattamenti considerati non farmacologici, quali alimenti, integratori alimentari, dispositivi medici, presidi sanitari, e la fruizione di prestazioni di riabilitazione motoria, logopedica, neuropsicologica e cognitiva e di interventi di supporto e di sostegno sia per il paziente sia per la sua famiglia, prescritti dai presidi della Rete individuati dalle regioni ai sensi dell'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, di seguito denominati « presidi della Rete » sono inseriti nei LEA previsti per i soggetti affetti da malattie rare dal decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 65 del 18 marzo 2017. Nel caso di acquisto di dispositivi medici o di presidi sanitari, l'esenzione dal costo è prevista anche per la



manutenzione ordinaria e straordinaria degli stessi. Entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Ministro della salute, con proprio decreto, redige l'elenco dei farmaci e dei trattamenti non farmacologici di cui al presente comma.

2. I farmaci commercializzati in Italia che hanno ottenuto riconoscimento di farmaco orfano dall'Agenzia europea per i medicinali (EMA) sono forniti gratuitamente ai soggetti affetti dalle malattie a cui la registrazione fa riferimento e possono essere inseriti nel Prontuario farmaceutico italiano nelle fasce esenti da compartecipazione alla spesa. Le regioni, in attuazione di quanto previsto dal comma 1 assicurano:

a) l'inserimento, nei prontuari terapeutici territoriali, dei farmaci e dei trattamenti non farmacologici di cui al comma 1, nonché la loro immediata disponibilità e gratuità;

b) le prestazioni strumentali e riabilitative previste dai protocolli e dalle linee guida stabiliti a livello nazionale.

3. In deroga alle disposizioni in materia di prescrizioni farmaceutiche di cui all'articolo 9 della legge 23 dicembre 1994, n. 724, per le prescrizioni relative a una malattia rara il numero di pezzi prescrivibili per ricetta può essere superiore a tre. Il Ministro della salute, con proprio decreto, entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, ai sensi dell'articolo 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, adotta un regolamento che definisce, per ciascuna categoria di farmaci destinati alla cura delle malattie rare, le modalità e i criteri di attuazione delle disposizioni del presente comma.

#### Art. 10.

*(Centro nazionale per le malattie rare)*

1. Il Centro nazionale per le malattie rare, con sede presso l'ISS, di seguito denominato « Centro nazionale », svolge le seguenti funzioni:

a) cura le attività di ricerca sulle malattie rare, sia direttamente sia coordinando le attività di altri enti;

*b)* cura l'aggiornamento del Registro nazionale delle malattie rare, sulla base del flusso dei dati epidemiologici inviati dalle regioni, e del Registro nazionale dei farmaci orfani;

*c)* provvede all'istituzione di un Centro di documentazione sulle malattie rare e sui farmaci orfani.

2. Il Centro nazionale, mediante il collegamento con la rete dei centri di coordinamento e dei presidi specialistici a essi afferenti, svolge le seguenti funzioni:

*a)* verifica la presenza, all'interno dei centri di coordinamento, di strumenti di diagnosi, sia di laboratorio sia strumentali, e di cura, compresi i farmaci orfani, relativi a terapie intensive e subintensive, per le malattie rare ad esordio o andamento acuto;

*b)* garantisce la presenza di strutture qualificate di assistenza e di settori dedicati specificatamente all'attività neuroriabilitativa per le patologie ad andamento lentamente progressivo o cronico;

*c)* 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 dei pazienti affetti da malattie rare;

*d)* promuove attività di formazione per medici e per operatori sanitari per la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e l'assistenza socio-sanitaria, anche di tipo domiciliare, delle malattie rare e organizza annualmente corsi specifici finalizzati alla preparazione e all'aggiornamento di operatori designati anche dalle regioni su indicazione dei presidi della Rete;

*e)* promuove attività di comunicazione e di informazione sulle malattie rare e sui farmaci orfani rivolte ai cittadini;

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

per garantire e verificare la qualità delle attività diagnostiche per le malattie rare.

