

CAMERA DEI DEPUTATI N. 1907

PROPOSTA DI LEGGE

d'iniziativa della deputata **BELLUCCI**

Riconoscimento della sindrome di Sjögren primaria come malattia rara nonché disposizioni per la cura delle persone affette da essa e per la promozione della ricerca sulle malattie rare

Presentata il 12 giugno 2019

ONOREVOLI COLLEGHI! — La presente proposta di legge ha ad oggetto il miglioramento e il potenziamento dell'organizzazione dei piani sanitari delle regioni e delle province autonome di Trento e di Bolzano per consentire ai malati affetti dalla sindrome di Sjögren primaria di curarsi nel modo migliore possibile e di migliorare la propria 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 sono riconosciute e, pertanto, i malati possono essere oggetto di 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 compresa nell'elenco delle patologie croniche e invalidanti, anche se per tale patologia il numero delle indagini diagnostiche conside-

rate appropriate e, quindi, esenti dal pagamento del *ticket*, è assolutamente inadeguato 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 primaria, nel caso di coinvolgimento delle ghiandole esocrine con o senza interessamento sistemico, e secondaria, quando si riscontra in associazione con altre malattie autoimmuni; 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.

Gli studi epidemiologici finora condotti sulla prevalenza della sindrome di Sjögren nella popolazione generale sono talora discordanti per le differenze nel disegno dello studio, nell'etnia della popolazione studiata, e per l'eterogeneità delle metodiche strumentali utilizzate; di recente una metanalisi ha dimostrato una prevalenza complessiva della sindrome di Sjögren primaria pari a 4,7 casi su 10.000 abitanti.

In Italia sono stati condotti alcuni studi epidemiologici, tra i quali va citato quello del professor Michele Rubini nella regione Emilia-Romagna, che ha una popolazione di circa 4,5 milioni di abitanti, nell'ambito dei quali è stata registrata un'incidenza annua della sindrome di Sjögren primaria pari a 267 nuovi casi per anno; lo studio effettuato nella regione Emilia-Romagna si è basato sui dati relativi alle esenzioni dal *ticket* per sindrome di Sjögren (codice esenzione 030), analizzando un arco temporale di dodici anni.

Queste stime, le prime descrittive dell'incidenza annua della sindrome di Sjögren primaria (SSP), si allineano come ordine di grandezza a quelle riscontrate in altri Stati quali USA (3,9 casi per 100.000 abitanti), Slovenia (3,9 casi per 100.000 abitanti) e Grecia (5,3 casi per 100.000 abitanti).

Lo studio ha condotto a una stima di prevalenza complessiva della sindrome di Sjögren primaria nel 2015, corretta per età di esordio, di 3,6 casi per 10.000 abitanti; il dato potrebbe forse essere una stima eccessiva, alla luce dell'evidenza che circa un quarto dei pazienti risulta avere utilizzato il codice esenzione 030 solo nell'anno di assegnazione e non in quelli successivi, suggerendo che tali soggetti potrebbero essere ascritti a forme di sindrome di Sjögren primaria o secondaria; escludendo tali soggetti dal computo complessivo, la prevalenza calcolata si ridurrebbe a 2,7 casi per 10.000 abitanti. Tali valori risultano conformi a quelli emersi da una recente metanalisi di studi condotti in diverse popolazioni (Nocturne *et alii*, 2018). I dati rilevati indicano l'esistenza di 1.608 casi di sindrome di Sjögren primaria nella regione

Emilia-Romagna, che, rapportati all'intera popolazione italiana, portano a stimare una prevalenza della SSP di circa 21.500 casi su base nazionale.

