CAMERA DEI DEPUTATI N. 1899

PROPOSTA DI LEGGE

D'INIZIATIVA DEI DEPUTATI

SARETTA, PERANI, ARMELLIN, TORCHIO, FUMAGALLI CARULLI, ALTERIO, PUJIA

—

Disposizioni per la prevenzione e la cura della fibrosi cistica

Presentata il 17 novembre 1992

ONOREVOLI COLLEGHI ! — La fibrosi cistica è la più diffusa malattia genetica a prognosi sfavorevole nella razza bianca.

In Italia vi sono stime di circa un malato ogni 2.000 nati vivi, mentre i portatori sani del gene, che possono quindi trasmettere la malattia, sono mediamente uno su 22-25 nella popolazione generale. Si stima quindi che, con l'aspettativa di vita raggiunta negli ultimi anni, i malati di fibrosi cistica siano in Italia tra 7.000 e 10.000, mentre i portatori sani del gene si avvicinano ad una quota complessiva di 2.500.000. Vi è tuttavia una forte carenza di diagnosi e particolarmente di diagnosi pracoce: i malati attualmente censiti non superano i 3.000.

Le ricerche degli ultimi anni hanno consentito di conoscere, almeno in parte, il difetto di base (anomalie del trasporto di cloro nelle membrane delle cellule epiteliali) e soprattutto (settembre 1989) hanno portato ad identificare il gene della fibrosi cistica e le sue principali mutazioni. Questa scoperta ha aperto da un lato nuove possibilità per una migliore conoscenza del difetto di base e quindi per ricerche su eventuali terapie causali; dall'altro ha aperto la strada a criteri più avanzati di diagnosi genetica, ed in particolare di diagnosi del portatore, ciò che consentirà, si spera, in un prossimo futuro, di attuare strategie di *screening* degli eterozigoti, analogamente a quanto avvenuto per la thalassemia in Sardegna e in provincia di Ferrara con successo.

La ricerca ha altresì consentito di mettere a punto criteri terapeutici più razionali, anche se ancora non causali ma che hanno portato l'aspettativa media di vita

dai 2-3 anni di trenta anni fa agli attuali 28-30 (almeno nelle regioni in cui si attua un'intensa attività diagnostica e terapeutica). A tali risultati ha contribuito in misura determinante l'istituzione di centri e servizi specializzati di cura su base regionale: in Italia si annoverano attualmente 17 centri di cura ed una decina di servizi di supporto specializzati.

Attualmente, la cura della malattia si basa essenzialmente su un trattamento nutrizionale intensivo, opoterapia pancreatica, fisioterapia respiratoria intensiva quotidiana, antibiotici mirati a cicli o in continuazione, aerosol e nebulizzazione fluidificante. La terapia si fa più complessa nei casi con complicanze legate alla malattia: in particolare ileo da meconio, equivalenti meconiali, cirrosi epatica e ipertensione portale, diabete mellito, pneumotorace, emottisi, eccetera. La prognosi risulta migliore nei pazienti diagnosticati precocemente, specie per *screening* neonatale.

Il trattamento è comunque fondato su una assistenza con frequenza e intensità di controlli da parte di centri specializzati e su un forte coinvolgimento delle famiglie che, addestrate presso centri specializzati, continuano a casa terapie che sono quotidiane, talora sofisticate, e che occupano parecchie ore della giornata. A domicilio, vi è tuttavia carenza di supporto dell'assistenza sanitaria pubblica: i medici di base tendono a non farsi carico del malato, manca quasi assolutamente la presenza anche saltuaria di personale infermieristico e riabilitativo. Molti pazienti sono costretti a ripetuti ricoveri ospedalieri, che sono limitanti per la loro attività, creano scompensi sociali e disagi psicologici. Buona parte di tali ricoveri sono evitabili laddove si è realizzato, episodicamente, un buon supporto del medico di base e di qualche servizio di territorio.

Le famiglie, in realtà, soffrono il peso di una malattia difficile da curare, e comunque curabile, più di quanto sia ragionevolmente accettabile in una società moderna ben organizzata sotto il profilo sanitario. La partecipazione alla spesa per le cure da parte delle famiglie si è resa sempre più onerosa, superando in gran parte dei casi le possibilità effettive di farvi fronte con i propri mezzi, anche perché l'impegno di cura dei familiari impedisce sempre che uno dei due genitori possa svolgere attività lavorativa. Le leggi in materia finanziaria approvate nel corso del 1992 prospettano rischi gravi per le famiglie e minacciano di rendere praticamente impossibile per loro ogni trattamento farmacologico o nutrizionale se non in regime ospedaliero.

Manca quasi completamente, anche sotto il profilo della fornitura dei farmaci e di materiale o apparecchiature sanitarie, una facilitazione al trattamento domiciliare.

Vi è inoltre in Italia un forte difetto di conoscenza della popolazione in generale, anche nell'ambito degli operatori sanitari, sulla malattia, sulle modalità di diagnosi, sulle possibilità attuali di prevenzione e di cura dei malati. Vi sono poi non piccoli problemi per l'inserimento dei malati nel lavoro e nelle attività comuni, pur avendo tali pazienti normali facoltà intellettive e, nella maggior parte dei casi, normali o quasi normali attitudini fisiche.

Vi è un difetto di organizzazione delle cure e di indirizzi e piani omogenei di diagnosi e di trattamento a livello regionale e sovraregionale, e ciò crea un consistente difetto di diagnosi, specie in alcune aree; un disorientamento nei pazienti, una precarietà di risultati e uno spreco di risorse. È ormai chiaramente dimostrato che la cura di questa malattia risulta più efficace in un centro specializzato, laddove si sono concentrate le risorse e le competenze, e quindi gli indirizzi assistenziali ed i protocolli terapeutici, le competenze per un largo territorio, essendo tale centro il coordinatore delle diverse risorse socio-sanitarie territoriali, anche per una efficace assistenza e cura domiciliare. Questo è oggi un problema grave di salute sul quale l'improvvisazione e la parcellizzazione degli interventi, pur sostenuta da una buona volontà, non è più accettabile.

Vi è oggi bisogno più che mai di investimenti per la ricerca in questo campo e l'Italia ha non poche possibilità di contri-

buire in maniera sostanziale alle nuove conoscenze, purché mezzi e risorse non vengano parcellizzati indiscriminatamente anziché concentrati laddove esistano serie opportunità di investimento produttivo.

È per l'insieme di queste carenze e di questi bisogni, per il diffuso difetto di sensibilità al problema e per le grosse difformità di comportamento esistenti tra regione e regione verso un problema sanitario che interessa larga parte della popolazione italiana, che si rende necessario un intervento legislativo *ad hoc*.

Esso dovrebbe mirare a:

sensibilizzare ed obbligare le regioni a farsi carico più attivo del problema;

promuovere interventi di prevenzione più avanzati e più diffusi;

sollevare le famiglie, almeno in parte, dal grosso onere assistenziale, attivando servizi socio-sanitari a domicilio, ciò che consentirebbe di contenere il peso delle ospedalizzazioni frequenti;

assicurare ai pazienti, senza alcun carico finanziario per loro, farmaci che dovrebbero essere erogati dalle farmacie ospedaliere in regime di ospedalizzazione diurna, alimenti speciali, strumenti e presìdi sanitari necessari per il trattamento a domicilio;

facilitare l'inserimento dei pazienti nelle attività lavorative;

promuovere la ricerca scientifica;

omogeneizzare i comportamenti nelle diverse regioni italiane;

razionalizzare nell'ambito nazionale e regionale l'impiego mirato delle risorse tecniche, finanziarie ed umane.

L'erogazione dei farmaci, alimenti speciali e presìdi sanitari da parte delle farmacie ospedaliere realizzerebbe un risparmio complessivo di circa il 50 per cento sulla quota attualmente spesa dal servizio sanitario per il trattamento a domicilio di questi pazienti.

PROPOSTA DI LEGGE

—

ART 1

(Prevenzione della fibrosi cistica).

1. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano predispongono, nell'ambito dei rispettivi piani sanitari e nei limiti finanziari indicati nel Fondo sanitario nazionale, progetti-obiettivo, azioni programmate ed altre iniziative dirette a fronteggiare la malattia della fibrosi cistica, da considerarsi di alto interesse sociale.

