

CAMERA DEI DEPUTATI N. 1317

PROPOSTA DI LEGGE

D'INIZIATIVA DEI DEPUTATI

**BOLOGNA, CHIAZZESE, D'ARRANDO, IANARO, LAPIA, MAMMÌ,
MENGA, NAPPI, NESCI, SAPIA, SARLI, SPORTIELLO, TRIZZINO, LEDA
VOLPI**

Norme per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci
orfani e della cura delle malattie rare

Presentata il 30 ottobre 2018

ONOREVOLI COLLEGHI! — La proposta di legge che presentiamo alla vostra attenzione si pone quale obiettivo quello di garantire alle persone affette da malattie rare il diritto alla salute così come avviene per gli altri malati. Per questo è di grande importanza l'articolo 1, che definisce malattie rare le malattie, comprese quelle di origine genetica, che minacciano la vita o cronicamente debilitanti, che presentano una così bassa prevalenza tale da richiedere un particolare impegno congiunto per combatterle al fine di prevenire una morbidità significativa o una mortalità prematura, ovvero una rilevante riduzione della qualità della vita o del potenziale socioeconomico delle persone.

Qualsiasi considerazione che tenti di piegare il diritto alla salute a logiche ra-

gionieristiche non può rappresentare un approccio positivo e sarebbe altamente lesiva del diritto alla salute sancito dall'articolo 32 della Costituzione.

Siamo coscienti che le malattie rare possono essere molto eterogenee e che queste sono, da un punto di vista strettamente economico, molto onerose: per tale ragione nel recente passato sono stati presentati progetti di legge in materia di agevolazioni per determinate patologie, che tendevano più a escludere che a includere le malattie rare ai fini della diagnosi, della cura, dell'assistenza e del monitoraggio.

L'articolo 2 reca la definizione di farmaco orfano, specificando che il farmaco è definito orfano quando, sulla base di quanto previsto dal regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16

dicembre 1999, è destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di un'affezione che comporta una minaccia per la vita o la debilitazione cronica e che colpisce non più di cinque individui su diecimila nel momento in cui è presentata la domanda di assegnazione della qualifica di farmaco orfano, oppure è destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di un'affezione che comporta una minaccia per la vita, di un'affezione seriamente debilitante, o di un'affezione grave e cronica, ed è poco probabile che, in mancanza di incentivi, la commercializzazione di tale medicinale sia così redditizia da giustificare l'investimento necessario; il farmaco è altresì definito orfano se non esistono metodi soddisfacenti di diagnosi, profilassi o terapia di tale affezione autorizzati oppure, se tali metodi esistono, quando si può dimostrare che il medicinale in questione avrà effetti benefici significativi per le persone colpite da tale affezione.

All'articolo 3, comma 2, si prevede che l'elenco dei farmaci e dei trattamenti non farmacologici per le malattie rare sia definito entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della legge e successivamente aggiornato con cadenza annuale. L'aggiornamento è effettuato con decreto del Ministro della salute, d'intesa con il Tavolo tecnico permanente interregionale per le malattie rare e con le associazioni dei familiari dei pazienti affetti da malattie rare, alle quali si attribuisce un ruolo molto importante.

Inoltre si prevedono disposizioni transitorie per ovviare al mancato e tempestivo aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza.

All'articolo 4 si prevede che l'aggiornamento della Rete nazionale delle malattie rare avvenga in tempi certi e immediati; infatti, se una malattia rara nuova è riconosciuta e certificata dai presidi della Rete, deve essere inserita subito nel Registro nazionale delle malattie rare, evitando lungaggini burocratiche che nulla hanno a che fare con l'identificazione clinica della malattia rara accertata.

All'articolo 5 si pone una particolare attenzione al rapporto tra il Centro nazionale per le malattie rare e le associazioni dei familiari di pazienti affetti da malattie rare,

prevedendo una collaborazione periodica al fine di raccogliere informazioni aggiornate sulle strutture e sui servizi diagnostici a livello nazionale e internazionale.

Le funzioni e la struttura del Centro nazionale per le malattie rare sono disciplinate dall'articolo 10 che prevede, in particolare, che esso sia presieduto dal presidente dell'Istituto superiore di sanità (ISS) e che comprenda rappresentanti delle associazioni dei familiari di pazienti affetti da malattie rare.

