

CAMERA DEI DEPUTATI N. 3045

PROPOSTA DI LEGGE

D'INIZIATIVA DEI DEPUTATI

SCILIPOTI, BARBA, BARBARESCHI, BITONCI, BOCCUZZI, BUCCHINO, BURTONE, CAMBURSANO, CARLUCCI, CASTAGNETTI, CIMADORO, CIRIELLI, COMMERCIO, DI GIUSEPPE, D'INCECCO, FADDA, RENATO FARINA, FAVIA, FUCCI, GHIZZONI, GOISIS, GRAZIANO, LAGANÀ FORTUGNO, LUSETTI, MESSINA, MURA, OLIVERIO, PALADINI, MARIO PEPE (PD), PEZZOTTA, PIFFARI, PIZZETTI, PORCINO, PUGLIESE, RAMPI, RAZZI, REALACCI, REGUZZONI, RUGGHIA, SCHIRRU, SORO, FEDERICO TESTA, TORRISI, TOUADI

Riconoscimento della sindrome di Sjögren quale malattia rara ed esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni di assistenza sanitaria

Presentata il 15 dicembre 2009

ONOREVOLI COLLEGHI! — La presente proposta di legge ha ad oggetto il miglioramento e il potenziamento dell'organizzazione dei piani sanitari regionali e delle province autonome di Trento e di Bolzano al fine di consentire ai malati affetti dalla sindrome di Sjögren di curarsi nel modo migliore possibile e di migliorare la loro prospettiva di vita.

L'articolo 32 della Costituzione tutela il diritto alla salute, ma questo diritto è realmente esigibile soltanto nel momento

in cui tutte le condizioni di malattia vengono riconosciute e pertanto i malati possono trovare tutela.

Purtroppo non si trovano in questa condizione i malati affetti dalla sindrome di Sjögren, una malattia rara, non ancora riconosciuta come tale, ma già inclusa nell'elenco delle patologie croniche e invalidanti, anche se per tale patologia il numero delle indagini diagnostiche considerate appropriate e quindi esenti dal pagamento del *ticket* è assolutamente ina-

deguato per consentire una diagnosi accurata.

Questo mancato riconoscimento comporta, per i malati, costi ingenti che talvolta diventano insostenibili, perciò è necessario correggere tale iniquità, per non discriminare i cittadini malati sulla base delle loro condizioni economiche soggettive.

La sindrome di Sjögren è una patologia autoimmune, sistemica, caratterizzata dalla perdita progressiva della funzionalità delle ghiandole esocrine, soprattutto di quelle lacrimali e salivari.

Può essere classificata in: 1) primaria, nel caso di coinvolgimento delle ghiandole esocrine con o senza interessamento sistemico (apparati gastro-intestinale, osteo-articolare, respiratorio eccetera); 2) secondaria, quando si riscontra in associazione con altre malattie autoimmuni (artrite reumatoide, lupus eritematoso sistemico, sclerodermia, connettiviti eccetera). Essa può degenerare in linfoma con una mortalità del 5-8 per cento ed è, tra le malattie autoimmuni, quella con la più alta incidenza di linfoproliferazioni.

La prevalenza della sindrome di Sjögren nella popolazione generale non è stata ancora precisamente valutata; i dati della letteratura scientifica non sono del tutto attendibili; secondo i rapporti forniti dalle regioni, le persone colpite dalla sindrome di Sjögren sono 16.211 con una prevalenza nazionale del 2,48 per cento su 10.000 abitanti.

La malattia interessa più frequentemente le donne di età compresa tra i venti e trenta anni e tra i quaranta e i cinquanta anni (rapporto femmine/maschi 9:1).

Per quanto riguarda l'interessamento oculare, la riduzione della produzione lacrimale provoca secchezza, sensazione di bruciore, fotofobia, visione offuscata e spesso si hanno infezioni e infiammazioni (congiuntiviti e blefariti), uveiti, lesioni corneali con eventuale perdita parziale o totale del *visus*, distacco della retina, glaucoma e maggiore incidenza della cataratta.

Tutti gli studi clinici concordano per l'indispensabilità dei seguenti *test*, facil-

mente applicabili, anche se non altamente specifici, in quanto influenzabili da diversi fattori quali, condizioni ambientali, ansia, età, depressione e uso di psicofarmaci:

1) *test* di Schirmer: valuta il *pool* lacrimale tramite una striscia di carta bibula a contatto con la ghiandola lacrimale inferiore. Il *test* risulta positivo se, dopo cinque minuti, la striscia è imbibita meno di 5 millimetri;

2) *break-up time test* (BUT) o tempo di rottura del *film* lacrimale: valuta l'alterazione del *film* lacrimale; si esegue colorando il *film* lacrimale con fluorosceina e osservando la sua rottura con la lampada a fessura. Un tempo di rottura inferiore a 10 secondi è da considerare patologico;

3) colorazione vitale: attualmente viene utilizzato il colorante vitale verde di lissamina in sostituzione al rosa bengala; il colorante evidenzia le cellule dell'epitelio congiuntivale danneggiate o con scarsa vitalità.

Uno studio condotto da specialisti dell'università di Bologna nel 2004 conferma che il criterio più comune seguito per porre diagnosi di cheratocongiuntivite secca è quello definito «criterio di Copenaghen», secondo cui devono essere alterati almeno almeno due su tre dei *test* eseguiti (*test* di Schirmer, BUT e colorazione vitale), anche se nella pratica clinica quotidiana viene preso in considerazione solo il valore relativo al *test* di Schirmer.

Per quanto riguarda l'interessamento orofaringeo, la riduzione della secrezione salivare provoca la sensazione di secchezza orale, alterazione del gusto, aumento delle carie dentarie fino alla perdita precoce dei denti, ingiallimento degli stessi, difficoltà a deglutire e ad alimentarsi con cibi secchi e asciutti, presenza di ulcere, afte e glossiti; inoltre la secchezza del cavo orale può estendersi alla mucosa faringea (disfagia), alla mucosa nasale e laringea (raucedine, epistassi, otiti medi broncopatie e maggior frequenza di infezione delle alte e basse vie aeree).

Le indagini diagnostiche utilizzate di norma in questi casi sono:

1) scialografia: si osservano ecstasie, restringimenti dei dotti principali e microcalcificazioni. Questa tecnica è comunque poco sensibile in quanto la presenza di ecstasie non è specifica della sindrome di Sjögren, essendo riscontrabile nel 15-20 per cento della popolazione normale;

2) biopsia delle ghiandole salivari minori: è altamente specifica per la sindrome di Sjögren, di facile esecuzione e a basso rischio per il paziente;

3) scintigrafia parotidea: mediante questa tecnica, peraltro non del tutto specifica per la Sindrome di Sjögren, è possibile valutare sia la secrezione salivare che la morfologia e il volume delle parotidi.

Nella valutazione diagnostica della sindrome di Sjögren possono essere inoltre effettuati esami ematologici, quali elettroforesipnoteica, analisi del completamento totale sierico o complementemia e dosaggio degli anticorpi anti-nucleo.

Spesso la sindrome di Sjögren ha un interessamento sistemico per cui può manifestarsi con secchezza oculare, orale, della pelle o degli organi genitali, attacca gli apparati gastro-intestinale, osteo-articolare, respiratorio, cardio-vascolare, polmonare e altri.

La sindrome di Sjögren è stata inclusa nel regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 28 maggio 1999, n. 329, recante le norme di individuazione delle malattie croniche e invalidanti nonché la descrizione delle prestazioni erogabili in regime di esenzione del *ticket*, tra le quali non sono comprese tutte quelle menzionate in precedenza.

Con la presente proposta di legge si richiede l'erogabilità in esenzione di prestazioni ritenute necessarie, dagli specialisti stessi, per la diagnosi, il monitoraggio ed il trattamento della malattia e delle sue complicanze.

Tali richieste riguardano non solo prestazioni diagnostiche, ma anche visite spe-

cialistiche, come ad esempio visita fisiatrica, ortopedica, dermatologica, ginecologica, neurologica, dentistica eccetera, terapie fisiche riabilitative (cicli di linfo-drenaggio, massaggio connettivale, ginnastica terapeutica in acqua) e cure odontoiatriche per la cura del cavo orale e per la prevenzione delle patologie orali.

A parziale sostegno di queste richieste, occorre sottolineare quella che sembra essere un'incongruenza tra l'ammissibilità, a carico del Servizio sanitario nazionale, del trattamento farmacologico della secchezza oculare, seppure con nota limitativa (nota 83 della Commissione unica del farmaco), e l'impossibilità di ottenere in regime di esenzione dal *ticket* i relativi *test* diagnostici e i parafarmaci, i farmaci di fascia C, gli integratori, le cure odontoiatriche e le terapie fisiche riabilitative (la nota 83 recita: « Specialità: Siccafluid gel oftalmico 0,25 per cento 10 ml (...). Motivazioni e criteri applicativi: [non essendo disponibili trattamenti curativi della sindrome di Sjögren primitiva o secondaria]. La terapia è (...) solo sintomatica ed è diretta alla riduzione delle manifestazioni di insufficienza esocrina ». Pertanto, anche se non esistono studi controllati che dimostrino l'efficacia clinica del trattamento con sostituti artificiali delle lacrime, tale terapia è considerata universalmente utile nell'alleviare i sintomi legati alla secchezza oculare e nel prevenire lesioni corneali.