Analoghi risultati provengono da uno studio condotto in Sardegna, dove la prevalenza della sindrome di Sjögren primaria si attesta su 3,1 casi per 10.000 abitanti. Anche nell'esperienza maturata negli ultimi anni presso l'azienda ospedaliera universitaria ospedali riuniti di Salerno, la prevalenza della sindrome di Sjögren primaria nella popolazione afferente (Campania e regioni limitrofe) appare persino inferiore a quella riportata nei principali studi. Nel novembre 2003 sono stati attivati presso la struttura complessa di oftalmologia della citata azienda ospedaliera universitaria un ambulatorio e un *day hospital* di II livello dedicato alle patologie della superficie oculare, con una media di oltre 400 accessi e consulenze annuali relativi a procedure diagnostiche lacrimali. Da tale attività emerge una stima della prevalenza della sindrome di Sjögren primaria non superiore a 3 casi ogni 10.000 abitanti (dati personali del dottor Salvatore Troisi – azienda ospedaliera universitaria ospedali riuniti di Salerno).

Al di fuori dei confini nazionali diverse analisi confermano una prevalenza della sindrome di Sjögren primaria al di sotto dei valori richiesti per una malattia per essere definita rara. Maldini e collaboratori, autori dello studio più rilevante e ben condotto, hanno infatti fornito dati ancora più eclatanti con una prevalenza di 1 caso per 8.818 abitanti, quindi ben al di sotto del valore soglia per poter inserire la sindrome di Sjögren primaria nell'elenco malattie rare. Anche uno studio statunitense dimostra una prevalenza della sindrome di Sjögren primaria di 4 casi per 10.000 abitanti.

Un ulteriore fattore che può influenzare i dati di prevalenza riportati nei diversi studi è il *setting* in cui viene posta la diagnosi: uno studio americano condotto nella contea di Olmsted in Minnesota ha evidenziato che la prevalenza della malattia risulta essere pari a 10,3 casi su 10.000 abitanti se la malattia viene diagnosticata dai

medici di medicina generale (che spesso non utilizzano gli specifici *test* diagnostici richiesti dai criteri classificativi più stringenti), mentre quando vengono adottati tali criteri (nello specifico ci si riferiva ai criteri dell'*American European Consensus Group* – AECG) la prevalenza risulta pari a 2,2 casi su 10.000 abitanti.

Sebbene sia ben noto che i criteri classificativi non debbano essere necessariamente utilizzati ai fini diagnostici, per quanto riguarda la sindrome di Sjögren essi prevedono dei parametri estremamente oggettivi come la presenza degli anticorpi sierici anti-SSA/SSB o una biopsia delle ghiandole salivari minori positiva, permettendo di distinguere i pazienti affetti da sindrome di Sjögren primaria da quelli con un'analoga sintomatologia aspecifica dovuta ad altre cause.

Infine ci preme segnalare che secondo lo studio condotto da Orphanet, « *Prevalenza delle malattie rare: Dati bibliografici – giugno 2018 – Numero 2* », la prevalenza della sindrome di Sjögren primaria isolata è di 4,899 casi su 10.000 abitanti, quindi al di sotto del limite richiesto per poter essere considerata rara. La sindrome di Sjögren primitiva, ovvero la forma non associata ad altre malattie autoimmuni sistemiche o connettiviti, è infatti inserita tra le malattie rare nel portale dell'Orphanet.

La malattia interessa più frequentemente le donne di età compresa tra i 20 e i 30 anni e tra i 40 e i 50 anni (rapporto femmine/maschi 9:1).

La sindrome di Sjögren è stata inserita 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 delle prestazioni ritenute necessarie, dagli specialisti stessi, per la diagnosi, il monitoraggio e il trattamento della malattia e delle sue complicanze.

Tali richieste riguardano non solo prestazioni diagnostiche, ma anche visite specialistiche, 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 una 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.

Una proposta equa è quella di configurare la sindrome di Sjögren primaria come malattia rara, analogamente alle altre connettiviti, così come è stato fatto nel 2017 per la sclerosi sistemica.