2. Gli interventi regionali di cui al comma 1 sono rivolti:

a) alla prevenzione primaria ed alla diagnosi precoce e prenatale della fibrosi cistica;

c) alla cura e riabilitazione dei malati di fibrosi cistica, provvedendo anche alla fornitura a domicilio delle apparecchiature e dei presìdi sanitari necessari per il trattamento complessivo;

c) ad agevolare l'inserimento sociale, lavorativo e sportivo dei malati di fibrosi cistica;

d) a favorire l'educazione e l'informazione sanitaria del cittadino malato, dei suoi familiari, nonché della popolazione generale con riferimento alla cura ed alla prevenzione della fibrosi cistica;

e) a provvedere alla preparazione ed all'aggiornamento professionale del personale socio-sanitario addetto;

f) a promuovere programmi di ricerca atti a migliorare le conoscenze cliniche e di base della malattia per aggiornare le possibilità di prevenzione, nonché la diagnosi precoce la cura e la riabilitazione.

ART. 2.

(Interventi preventivi).

1. Ai fini della prevenzione e della diagnosi precoce della fibrosi cistica e delle sue complicanze, i piani sanitari e gli altri strumenti regionali di cui all'articolo 1 indicano alle unità sanitarie locali, tenuto conto di criteri e metodologie stabiliti con atto di indirizzo e coordinamento emanato ai sensi dell'articolo 5 della legge 23 dicembre 1978, n. 833, sentito l'Istituto superiore di sanità, gli interventi operativi più idonei per:

a) individuare le fasce di popolazione con rischio di trasmettere la malattia (portatori sani);

b) diagnosticare precocemente la malattia nella popolazione generale (*screening* di massa);

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

ART. 3.

(Obblighi delle regioni).

1. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano in deroga a leggi nazionali, tramite le unità sanitarie locali, provvedono a fornire gratuitamente tutto il materiale medico, tecnico e farmaceutico necessario per l'aerosolterapia anche ultrasonica, l'ossigenoterapia, l'antibioterapia, la fisiochinesiterapia e la riabilitazione, la terapia nutrizionale (enterale, parenterale, per stomia) e quanto altro ritenuto essenziale per la cura e la riabilitazione a domicilio dei pazienti di fibrosi cistica. I farmaci, i supplementi nutrizionali, i presìdi sanitari e le apparecchiature di terapia e riabilitazione sono forniti ai pazienti direttamente dalle farmacie ospedaliere e dai settori economali delle unità sanitarie locali di residenza del paziente su prescrizione di un centro specializzato di cui al comma 2.

2. Le regioni con almeno 1.500.000 abitanti istituiscono un centro regionale specializzato con funzioni di cura dei pazienti, di orientamento e coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative e informative e, ove possibile, di ricerca sulla fibrosi cistica, in conformità agli interventi di cui all'articolo 1. Le regioni con meno di 1.500.000 abitanti, ad eccezione della regione Sardegna, provvedono a costituire un consorzio con regioni limitrofe per l'istituzione del centro specializzato.

3. Al centro regionale specializzato competono anche le funzioni di diagnosi, cura, assistenza e quanto previsto dall'articolo 5 della legge 16 marzo 1987, n. 115, per i pazienti di fibrosi cistica con diabete.

4. Le regioni predispongono specifici stanziamenti finanziari per promuovere e sostenere le attività di ricerca rivolte alla prevenzione e alla cura della fibrosi cistica, laddove esistano centri o condizioni adeguate per lo svolgimento di un tale tipo di ricerca.

5. Le regioni assicurano l'eventuale trapianto di organi ed il servizio di trasporto immediato, anche aereo, per tale trapianto, senza alcun carico di spesa per il paziente e la sua famiglia, indipendentemente dal reddito.

ART. 4.

(Tessera personale).

1. Al cittadino affetto da fibrosi cistica è rilasciata dal centro regionale specializzato di cui al comma 2 dell'articolo 3 una tessera che attesta l'esistenza della malattia. Il modello di tale tessera deve corrispondere alle indicazioni stabilite con decreto del Ministro della sanità, emanato entro novanta giorni della data di entrata in vigore della presente legge.

2. Se il paziente è affetto anche da diabete secondario a fibrosi cistica tale tessera deve contenere anche questa diagnosi ed è sostitutiva della tessera prevista per i diabetici in base all'articolo 4 della legge 16 marzo 1987, n. 115.

3. I cittadini muniti della tessera personale di cui al comma 1 hanno diritto alla fornitura gratuita, da parte della unità sanitaria locale, di tutti i presìdi diagnostici e terapeutici e degli ausili riabilitativi necessari, in deroga a leggi nazionali.

4. In via transitoria, fino alla formalizzazione con decreto ministeriale del modello della tessera di cui al comma 1 del presente articolo, la tessera è sostituita da certificazione rilasciata da un centro regionale specializzato di cui al comma 2 dell'articolo 3.

