

DISEGNO DI LEGGE

d'iniziativa della senatrice BIANCONI

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 15 MARZO 2013

Incentivi alla ricerca e accesso alle terapie nel settore delle malattie rare. Applicazione dell'articolo 9 del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999

ONOREVOLI SENATORI. -- Il presente disegno di legge si pone l'obiettivo di introdurre nell'ordinamento italiano una disciplina organica a sostegno della cura e della ricerca nel campo delle malattie rare. Nonostante infatti l'incidenza minima delle singole patologie si contano ormai intorno alle 6.000-7.000 malattie rare, per un totale di circa 1.500.000 pazienti in Italia, ai quali è doveroso e urgente garantire l'accesso a tutte le informazioni e le terapie disponibili, stimolando inoltre la ricerca e produzione di nuovi farmaci per la loro cura.

In generale, la cura o almeno il controllo clinico delle malattie rare pone problemi del tutto particolari in quanto:

a) trattasi di malattie il più delle volte genetiche che pongono pertanto difficoltà diagnostiche e che attendono i principali risultati terapeutici dallo sviluppo di nuovi farmaci ottenuti attraverso l'impiego di metodologie avanzate (biotecnologie, terapia genica, cellulare e così via) non sempre immediatamente disponibili;

b) trattasi di malattie croniche ed invalidanti, con conseguenti specifiche esigenze assistenziali ed alti costi sanitari e sociali;

c) sono tuttora spesso prive di trattamento (malattie orfane) perché, in assenza di incentivi, le aziende farmaceutiche non sono stimolate a investire in funzione di un mercato che resterebbe comunque molto limitato.

A ciò si aggiungono numerose difficoltà di accesso alle terapie esistenti, che in Italia sono spesso accentuate dalla avanzata fase di decentramento che ha attribuito responsabilità regionali anche in questo settore. Può succedere infatti che i pazienti non abbiano accesso ai farmaci disponibili per varie ragioni che comprendono:

a) alto costo e non disponibilità del farmaco nel mercato nazionale;

b) farmaco escluso dalle liste di rimborsabilità perché generalmente non essenziale ma essenziale per quella specifica patologia;

c) trattamento non farmacologico (è il caso di alcuni alimenti o integratori che sono salvavita per alcuni portatori di malattie dismetaboliche non inseriti tra i presidi sanitari);

d) farmaco disponibile solo in forma galenica ma assenza di farmacie ospedaliere con competenze locali che possano produrlo.

Sono stati numerosi i disegni di legge presentati sull'argomento fin dalla XIII Legislatura nel tentativo di colmare le lacune normative esistenti e, conseguentemente, di far fronte a tali problematiche e alle difficoltà dei soggetti affetti da malattie rare e delle loro famiglie. Tutti questi anni, pur non avendo ancora portato all'approvazione definitiva di una legge, hanno sicuramente

aumentato nel legislatore la consapevolezza e la conoscenza del tema e delle possibili soluzioni normative.

Nella XIV Legislatura, infatti, la Commissione Igiene e Sanità del Senato è giunta all'approvazione unanime -- solo in prima lettura -- di un testo, ripresentato poi nella XV Legislatura e abbinato ad un ulteriore disegno di legge sottoscritto da quasi tutti i membri della Commissione stessa.

Il presente disegno di legge, nel riproporre numerose delle disposizioni contenute nei due citati disegni di legge, mira ad introdurre alcune misure ulteriori per una più completa disciplina della materia.

In particolare esso si propone i seguenti obiettivi:

1) garantire la disponibilità delle cure e l'immediato accesso ai nuovi farmaci da parte dei cittadini italiani portatori di malattie rare;

2) favorire la ricerca e lo sviluppo di nuovi farmaci e terapie da parte delle aziende e centri di ricerca operanti in Italia, attraverso l'istituzione del Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare (articolo 5) e del Fondo nazionale per l'impiego dei farmaci orfani (articolo 6).

Il disegno di legge prevede inoltre la costituzione di Consorzi regionali per la ricerca clinica nel settore delle malattie rare in cui confluiscono competenze dell'Università, dei Centri clinici di ricerca, delle aziende farmaceutiche, della regione, delle Aziende sanitarie locali (ASL) e delle associazioni di pazienti. Tali Consorzi dovrebbero attrarre investimenti pubblici e privati e svolgere funzione di riferimento per l'organizzazione di *trial* clinici (articolo 7).

