

## DISEGNO DI LEGGE

**d'iniziativa del senatore DE POLI**

*COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 10 APRILE 2013*

**Disposizioni in favore della ricerca sulle malattie rare, della loro prevenzione e cura, per l'istituzione di un fondo a ciò destinato nonché per l'estensione delle indagini diagnostiche neonatali obbligatorie**

ONOREVOLI SENATORI. -- Fin dalla XIII legislatura si cerca di richiamare l'attenzione su una tematica importantissima che purtroppo non ha ancora ottenuto adeguata considerazione da parte del legislatore: le malattie rare. L'associazione culturale «Giuseppe Dossetti: I valori. Tutela e sviluppo dei diritti» ha avuto un ruolo indispensabile nel suscitare e sviluppare le tematiche che hanno portato alla redazione della presente proposta di legge per la realizzazione del diritto alla salute per tutti i cittadini, stabilito dall'articolo 32 della Costituzione.

Il 29 febbraio 2008 si è celebrata la Giornata europea delle malattie rare: per la prima volta organizzazioni di pazienti di diversi Paesi in rappresentanza di una grande varietà di malattie rare hanno collaborato in grande scala per un'importante campagna in favore della ricerca in materia. Nella maggior parte dei Paesi europei ed extraeuropei (ad esempio, anche in Canada) si sono tenuti conferenze stampa e *forum* di discussione e si sono organizzate marce e raccolte di fondi, al fine di migliorare la conoscenza dei bisogni delle persone colpite da una malattia rara.

Le malattie rare sono una serie di patologie diverse tra loro e accomunate dal fatto di interessare un numero limitato di persone, da cui la loro definizione di «rare».

Il numero delle malattie rare è stimato dall'Organizzazione mondiale della sanità intorno a 5.000, l'80 per cento delle quali di origine genetica, anche se il manifestarsi delle patologie e la loro concentrazione cambiano a seconda dei Paesi interessati.

Il Congresso degli Stati Uniti d'America, per esempio, ha fissato la soglia dei 200.000 casi rapportati alla popolazione totale, mentre il Parlamento europeo ha definito un limite di prevalenza non superiore ai 5 casi per ogni 10.000 abitanti degli Stati membri dell'Unione.

Le malattie rare, purtroppo, sono fortemente invalidanti e chi ne è colpito spesso non riesce a sopravvivere.

L'arbitraria 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 che incidono 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.

La rarità incide anche sulle possibilità della ricerca clinica, in quanto la valutazione di nuove terapie è spesso resa difficoltosa dall'esiguo numero di pazienti arruolabili nei *trial* clinici.

Il ricorso a una casistica multicentrica può, inoltre, diminuire la qualità dello studio, in quanto i criteri di reclutamento e di trattamento dei pazienti da sottoporre a *trial* clinici possono essere disomogenei.

La rarità della malattia fa scaturire un'altra conseguenza per la stessa, ovvero l'essere «orfana», in quanto non riceve le attenzioni e il sostegno economico-sociale adeguati.

L'incapacità dello Stato di sopperire alle esigenze dei cittadini esige un'appropriata risposta legislativa in grado di salvaguardare il malato e di sostenerlo durante l'evolversi della malattia.

L'Italia è sempre stata sensibile a questo tema, inserendolo tra i punti fondamentali del Piano sanitario nazionale già nel triennio 1998-2000, elaborato dall'allora Ministro della sanità Rosy Bindi.

In seguito, grazie al regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, lo stesso Ministero ha stabilito l'esenzione dai costi sanitari per circa 350 patologie, ma soprattutto è stato istituito il Registro nazionale delle malattie rare presso l'Istituto superiore di sanità, il quale è destinato a raccogliere i dati epidemiologici forniti dai vari centri regionali, al fine di avere una visione organica delle malattie rare e di favorire, conseguentemente, la ricerca su di esse.

Negli ultimi anni, anche grazie alla continua attività di sensibilizzazione portata avanti dalle associazioni dei pazienti, sono stati raggiunti importanti risultati per sopperire alle esigenze di coloro che sono affetti da patologie rare, tra cui si ricordano, a titolo esemplificativo, le importanti risorse impegnate per la ricerca nella legge n. 296 del 2006 (legge finanziaria 2007) e l'istituzione, presso l'Istituto superiore di sanità, del Centro nazionale per le malattie rare.

A livello europeo l'attenzione verso le malattie rare sta crescendo rapidamente: la Commissione europea ha avviato una consultazione pubblica sul tema «Malattie rare: una sfida per l'Europa», che si concluderà con l'adozione di una comunicazione su un'azione europea nel campo delle malattie rare.

Anche a livello dei singoli Stati membri ci sono segnali importanti di una crescente attenzione e sensibilità delle forze politiche verso tali patologie.

Si ricordano, a titolo di esempio, oltre alla Francia, che già da tempo si è dotata di un Piano nazionale per le malattie rare, la Spagna, il cui Ministro della salute ha recentemente annunciato l'istituzione di un gruppo di lavoro finalizzato allo sviluppo di una strategia nazionale per le malattie rare; il Belgio, in cui è stata istituita una Commissione nazionale per le malattie rare e i farmaci orfani, composta da rappresentanti delle organizzazioni dei pazienti, dell'industria, dei centri terapeutici e delle farmacie ospedaliere e da membri del Parlamento, al fine di sviluppare una strategia finalizzata a incrementare l'attenzione per le problematiche connesse alle malattie rare e al rimborso dei farmaci orfani; anche in Romania è stata presentata, alla fine del 2007, una proposta di piano nazionale per le malattie rare, attualmente all'esame del Ministro della salute.

La presente proposta di legge definisce, all'articolo 1, cosa si intende per malattia rara e per farmaco orfano, sulla base di quanto previsto dal regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999.

In precedenza il legislatore si era preoccupato di garantire ai pazienti affetti da malattie rare una vasta gamma di esenzioni e di agevolazioni rispetto alla disciplina ordinaria derivante dal Servizio sanitario nazionale, erogando altresì somme dilazionate. La presente proposta di legge, aumentandone le finalità e le dotazioni, prospetta ben due Fondi (articolo 2, Fondo per le malattie rare e articolo 3, Fondo per la cura e il sostegno dei pazienti affetti da malattie rare) stanziati *ope legis* a vantaggio dei cittadini affetti da tali patologie.

Nell'articolo 4 si definiscono i criteri e le funzioni del Comitato nazionale per le malattie rare, che ha compiti di indirizzo tecnico e programmatico nei settori sanitario e sociale di specifica rilevanza per i cittadini affetti da malattie rare e per le loro famiglie, con particolare riguardo alla formulazione degli obiettivi del Piano nazionale per le malattie rare, nonché di gestione dei citati Fondi di cui agli articoli 2 e 3.

Il Piano nazionale di cui agli articoli 5 e 6 indica le priorità strategiche di intervento, anche ai fini di una progressiva riduzione delle disuguaglianze sociali e territoriali nei confronti dei soggetti affetti da malattie rare, per garantire loro un equo accesso ai servizi socio-sanitari sul territorio nazionale e per migliorare la qualità della loro vita e di quella dei loro familiari, assicurando, altresì, la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi tempestiva, il trattamento e la riabilitazione dei pazienti.

All'articolo 7, dopo aver fissato i criteri in base ai quali le malattie sono definite rare, si prevede che i livelli essenziali di assistenza (LEA) socio-sanitari e socioassistenziali relativi alle medesime malattie sono posti a carico del Servizio sanitario nazionale.

Affinché si possa accedere ai LEA, occorrerà la certificazione, con validità illimitata, da parte del centro di coordinamento regionale di competenza di cui all'articolo 7, comma 5, lettera b), valida su tutto il territorio nazionale al fine di evitare una discriminazione di trattamento per coloro che sono affetti dalla medesima patologia, ma che risiedono in regioni diverse.

Tale certificazione è essenziale perché consente l'assistenza domiciliare integrata, l'assistenza scolastica domiciliare e facilitazioni per l'accesso al telestudio, al telelavoro e alle tecnologie informatiche. Se si pensa, infatti, che soprattutto i bambini vengono colpiti da queste malattie, risulta essenziale garantire loro uno stile di vita il più possibile normale, facendo in modo che ad essi siano garantiti gli stessi diritti dei loro coetanei, come quello allo studio.

I centri di coordinamento regionali, inoltre, con la collaborazione dei servizi territoriali, dovranno assicurare prestazioni ambulatoriali, semiresidenziali, residenziali e domiciliari di diagnostica, di terapia medica e di riabilitazione, oltre a garantire la disponibilità di centri diurni di ospitalità e favorire l'accesso per coloro che, affetti da malattie rare, presentano disabilità fisica o mentale.

Altro aspetto fondamentale della presente proposta di legge è l'istituzione del Centro nazionale per le malattie rare (articolo 8), presso l'Istituto superiore di sanità, il quale, oltre a svolgere attività di ricerca e a coordinare le attività, provvede all'istituzione e all'aggiornamento del Registro nazionale per le sperimentazioni cliniche, nonché alla cura e all'aggiornamento del Registro nazionale dei farmaci orfani.

Ulteriore ruolo determinante del Centro nazionale per le malattie rare sarà la definizione delle malattie rare da includere nell'elenco di quelle da sottoporre a *screening* neonatale obbligatorio: infatti, nonostante la scarsa attività di ricerca e di produzione dei cosiddetti «farmaci orfani», sono attualmente disponibili trattamenti di riconosciuta efficacia per alcune malattie rare, in particolare di tipo metabolico. La diagnosi neonatale consentirebbe di salvare la vita dei bambini affetti dalle forme più gravi di tali malattie e otterrebbe il beneficio di iniziare precocemente la terapia prima che i danni causati dalla malattia ai diversi organi interessati siano irrimediabili.

Il Centro nazionale potrà inoltre sviluppare tutte le potenzialità della collaborazione con il mondo dell'associazionismo, sia con le associazioni dei pazienti e delle famiglie, sia con le associazioni della società civile, come l'associazione culturale «Giuseppe Dossetti: I valori. Tutela e sviluppo dei diritti», che hanno stimolato il dibattito sulla ricerca e sulla cura delle malattie rare, contribuendo a dare piena attuazione al dettato della nostra Carta fondamentale in tema di tutela della salute in favore di tutti gli individui.

Garantire la diagnosi di malattia rara e prestazioni appropriate e omogenee sull'intero territorio nazionale ed effettuare indagini diagnostiche neonatali allargate su tutti i nuovi nati nel territorio nazionale, integrative di quelle già obbligatorie per legge, con particolare riguardo alle malattie rare di origine genetica per le quali è disponibile un trattamento di riconosciuta efficacia, sono i principi ispiratori dell'articolo 9.

L'articolo 10 prevede che nei corsi di laurea e di diploma afferenti alle facoltà universitarie di medicina e chirurgia, di farmacia, di scienze matematiche, fisiche e naturali, di psicologia, di sociologia, di scienze della formazione e di scienze della comunicazione siano inseriti insegnamenti finalizzati all'acquisizione di conoscenze e di competenze di base e applicate sulle malattie rare.

Si prevedono, inoltre, apposite norme per la formazione e per l'informazione delle categorie di personale potenzialmente interessate e coinvolte dal fenomeno delle malattie rare quali ad esempio gli insegnanti, finalizzate a consentire l'acquisizione di conoscenze e di competenze di base e applicate su tali malattie.

All'articolo 11 si prevede la defiscalizzazione degli oneri per la ricerca e la produzione di farmaci orfani. Ciò è ormai imperativo in quanto il cittadino affetto da malattia rara si attende dalla ricerca aperture diagnostiche oggi impensate e il nostro Paese e la nostra industria devono essere messi in condizione di reinvestire in ricerca e in sviluppo e in particolare nel Mezzogiorno se possibile.

Onorevoli colleghi, questi cittadini e le loro famiglie hanno aspettato fin troppo e lo Stato non può più disinteressarsi di loro.

## **DISEGNO DI LEGGE**

### **Art. 1.**

#### *(Definizioni)*

1. Ai fini della presente legge e ai sensi di quanto previsto dal regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, si intende per:

- a) malattia rara: la patologia che comporta un rischio di vita o gravemente invalidante per l'essere umano e che colpisce non più di cinque individui su diecimila nell'ambito dei Paesi membri dell'Unione europea;
- b) farmaco orfano: il medicinale destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di una patologia di cui alla lettera a), o destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di un'affezione che comporta una minaccia per la vita, seriamente debilitante ovvero grave e cronica, e la cui produzione e immissione sul mercato, in mancanza di specifici incentivi, risultano finanziariamente svantaggiose per le imprese farmaceutiche a causa della domanda insufficiente a coprire i relativi oneri.

## **Art. 2.**

### *(Istituzione del Fondo per le malattie rare)*

1. È istituito, nello stato di previsione del Ministero della salute, il Fondo per le malattie rare, di seguito denominato «Fondo», con una dotazione pari a 500 milioni di euro per ciascuno degli anni 2014, 2015 e 2016 e destinato, in attuazione delle finalità della presente legge, a:
- a) promuovere lo sviluppo delle attività di ricerca sulle malattie rare e sui farmaci orfani;
- b) garantire l'attuazione delle indagini diagnostiche neonatali previste dall'articolo 9, comma 2, lettera c);
- c) garantire il funzionamento del Centro nazionale per le malattie rare istituito ai sensi dell'articolo 8;
- d) garantire l'attuazione degli interventi di formazione e di informazione sulle malattie rare previsti dall'articolo 10;
- e) garantire l'accesso dei pazienti affetti da malattie rare ai farmaci orfani;
- f) garantire l'attuazione delle azioni e dei programmi individuati dal Piano nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 5;
- g) consentire la defiscalizzazione degli oneri relativi alla ricerca industriale sui farmaci orfani ai sensi dell'articolo 11.
2. Il Fondo è gestito dal Ministro della salute, d'intesa con il Comitato nazionale per le malattie rare istituito ai sensi dell'articolo 4 e con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano.

## **Art. 3.**

### *(Istituzione del Fondo per la cura e il sostegno dei pazienti affetti da malattie rare)*

1. È istituito, nello stato di previsione del Ministero della salute, il Fondo per la cura e il sostegno dei pazienti affetti da malattie rare, di seguito denominato «Fondo terapia», con una dotazione pari a 500 milioni di euro per ciascuno degli anni 2014, 2015 e 2016, allo scopo di:
- a) consentire la tempestiva prestazione delle cure idonee e la costante assistenza terapeutica dei pazienti;
- b) garantire ai pazienti l'erogazione dei medicinali, dei dispositivi medici e dei servizi diagnostici, assistenziali e riabilitativi necessari;
- c) agevolare la reperibilità e la disponibilità dei dispositivi e servizi di cui alla lettera b) presso le strutture del Servizio sanitario nazionale.
2. Il Fondo terapia è gestito dal Ministro della salute, d'intesa con il Comitato nazionale per le malattie rare istituito ai sensi dell'articolo 4 e con la Conferenza permanente per il rapporto tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano.

## **Art. 4.**

### *(Comitato nazionale per le malattie rare)*

1. Con decreto del Ministro della salute è istituito il Comitato nazionale per le malattie rare, di seguito denominato «Comitato», composto, oltre che dallo stesso Ministro con funzioni di presidente e dal Presidente dell'Istituto superiore di sanità che svolge funzioni di vice presidente, da ventitré membri individuati con le seguenti modalità:
- a) un rappresentante per ognuno dei seguenti Ministeri:
- 1) Ministro della salute;
  - 2) Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca;
  - 3) Ministro dello sviluppo economico;
  - 4) Ministro per le pari opportunità;

- b) sette membri tecnici, di cui tre provenienti dall'Istituto superiore di sanità e indicati dal presidente del medesimo Istituto, e quattro nominati dal Ministro della salute sulla base delle specifiche competenze e della validità curriculare;
  - c) cinque membri designati dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, scelti tra gli assessori regionali;
  - d) tre membri indicati dalle associazioni dei pazienti affetti da malattie rare e due membri indicati dalle associazioni per la tutela dei diritti dei malati scelti sulla base delle specifiche competenze e della validità curriculare tra i soggetti che negli otto anni precedenti alla data di entrata in vigore della presente legge hanno intrapreso iniziative per promuovere l'adozione di interventi legislativi in favore della ricerca sulle malattie rare;
  - e) un rappresentante dell'Agenzia italiana del farmaco;
  - f) un revisore contabile per la gestione del Fondo e del Fondo terapia, designato dal Ministro dell'economia e delle finanze.
2. Il Comitato ha compiti di indirizzo tecnico e programmatico nei settori sanitario e sociale di specifica rilevanza per i cittadini affetti da malattie rare e per le loro famiglie, con particolare riguardo alla formulazione degli obiettivi del Piano nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 5, nonché di gestione del Fondo e del Fondo terapia.
3. Per realizzare i compiti di cui al comma 2 del presente articolo, il Comitato può avvalersi delle competenze tecnicoscientifiche del Centro nazionale per le malattie rare istituito ai sensi dell'articolo 8.
4. Il Comitato propone criteri di priorità per l'attività finanziata dal Fondo in base:
- a) alle esigenze socio-assistenziali connesse all'attuazione delle disposizioni previste dall'articolo 7, commi 3, lettere e), f) e g), 4 e 6 d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, tenendo conto della previsione programmatica delle medesime esigenze;
  - b) alle esigenze scientifiche determinate dalle scarse conoscenze sulle malattie rare ai fini di un adeguato intervento socio-sanitario.
5. Il Comitato elabora, altresì, d'intesa con il Centro nazionale istituito ai sensi dell'articolo 8, i criteri per la redazione delle linee guida previste dall'articolo 6, comma 1, lettera f).
6. Il Comitato dispone l'assegnazione ai pazienti delle somme del Fondo terapia, al fine di consentire la tempestività delle cure necessarie.
7. Il Comitato dispone l'assegnazione delle somme del Fondo e ne verifica l'utilizzo al fine di garantire il funzionamento del Centro nazionale istituito ai sensi dell'articolo 8.

## **Art. 5.**

### *(Piano nazionale per le malattie rare)*

1. Il Governo, su proposta del Ministro della salute, sentite le Commissioni parlamentari competenti per materia, le quali si esprimono entro trenta giorni dalla data di trasmissione dell'atto, e tenuto conto dalle proposte presentate dalle regioni, entro il medesimo termine, predispone il Piano nazionale per le malattie rare, di seguito denominato «Piano». A decorrere dal secondo anno di adesione al Piano, le regioni presentano le loro proposte entro il 31 luglio dell'ultimo anno di vigenza del Piano precedente.
2. Il Governo, ove si discosti dal parere delle Commissioni parlamentari espresso ai sensi del comma 2, è tenuto a darne motivazione.
3. Il Piano è adottato ai sensi dell'articolo 1 della legge 12 gennaio 1991, n. 13, e successive modificazioni, d'intesa con la Conferenza unificata di cui all'articolo 8 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, e successive modificazioni.
4. Il Piano ha durata triennale ed è adottato dal Governo entro il 30 novembre dell'ultimo anno di vigenza del Piano precedente.
5. Il Piano può essere modificato nel corso del triennio con la procedura di cui ai commi 1, 2 e 3.
6. Il Piano persegue i seguenti obiettivi:
- a) assicurare la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi tempestiva, il trattamento e la riabilitazione dei pazienti affetti da malattie rare;
  - b) garantire ai pazienti affetti da malattie rare un equo accesso ai servizi socio-sanitari esistenti nel territorio nazionale;
  - c) migliorare la qualità della vita delle persone affette da malattie rare e dei loro familiari.
7. Il Piano individua:

- a) le aree prioritarie di intervento e le azioni necessarie per la sorveglianza delle malattie rare, per la diffusione dell'informazione sulle malattie rare diretta alla popolazione generale e agli operatori socio-sanitari, per la formazione dei medici e delle figure professionali coinvolte nell'assistenza, per l'accesso al trattamento sanitario, inclusi i farmaci orfani, per la prevenzione e per l'accesso a una diagnosi tempestiva, nonché per il supporto alla ricerca di base, clinica, sociale e di sanità pubblica sulle malattie rare;
- b) le istituzioni responsabili delle specifiche azioni realizzate ai sensi della lettera a);
- c) la quota di finanziamento per le diverse aree di intervento, individuate ai sensi della lettera a), per la durata del Piano medesimo;
- d) il sistema di monitoraggio e di valutazione, annuale e finale, del Piano medesimo.

#### **Art. 6.**

##### *(Contenuti specifici del Piano)*

1. In attuazione di quanto disposto dall'articolo 5, commi 6 e 7, il Piano, in particolare:
  - a) individua le priorità strategiche di intervento, anche ai fini di una progressiva riduzione delle disuguaglianze sociali e territoriali nei confronti dei pazienti affetti da malattie rare;
  - b) stabilisce la quota di finanziamento per ciascun anno di validità del Piano medesimo;
  - c) prevede azioni finalizzate ad aumentare le conoscenze epidemiologiche sulle malattie rare, in modo da sviluppare una nomenclatura ed una classificazione adeguate per tali malattie, nonché ad implementare il Registro nazionale delle malattie rare, istituito ai sensi dell'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;
  - d) stabilisce gli indirizzi relativi alla formazione di base e continua degli operatori sanitari, finalizzati, in particolare, alla precoce individuazione delle malattie rare;
  - e) prevede interventi finalizzati a migliorare l'accesso al trattamento e la qualità dell'assistenza sanitaria, anche attraverso la realizzazione di progetti di interesse sovregionale;
  - f) predispose specifiche linee guida, corredate dai relativi percorsi diagnostico-terapeutici, allo scopo di favorire, all'interno di ciascuna struttura sanitaria, lo sviluppo di modalità sistematiche di revisione e di valutazione della pratica clinica e assistenziale e di assicurare l'applicazione dei livelli essenziali di assistenza socio-sanitari e socio-assistenziali per le malattie rare di cui all'articolo 7;
  - g) individua le azioni da intraprendere per promuovere l'informazione sulle malattie rare, ai sensi dell'articolo 10;
  - h) prevede azioni finalizzate all'introduzione e allo sviluppo di indagini diagnostiche generalizzate sulla popolazione in età neonatale e in età adulta, ai sensi degli articoli 8 e 9;
  - i) individua le azioni e i programmi finalizzati allo sviluppo delle attività di ricerca sulle malattie rare nonché di ricerca e di produzione dei farmaci orfani.

#### **Art. 7.**

##### *(Livelli essenziali di assistenza per le malattie rare)*

1. Le prestazioni concernenti i livelli essenziali di assistenza socio-sanitari e socio-assistenziali per le malattie rare sono poste a carico del Fondo sanitario nazionale e del Fondo nazionale per le politiche sociali, di cui all'articolo 59, comma 44, della legge 27 dicembre 1997, n. 449.
2. Entro due mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Presidente del Consiglio dei ministri, sentito il Ministro della salute, provvede a modificare il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 29 novembre 2001, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 33 dell'8 febbraio 2002, al fine di inserire le malattie rare nell'ambito di applicazione dei livelli essenziali di assistenza.
3. La certificazione di malattia rara, emessa ai sensi dell'articolo 9, comma 4, dà diritto:
  - a) all'esenzione dalla partecipazione al costo della spesa sanitaria;
  - b) all'immediato accesso ai nuovi farmaci orfani registrati ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999;
  - c) all'esenzione dalla partecipazione al costo per l'acquisto dei presidi sanitari necessari al trattamento e alla tutela della qualità della vita;
  - d) alla defiscalizzazione dei costi derivanti dai consumi di energia elettrica utilizzata per il funzionamento di macchine e di presidi sanitari resi necessari dallo stato di malattia;
  - e) all'assistenza domiciliare integrata;
  - f) all'assistenza scolastica domiciliare;
  - g) a facilitazioni per l'accesso al telestudio, al telelavoro e alle tecnologie informatiche.

4. I centri di coordinamento regionale individuati ai sensi del comma 5, lettera b), con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano prestazioni ambulatoriali, semiresidenziali, residenziali e domiciliari di diagnostica, di terapia medica, di riabilitazione e socio-assistenziali nei casi in cui lo stato di salute dei pazienti affetti da malattie rare consenta che tali prestazioni siano erogate in regime di non ricovero e attuano meccanismi per garantire la reperibilità degli operatori addetti all'erogazione delle medesime prestazioni.

5. La rete nazionale delle malattie rare, istituita ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, è ristrutturata in:

- a) una rete verticale composta dai centri di eccellenza individuati e accreditati dalle regioni in base a criteri di esperienza e di competenza oggettivamente comprovate;
- b) reti orizzontali localizzate vicino al luogo di residenza o di domicilio del paziente, costituite dagli ospedali e dalle reti di cure primarie dei distretti sanitari del territorio di competenza, comprendenti medici di medicina generale, pediatri di libera scelta, medici specialisti, professionisti sanitari e sociali ed educatori. Ciascuna regione individua un centro di coordinamento regionale della rispettiva rete assistenziale.

6. I centri di coordinamento regionale, individuati ai sensi del comma 5, lettera b), con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano la disponibilità di centri diurni di ospitalità e ne garantiscono l'accesso ai pazienti affetti da malattie rare che presentano disabilità fisiche o mentali.

7. L'attribuzione della relativa categoria di invalidità alle persone affette da malattie rare, di competenza delle commissioni medico-legali ai sensi dell'articolo 4 della legge 5 febbraio 1992, n. 104, avviene sulla base di apposite linee guida emanate dal Ministro della salute, sulla base di criteri indicati dal Comitato.

## **Art. 8.**

### *(Centro nazionale per le malattie rare)*

1. Con decreto del Ministro della salute, è istituito il Centro nazionale per le malattie rare, di seguito denominato «Centro nazionale», con sede presso l'Istituto superiore di sanità, organo di raccordo dei centri di coordinamento regionale individuati ai sensi dell'articolo 7, comma 5, lettera b), che svolge le seguenti funzioni:

- a) assicura il collegamento e il reciproco flusso informativo con il Comitato allo scopo di contribuire alla definizione appropriata e aggiornata dei criteri per l'utilizzo del Fondo;
- b) svolge attività di ricerca, di sorveglianza, di consulenza e di documentazione finalizzate alla prevenzione, alla diagnosi, al trattamento, alla valutazione e al controllo nei settori delle malattie rare e dei farmaci orfani sia direttamente sia coordinando l'attività di altri enti dei medesimi settori, secondo i compiti istituzionali dell'Istituto superiore di sanità;
- c) cura la tenuta e l'aggiornamento del Registro nazionale delle malattie rare, istituito ai sensi dell'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, sulla base del flusso dei dati epidemiologici obbligatoriamente inviati dai registri interregionali previsti dal medesimo articolo 3;
- d) aggiorna con cadenza annuale l'elenco delle malattie rare diagnosticate sul territorio nazionale predisposto ai sensi dell'articolo 4 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;
- e) istituisce e aggiorna il Registro nazionale delle sperimentazioni cliniche per il trattamento delle malattie rare, condotte in conformità a quanto disposto dal decreto legislativo 24 giugno 2003, n. 211;
- f) cura e aggiorna il Registro nazionale dei farmaci orfani istituito presso l'Istituto superiore di sanità;
- g) mediante il collegamento con i centri di eccellenza e di coordinamento regionale della Rete nazionale individuati ai sensi dell'articolo 7, comma 5, lettere a) e b):
  - 1) elabora i criteri e le procedure per assicurare il flusso informativo da e verso i centri di cui all'alinea della presente lettera, ai sensi di quanto previsto dall'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;
  - 2) 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;
  - 3) promuove attività di formazione per medici e per operatori sanitari concernenti la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e l'assistenza socio-sanitaria, anche di tipo domiciliare, delle malattie rare, ai sensi dell'articolo 10, comma 5;

- 4) promuove attività di comunicazione e di informazione rivolte al pubblico sulle malattie rare;
  - 5) promuove attività in ambito scientifico e socio-sanitario in collaborazione con le associazioni di pazienti affetti da malattie rare;
  - h) d'intesa con il Comitato:
    - 1) definisce i parametri e i criteri per l'elaborazione di specifiche linee guida nonché di appositi protocolli diagnostici e terapeutici, promuovendone e assicurandone l'elaborazione per singole malattie rare o per gruppi di malattie rare;
    - 2) definisce i parametri e i criteri per garantire e per verificare la qualità delle attività diagnostiche relative alle malattie rare;
    - 3) definisce e aggiorna l'elenco delle malattie rare per le quali rendere obbligatoria l'indagine diagnostica neonatale generalizzata, secondo i criteri stabiliti dall'articolo 9, comma 2, lettera c);
    - i) promuove i rapporti con le istituzioni, con gli enti e con le associazioni nazionali e internazionali operanti nel settore delle malattie rare, al fine di rafforzare la collaborazione scientifica nonché di accrescere la disponibilità di dati clinici e di prestazioni per i pazienti affetti da malattie rare.
2. Per lo svolgimento delle funzioni di cui al comma 1 il Centro nazionale si avvale del personale di ruolo dell'Istituto superiore di sanità, può assumere personale con contratti di lavoro a tempo determinato per specifiche attività, in conformità a quanto previsto dal regolamento di organizzazione del medesimo Istituto, di cui al decreto del Presidente della Repubblica 20 gennaio 2001, n. 70, e usufruisce di risorse derivanti da attività intramurarie ed extramurarie dello stesso Istituto, nonché delle risorse del Fondo.

#### **Art. 9.**

##### *(Diagnostica e certificazione)*

1. Allo scopo di garantire prestazioni appropriate e omogenee sull'intero territorio nazionale, le diagnosi di malattia rara sono effettuate dai centri di coordinamento regionale della Rete nazionale individuati ai sensi dell'articolo 7, comma 5, lettera b), sulla base dei protocolli diagnostici elaborati ai sensi dell'articolo 8, comma 1, lettera h), numero 1).
2. L'attività diagnostica dei centri di coordinamento regionale di cui al comma 1 è aggiornata in base allo sviluppo delle conoscenze scientifiche al fine di:
  - a) ampliare il numero delle malattie rare diagnosticabili;
  - b) effettuare diagnosi precoci rispetto all'esordio e all'evoluzione clinica della malattia;
  - c) effettuare indagini diagnostiche neonatali generalizzate, integrative di quelle già obbligatorie per legge, su tutti i nuovi nati nel territorio nazionale, con particolare riguardo alle malattie rare di origine genetica per le quali è disponibile un trattamento di riconosciuta efficacia;
  - d) ampliare l'applicabilità delle procedure diagnostiche.
3. L'aggiornamento delle attività diagnostiche di cui al comma 2 è attuato secondo le modalità definite dal comma 1.
4. I centri di coordinamento regionale di cui al comma 1 emettono, sulla base della diagnosi, la relativa certificazione di malattia rara, che ha validità illimitata nel tempo e per tutto il territorio nazionale, e ne danno comunicazione scritta al Centro nazionale per l'inclusione di tali patologie nel Registro nazionale di cui all'articolo 8, comma 1, lettera c).

#### **Art. 10.**

##### *(Formazione e informazione)*

1. Nei corsi di laurea e di diploma afferenti alle facoltà universitarie di medicina e chirurgia, di farmacia, di scienze matematiche, fisiche e naturali, di psicologia, di sociologia, di scienze della formazione e di scienze della comunicazione sono inseriti insegnamenti finalizzati all'acquisizione di conoscenze e di competenze di base e applicate sulle malattie rare.
2. Presso gli ordini professionali competenti per i laureati nelle discipline di cui al comma 1 sono istituite specifiche attività di educazione e di formazione continue sulle malattie rare.
3. Le scuole di ogni ordine e grado sono tenute a inserire nei rispettivi programmi didattici iniziative volte a trasmettere e a diffondere conoscenze relative ai pazienti affetti da malattie rare.
4. Il Centro nazionale cura la diffusione dei protocolli diagnostici e terapeutici di cui all'articolo 8, comma 1, lettera h), numero 1).
5. Il Centro nazionale istituisce annualmente corsi specifici finalizzati alla: preparazione e all'aggiornamento di operatori e di formatori individuati e designati anche dalle regioni su indicazione dei centri di coordinamento regionale individuati ai sensi dell'articolo 7, comma 5,



lettera b). La partecipazione a tali corsi è obbligatoria per gli operatori degli stessi centri e prevede verifiche di apprendimento.

6. Il Centro nazionale definisce i criteri di validità scientifica, socio-sanitaria e didattica per le attività di formazione sulle malattie rare organizzate da altri enti del settore, promuovendone il coordinamento.

7. Il Centro nazionale definisce i criteri per le attività di comunicazione e di informazione sulle malattie rare organizzate da altri enti del settore, promuovendone il coordinamento.

8. La Presidenza del Consiglio dei ministri sostiene le attività di informazione promosse dal Centro nazionale anche mediante campagne di informazione e di sensibilizzazione sulle malattie rare.

#### **Art. 11.**

*(Defiscalizzazione degli oneri relativi alla ricerca industriale sui farmaci orfani)*

1. Al fine di favorire la ricerca e la produzione di farmaci orfani è concessa la defiscalizzazione del 23 per cento delle spese sostenute dalle industrie per la ricerca e per lo sviluppo di presidi sanitari e di farmaci per la diagnosi e per il trattamento delle malattie rare. In caso di industrie che operano nelle regioni del Mezzogiorno la misura della defiscalizzazione è aumentata al 28 per cento.

2. Per usufruire dell'agevolazione di cui al comma 1 le industrie inviano, entro il 31 marzo di ogni anno, rispettivamente al ministero della salute e al ministero dell'economia e delle finanze, il protocollo relativo alla ricerca e allo sviluppo del farmaco o del presidio sanitario e la documentazione giustificativa relativa alla malattia rara, o al gruppo di malattie rare, di interesse.

3. La documentazione di cui al comma 2 è valutata da un'apposita commissione nominata di concerto tra Ministro della salute e il Ministro dell'economia e delle finanze, secondo le modalità indicate da un apposito regolamento adottato con decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze.

#### **Art. 12.**

*(Copertura finanziaria)*

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge, pari a 1.000 milioni di euro per ciascuno degli anni 2014, 2015 e 2016, si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento iscritto, ai fini del bilancio triennale 2014-2016, nell'ambito del fondo speciale di parte corrente dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2014, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al Ministero della salute.

2. Il Ministro dell'economia e delle finanze è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio.