

TESTI ALLEGATI ALL'ORDINE DEL GIORNO
della seduta n. 191 di Lunedì 17 marzo 2014

MOZIONI CONCERNENTI INIZIATIVE IN MATERIA DI MALATTIE RARE

La Camera,
premessi che:

l'articolo 3 della Costituzione afferma che tutti i cittadini, senza distinzione di alcun tipo sono uguali davanti alla legge (uguaglianza formale, comma 1) e impegna lo Stato a rimuovere gli ostacoli che, di fatto, limitano l'uguaglianza dei cittadini per varie ragioni, comprese quelle che riguardano la loro salute (uguaglianza sostanziale, comma 2); in tal modo la Costituzione sancisce che «tutti i cittadini hanno pari dignità», intendendo la dignità umana come fondamento costituzionale di tutti i diritti, collegati allo sviluppo della persona, principio cardine dell'ordinamento democratico, su cui si fonda il valore di ogni essere umano; a tale riguardo è d'obbligo precisare che il bene «salute» è tutelato dall'articolo 32, primo comma, della Costituzione, non solo come diritto fondamentale dell'individuo, ma anche come interesse della collettività, per questo richiede piena ed esaustiva tutela in quanto diritto primario ed assoluto, pienamente operante anche nei rapporti tra privati;

al di là delle mere affermazioni di principio, appare evidente che occorre dare a tutti le stesse opportunità e rimuovere i fattori di disparità sociale, territoriale ed economica esistenti. Tale criticità appare maggiormente complessa se applicata al contesto delle malattie rare. Le «malattie rare» sono patologie debilitanti e fortemente invalidanti, potenzialmente letali, caratterizzate da bassa prevalenza ed elevato grado di complessità; in gran parte di origine genetica, circa nell'80 per cento dei casi, mentre per il restante 20 per cento dei casi sono acquisite e comprendono anche forme tumorali rare, malattie autoimmuni e patologie di origine infettiva o tossica;

ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000 e precedenti normative, sono considerate rare quelle patologie «la cui prevalenza non è superiore a 5 su 10.000 abitanti». In Italia, si calcola una stima approssimativa di circa 2 milioni di malati, moltissimi dei quali in età pediatrica. Se si raffronta questo dato con quello dei 27 Stati membri dell'Unione europea, si nota che per ciascuna popolazione ci sono 246.000 malati. Oggi, nell'Unione europea, le 5.000-8.000 malattie rare esistenti colpiscono complessivamente il 6-8 per cento della popolazione, ossia da 27 a 36 milioni di persone;

lo *slogan* utilizzato dalle loro associazioni afferma: «le malattie sono rare, ma noi siamo tanti!»; l'arbitraria definizione di «rara», infatti, non ha favorito il processo di ricerca e di attenzione sulle cause di tali patologie, frenando gli investimenti sia in campo diagnostico che terapeutico, per cui se, da un lato, sono pochi i centri in cui è possibile ottenere in tempi contenuti una diagnosi esatta, è complessivamente scarsa anche la ricerca per la produzione di nuove molecole, con conseguenti ritardi nella diagnosi e nelle cure;

il decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279 (recante «Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie») reca, all'allegato 1, l'elenco delle malattie rare riconosciute dal Servizio sanitario nazionale; il decreto prevede un costante aggiornamento sulla base dell'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche;

contemporaneamente all'Unione europea, anche l'Italia, a partire dal 1999, ha identificato nelle malattie rare un'area di priorità in sanità pubblica; ha esplicitato priorità ed obiettivi da raggiungere ed è intervenuta con un provvedimento specifico, il decreto ministeriale n. 279 del 2001 – «Regolamento d'istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie». Le regioni italiane, trasferita loro la competenza in tema di programmazione ed organizzazione sanitaria, hanno preso in carico l'applicazione della normativa nazionale. Con la modifica del titolo V della Costituzione si sono creati 21 sistemi sanitari regionali con una disparità di trattamento per i pazienti, sulla base della semplice appartenenza regionale sul territorio nazionale;

il regolamento (CE) n. 141/2000 stabilisce i criteri per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani nell'Unione europea e prevede incentivi per stimolare la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci per la profilassi, la diagnosi o la terapia delle malattie rare; con determinazione del 20 marzo 2008, l'Aifa – Agenzia italiana del farmaco ha stabilito le «Linee guida per la classificazione e conduzione degli studi osservazionali sui farmaci»;

ad oggi in Italia, nonostante un accordo Stato-regioni datato 8 luglio 2010, non esiste una normativa adeguata a sostegno dei malati e delle loro famiglie, che incontrano enormi difficoltà di carattere economico-assistenziali, soprattutto per ciò che concerne la terapia domiciliare che si somma alla grave carenza di strutture e farmaci adeguati alla cura di tali patologie;

in Francia, il piano nazionale per le malattie rare, in vigore già dal 1994, prevede l'atu-autorizzazione temporanea di utilizzo dei farmaci, con lo scopo di garantire l'accesso alle cure da parte dei pazienti e

l'utilizzo di un farmaco orfano e/o destinato alla cura di malattie rare o gravi, prima che abbia ottenuto l'autorizzazione all'immissione in commercio, purché il farmaco sia in fase di sviluppo avanzato e non vi sia una valida alternativa terapeutica con un farmaco regolarmente autorizzato;

lo schema dell'autorizzazione temporanea di utilizzo dei farmaci, applicato ai farmaci destinati alla cura di malattie rare o orfane o gravi, consentirebbe ai pazienti di avere a disposizione tali farmaci con largo anticipo rispetto ai tempi necessari alla conclusione degli studi clinici ed all'ottenimento dell'autorizzazione alla commercializzazione; all'insistenza delle famiglie occorre rispondere con la dovuta solidarietà, ma anche con l'indispensabile razionalità nella valutazione dei processi e delle procedure;

la recente vicenda di Stamina, pur nella massima comprensione verso il disagio e la sofferenza dei bambini malati e dei loro genitori, richiede una chiara messa a fuoco del problema, perché – come ricorda un folto gruppo di scienziati italiani ed internazionali – in un appello recentemente pubblicato sulle principali testate giornalistiche: «scegliere per sé una terapia impropria, o anche solo immaginaria, rientra tra i diritti dell'individuo. Non rientra tra i diritti dell'individuo decidere quali terapie debbano essere autorizzate dal Governo, e messe in essere nelle strutture pubbliche o private. Non rientra tra i compiti del Governo assicurare che ogni scelta individuale sia tradotta in scelte terapeutiche e misure organizzative delle strutture sanitarie. Non sono le campagne mediatiche lo strumento in base al quale adottare decisioni di carattere medico e sanitario»;

il cosiddetto decreto Balduzzi approvato all'unanimità dal Parlamento propone una sperimentazione controllata e selettiva, anche con metodi non convenzionali, purché siano chiaramente identificati sia il metodo che il prodotto somministrato dalla fondazione Stamina ai pazienti (cellule staminali mesenchimali). Unica condizione è che la produzione delle cellule staminali avvenga sotto il controllo dell'Istituto superiore di sanità e dell'Agenzia italiana del farmaco in laboratori accreditati per il trattamento delle cellule staminali. Il Ministero della salute destina a questa sperimentazione 3 milioni di euro,

impegna il Governo:

a verificare in che modo e fino a che punto ci si prende cura dei bisogni delle persone affette da malattie rare, tenendo conto che sono spesso lasciate sole anche dal Servizio sanitario nazionale e in questo momento di crisi economica del Paese sono ulteriormente penalizzate;

ad istituire a livello nazionale e promuovere a livello regionale i registri delle patologie di rilevante interesse sanitario, in modo da fare chiarezza sul numero reale di pazienti che ne sono affetti, consentendo l'utilizzo mirato delle risorse pubbliche;

a dare una definizione tempestiva delle «malattie rare» da includere nell'elenco delle patologie da sottoporre a *screening* neonatale obbligatorio, posto che la diagnosi neonatale consentirebbe, infatti, di iniziare precocemente, ove fosse disponibile, la terapia riducendo i danni derivati dalla patologia;