Una proposta equa è quella di configurare la sindrome di Sjögren come malattia rara, analogamente alle altre connettività, considerato che essa non è ancora inserita nei livelli essenziali di assistenza (LEA).

Alla luce delle considerazioni esposte si rende necessario assumere una iniziativa legislativa tendente ad aggiornare le norme vigenti nonché, in via transitoria, a esentare i malati dal pagamento dei parafarmaci, dei farmaci di fascia C, degli integratori, delle cure odontoiatriche, delle terapie riabilitative e dei costosissimi *ticket* sulle indagini diagnostiche, ora posti a carico delle persone malate.

La normativa da cui derivano i successivi provvedimenti che applicano le esen-

zioni è il decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124, che ha stabilito, con due distinti decreti ministeriali, sia l'elenco delle malattie croniche e invalidanti che l'elenco delle malattie rare, ai fini anche dell'esenzione dal pagamento del *ticket*.

Con il citato regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità n. 329 del 1999 è stato approvato l'elenco delle malattie croniche e invalidanti; nel medesimo regolamento sono elencate le prestazioni appropriate, cioè le uniche assoggettate all'esenzione del pagamento del *ticket*. Al codice identificativo 030.710.2 dell'allegato 1, annesso al citato regolamento, figura la malattia di Sjögren, per la quale le prestazioni considerate appropriate sono:

anamnesi e valutazione, definite brevi;

alanina, aminotransferasi;

albumina;

alfa amilasi isoenzimi;

aspartato aminotransferasi;

creatinina *clearance*;

gamma glutamil transpeptidasi;

lattato deidrogenasi;

urea;

urine esame chimico fisico e microscopico;

anticorpi anti mitocondri;

anticorpi anti nucleo;

crioglobuline ricerca;

emocromo;

immunoglobuline;

velocità di sedimentazione delle emazie;

prelievo di sangue venoso;

radiografia convenzionale distretto interessato;

elettrocardiogramma;

esame complessivo dell'occhio.

Come risulta evidente non compaiono nell'elenco le indagini suggerite dagli specialisti.

Peraltro l'articolo 6 del predetto regolamento prevede che sia oggetto di aggiornamento con riferimento allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici nonché all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche. Infatti esso è stato aggiornato con il regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 21 maggio 2001, n. 296, tenendo conto delle segnalazioni pervenute dagli operatori del settore e da diversi soggetti interessati.

Ciò premesso, si rende necessario avviare la procedura per ottenere un nuovo aggiornamento del regolamento del 1999 al fine di ampliare l'elenco dei *test* diagnostici soggetti ad esenzione dal *ticket* e di riconoscere tale esenzione anche per i parafarmaci, per i farmaci di fascia C, per gli integratori, per le cure odontoiatriche e per le terapie fisiche riabilitative.

Con il regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, è stata prevista l'istituzione della rete nazionale delle malattie rare, ma tra esse non è stata inclusa la sindrome di Sjögren. Inoltre si fa presente una discriminazione esistente tra gli stessi malati: un 10 per cento delle persone affette dalla sindrome di Sjögren ottiene la certificazione di malattia rara con la diagnosi di sindrome di Sjögren-Larsson (RN1700) e la diagnosi di connettivite indifferenziata (per connettivite indifferenziata, in campo medico, si intende un insieme di patologie che riguardano i tessuti connettivi del corpo ma che non rientrano nelle classiche forme quali lupus eritematoso sistemico, sclerosi sistemica, polimiosite-dermatomiosite, sindrome di Sjögren e artrite reumatoide).

Peraltro con l'articolo 8 del medesimo regolamento viene prevista la modalità per il suo aggiornamento, almeno con cadenza triennale, con riferimento all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche, nonché ai dati epidemiologici relativi

alle malattie rare e allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici.

Sino ad ora tale cadenza non è stata rispettata, continuando così a danneggiare e a discriminare le persone colpite dalla sindrome di Sjögren.

