

MOZIONI IN MATERIA DI FIBROSI CISTICA

La Camera,

premessi che:

1) la fibrosi cistica è una malattia genetica multiorgano, cronica e degenerativa che danneggia progressivamente gli apparati respiratorio e digerente, pregiudicando seriamente la qualità della vita delle persone che ne sono affette;

2) la malattia è causata dal malfunzionamento o dall'assenza della proteina Cftr (*Cystic fibrosis transmembrane regulator*) ed è caratterizzata dalla produzione di muco eccessivamente denso che chiude i bronchi e ostruisce il pancreas, determinando infezioni respiratorie ripetute e impedendo che gli enzimi pancreatici raggiungano l'intestino;

3) il rischio di trasmissione della fibrosi cistica si presenta quando entrambi i genitori sono portatori sani della malattia, con una copia alterata del gene Cftr. In questi casi, esiste 1 probabilità su 4 che il bambino erediti due copie mutate del gene Cftr, una da ciascun genitore, e nasca affetto da fibrosi cistica;

4) la prevalenza dei portatori sani del gene Cftr mutato, in Italia e nel mondo occidentale, è di circa 1 ogni 25/26 persone. Si stima che, in Italia, 1 bambino su 2.500 nasca affetto da fibrosi cistica (circa 200 nuovi casi all'anno), con un numero di pazienti censiti nel Registro italiano fibrosi cistica pari a 5.801;

5) nella programmazione e nell'attuazione degli interventi in favore delle persone affette da fibrosi cistica è indispensabile il contributo fornito dalle associazioni dei pazienti;

6) la Lega italiana fibrosi cistica è l'associazione di pazienti che lavora da oltre quarant'anni sul territorio, in collaborazione con i centri di cura regionali, al fine di raggiungere ogni persona affetta da fibrosi cistica e garantire un miglioramento delle cure disponibili, delle opportunità sociali, dei diritti e della qualità della vita;

7) lavorando in sinergia con i medici e le istituzioni, la Lega italiana fibrosi cistica è stata parte attiva nel percorso di approvazione della legge 23 dicembre 1993, n. 548, recante «disposizioni per la prevenzione e la cura della fibrosi cistica», le cui disposizioni hanno segnato una svolta per il trattamento della malattia, prevedendo l'istituzione in ogni regione di centri di cura dedicati ed altamente specializzati;

8) per l'attuazione degli interventi di prevenzione e cura della fibrosi cistica, l'articolo 10 della citata legge n. 548 del 1993 ha previsto una prima copertura economica a carico del Fondo sanitario nazionale, per ciascuno degli anni 1994, 1995 e 1996, da ripartire sulla base di criteri tuttora in vigore, relativi alla «consistenza numerica dei pazienti assistiti nelle singole regioni, alla popolazione residente, nonché alle documentate funzioni dei centri ivi istituiti, tenuto conto delle attività specifiche di prevenzione e, dove attuata e attuabile, di ricerca»;

9) per le medesime finalità di prevenzione e cura della fibrosi cistica, l'articolo 3, comma 1, della legge 14 ottobre 1999, n. 362, ha autorizzato, a decorrere dall'anno 1999, un finanziamento a carico del Fondo sanitario nazionale pari a 8,5 miliardi di lire annue (corrispondenti agli attuali 4,39 milioni di euro annui), quale «quota a destinazione vincolata da ripartire tra le regioni» sulla base dei criteri sopra richiamati;

10) ai sensi dell'articolo 1, commi 560 e 563, della legge 23 dicembre 2014, n. 190, gli importi previsti dall'articolo 3 della citata legge n. 362 del 1999 sono confluiti, a decorrere dall'anno 2014, nella quota indistinta del fabbisogno sanitario *standard* nazionale cui concorre lo Stato, «fermo restando per gli interventi di prevenzione e cura della fibrosi cistica il criterio già adottato di riparto in base alla consistenza numerica dei pazienti assistiti nelle singole regioni, alla popolazione residente, nonché alle documentate funzioni dei centri ivi istituiti, tenuto conto delle attività specifiche di prevenzione, cura e, dove attuata e attuabile, di ricerca»;

11) la ripartizione delle risorse previste dalle norme citate è regolarmente avvenuta, fino al 2012, suddividendo la somma complessiva di 4,39 milioni di euro annui in due quote, una per la componente «assistenza» e l'altra per la componente «ricerca», coerentemente con i criteri di riparto previsti dalla legge n. 548 del 1993;

12) negli anni 2013 e 2014, tuttavia, la quota di risorse destinata alle attività di ricerca non risulta essere stata assegnata alle regioni, come confermano gli approfondimenti condotti sul punto dalla Lega italiana per la fibrosi cistica e i documenti alla stessa forniti dal Comitato interministeriale per la programmazione economica (Cipe);

13) inoltre, a decorrere dall'anno 2017, le risorse complessivamente destinate alla fibrosi cistica ai sensi della legge n. 362 del 1999 vengono ripartite in maniera indistinta, senza differenziare la quota di competenza dell'assistenza da quella relativa alla ricerca;

14) la mancata erogazione di risorse destinate specificamente all'attività di ricerca si pone in contrasto con i criteri di riparto previsti a livello normativo, i quali avevano riconosciuto, sin dalla legge n. 548 del 1993, il ruolo cruciale dell'attività di ricerca e la necessità di affiancare sistematicamente la stessa all'attività clinica;

15) l'importanza della ricerca è confermata anche dai progressi registrati in campo terapeutico negli ultimi anni, i quali hanno portato allo sviluppo di nuovi medicinali per la cura della fibrosi cistica che intervengono sul funzionamento della proteina Cftr e che hanno ottenuto, di recente, la classificazione nella cosiddetta classe A) di cui alla legge n. 537 del 1993, tra i farmaci ammessi alla rimborsabilità da parte del Servizio sanitario nazionale, anche a fronte delle richieste e delle sollecitazioni avanzate, nel corso della XVIII legislatura, dai deputati del gruppo Lega (si veda l'interrogazione n. 4-08372 del 3 marzo 2021);

16) in particolare, a partire dal 6 luglio 2021, l'Agenzia italiana del farmaco ha approvato l'uso di un farmaco innovativo per la cura della fibrosi cistica, denominato *Kaftrio*, in regime di rimborsabilità a carico del servizio sanitario nazionale, inizialmente per le persone di età superiore ai 12 anni e con almeno una mutazione F508del;

17) a far data dal 28 settembre 2022, il nostro Paese si è allineato alle indicazioni fissate a novembre 2021 dall'Agenzia europea per i medicinali (Ema – *European medicines agency*), estendendo l'uso del farmaco *Kaftrio* nei soggetti di età compresa tra 6 e 11 anni con una sola copia della mutazione F508del e qualsiasi mutazione come seconda;

18) nonostante tale estensione, vi sono ancora oggi numerosi pazienti orfani di cura, non rientranti nei requisiti di eleggibilità al trattamento con il farmaco *Kaftrio*, per i quali non esistono alternative terapeutiche valide. Di qui la necessità di estendere ulteriormente i requisiti di utilizzo del farmaco in questione, in regime di rimborsabilità a carico del servizio sanitario nazionale, anche a fronte dei risultati di efficacia registrati nei Paesi che hanno adottato tale decisione;

19) la strategia nazionale di lotta alla fibrosi cistica necessita di essere potenziata anche dal punto di vista dell'assistenza ai pazienti e della riduzione delle disomogeneità esistenti sui territori;

20) come evidenziato dalla Lega italiana fibrosi cistica, gli aspetti in questione potrebbero essere migliorati sensibilmente attraverso l'inserimento della fibrosi cistica nel Piano nazionale della cronicità, in particolar modo nella seconda parte di esso, contenente approfondimenti su patologie con caratteristiche e bisogni assistenziali specifici;

21) nella stessa prospettiva, occorre riconoscere a livello nazionale il manuale di accreditamento dei centri per la fibrosi cistica realizzato dalla Società italiana fibrosi cistica, dalla Lega italiana fibrosi cistica e dall'Associazione italiana per la qualità dell'assistenza socio-sanitaria e sociale, affinché assurga a punto di riferimento nella cura della fibrosi cistica, garantendo il mantenimento di *standard* uniformi, definiti e validati;

22) occorre altresì implementare percorsi formativi per il personale dei centri regionali di riferimento, anche attraverso la facilitazione degli scambi professionali e la formazione di fibrocistologi per adulti, ad

oggi pressoché inesistenti, tenuto conto che i pazienti adulti rappresentano circa il 61 per cento della popolazione con fibrosi cistica e hanno bisogni assistenziali differenti da quelli dell'età pediatrica,

impegna il Governo:

1) ad adottare iniziative volte a sostenere e a promuovere la ricerca sulla fibrosi cistica, prevedendo lo stanziamento di risorse a tal fine destinate, il recupero delle quote vincolate ai sensi dell'articolo 3 della legge n. 362 del 1999 non erogate per gli anni 2013 e 2014, nonché il potenziamento degli incentivi fiscali di cui all'articolo 12 della legge 10 novembre 2021, n. 175;

2) ad adottare iniziative volte a promuovere l'estensione del regime di utilizzo e rimborsabilità dei farmaci innovativi indicati per la cura della fibrosi cistica e, tra questi, in particolare del farmaco *Kaftrio*, tenuto conto dei risultati di efficacia riscontrati nei Paesi che hanno già autorizzato tale estensione e della necessità di assicurare un'opportunità di cura ai pazienti che non hanno valida alternativa terapeutica;

3) a valutare, sulla base delle evidenze scientifiche e in occasione delle future procedure di aggiornamento, di inserire nell'ambito del Piano nazionale della cronicità la voce specifica «Fibrosi cistica»;

4) ad adottare iniziative per la validazione e il relativo riconoscimento a livello nazionale, nell'ambito dello sviluppo e dell'applicazione del sistema di accreditamento nazionale, anche del manuale di accreditamento dei centri per la fibrosi cistica realizzato dalla Società italiana fibrosi cistica, dalla Lega italiana fibrosi cistica e dall'Associazione italiana per la qualità dell'assistenza socio-sanitaria e sociale, al fine di garantire la condivisione e il mantenimento di requisiti definiti, validati e omogenei al livello nazionale;