Alla luce delle considerazioni esposte si rende necessario presentare un'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 esenzioni è il decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124, che ha stabilito i criteri generali per l'individuazione delle malattie rare, al quale ha fatto seguito l'adozione del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità n. 279 del 2001, che ha individuato quali siano le malattie rare che, laddove diagnosticate, danno diritto all'esenzione dal *ticket*.

Con il citato regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità n. 329 del 1999 è stato, invece, approvato l'elenco delle malattie croniche e invalidanti, con

l'indicazione delle prestazioni appropriate, cioè le uniche per le quali è riconosciuta l'esenzione dal 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 veramente esigue.

La disciplina delle malattie rare e le relative esenzioni dal *ticket* riconosciute ai pazienti che ne sono affetti è stata da ultimo aggiornata e ampliata dal decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 65 del 18 marzo 2017, di definizione dei nuovi livelli essenziali di assistenza (LEA), in considerazione dello sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici, nonché dell'evol-

zione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche.

Ciò premesso, la sindrome di Sjögren non è ancora stata inserita tra le malattie rare, bensì tra le malattie croniche invalidanti contenute negli allegati 8 e 8-bis annessi al citato decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017.

Si rende necessario, tuttavia, riconoscere la sindrome di Sjögren primaria quale malattia rara, anche al fine di assicurare una maggiore equità al sistema di partecipazione alla spesa sanitaria e delle relative esenzioni, per il riconoscimento di tutte le prestazioni efficaci e 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 decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 65 del 18 marzo 2017, 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.

2. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano provvedono a inserire la sindrome di Sjögren primaria negli elenchi delle malattie rare approvati dal Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 5.

3. Ai pazienti affetti dalla sindrome di Sjögren è riconosciuta l'erogabilità in regime di esenzione dal *ticket* dei farmaci necessari al trattamento delle patologie specifiche, nonché delle prestazioni necessarie, riconosciute dai medici specialisti, per la diagnosi, per il monitoraggio e per il trattamento della malattia e delle sue complicanze.

4. Le disposizioni del comma 3 si applicano 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. 2.

(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 scritto 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. 3.

(Istituzione del Fondo nazionale per la ricerca, lo sviluppo e l'accesso dei pazienti ai medicinali orfani)

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 5, 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 e 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. 4.

(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 salute 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. 5.

(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 », composto da un rappresentante per ciascuna regione, da un rappresentante del Ministero della salute, da un rappresentante del Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca, da un rappresentante del Ministero dello sviluppo economico, da tre rappresentanti della Fe-

derazione italiana malattie rare e da 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 rare istituito ai sensi dell'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della salute 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 2;

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 6, comma 2;

e) la predisposizione e l'aggiornamento dell'elenco dei medicinali 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, all'interno delle strutture sanitarie preposte, 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 neuroriabilitativa per le malattie rare ad andamento lentamente progressivo o cronico;

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

CAPO III

ASSISTENZA FARMACEUTICA

Art. 6.

(Gratuità delle prestazioni e prontuari farmaceutici)

1. I farmaci commercializzati in Italia che hanno ottenuto il riconoscimento di

farmaco orfano dall'Agenzia europea per i medicinali 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 prontuari 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.

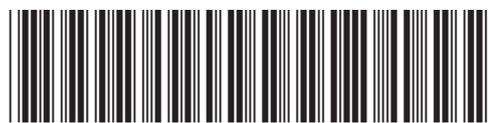
4. Le regioni predispongono le modalità di accesso delle persone affette da malattie rare ai farmaci inseriti nell'elenco di cui all'articolo 1, comma 4, del decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648, e ai farmaci registrati all'estero o inseriti in protocolli clinici di sperimentazione dei quali è documentata l'esigenza terapeutica per specifiche malattie rare di interesse nel 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 salute 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 per terapie sintomatiche e di supporto, comprese quelle inserite nei prontuari farmaceutici regionali ai sensi del comma 2 del presente articolo.

PAGINA BIANCA

PAGINA BIANCA



18PDL0074360