

CAMERA DEI DEPUTATI N. 1733

PROPOSTA DI LEGGE

D'INIZIATIVA DEI DEPUTATI

SIANI, CARNEVALI, FRAGOMELI, UBALDO PAGANO, RIZZO NERVO

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

Presentata il 3 aprile 2019

ONOREVOLI COLLEGHI! — Le immunodeficienze primitive sono malattie congenite rare che colpiscono il sistema immunitario e si manifestano con la tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi. Ai sensi di quanto previsto nei considerando del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, una malattia si definisce rara quando la prevalenza dell'affezione in una determinata popolazione non è superiore a 5 casi su 10.000.

Per ciò che concerne le immunodeficienze congenite (o primitive) la diagnosi precoce è di fondamentale importanza, al fine di intraprendere un trattamento adeguato, ridurre la morbosità, cioè il rapporto tra numero di malati e popolazione, e la mortalità di tali affezioni.

L'identificazione del difetto specifico e quindi la formulazione di una corretta dia-

gnosi sono rese possibili mediante la definizione del quadro clinico-anamnestico e l'esecuzione di *test* di laboratorio di *routine*, come l'emocromo con formula leucocitaria e il dosaggio delle immunoglobuline e di anticorpi specifici e *test* immunologici specifici di elevata complessità. Inoltre, le indagini strumentali sono d'ausilio per la diagnosi dei processi infettivi a carico dei vari organi e in alcune circostanze contribuiscono a evidenziare il coinvolgimento di specifici organi (atrofia cerebellare, assenza del timo).

La terapia delle immunodeficienze congenite è prevalentemente basata sull'impiego di antibiotici e di anti-fungini, sulla terapia sostitutiva con immunoglobuline e citochine e sul trapianto di midollo osseo. In particolare, le immunoglobuline e l'antibiotico-profilassi possono contribuire a prevenire il danno d'organo, migliorando il

decorso a lungo termine e la qualità di vita dei soggetti affetti da tali patologie.

La presente proposta di legge è volta, dunque, a stabilire una disciplina organica per la diagnosi e la cura delle immunodeficienze congenite, rispondendo alle necessità connesse alla patologia, nonché ad assicurare omogeneità di trattamento, in tutto il territorio nazionale, ai soggetti che ne sono affetti. In particolare l'articolo 1, sottolineando l'importanza della diagnosi dei pazienti affetti da immunodeficienze congenite, dispone che le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano predispongano azioni programmate al fine di giungere a una diagnosi precoce della patologia, attraverso: la diagnosi prenatale nelle famiglie a rischio, la diagnosi in epoca neonatale mediante procedure di *screening* metabolico e molecolare, l'aggiornamento del personale socio-sanitario e la costituzione di reti integrate di presidi sanitari.

L'articolo 2, ribadendo l'importanza della diagnosi precoce delle immunodeficienze congenite, stabilisce che gli interventi di prevenzione, tenuto conto delle linee guida esistenti a livello nazionale e internazionale, devono mirare a identificare nuovi casi attraverso lo *screening* dei pazienti asintomatici, adottare strategie idonee all'identificazione precoce della patologia e, di conseguenza, porre in essere tutti gli interventi necessari.

L'articolo 3, al fine di costituire delle reti integrate di assistenza, prevede che le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, sentite le società scientifiche, stabiliscano i criteri per l'accreditamento delle strutture costituenti la rete.

Ai sensi di quanto stabilito dall'articolo 4, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano sono tenute a fornire il materiale (tecnico, strumentale e farmaceutico) necessario a garantire le prestazioni indispensabili per i pazienti, quali la fisioterapia respiratoria, la riabilitazione motoria, la logopedia e la continuità nelle terapie sostitutive con immunoglobuline. Le regioni, inoltre, devono sostenere la ri-

cerca e possono riunirsi in consorzi qualora non siano disponibili competenze specifiche o nel caso di popolazione inferiore a 2 milioni di abitanti. Le regioni e le province autonome provvedono a istituire un centro specializzato con funzioni di coordinamento e di orientamento dotato di adeguato personale e attrezzature e sono altresì tenute ad assicurare specifici stanziamenti e dotazioni per il trapianto di cellule staminali. Provvedono, altresì, a sviluppare percorsi, basati su evidenze scientifiche, per la transizione dei pazienti dall'età pediatrica a quella adulta, a realizzare tutte le azioni necessarie per il pieno inserimento dei pazienti nella vita sociale e a sostenere le attività di donazione del sangue e del plasma nonché l'eventuale trapianto di cellule staminali.

L'articolo 5 prevede il rilascio di una tessera personale ai cittadini affetti da immunodeficienza congenita che attesta l'esistenza della patologia e che definisce gli aventi diritto alle prestazioni di cui alla legge.

L'articolo 6, riconoscendo le necessità legate alla patologia, stabilisce che i centri specializzati provvedono alla cura e alla riabilitazione dei soggetti sia in regime ospedaliero, sia in regime ambulatoriale o di *day hospital*, sia a domicilio; provvedono, inoltre, a fornire sostegno psicologico ai pazienti e alle loro famiglie.

L'articolo 7 prevede la promozione, da parte delle regioni e delle province autonome di Trento e di Bolzano, di iniziative di educazione sanitaria e di formazione e aggiornamento professionale, in collaborazione con i centri specializzati.

L'articolo 8 riconosce il ruolo fondamentale delle associazioni di pazienti e delle organizzazioni di volontariato, promuovendo il loro coinvolgimento. Infine, l'articolo 9 prevede lo stanziamento di 5 milioni di euro annui a decorrere dal 2019 per l'attuazione della legge, da ripartire tra le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano in base alla popolazione residente affetta da immunodeficienza congenita.

PROPOSTA DI LEGGE

Art. 1.