5) a promuovere la realizzazione di percorsi formativi per il personale dei centri regionali di riferimento e di supporto nella cura della fibrosi cistica, anche attraverso il coinvolgimento della Lega italiana fibrosi cistica e la facilitazione degli scambi professionali tra i centri stessi e garantendo la formazione di fibrocistologi per adulti;

6) ad adottare iniziative per implementare e disciplinare l'utilizzo della telemedicina nel percorso di gestione dei pazienti affetti da fibrosi cistica, valorizzando le potenzialità offerte da tale strumento, in particolare dal punto di vista del monitoraggio periodico del paziente;

7) ad adottare, compatibilmente con gli impegni di finanza pubblica, iniziative per garantire il riconoscimento in favore delle persone affette da fibrosi cistica dei benefici e delle agevolazioni fiscali previste dalla normativa vigente per il «settore auto», in particolare per quello che concerne la detrazione Irpef del 19 per cento sulla spesa sostenuta, l'applicazione dell'aliquota Iva ridotta al 4 per cento e il rilascio dei contrassegni di circolazione e sosta di cui all'articolo 381 del decreto del Presidente della Repubblica 16 dicembre 1992, n. 495;

8) ad adottare iniziative volte a chiarire la corretta valutazione dei pazienti affetti da fibrosi cistica in sede di richiesta, rilascio e rinnovo della patente di guida, prevedendo il coinvolgimento della Lega italiana fibrosi cistica nella stesura del provvedimento stesso, nell'ottica di favorire la semplificazione delle procedure per il paziente e l'uniformità dei relativi criteri a livello nazionale.

(1-00099) (Nuova formulazione) «Lazzarini, Vietri, Benigni, Cavo, Molinari, Foti, Barelli, Lupi, Loizzo, Ciocchetti, Cappellacci, Semenzato, Matone, Ciancitto, Patriarca, Panizzut, Colosimo, Andreuzza, Lancellotta, Angelucci, Maccari, Bagnai, Morgante, Barabotti, Rosso, Bellomo, Schifone, Benvenuto, Davide Bergamini, Billi, Bisa, Bof, Bordonali, Bossi, Bruzzone, Candiani, Caparvi, Carloni, Carrà, Cattoi, Cavandoli, Cecchetti, Centemero, Coin, Comaroli, Crippa, Dara, Di Mattina, Formentini, Frassini, Furguele, Giaccone, Giagoni, Giglio Vigna, Gusmeroli, Iezzi, Latini, Maccanti, Marchetti, Miele, Minardo, Montemagni, Morrone, Nisini, Ottaviani, Piero, Pizzimenti, Pretto, Ravetto, Sasso, Stefani, Sudano, Toccalini, Ziello, Zinzi, Zoffili».

(27 marzo 2023)

La Camera,

premesso che:

1) la fibrosi cistica è la più diffusa delle malattie genetiche e si stima che nel mondo ne siano colpite circa 100.000 persone;

2) è una malattia ereditaria, causata dal difetto di una proteina chiamata Cftr (*Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*) presente sia sui cromosomi ereditati dalla madre, sia su quelli ereditati dal padre;

3) una persona che non ha la malattia, ma è portatrice sana del gene Cftr mutato, può avere un figlio con la fibrosi cistica se anche il *partner* è portatore sano del gene mutato; in Italia si stima che circa 1 individuo su 25 sia portatore del gene difettoso;

4) nel nostro Paese la fibrosi cistica colpisce 1 neonato su 2.500-2.700 e si verificano circa 200 nuovi casi all'anno e, secondo quanto riportato sul sito dell'Istituto superiore di sanità, può, dunque, essere considerata rara, sebbene nel nostro Paese non sia inserita nell'elenco delle malattie rare, bensì nell'elenco delle malattie croniche e invalidanti (codice esenzione 018 – allegato 7 del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri del 12 gennaio 2017);

5) la fibrosi cistica è una malattia che colpisce molti organi, soprattutto l'apparato polmonare e digerente, e i sintomi tendono a comparire nella prima infanzia, sebbene a volte si manifestino subito dopo la nascita o fino all'età adulta; le persone con fibrosi cistica possono sviluppare anche altre malattie e disturbi associati, come, ad esempio, il diabete o le malattie del fegato;

6) la malattia non influisce sulle capacità intellettive e non si manifesta sull'aspetto fisico e per questo viene definita anche come «malattia invisibile»; ciò nonostante spesso il malato deve ricorrere al trapianto dei polmoni, perché la persistenza di infezioni e infiammazioni polmonari provocano il progressivo deterioramento dell'organo;

7) le analisi per diagnosticare la fibrosi cistica possono essere effettuate ad ogni età; tuttavia, grazie ai test di *screening*, la maggior parte dei casi di fibrosi cistica è diagnosticata subito dopo la nascita, attraverso il prelievo di una goccia di sangue dal tallone del neonato al secondo-terzo giorno di vita;

8) tra l'altro, la fibrosi cistica può essere oggi diagnosticata anche in epoca pre-natale;

9) dal 2016 lo *screening* per la fibrosi cistica fa parte del programma nazionale di *screening* neonatale esteso, che non solo mira a diagnosticare la fibrosi cistica, ma anche un lungo elenco di rari disturbi metabolici ereditari;

10) per confermare la malattia sono poi effettuati il *test* del sudore, per verificare la quantità di cloruro di sodio presente, poiché i livelli nei pazienti con fibrosi cistica sono più elevati rispetto agli individui sani, e il *test* genetico, eseguito su un campione di sangue, per rilevare la presenza di eventuali mutazioni a carico del gene Cftr responsabile della patologia;

11) se l'anamnesi familiare lo richiede può essere effettuato il *test* per determinare se si ha il gene difettoso e se si sia portatrice o portatore sano e, quindi, se si sia a rischio di generare un figlio malato;

12) ad oggi non esistono terapie per la guarigione definitiva; tuttavia, esistono terapie per contrastarne l'evoluzione e per alleviare e prevenire le complicazioni conseguenti alla malattia e per migliorare la qualità della vita delle persone che ne sono colpite, come, ad esempio, farmaci specifici o tecniche per migliorare le complicazioni polmonari e respiratorie oppure diete specifiche;

13) la fibrosi cistica è una malattia progressiva che tende a peggiorare col tempo; tuttavia, la prognosi è migliorata notevolmente negli ultimi anni grazie ai progressi nella terapia, soprattutto se diagnosticata in fase precoce: attualmente, circa la metà delle persone malate vive oltre i 40 anni;

14) originariamente la fibrosi cistica era considerata una malattia pediatrica poiché fatale e i bambini morivano per malnutrizione; successivamente grazie ai registri di fibrosi cistica è stato possibile comprendere i fattori associati a esito infausto e sono state individuate terapie personalizzate e adattate ai

casi specifici; già dal 1989 è stato istituito il Registro italiano fibrosi cistica con lo scopo di raccogliere dati sulla diffusione della malattia e consentire uno studio più approfondito;

15) la fibrosi cistica implica la necessità della presa in carico globale del paziente presso centri di riferimento di alta specializzazione che siano in grado di seguirlo dalla diagnosi e per tutta la vita, fino all'età adulta, con cure personalizzate, tenendo conto di tutti i numerosi aspetti della patologia e delle conseguenze di questa sulla vita del paziente che, anche in stadi non gravi della malattia, deve comunque sottoporsi quotidianamente ad un programma terapeutico impegnativo che coinvolge, specie nei minori, anche la famiglia del paziente;

16) come si evince dal sito istituzionale dell'Ospedale Bambin Gesù, studi scientifici hanno sottolineato che i bambini, gli adolescenti e gli adulti con fibrosi cistica e i loro familiari hanno un elevato rischio di sviluppare sintomi ansiosi e depressivi, con una probabilità 2-3 volte maggiore rispetto alla popolazione generale: è stato dimostrato che i sintomi di sofferenza psichica possono associarsi a una riduzione del funzionamento polmonare, a diminuzione della massa corporea, a un minor rispetto delle prescrizioni mediche concordate, a un peggioramento della qualità della vita e a un aumento del numero di ospedalizzazioni; sintomi depressivi riducono, dunque, l'aderenza e l'efficacia del percorso di cura ed è pertanto fondamentale fornire il necessario supporto psicologico;

17) è necessario promuovere la cura del paziente con fibrosi cistica nella globalità, includendo anche la salute psicologica della persona e del suo nucleo familiare che si trova a dover affrontare la condizione di *stress* della malattia con i conseguenti stati di ansia, angoscia e depressione, finendo non di rado per criticizzare ulteriormente la salute della persona con fibrosi cistica;

18) i dati pubblicati dall'*International depression epidemiological study*, attraverso uno *screening* su circa 4.000 pazienti e 6.000 genitori in 9 Paesi, hanno evidenziato sintomi ansiosi negli adolescenti (22 per cento), negli adulti (32 per cento) e nei genitori (madri: 48 per cento; padri: 36 per cento). Sintomi depressivi sono stati rilevati nel 10 per cento degli adolescenti, 19 per cento degli adulti, 37 per cento delle madri e 31 per cento dei padri; i dati hanno sottolineato, inoltre, che quando un genitore di un adolescente ha sintomi di ansia e depressione, il figlio ha una probabilità doppia di sviluppare gli stessi sintomi;

19) sulla base di tali studi, la Fondazione americana per la fibrosi cistica e la Società europea per la fibrosi cistica hanno pubblicato linee guida per lo *screening* e il trattamento di ansia e depressione e punti centrali nel percorso di cura sono: prevenzione, *screening*, trattamento psicologico, trattamento farmacologico;

20) con la legge 23 dicembre 1993, n. 548, sono state dettate disposizioni specifiche per la prevenzione e cura della fibrosi cistica, determinando in tal maniera un rilevante progresso nella gestione e nella cura della malattia;

21) in base alla predetta legge le regioni sono tenute a predisporre progetti obiettivo, azioni programmate ed altre iniziative dirette a fronteggiare la fibrosi cistica, da considerarsi malattia di alto interesse sociale;

22) più in particolare, gli interventi delle regioni devono essere rivolti: alla prevenzione primaria e alla diagnosi precoce e prenatale; alla cura e alla riabilitazione dei malati anche con la fornitura a domicilio delle apparecchiature, degli ausili e dei presidi sanitari necessari per il trattamento complessivo; ad agevolare l'inserimento sociale, scolastico, lavorativo e sportivo dei malati di fibrosi cistica; a favorire l'educazione e l'informazione sanitaria del cittadino malato, dei suoi familiari, nonché della popolazione; a provvedere alla preparazione e all'aggiornamento professionale del personale socio-sanitario addetto; a promuovere programmi di ricerca atti a migliorare le conoscenze cliniche e di base della malattia;

23) in funzione della predetta prevenzione e della diagnosi precoce, le regioni indicano, quindi, gli interventi operativi più idonei per individuare le fasce di popolazione portatrici asintomatiche, adottare strategie di diagnosi precoce in tutti i nati e programmare gli interventi sanitari conseguenti, nonché per fornire gratuitamente i dispositivi sanitari e i farmaci necessari;

24) le necessità assistenziali e domiciliari delle persone con fibrosi cistica sono rilevanti e concernono anche l'aerosolterapia anche ultrasonica, l'ossigenoterapia, l'antibioticoterapia, la fisiochinesiterapia e la riabilitazione, la terapia nutrizionale enterale e parenterale;

25) la legge n. 548 del 1993 ha consentito, tra l'altro, anche l'istituzione di centri regionali specializzati di riferimento con funzioni di prevenzione, di diagnosi, di cura e di riabilitazione dei malati, di orientamento e coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative ed informative e, dove ne esistano le condizioni adeguate, di ricerca sulla fibrosi cistica;

26) sulla base della predetta legge le regioni sono tenute ad assicurare ai predetti centri strutture, personale e attrezzature adeguate, a predisporre specifici stanziamenti per promuovere e sostenere le attività di ricerca, ad assicurare l'eventuale trapianto di organi senza alcun onere per il paziente e per la sua famiglia, indipendentemente dal reddito;

27) la cura e l'assistenza delle persone con fibrosi cistica è coordinata dai predetti centri che provvedono alla cura e alla riabilitazione sia in regime ospedaliero, sia in regime ambulatoriale e di *day-hospital*, sia a domicilio;

28) proprio nell'assunto che la fibrosi cistica è da considerarsi malattia di alto interesse sociale, le regioni sono tenute anche a promuovere iniziative di educazione sanitaria rivolte alla globalità della popolazione, in collaborazione con i predetti centri;

29) per tutti gli impegni in capo alle regioni sono state stanziati e vincolate specifiche risorse (circa 10 miliardi di lire) fin dalla legge citata, con indicazione di riparto tra le regioni sulla base della «consistenza numerica dei pazienti assistiti nelle singole regioni, alla popolazione residente, nonché alle documentate funzioni dei centri ivi istituiti, tenuto conto delle attività specifiche di prevenzione e, dove attuata e attuabile, di ricerca»;

30) successivamente, con la legge n. 362 del 1999, sono state finalizzate per la fibrosi cistica risorse pari a circa 4 milioni di euro a decorrere dal 1999, ma dal 2012 tali risorse non sono state più vincolate e sono confluite nella parte indistinta del fondo sanitario nazionale;

31) non vi è dubbio che il progresso della malattia è da collegarsi alla lungimiranza del legislatore, che ben 30 anni fa aveva pensato di istituire dei centri regionali di riferimento, ma soprattutto aveva pensato di vincolare e finalizzare un finanziamento specifico per il rafforzamento delle attività di prevenzione, cura e ricerca;

32) se fino al 2012 il finanziamento era soddisfacente anche delle esigenze fondamentali della ricerca, successivamente, a causa del complessivo e progressivo definanziamento che ha colpito il servizio sanitario nazionale e che oggi si ripete in tutta la sua drammaticità, le risorse per la fibrosi cistica si sono assottigliate proprio per effetto del riversamento delle stesse nella parte indistinta del fondo sanitario nazionale, che consente alle regioni di tirare da una parte a l'altra una coperta evidentemente corta e insufficiente a coprire tutte le necessità di salute delle persone, incluse quelle con fibrosi cistica;

33) eppure, oggi c'è un gran bisogno di studiare e ricercare terapie innovative per correggere il difetto genetico, terapie personalizzate, terapie che in relazione alle infezioni polmonari sappiano contrastare l'emergenza dell'antimicrobico-resistenza;

34) occorre garantire a tutti i malati i farmaci necessari ed innovativi per la cura della fibrosi cistica, alle persone di qualsiasi età e per le diverse mutazioni presenti, com'è, ad esempio, il caso recente del farmaco *Kaftrio* che è oggi assicurato per i soggetti di età compresa tra 6 e 11 anni; si tratta generalmente di farmaci con un costo enorme e per questo ne viene limitato l'accesso ad un numero circoscritto di pazienti;

35) parimenti, c'è un gran bisogno di potenziare l'assistenza psicologica delle persone con fibrosi cistica e dei loro nuclei familiari;

36) le regioni hanno dato attuazione alla predetta legge in maniera differenziata e purtroppo non tutte le regioni hanno assicurato i presidi di prevenzione e cura necessari e dedicati; il risultato è la differenziazione di accesso alle cure e la disomogeneità nei livelli essenziali di assistenza associati,

impegna il Governo:

1) ad adottare le iniziative di competenza volte ad incrementare e vincolare, nell'ambito del fondo sanitario nazionale, le risorse per assicurare strutture, personale e attrezzature adeguate per l'assistenza e la cura dei pazienti con fibrosi cistica;