Il disegno di legge prevede altresì l'istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare (articolo 8); l'adozione da parte del Governo, su proposta del Ministro della salute, di un Piano nazionale per le malattie rare (articolo 10); incentivi per le imprese farmaceutiche che intendano svolgere studi finalizzati alla scoperta e produzione di farmaci orfani (articolo 11); gratuità del farmaco riconosciuto orfano per i soggetti portatori di malattie rare (articolo 12)

DISEGNO DI LEGGE

Capo I

DEFINIZIONI E AMBITO DI APPLICAZIONE

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, sono considerate rare le malattie a rischio di vita o gravemente invalidanti che colpiscono non più di cinque su diecimila individui nell'Unione europea.

2. Il Servizio sanitario nazionale garantisce i benefici e le speciali tutele di cui alla presente legge ai soggetti affetti dalle malattie rare inserite nell'elenco allegato al regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279.

Art. 2.

(Ambito di applicazione)

1. La presente legge si applica ai farmaci orfani, inclusi i farmaci destinati all'uso pediatrico, come definiti dal citato regolamento (CE) n. 141/2000, il cui impiego sia finalizzato alla cura ed alla guarigione delle malattie rare.

2. La designazione di «farmaco orfano» è attribuita dal Comitato per i medicinali orfani, istituito presso l'Agenzia europea per i medicinali (EMA) ai sensi dell'articolo 4 del citato regolamento (CE) n. 141/2000.

Art. 3.

(Livelli essenziali di assistenza per le malattie rare)

1. Le persone affette da malattie rare hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione alla spesa per tutte le prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per la diagnosi, il trattamento, il monitoraggio dell'evoluzione della malattia e la prevenzione degli aggravamenti, incluse le prestazioni riabilitative e di assistenza protesica.

2. Entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, l'Agenzia italiana del farmaco (AIFA), definisce l'elenco dei farmaci classificati nella classe di cui all'articolo 8, comma 10, lettera c), della legge 24 dicembre 1993, n. 537, erogabili ai soggetti affetti da malattie rare anche con finalità sintomatiche e di sollievo.

3. Con la procedura prevista dall'articolo 1, comma 169, della legge 30 dicembre 2004, n. 311, anche al fine di garantire che le modalità di erogazione delle prestazioni sanitarie a favore delle persone affette da malattie rare siano uniformi sul territorio nazionale, coerentemente con le risorse programmate per il Servizio sanitario nazionale, entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, sono fissati gli *standard* qualitativi e quantitativi stabiliti dai livelli essenziali di assistenza relativi alle malattie rare.

Art. 4.

(Protocollo personalizzato)

1. I presidi della rete regionale per le malattie rare, istituiti ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, sono parte integrante della rete nazionale e formulano, dal momento della diagnosi della malattia rara, un piano assistenziale personalizzato.
2. Il piano assistenziale personalizzato, previo consenso del paziente, è trasmesso all'azienda sanitaria locale (ASL) di residenza, che ne garantisce l'attuazione assicurando l'integrazione tra gli attori coinvolti e provvedendo, qualora necessario, ad attivare le procedure per il riconoscimento dello stato di *handicap* ai sensi della legge 5 febbraio 1992, n. 104.
3. L'ASL competente, in attuazione del piano assistenziale personalizzato, garantisce le necessarie prestazioni ambulatoriali, semiresidenziali, residenziali e domiciliari di cura e di riabilitazione nonché l'integrazione socio-sanitaria.
4. La regione disciplina le modalità per l'individuazione del responsabile dell'attuazione del piano assistenziale personalizzato.

Capo II

INCENTIVI PER LA RICERCA

Art. 5.

(Istituzione del Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare e per lo sviluppo e l'accesso ai medicinali orfani)

1. È istituito, presso il Ministero della salute, un Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare e per la ricerca, lo sviluppo e l'accesso dei pazienti ai medicinali orfani.
2. Su parere del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 8, il Fondo di cui al comma 1 è prioritariamente destinato alle seguenti attività:
 - a) studi collaborativi nazionali e internazionali per ricerche cliniche;
 - b) ricerca di base nell'ambito della genetica e della fisiopatologia delle malattie rare;
 - c) sviluppo di sistemi innovativi di diagnosi, prognosi e terapia delle malattie rare;
 - d) attività di ricerca e sviluppo nell'ambito dei sistemi sanitari dedicati e dell'economia sanitaria;
 - e) studi preclinici e clinici promossi nel settore relativo alle malattie rare e allo sviluppo di farmaci orfani, d'intesa con i programmi per la ricerca indipendente gestiti dall'AIFA;
 - f) studi osservazionali e raccolta dei dati relativi ai farmaci utilizzati a scopo compassionevole non ancora commercializzati in Italia;
 - g) programmi di somministrazione controllata di farmaci non compresi nelle classi A ed H dei prontuari terapeutici nazionale e regionali e relativi dispositivi per il monitoraggio domiciliare delle terapie;
 - h) programmi di informazione per i pazienti affetti da malattie rare e programmi di formazione sulle malattie rare.

Art. 6.

(Fondo nazionale per l'impiego dei farmaci orfani)

1. Al fine di assicurare che il diritto di accesso ai farmaci orfani sia garantito equamente nelle diverse regioni e in ogni periodo dell'anno è istituito, presso il Ministero della salute, un Fondo nazionale per l'impiego, a carico del Servizio sanitario nazionale, di farmaci orfani che hanno ottenuto tale designazione da parte del Comitato di cui all'articolo 2, comma 2.
2. Con decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, da adottare entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, sono stabilite le modalità e i criteri di finanziamento del Fondo di cui al comma 1. Le risorse di tale Fondo, integrative rispetto a quelle distribuite alle regioni per l'assistenza sanitaria, sono ripartite esclusivamente in funzione di parametri epidemiologici o eventi straordinari che determinano il fabbisogno specifico per le malattie rare da trattare.

Art. 7.

(ConSORZI regionali per la ricerca clinica nel settore delle malattie rare)

1. Allo scopo di facilitare l'organizzazione di studi clinici nel settore delle malattie rare, le regioni istituiscono consorzi regionali o interregionali di ricerca a cui possono partecipare le università, i centri di ricerca, i centri interregionali di riferimento per le malattie rare istituiti ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, le ASL e altri soggetti, pubblici e privati, che effettuano attività di ricerca nel campo delle malattie rare.
2. I consorzi di cui al comma 1 non hanno scopo di lucro, hanno personalità giuridica propria, si dotano di apposito statuto e svolgono le proprie funzioni utilizzando finanziamenti pubblici e privati coerentemente con gli indirizzi definiti dal Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 8.
8. La durata dei consorzi è vincolata all'espletamento delle ricerche per le quali sono stati costituiti.

Art. 8.

(Istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare)

1. Con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri, presso il Ministero della salute è istituito il Comitato nazionale per le malattie rare, che si articola nel Consiglio strategico e nel Consiglio tecnico-scientifico per le malattie rare.
2. Il Consiglio strategico è presieduto dal Ministro della salute ovvero dal sottosegretario delegato.
3. Il Consiglio strategico è composto da:
 - a) il coordinatore degli assessori regionali alla sanità con funzioni di vicepresidente;
 - b) due assessori regionali nominati dalla Conferenza dei presidenti delle regioni e delle province autonome;
 - c) il presidente dell'Istituto superiore di sanità;
 - d) il presidente del Consiglio superiore di sanità.
4. Possono essere invitati a partecipare alle riunioni del Consiglio strategico gli esperti che di volta in volta si rendono necessari.
5. Il Consiglio strategico svolge le seguenti funzioni:
 - a) definisce gli indirizzi generali sulle priorità di intervento;
 - b) approva la relazione sull'attività svolta;
 - c) approva le linee prioritarie della ricerca scientifica in materia di malattie rare.
6. Il Consiglio tecnico-scientifico per le malattie rare è composto da 13 esperti nel settore di cui:
 - a) tre nominati, rispettivamente, dal Ministro della salute, dal Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca e dal Ministro dello sviluppo economico;
 - b) sei designati dalla Conferenza dei presidenti delle regioni e delle province autonome;
 - c) due rappresentanti di associazioni nazionali di pazienti affetti da malattie rare;
 - d) uno designato dall'AIFA;
 - e) il direttore del Centro nazionale delle malattie rare di cui all'articolo 9.
7. Il Consiglio tecnico-scientifico per le malattie rare ha compiti di indirizzo programmatico nei settori sanitario e sociale di specifica rilevanza per i pazienti affetti da malattie rare e le loro famiglie, e svolge in particolare le seguenti attività:
 - a) definisce gli obiettivi del Piano nazionale per le malattie rare, le azioni prioritarie, il sistema di monitoraggio e di valutazione;
 - b) determina criteri e priorità di utilizzo del Fondo di cui all'articolo 5;
 - c) promuove attività di prevenzione, diagnosi precoce e *screening* per le malattie rare e definisce parametri e criteri per la valutazione delle priorità e degli obiettivi delle suddette attività, anche in collaborazione con organismi nazionali ed internazionali;
 - d) promuove l'elaborazione e la diffusione di linee guida;
 - e) propone, con cadenza annuale, l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare allegato al regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;
 - f) realizza il raccordo fra la rete nazionale delle malattie rare e quella esistente nell'ambito dell'Unione europea, collaborando con la Commissione europea e le altre strutture internazionali a fini di ricerca e sanità pubblica e per tutte le azioni di cooperazione che si rendono necessarie;
 - g) promuove a livello nazionale ed internazionale i rapporti con le associazioni dei pazienti affetti da malattie rare, al fine di promuovere la consapevolezza dei medesimi riguardo alla tutela della propria salute e della qualità della vita;
 - h) può avvalersi di specifici gruppi di lavoro per l'espletamento delle sue funzioni.

8. Possono essere invitati a partecipare alle riunioni del Consiglio tecnico-scientifico gli esperti che di volta in volta si rendono necessari.

Art. 9.

(Centro nazionale delle malattie rare)

1. Il Centro nazionale delle malattie rare, istituito presso l'Istituto superiore di sanità (ISS), di seguito denominato «Centro nazionale», svolge attività di ricerca, sorveglianza, consulenza e documentazione, finalizzate alla prevenzione, alla diagnosi, al trattamento, alla valutazione e al controllo nel settore delle malattie rare e dei farmaci orfani.
2. Il Centro nazionale svolge le seguenti funzioni:
 - a) realizza attività di ricerca scientifica sulle malattie rare e sui farmaci orfani;
 - b) collabora con la rete nazionale delle malattie rare a fini di ricerca e sanità pubblica;
 - c) cura il mantenimento e 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; a tal fine le regioni inviano al citato Registro i dati epidemiologici con cadenza semestrale;
 - d) cura il mantenimento e l'aggiornamento del Registro nazionale dei farmaci orfani assicurando il collegamento con l'AIFA e con l'EMA;
 - e) organizza programmi per il controllo esterno di qualità sulla diagnostica di laboratorio delle malattie rare;
 - f) elabora e diffonde linee guida in materia di malattie rare in collaborazione con il Consiglio tecnico-scientifico, con la rete nazionale delle malattie rare e con gli altri organismi nazionali e internazionali competenti in materia;
 - g) raccoglie e fornisce informazioni aggiornate sulle malattie rare e sui farmaci orfani, anche in collaborazione con la rete nazionale delle malattie rare;
 - h) promuove e realizza attività di formazione rivolte ai medici e agli operatori socio-sanitari relative alla prevenzione, alla diagnosi, al trattamento e all'assistenza socio-sanitaria delle malattie rare;
 - i) promuove e realizza attività di comunicazione e di informazione rivolte ai cittadini e agli operatori sanitari e sociali.

Art. 10.

(Piano nazionale per le malattie rare)

1. Il Governo, su proposta del Ministro della salute, predispose il Piano nazionale per le malattie rare.
2. Il Piano nazionale per le malattie rare è allegato al Piano sanitario nazionale ed è approvato unitamente ad esso con le procedure fissate dall'articolo 1, comma 5, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502.
3. Il Piano nazionale per le malattie rare ha durata triennale ed è adottato dal Governo entro il 30 novembre dell'ultimo anno di vigenza del Piano precedente.
4. Il Piano nazionale per le malattie rare può essere modificato nel corso del triennio con la procedura di cui al comma 2.
5. Il Piano nazionale per le malattie rare persegue i seguenti obiettivi:
 - a) assicurare la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi tempestiva, il trattamento e la riabilitazione ai pazienti affetti da malattie rare;
 - b) garantire equo accesso ai servizi socio-sanitari a tutti i pazienti affetti da malattie rare sul territorio nazionale;
 - c) migliorare la qualità della vita dei pazienti affetti da malattie rare e dei loro familiari.
6. Il Piano nazionale per le malattie rare indica:
 - a) le aree prioritarie di intervento e le azioni necessarie per la sorveglianza delle malattie rare, la diffusione dell'informazione sulle malattie rare diretta alla popolazione ed agli operatori socio-sanitari, la formazione di medici e di figure professionali coinvolte nell'assistenza, l'accesso al trattamento, inclusi i farmaci, la prevenzione e l'accesso ad una diagnosi tempestiva, il supporto alla ricerca di base clinica, sociale e di sanità pubblica relativa alle malattie rare;
 - b) le istituzioni responsabili delle specifiche azioni;
 - c) il sistema di monitoraggio e di valutazione annuale del Piano medesimo.

Art. 11.

(Incentivi per le imprese)

1. Le imprese farmaceutiche che intendono svolgere studi finalizzati alla scoperta ovvero alla registrazione e alla produzione di farmaci orfani accedono agli incentivi stabiliti dal decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 14 del 18 gennaio 2001.

2. Entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca prevede, con proprio decreto, che per ciascuna delle tipologie di attività di cui al comma 21 dell'articolo 5 del citato decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000, siano concesse, nella forma del contributo alla spesa, secondo le sottoelencate percentuali sui costi ammissibili e, comunque, fino ad un massimo del 25 per cento, le seguenti ulteriori agevolazioni:

a) 10 per cento per progetti di ricerca presentati da piccole e medie imprese, così come definite all'articolo 21 del citato decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000, e successive modificazioni. A tal fine, per i progetti proposti congiuntamente da più imprese, tutte le imprese proponenti devono possedere i parametri dimensionali di cui al citato articolo 21; tali limiti non si applicano alle imprese farmaceutiche operanti nel settore delle malattie rare;

b) 10 per cento per le attività di ricerca da svolgere nei centri accreditati di alta qualificazione nelle regioni di cui all'articolo 107, paragrafo 3, lettera a), del Trattato sul funzionamento dell'Unione europea, indicate all'articolo 22 del citato decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000;

c) 5 per cento per le attività di ricerca da svolgere nelle regioni di cui all'articolo 107, paragrafo 3, lettera c), del predetto Trattato, indicate all'articolo 22 del citato decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000;

d) 10 per cento per i progetti per i quali ricorra almeno una delle seguenti condizioni:

1) previsione dello svolgimento di una quota di attività non inferiore al 10 per cento dell'intero valore del progetto stesso da parte di uno o più *partner* di altri Stati membri della Unione europea, purché non vi siano rapporti di partecipazione azionaria o di appartenenza al medesimo gruppo industriale tra l'impresa richiedente e il *partner*;

2) previsione dello svolgimento di una quota di attività non inferiore al 10 per cento dell'intero valore del progetto stesso da parte di enti pubblici e privati di ricerca o università;

3) previsione di attività relative allo sviluppo di farmaci orfani e di sistemi per il monitoraggio domiciliare delle terapie.

Art. 12.

(Gratuità dei farmaci orfani e prontuari terapeutici)

1. I farmaci commercializzati in Italia che hanno ottenuto dall'EMA il riconoscimento di farmaco orfano sono classificati dall'AIFA nella classe di cui all'articolo 8, comma 10, lettera a) della legge 24 dicembre 1993, n. 537, e sono forniti gratuitamente ai soggetti portatori delle patologie a cui la registrazione fa riferimento.

2. Le regioni assicurano nei prontuari terapeutici territoriali e ospedalieri la disponibilità e la gratuità di farmaci, di alimenti, di dispositivi medici e di altre sostanze attive inseriti nella classe di cui all'articolo 8, comma 10, lettera a), della legge 24 dicembre 1993, n. 537 e di quelli di cui all'articolo 3, comma 2, della presente legge, utili per la cura sintomatica e di supporto esclusivamente dei soggetti portatori di malattie rare, come previsto dai protocolli e dalle linee guida stabiliti a livello nazionale e regionale.

3. Con apposito accordo sancito dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano sono definite le modalità di accesso dei soggetti affetti da malattie rare ai farmaci inseriti nell'elenco di cui all'articolo 1, comma 4, del decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito, con modificazioni, dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648, nonché ai farmaci registrati all'estero o inseriti in protocolli clinici di sperimentazione di cui sia documentata l'efficacia terapeutica per specifiche patologie rare.

4. In deroga alle vigenti disposizioni in materia di prescrizioni farmaceutiche il medico può, in una sola ricetta, prescrivere fino a sei confezioni di medicinali relativi a una malattia rara.

5. I farmaci necessari per la conduzione di protocolli clinici non sperimentali prescritti dai presidi della rete nazionale delle malattie rare previsti dal regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, sono forniti direttamente dai presidi sanitari, anche tramite le farmacie territoriali.

Art. 13.

(Copertura finanziaria)

1. Il Comitato interministeriale per la programmazione economica, in attuazione dell'articolo 1, comma 34, della legge 23 dicembre 1996, n. 662, su proposta del Ministro 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, vincola, per un importo non inferiore a 40 milioni di euro annui, una quota del Fondo sanitario nazionale per la realizzazione delle finalità di cui alla presente legge.