L'articolo 6 prevede l'immediata disponibilità e la gratuità dei farmaci, delle prestazioni e dei prontuari terapeutici per le malattie rare, che a tal fine devono essere inseriti nel Prontuario farmaceutico italiano nelle classi esenti dalla partecipazione alla spesa sanitaria. Si prevede anche che il numero di pezzi prescrivibile possa essere superiore a tre.

L'articolo 7 indica i soggetti abilitati all'erogazione dei farmaci prescritti dai presidi della Rete nazionale delle malattie rare ai pazienti affetti da malattie rare: i presidi sanitari nel caso di somministrazione ambulatoriale, le aziende sanitarie locali (ASL), anche qualora la malattia sia stata diagnosticata in una regione diversa da quella di residenza, e le farmacie o le ASL competenti per territorio.

L'articolo 8 prevede che i pazienti affetti da una malattia rara che determina una marcata e permanente limitazione qualificata come *handicap* grave hanno diritto a un protocollo personalizzato di presa in carico da parte dei servizi riabilitativi, sociali e assistenziali.

L'articolo 9 istituisce il Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare, finanziato con il 20 per cento delle quote versate dalle industrie farmaceutiche per le procedure di registrazione e di variazione dei prodotti medicinali e da eventuali contributi di soggetti pubblici e privati.

L'articolo 11, in fine, prevede incentivi per la ricerca e per la produzione di farmaci orfani in favore di soggetti pubblici e privati che investono in progetti di ricerca sulle malattie rare e sui farmaci orfani.

PROPOSTA DI LEGGE

Art. 1.

(Definizione di malattie rare)

1. Sono definite rare le malattie, comprese quelle di origine genetica, che comportano una minaccia per la vita o sono cronicamente debilitanti e che presentano una bassa prevalenza tale da richiedere un particolare impegno congiunto per combatterle al fine di prevenire una morbilità significativa o una mortalità prematura, ovvero una rilevante riduzione della qualità della vita o del potenziale socio-economico delle persone.

2. Ai fini di cui alla presente legge, per bassa prevalenza delle malattie rare si intende una prevalenza generalmente inferiore a cinque individui su diecimila. Nell'ambito delle malattie rare sono comprese anche le malattie ultra rare, caratterizzate da una prevalenza generalmente inferiore a un individuo su cinquantamila.

3. A partire dalla data di entrata in vigore della presente legge, qualora in sede di Unione europea con apposito atto siano modificati i criteri per l'individuazione delle malattie rare al fine di comprendere un più alto numero di patologie, tali criteri sono resi esecutivi in Italia entro tre mesi dalla loro adozione.

Art. 2.

(Definizione di farmaco orfano)

1. In conformità ai criteri stabiliti dall'articolo 3 del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, un farmaco è definito orfano se:

a) è destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di un'affezione che comporta una minaccia per la vita o la debilitazione cronica e che colpisce non più di cinque individui su diecimila nel momento in cui è presentata la domanda di

assegnazione della qualifica di farmaco orfano, oppure se è destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di un'afezione che comporta una minaccia per la vita, di un'afezione seriamente debilitante, o di un'afezione grave e cronica, ed è poco probabile che, in mancanza di incentivi, la commercializzazione di tale farmaco sia così redditizia da giustificare l'investimento necessario;

b) non esistono metodi soddisfacenti di diagnosi, di profilassi o di terapia delle affezioni di cui alla lettera a) autorizzati o, se tali metodi esistono, il farmaco ha effetti benefici significativi per le persone colpite da tali affezioni.

Art. 3.

(Livelli essenziali di assistenza per le malattie rare)

1. L'acquisto dei farmaci di fascia C necessari per il trattamento delle malattie rare, nonché dei trattamenti considerati non farmacologici, quali alimenti, integratori alimentari, dispositivi medici e presidi sanitari, nonché la fruizione di prestazioni di riabilitazione motoria, logopedica, neuropsicologica e cognitiva e di interventi di supporto e di sostegno sia per il paziente che per la sua famiglia, prescritti dai presidi della Rete nazionale delle malattie rare individuati dalle regioni ai sensi dell'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, di seguito denominati « presidi della Rete », sono compresi nei livelli essenziali di assistenza (LEA) previsti per i soggetti affetti da malattie rare dal decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 65 del 18 marzo 2017. Nel caso di acquisto di dispositivi medici o di presidi sanitari, l'esenzione dal costo è prevista per la manutenzione ordinaria e straordinaria degli stessi.

2. Entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Ministro della salute definisce l'elenco dei farmaci e dei trattamenti non farmacologici di cui al comma 1, procedendo all'aggiornamento

con cadenza annuale, d'intesa con il Tavolo tecnico permanente interregionale per le malattie rare e con le associazioni dei familiari dei pazienti affetti da malattie rare.

3. Qualora la procedura di aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza di cui all'articolo 1, comma 558, della legge 28 dicembre 2015, n. 208, non consenta di aggiornare tempestivamente le malattie rare individuate dal Centro nazionale per le malattie rare ai sensi dell'articolo 4 della presente legge e da inserire nell'elenco di cui all'allegato 7 del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 65 del 18 marzo 2017, nonché le prestazioni, comprese quelle di cui al comma 1 del presente articolo, necessarie al trattamento delle malattie rare, il Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, provvede, con proprio decreto, a stabilire, in via transitoria, le disposizioni per il riconoscimento delle ulteriori malattie rare individuate dal Centro nazionale per le malattie rare e per assicurare le risorse per l'erogazione delle relative prestazioni.

Art. 4.

(Aggiornamento dell'elenco del Registro nazionale delle malattie rare)

1. L'aggiornamento dell'elenco del Registro nazionale delle malattie rare, istituito dall'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, è effettuato dal Centro nazionale per le malattie rare in tempo reale tenuto conto del flusso dei dati epidemiologici inviati dalle regioni e delle certificazioni trasmesse dai presidi di Rete.

Art. 5.

(Diagnostica e certificazione)

1. Allo scopo di garantire risultati omogenei nel territorio nazionale, le diagnosi di malattie rare sono effettuate dai presidi della Rete, sulla base dei protocolli diagno-

stici di cui all'articolo 10, comma 2, lettera f).

2. I presidi della Rete emettono, sulla base della diagnosi, la relativa certificazione di malattia rara, che ha validità illimitata nel tempo e in tutto il territorio nazionale e ne danno comunicazione scritta ai centri di coordinamento e al Centro nazionale per le malattie rare che inserisce, ai sensi dell'articolo 4, tali patologie nel Registro nazionale delle malattie rare.

3. La certificazione di malattia rara, effettuata ai sensi del comma 2, assicura l'erogazione, a totale carico del Servizio sanitario nazionale, di tutte le prestazioni incluse nei LEA di cui al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 65 del 18 marzo 2017.

Art. 6.

(Immediata disponibilità, gratuità delle prestazioni e prontuari terapeutici)

1. I farmaci commercializzati in Italia che hanno ottenuto il riconoscimento di farmaco orfano dall'Agenzia europea per i medicinali (EMA) sono forniti gratuitamente ai soggetti affetti dalle malattie a cui la registrazione fa riferimento e sono inseriti nel Prontuario farmaceutico italiano nelle classi esenti dalla compartecipazione alla spesa sanitaria.

2. Le regioni, in attuazione di quanto previsto dall'articolo 3, assicurano:

a) l'inserimento, nei prontuari terapeutici territoriali, dei farmaci e dei trattamenti non farmacologici di cui all'articolo 3, comma 1, nonché la loro immediata disponibilità e gratuità;

b) le prestazioni strumentali e riabilitative previste dai protocolli e dalle linee guida stabilite a livello nazionale.

3. In deroga alle disposizioni in materia di prescrizioni farmaceutiche di cui all'articolo 9 della legge 23 dicembre 1994, n. 724, per le prescrizioni relative a una malattia rara il numero di pezzi prescrivibili per

ricetta può essere superiore a tre. Il Ministro della salute, con proprio decreto da adottare entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, definisce, per ciascuna categoria di farmaci destinati alla cura delle malattie rare, le modalità e i criteri di attuazione delle disposizioni del presente comma.

Art. 7.

