

## **‘Destinazione di una quota del Fondo Sanitario Nazionale a salvaguardia della dignità della vita e dei diritti delle persone affette da malattie rare.**

### **Interventi urgenti ad integrazione del D.M. 18 maggio 2001, n. 279 Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie”.**

#### **Relazione**

On.li Colleghi,

questo disegno di legge scaturisce da un’occasione importante: l’incontro organizzato dall’Associazione “Giuseppe Dossetti – I Valori”, ispirantesi al pensiero di uno dei padri della nostra Costituzione, sul tema “Malattie Rare e Valori della Vita”. In tale incontro, la voce di oltre 100 associazioni dei pazienti presenti ha dato corpo alle proprie esigenze e richieste, interagendo con esponenti di primo piano del mondo scientifico e politico, questi ultimi sia della maggioranza che della opposizione. Pertanto, la voce delle Associazioni ha delineato l'estrema urgenza di una reale attuazione degli ideali costituzionali di solidarietà e democrazia sostanziale nei confronti della persona affetta da patologia rara, valori richiamati anche dal messaggio che il Presidente della Repubblica ha indirizzato al convegno.

La riflessione di Giuseppe Dossetti ha delineato la prospettiva di un nuovo Stato, centrato sui valori della persona umana e sui suoi inalienabili diritti. Tra questi, la nostra Costituzione riconosce solennemente il diritto alla salute per ogni cittadino. Si tratta di un valore la cui concreta attuazione richiede una grande capacità di ascolto delle istanze che provengono dalla società; inoltre, è necessario stimolare le energie e le risorse della ricerca ed utilizzarne i risultati al fine di modulare interventi realmente efficaci. In questa esigenza di garantire dignità e diritti a tutti e ad ognuno risalta il dramma delle persone colpite da malattie rare, recentemente riconosciuto come priorità dall’Unione Europea (Reg. CE N° 141/2000 del 16-12-1999).

Com’è noto le Malattie Rare sono un complesso di oltre 5000 patologie, molto diverse fra loro. Tutte sono gravi e possono causare morte precoce o invalidità: per la grande maggioranza sono croniche e chi è affetto deve convivere per l’intera esistenza.

- Le malattie rare hanno in comune la caratteristica di interessare un numero limitato di cittadini: in particolare, secondo i criteri Europei, una malattia è rara quando colpisce non più di 5 su 10.000 cittadini nella Unione europea. Pertanto, una malattia che colpisca 20.000 cittadini italiani è rara. Ma, come menzionato sopra, le patologie rare sono molto numerose: i cittadini colpiti vanno moltiplicati per centinaia, migliaia di patologie.

Oltre alla gravità della patologia, queste malattie sono caratterizzate da serie difficoltà:

- non sono considerate sufficientemente importanti per attrarre fondi per la ricerca;
- esistono pochi centri adeguatamente attrezzati, nonostante esse richiedano assistenza specialistica, continua e multidisciplinare;
- è carente la formazione degli operatori socio-sanitari, in quanto malattie poco note;
- non vengono sviluppati farmaci, in quanto il mercato è ritenuto insufficiente;
- infine, il peso della gestione socio-sanitaria di moltissime malattie rare oggi, prevalentemente, ricade sulla famiglia, alle prese con notevoli difficoltà ed impegno economico attuare un’adeguata assistenza. Le conseguenti carenze si riflettono, oltre che in termini di sofferenza individuale, anche in costi economici e sociali dell’intera collettività.

Tali considerazioni rendono indispensabile un intervento pubblico, il solo che può rispondere alle esigenze di individuazione, di coordinamento e di sorveglianza, ed assicurare il migliore uso delle risorse disponibili.

Anche in questo, come in altri ambiti, l'Italia ha avuto un ruolo pionieristico, inserendo le malattie rare fra i punti fondamentali del Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 elaborato dal Ministro Bindi; in seguito, dopo anni di attesa, il D.M. 279 del 18/5/2001 ha sancito l'esenzione dalla partecipazione ai costi sanitari per circa 350 patologie ed ha avviato la costituzione della rete nazionale sulle malattie rare che fa capo al Registro nazionale delle malattie rare istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità (<http://www.malattierare.iss.it>). Infine, nel luglio 2002 è stato finalmente siglato l'accordo fra Stato e Regioni per iniziative comuni relativi all'attuazione del D.M. 279. Pertanto l'Italia non può ora segnare il passo, rallentando la realizzazione ed il necessario aggiornamento delle iniziative avviate. La presente proposta di legge intende affrontare il problema delle malattie rare mettendo al centro la persona affetta e la sua famiglia, recependo e sintetizzando le istanze e le esigenze espresse dal mondo delle Associazioni.

**Pertanto, la seguente proposta di legge prevede:**

- attività tese al miglioramento delle conoscenze e alla realizzazione di programmi di prevenzione;
- garanzie di condizioni di equità, appropriatezza e tempestività per la diagnosi, il trattamento terapeutico e la riabilitazione;
- interventi per alleviare il peso sociale che grava sui malati e sulle famiglie.

In particolare si tratta di:

1. dare piena e completa attuazione al “Regolamento di istituzione della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare”, approvato col D.M. 18-05-2001, n° 279, al fine di:

- assicurare specifiche forme di tutela socio-sanitaria ed economica;
- rafforzare il sistema di sorveglianza tramite l'Istituto Superiore di Sanità;
- promuovere attività di formazione e di informazione per gli operatori sanitari e

per le famiglie;

- promuovere la ricerca scientifica sulle Malattie Rare;
- promuovere attività di collaborazione tra le Istituzioni pubbliche e le Associazioni di riferimento.

2. promuovere la ricerca, lo sviluppo e l'immissione in commercio dei medicinali cosiddetti “orfani”, in particolare mediante misure di aiuto alla ricerca a favore delle piccole e medie imprese farmaceutiche, come da art. 9 del Reg. CE N° 141/2000 del 16-12-1999.

Articolato (bozza)

## **Art. 1**

### ***Destinazione di una quota del Fondo Sanitario Nazionale per le malattie rare***

1. Ai sensi del regolamento europeo CE n. 141/2000 e del Parlamento e del Consiglio d'Europa del 16 dicembre 1999, sono considerate rare quelle malattie a rischio di vita o gravemente invalidanti che colpiscono non più di cinque individui su diecimila nell'Unione europea.

#### **Le malattie rare sono considerate di alto interesse sociale**

2. È destinata una quota pari a 1,5 % del Fondo Sanitario Nazionale con le seguenti finalità:

- a) promuovere lo sviluppo delle attività di ricerca in tema di malattie rare, ivi comprese le attività finalizzate alla ricerca ed allo sviluppo di farmaci orfani;

b) promuovere il sostegno socio-sanitario per l'assistenza delle persone affette da malattie rare.

3. La valutazione della destinazione e dell'utilizzo della quota del Fondo Sanitario Nazionale di cui al comma 2 del presente articolo, è attribuita al Comitato nazionale per le malattie rare (di seguito indicato "Comitato").

4. Il Comitato è istituito con D.M. del Ministro per la Salute ed è composto, oltre che dal Ministro con funzioni di Presidente, da 14 membri così ripartiti:

- 8 membri tecnici di cui 2 provenienti dall'Istituto Superiore di Sanità (di seguito definito "I.S.S.") e indicati dal Presidente dell'I.S.S., 6 selezionati sulla base delle specifiche competenze tematiche e della validità curricolare

- 1 membro designato dal Ministero del Welfare;

- 2 rappresentanti designati dalla Conferenza permanente per i rapporti Stato Regioni e province autonome;

- 3 membri indicati dalle Associazioni dei pazienti affetti da malattie rare

Il Comitato resta in carica 3 anni ed i membri possono essere chiamati a ricoprire lo stesso incarico per non più di 6 anni, anche non consecutivi.

(nota: questo vincolo sembra eccessivamente severo, con particolare riguardo agli 8 membri tecnici)

5. Il Comitato definisce criteri di priorità, di ripartizione e di verifica per l'utilizzo della quota del Fondo Sanitario Nazionale di cui al comma 2 del presente articolo, considerando le:

- esigenze scientifiche sulla base della gravosità delle patologie e delle carenze conoscitive ai fini dell'azione di intervento;

- esigenze socio-assistenziali previste dall'art. 4, commi 1 e 2 della presente legge, di concerto con la Conferenza Stato-Regioni ed in considerazione della programmazione dei bisogni;

6. Il Comitato assicura il collegamento ed il reciproco flusso informativo con il Centro Nazionale Malattie Rare, di cui al successivo art. 2, allo scopo di definire in maniera appropriata ed aggiornata i criteri per l'utilizzo della quota del Fondo Sanitario Nazionale di cui al comma 2 del presente articolo.

7. Il Comitato elabora i criteri per la stesura delle Linee Guida necessarie alla valutazione dell'invalidità di cui al successivo art. 4, comma 4.

## **Art. 2**

### ***Centro Nazionale Malattie Rare***

1. Il Centro Nazionale Malattie Rare (di seguito definito "Centro nazionale"), con sede presso l'I.S.S., già formalmente depositario del Registro nazionale delle Malattie Rare (Art. 3 del D.M. n. 279 /2001), svolge le seguenti funzioni:

a) svolge attività di ricerca, sia direttamente sia coordinando attività di altri Enti, secondo i compiti istituzionali dell'I.S.S. definiti dal regolamento dell'I.S.S. (DPR n.70 del 20 gennaio 2001);

b) assicura il collegamento ed il reciproco flusso informativo con il Comitato, di cui al precedente art. 1, allo scopo di contribuire alla definizione appropriata ed aggiornata dei criteri per l'utilizzo della quota del Fondo Sanitario Nazionale destinata alle malattie rare;

c) cura il mantenimento e l'aggiornamento del Registro Nazionale delle Malattie Rare, in attuazione di quanto stabilito dall'art.3 del D.M. n. 279 del 18 maggio 2001;

d) aggiorna con scadenza annuale l'elenco delle malattie rare (allegato 1 del D.M. n. 279 del 18 maggio 2001);

e) mediante il collegamento con la rete dei Presidi regionali:

- elabora criteri e procedure per assicurare il flusso informativo da e per i Presidi, come previsto dal D.M. del 18 maggio 2001, n.279;

- raccoglie e fornisce informazioni aggiornate sulle strutture ed i servizi diagnostici e assistenziali, a livello sia nazionale sia internazionale, avvalendosi anche della collaborazione delle Associazioni di pazienti affetti da malattie rare;

- promuove attività di formazione per medici ed operatori sanitari per la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e l'assistenza socio-sanitaria, anche di tipo domiciliare, sulle malattie rare, come indicato al successivo articolo 5, comma 4;

e) di concerto col Comitato, di cui al precedente articolo 1:

- definisce parametri e criteri per l'elaborazione di protocolli diagnostico-terapeutici per singole malattie rare o gruppi di malattie;

- definisce parametri e criteri per garantire e verificare la qualità delle attività diagnostiche per le malattie rare;

f) promuove i rapporti con le Istituzioni ed Enti di settore nazionali ed internazionali, al fine di promuovere la collaborazione scientifica ed accrescere la disponibilità di prestazioni per le persone affette da malattie rare.

3. Per lo svolgimento delle proprie funzioni il Centro nazionale:

- si avvale del personale dell'I.S.S.;

- può inoltre assumere personale con contratti a termine per specifiche attività, in accordo con il regolamento dell'I.S.S. (DPR n.70 del 20 gennaio 2001);

- usufruisce sia di fondi intramurali dell'I.S.S. sia di fondi extramurali, incluse risorse ivi destinate dalla quota del Fondo Sanitario Nazionale di cui al precedente articolo 1, comma 2.

### **art. 3**

#### ***Diagnostica e certificazione***

1. Allo scopo di garantire risultati appropriati ed omogenei sull'intero territorio nazionale, le diagnosi di malattie rare sono poste presso i Presidi regionali per le malattie rare (di seguito "Presidi"), istituiti ai sensi del D.M. n. 279 del 18 maggio 2001 ed accreditati in base alle norme vigenti, secondo Linee Guida emesse dal Ministero della Salute su criteri indicati dal Comitato, di concerto con il Centro nazionale.

2. L'attività diagnostica dei Presidi è aggiornata in base alle nuove conoscenze scientifiche che consentano:

a) di ampliare il numero delle malattie rare diagnosticabili;

b) di porre diagnosi precoci rispetto all'esordio e all'evoluzione clinica della malattia;

c) di ampliare l'applicabilità delle procedure diagnostiche.

Detto aggiornamento delle attività diagnostiche si attua secondo quanto definito al comma 1 del presente articolo.

3. I Presidi emettono, sulla base della diagnosi, la relativa certificazione di malattia rara, che ha validità illimitata nel tempo e per tutto il territorio nazionale e ne danno comunicazione scritta al Centro nazionale per l'inclusione di dette patologie nel Registro nazionale di cui all'art.3 comma 1 della presente legge.

4. I Presidi compilano per ogni paziente il Piano Terapeutico (Allegato 1 come previsto dal art. 5 comma 4 del DM 279 del 18 maggio 2001) in cui saranno prescritti:

a) i farmaci e le prestazioni sanitarie specialistiche utili alla prevenzione ed al trattamento della patologia rara ed a quelle correlate;

b) i presidi, gli accessori e gli alimenti dietetici utili al trattamento della patologia rara, al miglioramento dell'integrazione sociale ed alla tutela della qualità della vita;

c) quanto altro ritenuto essenziale per la cura e la riabilitazione a domicilio dei pazienti affetti da malattie rare.

### **art. 4**

#### ***Assistenza***

1. La certificazione di malattia rara, emessa come indicato nell'art.3 comma 3, (D.M. n. 279 del 18 maggio 2001), assicura l'esenzione dalla partecipazione al costo della spesa sanitaria e dell'acquisto dei presidi necessari al trattamento e/o alla tutela della qualità della vita, compresa la defiscalizzazione dei costi derivanti dai consumi di energia elettrica utilizzata per il funzionamento di macchine e presidi resi necessari dallo stato di malattia.

Ai pazienti affetti dalle malattie rare di cui al D.M. 18 maggio 2001, n.279, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano provvedono a fornire gratuitamente i materiali prescritti nel Piano Terapeutico e tutti i farmaci registrati sul territorio nazionale, di classe A (compresi quelli di fascia H) B e C, oltre ai farmaci inseriti nell'elenco predisposto

dalla CUF ai sensi della legge 648/96 e i farmaci registrati all'estero, previsti dai protocolli clinici concordati dai Presidi col centro interregionale di riferimento (CIR) per il trattamento della malattia rara, delle complicanze associate e per la prevenzione di ulteriori aggravamenti. Allo scopo, il competente medico specialista del presidio di rete predisporrà il piano terapeutico attraverso la compilazione dell'allegata scheda per la prescrizione dei farmaci (Allegato 1). Copie di detta scheda dovranno essere fatte pervenire al medico curante dell'assistito (MMG o PLS) e alla ASL di residenza dell'assistito. Il medico di medicina generale e/o pediatra di libera scelta, utilizzando i moduli del S.S.N., prescriverà le terapie indicate, nelle quantità previste dalla normativa vigente.

La fornitura dei farmaci potrà avvenire (secondo le indicazioni regionali):

- a. tramite il presidio di rete nel caso di somministrazione ambulatoriale dei prodotti;
- b. tramite la ASL di appartenenza del paziente nel caso di farmaci necessari al trattamento dei pazienti inseriti nei programmi di assistenza domiciliare e nel caso di farmaci di fascia H, non registrati in Italia e/o compresi nell'elenco CUF istituito ai sensi della legge 648/96 per le terapie domiciliari. Alla ASL dovrà pervenire la prescrizione medica su ricettario, previa prescrizione nel Piano terapeutico emesso dal Presidio (allegato X);
- c. tramite le farmacie aperte al pubblico nel caso dei farmaci di classe A, B, C, per le terapie da assumere al domicilio al di fuori di programmi di assistenza domiciliare

Le ASL, nella logica di favorire al massimo la possibilità di fornitura di farmaci, possono valutare la possibilità di fornire direttamente anche quanto contemplato al punto c), valutando la compatibilità territoriale e le convenienze organizzativo-gestionali.

2. La certificazione di malattia rara emessa come specificato in art. 3, comma 3 consente:

- a) l'assistenza scolastica domiciliare e facilitazioni per l'accesso al telestudio, al telelavoro ed alle tecnologie informatiche;
- b) l'attribuzione automatica dello stato di handicap grave previsto dalla Legge 104/92 art.3 comma 3 e relative agevolazioni;
- c) l'esonero automatico dal servizio di leva e ogni altro servizio sostitutivo ad esso;
- d) la riduzione dell'età di pensionamento con la soddisfazione dei requisiti: almeno 35 anni anagrafici ed almeno 15 anni di contribuzione.

3. I Presidi, con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano prestazioni domiciliari di diagnostica, di terapia medica e socio-assistenziali nei casi in cui queste possono essere erogate in regime di non ricovero ed attuano meccanismi per garantire la reperibilità degli operatori.

4. L'attribuzione della relativa categoria di invalidità alle persone affette da malattie rare, di competenza delle commissioni medico-legali ai sensi della legge 118/71, avviene sulla base delle Linee Guida emesse dal Ministero della Salute sui criteri indicati dal Comitato.

## **Art. 5**

### ***Formazione e informazione***

1. Nei corsi di laurea e di diploma afferenti alle Facoltà di Medicina e Chirurgia, Psicologia, Sociologia, Scienze della formazione e Scienze della Comunicazione, sono inseriti insegnamenti volti a far acquisire conoscenze e competenze di base ed applicate in tema di malattie rare.

