

CAMERA DEI DEPUTATI AC

PROPOSTA DI LEGGE

D'iniziativa del deputato

De Filippo; Carnevali, Schirò, Pagano Ubaldo, Rizzo Nervo; Siani

“Norme a sostegno della ricerca, della produzione dei farmaci orfani nonché della cura delle malattie rare e delle famiglie con bambini affetti da tali malattie”

Onorevoli colleghi,

Da qualche tempo è stata rivolta una particolare attenzione alle malattie rare da parte della scienza medica e giuridica. Sul concetto di malattia rara si può accettare la definizione di malattia rara come quella patologia che colpisce non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti. La ridotta prevalenza nella popolazione non equivale ad affermare che le malattie rare sono poche: al contrario esse sfortunatamente colpiscono milioni di persone in Italia e in Europa. Il numero delle malattie rare è preoccupante e oscilla tra le 7.000 e le 8.000. Queste malattie, oltre ad essere numerose, sono molto eterogenee fra loro sia nell'eziopato-genesi sia nelle manifestazioni sintomatologiche. Sono tuttavia accomunate da una caratteristica estremamente importante dal punto di vista sociosanitario: la bassa prevalenza nella popolazione a cui spesso si associa (o ne può essere conseguenza) la difficoltà sia nell'effettuare una rapida e corretta diagnosi sia nel trovare un'adeguata terapia.

Le malattie rare, essendo per lo più croniche ed invalidanti, rappresentano un importante e complesso problema sociale ed assistenziale. La loro bassa incidenza comporta una scarsa conoscenza da parte della comunità scientifica con conseguente ritardo, per coloro che ne sono affetti, di ottenere una diagnosi corretta in tempi brevi (peraltro possibile solo per 2.000 malattie rare), di individuare i centri specializzati nella diagnosi e nella cura, di ottenere informazioni corrette e di poter accedere agli eventuali trattamenti, peraltro disponibili solo per 300 di esse. Inoltre, le comuni problematiche assistenziali costringono a progettare interventi di sanità mirati e non frammentati; gli interventi già intrapresi a livello legislativo e ministeriale mostrano lo sviluppo di una particolare sensibilità delle istituzioni nei confronti di una problematica la cui gravità chiama in causa azioni coordinate, responsabili e non più procrastinabili, al fine dell'approntamento di idonee dotazioni di strutture di supporto e di servizi principali e complementari, di servizi di emergenza e di diagnostica, nonché della formazione specialistica di personale dedicato.

In Italia si stima che ci siano circa 2 milioni di malati, moltissimi dei quali in età pediatrica. L'80 per cento di queste malattie è di origine genetica, pertanto il problema si presenta dalla nascita. Per il restante 20 per cento dei casi si tratta di malattie acquisite. Quindi, questa proposta oltre ad indicare la definizione di malattia rara e di farmaco orfano prevede una serie di misure volte a fornire strumenti previdenziali assistenziali a sostegno dei genitori del bambino affetto da malattia rara con disabilità grave, fornendo il massimo supporto al nucleo familiare. Questo perché spesso le famiglie si trovano ad affrontare spese molto onerose per raggiungere i centri specializzati di cura e sono costrette a provvedere personalmente alle cure in assenza di personale dedicato reperibile, con conseguente diminuzione dell'attività lavorativa da cui necessariamente sono distolte per attendere

alle incombenze continue che l'assistenza assidua al malato impone. Appare indispensabile integrare le famiglie nel percorso assistenziale attraverso la più profonda «alleanza terapeutica» tra medici, personale sanitario e genitori, o altri affidatari del malato, specie se minore. Solo attraverso il coordinamento e l'integrazione tra servizi e professionalità distinte si può costruire un'assistenza rispondente e adeguata alle esigenze del bambino affetto da una malattia rara e della sua famiglia che ne soffre le dolorose conseguenze in termini di stress e di sovraccarico di impegno fisico e morale.

PROPOSTA DI LEGGE

Art. 1

(Definizione di malattia rara)

1. Ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, di seguito denominato «regolamento (CE) n. 141/2000», sono considerate rare le malattie a rischio di vita o gravemente invalidanti che colpiscono non più di 5 individui su 10.000 nell'Unione europea.
2. Ai fini della presente legge sono considerate rare anche le patologie inserite nell'allegato 1 annesso al regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare, di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279.