(Assistenza farmaceutica)

1. I farmaci prescritti dai presidi della Rete ai pazienti affetti da una malattia rara sono erogati dai seguenti soggetti:

a) i presidi sanitari, nel caso di somministrazione ambulatoriale del farmaco;

b) le aziende sanitarie locali (ASL) di appartenenza del paziente, anche qualora la malattia rara sia stata diagnosticata in una regione diversa da quella di residenza, nel caso di farmaci necessari al trattamento dei pazienti inseriti nei programmi di assistenza domiciliare e nel caso di farmaci di classe H, non registrati in Italia o compresi nell'elenco dell'Agenzia italiana del farmaco (AIFA) per le terapie domiciliari;

c) le farmacie o le ASL di appartenenza del paziente, nel caso dei farmaci di classe A e C, dei 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 dei farmaci registrati all'estero o inseriti in protocolli clinici di sperimentazione di cui è documentata l'esigenza terapeutica per le specifiche malattie rare.

Art. 8.

(Protocollo personalizzato)

1. Qualora la malattia rara determini una marcata e permanente limitazione, qualificabile come *handicap* ai sensi dell'articolo 3, comma 1, della legge 5 febbraio 1992, n. 104, il paziente può richiedere il riconoscimento della connotazione di gravità della situazione di *handicap* grave di

cui al citato articolo 3, comma 3, della legge n. 104 del 1992.

2. Al fine di mantenere e di sviluppare le potenzialità espresse e di ridurre il *deficit*, i pazienti ai quali è stato riconosciuto lo stato di *handicap*, ai sensi del comma 1, 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 indica i percorsi riabilitativi, terapeutici e di sorveglianza ritenuti necessari.

3. Il protocollo personalizzato di cui al comma 2 è predisposto dai sanitari dei presidi della Rete deputati alla diagnosi della malattia rara.

4. La ASL di appartenenza del paziente di cui al comma 1 nomina il responsabile locale della tenuta del protocollo personalizzato, che coordina gli interventi e fornisce risposte e motivazioni per iscritto in ordine alla difficoltà o all'impossibilità di assicurare il completo percorso indicato come necessario.

5. La richiesta per l'assistenza domiciliare è presentata al responsabile locale della tenuta del protocollo personalizzato, di cui al comma 4, dal paziente con *handicap* affetto da malattia rara ovvero da uno dei suoi genitori o da chi ne ha la rappresentanza se il paziente è minorenni o è incapace.

Art. 9.

(Istituzione del Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare)

1. Presso il Ministero della salute è istituito il Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare, di seguito denominato « Fondo ».

2. Su parere del Centro nazionale per le malattie rare, il Fondo è destinato alle seguenti attività:

a) studi preclinici e clinici promossi nel settore delle malattie rare;

b) studi osservazionali e registri di uso compassionevole di farmaci non ancora commercializzati in Italia;

c) programmi di somministrazione controllata di farmaci non compresi nelle classi A o H del Prontuario terapeutico nazionale e dei prontuari terapeutici regionali, nonché dispositivi per il monitoraggio domiciliare delle terapie, tramite la predisposizione e l'aggiornamento dell'elenco di cui all'articolo 1, comma 4, del decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648.

3. Per le finalità di cui al comma 2, lettere a) e b), l'assegnazione delle risorse è effettuata, secondo la tecnica di valutazione tra pari, da un comitato composto da ricercatori, di nazionalità italiana o straniera, operanti almeno per la metà presso istituzioni ed enti di ricerca non italiani e riconosciuti di livello eccellente sulla base di indici bibliometrici, quali il fattore di impatto e il numero di citazioni ricevute. All'attuazione del presente comma si provvede con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri, di concerto con il Ministro della salute e con il Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca, da adottare entro due mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge. L'onere derivante dall'istituzione e dal funzionamento del comitato è quantificato nel limite massimo di 100.000 euro annui a decorrere dall'anno 2019.

4. Il Fondo è finanziato con il 20 per cento delle quote versate dalle industrie farmaceutiche per le procedure di registrazione e di variazione dei prodotti medicinali e con eventuali contributi di soggetti, singoli o collettivi, pubblici o privati. Con decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, da adottare entro quattro mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, sono stabiliti le modalità e i criteri di finanziamento del Fondo.

Art. 10.