ad istituire il comitato nazionale delle malattie rare, presso il Ministero della salute, tenendo conto nella composizione dei rappresentanti delle regioni, dell'Istituto superiore di sanità e delle associazioni di tutela dei malati, nonché dei rappresentanti dei Ministeri competenti in merito (salute, istruzione, università e ricerca, lavoro e politiche sociali);

ad assumere iniziative per aumentare la copertura finanziaria della legge n. 648 del 1996, al fine di permettere un più ampio e veloce accesso a cure innovative, non ancora approvate in Italia, mantenendo un criterio di equità tra le diverse patologie;

ad attuare ogni disposizione normativa atta a rendere vincolante la valutazione dell'EMA-European Medicines Agency, considerato che la norma prevede che il farmaco che ha ricevuto la qualifica di «medicinale orfano» possa beneficiare di una procedura accelerata di autorizzazione, una volta accertata la sicurezza del principio attivo e nel rispetto delle aspettative del paziente, che potrà beneficiare di un trattamento senza dover aspettare la conclusione dei normali procedimenti autorizzativi;

a varare misure che consentano di assicurare ai farmaci orfani, sul modello vigente negli Usa, l'esenzione dei diritti da versare per l'immissione in commercio, una procedura di registrazione accelerata, un credito di imposta pari al 50 per cento delle spese sostenute per la sperimentazione clinica; un periodo di esclusività di mercato di sette anni;

ad assicurare su questi temi una tempestiva e qualificata comunicazione con l'opinione pubblica attraverso i media per evitare il diffondersi di false teorie, di false aspettative e di ingiustificati timori.

(1-00094)

«Binetti, Balduzzi, Vargiu, Gigli, Cera, Cesa, Vecchio, Cirielli, Gullo, Locatelli, Monchiero».

(13 giugno 2014)

La Camera,

premessi che:

le malattie rare sono un insieme molto vasto e allo stesso tempo eterogeneo di patologie, con una bassa frequenza nella popolazione (in Europa la soglia è di meno di 5/10.000 abitanti (regolamento (CE) n.

141/2000) ed un elevato grado di complessità. Si tratta di malattie poco conosciute e studiate, spesso di tipo cronico, accompagnate da disabilità pesanti, che frequentemente limitano la durata della vita. Chi ne è affetto deve convivere con i sintomi e le difficoltà che ne conseguono per tutta la vita, spesso fin dalla nascita o comunque dalla più tenera età; una situazione che si riversa necessariamente sulle famiglie, le quali si trovano ad affrontare situazioni dolorose e straordinariamente complesse, anche dal punto di vista dell'organizzazione familiare necessaria per affrontare la quotidianità; spesso le famiglie si trovano ad affrontare spese molto onerose per raggiungere i centri specializzati di cura e sono costrette a devolvere cure personali in assenza di personale dedicato reperibile, con conseguente diminuzione dell'attività lavorativa da cui necessariamente sono distolti 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, 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 portatore di malattia rara e della sua famiglia che ne soffre le dolorose conseguenze di stress e di sovraccarico di impegno morale e fisico;

oggi, nell'Unione europea, si può stimare l'esistenza di 5.000-7.000 malattie rare che colpiscono circa 30 milioni di persone, la metà delle quali sviluppa la malattia già in età pediatrica; di origine genetica nell'80 per cento dei casi, acquisite per il restante 20 per cento dei casi;

in Italia si stimano circa 2 milioni di malati, gran parte dei quali in età pediatrica;

si è creato il paradosso per cui la somma di tantissime rarità ha come risultato una numerosità elevata di malati, colpiti da patologie che, singolarmente considerate, non destano interesse da parte dei ricercatori e delle case farmaceutiche, non motivate a investire in questo settore; di conseguenza, troppo spesso chi è affetto da patologie rare e ultrarare non ha cure o terapie adeguate, contribuendo così in modo rilevante ad aumentare ancora di più i costi umani ed economici per le famiglie;

anche l'Italia, come l'Unione europea, a partire dal 1999, ha identificato nelle malattie rare un'area di priorità nella sanità pubblica; negli anni seguenti sono stati esplicitati priorità e obiettivi e sono state numerose le iniziative a livello ministeriale, regionale e da parte dell'Agenzia italiana del farmaco, per organizzare questo ambito sanitario. Nonostante l'impegno profuso, però, complice anche la modifica del Titolo V della Costituzione che ha affidato alle regioni l'organizzazione sanitaria, senza prevedere un coordinamento centrale efficace (indispensabile in questo settore), il quadro normativo complessivo non è stato in grado di fornire un'assistenza adeguata a questi malati e alle loro famiglie, che troppo spesso si trovano senza un sostegno efficace;

il comitato nazionale di bioetica, in data 25 novembre 2011, ha approvato il parere «Farmaci orfani per le persone affette da malattie rare», nel quale indica le seguenti misure:

a) la raccomandazione, al legislatore europeo e nazionale, di adottare una nuova definizione di malattia rara, sulla base di criteri epidemiologici più restrittivi, e di stabilire un tetto di fatturato sopra al quale revocare la designazione di farmaco orfano e i relativi vantaggi e incentivi, al fine di scoraggiare politiche speculative basate sull'estensione delle indicazioni cliniche dei prodotti molto costosi;

b) la promozione della presa in carico e del trattamento, farmacologico e non farmacologico, delle malattie rare, ereditarie e non, anche riducendo il numero dei casi non diagnosticati, abbattendo i tempi della diagnosi e aumentando la disponibilità della consulenza genetica per le malattie ereditarie;

c) la promozione delle sperimentazioni cliniche su base multicentrica, nazionale e internazionale, nel pieno rispetto dei soggetti sui quali viene effettuata la sperimentazione (bambini o altri soggetti in condizioni di particolare vulnerabilità) e dei criteri di eticità (consenso informato; confidenzialità della informazione ed altri); a tale scopo viene auspicata la realizzazione di un fondo europeo destinato alla ricerca traslazionale di nuovi farmaci orfani;

d) la promozione del trasferimento dei risultati delle ricerche nelle cure delle malattie rare e la contestuale adozione di un maggiore rigore nei criteri di valutazione del tasso di innovazione dei farmaci orfani prima della loro immissione sul mercato, garantendo le migliori pratiche cliniche nazionali e internazionali a tutti i pazienti, senza eccezioni o differenze a livello regionale;

e) il monitoraggio dell'efficacia e della tollerabilità dei farmaci concessi ad uso compassionevole o utilizzati in forma *off-label*;

f) il recupero di risorse in grado di sostenere l'onere dei trattamenti orfani attraverso la redistribuzione del carico di spesa per alcune classi di farmaci, di largo impiego e basso costo, dal Servizio sanitario nazionale ai pazienti, ma anche promuovendo campagne affinché grandi aziende, sia farmaceutiche sia produttrici di beni di largo consumo, siano incoraggiate ad «adottare» l'una o l'altra delle malattie orfane, considerando che «l'eticità» di un prodotto, una volta pubblicizzato, può rappresentare un valore aggiunto;

esistono in Europa, per esempio in Francia, forme di autorizzazione di farmaci per queste malattie che ne accelerano la possibilità di accesso per i pazienti: si tratta sostanzialmente di autorizzazioni temporanee concesse quando ancora l'*iter* per la commercializzazione è ancora in corso, a condizione che non esistano valide alternative terapeutiche con prodotti regolarmente validati. Una modalità regolatoria di

questo tipo consente ai «pazienti rari» di avere a disposizione farmaci innovativi e potenzialmente validi in tempi più veloci rispetto a quelli normalmente necessari alla conclusione delle sperimentazioni e dell'*iter* autorizzativo per la commercializzazione, contribuendo a evitare quei «viaggi della speranza» che troppo spesso si rivelano truffe a scapito di famiglie disperate; una razionalizzazione dei processi di autorizzazione è doverosa sempre, ma in particolare in situazioni di complessità come quelle della gran parte delle malattie rare,

impegna il Governo:

ad istituire, a livello nazionale, e a promuovere, a livello regionale, i registri delle patologie rare, in modo da fare chiarezza sul numero reale di pazienti che ne sono affetti, consentendo l'utilizzo mirato delle risorse pubbliche;

ad istituire il comitato nazionale delle malattie rare, presso il Ministero della salute, tenendo conto nella composizione dei rappresentanti delle regioni, dell'Istituto superiore di sanità e delle associazioni di tutela dei malati e delle famiglie, nonché dei rappresentanti dei ministeri competenti in merito;

a dare una definizione in tempi rapidi delle «malattie rare» da includere nell'elenco delle patologie da sottoporre a *screening* neonatale obbligatorio, considerando che la diagnosi prenatale consentirebbe di iniziare precocemente, ove fosse disponibile, la terapia riducendo i danni derivati dalla patologia;

ad assumere iniziative normative che permettano ai farmaci orfani di beneficiare, così come avviene negli Stati Uniti d'America, dell'esenzione dei diritti da versare per l'immissione in commercio, di un'accelerata procedura di registrazione e di un credito di imposta pari al 50 per cento delle spese sostenute per la sperimentazione clinica;

ad attuare ogni iniziativa, anche normativa, finalizzata a facilitare e velocizzare, per questo tipo di patologie, l'accesso a farmaci potenzialmente efficaci di cui si sia rigorosamente accertata la non nocività, limitatamente ai casi in cui manchino valide alternative terapeutiche per cui sia concluso l'*iter* di sperimentazione e autorizzazione al commercio.

(1-00281)

(Nuova formulazione) «Dorina Bianchi, Roccella, Calabrò, Bosco, Saltamartini, Alli».

(10 dicembre 2014)

La Camera,

premesso che:

in Italia si stimano in centinaia di migliaia i pazienti affetti da patologie rare che affrontano spesso difficoltà così pesanti da pregiudicare la qualità della vita di interi nuclei familiari, la realtà lavorativa dei loro componenti e spesso anche la loro sopravvivenza economica. Nel 2001, con il decreto ministeriale n. 279 del 2001 sono state individuate 583 malattie rare e/o gruppi di malattie aventi diritto all'esenzione per le prestazioni sanitarie correlate alla malattia e incluse nei livelli essenziali di assistenza. Molte malattie rare presenti non sono però incluse nell'elenco ministeriale, con drammatiche conseguenze per i pazienti che, pur avendo una malattia rara, non possono beneficiare di alcuna speciale tutela;

la giornata delle malattie rare è uno degli appuntamenti più importanti per chi vive questo problema. Un momento per far arrivare informazioni a decisori politici e pubblici, operatori sanitari e sociali e opinione pubblica;

in occasione della giornata delle malattie rare, durante il convegno organizzato dall'Istituto superiore di sanità «Dalla ricerca scientifica alla tutela delle persone con malattie rare» con cui si è fatto il punto sulla situazione delle malattie rare in Italia, Uniamo – Federazione italiana malattie rare onlus ha illustrato i risultati della conferenza nazionale Europlan II, iniziativa per l'adozione dei piani nazionali per le malattie rare nei paesi dell'Unione Europea. In questo progetto tutti gli attori del sistema nazionale delle malattie rare hanno sviluppato definizioni condivise e strumenti funzionali come contributo all'elaborazione finale del piano nazionale per le malattie rare ancora in attesa di adozione dal 2013. L'obiettivo è rendere il piano rispondente alle necessità e ai reali bisogni dei pazienti, tenendo conto anche delle buone pratiche esistenti;

anche il Ministro della salute Lorenzin, inviando i saluti al presidente dell'Istituto superiore di sanità, Fabrizio Oleari, ha dichiarato che «il tema dell'assistenza rappresenta un bisogno universale sia per i pazienti che per le loro famiglie e il dicastero che rappresento ha sempre dimostrato un'attenzione altissima verso questa tematica, nella consapevolezza che le malattie rare necessitano di politiche specificatamente indirizzate. Frutto di questa speciale sensibilità è stato il Piano nazionale delle malattie rare che, a breve sarà sottoposto al vaglio della Conferenza Stato-Regioni»;

c'è la consapevolezza che si sta attraversando una fase di trasformazione del *welfare*;

è fortemente sentita, anche in campo sanitario, la necessità di innovare e di assumersi nuove responsabilità di rischio, che determini una nuova produzione di valore; in questo senso le malattie rare costituiscono in sé una sfida di sanità pubblica e una sfida sociale e possono essere un campo di sperimentazione dove creare/definire significati condivisi;

i contenuti elaborati e condivisi tra tutti gli attori del «Sistema malattie rare» durante le conferenze Europlan devono costituire un impulso per le istituzioni preposte ed essere fonte di indirizzo nell'elaborazione finale del piano nazionale per le malattie rare e delle politiche socio-sanitarie promosse territorialmente;

continuamente cambiano e nascono nuovi bisogni sociali e di salute che rimangono spesso insoddisfatti perché le risposte a questi bisogni sono superate;

sono questi nuovi bisogni ad assumere oggi un maggior valore e costituire il senso della comunità dei malati rari a cui si devono dare nuove risposte ricche di valore aggiunto;

il valore aggiunto è il grado di soddisfazione e miglioramento del livello di salute ottenuto e percepito dal paziente nel godimento dell'offerta di salute;

l'Europa ha deciso di puntare sulla costruzione di reti quale principio di un'adeguata offerta di salute per i malati affetti da patologie rare, valorizzando la domanda e con essa assegnando al paziente una piena responsabilità,

impegna il Governo:

ad istituire un comitato nazionale, con la partecipazione di tutti i soggetti coinvolti nel settore delle malattie rare, comprese le associazioni dei pazienti, con il compito di:

a) delineare le linee strategiche e le proposte da attuare nei settori della diagnosi e dell'assistenza, della ricerca, della tutela e della promozione sociale, della formazione e dell'informazione;

b) indicare le priorità di impiego delle risorse dedicate alle malattie rare, tenendo conto anche dei dati di monitoraggio e valutazione;

c) prevedere il coinvolgimento dei rappresentanti associativi delle persone con malattia rara nei coordinamenti regionali sulle malattie rare;

a individuare uno *standard* per l'aggiornamento sia dell'elenco delle malattie rare riconosciute che dei livelli essenziali di assistenza, capace di stare al passo con lo sviluppo delle conoscenze scientifiche;

ad individuare un meccanismo capace di modificare il sistema di remunerazione delle prestazioni adeguandolo alla quantificazione della complessità multidisciplinare del paziente;

a definire i criteri minimi che le strutture abilitate ad effettuare le indagini finalizzate alla diagnosi prenatale devono rispettare;

a prevedere che le patologie rare che rientrano nel pannello di *screening* neonatale debbano essere rivalutate periodicamente in base alle nuove conoscenze tecniche ed epidemiologiche posto che è necessario che la scelta delle patologie da includere nello *screening* si basi su criteri a forte evidenza scientifica;

a migliorare e accelerare le procedure nazionali per la definizione del prezzo e del rimborso dei farmaci allo scopo di migliorare l'accesso ai farmaci orfani;

a favorire l'utilizzo *off-label* di farmaci di cui è nota l'efficacia, supportata da evidenze scientifiche, al fine di un eventuale inserimento nella lista del decreto-legge n. 536 del 1996, convertito dalla legge n. 648 del 1996, sviluppando da parte dell'Agenzia italiana del farmaco un'attenzione particolare per le malattie rare.

(1-00373)

«Rondini, Giancarlo Giorgetti, Allasia, Attaguile, Borghesi, Bossi, Matteo Bragantini, Buonanno, Busin, Caon, Caparini, Fedriga, Grimoldi, Guidesi, Cristian Invernizzi, Marcolin, Molteni, Gianluca Pini, Prativiera».

