

CAMERA DEI DEPUTATI N. 4042

PROPOSTA DI LEGGE

D'INIZIATIVA DEI DEPUTATI

RUTELLI, BINDI

Misure a sostegno della ricerca e della cura delle malattie rare

Presentata il 5 giugno 2003

ONOREVOLI COLLEGHI! — La presente proposta di legge si pone un obiettivo ambizioso: introdurre nel nostro ordinamento e nel nostro sistema di tutele il tema delle malattie rare e trae origine da un lungo e articolato lavoro nel corso del tempo che si è avvalso della fattiva e indispensabile collaborazione del mondo scientifico e dell'associazionismo impegnato in questi temi. L'Associazione « Giuseppe Dossetti — I Valori », ha promosso un convegno molto partecipato 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 dare una declinazione concreta dei principi costituzionali di tutela della salute per le persone afflitte da patologie rare. 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 problema prioritario dall'Unione europea (regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999).

Com'è noto le malattie rare sono un complesso di oltre 5.000 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 rilevato in precedenza, le patologie rare sono molto numerose: i cittadini colpiti vanno moltiplicati per centinaia, per migliaia di patologie.

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

1) non sono considerate sufficientemente importanti per attrarre fondi per la ricerca;

2) esistono pochi centri adeguatamente attrezzati, nonostante esse richiedano assistenza specialistica, continua e multidisciplinare;

3) è carente la formazione degli operatori socio-sanitari, in quanto malattie poco note;

4) non vengono realizzati farmaci per la loro cura, in quanto il mercato è ritenuto insufficiente;

5) infine, il peso della gestione socio-sanitaria di moltissime malattie rare oggi, prevalentemente, ricade sulla famiglia, alle prese con notevoli difficoltà con un gravoso impegno economico per attuare un'adeguata assistenza. Le conseguenti carenze si riflettono, oltre che in termini di sofferenza individuale e familiare, anche in costi economici e sociali gravanti sull'intera collettività.

Tali considerazioni rendono indispensabile un intervento pubblico, il solo che può rispondere alle esigenze di individuazione, di coordinamento e di sorveglianza, nonché 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 dall'allora Ministro della sanità Bindi; in seguito, dopo anni di attesa, il regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, ha sancito l'esenzione dalla partecipazione ai costi sanitari per circa 350 patologie e ha avviato la costituzione della rete nazionale delle malattie rare che fa capo al Registro nazionale delle malattie rare istituito presso l'Istituto superiore di sanità (indirizzo Internet <http://www.malattierare.iss.it>). Infine, nel luglio 2002 è stato finalmente siglato l'accordo fra Stato e regioni per iniziative comuni relativo all'attuazione del citato regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità n. 279 del 2001. Pertanto l'Italia non può ora segnare il passo, rallentando la realizzazione e 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. In Italia in base ai dati a disposizione da parte degli istituti di ricerca si ipotizza che i cittadini sofferenti di patologie rare siano oltre due milioni.

Pertanto, la presente proposta di legge prevede:

a) attività tese al miglioramento delle conoscenze e alla realizzazione di programmi di prevenzione;

b) garanzie di condizioni di equità, di appropriatezza e tempestività per la diagnosi, il trattamento terapeutico e la riabilitazione;

c) 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 delle malattie rare, di cui al citato decreto del Ministro della sanità 18 maggio 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, ai sensi dell'articolo 9 del citato regolamento (CE) n. 141/2000.

PROPOSTA DI LEGGE

ART. 1.

*(Livelli essenziali di assistenza
per le malattie rare).*

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

2. I livelli essenziali di assistenza socio-sanitari e socio-assistenziali per le malattie rare sono a carico del Fondo sanitario nazionale e del Fondo nazionale per le politiche sociali, di cui all'articolo 59, comma 44 della legge 27 dicembre 1997, n. 449, e successive modificazioni.

3. Entro due mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Presidente del Consiglio dei ministri, sentito il Ministro della salute, provvede a modificare il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 29 novembre 2001 pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 33 dell'8 febbraio 2002, al fine di inserire le malattie rare nell'ambito di applicazione dei livelli essenziali di assistenza.

4. La certificazione di malattia rara, emessa ai sensi dell'articolo 4, comma 4, assicura:

a) l'esenzione dalla partecipazione al costo della spesa sanitaria;

b) l'immediato accesso ai nuovi farmaci orfani registrati secondo ai sensi della normativa centralizzata europea di cui al citato regolamento (CE) n. 141/2000;

c) l'esenzione dalla partecipazione al costo per l'acquisto dei presidi necessari

al trattamento e alla tutela della qualità della vita;

d) la defiscalizzazione dei costi derivanti dai consumi di energia elettrica utilizzata per il funzionamento di macchine e di presidi resi necessari dallo stato di malattia.

5. La certificazione di malattia rara emessa ai sensi dell'articolo 4, comma 4, consente l'assistenza domiciliare integrata, l'assistenza scolastica domiciliare e facilitazioni per l'accesso al telestudio, al telelavoro e alle tecnologie informatiche.

