

# CAMERA DEI DEPUTATI N. 2657

## PROPOSTA DI LEGGE

d'iniziativa della deputata MALAVASI

Disposizioni concernenti l'introduzione di un piano di *screening* per l'identificazione precoce del rischio di fibrosi cistica nelle donne in età fertile

Presentata il 9 ottobre 2025

ONOREVOLI COLLEGHE E COLLEGHI! — La presente proposta di legge è volta all'introduzione di un piano di *screening* per l'identificazione precoce del rischio di fibrosi cistica nelle donne in età fertile.

La fibrosi cistica è, infatti, tra le più comuni malattie genetiche gravi. Le persone con fibrosi cistica sono seguite in centri specializzati istituiti ai sensi della legge 23 dicembre 1993, n. 548, e devono quotidianamente sottoporsi a terapie sempre più complesse, in funzione dell'evoluzione della malattia. La fibrosi cistica ha, infatti, un andamento progressivo e, nonostante la gestione di tale patologia sia migliorata rispetto al passato, l'aspettativa di vita è ancora considerevolmente inferiore rispetto alla media, in quanto allo stato attuale non esiste una cura risolutiva.

Le persone affette da fibrosi cistica nascono da genitori entrambi portatori di una mutazione nel gene responsabile della ma-

lattia, che hanno statisticamente la probabilità di avere un figlio con fibrosi cistica con un rapporto di uno su quattro per ogni gravidanza. I portatori non hanno alcuna manifestazione della malattia, sono a tutti gli effetti sani, ma sono abbastanza numerosi: in Italia infatti una persona su trenta è portatrice sana, con la conseguenza che nascono circa sessanta bambini affetti da fibrosi cistica ogni anno.

Il portatore sano non presenta alcuna evidente manifestazione che permetta di identificarlo come tale. Tuttavia esiste un esame genetico in grado di individuare i portatori sani, prima che inizino un percorso di maternità, al fine di rendere la gravidanza una scelta consapevole.

Purtroppo si tratta di una malattia poco conosciuta nel suo complesso e ancora meno si conosce il significato e il rischio implicito dell'essere portatori sani. Nonostante la grande maggioranza dei malati nasca da

famiglie nelle quali non c'è stata alcuna diagnosi precedente di fibrosi cistica, al momento l'accesso a detto esame genetico è erogato dal Servizio sanitario nazionale esclusivamente a chi abbia familiari affetti dalla malattia o, in alternativa, alle coppie che intraprendono percorsi di procreazione medicalmente assistita (PMA). In quest'ultimo caso l'esame è raccomandato dalla Società italiana di genetica umana, ma tale raccomandazione non è stata recepita nelle Linee guida ministeriali italiane e, dunque, la prescrizione è demandata alla discrezionalità del centro di PMA, in base alle normative regionali. Di fatto, il costo dell'esame, nella grande maggioranza dei casi, è a carico di chi lo richiede.

L'unica eccezione è costituita dalla regione Veneto, dove l'esame genetico, dal 2014, è erogato in convenzione a chi lo richiede su prescrizione medica. Con la deliberazione della giunta regionale del Veneto 17 giugno 2014, n. 984, è stato introdotto l'accesso alla diagnostica inserendo, nella branca specialistica « Laboratorio », la prestazione IRA 91.30.C ANALISI GENETICA DELLA FIBROSI CISTICA (*Screening* della Fibrosi cistica), prescrivibile da tutti i medici coinvolti nel monitoraggio della patologia, compreso il medico di medicina generale e il pediatra di libera scelta, purché abilitati all'utilizzo del ricettario del servizio sanitario regionale. Negli ultimi anni i pazienti esaminati sono stati circa 9.500, di cui il 60 per cento donne, con un'età compresa tra 25 e 44 anni.

Dunque, non esiste in Italia una politica organica di *screening* dei soggetti portatori sani di fibrosi cistica che comprenda non solamente la prestazione dell'esame genetico, ma anche le fasi informative rivolte

alla popolazione per facilitare l'accesso all'esame medesimo, le azioni formative per il personale sanitario e l'attività di consulenza genetica a seguito di risultati positivi. Gli studi realizzati sulle persone malate di fibrosi cistica, che hanno visto il coinvolgimento anche delle famiglie e dei professionisti sanitari, hanno dimostrato un atteggiamento complessivamente positivo nei confronti di un'offerta diffusa dell'esame genetico per l'identificazione precoce del rischio di fibrosi cistica tramite *screening* del portatore. Il progetto *Health Technology Assessment* (HTA) realizzato dall'Istituto Mario Negri ha dimostrato che, a fronte di un'erogazione dell'esame organizzata su scala nazionale, nell'arco di tempo da sei a otto anni, il Servizio sanitario nazionale recupererebbe i costi associati al trattamento della fibrosi cistica. Sarebbe quindi di fondamentale importanza offrire l'esame genetico alle donne in età fertile in maniera strutturata in tutto il territorio nazionale.

La presente proposta di legge, che consta di tre articoli, prevede, all'articolo 1, la finalità di garantire l'accesso gratuito all'esame genetico per l'identificazione precoce del rischio di fibrosi cistica per una determinata fascia di popolazione.

L'articolo 2 prevede l'adozione di un piano di *screening*, nel limite di spesa di 5 milioni di euro per l'anno 2026, per la prestazione gratuita dell'esame genetico per l'identificazione precoce del rischio di fibrosi cistica, nonché la definizione dei criteri per la redazione di un piano operativo concernente gli aspetti organizzativi dello *screening*.

Infine, l'articolo 3 reca una disposizione sulla copertura finanziaria.

## PROPOSTA DI LEGGE

## Art. 1.

*(Finalità)*

1. La presente legge ha la finalità di garantire, in tutto il territorio nazionale, l'accesso gratuito all'esame genetico per l'identificazione precoce del rischio di fibrosi cistica nelle donne in età fertile.

## Art. 2.

*(Disposizioni in materia di esame genetico gratuito per l'identificazione precoce del rischio di fibrosi cistica)*

1. Con decreto del Ministro della salute, da adottare entro due mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, sentiti l'Istituto superiore di sanità e la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, è adottato un piano per la prestazione gratuita dell'esame genetico per l'identificazione precoce del rischio di fibrosi cistica nelle donne in età fertile. Per l'attuazione del piano di cui al primo periodo è autorizzata la spesa di 5 milioni di euro per l'anno 2026.

2. Nel piano di cui al comma 1 sono compresi il programma informativo idoneo a raggiungere la popolazione femminile in età fertile, la prestazione gratuita dell'esame genetico nelle donne interessate e, in caso di esito positivo, anche eventualmente nell'altro componente della coppia, nonché la successiva presa in carico, con consulenza genetica, delle coppie con rischio di fibrosi cistica accertato.

3. Con il medesimo decreto di cui al comma 1 sono altresì stabiliti i criteri per la redazione di un piano operativo, predisposto dalle regioni e dalle province autonome di Trento e di Bolzano, concernente gli aspetti organizzativi del piano di cui al medesimo comma 1, comprensivo delle modalità di esecuzione dell'esame genetico.

## Art. 3.

*(Disposizione finanziaria)*

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge, valutati in 5 milioni di euro per l'anno 2026, si provvede mediante corrispondente riduzione del Fondo per far fronte ad esigenze indifferibili, di cui all'articolo 1, comma 200, della legge 23 dicembre 2014, n. 190.