2) ad implementare l'assistenza domiciliare, anche farmacologica, quale modello assistenziale strategico per migliorare la qualità della vita dei pazienti con fibrosi cistica, assicurando che nell'*équipe* multidisciplinare siano incluse tutte le figure professionali necessarie, quali il medico specialista, il pediatra o il medico di medicina generale, il nutrizionista, il fisioterapista, l'infermiere professionale, l'assistente sociale e lo psicologo;

3) ad agevolare un modello assistenziale personalizzato che consenta di assecondare le scelte del paziente e della famiglia e che riduca ogni forma di ospedalizzazione, così riducendo il rischio di diffusione intra-ospedaliera di infezioni nosocomiali multi-resistenti tra i pazienti;

4) ad attivare ogni azione utile per potenziare le capacità e possibilità lavorative, scolastiche, sportive e sociali delle persone con fibrosi cistica e dei loro familiari;

5) ad adottare le iniziative di competenza volte a incrementare le risorse necessarie a sostenere la ricerca per la fibrosi cistica, istituendo un fondo specifico presso il Ministero della salute;

6) ad adottare iniziative volte ad assicurare a tutti i malati i farmaci innovativi, già approvati dalle agenzie europee, e necessari per la cura della fibrosi cistica, rimuovendo la selettività di accesso ai farmaci medesimi che sia determinata da ragioni economiche e di costo del farmaco;

7) ad effettuare, nel 2023, un monitoraggio sull'attuazione della legge 23 dicembre 1993, n. 548, da parte delle singole regioni e province autonome, al fine di valutare un percorso di aggiornamento e potenziamento delle disposizioni già previste dalla predetta legge e al fine di adottare le iniziative di competenza per superare le sperequazioni esistenti a livello regionale sui servizi offerti;

8) al fine di rafforzare l'assistenza e la cura delle persone con fibrosi cistica, a promuovere prestazioni sanitarie e socio-sanitarie uniformi nel territorio nazionale attraverso l'adozione di linee guida recanti requisiti di appropriatezza dei centri e delle strutture dedicate, nonché gli obiettivi generali e specifici, gli interventi e i risultati attesi;

9) ad adottare le iniziative di competenza volte a definire un sistema di accreditamento dei centri regionali specializzati di riferimento al fine di rafforzare le funzioni di prevenzione, di diagnosi, di cura e di riabilitazione dei malati, di orientamento e coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative ed informative e di ricerca sulla fibrosi cistica;

10) ad assicurare, per quanto di competenza, ad ogni persona con fibrosi cistica e al suo nucleo familiare l'assistenza psicologica necessaria ad affrontare la malattia e convivere con essa, prevedendo tale assistenza quale requisito necessario per l'accreditamento dei centri regionali di riferimento;

11) a rafforzare la collaborazione con le associazioni di volontariato e di familiari al fine di rispondere alle diversificate esigenze di cura e assistenza.

(1-00137) «Di Lauro, Quartini, Sportiello, Marianna Ricciardi, Cappelletti».

(17 maggio 2023)

La Camera,

premessi che

1) la fibrosi cistica è una malattia genetica multiorgano, cronica e degenerativa che danneggia progressivamente gli apparati respiratori e che colpisce le ghiandole esocrine, come quelle che producono muco e sudore. In particolare, sono danneggiati i polmoni, il pancreas, il fegato, l'intestino, i seni paranasali e l'apparato riproduttivo; chi soffre di fibrosi cistica produce un muco denso e appiccicoso che, anziché umidificare la superficie con cui è a contatto, si deposita bloccando prime fra tutte le vie respiratorie;

2) la malattia è causata da mutazioni nel gene C_{fr}, che codifica una proteina che controlla il passaggio di acqua e di alcuni sali all'interno e all'esterno delle cellule. La proteina mutata non funziona in modo appropriato e porta alla produzione di muco denso e sudore troppo ricco di sali. Le possibili mutazioni a carico di C_{fr} sono più di mille e possono causare forme di fibrosi cistica di gravità differente. Inoltre anche altri geni possono contribuire alla gravità della malattia;

3) il rischio di trasmissione di fibrosi cistica si presenta quando entrambi i genitori sono portatori sani della malattia, con una copia alterata del gene C_{fr}, con una possibilità su quattro che il figlio erediti due copie mutate del gene e nasca, quindi, affetto dalla malattia. Si stima che un bambino su 2500 nasca affetto da fibrosi cistica, con un numero di pazienti censiti nel Registro italiano fibrosi cistica che raggiunge quasi le 6000 unità;

4) nella programmazione e nell'attuazione degli interventi in favore dei pazienti affetti da tale malattia è indispensabile il coinvolgimento delle associazioni di pazienti, tra le quali è doveroso ricordare la Lega italiana fibrosi cistica, che è attiva sui territori da più di quaranta anni, e collabora con i centri regionali per raggiungere le persone malate, la Fondazione per la ricerca sulla fibrosi cistica, dotata – come si evince dal bilancio sociale 2021 – di 153 strutture organizzate di volontariato, 93 delegazioni, 60 gruppi di sostegno, 5.000 volontari e che dal 2002 al 2021 ha utilizzato 34,7 milioni di euro per la ricerca. Inoltre, ha realizzato 438 progetti scientifici finanziati; 259 enti di ricerca finanziati, oltre 8 milioni di euro per borse di studio (368 borsisti). 735 ricercatori, 434 presentazioni congressuali, 516 revisori stranieri coinvolti, di 28 Paesi diversi; 22 domande di brevetto generate da progetti finanziati; 7 brevetti con ffc tra i titolari;

5) la legge 548 del 23 dicembre 1993, recante «Disposizioni per la prevenzione e la cura della fibrosi cistica», è stato il primo intervento normativo importante per quel che riguarda il trattamento della malattia, prevedendo l'istituzione in ogni regione di centri di cura dedicati ed altamente specializzati. Per l'attuazione degli interventi di prevenzione e cura della fibrosi cistica, l'articolo 10 della citata legge veniva prevista una prima copertura economica a carico del Fondo sanitario nazionale, da ripartire sulla base di criteri tuttora in vigore, relativi alla «consistenza numerica dei pazienti assistiti nelle singole regioni, alla popolazione residente, nonché alle documentate funzioni dei centri ivi istituiti, tenuto conto delle attività specifiche di prevenzione e, dove attuata e attuabile, di ricerca»;

6) successivamente la legge n. 362 del 1999, all'articolo 3, comma 1, ha autorizzato, a decorrere dall'anno 1999, un finanziamento a carico del Fondo sanitario nazionale pari a 8,5 miliardi di lire annue (corrispondenti agli attuali 4,39 milioni di euro annui), quale «quota a destinazione vincolata da ripartire tra le regioni» sulla base dei criteri fissati dalla legge n. 548 del 1993. La legge di stabilità 2015 (legge 23 dicembre 2014, n. 190) ha, però fatto confluire gli importi previsti dalla legge n. 362 del 1999 in una quota indistinta del fabbisogno sanitario *standard* nazionale cui concorre lo Stato, confermando comunque la ripartizione prevista dalla legge n. 548 del 1993;

7) secondo i documenti forniti dal Cipe alla Lega italiana per la fibrosi cistica, però, nel 2013 e 2014 la quota destinata alle attività di ricerca sulla malattia non sarebbero state assegnate alle regioni, mentre dal 2017 le risorse complessive destinate all'attività di ricerca sopra ricordate vengono ripartite in maniera indifferenziata tra quota assegnata alla ricerca e quella necessaria per l'assistenza dei malati;

8) si tratta di una scelta fortemente deleteria perché l'attività di ricerca è essenziale per una cura effettiva della malattia, oltre a porsi in aperto contrasto con i criteri di riparto previsti dalle leggi sopra ricordate e che, appunto, riconoscevano il ruolo fondamentale dell'attività di ricerca, come evidenziano anche i progressi registrati in questi anni in campo terapeutico, con lo sviluppo di medicinali che possono intervenire sul funzionamento del gene C_{fr};

9) in particolare, appare necessario continuare e rafforzare la ricerca per quel che riguarda il farmaco modulatore commercializzato in Italia con il nome di *Kaftrio*, inserito dall'Agenzia italiana del farmaco come farmaco rimborsabile dal servizio sanitario nazionale per le persone di età superiore ai 12 anni e con almeno una mutazione F508del, estesa ai soggetti di età compresa tra i 6 e gli 11 anni sempre con almeno una mutazione F508del e qualsiasi mutazione secondaria;

10) queste decisioni, però, richiedono in realtà ulteriori ricerche per essere confermate valide. Risulta al momento, infatti, che in Italia solo il 70 per cento circa dei pazienti ha le mutazioni «giuste» per ricevere con efficacia il farmaco;

11) si ricorda che in Francia l'uso del citato farmaco, che dovrebbe essere disponibile solo per via compassionevole, era stato esteso a tutti, indipendentemente dalle mutazioni e alcuni pazienti che non sarebbero stati «idonei» hanno, invece, sorprendentemente risposto. In linea generale, però, somministrare questo medicinale anche a coloro che hanno mutazioni tali da provocare l'assenza completa della proteina C_{fr} è stato inutile, in quanto manca la condizione per un risultato positivo;

12) solo una ricerca costante e dotata di fondi necessari può essere davvero utile in casi come questi evitando eventuali illusioni ai pazienti, oltre che sperperi di fondi pubblici che sarebbe indispensabile usare per un'effettiva cura della malattia;

13) si può sottolineare, inoltre, che l'implementazione di strategie e finanziamenti organici alla ricerca scientifica abbiano portato alla conoscenza sempre più approfondita della malattia nel suo complesso, con ricadute estremamente positive anche nell'ambito del cosiddetto «editing genetico» o correttore genomico. Si tratta dell'impiego di determinate proteine in sistemi di «forbici» molecolari che sostituiscono o eliminano sequenze di dna difettoso in maniera mirata e controllata. L'applicazione di tali tecnologie, avvenuta in modo embrionale nel 2012 presso i laboratori americani dell'Università di Berkeley, vede l'Italia in prima linea con i laboratori del Cibio di Trento. Si ricorda che tali biotecnologie, in pochi anni, si sono diffuse nei laboratori di tutto il mondo e vengono oggi impiegate sia per la ricerca di base che per scopi applicativi. Infatti, pur essendo una tecnologia ancora relativamente nuova e in forte evoluzione, la sua robustezza la sta spingendo rapidamente verso la sperimentazione clinica. L'applicazione dei cosiddetti correttori genomici ha per la prima volta reso sensato ipotizzare il trattamento di tutta una serie di patologie a base genetica, tra cui la fibrosi cistica, per cui prima non era neppure possibile concepire un approccio terapeutico definitivo;

14) inoltre, la strategia nazionale di lotta alla fibrosi cistica necessita di essere potenziata anche dal punto di vista dell'assistenza ai pazienti e della riduzione delle disomogeneità esistenti sui territori anche attraverso l'inserimento della fibrosi cistica nel Piano nazionale della cronicità, in particolar modo nella seconda parte di esso, contenente approfondimenti su patologie con caratteristiche e bisogni assistenziali specifici;

15) appare anche auspicabile che vi sia a livello nazionale il riconoscimento di eventuali manuali di accreditamento dei centri per la fibrosi cistica che indichino con chiarezza *standard* qualitativi garantiti per tutto il territorio nazionale, mentre sarebbe importante anche mettere in atto in tutta Italia percorsi formativi per il personale dei centri regionali di riferimento, anche attraverso la facilitazione degli scambi professionali e la formazione di fibrocistologi per adulti, tenuto conto che i pazienti adulti rappresentano circa più del 60 per cento della popolazione affetta da fibrosi cistica,

impegna il Governo:

1) ad adottare iniziative volte a sostenere e a promuovere la ricerca sulla fibrosi cistica, prevedendo lo stanziamento di risorse a tal fine destinate, il recupero delle quote vincolate ai sensi dell'articolo 3 della legge n. 362 del 1999 non erogate per gli anni 2013 e 2014, nonché il potenziamento degli incentivi fiscali di cui all'articolo 12 della legge 10 novembre 2021, n. 175;

2) ad adottare iniziative volte a promuovere la ricerca in particolare sui farmaci innovativi per la cura della fibrosi cistica, evidenziando laddove vi siano i risultati di efficacia riscontrati in Italia ma anche eventualmente in altri Paesi;

3) ad adottare iniziative volte a promuovere la ricerca scientifica nell'ambito delle strategie e dei sistemi di *editing* genetico, sviluppando connessioni e *partnership* tra istituti di ricerca italiani ed esteri, considerando la rapida e promettente applicazione di tali biotecnologie;

4) a valutare, d'intesa con le regioni, l'aggiornamento del Piano nazionale della cronicità, inserendo nella parte seconda di esso la voce specifica «fibrosi cistica» con definizione delle principali criticità, degli obiettivi generali e specifici, delle linee di intervento proposte, dei risultati attesi e dei principali indicatori di monitoraggio;

5) ad adottare iniziative per il riconoscimento a livello nazionale e/o la redazione di manuali di accreditamento dei centri per la fibrosi cistica realizzati in Italia al fine di garantire il raggiungimento e il mantenimento di standard definiti, validati e uniformi in tutte le regioni;

6) a promuovere la realizzazione di percorsi formativi per il personale dei centri regionali di riferimento e di supporto nella cura della fibrosi cistica, rendendo più agevoli gli scambi professionali tra i centri stessi e garantendo la formazione di fibrocistologi per adulti;

7) ad adottare iniziative per implementare e disciplinare l'utilizzo della telemedicina nel percorso di gestione dei pazienti affetti da fibrosi cistica, valorizzando le potenzialità offerte da tale strumento, in particolare dal punto di vista del monitoraggio periodico del paziente;

8) ad adottare iniziative di competenza per garantire il riconoscimento in favore delle persone affette da fibrosi cistica dei benefici e delle agevolazioni fiscali previste dalla normativa vigente per il «settore auto», in particolare per quello che concerne la detrazione Irpef del 19 per cento sulla spesa sostenuta, l'applicazione dell'aliquota Iva ridotta al 4 per cento e il rilascio dei contrassegni di circolazione e sosta di cui all'articolo 381 del decreto del Presidente della Repubblica 16 dicembre 1992, n. 495, oltre ad adottare tutte le necessarie iniziative di competenza per chiarire la corretta valutazione dei pazienti affetti da fibrosi cistica in sede di richiesta, rilascio e rinnovo della patente di guida, eventualmente anche coinvolgendo le associazioni più rappresentative nell'eventuale stesura del provvedimento stesso, nell'ottica di favorire la semplificazione e l'alleggerimento delle procedure per il paziente e l'uniformità dei relativi criteri a livello nazionale;

9) ad adottare iniziative, per quanto di competenza, volte ad una maggiore integrazione possibile delle persone affette da fibrosi cistica nei contesti scolastici, mettendo in atto percorsi informativi e di formazione per il personale docente, al fine di favorire un miglior bilanciamento tra vita scolastica e terapie dei pazienti;

10) ad adottare iniziative, per quanto di competenza, volte ad una maggiore integrazione possibile delle persone affette da fibrosi cistica nei contesti lavorativi, ricreativi e sociali.

(1-00141) «Girelli, Furfaro, Bonetti, Ciani, Malavasi, Stumpo, Vaccari, Marino, Fassino, Toni Ricciardi, Lai, Ferrari».