CAMERA DEI DEPUTATI N. **2234**

PROPOSTA DI LEGGE

D'INIZIATIVA DEI DEPUTATI

MALAVASI, FURFARO, GIRELLI, STUMPO, BAKKALI, BARBAGALLO, FILIPPIN, FORATTINI, IACONO, LAI, MARINO, UBALDO PAGANO, PRESTIPINO, ROMEO, SCARPA, SIMIANI, STEFANAZZI

Disposizioni per la prevenzione, la diagnosi e la cura della talassemia, dell'anemia falciforme, delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare dei globuli rossi

Presentata il 10 febbraio 2025

ONOREVOLI COLLEGHE E COLLEGHI ! – Con la presente proposta di legge è nostra intenzione affrontare un problema di grande importanza sociale, che investe circa 7.000 cittadini affetti da forme gravi di anemie croniche ereditarie peculiari del territorio italiano: la talassemia o anemia mediterranea e tutte le altre forme di emoglobinopatie a cui si aggiunge un numero elevatissimo di portatori sani, con punte stimate del 6 per cento della popolazione in alcune regioni del delta-padano e del meridione d'Italia.

In Italia le regioni Sardegna, Sicilia e Puglia registrano il numero più alto di pazienti talassemici, ma numerosi casi sono presenti anche in Veneto e nei territori del delta-padano.

La talassemia è una patologia genetica che provoca nella forma più grave (*major*) la totale assenza di emoglobina con la necessità di integrarla con trasfusioni di sangue in media ogni due o tre settimane con tre sacche di emazie concentrate. La drepanocitosi invece, un'altra emoglobinopatia molto diffusa, presenta un'emoglobina instabile che, in particolari circostanze, può deformare il globulo rosso a forma di falce (infatti è detta anche anemia falciforme) e provocare trombi con gravi crisi vaso-occlusive a prognosi infausta laddove non si intervenga tempestivamente con terapia trasfusionale o eritro-*exchange*. Entrambe le forme e anche quelle più tenui necessitano di terapie ferrochelanti (eliminazione del ferro in eccesso dovuto alle

trasfusioni) e di un monitoraggio continuo sugli organi principali (cuore, fegato, ghiandole endocrine, pancreas, eccetera) che possono danneggiarsi a causa dell'accumulo del ferro e generare complicanze secondarie gravi (endocrinopatie, diabete, epatopatie e cardiopatie).

Se fino a circa trent'anni fa l'aspettativa di vita era piuttosto bassa (molti talassemici non superavano i 25 anni di età), oggi – grazie alla ricerca – la condizione di chi convive con questa patologia è decisamente migliorata.

Ad oggi una corretta terapia trasfusionale e ferrochelante e un monitoraggio attraverso la risonanza magnetica nucleare cardiaca ed epatica consentono a questi malati una buona qualità di vita a prognosi aperta, nonché un completo inserimento sociale e lavorativo. Al contrario, un'assistenza sanitaria deficitaria porta questi malati a una cattiva condizione di salute, con l'aggravamento dovuto a patologie secondarie che diventano un ulteriore aggravio di costi a carico del Servizio sanitario nazionale (SSN).

Pertanto, la presente proposta di legge intende disciplinare la prevenzione, la diagnosi, l'assistenza sanitaria e sociale e la ricerca di queste patologie, rendendo il sistema omogeneo in tutto il territorio nazionale. Infatti, a causa dell'assenza di una disciplina nazionale, negli anni le attività volte alla prevenzione e all'assistenza di queste patologie hanno avuto un'evoluzione caratterizzata da una forte differenziazione nel territorio nazionale, lasciando l'iniziativa alle regioni, che hanno affrontato tali problematiche talvolta in modo virtuoso e talaltra in modo deficitario.

In questo senso vanno prese a modello virtuoso la Sicilia e l'Emilia-Romagna, dotatesi da tempo di leggi di settore e dai primi anni 2000 di reti assistenziali improntate al modello « *hub and spoke* ». La Sicilia (regione più colpita da tale fenomeno con circa 2.500 malati e circa 300.000 portatori sani) sin dal 1990 si è dotata di un registro regionale per lo studio della talassemia e delle emoglobinopatie (RESTE) ed è l'unica regione che ha un dato epidemiologico certo.