Lo Stato, al fine di assicurare una maggiore equità al sistema di partecipazione alla spesa sanitaria e delle relative esenzioni, deve riconoscere la sindrome di Sjögren quale malattia rara.

In attesa della revisione delle patologie rare elencate dal citato regolamento del 2001, che dà diritto all'esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria si rende necessario e urgente l'inserimento della sindrome di Sjögren nei LEA per il riconoscimento di tutte le prestazioni efficaci ed appropriate per il suo trattamento e per il suo monitoraggio, nonché per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

PROPOSTA DI LEGGE

—

CAPO I

DEFINIZIONI E AMBITO DI APPLICAZIONE

ART. 1.

(Riconoscimento di malattia rara).

1. La sindrome di Sjögren, già riconosciuta malattia cronica e invalidante ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 28 maggio 1999, n. 329, è riconosciuta come malattia rara ai sensi dell'articolo 3 del regolamento (CE) n. 141/2000, del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, e successive modificazioni.

2. La sindrome di Sjögren è inserita nella rete nazionale delle malattie rare istituita ai sensi del decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279.

3. La sindrome di Sjögren è altresì inserita negli elenchi regionali e delle province autonome di Trento e di Bolzano delle malattie rare, approvati dal Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 8.

ART. 2.

(Riconoscimento dell'esenzione dal ticket).

1. Ai pazienti affetti da sindrome di Sjögren è riconosciuta l'erogabilità in regime di esenzione del *ticket* dei farmaci necessari al trattamento delle patologie specifiche.

2. Ai pazienti affetti da sindrome di Sjögren è riconosciuta l'erogabilità in esenzione del *ticket* delle prestazioni necessarie, riconosciute dai medici specialisti, per la diagnosi, per il monitoraggio e

per il trattamento della malattia e delle sue complicanze; tali richieste riguardano prestazioni diagnostiche, visite specialistiche, terapie fisiche riabilitative e cure odontoiatriche per la cura del cavo orale e per la prevenzione delle patologie orali.

ART. 3.

(Soppressione della nota 83).

1. La nota 83 dalla Commissione unica del farmaco relativa alla sindrome di Sjögren è soppressa.

ART. 4.

(Ambito di applicazione).

1. La presente legge si applica anche ai farmaci orfani, definiti dal regolamento (CE) n. 141/2001 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, il cui impiego è finalizzato alla cura e al trattamento delle malattie rare.

ART. 5.

(Protocollo personalizzato).

1. Tenuto conto dei diversi quadri clinici con i quali si manifesta la sindrome di Sjögren, le persone affette da tale sindrome hanno diritto, dal momento della diagnosi della malattia, a un protocollo personalizzato di presa in carico da parte dei servizi riabilitativi, sociali e assistenziali, che indichi i percorsi riabilitativi, terapeutici e di monitoraggio ritenuti necessari.

2. Le aziende sanitarie locali (ASL) nominano il responsabile del protocollo di cui al comma 1, che ha il compito di coordinare gli interventi previsti nei percorsi protocollati, nonché, ove necessario, di motivare per iscritto l'eventuale mancato compimento di tali percorsi.

3. Al responsabile del protocollo è presentata la richiesta relativa all'assistenza domiciliare da parte dei genitori della

persona affetta da sindrome di Sjögren o di chi ne ha la rappresentanza, se la persona è minore di età o dichiarata incapace di intendere o di volere, ovvero da parte della persona stessa.

CAPO II

INCENTIVI PER LA RICERCA

ART. 6.

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

1. In attuazione dell'articolo 9 del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, è istituito, nello stato di previsione del Ministro della salute il fondo nazionale per la ricerca, lo sviluppo e l'accesso dei pazienti ai medicinali orfani, di seguito denominato « Fondo ».

2. Il Fondo è finanziato con il 20 per cento delle quote versate dalle industrie per le procedure di registrazione e di variazione dei prodotti medicinali.

3. Su parere del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 8, il Fondo è prioritariamente destinato alle seguenti attività:

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

b) studi osservazionali e registri di usi compassionevoli di farmaci non ancora commercializzati in Italia;

c) programmi di somministrazione controllata di farmaci non compresi nelle fasce A ed H dei prontuari terapeutici nazionale e regionali e dispositivi per il monitoraggio domiciliare delle terapie;

d) programmi di informazione per le persone affette da malattie rare.

ART. 7.

(Consorti regionali per la ricerca clinica nel settore delle malattie rare).