(14 marzo 2014)

La Camera,

premessi che:

la decisione n. 1295/1999/CE del Parlamento europeo e del Consiglio del 29 aprile 1999, che adotta il programma d'azione comunitaria 1999-2003 della Commissione europea, definisce rare le malattie che hanno una prevalenza non superiore a 5 per 10.000 abitanti nell'insieme della popolazione comunitaria;

si tratta di patologie potenzialmente letali o croniche, in gran parte di origine genetica, che comprendono anche rare forme tumorali, malattie autoimmuni, malformazioni congenite o derivate dall'esposizione ambientale durante la gravidanza, patologie di origine infettiva o tossica. Tali malattie, oltre ad essere numerose, sono anche molto eterogenee fra di loro e richiedono un approccio articolato e complesso, basato su interventi specifici e combinati, finalizzati a prevenire un'elevata morbilità e migliorare la qualità di vita delle persone colpite;

è possibile contare circa 5-8 mila diverse malattie rare che, in ambito europeo, colpiscono oltre il 6 per cento della popolazione nelle varie fasi della vita. Sotto questo aspetto è possibile raggruppare le malattie rare in base alla loro prevalenza: bassa (se inferiore a 5 casi ogni 10 mila persone nell'Unione europea; in questa fascia si collocherebbero poco meno di un centinaio di patologie), bassissima (circa un caso ogni 100 mila persone); infine, vi sono migliaia di patologie molto rare che colpiscono solo poche

persone in tutta Europa, e i pazienti affetti da queste ultime malattie risultano inevitabilmente particolarmente isolati e vulnerabili;

in Italia si stimano in circa 2 milioni le persone colpite da queste patologie;

il gruppo di patologie più segnalato sono le malattie del sistema nervoso e degli organi di senso con una percentuale del 26 per cento, a cui seguono le malformazioni congenite (19,7 per cento), le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e i difetti immunitari (17,4 per cento) e le malattie del sangue e degli organi ematopoietici (16,6 per cento). La più larga fetta di queste malattie colpisce i bambini;

la ricerca scientifica europea ha svolto un importante ruolo per migliorare la comprensione dei meccanismi alla base di tali patologie, ma la mancanza di politiche sanitarie adeguate si traduce troppo spesso in diagnosi tardive e difficoltà di accesso alle cure, costringendo i pazienti e le loro famiglie alla difficile ricerca di strutture sanitarie adeguate, mentre talune malattie, se diagnosticate e gestite in tempo, potrebbero essere compatibili con una vita normale;

la carenza di conoscenza sulle malattie rare contribuisce ad aggravare lo stato di salute dei portatori di molte delle malattie rare e conduce a sensibili perdite: ritardi e ricoveri inutili, infinite consulenze specialistiche e prescrizione di farmaci e trattamenti inadeguati;

L'Istituto superiore di sanità ha individuato un elenco di malattie rare esenti dal pagamento del *ticket*. L'elenco comprende attualmente 583 patologie. Alcune regioni italiane hanno, quindi, deliberato esenzioni per patologie ulteriori da quelle previste dal decreto ministeriale n. 279 del 2001;

il decreto ministeriale n. 279 del 2001, «Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie», individua le malattie rare, prevede il diritto all'esenzione per le prestazioni individuate tra quelle incluse nei livelli essenziali e uniformi di assistenza e ha previsto tra l'altro:

a) l'istituzione della «Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare», quale principale strumento di tutela dei pazienti affetti da malattia rara di una rete assistenziale dedicata, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione. La rete nazionale è costituita da presidi accreditati (preferibilmente ospedalieri), appositamente individuati dalle regioni, e da centri interregionali di riferimento, per la formulazione della diagnosi di malattia rara e per l'erogazione delle relative cure in regime di esenzione. Il coordinamento nazionale è affidato al Centro nazionale malattie rare istituito presso l'Istituto superiore di sanità;

b) l'istituzione del registro nazionale delle malattie rare, istituito presso l'Istituto superiore di sanità, che ha obiettivi generali di effettuare la sorveglianza delle malattie rare e di supportare la programmazione nazionale e regionale degli interventi per i soggetti affetti da malattie rare. Il registro mira ad ottenere informazioni epidemiologiche (in primo luogo il numero di casi di una determinata malattia rara e relativa distribuzione sul territorio nazionale) utili a definire le dimensioni del problema, anche al fine di stimare il ritardo diagnostico e la migrazione sanitaria dei pazienti, supportare la ricerca clinica e promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici;

l'accordo Stato-regioni del 10 maggio 2007 ha stabilito l'impegno, da parte delle regioni, di attivare registri regionali o interregionali sulle malattie rare e di garantire il collegamento con il registro nazionale delle malattie rare;

molto resta da fare, anche se importanti passi avanti sono stati realizzati grazie ai registri nazionale e regionali. Come dichiarato dal direttore del Centro nazionale malattie rare dell'Istituto superiore di sanità, Domenico Taruscio, «si può fare di più. Attualmente il Registro sorveglia solo le malattie rare per le quali è prevista la gratuità dell'assistenza da parte del SSN. Proprio per comprendere meglio la natura di queste complesse e poco conosciute patologie sarebbe però auspicabile estendere la sorveglianza a tutto l'universo di tali malattie»;

va, inoltre, evidenziata la differenza di trattamento fra le varie regioni, anche per la mancanza o la non omogenea disponibilità sul territorio nazionale di strutture specialistiche adeguate, nonostante che tutti i cittadini debbano godere dello stesso livello di prestazioni da parte del Servizio sanitario nazionale. Inoltre, diverse regioni fanno lo *screening* neonatale, hanno dei livelli essenziali di assistenza aggiuntivi per le malattie rare e hanno percorsi assistenziali istituiti *ad hoc*;

l'attuale normativa non è in grado di fornire un'assistenza adeguata a molti di questi malati e alle loro famiglie, che troppo spesso si trovano senza un sostegno efficace;

peraltro, non è stato ancora approvato il piano nazionale delle malattie rare, che il nostro Paese avrebbe già dovuto adottare entro il 2013, secondo la raccomandazione del Consiglio d'Europa dell'8 giugno 2009, centrata appunto su un'azione in questo settore;

strettamente correlati alle malattie rare sono i cosiddetti farmaci orfani. Il farmaco orfano è quel farmaco che potenzialmente è utile per trattare una malattia rara, ma non ha un mercato sufficiente per ripagare le spese del suo sviluppo. Si definisce, quindi, farmaco orfano perché manca l'interesse da parte delle industrie farmaceutiche ad investire su un farmaco destinato a pochi pazienti nonostante il farmaco risponda ad un bisogno di salute pubblica;

il regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio del 16 dicembre 1999 ha stabilito i criteri per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani nell'Unione europea, prevedendo opportuni incentivi. I medicinali qualificati come orfani possono, infatti, beneficiare di incentivi messi a disposizione dalla Comunità europea e dagli Stati membri allo scopo di promuovere la ricerca, lo sviluppo e l'immissione in commercio dei medesimi medicinali orfani e, in particolare, delle misure di aiuto alla ricerca a favore delle piccole e medie imprese previste dai programmi quadro di ricerca e sviluppo tecnologico;

l'EMA (European Medicines Agency), ossia l'Agenzia europea dei medicinali, ha previsto, per il 2014, ulteriori importanti sgravi fiscali e incentivi a favore delle imprese che producono e commercializzano farmaci orfani, i farmaci per il trattamento nelle malattie rare;

in ambito europeo, l'assegnazione dell'autorizzazione all'immissione in commercio non implica l'immediata disponibilità del farmaco in tutti i paesi dell'Unione europea. I proprietari dell'autorizzazione all'immissione in commercio devono decidere in anticipo la modalità di commercializzazione del farmaco in ciascun Paese e il farmaco, quindi, dovrà seguire un *iter* specifico, al fine di stabilire le modalità di rimborso e di solito anche il suo costo. Nonostante gli sforzi congiunti, l'eterogeneità di approccio nei diversi Paesi rende ancora problematico l'accesso ai farmaci orfani da parte dei pazienti,

impegna il Governo:

ad includere nei livelli essenziali di assistenza previsti per i soggetti affetti da malattie rare, solo qualora prescritti dai presidi della rete nazionale delle malattie rare, le prestazioni per le terapie riabilitative, le prescrizioni non farmacologiche quali integratori alimentari o specifici alimenti, nonché i farmaci il cui costo è interamente a carico del cittadino, se funzionali al trattamento delle malattie rare;

ad estendere la sorveglianza effettuata dal registro nazionale delle malattie rare a tutte le malattie rare e non solo – come ora previsto – a quelle per le quali è prevista la gratuità dell'assistenza da parte del Servizio sanitario nazionale;

ad aggiornare l'elenco delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo, con cadenza almeno biennale;

ad introdurre una valutazione qualitativa periodica dei centri/presidi accreditati, con il coinvolgimento delle associazioni dei pazienti e degli altri soggetti istituzionali interessati;

ad istituire un comitato nazionale delle malattie rare, con la partecipazione di tutti i soggetti – istituzionali e non – coinvolti nel settore delle malattie rare, con il compito di delineare le linee di indirizzo e le proposte da attuare nei settori della diagnosi e dell'assistenza, della ricerca, della tutela e della promozione sociale, della formazione e dell'informazione e di indicare le priorità di impiego delle risorse dedicate alle malattie rare;

ad approvare il piano nazionale delle malattie rare;

ad individuare gli interventi idonei ad accelerare le procedure di autorizzazione per i nuovi farmaci qualificati come «farmaci orfani»;

ad assumere iniziative dirette a stanziare adeguate risorse finanziarie volte ad incentivare e sostenere, anche attraverso la fiscalità di vantaggio, la ricerca scientifica sui farmaci orfani e per lo sviluppo di nuove terapie;

a prevedere il coinvolgimento nei tavoli decisionali dei rappresentanti delle principali associazioni delle persone affette da malattia rara;

a promuovere l'implementazione dei programmi di formazione e aggiornamento per i professionisti sanitari, con particolare riferimento alla diagnosi precoce e appropriata delle malattie rare;

a verificare i presupposti per riconoscere la sensibilità chimica multipla (mcs) quale malattia rara.

(1-00375)

«Nicchi, Piazzoni, Aiello, Di Salvo, Migliore».

(14 marzo 2014)

La Camera,

premessi che:

il problema delle malattie rare riguarda circa 24 milioni di persone in Europa e oltre 2 milioni di persone in Italia (senza contare il coinvolgimento dei familiari dei malati). Si tratta di patologie alquanto eterogenee fra loro sia nell'eziopatogenesi sia nelle manifestazioni sintomatologiche, che spesso costituiscono causa di mortalità precoce;

ad oggi non esiste una definizione uniforme di malattia rara. L'Organizzazione mondiale della sanità individua come malattie rare un ampio gruppo di patologie (tra le 5.000 e le 6.000), di cui l'80 per cento circa di origine genetica, caratterizzate dalla bassa prevalenza nella popolazione, alcune delle quali aggregabili in aree clinico-terapeutiche (malattie dismetaboliche, anemie congenite, neuropatie ed altre), con particolare concentrazione in determinate aree territoriali e geografiche; sono malattie croniche e invalidanti, con conseguenti specifiche esigenze assistenziali e alti costi sanitari e sociali; sono tuttora spesso prive di

trattamento (malattie orfane) perché, in assenza di incentivi, le imprese farmaceutiche non sono stimolate ad investire in funzione di un mercato che resterebbe comunque molto limitato;

le malattie rare rappresentano un importante e complesso problema sociale ed assistenziale. Trattandosi, infatti, di malattie il più delle volte genetiche, esse pongono difficoltà diagnostiche e attendono i principali risultati terapeutici dallo sviluppo di nuovi farmaci ottenuti attraverso l'impiego di metodologie avanzate (biotecnologie, terapia genica e cellulare) non sempre immediatamente disponibili;

la situazione europea presenta un quadro di quasi 7000 tipi di malattie rare che colpiscono circa 30 milioni di persone di cui 2 milioni in Italia e per far fronte a tali malattie sono nate, in alcuni Paesi, diverse iniziative tese ad incentivare le case farmaceutiche e gli istituti di ricerca nella messa a punto di prodotti o soluzioni specifiche; gli Stati Uniti, l'Australia, il Giappone e l'Unione Europea si sono dotati di apposite legislazioni che favoriscono, con agevolazioni fiscali e commerciali, la creazione di medicinali orfani, cioè probabilmente abili alla terapia di una malattia rara, ma non prodotti per cause commerciali;

in Europa, in particolare, il regolamento (CE) n. 141/2000 ha dato avvio alla fase di definizione di interventi atti a ridurre il disagio dei malati rari e ad aumentare la disponibilità di ausili farmacologici, diagnostici e tecnici che ne migliorassero la qualità della vita;

in Italia, la legge n. 279 del 2001 ha disposto una serie di interventi a livello nazionale che sono stati recepiti solo in parte dal sistema regionalizzato della sanità, ma l'attenzione per le malattie rare a livello legislativo e amministrativo è relativamente recente perché il trattamento di tali malattie, quando possibile, ha un costo per paziente molto più elevato di quello di una malattia comune e tende, quindi, a non essere mai inserito tra le priorità, a meno che la gravità della patologia o l'attivismo dei pazienti non la imponga all'attenzione;

la cosiddetta «Schengen sanitaria», messa in atto con il Consiglio dei ministri del 28 febbraio 2014, che permetterà ai cittadini comunitari di spostarsi oltreconfine per ricevere un'assistenza sanitaria di qualità o in alternativa di usufruire di servizi telemedicina da altri Stati, non è tuttavia priva di regole e paletti, autorizzazioni preventive, tariffe e rimborsi limitati che, tuttavia, escludono dall'applicazione di tale assistenza i servizi «*long term care*», i trapianti d'organo e le vaccinazioni,

impegna il Governo:

ad intervenire con un'iniziativa immediata per assicurare:

a) che l'Italia si doti entro il 2015 di un piano nazionale per le malattie rare da sviluppare in coerenza con le linee guida definite in Europa attraverso il progetto Europlan;

b) l'istituzione e l'implementazione di registri delle malattie rare sviluppati sia su base territoriale (reti regionali di riferimento) che attraverso una catalogazione per patologia;

c) la creazione, su base regionale e nazionale, di un'anagrafe dei portatori di malattia rara così come riconosciuta esclusivamente dai centri di riferimento della malattia o del gruppo di malattie abilitati alla diagnosi per i casi di malattie ultrarare, con incidenza inferiore ad uno su 100.000;

d) l'istituzione e l'implementazione di *network* di ricerca relativi a singole malattie rare o a gruppi di esse che tengano conto dei criteri già definiti in sede europea per l'identificazione di centri e di *network* di eccellenza, facendo sì che tali *network*, oltre a dimostrare il possesso dei requisiti di eccellenza, siano collegati in rete ai rispettivi *network* europei ed internazionali ed abbiano dimensione di norma sovranazionale e nazionale;

e) l'istituzione e l'implementazione di *network* di ricerca pediatriche che rispettino la specificità della popolazione infantile anche in considerazione del fatto che l'80 per cento delle malattie rare sono pediatriche e che solo specifiche competenze create in tale ambito ed in collaborazione con i medici del territorio sono potenzialmente in grado di favorire diagnosi precoci e percorsi terapeutici ottimali;

f) l'identificazione e la validazione della rete dei servizi assistenziali e della rete dei laboratori abilitati alla diagnosi di malattia rara nell'ambito dei principali settori clinicoterapeutici identificabili almeno in macroaree: malattie dismetaboliche, malattie oncologiche rare, malattie neurologiche e malattie ematologiche;

g) la ricognizione delle esistenti biobanche e della loro adeguatezza ad essere utilizzate per la diagnosi precoce ed immediata delle malattie rare, anche attraverso l'identificazione di nuovi *biomarker*, specie in caso di malattie dovute a difetti congeniti dimostrabili in età perinatale, per le quali l'intervento precoce è essenziale per ridurre e prevenire l'insorgenza di gravi *deficit* psicosomatici ed invalidità;

h) la revisione e la messa a punto di tutta la materia relativa all'uso temporaneo di farmaci per portatori di malattie rare, dando attuazione all'articolo 158, comma 10, del decreto legislativo n. 219 del 2006, nonché all'accesso preferenziale all'uso temporaneo dei farmaci per i portatori di malattie rare (definite da una prevalenza di 5 su 10.000, come da regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999);

i) l'obbligatorietà di inserimento di questi farmaci con tempi certi nei prontuari regionali e ospedalieri e la garanzia di accesso alle procedure *off-label*, ai sensi del decreto-legge n. 23 del 1998, convertito, con

modificazioni, dalla legge n. 94 del 1998, per singoli pazienti in caso di emergenza terapeutica per patologia rara;

l) la creazione di una commissione tecnica presso l'Agenzia italiana del farmaco per la valutazione delle autorizzazioni temporanee di utilizzo che comprenda anche competenze etiche e pediatriche;

m) l'esclusione dei farmaci orfani dall'applicazione del decreto-legge n. 98 del 2011, convertito, con modificazioni, dalla legge n. 111 del 2011, relativamente alla spesa ospedaliera;

n) la defiscalizzazione delle spese sostenute in Italia per la ricerca clinica e pre-clinica relativa ai farmaci orfani e alle malattie rare, con particolare attenzione ai progetti rivolti al territorio delle regioni con disavanzo e sottoposte a piani di rientro.

(1-00376) «Palese, Fucci».

(14 marzo 2014)

La Camera,

premessi che:

anche in Italia, ogni anno, si celebra la Giornata mondiale delle malattie rare, istituita per richiamare l'attenzione dei media sulle condizioni dei pazienti con malattie a bassa incidenza, spesso penalizzati per la difficoltà della diagnosi e la scarsa disponibilità di terapie efficaci;

nonostante nel corso degli ultimi anni la ricerca scientifica abbia compiuto notevoli progressi, vi sono ancora moltissimi stati patologici non adeguatamente conosciuti e non ancora classificati, moltissime malattie per le quali non sono possibili né sussidi diagnostici, né adeguate forme di prevenzione, né terapie, ed altre ancora che colpiscono un numero relativamente basso di persone, le cosiddette malattie rare;

una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza, ovvero il numero di casi presenti in un dato momento in una data popolazione, non supera una determinata soglia. Nell'Unione europea (Programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003) questa soglia è fissata allo 0,05 per cento della popolazione, ossia 1 caso su 2.000 abitanti: l'Italia si attiene a tale definizione;

altri Paesi adottano parametri leggermente diversi; negli Usa, ad esempio, una malattia è considerata rara quando non supera la soglia dello 0,08 per cento. La legge giapponese, invece, definisce rara una patologia che comprende meno di 50.000 casi (4/10.000 abitanti) in Giappone;

molte patologie sono però molto più rare, arrivando appena a una frequenza dello 0,001 per cento, cioè un caso ogni 100.000 persone;

le malattie rare talvolta sono fortemente invalidanti e chi ne è colpito spesso non riesce a sopravvivere; la definizione di «rara» non ha agevolato il processo di ricerca e di attenzione sulle cause delle malattie rare, se non da parte di centri privati, con la conseguenza non solo di non offrire al paziente cure adeguate e una diagnosi tempestiva, ma soprattutto di lasciarlo isolato nell'affrontare la propria malattia insieme alla sua famiglia;

la scarsa disponibilità di conoscenze scientifiche, che scaturisce proprio dalla rarità, determina spesso lunghi tempi di latenza tra l'esordio della patologia e la diagnosi, cosa che incide negativamente sulla prognosi del paziente; inoltre, le industrie farmaceutiche, a causa della limitatezza del mercato di riferimento, hanno scarso interesse a sviluppare la ricerca e la produzione dei cosiddetti «farmaci orfani», potenzialmente utili per tali patologie;

l'Unione europea ha indicato le malattie rare tra i temi prioritari del Programma di azione comunitaria in materia di salute 2008-2013. In base a quanto stabilito dai piani di lavoro per l'implementazione del programma in materia di salute, le due principali linee di azione sono rappresentate dallo scambio di informazioni attraverso reti europee già esistenti sulle malattie rare e lo sviluppo di strategie e meccanismi per lo scambio di informazioni e il coordinamento a livello comunitario, al fine di incoraggiare la continuità del lavoro e la cooperazione transnazionale;

in Francia, per esempio, da tempo è stato adottato un piano nazionale per le malattie rare e già dal 1994 è in vigore l'autorizzazione temporanea di utilizzo dei farmaci orfani che ha consentito a più di 400 prodotti farmaceutici di ottenere l'autorizzazione temporanea di utilizzo, permettendo ai pazienti di utilizzarli in media 12 mesi prima dell'ottenimento dell'autorizzazione all'immissione in commercio;

l'autorizzazione temporanea di utilizzo ha come finalità quella di consentire l'utilizzo di un farmaco orfano e/o destinato alla cura di malattie rare o gravi, prima ancora che lo stesso abbia ottenuto l'autorizzazione all'immissione in commercio, purché il farmaco sia in fase di sviluppo e non vi sia una valida alternativa terapeutica garantita da un farmaco regolarmente autorizzato;

nonostante l'Italia sia sempre stata sensibile su questo tema, non solo inserendolo tra i punti fondamentali del piano sanitario nazionale già nel triennio 1998-2000, ma anche predisponendo il regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, con cui si stabiliva l'esenzione dai costi sanitari per circa 350 patologie, a tutt'oggi sono molteplici le malattie rare non ancora riconosciute ed inserite nei livelli essenziali di assistenza;

tra le malattie rare non ancora inserite nei livelli essenziali di assistenza si segnalano a titolo d'esempio: 1) sindrome di acalasia-addisonismo-alacrimia; 2) agenesia del corpo calloso; 3) sindrome di