3. Il Centro nazionale è composto:

a) dal presidente, nella figura del presidente dell'ISS;

b) dal direttore generale, scelto dal presidente fra il personale di ruolo dell'ISS;

c) dal dirigente amministrativo, scelto dal presidente fra il personale di ruolo dell'ISS;

d) dal comitato scientifico, composto da dodici membri, fra cui il presidente e il direttore generale, tre rappresentanti designati dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, un rappresentante del Ministero della salute e un rappresentante del Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca, tre scienziati scelti dal presidente sulla base di *curricula* inviati dai rappresentanti dei pazienti e due esperti delle aziende farmaceutiche impegnate nella ricerca, nello sviluppo e nella commercializzazione di farmaci orfani, scelti dal presidente sulla base di specifiche competenze tematiche e della loro rappresentatività nel settore specifico dei farmaci orfani.

4. Per lo svolgimento delle sue funzioni il Centro nazionale si avvale del personale dell'ISS.

#### Art. 11.

*(Istituzione del Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare)*

1. Presso il Ministero della salute è istituito il Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare.

2. Su parere del Centro nazionale, il Fondo di cui al comma 1 è destinato alle seguenti attività:

a) studi preclinici e clinici promossi nel settore relativo alle malattie rare;

*b)* studi osservazionali e registri di uso compassionevole di farmaci non ancora commercializzati in Italia;

*c)* programmi di somministrazione controllata di farmaci non compresi nelle classi A e H del Prontuario terapeutico nazionale e dei prontuari terapeutici regionali e dispositivi per il monitoraggio domiciliare delle terapie, tramite la predisposizione e l'aggiornamento dell'elenco di cui all'articolo 1, comma 4, del decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648.

3. Per le finalità di cui al comma 2, lettere *a)* e *b)*, l'assegnazione delle risorse è effettuata secondo la tecnica di valutazione tra pari, da un comitato composto da ricercatori, di nazionalità italiana o straniera, operanti almeno per la metà presso istituzioni ed enti di ricerca non italiani e riconosciuti di livello eccellente sulla base di indici bibliometrici, quali il fattore di impatto e il numero di citazioni ricevute. All'attuazione del presente comma si provvede con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri, di concerto con il Ministro della salute e con il Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca, da emanare entro due mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge. L'onere derivante dall'istituzione e dal funzionamento del comitato è quantificato nel limite massimo di 100.000 euro annui a decorrere dall'anno 2019.

4. Il Fondo di cui al comma 1 è finanziato con il 20 per cento delle quote versate dalle industrie per le procedure di registrazione e di variazione dei prodotti medicinali e con contributi di soggetti pubblici e privati. Con decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, ai sensi dell'articolo 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, è adottato un regolamento che stabilisce le modalità di funzionamento e i criteri di finanziamento del Fondo.

## Art. 12.

*(Incentivi per le imprese)*

1. Al fine di favorire la ricerca clinica e preclinica finalizzata alla produzione dei farmaci orfani, ai soggetti pubblici e privati che svolgono tali attività di ricerca o che investono in progetti di ricerca sulle malattie rare o sui farmaci orfani svolti da enti di ricerca pubblici o privati si applica un sistema di incentivi e di agevolazioni fiscali per le spese sostenute per l'avvio e la realizzazione di progetti di ricerca.

2. I soggetti di cui al comma 1, al fine di usufruire degli incentivi e delle agevolazioni di cui al medesimo comma, inviano, entro il 31 marzo di ogni anno, al Ministero dell'economia e delle finanze il protocollo relativo alla ricerca del farmaco orfano con la relativa qualifica di malattia rara assegnata dal Comitato per i medicinali orfani dell'EMA.

3. Il Ministro dell'economia e delle finanze, di concerto con il Ministro della salute e con il Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca, entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, con regolamento adottato ai sensi dell'articolo 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, stabilisce i criteri e le modalità di attuazione del presente articolo.

## Art. 13.

*(Copertura finanziaria)*

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge, per quanto non specificato dagli articoli 8 e 11, si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento del fondo speciale di parte corrente iscritto, ai fini del bilancio triennale 2019-2021, nell'ambito del programma « Fondi di riserva speciali » della missione « Fondi da ripartire » dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2019, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al medesimo Ministero.

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

PAGINA BIANCA

PAGINA BIANCA



\*18PDL0061330\*