Nel marzo 2017 inoltre è stata avviata la rete europea *degli European References Network* (ERN) per le malattie ematologiche rare, denominata *Euroblood-Net*, che individua i criteri minimi necessari per il riconoscimento e, di conseguenza, il funzionamento dei centri di riferimento. Il Ministero della salute, in quest'ottica, ha individuato già alcune strutture presenti nel territorio nazionale con le caratteristiche idonee per entrare nella rete europea. Anche lo Stato, dunque, con il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 3 marzo 2017, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 109 del 12 maggio 2017, si è dotato del Registro nazionale della talassemia e delle altre emoglobinopatie, con il quale monitorare tale fenomeno, al fine di proporre adeguati modelli assistenziali e livelli essenziali di assistenza (LEA) aderenti ai fabbisogni. Infine, si segnala l'istituzione della rete nazionale della talassemia e delle emoglobinopatie con il decreto del Ministero della salute 31 maggio 2023, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 214 del 13 settembre 2023.

Prendendo come esempio le due citate regioni, dunque, possiamo applicare i loro modelli virtuosi a livello nazionale, estendendo tali buone prassi a tutte le regioni, dando così pari dignità e diritti a tutti i nostri concittadini.

PROPOSTA DI LEGGE

—

Art. 1.

(Prevenzione, diagnosi, cura e ricerca della talassemia, dell'anemia falciforme, delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare dei globuli rossi)

1. I centri di cura della rete nazionale della talassemia e delle emoglobinopatie istituiti dal decreto del Ministero della salute 31 maggio 2023, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 214 del 13 settembre 2023, sono preposti alla prevenzione, diagnosi, cura e ricerca sulla talassemia, sulla drepanocitosi e sulle emoglobinopatie, secondo quanto previsto dai livelli essenziali di assistenza (LEA), di cui al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 65 del 18 marzo 2017.

2. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, nell'individuazione del fabbisogno di personale medico e sanitario, assicurano ai centri di cura di cui al comma 1 il personale medico e infermieristico, specializzato ed esclusivamente dedicato, adeguato alla consistenza numerica dei soggetti assistiti dalla struttura.

3. Ai fini della prevenzione, della diagnosi precoce e della cura della talassemia, dell'anemia falciforme, delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare dei globuli rossi, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano indicano alle aziende sanitarie locali, tenuto conto dei criteri e delle metodologie stabiliti con atto di indirizzo e coordinamento del Presidente del Consiglio dei ministri, emanato entro trenta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, ai sensi dell'articolo 5 della legge 23 dicembre 1978, n. 833, sentito l'Istituto superiore di sanità, di effettuare *screening* di I e di II livello volti a:

a) individuare le fasce di popolazione in età fertile portatrici asintomatiche con rischio di trasmettere talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi;

b) adottare strategie di diagnosi precoce in tutti i nati;

c) programmare gli interventi sanitari conseguenti alle attività di cui alle lettere *a)* e *b)*.

4. Le trasfusioni di sangue e gli scambi eritrocitari terapeutici sono somministrati presso i centri di cura di cui al comma 1 in regime di *day-hospital*, sotto stretta sorveglianza medica.

5. Il personale medico e infermieristico operante presso i centri di cura di cui al comma 1 monitora e cura le eventuali complicanze secondarie d'organo, attraverso una presa in carico multidisciplinare.

6. Alle persone con talassemia, drepanocitosi ed emoglobinopatia sono garantite tutte le prestazioni diagnostiche e laboratoristiche inerenti alla propria patologia, secondo le prescrizioni e la prenotazione da parte dei centri di cura di cui al comma 1, preferibilmente da svolgere all'interno dello stesso presidio in cui opera il centro di cura, senza alcun aggravio burocratico per i pazienti. Il medesimo centro di cura, quando non è in grado di erogare direttamente le prestazioni diagnostiche o laboratoristiche, individua altri presidi e organizza l'erogazione delle prestazioni mediante percorsi semplificati.

