



# Disposizioni concernenti la diagnosi e la cura delle immunodeficienze congenite

## A.C. 1733

Dossier n° 326 - Schede di lettura  
31 luglio 2020

### Informazioni sugli atti di riferimento

A.C.	1733
Titolo:	Disposizioni concernenti la diagnosi e la cura delle immunodeficienze congenite e l'assistenza delle persone che ne sono affette
Iniziativa:	Parlamentare
Primo firmatario:	Siani
Numero di articoli:	9
Date:	
presentazione:	3 aprile 2019
assegnazione:	31 luglio 2019
Commissione competente :	XII Affari sociali
Sede:	referente
Pareri previsti:	I Affari Costituzionali, V Bilancio e Tesoro, VII Cultura, XI Lavoro e della Commissione parlamentare per le questioni regionali

### Contenuto

La proposta di legge in esame è diretta alla definizione di una disciplina organica per la **diagnosi** e la **cura** delle **immunodeficienze congenite** - o "primitive", così definite poiché si tratta di un difetto del sistema immunitario di origine genetica -, sia per far fronte ai **bisogni assistenziali** connessi alle conseguenti patologie, sia per assicurare **omogeneità di trattamento** su tutto il territorio nazionale per la popolazione che ne risulta colpita e che, a causa di tale patologia, è affetta da infezioni ricorrenti e persistenti, in molti casi curate senza la diagnosi del difetto immunitario di fondo, in quanto sotto-diagnosticate.

Se si considerano i dati riportati nella [pagina dedicata del Ministero della salute](#), nel complesso, ad oggi, sono state identificate oltre 150 malattie da immunodeficienza primitiva, raggruppate in 8 diverse categorie. Si tratta di patologie rare (colpiscono in media meno di 5 persone su 10.000), con un proprio codice di esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni sanitarie garantite (RCG160 - Immunodeficienze primarie), ai sensi del [D.M. Salute del 18 maggio 2001, n. 279](#) che regola le [esenzioni per le malattie rare](#). In base alla [Classificazione statistica Internazionale delle Malattie e dei problemi sanitari correlati](#) pubblicata dall'Organizzazione Mondiale della Sanità nel 2016, le immunodeficienze rientrano tra i disturbi del sistema immunitario non più in grado di proteggere il corpo dai micro-organismi patogeni (come batteri, virus e funghi) con il rischio di una più alta probabilità di contrarre malattie infettive.

La proposta di legge si compone di **9 articoli**. Le disposizioni in esame, in particolare, prevedono l'istituzione di alcune **nuove competenze nella programmazione sanitaria** di regioni e province autonome, finalizzate alla **diagnosi precoce** di dette patologie.

L'**articolo 1** prevede che le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano predispongano **azioni programmate**, piani di lavoro e progetti-obiettivo, per la **diagnosi precoce delle immunodeficienze congenite** nei pazienti che ne sono affetti, nel quadro dei rispettivi piani sanitari e dei livelli essenziali di assistenza. Le immunodeficienze congenite vengono riconosciute malattie di rilevante interesse sociale a causa della loro complessità e della mortalità ad esse associata.

Tali interventi sono diretti a:

- effettuare una **diagnosi neonatale** mediante procedure di *screening* metabolico e molecolare;
- favorire l'**aggiornamento professionale del personale socio-sanitario** al fine di garantire l'identificazione precoce dei casi sospetti;
- 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*.

In base ai quanto riportato dall'Istituto Superiore di Sanità presso il quale è istituito il [Centro di coordinamento](#)

[sugli screening neonatali](#) per assicurarne la massima uniformità nell'applicazione sul territorio nazionale, lo *screening* neonatale rappresenta una delle più importanti misure di prevenzione cd. secondaria. In Italia esso è garantito gratuitamente ed è stato reso obbligatorio per specifiche patologie (fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica) con la [legge n. 104/1992](#), poi esteso a circa 40 malattie metaboliche ereditarie dalla [legge n. 167/2016](#) (*screening* neonatale esteso - SNE). Il decreto sull'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza - LEA (DPCM 12 gennaio 2017), in particolare, garantisce anche a tutti i neonati lo *screening* uditivo e visivo per la sordità e la cataratta congenite. Tramite lo SNE è possibile identificare precocemente i soggetti affetti da malattie metaboliche ereditarie, procedere all'accertamento diagnostico in caso di diagnosi confermata ed avviare il paziente al trattamento specifico per la malattia identificata, con successivo richiamo di controllo.