Art. 2

(Definizione di farmaco orfano)

1. Un farmaco è definito orfano qualora, sulla base di quanto previsto dal citato regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, sia destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia delle malattie rare, come definite dall'articolo 1 della presente legge, ovvero qualora sia destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di affezioni che comportano una minaccia per la vita o che siano seriamente debilitanti o gravi e croniche e per le quali è probabile che, in mancanza di incentivi, la commercializzazione del farmaco non sia così redditizia da giustificare l'investimento necessario.

Art. 3

(Aggiornamento dell'elenco del Registro nazionale delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo)

1. All'articolo 8, comma 1, del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, la parola «triennale» è sostituita dalla seguente «annuale».

Art. 4

(Diagnostica e certificazione).

1. Allo scopo di garantire prestazioni appropriate e omogenee nell'intero territorio nazionale, le diagnosi di malattia rara sono effettuate dai presidi regionali della rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, istituita ai sensi dell'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001 n 279 della Rete.
2. I presidi della Rete emettono, sulla base della diagnosi, la relativa certificazione di malattia rara, che ha validità illimitata nel tempo e su tutto il territorio nazionale e ne danno comunicazione ai Centri di coordinamento ed al Centro nazionale per le malattie rare per l'inclusione di tali patologie nel Registro nazionale di cui all'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279.
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.

Art. 5

(Protocollo personalizzato)

1. Qualora la malattia rara determini una marcata e permanente limitazione, qualificabile come disabilità 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 disabilità grave di cui all'articolo 3, comma 3, della citata legge.
2. Al fine di mantenere e sviluppare le potenzialità espresse e di ridurre il *deficit*, il soggetto a cui è stato riconosciuto lo stato di disabilità, ai sensi del comma 1, ha diritto, dal momento della diagnosi della malattia, a un protocollo personalizzato di presa in carico da parte dei servizi riabilitativi, sociali e assistenziali, che indichi i percorsi riabilitativi, terapeutici e di 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.

Art.6

(Benefici previdenziali per coloro che assistono un minore affetto da malattia rara)

1. Al genitore o al familiare che svolge un attività lavorativa e che conviva e si prenda cura del minore affetto da una malattia rara la quale provochi una percentuale di invalidità pari al 100 per cento, con connotazione di gravità ai sensi dell'[articolo 3, comma 3, della legge 5 febbraio 1992, n. 104](#), e per la quale si necessita assistenza continua in quanto non in grado di compiere gli atti quotidiani della vita, ai sensi di quanto previsto nella tabella di cui al decreto del Ministro della sanità 5 febbraio 1992, pubblicato nel supplemento ordinario alla Gazzetta Ufficiale n. 47 del 26 febbraio 1992, è riconosciuto con decorrenza immediata, su richiesta dell'interessato, il diritto all'erogazione anticipata del trattamento pensionistico, indipendentemente dall'età anagrafica del soggetto beneficiario, a seguito del versamento di almeno venticinque anni di contributi previdenziali,
Ai fini della determinazione del trattamento pensionistico, limitatamente al soggetto che assiste un minore affetto da malattia rara, è riconosciuta una contribuzione figurativa di tre mesi per ogni anno di contribuzione effettiva, per un massimo di quattro anni versati in costanza di assistenza al minore disabile in situazione di gravità, ai sensi di quanto stabilito dal comma 1.

3. Ai fini della determinazione del trattamento pensionistico, limitatamente al genitore che assiste un minore affetto da malattia rara, è riconosciuta un'ulteriore contribuzione figurativa di sei mesi ogni cinque anni di contribuzione effettiva, versati in costanza di assistenza al minore disabile in situazione di gravità ai sensi di quanto previsto dal comma 1.
4. Per le finalità di cui alla presente legge, un' *équipe* multidisciplinare operativa presso l'azienda sanitaria locale competente per il territorio di residenza del minore affetto da malattia rara redige, in collaborazione con il lavoratore che assiste il minore medesimo, un piano di assistenza individuale che tiene conto delle criticità e dei bisogni individuali del minore al fine di preservarne e di migliorarne le abilità residue e di intervenire tempestivamente per curare le fasi acute della malattia. Il piano è aggiornato in base alle condizioni fisiche, psicologiche e neurologiche del minore ed è adattato alle esigenze emergenti nel medio o nel lungo periodo.
5. Con decreto del Ministro del lavoro di concerto con il Ministro della Salute e con il Ministro dell'economia e delle finanze, entro tre mesi dall'entrata in vigore della presente legge sono stabilite le modalità applicative del presente articolo.

Art. 7.

(Contributi per il sostegno della genitorialità).