6. I presidi regionali per le malattie rare, istituiti ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001 n. 279, di seguito denominati « presidi regionali », con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano prestazioni ambulatoriali, semiresidenziali, residenziali e domiciliari di diagnostica, di terapia medica, di riabilitazione e socio-assistenziali nei casi in cui lo stato di salute consenta che queste possano essere erogate in regime di non ricovero e attuano meccanismi per garantire la reperibilità degli operatori.

7. I presidi regionali, con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano la disponibilità di centri diurni di ospitalità e ne garantiscono l'accesso per le persone con malattie rare che presentano disabilità fisiche o mentali.

8. L'attribuzione della relativa categoria di invalidità alle persone affette da malattie rare, di competenza delle commissioni medico-legali ai sensi dell'articolo 4 della legge 5 febbraio 1992, n. 104, avviene sulla base di apposite linee guida emanate dal Ministero della salute sulla base di criteri indicati dal Comitato nazionale di cui all'articolo 2, comma 2, della presente legge.

ART. 2.

(Istituzione del Fondo per le malattie rare).

1. È istituito il Fondo per le malattie rare, di seguito denominato « Fondo », con

una dotazione pari a 500 milioni di euro per ciascun anno nel triennio 2003-2005, e destinato, in attuazione delle finalità della presente legge, a:

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

b) garantire il funzionamento del Centro nazionale di cui all'articolo 3;

c) attuare interventi di formazione e di informazione sulle malattie rare;

d) consentire la defiscalizzazione degli oneri relativi alla ricerca industriale sui farmaci orfani ai sensi dell'articolo 6.

2. La gestione del Fondo è attribuita al Comitato nazionale per le malattie rare, di seguito denominato « Comitato ».

3. Il Comitato è istituito con decreto del Ministro della salute ed è composto, oltre che dallo stesso Ministro con funzioni di presidente, da quindici membri ripartiti con le seguenti modalità:

a) sei membri tecnici, di cui due provenienti dall'Istituto superiore di sanità e indicati dal Presidente dell'Istituto e quattro selezionati sulla base delle specifiche competenze tematiche e della validità curricolare;

b) un membro designato dal Ministro del lavoro e delle politiche sociali;

c) tre rappresentanti designati dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano;

d) cinque membri indicati dalle associazioni dei pazienti affetti da malattie rare.

4. Il Comitato resta in carica tre anni e i membri possono essere chiamati a ricoprire lo stesso incarico per non più di sei anni, anche non consecutivi.

5. Il Comitato definisce criteri di priorità, per l'attività finanziata dal Fondo in base:

a) alle esigenze scientifiche determinate dalla gravità delle patologie e dalle carenze conoscitive ai fini dell'azione di intervento;

b) alle esigenze socio-assistenziali previste dall'articolo 1, commi 5, 6 e 7, di concerto con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, tenendo conto della pressione programmatica.

6. Il Comitato elabora altresì, i criteri per la redazione delle linee guida necessarie alla valutazione dell'invalidità di cui all'articolo 3, comma 1, lettera i).

ART. 3.

(Centro nazionale per le malattie rare).

1. Il Centro nazionale per le malattie rare, di seguito denominato « Centro nazionale », con sede presso l'Istituto superiore di sanità, già depositario del Registro nazionale delle malattie rare ai sensi dell'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, svolge le seguenti funzioni:

a) svolge attività di ricerca, sia direttamente sia coordinando attività di altri enti, secondo i compiti istituzionali dell'ISS definiti dal relativo regolamento di cui al decreto del Presidente della Repubblica 20 gennaio 2001, n. 70;

b) assicura il collegamento e il reciproco flusso informativo con il Comitato allo scopo di contribuire alla definizione appropriata e aggiornata dei criteri per l'utilizzo del Fondo;

c) cura il mantenimento e l'aggiornamento del registro nazionale delle malattie rare, in attuazione di quanto stabilito dal citato articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;

d) aggiorna con scadenza annuale l'elenco delle malattie rare previsto dall'allegato 1 annesso al regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;

e) istituisce e aggiorna il Registro nazionale delle sperimentazioni cliniche per il trattamento delle malattie rare;

f) mediante il collegamento con la rete dei presidi regionali:

1) elabora criteri e procedure per assicurare il flusso informativo da e per i presidi, ai sensi di quanto previsto dal regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;

2) raccoglie e fornisce informazioni aggiornate sulle strutture e sui servizi diagnostici e assistenziali, a livello nazionale e internazionale, avvalendosi anche della collaborazione delle associazioni nazionali e internazionali di pazienti affetti da malattie rare;

3) promuove attività di formazione per medici e per operatori sanitari per la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e l'assistenza socio-sanitaria, anche di tipo domiciliare, delle malattie rare, ai sensi dell'articolo 5, comma 4.

g) di intesa con il Comitato:

1) definisce parametri e criteri per l'elaborazione di protocolli diagnostici e terapeutici, ne promuove e assicura l'elaborazione per singole malattie rare o per gruppi di malattie;

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

h) promuove i rapporti con le istituzioni, gli enti di settore e le associazioni nazionali e internazionali, al fine di promuovere la collaborazione scientifica e di accrescere la disponibilità di dati clinici e di prestazioni per le persone affette da malattie rare;

i) elabora linee guida per la valutazione dell'invalidità sulla base dei criteri stabiliti dal Comitato.