(Centro nazionale per le malattie rare)

1. Il Centro nazionale per le malattie rare, con sede presso l'Istituto superiore di

sanità (ISS), di seguito denominato « Centro nazionale », svolge le seguenti funzioni:

a) cura le attività di ricerca sulle malattie rare, sia direttamente sia coordinando le attività di altri enti, e promuove l'aggiornamento correlato dei dati presso i medici e gli operatori sanitari e la pubblicazione in via telematica dei medesimi dati;

b) provvede all'aggiornamento del Registro nazionale delle malattie rare sulla base del flusso dei dati epidemiologici inviati dalle regioni e in base a tali dati aggiorna l'elenco delle malattie rare riconosciute provvedendo, altresì, all'aggiornamento del Registro nazionale dei farmaci orfani;

c) provvede all'istituzione di un Centro di documentazione sulle malattie rare e sui farmaci orfani.

2. Il Centro nazionale, mediante il collegamento con la rete dei centri di coordinamento e dei presidi specialistici a essi afferenti, svolge le seguenti funzioni:

a) verifica la presenza, all'interno dei centri di coordinamento, di strumenti di diagnosi, sia di laboratorio che strumentali, e di cura, compresi i farmaci orfani, relativi a terapie sia intensive che subintensive, per le malattie rare ad esordio o ad andamento acuto;

b) garantisce la presenza di strutture qualificate di assistenza e di settori dedicati specificatamente all'attività neuro-riabilitativa per le patologie ad andamento lentamente progressivo o cronico;

c) 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, con le quali intrattiene rapporti periodici;

d) 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 e organizza

annualmente corsi specifici finalizzati alla preparazione e all'aggiornamento di operatori designati anche dalle regioni su indicazione dei presìdi della Rete;

e) promuove attività di comunicazione e di informazione sulle malattie rare e sui farmaci orfani rivolte ai cittadini;

f) definisce i parametri e i criteri per l'elaborazione di linee guida e di protocolli diagnostici e terapeutici, promuovendone la diffusione e assicurandone l'elaborazione per singole malattie rare o per gruppi di malattie rare, nonché i parametri e i criteri per garantire e per verificare la qualità delle attività diagnostiche sulle malattie rare.

3. Il Centro nazionale è composto:

a) dal presidente, nella figura del presidente dell'ISS;

b) dal direttore generale, scelto dal presidente tra il personale di ruolo dell'ISS;

c) dal dirigente amministrativo, scelto dal presidente tra il personale di ruolo dell'ISS;

d) dal comitato scientifico, composto da quindici membri, tra cui il presidente e il direttore generale, tre rappresentanti designati dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, un rappresentante del Ministero della salute e un rappresentante del Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca, tre scienziati scelti dal presidente sulla base di *curricula* inviati dai rappresentanti dei pazienti e due esperti delle imprese farmaceutiche impegnate nella ricerca, nello sviluppo e nella commercializzazione di farmaci orfani, scelti dal presidente sulla base di specifiche competenze tematiche e della loro rappresentatività nel settore specifico dei farmaci orfani, e tre rappresentanti indicati dalle associazioni dei pazienti affetti da malattie rare. I rappresentanti delle associazioni restano in carica per un periodo di due anni non rinnovabile.

4. Per lo svolgimento delle sue funzioni il Centro nazionale:

a) si avvale del personale dell'ISS;

b) può assumere personale con contratti a termine per specifiche attività, in conformità a quanto previsto dal capo I del decreto legislativo 28 giugno 2012, n. 106.

Art. 11.

(Incentivi per le imprese)

1. Al fine di favorire la ricerca clinica e preclinica finalizzata alla produzione dei farmaci orfani, ai soggetti pubblici o privati che svolgono tali attività di ricerca o che investono in progetti di ricerca sulle malattie rare o sui farmaci orfani svolti da enti di ricerca pubblici o privati si applica un sistema di incentivi fiscali per le spese sostenute per l'avvio e per la realizzazione di tali progetti.

2. I soggetti di cui al comma 1, al fine di usufruire degli incentivi fiscali di cui al medesimo comma, inviano, entro il 31 marzo di ogni anno, al Ministero dell'economia e delle finanze il protocollo relativo alla ricerca del farmaco orfano con la relativa qualifica di malattia rara assegnata dal Comitato per i medicinali orfani dell'EMA.

3. Il Ministro dell'economia e delle finanze, di concerto con il Ministro della salute e con il Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca, entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, con regolamento adottato ai sensi dell'articolo 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n. 400, stabilisce i criteri e le modalità di attuazione del presente articolo.