1. Limitatamente a uno dei genitori che assiste stabilmente il figlio disabile ai sensi dell'articolo 6, comma 1, oltre ai benefici di cui al medesimo articolo 6, è previsto un contributo pari a 1.000 euro per tredici mensilità.
2. Limitatamente a uno dei genitori che assiste il figlio affetto da malattia rara, in attesa di prima occupazione, è previsto un contributo pari a 500 euro per tredici mensilità.
In caso di separazione legale dei genitori, in favore del genitore affidatario che assiste il figlio disabile in situazione di gravità, ai sensi dell'articolo 6, comma 1, è previsto un contributo pari a 500 euro per tredici mensilità.
3. Con il medesimo decreto di cui al comma 5 dell'articolo 6 sono definite le modalità applicative di cui al presente articolo.

Art. 8.

(Istituzione del Fondo di solidarietà per le famiglie dei minori affetti da malattie rare).

1. Per le finalità di cui agli articoli 6 e 7 della presente legge è istituito, presso il Ministero della salute, il Fondo di solidarietà per le famiglie dei minori affetti da malattia rara, di seguito denominato «Fondo», destinato al finanziamento delle misure per il sostegno del lavoro di cura e assistenza dei minori.

2. Tale Fondo è finanziato per 8 milioni di euro da un contributo fisso dello Stato, per 2 milioni da un contributo fisso a carico delle casse di previdenza e assistenza private, e la restante parte da una quota fissa derivante dalle scelte non espresse relativamente alla destinazione della quota del 5 per mille dell'imposta sul reddito delle persone fisiche, nonché da donazioni e da lasciti da chiunque effettuati, deducibili ai sensi del testo unico delle imposte sui redditi, di cui al decreto del Presidente della Repubblica 22 dicembre 1986, n. 917.

2. Il Fondo, i cui oneri sono posti integralmente a carico del Fondo stesso è gestito da un comitato secondo le modalità definite dal un decreto del Ministero della salute d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano. Il comitato è composto da due rappresentanti del coordinamento della Commissione salute

della Conferenza delle regioni e delle province autonome, da un rappresentante del Ministero della salute, da un rappresentante del Ministero del lavoro e delle politiche sociali, da un rappresentante dell'Istituto superiore di sanità con comprovata esperienza in materia di malattie rare e da due rappresentanti delle organizzazioni dei pazienti affetti da malattie rare. I membri del comitato sono nominati con decreto del Ministro della salute.

3. Con decreto del Presidente della Repubblica, da emanare entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge ai sensi dell'articolo 17, comma 1, lettera *b*), della legge 23 agosto 1988, n. 400, sono disciplinati l'organizzazione dell'attività e le modalità di gestione del Fondo, nel rispetto dei principi di cui alla presente legge, il contenuto e le modalità per la predisposizione dei moduli per la domanda di accesso ai benefici di cui agli articoli 6 e 7, la disciplina dell'erogazione di tali benefici e i sistemi di surrogazione dei soggetti tenuti ad anticipare agli aventi diritto i benefici di cui all'articolo 6.

Art. 9

(Acquisto dei farmaci ed immediata disponibilità, gratuità delle prestazioni e prontuari farmaceutici)

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, presidi sanitari, e la fruizione di prestazioni di riabilitazione motoria, logopedica, neuropsicologica e cognitiva e di interventi di supporto e di sostegno sia per il paziente sia per la famiglia, prescritti dai presidi della Rete individuati dalle regioni ai sensi dell'articolo 2 del citato regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, di seguito denominati «presidi della Rete» sono inclusi 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 anche per la manutenzione ordinaria e straordinaria degli stessi.
2. 1. I farmaci commercializzati in Italia che abbiano ottenuto riconoscimento di farmaco orfano dalla Agenzia europea per i medicinali (EMA) sono forniti gratuitamente ai soggetti portatori delle patologie a cui la registrazione fa riferimento e possono pertanto essere inseriti nel prontuario nazionale dei farmaci nelle fasce esenti da compartecipazione alla spesa. Le regioni, in attuazione di quanto previsto dal comma 1 assicurano:
 - a) l'inserimento, nei prontuari terapeutici territoriali, dei farmaci e dei trattamenti non farmacologici di cui al comma 1, nonché la loro immediata disponibilità e gratuità;
 - b) le prestazioni strumentali e riabilitative previste dai protocolli e 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 ad 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 sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, definisce, per ciascuna categoria di farmaci destinati alla cura delle malattie rare, le modalità ed i criteri di attuazione delle disposizioni di cui al presente comma.

4. 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.

Art. 10.