2. Per lo svolgimento delle funzioni di cui al comma 1 il Centro nazionale:

a) si avvale del personale dell'Istituto superiore di sanità;

b) può assumere personale con contratti a termine per specifiche attività, in conformità a quanto previsto dal regolamento di organizzazione dell'ISS di cui al decreto del Presidente della Repubblica 20 gennaio 2001, n. 70;

c) usufruisce di fondi intramurali e di fondi extramurali dell'Istituto superiore di sanità, incluse le risorse destinate allo stesso Istituto dal Fondo.

ART. 4.

(Diagnostica e certificazione).

1. Allo scopo di garantire risultati appropriati e omogenei sull'intero territorio nazionale, le diagnosi di malattie rare sono attuate dai presidi regionali accreditati ai sensi delle norme vigenti in materia, sulla base dei protocolli diagnostici di cui all'articolo 3, comma 1, lettera g), numero 1).

2. L'attività diagnostica dei presidi regionali è aggiornata in base alle nuove conoscenze scientifiche al fine di:

a) ampliare il numero delle malattie rare diagnosticabili;

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

c) ampliare l'applicabilità delle procedure diagnostiche.

3. L'aggiornamento delle attività diagnostiche di cui al comma 2 è attuato secondo le modalità definite dal comma 1.

4. I presidi regionali 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 tali patologie nel Registro nazionale di cui all'articolo 3, comma 1.

ART. 5.

(Formazione e informazione).

1. Nei corsi di laurea e di diploma afferenti alle facoltà universitarie di medicina e chirurgia, di farmacia, di scienze matematiche, fisiche e naturali, di psicologia, di sociologia, di scienze della formazione e di scienze della comunicazione, sono inseriti insegnamenti volti a far acquisire conoscenze e competenze di base e applicate sulle malattie rare.

2. Presso gli Ordini professionali sono istituite specifiche attività di educazione e formazione continua sulle malattie rare.

3. Le scuole di ogni ordine e grado sono tenute ad inserire nell'offerta didattica iniziative volte a trasmettere e a diffondere conoscenze relative alle persone affette da malattie rare.

4. Il Centro nazionale istituisce annualmente corsi specifici finalizzati alla preparazione e all'aggiornamento di operatori e di formatori individuati e designati anche dalle regioni su indicazione dei presidi regionali. La partecipazione a tali corsi è obbligatoria per gli operatori degli stessi presidi e prevede verifiche di apprendimento.

5. Il Centro nazionale cura la diffusione dei protocolli diagnostici e terapeutici di cui all'articolo 3, comma 1, lettera g), numero 1).

6. La Presidenza del Consiglio dei ministri promuove e attua campagne di informazione e di sensibilizzazione sulle malattie rare.

ART. 6.

(Defiscalizzazione della ricerca industriale sui farmaci orfani).

1. Ai fini della presente legge si considerano farmaci orfani, come definiti dal citato regolamento (CE) n. 141/2000, i farmaci innovativi destinati alle malattie rare, definite dall'articolo 1 della presente legge, la cui commercializzazione, in mancanza di incentivi, non sarebbe sufficientemente

remunerativa 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 per cento delle spese sostenute dalle industrie per la ricerca e lo sviluppo di farmaci e di presidi per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare.

3. Le industrie, per usufruire dell'agevolazione di cui al 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 allo sviluppo del farmaco o del presidio e la documentazione giustificativa relativa alla malattia rara, o al gruppo di malattie rare, di interesse.

4. La documentazione di cui al comma 3 è valutata da un'apposita commissione nominata dai Ministeri della salute e dell'economia e delle finanze, secondo le modalità indicate da un apposito regolamento adottato con decreto del Ministro della salute di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze.

ART. 7.

(Copertura finanziaria).

1. Il Comitato provvede allo svolgimento delle funzioni istituzionali con i mezzi finanziari derivanti dal contributo finanziario dello Stato, da eventuali contributi a carico del Fondo integrativo speciale per la ricerca di cui all'articolo 1, comma 3, del decreto legislativo 5 giugno 1998, n. 204, dal contributo di enti, di industrie pubbliche e private, dal contributo o da lasciti di privati, da eventuali accordi di programma con le amministrazioni o con le industrie interessate, nonché dall'Unione europea e di organismi internazionali operanti nel settore delle malattie rare.

2. Agli oneri relativi all'attuazione della presente legge, quantificati in 500 milioni di euro per ciascun anno nel triennio 2003-2005, si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento

iscritto, ai fini del bilancio triennale 2003-2005, nell'ambito dell'unità previsionale di base di parte corrente « Fondo speciale » dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2003, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al Ministero della salute.

3. Il Ministro dell'economia e delle finanze è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio.