Da ultimo, la legge di bilancio 2019 (art. 1, comma 544, Legge n. 145 del 2018) ha modificato in più punti la citata legge n. 167/2016 incrementandone la copertura finanziaria di 4 milioni di euro (da 25,715 a 29,715 milioni) a valere sul fabbisogno sanitario nazionale a decorrere dal 2019, al fine di estendere gli **accertamenti diagnostici obbligatori** anche alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale. Ha previsto inoltre una revisione periodica, almeno biennale, della lista di patologie da ricercare attraverso *screening* neonatale, revisione a cura del Ministero della salute, in collaborazione con ISS, Age.Na.S, regioni e province autonome, sentite le società scientifiche di settore, oltre che l'inserimento nei LEA della diagnosi precoce di queste patologie genetiche.

Dagli [ultimi dati \(2018\) dell'Osservatorio delle Malattie Rare](#), emerge che i **centri specializzati** con tecnologia adeguata agli *screening* spettrometrici neonatali sono presenti in tutte le regioni, con l'unica eccezione della Calabria in cui lo *screening* neonatale esteso è in via di attivazione, mentre in 7 regioni e province autonome (Valle d'Aosta, provincia autonoma di Trento, provincia autonoma di Bolzano, Friuli V. G., Umbria, Molise e Basilicata) lo SNE è attivo in convenzione con altre regioni.

Inoltre, per la diagnosi precoce delle immunodeficienze congenite, l'**articolo 2** dispone che le regioni e le province autonome, tenuto conto delle **linee guida in materia redatte dalle società medico-scientifiche nazionali e internazionali**, sentite l'Istituto superiore di sanità, individuino le aziende ospedaliere e ospedaliero-universitarie che possano garantire 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 precedenti lett. a), b) e c).

Le regioni e le province autonome, inoltre, sono tenute, in base all'**articolo 3**, a provvedere alla identificazione, sentite le società medico-scientifiche, dei requisiti organici, strutturali, strumentali e tecnologici necessari per l'accreditamento dei centri costituenti le **reti integrate di assistenza** e di cura delle immunodeficienze congenite.

L'**articolo 4** stabilisce il seguente **elenco di competenze e facoltà** attribuite alle regioni e delle province autonome:

- provvedere alla **fornitura**, tramite le rispettive aziende sanitarie locali, di **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;
- promuovere e **sostenere la ricerca** sulle immunodeficienze congenite, anche tramite finanziamenti dedicati;
- costituire - facoltà riconosciuta alle regioni con popolazione inferiore a 2 milioni di abitanti - un **consorzio con regioni limitrofe** per garantire una maggiore efficacia terapeutica ed efficienza gestionale, qualora non siano disponibili competenze specifiche;
- costituire 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
- nell'ambito dei rispettivi **piani di programmazione sanitaria**, provvedere ad 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;
- assicurare per il 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;
- predisporre 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;
- assicurare specifici stanziamenti e dotazioni organiche per le **attività di trapianto di cellule staminali** allogenico o di autotrapianto con cellule ingegnerizzate, ove sussistano le condizioni;
- garantire, in accordo con le società medico-scientifiche, la **piena applicazione delle linee guida in materia di vaccinazioni** dei pazienti affetti da immunodeficienze congenite;
- sviluppare percorsi, basati su evidenze scientifiche, di **accompagnamento del paziente** affetto da immunodeficienza congenita per la transizione dall'età pediatrica all'età adulta promuovere l'**inserimento**

**dei pazienti** affetti da immunodeficienze congenite nella vita sociale e lavorativa promuovere, 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;

- assicurare 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.

*Si valuti l'opportunità di inserire, nell'ambito dell'articolo 4, il riferimento a specifiche determinazioni comuni, quali pareri o intese, da raggiungere in sede di Conferenza Stato-regioni e province autonome di Trento e di Bolzano, per l'attribuzione delle nuove competenze e funzioni individuate nell'ambito dei rispettivi piani di programmazione sanitaria. La materia disciplinata rientra infatti nella "tutela della salute" nel cui ambito spetterebbe alle Regioni l'emanazione della normativa di dettaglio.*

Si dispone l'istituzione di una **Tessera personale (articolo 5)** che il centro specializzato, costituito in base al comma 5 dell'articolo 4, deve rilasciare ai pazienti affetti da immunodeficienze congenite, che attestino l'esistenza della malattia. Si prevede che un decreto del Ministro della salute, da emanare entro 90 giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, stabilisca le indicazioni conformemente alle quali la tessera personale venga istituita. Essa deve riportare, nella forma più idonea per una lettura automatizzata, la **diagnosi** e le **complicanze** connesse alla malattia di base (comma 2). I cittadini muniti della tessera personale in commento hanno diritto alle prestazioni previste in base al comma 1 dell'articolo 4. Si prevede che, in via transitoria e fino al rilascio della tessera personale, la stessa sia sostituita da una **certificazione rilasciata dal centro specializzato competente per territorio** di cui al comma 5 dell'articolo 4.