2. Presso gli Ordini professionali (art 5, comma 1) sono istituite specifiche attività di Educazione Continua in tema di malattie rare.

3. Le scuole sono tenute ad inserire nell'offerta didattica iniziative volte a trasmettere e diffondere conoscenze relative alle persone affette da malattie rare e a sviluppare iniziative incentivanti tali conoscenze.

4. Il Centro nazionale istituisce corsi annuali specificamente dedicati alla preparazione e all'aggiornamento di operatori e formatori individuati e designati dalle Regioni su indicazione dei Presidi. La partecipazione a detti corsi è obbligatoria e prevede verifiche di apprendimento.

5. La Presidenza del Consiglio dei Ministri promuove ed attua campagne di informazione sulle malattie rare per la popolazione generale.

## **Art. 6**

### ***Defiscalizzazione della ricerca industriale finalizzata allo sviluppo di farmaci "orfani" e di presidi***

1. Ai fini della presente legge si considerano farmaci "orfani", come definiti dal regolamento CE 141/2000, quei farmaci innovativi destinati alle malattie rare, definite dall'art.1 della presente legge, la cui commercializzazione, in mancanza di incentivi, non sarebbe sufficientemente remunerativa sì da giustificare l'investimento necessario.

2. Al fine di favorire la ricerca e la produzione di farmaci orfani, è concessa un'agevolazione fiscale pari al 23% delle spese sostenute dalle industrie per la ricerca e lo sviluppo di farmaci e presidi per la diagnosi e trattamento delle malattie rare.

**Le agevolazioni su espresse sono applicabili anche per i presidi , gli accessori e gli alimenti dietetici destinati alle malattie rare che abbiano caratteristiche di innovazione nell'integrazione sociale e nel miglioramento della qualità della vita.**

3. Le industrie, per usufruire dell'agevolazione di cui all'art. 6, comma 2 inviano, entro il 31 marzo di ogni anno ai Ministeri della Salute e dell'Economia e delle Finanze, il protocollo relativo alla ricerca e sviluppo del farmaco o presidio e la documentazione giustificativa relativa alla malattia rara, o gruppo di malattie, di interesse.

4. La documentazione viene valutata da un'apposita commissione nominata dai Ministeri della Salute e dell'Economia e delle Finanze, secondo le modalità indicate nel Regolamento di attuazione stabilito di concerto tra i Ministeri competenti.

## **Art. 7**

### ***Copertura finanziaria***

1. Il Comitato provvede allo svolgimento delle proprie funzioni istituzionali con i mezzi finanziari derivanti dal contributo finanziario dello Stato, nonché da eventuali contributi a carico del Fondo integrativo speciale per la ricerca di cui all'art. 1, comma 3 del decreto legislativo 5 giugno 1998 n.204.

2. Agli oneri relativi alle spese si provvede con l'utilizzo dell'autorizzazione alla spesa di una quota pari all'1,5% del Fondo Sanitario Nazionale.

3. Il Ministro del Tesoro del Bilancio e della Programmazione Economica è autorizzato ad apportare, con propri Decreti, le necessarie variazioni di bilancio.

Numero tessera sanitaria dell'assistito: \_\_\_\_\_  
 Et : \_\_\_\_\_ Sesso M  F   
 ASL di appartenenza dell'assistito: \_\_\_\_\_ Provincia: \_\_\_\_\_  
 Regione: \_\_\_\_\_  
 Medico Curante <sup>(1)</sup>: \_\_\_\_\_

Diagnosi: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Codice esenzione: \_\_\_\_\_  
 (allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 Maggio 2001)  
 Formulata in data: \_\_\_\_\_  
 Medico specialista  Dr./Prof. \_\_\_\_\_  
 Centro: \_\_\_\_\_

**Programma terapeutico**

Farmaco	Forma farmaceutica	Posologia

Durata prevista del trattamento<sup>(2)</sup>: \_\_\_\_\_

Prima prescrizione:  Prosecuzione della cura:

Data: \_\_\_\_\_

Timbro e firma del medico prescrittore<sup>(3)</sup>

Timbro del Centro

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

(1) Medico di Medicina Generale o Pediatra di libera Scelta

(2) Non oltre 1 anno. Per eventuale proseguimento della terapia redigere una nuova scheda

(3) I dati identificati del medico devono essere tali da poter permettere eventuali tempestive comunicazioni.