ART. 5.

(Centri regionali specializzati e servizi di supporto).

1. Le regioni predispongono interventi per l'istituzione dei centri specializzati di cui al comma 2 dell'articolo 3, sia a livello ospedaliero, sia a livello universitario, con riferimento agli indirizzi del piano sanitario nazionale, nell'ambito della programmazione sanitaria regionale.

2. Le regioni assicurano ai centri specializzati una dotazione di personale e di attrezzature adeguate alla consistenza numerica dei pazienti assistiti, per l'attivazione dei compiti di cui al comma 2 dell'articolo 3.

3. Il centro regionale specializzato può valersi del supporto assistenziale di servizi ospedalieri o territoriali da esso individuati nell'ambito della regione o delle regioni consorziate; esso coordina le funzioni e le attività dei servizi di supporto inerenti l'assistenza ai malati di fibrosi cistica sulla base di piani e protocolli unitari.

ART. 6.

(Assistenza ospedaliera e domiciliare).

1. I centri regionali specializzati di cui al comma 2 dell'articolo 3 provvedono alla cura e alla riabilitazione dei malati di fibrosi cistica sia in regime ospedaliero sia

in regime ambulatoriale e di *day-hospital*, sia a domicilio (ospedalizzazione domiciliare continuativa).

2. Le cure a domicilio sono assicurate al paziente e ai suoi familiari, con il sostegno e, se necessario, con la supplenza di personale medico, infermieristico, riabilitativo e sociale, in regime di ospedalizzazione domiciliare continuativo.

3. Il centro regionale, dopo adeguato addestramento del paziente e dei suoi familiari, ne attesta l'idoneità ad eseguire autonomamente a domicilio le terapie prescritte dal centro stesso.

4. Per le cure di cui al comma 2 i centri regionali specializzati si avvalgono della collaborazione di personale medico, infermieristico, riabilitativo e sociale, in ciò adeguatamente addestrato dai centri stessi, da reclutarsi fra i medici di base convenzionati e presso i distretti ed i servizi socio-sanitari, nonché presso gli ospedali delle unità sanitaria locali di residenza del paziente.

5. Al fine di facilitare il trattamento di cura e di riabilitazione è consentita per la terapia della fibrosi cistica la prescrizione multipla di farmaci di cui all'articolo 1, comma 9, della legge 1° febbraio 1989, n. 37.

ART. 7.

(Educazione sanitaria).

1. Le regioni promuovono iniziative di educazione sanitaria in materia di fibrosi cistica rivolte alla globalità della popolazione in collaborazione con i centri regionali specializzati.

ART. 8.

(Attività sportive).

1. La fibrosi cistica non costituisce motivo ostativo al rilascio del certificato di idoneità fisica per lo svolgimento di attività sportive a carattere non agonistico.

2. Il certificato di idoneità fisica per lo svolgimento di attività sportive agonistiche viene rilasciato previa presentazione di una certificazione del medico del centro regionale specializzato in cui si attesta lo stato di malattia.

ART. 9.

(Servizio militare e servizi sostitutivi).

1. I cittadini affetti da fibrosi cistica sono esonerati dal servizio militare e dai servizi di esso sostitutivi.

2. Per l'esenzione di cui al comma 1 fa testo la certificazione di malattia redatta da un centro regionale specializzato di cui al comma 2 dell'articolo 3.

ART. 10.

(Associazioni di volontariato).

1. Per il raggiungimento degli scopi di cui all'articolo 1 della presente legge, i centri regionali specializzati e le unità sanitarie locali si avvalgono della collaborazione e dell'aiuto delle associazioni di volontariato nelle forme e nei limiti previsti della legge 11 agosto 1991, n. 266.

ART. 11.

(Copertura finanziaria).

1. All'onere derivante dall'attuazione della presente legge, valutato il lire 25 miliardi per l'anno 1993 e in lire 28 miliardi per ciascuno degli anni 1994 e 1995, si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento iscritto, ai fini del bilancio triennale 1993-1995, al capitolo 6856 dello stato di previsione del Ministero del tesoro per l'anno finanziario 1993.

2. Il Ministero del tesoro è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio.

3. I finanziamenti sono ripartiti in base alla consistenza numerica dei pazienti assistiti nelle singole regioni, nonché alle documentate funzioni dei centri ivi istituiti, tenuto conto anche delle attività specifiche di prevenzione e, dove attuata e attuabile, di ricerca.