7. I centri di cura di cui al comma 1 garantiscono, in maniera uniforme in tutto il territorio nazionale e in tutti i periodi dell'anno, la trasfusione di sangue ottimale tenendo conto della resa emoglobinica, della sicurezza e della quantità necessaria al fabbisogno di ciascun soggetto.

8. Ai centri di cura di cui al comma 1 compete la prescrizione di tutti i farmaci specifici di fascia A per le terapie occorrenti al trattamento della talassemia, della drepanocitosi e delle emoglobinopatie, oltreché dei farmaci innovativi.

9. Per le prestazioni sanitarie concernenti il trattamento della talassemia, della drepanocitosi e delle emoglobinopatie, quali patologie croniche che necessitano di prestazioni in regime di *day-hospital* codificate e ripetute, il Ministro della salute, con proprio decreto, sentite le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, elabora le pro-

cedure amministrative semplificate, uniformi in tutto il territorio nazionale, e specifica quelle che sono a carico dei centri di cura di cui al comma 1 e quelle a carico dei pazienti.

10. Il Ministro della salute, per l'aggiornamento dei LEA in materia di talassemia, di drepanocitosi e di emoglobinopatie, consulta il Tavolo di lavoro permanente a supporto della Rete nazionale della talassemia e delle emoglobinopatie istituito ai sensi dell'articolo 2, comma 1, del decreto del Ministero della salute 31 maggio 2023, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 214 del 13 settembre 2023. Il Tavolo di lavoro permanente definisce, con cadenza triennale, programmi di educazione alla salute per la prevenzione della talassemia, della drepanocitosi e delle emoglobinopatie, nonché programmi per la diffusione tra i giovani della cultura della donazione del sangue. Il Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'istruzione, sulla base delle proposte elaborate dal Tavolo di lavoro permanente, avvia specifiche campagne di sensibilizzazione nelle scuole secondarie di secondo grado, con il coinvolgimento dei centri di cura di cui al comma 1 e delle associazioni dei donatori.

11. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, le aziende sanitarie locali e i comuni, in collaborazione con i centri di cura di cui al comma 1 e le associazioni dei pazienti, organizzano campagne di educazione alla salute e *screening* della talassemia, della drepanocitosi e delle emoglobinopatie, anche in collaborazione con i consultori familiari.

12. Per l'introduzione nelle cure della talassemia, della drepanocitosi e delle emoglobinopatie, di terapie farmacologiche innovative e di terapie geniche approvate dall'Agenzia europea per i medicinali e dall'Agenzia italiana del farmaco, sentito il Tavolo di lavoro permanente di cui al comma 10, il Ministero della salute completa entro sessanta giorni il procedimento autorizzativo, definendo i costi e le linee guida per la somministrazione dei farmaci, nonché individua i centri di cura per la prescrizione e la somministrazione di tali terapie.

13. Il Ministro della salute, sentito il Tavolo di lavoro permanente di cui al comma

10, individua i centri di cura di cui al comma 1 di riferimento per la terapia genica, secondo gli specifici requisiti richiesti dalla normativa vigente nel campo del trapianto di midollo, tenendo conto del dato epidemiologico di distribuzione dei malati nel territorio nazionale, al fine di prevenire la migrazione sanitaria dei pazienti.

14. Alle persone con talassemia, drepanocitosi ed emoglobinopatia, previo rilascio del piano terapeutico da parte dei centri di cura di cui al comma 1, sono garantiti i migliori, efficienti ed efficaci presìdi e ausili necessari ai trattamenti sanitari domiciliari, ad esclusione di quelli in fascia H che restano di competenza delle farmacie ospedaliere. Le aziende sanitarie locali territorialmente competenti, tenuto conto della residenza dei pazienti di cui al primo periodo, forniscono i presidi e gli ausili, anche attraverso le reti delle farmacie ospedaliere o private, secondo le indicazioni rilasciate dal centro di cura competente, senza ulteriori aggravi burocratici per il paziente.