1. Allo scopo di facilitare l'organizzazione di studi clinici nel settore delle malattie rare, le regioni istituiscono consorzi regionali o interregionali di ricerca a cui possono partecipare le università, i centri di ricerca, i centri interregionali per le malattie rare istituiti ai sensi dell'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, le aziende sanitarie, i centri diagnostici ospedalieri accreditati, le aziende farmaceutiche, le associazioni professionali sanitarie, le associazioni dei pazienti e le organizzazioni di volontariato.

2. I consorzi di cui al comma 1 sono strutture senza scopo di lucro, hanno personalità giuridica propria, si dotano di uno statuto e svolgono le proprie funzioni utilizzando finanziamenti pubblici e privati.

ART. 8.

(Istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare).

1. Con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri, presso il Ministero della salute è istituito il Comitato nazionale per le malattie rare, di seguito denominato « Comitato », di cui fanno parte un rappresentante di ogni regione, un rappresentante del Ministero della salute, del Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca e del Ministero dello sviluppo economico, tre rappresentanti della Federazione italiana malattie rare e un rappresentante di ciascuna delle associazioni nazionali delle malattie rare.

2. Il Comitato elegge al proprio interno il presidente e il vice presidente e si dota di un regolamento.

3. Sono compiti del Comitato:

a) l'aggiornamento del registro nazionale delle malattie istituito ai sensi dell'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;

b) l'approvazione degli elenchi regionali e delle province autonome di Trento e di Bolzano di cui all'articolo 1, comma 3;

c) la selezione dei progetti da finanziare a carico del Fondo;

d) l'emanazione di linee guida valide per l'elaborazione dei prontuari farmaceutici regionali di cui all'articolo 9, comma 2;

e) 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;

f) la verifica della presenza, sulle strutture sanitarie deputate di strumenti di diagnosi, di laboratorio e strumentali, e di cura, relativi a terapie intensive e subintensive, per le malattie rare ad esordio o ad andamento acuto;

g) la garanzia della presenza di strutture qualificate di assistenza e di settori dedicati specificatamente all'attività neuro-riabilitativa per le malattie rare ad andamento lentamente progressivo o cronico;

h) la ricerca clinica e il riconoscimento della condizione di *handicap* in situazione di gravità, ai sensi dell'articolo 3, comma 3, della legge 5 febbraio 1992, n. 104, per le persone affette da malattie rare.

CAPO III

ASSISTENZA FARMACEUTICA

ART. 9.

(Gratuità delle prestazioni e prontuari farmaceutici).

1. I farmaci commercializzati in Italia che hanno ottenuto il riconoscimento di farmaco orfano dall'Agenzia europea per la valutazione dei medicinali (EMA) sono forniti gratuitamente ai soggetti portatori delle patologie a cui la registrazione fa riferimento e possono essere inseriti nel prontuario farmaceutico nazionale nelle fasce dei farmaci esenti da compartecipazione alla spesa.

2. Le regioni assicurano nei rispettivi prontoari farmaceutici la disponibilità e la gratuità di farmaci, di alimenti, di dispositivi medici e di altre sostanze attive utili per la terapia sintomatica e di supporto delle persone affette da malattie rare.

3. Le regioni, in applicazione dei livelli essenziali di assistenza, assicurano alle persone affette da malattie rare invalidanti le prestazioni strumentali e riabilitative previste dai protocolli e dalle linee guida stabilite a livello nazionale e regionale ai sensi della presente legge.

4. Le regioni predispongono le modalità di accesso delle persone affette da malattie rare ai farmaci inseriti nell'elenco di cui all'articolo 1, comma 4, del decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648, e ai farmaci registrati all'estero o inseriti in protocolli clinici di sperimentazione dei quali è documentata l'esigenza terapeutica per specifiche malattie rare di interesse sul territorio regionale.

5. In deroga alle disposizioni vigenti in materia di prescrizioni farmaceutiche, per le prescrizioni relative a una malattia rara il numero di pezzi prescrivibili per ricetta può essere superiore a tre.

6. I farmaci necessari per la conduzione di protocolli clinici non sperimentali concordati dai centri interregionali per le malattie rare, istituiti ai sensi dell'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, e dai presidi sanitari specialistici ad essi aderenti sono forniti direttamente dai medesimi presidi, anche tramite le farmacie territoriali, per terapie ambulatoriali e domiciliari, nonché terapie sintomatiche e di supporto, comprese quelle inserite nei prontoari farmaceutici regionali ai sensi del comma 2 del presente articolo.

€ 1,00



16PDL0052960