(Individuazione dei pazienti affetti da immunodeficienze congenite)

1. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano predispongono, nell'ambito dei rispettivi piani sanitari e dei livelli essenziali di assistenza, azioni programmate, piani di lavoro e progetti-obiettivo volti a individuare i pazienti affetti da immunodeficienze congenite, che sono riconosciute malattie di rilevante interesse sociale a causa della loro complessità e della mortalità ad esse associata.

2. Gli interventi di cui al comma 1 sono finalizzati a:

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

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

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

Art. 2.

(Interventi di prevenzione)

1. Ai fini della diagnosi precoce delle immunodeficienze congenite, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, tenuto conto delle linee guida in materia redatte dalle società medico-scientifiche nazionali e internazionali, sentito l'Istituto superiore di sanità, individuano le aziende ospedaliere e ospedaliero-universitarie che garantiscono i seguenti interventi di prevenzione:

a) identificare mediante una diagnosi prenatale nuovi casi nelle famiglie a rischio;

b) identificare mediante *screening* neonatale i pazienti asintomatici;

c) adottare strategie per l'identificazione precoce della sintomatologia;

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

Art. 3.

(Requisiti delle reti integrate di assistenza e di cura)

1. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano provvedono a identificare, sentite le società medico-scientifiche, i requisiti organici, strutturali, strumentali e tecnologici necessari per l'accredimento dei centri costituenti le reti integrate di assistenza e di cura delle immunodeficienze congenite.

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 locali, a fornire il materiale tecnico, strumentale e farmaceutico necessario per la fisioterapia respiratoria, la riabilitazione motoria, la logopedia e la continuità nelle terapie sostitutive con immunoglobuline dei pazienti affetti da immunodeficienze congenite.

2. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano promuovono e sostengono la ricerca sulle immunodeficienze congenite, anche tramite finanziamenti dedicati.

3. Le regioni possono costituirsi in consorzio con regioni limitrofe per garantire una maggiore efficacia terapeutica ed efficienza gestionale, qualora non siano disponibili competenze specifiche e nel caso di regioni con popolazione inferiore a 2 milioni di abitanti.

4. 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 di cura, tenuto conto dei livelli di competenza e della disponibilità di tecnologie specifiche.

5. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, nell'ambito dei rispettivi piani di programmazione sanitaria, provvedono a istituire, presso un'azienda ospedaliera od 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 immunodeficienze congenite.

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

7. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano predispongono specifici stanziamenti e dotazioni organiche per promuovere e sostenere le attività di ricerca volte alla diagnosi e alla cura delle immunodeficienze congenite, ove esistano condizioni adeguate per lo svolgimento di ricerche traslazionali.

8. 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, ove sussistano le condizioni.

9. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, in accordo con le società medico-scientifiche, garantiscono la piena applicazione delle linee guida in materia di vaccinazioni dei pazienti affetti da immunodeficienze congenite.

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

11. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano promuovono l'inserimento dei pazienti affetti da immunodeficienze congenite nella vita sociale e lavorativa.

12. 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.

13. 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 soggetto affetto da immunodeficienza congenita e per la sua famiglia, indipendentemente dal reddito.

Art. 5.

(Tessera personale)

1. Il centro specializzato di cui al comma 5 dell'articolo 4 rilascia ai pazienti affetti da immunodeficienze congenite una tessera personale che attesti l'esistenza della malattia. La tessera personale è istituita in conformità 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 idonea per una lettura automatizzata, la diagnosi e le complicanze connesse 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 4.

4. In via transitoria e fino al rilascio della tessera personale di cui al comma 1, la tessera è sostituita da una certificazione rilasciata dal centro specializzato competente per territorio di cui al comma 5 dell'articolo 4.

Art. 6.

(Assistenza ospedaliera, residenziale e domiciliare)

1. I centri specializzati di cui al comma 5 dell'articolo 4 provvedono alla cura e alla riabilitazione dei soggetti affetti da immunodeficienza congenita, sia in regime ospedaliero, sia in regime ambulatoriale e di *day hospital*, sia a domicilio.

2. I centri specializzati di cui al comma 5 dell'articolo 4 provvedono a fornire forme di sostegno psicologico ai pazienti affetti da immunodeficienze congenite e alle loro 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 5 dell'articolo 4.

4. Al fine di facilitare il trattamento delle complicanze infettive derivanti dalle immunodeficienze congenite, per i pazienti affetti dalla malattia, muniti della tessera personale di cui al comma 1 dell'articolo 5, è consentita la prescrizione multipla, per uso domiciliare, di farmaci ad 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 immunodeficienze congenite rivolte alla cittadinanza, in collaborazione con i centri specializzati di cui al comma 5 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 5 dell'articolo 4.

3. Le attività di cui ai commi 1 e 2 devono essere concertate con i centri specializzati di cui al comma 5 dell'articolo 4.

Art. 8.

(Associazioni di pazienti e organizzazioni di volontariato)

1. Ai fini dell'attuazione delle disposizioni della presente legge, i centri specializzati di cui al comma 5 dell'articolo 4 e le aziende sanitarie locali si avvalgono della collaborazione e del sostegno delle associazioni di pazienti e delle organizzazioni di volontariato nelle forme e nei limiti previsti dal codice del Terzo settore, di cui al decreto legislativo 3 luglio 2017, n. 117.

Art. 9.

(Copertura finanziaria)

1. L'onere derivante dall'attuazione della presente legge, valutato in 5 milioni di euro annui a decorrere dal 2019, 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. Le risorse di cui al comma 1 sono ripartite tra le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano in base alla popolazione residente affetta da immunodeficienza congenita, nonché alle documentate funzioni dei centri specializzati di cui al comma 5 dell'articolo 4.