15. Il Ministero dell'università e della ricerca, in collaborazione con la Conferenza dei rettori delle università italiane, definisce percorsi universitari di approfondimento sulla talassemia, sulla drepanocitosi e sulle emoglobinopatie, presso le facoltà di medicina e chirurgia, per facilitare la formazione specialistica. Le scuole di specializzazione possono prevedere periodi di tirocinio curricolare per gli studenti presso i centri di cura di cui al comma 1 sulla base di specifiche convenzioni con le aziende sanitarie locali.

Art. 2.

(Associazioni di pazienti)

1. I rappresentanti delle maggiori associazioni nazionali di pazienti, iscritte al Registro unico nazionale del Terzo settore, previsto dall'articolo 45 del codice del Terzo settore, di cui al decreto legislativo 3 luglio 2017, n. 117, che hanno nel proprio statuto come obiettivo primario i temi della prevenzione, della diagnosi precoce e della cura della talassemia, della drepanocitosi e delle emoglobinopatie, sono nominati negli organismi consultivi nazionali, regionali, provinciali e

locali dedicati a tali patologie, nonché nel Comitato direttivo del Centro nazionale sangue, di cui al comma 1 dell'articolo 12 della legge 21 ottobre 2005, n. 219.

2. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, per l'organizzazione e la definizione dei propri percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali e l'adozione dei relativi atti amministrativi in materia di talassemia, drepanocitosi ed emoglobinopatie in conformità a quanto previsto dal decreto del Ministero della salute 31 maggio 2023, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 214 del 13 settembre 2023, e a quanto disposto dall'articolo 1 della presente legge, consultano le associazioni dei pazienti maggiormente rappresentative del territorio di riferimento.

3. Le funzioni di cui ai commi 1 e 2 sono svolte a titolo gratuito.

Art. 3.

(Esonero dalla visita di verifica della permanenza dei requisiti per l'invalidità)

1. Le persone con talassemia, drepanocitosi o emoglobinopatia, con invalidità civile riconosciuta in percentuale non inferiore al 74 per cento, sono esonerate dalla visita di verifica dei requisiti per l'invalidità da parte della competente commissione medica dell'Istituto nazionale della previdenza sociale, fatte salve le visite richieste dagli interessati per il riconoscimento di un aggravamento delle proprie condizioni.

Art. 4.

(Assegno ordinario di invalidità)

1. All'assegno ordinario di invalidità di cui all'articolo 1 della legge 12 giugno 1984, n. 222, riconosciuto alle persone con talassemia, drepanocitosi o emoglobinopatia non si applica il termine previsto dal comma 7 del medesimo articolo 1, ferma restando la facoltà di revisione prevista dal comma 9 del medesimo articolo 1.

Art. 5.

(Agevolazioni fiscali)

1. Alle persone con talassemia, drepanocitosi o emoglobinopatia, con invalidità ci-

vile riconosciuta al 100 per cento, è rilasciato, previa richiesta, il contrassegno invalidi previsto dal comma 2 dell'articolo 381 del regolamento di cui al decreto del Presidente della Repubblica 16 dicembre 1992, n. 495. Le persone di cui al primo periodo beneficiano delle agevolazioni fiscali relative ai veicoli previste per le persone con disabilità di cui all'articolo 3 della legge 5 febbraio 1992, n. 104.

Art. 6.

(Disposizioni finanziarie)

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge, valutati in 10 milioni di euro annui a decorrere dal 2025, si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento iscritto, ai fini del bilancio triennale 2025-2027, nell'ambito del programma « Fondi di riserva e speciali » della missione « Fondi da ripartire » dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2025, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al medesimo Ministero.

2. Le risorse di cui al comma 1 sono ripartite con decreto del Ministro della salute, di concerto con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, da adottare entro novanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, in base alla consistenza numerica dei soggetti affetti da talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi assistiti nelle singole regioni, alla popolazione residente nonché alle funzioni documentate dei centri di cura di cui all'articolo 1 della presente legge ivi istituiti.