Aicardi-Goutières; 4) alveolite fibrosante idiopatica; 5) amartomatosi multiple; 6) sindrome di Andermann; 7) anemia aplastica; 8) anemia refrattaria; 9) angioedema acquisito; 10) angiomasosi cistica diffusa dell'osso; 11) anoftalmia/microftalmia/microcornea complex; 12) anomalie dell'apparato ciliare; 13) sindrome da anticorpi anti-fosfolipidi; 14) sindrome da anticorpi anti-sintetasi; 15) aracnodattilia contrattuale congenita; 16) atresie, fistole e duplicazioni del tubo digerente; 17) sindrome di Austin; 18) deficit della beta-ossidazione; 19) sindrome di Byler; 20) Cadasil (Cerebral arteriopathy autosomal dominant with subcortical infarcts and leukoencephalopathy); 21) calcinosi tumorale; 22) sindrome cardio-facciale di Cayler; 23) sindrome di Char; 24) cheratoderma ereditaria palmo-plantare; 25) chronic infantile neurologic cutaneous and articular syndrome (sindrome Cinca); 26) deficit di citocromo C ossidasi; 27) malattia di Coats; 28) sindrome di Cohen; 29) colestasi familiari progressive intraepatiche; 30) complesso Carney; 31) congenital deafness, onycho-osteodystrophy and mental retardation (sindrome Door); 32) coroidite multifocale; 33) coroidite serpiginosa; 34) malattia da corpi poliglucosani; 35) sindrome di Costello; 36) sindrome di Dandy-Walker; 37) sindrome di Danon; 38) sindrome di Dent; 39) sindrome di Desbuquois; 40) difetti congeniti della glicosilazione proteica; 41) displasia neuroectodermica tipo Chime; 42) disgenesia gonadica XX; 43) distonia idiopatica familiare; 44) distrofia neuroassonale infantile; 45) emicrania emiplegica familiare; 46) emi ipertrofia congenita; 47) emiplegia alternante; 48) emosiderosi polmonare idiopatica; 49) estrofia vescicale; 50) eteroplasia ossea progressiva; 51) malattia di Fahr; 52) febbre mediterranea familiare; 53) sindrome da febbre periodica con iper IgD; 54) febbre periodica ereditaria; 55) sindrome FG; 56) fibrodiplosia ossificante progressiva; 57) sindrome di Fine-Lubinsky; 58) galattosialidosi; 59) sindrome di Goldberg-Shprintzen; 60) sindrome di Hallervorden-Spatz; 61) malattia da inclusi neuronali intranucleari; 62) ipertensione arteriosa polmonare idiopatica; 63) sindrome KBG; 64) sindrome di Kenny-Caffey; 65) sindrome di Laron; 66) sindrome di Larsen; 67) sindrome di Lenz; 68) linfedema primario cronico; 69) sindrome di Lowe; 70) sindrome di Lujan-Fryns; 71) macrocefalia-lipomi multipli-emangiomi; 72) sindrome di Mainzer-Saldino; 73) sindrome di Marden-Walker; 74) sindrome megalocornea-ritardo mentale; 75) meloreostosi; 76) sindrome di Menkes; 77) metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina reductasi; 78) metilmalonicoaciduria; 79) sindrome Michelin tire baby; 80) miosite a corpi inclusi; 81) malattia di Mohr; 82) nanismo primordiale microcefalico osteodisplastico (MOPD); 83) sindrome di Nasu-Hakola; 84) neuropatia ereditaria sensoriale ed autonoma; 85) neutropenia cronica idiopatica grave; 86) sindrome del nevo basocellulare; 87) sindrome di Nijmegen; 88) sindrome di Ondine; 89) sindromi oro-facio-digitali; 90) paralisi bulbare progressiva; 91) sindrome di Pendred; 92) Pfeiffer, sindrome di gruppo «sindromi con (prevalente) cranio sinostosi»; 93) deficit di piruvato decarbossilasi; 94) sindrome di Pitt-Rogers-Danks; 95) poichiloderma congenito; 96) progeria; 97) sindrome di Prune Belly; 98) rachitismo vitamina D dipendente tipo I; 99) sindrome di Refetoff; 100) rene policistico autosomico recessivo; 101) sindrome di Rhotmund-Thomson; 102) sindrome di Schnitzler; 103) sclerosi sistemica; 104) sindrome di Senior-Loken; 105) sindrome di Shprintzen-Goldberg; 106) sindrome di Shwachman-Diamond; 107) siringomielia-siringobulbia; 108) sindrome di Sotos; 109) tubulopatie primitive/congenite e altre;

nonostante il decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, (recante «Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie») prevedesse testualmente che «I contenuti del presente regolamento sono aggiornati, con cadenza almeno triennale, con riferimento all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche, ai dati epidemiologici relativi alle malattie rare e allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici di cui all'articolo 1, comma 28, della legge 23 dicembre 1996, n. 662, e successive modificazioni e integrazioni», ad oggi non si è proceduto ad alcun aggiornamento, sebbene già il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri del 23 aprile 2008, mai, peraltro, entrato in vigore, recasse, all'allegato 7, un aggiornamento delle malattie riconosciute come rare, individuando altre 109 patologie ad integrazione dell'allegato 1 del decreto ministeriale n. 279 del 2001;

per le patologie rare molto spesso non vi sono delle cure specifiche anche se la ricerca lavora continuamente per trovare delle cure efficaci;

in questo contesto si inseriscono i cosiddetti farmaci orfani, farmaci che servono alla cura di patologie rare, ma che faticano ad incontrare l'interesse economico delle case farmaceutiche, a causa della frammentazione delle singole patologie rare;

a livello europeo, nel 2000 è stato pubblicato il regolamento (CE) n. 141/2000 concernente i medicinali orfani con l'istituzione della procedura comunitaria per l'assegnazione della qualifica di medicinale orfano. Per svolgere questa attività è stato istituito, nell'ambito dell'European Medicines Agency (EMA), il Committee for orphan medicinal products (Comp),

impegna il Governo:

a porre in essere tutte le iniziative necessarie per garantire la presa in carico dei malati affetti da malattie rare e delle loro famiglie, in particolare attraverso l'accesso alle cure e all'assistenza materiale, economica e psicologica, in modo da ottemperare alle indicazioni dell'Unione europea;

ad assumere iniziative dirette ad aggiornare l'allegato n. 1 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità n. 279 del 2001, contenente l'elenco delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo, con cadenza annuale e non più triennale, prevedendo l'inserimento nello stesso di altre malattie rare finora escluse e, in particolare, delle 109 malattie rare inserite nel sopra citato elenco dal decreto del Presidente del Consiglio dei ministri del 23 aprile 2008;

ad adottare iniziative che consentano l'accesso universale allo *screening* neonatale che sarebbe in grado di individuare precocemente nei neonati decine di malattie metaboliche ereditarie, evitando così gravissimi stati di invalidità;

ad adottare le iniziative necessarie affinché le diagnosi di malattia rara siano effettuate dai presidi della rete di cui all'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, sulla base di appositi protocolli diagnostici e affinché gli stessi presidi della rete provvedano all'emissione della relativa certificazione di malattia rara con validità illimitata nel tempo e su tutto il territorio nazionale, al fine di assicurare l'erogazione a totale carico del Servizio sanitario nazionale di tutte le prestazioni incluse nei livelli essenziali di assistenza;

ad adottare le iniziative necessarie per assicurare l'immediata disponibilità e gratuità delle prestazioni e l'aggiornamento dei prontuari terapeutici, prevedendo che i farmaci commercializzati in Italia che abbiano ottenuto riconoscimento di farmaco orfano dall'Agenzia europea dei medicinali (EMA) siano forniti gratuitamente ai soggetti portatori delle patologie, a cui la registrazione fa riferimento e che, pertanto, possano essere inseriti nel prontuario nazionale dei farmaci nelle fasce esenti da compartecipazione alla spesa;

a portare a conclusione, il prima possibile, l'*iter* d'adozione del piano nazionale sulle malattie rare, concertando con le regioni un monitoraggio periodico delle fasi di attuazione;

a rafforzare le funzioni del Centro nazionale malattie rare presso l'Istituto superiore di sanità, al fine di perfezionare il monitoraggio delle patologie e del funzionamento dei servizi, affinché siano resi omogenei su tutto il territorio nazionale l'accesso e l'assistenza ai pazienti affetti da tali patologie;

ad adottare le iniziative necessarie per favorire la ricerca clinica e preclinica finalizzata alla produzione dei farmaci orfani, prevedendo che, 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 applichi un sistema di incentivi e di agevolazioni fiscali per le spese sostenute per l'avvio e la realizzazione di progetti di ricerca.

(1-00377)

«Lenzi, Miotto, Amato, Argentin, Burtone, Carnevali, Capone, Casati, D'Incecco, Grassi, Murer, Sbröllini».
(14 marzo 2014)

La Camera,

premesse che:

sono tra le 6000 e 8000 le malattie rare esistenti in Italia, di queste circa 500 sono state regolarmente catalogate e sono individuabili, attraverso caratteristiche e sintomi specifici e sono esenti da *ticket*;

una malattia è definita rara, ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000, quando questa non supera la soglia fissata, dal sopra citato regolamento, dello 0,05 per cento della popolazione, ovvero 5 casi ogni 10.000 abitanti; nell'80 per cento dei casi la malattia rara ha un'origine genetica, quindi fin dalla nascita gran parte delle malattie rare sono invalidanti;

studi recenti hanno evidenziato che le persone colpite da malattie rare in Italia sarebbero 2 milioni, nel 70 per cento dei casi si tratta di bambini;

la lista delle malattie rare individuate si allunga di mese in mese perché nuove patologie vengono riconosciute; in tale ambito, infatti, risulta fondamentale anticipare la diagnosi in quanto significa migliorare la risposta del paziente;

essere affetti da una malattia rara significa ancora troppo spesso avere una malattia dal nome impronunciabile, sconosciuta persino alla gran parte dei medici, non avere un farmaco per curarla e, in quattro casi su dieci, di non disporre neanche di un nome con cui definirla;

il fatto che circa 500 malattie siano riconosciute ed inserite nell'elenco nazionale delle patologie rare, sulle 6000- 8000 malattie rare esistenti in Italia, ha come diretta conseguenza che migliaia di persone non riescono ad ottenere il riconoscimento della loro condizione e, quindi, sono esclusi dai programmi nazionali di assistenza ed esenzione dal *ticket* sanitario;

in data 20 marzo 2008, con proprio atto, l'Aifa-Agenzia italiana del farmaco, ha stabilito le «Linee guida per la classificazione e conduzione degli studi osservazionali sui farmaci»;

il Ministro della salute, Beatrice Lorenzin, in più occasioni ha dichiarato che, attraverso l'adozione del

nuovo patto della salute, si sarebbe proceduto all'aggiornamento del decreto che individua i livelli essenziali di assistenza e l'elenco delle malattie rare, un decreto che non viene aggiornato da quasi 15 anni, una costante questa del Servizio sanitario pubblico, come già si è verificato con il nomenclatore tariffario di protesi e ausili;

il mancato aggiornamento periodico dell'elenco delle malattie rare ha fatto sì che le regioni procedessero ad aggiornamenti, con il risultato di un'inaccettabile differenziazione dei malati basata sulla residenza regionale; questo ha prodotto una varietà di: tempistiche per la commercializzazione dei nuovi farmaci innovativi; difformità nell'identificazione dei centri di riferimento per la diagnosi e la cura; criteri di rimborsabilità di un farmaco anche molto diversi da quelli definiti dall'Agenzia italiana del farmaco;

è inaccettabile e in aperta violazione dell'articolo 32 della Costituzione che, in materia di malattie rare e in nome di un malinteso federalismo, si assista a sistemi sanitari differenti nelle diverse regioni d'Italia con evidenti diseguaglianze nelle garanzie e nei servizi offerti ai cittadini;

è, altresì, inaccettabile il ritardo dell'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare, spesso basato su logiche ragionieristiche di contabilità, che, applicate alla tutela della salute e diritto alla cura, rappresentano la negazione di un diritto sancito dalla Costituzione;

appare, quindi, necessario procedere all'immediato aggiornamento dell'elenco delle malattie rare e che questo avvenga con cadenza almeno annuale, d'intesa con le associazioni dei famigliari affetti da malattie rare;

non sono ammissibili ritardi nell'aggiornamento della rete nazionale delle malattie rare e delle esenzioni delle relative prestazioni sanitarie; quando una malattia rara è riconosciuta e certificata dai presidi della rete, questa deve essere inserita in tempo reale nel registro nazionale delle malattie rare, evitando lungaggini burocratiche che nulla hanno a che fare con l'identificazione della malattia rara;

appare improrogabile l'istituzione di un fondo nazionale che potrebbe essere finanziato con una percentuale congrua non inferiore al 20 per cento delle quote versate dalle industrie farmaceutiche per le procedure di registrazione e di variazione dei prodotti medicinali;

un ruolo chiave e strategico assume la ricerca clinica o preclinica finalizzata alla produzione di farmaci orfani svolta da soggetti pubblici e privati. Coloro che svolgono tali attività o che investono in ricerca sulle malattie rare o su farmaci orfani devono poter contare su un adeguato sistema di incentivi fiscali da rivolgere prioritariamente verso i soggetti pubblici;

in particolare, nell'ambito della ricerca e della produzione di farmaci orfani, andrebbe sviluppato ulteriormente il sostegno allo Stabilimento chimico farmaceutico militare in rapporto al Servizio sanitario nazionale rafforzando, da parte dello Stabilimento, la produzione e la ricerca dei cosiddetti «farmaci orfani» che le industrie farmaceutiche non possono o vogliono continuare a produrre,

impegna il Governo:

a provvedere immediatamente all'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare e che a questo si proceda con cadenza almeno annuale, d'intesa con le associazioni dei famigliari degli affetti da malattie rare;

a garantire l'aggiornamento della rete nazionale delle malattie rare e delle esenzioni, nonché delle relative prestazioni sanitarie, predisponendo tutti gli atti necessari affinché quando una malattia rara è riconosciuta e certificata dai presidi della rete, questa sia inserita in tempo reale, nel registro nazionale delle malattie rare, snellendo *iter* burocratici che nulla hanno a che vedere con l'identificazione della malattia rara;

a prevedere l'istituzione di un apposito fondo nazionale, cofinanziato nella misura del trenta per cento dalle regioni, che potrebbe essere finanziato, oltre che da una quota del Fondo sanitario nazionale, anche da una percentuale non inferiore al 20 per cento delle quote versate dalle industrie farmaceutiche per le procedure di registrazione e di variazione dei prodotti medicinali;

a garantire un adeguato sistema di incentivi fiscali che sostengano lo sviluppo della ricerca sulle malattie rare e sui farmaci orfani svolta in particolare da soggetti pubblici;

a prevedere ulteriori forme di sostegno, anche attraverso apposite intese, allo Stabilimento chimico farmaceutico militare in rapporto al Servizio sanitario nazionale per lo sviluppo ulteriore della produzione e ricerca dei cosiddetti «farmaci orfani» che le industrie farmaceutiche non possono o non vogliono continuare a produrre per pura logica mercantile;

a procedere in tempi brevi a una definizione delle malattie rare da includere nell'elenco delle patologie da sottoporre a *screening* neonatale obbligatorio, allo scopo di avere una diagnosi precoce capace di attivare immediatamente le terapie per affrontare efficacemente la patologia;

ad istituire il centro nazionale per le malattie rare presso il Ministero della salute, composto da rappresentanti delle regioni, dell'Istituto superiore di sanità e delle associazioni di tutela delle persone affette da malattie rare, nonché dai rappresentanti dei Ministeri competenti, chiamandolo a svolgere, tra le altre, le seguenti attività: coordinamento delle attività degli enti che svolgono attività di ricerca, promuovendo l'attività di aggiornamento dei dati presso medici e operatori sanitari; aggiornamento del registro delle malattie rare di

cui all'articolo 3 del regolamento adottato con decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, aggiornando, al contempo, l'elenco delle malattie rare e il registro nazionale dei farmaci orfani; istituzione di un centro di documentazione sulle malattie rare e i farmaci orfani; raccolta di informazioni aggiornate sulle strutture nonché sui servizi diagnostici ed essenziali a livello nazionale e internazionale, anche in collaborazione con le associazioni dei pazienti affetti da malattie rare; promozione delle attività di formazione per medici o operatori sanitari in materia di prevenzione, diagnosi e assistenza socio sanitaria anche di tipo domiciliare; definizione di parametri e criteri per l'elaborazione di linee guida e protocolli più avanzati sulle malattie rare; elaborazione di linee di indirizzo e proposte da attuare nei settori della diagnosi e dell'assistenza, ricerca, tutela e promozione sociale, formazione e informazione e sistema informativo; priorità di impiego delle risorse dedicate alle malattie rare, tenendo conto anche dei dati di monitoraggio e valutazione;

ad attivare iniziative finalizzate a rendere le persone con malattie rare consapevoli dei propri diritti e delle proprie potenzialità;

a coinvolgere i rappresentanti associativi delle persone con malattie rare nei tavoli decisionali;

ad introdurre la valutazione qualitativa periodica dei centri e dei presidi anche attraverso il pieno coinvolgimento delle associazioni dei pazienti e degli altri soggetti interessati della rete;

a favorire, per quanto di sua competenza, l'*iter* delle proposte di legge di iniziativa parlamentare allo scopo di procedere all'approvazione della normativa in materia di malattie rare e farmaci orfani in tempi certi, evitando ritardi che si ripercuotono sul diritto alla salute di tanti cittadini;

a prevedere la gratuità delle procedure di registrazione e di variazione dei prodotti medicinali destinati alla cura delle malattie rare.

(1-00378)

«Silvia Giordano, Loreface, Cecconi, Baroni, Dall'Osso, Di Vita, Grillo, Mantero, Colonnese, Castelli».

(14 marzo 2014)