In proposito si ricorda che il CNMR (Centro nazionale malattie rare) gestisce il Registro Nazionale delle Malattie Rare (RNMR) [progetto RegistRare](#), coordinando un progetto finanziato dalla Commissione Europea, per lo studio di fattibilità di una piattaforma per la registrazione europea e internazionale dei pazienti affetti da malattie rare.

Vengono stabilite alcune specifiche funzioni dei centri specializzati (**articolo 6**) individuati ai sensi del comma 5 dell'articolo 4, i quali devono provvedere alla **cura e riabilitazione** dei soggetti affetti da immunodeficienza congenita, sia in regime ospedaliero o in regime ambulatoriale e di *day hospital*, sia a domicilio (comma 1), fornendo inoltre **forme di sostegno psicologico** ai pazienti affetti da immunodeficienze congenite e alle loro famiglie (comma 2).

In particolare, 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 sopra richiamati centri specializzati (comma 3).

Per 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.

L'**articolo 7** definisce alcune norme relative alla formazione e all'educazione sanitaria e formazione, disponendo il compito per le regioni e le province autonome, di concerto con i citati centri specializzati, di **promuovere iniziative**:

1. di **educazione sanitaria** in materia di immunodeficienze congenite rivolte alla cittadinanza, in collaborazione con gli stessi centri;
2. di **formazione e aggiornamento professionale** del personale operante in tali centri.

In base **all'articolo 8**, inoltre, si dispone che detti centri specializzati e le aziende sanitarie locali devono avvalersi, ai fini dell'attuazione delle disposizioni della presente legge, 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.

L'Osservatorio sulle malattie rare segnala in proposito le iniziative dell'[AIP Onlus](#) (Associazione Immunodeficienze Primitive) che ha attivato servizi informativi in materia e censito le località sedi di strutture sanitarie con competenze per la cura delle immunodeficienze primitive.

Infine, l'onere derivante dall'attuazione delle norme in esame (**articolo 9**), valutato in **5 milioni** di euro annui a decorrere **dal 2019** (è qui necessario l'aggiornamento del riferimento all'anno in corso), è posto a carico dello **stanziamento della parte corrente del Fondo sanitario nazionale** iscritto nello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze (comma 1), con riparto delle risorse tra le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano in base ai seguenti criteri:

- **popolazione residente affetta** da immunodeficienza congenita;
- **documentate funzioni dei centri specializzati** di cui al comma 5 dell'articolo 4.

Si ricorda che, in base alle previsioni assestate del bilancio 2020 (ddl [A.C. 2573](#)) al Fondo sanitario nazionale (cap. 2700, nell'ambito del programma Concorso dello Stato al finanziamento della spesa sanitaria (3.6), azione Tutela dei livelli essenziali di assistenza), sono iscritti **8.617.550.813 euro nel 2020**, 7.232.115.000 nel 2021 e 7.232.115.000 nel 2022.

## Relazioni allegare o richieste

Si tratta di una proposta di legge di iniziativa parlamentare, corredata, pertanto, della sola relazione illustrativa.

## Rispetto delle competenze legislative costituzionalmente definite

Come sopra ricordato la proposta di legge in esame è diretta alla definizione di una disciplina organica per la **diagnosi** e la **cura** delle **immunodeficienze congenite**. La materia trattata attiene pertanto alla "tutela della salute", rientrante nell'ambito della potestà legislativa concorrente, ai sensi dell'articolo 117, comma 3 della Costituzione.

In tal senso, con riferimento all'elencazione puntuale delle competenze e delle facoltà delle Regioni, di cui all'articolo 4, sulla scorta della giurisprudenza consolidata della Corte Costituzionale (v. ex multis sent. 303/2003 e sent. 6/2004) e del **cd.regionalismo cooperativo** con riferimento alla materia, si sottolinea, da una parte, la limitazione della possibilità per lo Stato di adottare nelle materie concorrenti anche la disciplina di dettaglio derogabile da parte del legislatore regionale e, dall'altra l'opportunità di prefigurare un iter in cui assumano il dovuto risalto le attività concertative e di coordinamento orizzontale in base al principio di **leale collaborazione istituzionale**.