(Centro nazionale per le malattie rare)

1. Il Centro nazionale per le malattie rare (NMR), con sede presso l'Istituto superiore di sanità (ISS), di seguito denominato «Centro nazionale», svolge le seguenti funzioni:
 - a) cura attività di ricerca sulle malattie rare, sia direttamente sia coordinando attività di altri enti;
 - b) cura l'aggiornamento del Registro nazionale delle malattie rare, di cui all'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, sulla base del flusso dei dati epidemiologici inviati dalle regioni e l'aggiornamento del Registro nazionale dei farmaci orfani;
 - c) provvede all'istituzione di un Centro di documentazione sulle malattie rare e i farmaci orfani.
2. Il Centro nazionale, mediante il collegamento con la rete dei Centri di coordinamento e dei presidi specialistici ad essi afferenti, svolge le seguenti funzioni:
 - a) verifica la presenza, all'interno dei Centri di coordinamento, di strumenti di diagnosi, sia di laboratorio sia strumentali, e di cura, inclusi i farmaci orfani, relativi sia a terapie intensive sia subintensive, per le malattie rare ad esordio o andamento acuto;
 - b) garantisce la presenza di strutture qualificate di assistenza e di settori dedicati specificatamente all'attività neuroriabilitativa 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; (*Centro nazionale per le malattie rare*)
 - 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 presidi della Rete;
 - e) promuove attività di comunicazione e informazione rivolte ai cittadini;
 - f) definisce parametri e criteri per l'elaborazione di linee guida, protocolli diagnostici e terapeutici, promuovendone la diffusione e assicurandone l'elaborazione per singole malattie rare o per gruppi di malattie, nonché parametri e criteri per garantire e verificare la qualità delle attività diagnostiche per le malattie rare.
3. Il Centro nazionale è composto:
 - a) dal presidente, nella figura del presidente dell'ISS;
 - b) dal direttore generale, scelto dal presidente fra il personale di ruolo dell'ISS;
 - c) dal dirigente amministrativo, scelto dal presidente fra il personale di ruolo dell'ISS;
 - d) dal comitato scientifico composto da dodici membri, fra cui il presidente ed 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 ed un rappresentante del Ministero dell'università e della ricerca, tre scienziati

scelti dal presidente sulla base di *curricula* inviati dai rappresentanti dei pazienti e due esperti delle aziende farmaceutiche impegnate nella ricerca, sviluppo e commercializzazione di farmaci orfani, anch'essi scelti dal presidente sulla base di specifiche competenze tematiche e della loro rappresentatività nel settore specifico dei farmaci orfani.

4. Per lo svolgimento delle sue funzioni il Centro nazionale si avvale del personale del-I'ISS.

Art. 11.

(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 di cui all'articolo 10, il Fondo è destinato alle seguenti attività:
 - a) studi preclinici e clinici promossi nel settore relativo alle 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 fasce A e H dei prontuari terapeutici nazionale e regionali e 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 n. 536 del 1996, convertito dalla legge n. 648 del 1996.
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 l'*impact factor* ed il *citation index*. L'attuazione del presente comma è demandata ad apposito decreto del Presidente del Consiglio dei ministri, da adottare di concerto con il Ministro della salute e con il Ministro dell'università e della ricerca, 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 per le procedure di registrazione e variazione dei prodotti medicinali e con contributi di soggetti pubblici e privati. Con decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, da adottare entro sei mesi dall'entrata in vigore della presente legge, sono stabilite le modalità di funzionamento ed i criteri di finanziamento del Fondo.

Art. 12

(Incentive per le imprese)

1. Al fine di favorire la ricerca clinica e preclinica finalizzata alla produzione dei farmaci orfani, ai soggetti pubblici e 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 e di agevolazioni fiscali per le spese sostenute per l'avvio e la realizzazione di progetti di ricerca.

2. I soggetti di cui al comma 1, al fine di usufruire delle agevolazioni di cui al medesimo comma, inviano, entro e non oltre 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 dalla *Committee for Orphan Medicinal Products* (COMP).
3. Il Ministro dell'economia e delle finanze, di concerto con il Ministro della salute e con il Ministro 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

Art. 13
(Copertura finanziaria)

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge per quanto non specificato dagli articoli 8 e 11 si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento del fondo speciale di parte corrente iscritto, ai fini del bilancio triennale 2019-2021, nell'ambito del programma «Fondi di riserva speciali» della missione «Fondi da ripartire» dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2019, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al medesimo Ministero.
2. Il Ministro dell'economia e delle finanze è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio