

**Legislatura 16<sup>o</sup> - 12<sup>a</sup> Commissione permanente - Resoconto sommario n. 171 del 25/05/2010**

EMENDAMENTI AL TESTO UNIFICATO PROPOSTO DALLA RELATRICE PER I DISEGNI DI LEGGE

N. [7](#), [52](#), [146](#), [727](#), [728](#), [743](#)

Art. 1

**1.1**

[BELISARIO](#), [CAFORIO](#), [DI NARDO](#), [MASCITELLI](#)

*L'articolo 1, è sostituito dal seguente:*

**«Art. 1.**

(Definizione di malattia rara)

1. Sono definite malattie rare le malattie a rischio di vita o gravemente invalidanti che colpiscono non più di cinque individui su diecimila nell'Unione europea, ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000, del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, nonché le malattie inserite nell'elenco previsto dal regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare, di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279.

2. Il Servizio sanitario nazionale garantisce i benefici e le speciali tutele di cui alla presente legge ai soggetti affetti dalle malattie di cui al comma 1».

**1.2**

[RIZZI](#), [ADERENTI](#)

Al comma 1, sostituire le parole: «del Parlamento europeo e del Consiglio» con le seguenti: «del Parlamento e del Consiglio Europeo».

**1.3**

[BIANCHI](#), [FOSSON](#)

Al comma 1, sostituire le parole: «le malattie a rischio di vita o gravemente invalidanti che colpiscono non più di cinque individui su diecimila nell'Unione europea» con le seguenti: «quelle patologie la cui incidenza non è superiore a cinque su diecimila abitanti dell'Unione europea».

**1.4**

[CALABRÒ](#)

Al comma 1, sopprimere le seguenti parole: «a rischio di vita o gravemente invalidanti».

**1.5**

[D'AMBROSIO LETTIERI](#)

*Sostituire il comma 2, con il seguente:*

«2. Il Servizio sanitario nazionale e le Regioni garantiscono i benefici e le speciali tutele di cui alla presente legge ai soggetti affetti dalle malattie rare definite al comma precedente».

**1.6**

[BELISARIO](#), [CAFORIO](#), [DI NARDO](#), [MASCITELLI](#)

Al comma 2, dopo le parole: «malattie rare» sono inserite le seguenti: «di cui al comma 1, nonché ai soggetti affetti dalle malattie».

**1.7**

[CALABRÒ](#)

Al comma 2, infine, aggiungere le seguenti parole: «e successive modificazioni».

Art. 2

**2.1**

[BOSONE](#), [BASSOLI](#), [BIONDELLI](#), [CHIAROMONTE](#), [COSENTINO](#), [IGNAZIO MARINO](#), [PORETTI](#), [SOLIANI](#)

Al comma 1, dopo la parola: «finalizzato» inserire le seguenti: «al trattamento,».

**2.2**

[BIANCHI](#), [FOSSON](#)

Al comma 1, dopo la parola: «finalizzato» inserire le seguenti: «al trattamento,».

**2.3**

## CALABRÒ

Al comma 1, aggiungere, in fine, le seguenti: «, prioritariamente per quelle inserite nell'elenco allegato al regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279 e successive modificazioni».

## **2.4**

BOSONE, BASSOLI, BIONDELLI, CHIAROMONTE, COSENTINO, IGNAZIO MARINO, PORETTI, SOLIANI

Al comma 1, aggiungere, in fine, le seguenti parole: «, nonché alla disciplina relativa alla prevenzione, alla diagnosi ed al trattamento delle malattie rare».

## **2.5**

D'AMBROSIO LETTIERI

Al comma 2 sostituire la parola: «designazione» con la seguente: «qualifica».

## **2.6**

RIZZI, ADERENTI

Al comma 2 sostituire la parola: «designazione» con la seguente: «definizione».

## Art. 3

### **3.1**

BELISARIO, CAFORIO, DI NARDO, MASCITELLI

*L'articolo 3 è sostituito dal seguente:*

#### **«Art. 3.**

(Livelli essenziali di assistenza per le malattie rare)

1. L'acquisto dei farmaci di fascia C necessari per il trattamento delle malattie rare, nonché dei trattamenti considerati non farmacologici, quali alimenti, integratori alimentari, dispositivi medici, presidi sanitari, e la fruizione di prestazioni di riabilitazione motoria, logopedica, neuropsicologica e cognitiva e di interventi di supporto e di sostegno sia per il paziente sia per la famiglia, prescritti dai presidi della Rete individuati dalle Regioni ai sensi dell'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279 sono inclusi nei livelli essenziali di assistenza (LEA) previsti per i soggetti affetti da malattie rare dal decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 29 novembre 2001, recante «Definizione dei livelli essenziali di assistenza», pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 33 dell'8 febbraio 2002. Nel caso di acquisto di dispositivi medici o di presidi sanitari, l'esenzione dal costo è prevista anche per la manutenzione ordinaria e straordinaria degli stessi.

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

3. Entro tre 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, al fine di inserire le prestazioni di cui al comma 1 nei livelli essenziali di assistenza previsti per i soggetti affetti da malattie rare».

*Consequentemente all'articolo 12, comma 2, le parole: «articolo 3, comma 2» sono sostituite dalle seguenti: «articolo 3, comma 1».*

### **3.2**

IGNAZIO MARINO

Al comma 1, è aggiunto in fine il seguente periodo: «, nonché per i trattamenti considerati non farmacologici, quali alimenti, integratori alimentari, dispositivi medici, presidi sanitari. Nel caso di acquisto di dispositivi medici o di presidi sanitari, l'esenzione dalla partecipazione alla spesa è prevista anche per la manutenzione ordinaria e straordinaria degli stessi».

### **3.3**

BOSONE, BASSOLI, BIONDELLI, CHIAROMONTE, COSENTINO, IGNAZIO MARINO, PORETTI, SOLIANI

Al comma 1, aggiungere, in fine, le seguenti parole: «, di integrazione alimentare e di supporto psicologico, così come prescritti dai presidi della Rete individuati dalle regioni ai sensi dell'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della salute 18 maggio 2001, n. 279».

### **3.4**

RIZZI

Al comma 2, tra parole: «sintomatiche» e: «e di sollievo» è inserita la seguente: «palliative».

## Art. 4

#### **4.1**

[BELISARIO](#), [CAFORIO](#), [DI NARDO](#), [MASCITELLI](#)

All'articolo 4 sono apportate le seguenti modificazioni:

a) al comma 1 le parole: «e formulano, dal momento della diagnosi della malattia, un piano assistenziale personalizzato» sono soppresse.

b) dopo il comma 1 è aggiunto il seguente:

«1-bis. Il personale sanitario dei presidi di cui al comma 1 deputato alla diagnosi della malattia predisporre un piano assistenziale personalizzato che indichi i percorsi riabilitativi, terapeutici e di sorveglianza ritenuti necessari»;

c) al comma 4, in fine, sono aggiunte le seguenti parole: «il quale coordina gli interventi e fornisce risposte e motivazioni per iscritto in ordine a difficoltà o impossibilità di assicurare il completo percorso indicato come necessario»;

d) dopo il comma 4 è aggiunto il seguente:

«4-bis. Al responsabile dell'attuazione del piano assistenziale è presentata la richiesta relativa all'assistenza domiciliare da parte dei genitori della persona con *handicap* affetta da malattia rara, o di chi ne abbia la rappresentanza se la persona suddetta è minore o incapace, ovvero da parte della persona stessa».

#### **4.2**

[BELISARIO](#), [CAFORIO](#), [DI NARDO](#), [MASCITELLI](#)

Al comma 1, in fine, sono aggiunte le seguenti parole: «che indichi i percorsi riabilitativi, terapeutici e di sorveglianza ritenuti necessari».

#### **4.3**

[CALABRÒ](#)

Al comma 2, sopprimere le parole da: «e provvedendo» fino a: «n. 104».

#### **4.4**

[RIZZI](#), [ADERENTI](#)

Al comma 3, la parola: «prestazioni» è inserita la seguente: «ospedaliere,».

#### **4.5**

[IGNAZIO MARINO](#)

Al comma 4, aggiungere, in fine, il seguente periodo: «Il responsabile del piano assistenziale personalizzato coordina gli interventi e fornisce risposte e motivazioni per iscritto in ordine a difficoltà o impossibilità di assicurare il completo percorso indicato come necessario. Al responsabile del piano assistenziale personalizzato è presentata la richiesta relativa all'assistenza domiciliare da parte dei genitori della persona con *handicap* affetta da malattia rara, o di chi ne abbia la rappresentanza se la persona suddetta è minore o incapace, ovvero da parte della persona stessa».

#### **4.6**

[CALABRÒ](#)

Al comma 4, infine, aggiungere il seguente periodo: «Il responsabile dell'attuazione del piano assistenziale individualizzato è, di norma, il medico di medicina generale o il pediatra di famiglia che ha in cura il paziente o altro sanitario operante nei servizi territoriali dell'ASL di residenza del paziente».

#### **4.7**

[BELISARIO](#), [CAFORIO](#), [DI NARDO](#), [MASCITELLI](#)

Al comma 4, in fine, sono aggiunte le seguenti parole: «il quale coordina gli interventi e fornisce risposte e motivazioni per iscritto in ordine a difficoltà o impossibilità di assicurare il completo percorso indicato come necessario».

#### **4.8**

[BELISARIO](#), [CAFORIO](#), [DI NARDO](#), [MASCITELLI](#)

Dopo il comma 4, è aggiunto il seguente:

«4-bis. Al responsabile dell'attuazione del piano assistenziale è presentata la richiesta relativa all'assistenza domiciliare da parte dei genitori della persona con *handicap* affetta da malattia rara, o di chi ne abbia la rappresentanza se la persona suddetta è minore o incapace, ovvero da parte della persona stessa».

Art. 5

#### **5.1**

[D'AMBROSIO LETTIERI](#)

Sopprimere l'articolo.

## 5.2

[BELISARIO](#), [CAFORIO](#), [DI NARDO](#), [MASCITELLI](#)

*Dopo il comma 1, è aggiunto il seguente:*

«1-bis. Il Fondo è finanziato con il 20 per cento delle quote versate dalle industrie farmaceutiche per le procedure di registrazione e variazione dei prodotti medicinali e con contributi di soggetti pubblici e privati. Con decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, da adottare entro sei mesi dall'entrata in vigore della presente legge, sono stabilite le modalità di funzionamento ed i criteri di finanziamento del Fondo».

## 5.3

[BOSONE](#), [BASSOLI](#), [BIONDELLI](#), [CHIAROMONTE](#), [COSENTINO](#), [IGNAZIO MARINO](#), [PORETTI](#), [SOLIANI](#)

*Dopo il comma 1, inserire il seguente:*

«1-bis. Il Fondo è finanziato con il 25 per cento delle quote versate dalle industrie farmaceutiche per le procedure di registrazione e variazione dei prodotti medicinali e con contributi di soggetti pubblici e privati».

## 5.4

[BELISARIO](#), [CAFORIO](#), [DI NARDO](#), [MASCITELLI](#)

*Al comma 2, dopo la lettera h), aggiungere la seguente:*

«i) garantire l'attuazione di un programma di indagini diagnostiche neonatale allargate, da aggiungere a quelle già obbligatorie per legge, su tutti i nuovi nati sul territorio nazionale, con particolare riguardo alle malattie rare di origine genetica per le quali è disponibile un trattamento di riconosciuta efficacia.».

## 5.5

[BOSONE](#), [BASSOLI](#), [BIONDELLI](#), [CHIAROMONTE](#), [COSENTINO](#), [IGNAZIO MARINO](#), [PORETTI](#), [SOLIANI](#)

*Al comma 2, dopo la lettera h), è aggiunta la seguente:*

«h-bis) garantire l'attuazione del programma di indagine diagnostica neonatale su tutti i nuovi nati sul territorio nazionale, con particolare riguardo alle malattie rare di origine genetica per le quali è disponibile un trattamento di riconosciuta efficacia».

## 5.6

[BELISARIO](#), [CAFORIO](#), [DI NARDO](#), [MASCITELLI](#)

*Dopo il comma 2, è aggiunto il seguente:*

«2-bis. Per le finalità di cui al comma 2, lettere e) e j), l'assegnazione delle risorse è effettuata secondo la tecnica di valutazione tra pari, da un comitato composto da ricercatori, di nazionalità italiana o straniera, operanti almeno per la metà presso istituzioni ed enti di ricerca non italiani e riconosciuti di livello eccellente sulla base di indici bibliometrici, quali l'*impact factor* ed il *citation index*. L'attuazione del presente comma è demandata ad apposito decreto del Presidente del Consiglio dei ministri, da adottare di concerto con il Ministro della salute e con il Ministro dell'università e della ricerca, entro due mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge. L'onere derivante dall'istituzione e dal funzionamento del comitato è quantificato nel limite massimo di 100.000 euro annui a decorrere dall'anno 2011».

### 5.0.1

[BAIO](#), [BOSONE](#), [BASSOLI](#)

*Dopo l'articolo 5, inserire il seguente:*

#### «Art. 5-bis.

(Deducibilità degli oneri relativi alla ricerca industriale sui farmaci orfani)

1. Al fine di favorire la ricerca e la produzione di farmaci orfani le 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 sono deducibili in misura pari al 23 per cento. In caso di industrie che operano nelle regioni del Mezzogiorno la deducibilità delle spese di cui al precedente periodo 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, ai Ministeri del lavoro, della salute e delle politiche sociali e 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 dai Ministri del lavoro, della salute e delle politiche sociali e dell'economia e delle finanze, secondo le modalità indicate da un apposito regolamento adottato con decreto del Ministro del lavoro, della salute e delle politiche sociali, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze.

4. Ai maggiori oneri di cui al comma 1, valutati nel limite massimo di 100 milioni di euro per ciascuno degli anni 2010, 2011 e 2012, si provvede mediante i risparmi di spesa di cui al comma 6.

5. A decorrere dalla data di entrata in vigore della presente legge, ciascuna amministrazione pubblica è tenuta ad adeguare le proprie attività agli indirizzi, ai requisiti e ai criteri formulati dalla Commissione per la valutazione, la trasparenza e l'integrità delle amministrazioni pubbliche di cui all'articolo 13 del decreto legislativo 27 ottobre 2009, n. 150. A decorrere dalla stessa data:

a) in mancanza di una valutazione corrispondente agli indirizzi, requisiti e criteri di credibilità definiti dalla medesima Commissione, non possono essere applicate le misure previste dall'articolo 21 del decreto legislativo 30 marzo 2001, n. 165, in materia di responsabilità dirigenziale, ed è fatto divieto alle pubbliche amministrazioni di corrispondere ai propri dirigenti la componente della retribuzione legata al risultato; il dirigente che contravvenga al divieto per dolo o colpa grave risponde per il maggior onere conseguente;

b) è fatto divieto di corrispondere al dirigente il trattamento economico accessorio nel caso in cui risulti che egli, senza adeguata giustificazione, non abbia avviato il procedimento disciplinare nei confronti dei dipendenti in esubero che rifiutino la mobilità, la riqualificazione professionale o la destinazione ad altra pubblica amministrazione, entro un ambito territoriale definito e nel rispetto della qualificazione professionale;

c) è fatto divieto di attribuire aumenti retributivi di qualsiasi genere ai dipendenti di uffici o strutture che siano stati individuati per grave inefficienza, improduttività, o sovradimensionamento dell'organico.

6. Dall'attuazione del presente comma devono derivare risparmi non inferiori a 100 milioni di euro a decorrere dall'anno 2010. I risparmi devono essere conseguiti da ciascuna amministrazione secondo un rapporto di diretta proporzionalità rispetto alla consistenza delle rispettive dotazioni di bilancio. In caso di accertamento di minori economie, si provvede alla corrispondente riduzione, per ciascuna amministrazione inadempiente, delle dotazioni di bilancio relative a spese non obbligatorie, fino alla totale copertura dell'obiettivo di risparmio ad essa assegnato».

## Art. 6

### 6.1

[BOSONE](#), [BASSOLI](#), [BIONDELLI](#), [CHIAROMONTE](#), [COSENTINO](#), [IGNAZIO MARINO](#), [PORETTI](#), [SOLIANI](#)

Al comma 1, dopo le parole: «Servizio sanitario nazionale di farmaci orfani» sono inserite le seguenti: «destinati al trattamento delle malattie rare».

### 6.2

[D'AMBROSIO LETTIERI](#)

Al comma 1, sostituire le parole: «che hanno ottenuto tale designazione da parte del comitato per i medicinali orfani istituito presso l'EME», con le seguenti: «la cui dispensazione ai pazienti è regolata dalla presente legge».

### 6.3

[BOSONE](#), [BASSOLI](#), [BIONDELLI](#), [CHIAROMONTE](#), [COSENTINO](#), [IGNAZIO MARINO](#), [PORETTI](#), [SOLIANI](#)

Al comma 2, le parole: «deve essere ripartito solo in funzione di parametri epidemiologici o» sono sostituite dalle seguenti: «deve essere utilizzato solo in funzione di situazioni di comprovata difficoltà o di».

### 6.4

[IGNAZIO MARINO](#)

Al comma 2, secondo periodo, sostituire la parola: «ripartito» con la seguente: «utilizzato».

### 6.5

[BIANCHI](#), [FOSSON](#)

Al comma 2, sostituire la parola: «ripartito» con la seguente: «utilizzato».

### 6.6

[D'AMBROSIO LETTIERI](#)

*Dopo il comma 2, aggiungere il seguente:*

«2-bis. Su parere del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 8, il Fondo è prioritariamente destinato alle seguenti attività:

a) studi osservazionali e raccolta dati dei farmaci utilizzati a scopo compassionevole non ancora commercializzati in Italia;

b) programmi di somministrazione controllata di farmaci non compresi nelle classi A ed H dei prontuari terapeutici nazionale e regionali e dispositivi per il monitoraggio domiciliare delle terapie.

### 6.0.1

#### BAIO, BOSONE

Dopo l'**articolo 6**, inserire il seguente:

#### **«Art. 6-bis.**

(Utilizzo temporaneo dei farmaci)

1. È consentito l'utilizzo temporaneo di un farmaco orfano e/o destinato al trattamento di malattie rare o gravi prima che lo stesso abbia ottenuto l'Autorizzazione all'Immissione in Commercio, purché lo stesso sia in fase di sviluppo clinico.

2. Nei casi previsti dal comma 1, l'utilizzo del farmaco munito di Autorizzazione Temporanea d'Utilizzo è consentito esclusivamente in assenza di una valida alternativa terapeutica con farmaci regolarmente autorizzati alla commercializzazione in territorio nazionale e quando è possibile ritenere che il paziente tragga beneficio dall'utilizzo del farmaco. L'utilizzo di farmaci emoderivati muniti di Autorizzazione Temporanea d'Utilizzo è consentito solo qualora gli stessi provengano da plasma nazionale.

3. Nei casi previsti dai commi 1 e 2, l'utilizzo temporaneo di un farmaco è autorizzato dall'Agenzia Italiana del Farmaco, a seguito di domanda presentata da un medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale, operante in una Azienda Ospedaliera, che ne è il titolare. La domanda viene sottoscritta altresì dal farmacista ospedaliero della struttura presso la quale verrà somministrato il prodotto il quale provvede materialmente al suo inoltro all'AIFA a mezzo fax.

4. La domanda, da redigersi per iscritto, deve contenere i dati identificativi del paziente, l'indicazione dei motivi che giustificano l'utilizzo del farmaco sprovvisto di autorizzazione all'immissione in commercio, nonché la descrizione del trattamento previsto con dose, via di somministrazione e durata. Nella domanda deve essere descritta la procedura seguita dal medico richiedente per informare il paziente o il suo legale rappresentante sull'assenza di alternative terapeutiche, sugli eventuali rischi e sui benefici della terapia proposta.

5. La domanda di cui al comma 4 del presente articolo è corredata da un Dossier predisposto a cura dell'azienda farmaceutica produttrice del farmaco, contenente:

a) ogni informazione disponibile sulla qualità farmaceutica del prodotto, nonché la sua sicurezza ed efficacia nell'indicazione richiesta nella domanda. Per tale finalità saranno riportate tutte le sospette reazioni avverse (gravi e non gravi) di cui l'Azienda Farmaceutica è venuta a conoscenza; se applicabili, possono essere riportati dati di letteratura, *investigator's brochure*, *investigational medical product dossier* e rapporti periodici di aggiornamento sulla sicurezza (PSUR);

b) l'elenco degli studi clinici già avviati o programmati, in Italia o all'estero, relativi al prodotto, sia in Italia che all'estero.

6. L'AIFA si pronuncia sulla domanda di autorizzazione all'utilizzo temporaneo del farmaco entro 60 giorni dalla sua presentazione.

7. In caso di rilascio di autorizzazione all'utilizzo temporaneo del farmaco, la durata dell'autorizzazione viene indicata dall'AIFA ed in ogni caso non può essere superiore a tre anni. L'autorizzazione temporanea all'utilizzo del farmaco viene rilasciata in favore del medico titolare della domanda. La stessa deve altresì contenere espressa autorizzazione in favore dell'azienda produttrice a fornire il farmaco, nelle indicazioni e per le finalità temporaneamente autorizzate. L'AIFA provvede a trasmettere l'autorizzazione a mezzo fax al farmacista ospedaliero della struttura presso la quale il farmaco dovrà essere somministrato, il quale a sua volta dovrà provvedere ad informarne il medico specialista titolare della domanda e l'Azienda Farmaceutica produttrice.

8. Qualora si ravveda la necessità di prolungare il trattamento, può essere presentata all'Agenzia domanda di rinnovo dell'autorizzazione da parte del titolare dell'autorizzazione stessa ovvero di altro medico specialista del servizio sanitario nazionale. La domanda di rinnovo deve contenere l'indicazione delle ragioni che giustificano la continuazione del trattamento e fornire informazioni circa la sua efficacia e sicurezza sul caso specifico.

9. L'AIFA emana un provvedimento di diniego dell'autorizzazione qualora non sussistano le condizioni richieste dal presente Decreto per il rilascio. Il provvedimento di diniego dell'AIFA deve essere opportunamente motivato.

10. L'autorizzazione all'utilizzo temporaneo del farmaco può essere sospesa per un periodo non superiore a tre mesi o definitivamente revocata, per ragioni di salute pubblica ovvero quando vengano meno le condizioni in base alle quali era stata rilasciata.

11. L'autorizzazione all'utilizzo temporaneo del farmaco cessa in ogni caso di essere applicabile nel caso in cui il farmaco ottenga l'autorizzazione all'immissione in commercio. Al fine di assicurare ai pazienti continuità nel trattamento, il provvedimento di rilascio dell'autorizzazione all'immissione in commercio indica la data alla quale l'autorizzazione temporanea cesserà di avere effetti, tenendo in considerazione i tempi necessari ad assicurare la disponibilità del prodotto conforme alla autorizzazione all'immissione in commercio.

12. I farmaci per i quali sia stata rilasciata una autorizzazione all'utilizzo temporaneo possono essere utilizzati esclusivamente in ambiente ospedaliero e sono forniti gratuitamente ai pazienti, con oneri a carico del Servizio Sanitario Nazionale. Per i farmaci emoderivati, i relativi oneri sono a carico delle Regioni, nell'ambito delle convenzioni stipulate con le aziende produttrici secondo quanto previsto dalla legge n. 219 del 21 ottobre 2005».

## **6.0.2**

[BOSONE](#), [BASSOLI](#), [BIONDELLI](#), [CHIAROMONTE](#), [COSENTINO](#), [IGNAZIO MARINO](#), [PORETTI](#), [SOLIANI](#)

Dopo l'**articolo 6**, inserire il seguente:

### **«Art. 6-bis.**

(Allargamento degli *screening* neonatali obbligatori)

1. Allo scopo di garantire una diagnosi precoce alle malattie metaboliche di origine genetica – per la cui terapia esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica – si estendono alle malattie metaboliche ereditarie le indagini diagnostiche neonatali allargate già obbligatorie per legge, che vengono quindi inserite nei LEA.

2. Tali accertamenti diagnostici si effettuano su tutti i neonati, sia nati da parti effettuati presso le strutture ospedaliere sia da parti domiciliari.

3. L'elenco delle patologie da inserire all'interno del programma di *screening* allargato, la metodologia tecnica da applicare ed il numero e la localizzazione dei Centri dove centralizzare le attività di diagnostica precoce vengono definiti dal «Consiglio tecnico-scientifico per le malattie rare», che ha tra i suoi compiti la promozione di attività di prevenzione e *screening* ed approvati dal «Consiglio Strategico».

4. Le regioni, conformemente alle competenze e alle attribuzioni previste dal testo unico di cui al decreto legislativo 18 agosto 2000, n. 267, e alla legge 23 dicembre 1978, n. 833, provvedono, entro sei mesi dalla data di pubblicazione delle indicazioni citate nel comma 3 del presente articolo, ad attuare quanto disposto.

5. Il Comitato Nazionale per le malattie rare aggiorna con cadenza annuale l'elenco delle malattie rare da sottoporre a *screening* neonatale obbligatorio sulla base delle evidenze scientifiche emergenti e delle risorse disponibili».

Art. 7

## **7.0.1**

[BIANCHI](#), [FOSSON](#)

Dopo l'**articolo**, inserire il seguente:

### **«Articolo 7-bis.**

(Regolamentazione della Autorizzazione Temporanea d'Utilizzo (ATU) di farmaci orfani e/o destinati alla cura di malattie rare)

1. È consentito l'utilizzo temporaneo di un farmaco orfano e/o destinato al trattamento di malattie rare o gravi prima che lo stesso abbia ottenuto l'Autorizzazione all'Immissione in Commercio, purché lo stesso sia in fase di sviluppo clinico.

2. Nei casi previsti dal comma 1 del presente articolo, l'utilizzo del farmaco munito di Autorizzazione Temporanea d'Utilizzo è consentito esclusivamente in assenza di una valida alternativa terapeutica con farmaci regolarmente autorizzati alla commercializzazione in territorio nazionale e quando è possibile ritenere che il paziente tragga beneficio dall'utilizzo del farmaco. L'utilizzo di farmaci emoderivati muniti di Autorizzazione Temporanea d'Utilizzo è consentito solo qualora gli stessi provengano da plasma nazionale.

3. Nei casi previsti dal comma 1 l'utilizzo temporaneo di un farmaco è autorizzato dall'Agenzia Italiana del Farmaco, a seguito di domanda presentata da un medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale, operante in una Azienda Ospedaliera, che ne è il titolare. La domanda viene sottoscritta altresì dal farmacista ospedaliero della struttura presso la quale verrà somministrato il prodotto il quale provvede materialmente al suo inoltro all'AIFA a mezzo fax.

4. La domanda, da redigersi sulla base del modello allegato (AlI. a), deve contenere i dati identificativi del paziente, l'indicazione dei motivi che giustificano l'utilizzo del farmaco sprovvisto di autorizzazione all'immissione in commercio, nonché la descrizione del trattamento previsto con dose, via di somministrazione e durata. Nella domanda deve essere descritta la procedura seguita dal medico richiedente per informare il paziente o il suo legale rappresentante sull'assenza di alternative terapeutiche, sugli eventuali rischi e sui benefici della terapia proposta.

5. La domanda di cui al comma 3 del presente articolo è corredata da un *Dossier* predisposto a cura dell'azienda farmaceutica produttrice del farmaco, contenente:

a) ogni informazione disponibile sulla qualità farmaceutica del prodotto, nonché la sua sicurezza ed efficacia nell'indicazione richiesta nella domanda. Per tale finalità saranno riportate tutte le sospette reazioni avverse (gravi e non gravi) di cui l'Azienda Farmaceutica è venuta a conoscenza; se applicabile, potranno essere riportati dati di letteratura, investigator's brochure, investigational medicinal product dossier e rapporti periodici di aggiornamento sulla sicurezza (PSUR).

b) l'elenco degli studi clinici già avviati o programmati, in Italia o all'estero, relativi al prodotto, sia in Italia che all'estero.

6. L'AIFA si pronuncia sulla domanda di autorizzazione all'utilizzo temporaneo del farmaco entro 60 giorni dalla sua presentazione.

7. In caso di rilascio di autorizzazione all'utilizzo temporaneo del farmaco, la durata dell'autorizzazione viene indicata dall'AIFA ed in ogni caso non può essere superiore a tre anni. L'autorizzazione temporanea all'utilizzo del farmaco viene rilasciata in favore del medico titolare della domanda. La stessa deve altresì contenere espressa autorizzazione in favore dell'azienda produttrice a fornire il farmaco, nelle indicazioni e per le finalità temporaneamente autorizzate. L'AIFA provvede a trasmettere l'autorizzazione a mezzo fax al farmacista ospedaliero della struttura presso la quale il farmaco dovrà essere somministrato, il quale a sua volta dovrà provvedere ad informarne il medico specialista titolare della domanda e l'Azienda Farmaceutica produttrice.

8. Qualora si ravveda la necessità di prolungare il trattamento, può essere presentata all'Agenzia domanda di rinnovo dell'autorizzazione da parte del titolare dell'autorizzazione stessa ovvero di altro medico specialista del servizio sanitario nazionale. La domanda di rinnovo deve contenere l'indicazione delle ragioni che giustificano la continuazione del trattamento e fornire informazioni circa la sua efficacia e sicurezza sul caso specifico.

9. L'AIFA emana un provvedimento di diniego dell'autorizzazione qualora non sussistano le condizioni richieste dal presente Decreto per il rilascio. Il provvedimento di diniego dell'AIFA deve essere opportunamente motivato.

10. L'autorizzazione all'utilizzo temporaneo del farmaco può essere sospesa per un periodo non superiore a tre mesi o definitivamente revocata, per ragioni di salute pubblica ovvero quando vengano meno le condizioni in base alle quali era stata rilasciata.

1. L'autorizzazione all'utilizzo temporaneo del farmaco cessa in ogni caso di essere applicabile nel caso in cui il farmaco ottenga l'autorizzazione all'immissione in commercio. Al fine di assicurare ai pazienti continuità nel trattamento, il provvedimento di rilascio dell'autorizzazione all'immissione in commercio indica la data alla quale l'autorizzazione temporanea cesserà di avere effetti, tenendo in considerazione i tempi necessari ad assicurare la disponibilità del prodotto conforme alla autorizzazione all'immissione in commercio.

12. I farmaci per i quali sia stata rilasciata una autorizzazione all'utilizzo temporaneo possono essere utilizzati esclusivamente in ambiente ospedaliero e sono forniti gratuitamente ai pazienti, con oneri a carico del Servizio Sanitario Nazionale. Per i farmaci emoderivati, i relativi oneri sono a carico delle Regioni, nell'ambito delle convenzioni stipulate con le aziende produttrici secondo quanto previsto dalla legge n. 219 del 21 ottobre 2005».

Allegato A

DOMANDA DI AUTORIZZAZIONE TEMPORANEA D'UTILIZZO (ATU) DI FARMACI ORFANI E/O DESTINATI ALLA CURA DI MALATTIE RARE

Da inviare a:AIFA – Agenzia Italiana del Farmaco

Via

Fax

Tel

Da completare da parte del farmacista della struttura sanitaria

Data della domanda:Rinnovo di ATU? NO

SI: N° ATU precedente:

Nome del Farmacista:

Tel.

Fax

Firma Timbro delle Farmacia

Da completare da parte del medico che prescrive

Informazioni relative al medicinale prescritto:

Nome della specialità farmaceutica:

Forma:

Dosaggio:

Posologia:

Durata del trattamento:

Informazioni relative al paziente beneficiario:

Nome:

Cognome:

Sesso:

Età:

Peso:

Sintesi del caso clinico e dei motivi che giustificano l'utilizzo di un farmaco sprovvisto di AIC:

Dichiaro di assumere la responsabilità della prescrizione del medicinale oggetto della presente domanda di ATU e di informare il paziente beneficiario o il suo legale rappresentate che il medicinale che riceverà è sprovvisto di Aie, rendendolo inoltre edotto circa l'assenza di alternative terapeutiche e circa gli eventuali rischi e benefici della terapia proposta.

Nome del medico specialista che prescrive il medicinale:

Azienda Ospedaliera:

Firma:

Art. 8

### 8.1

[BELISARIO](#), [CAFORIO](#), [DI NARDO](#), [MASCITELLI](#)

Sopprimere l'articolo.

### 8.2

[BOSONE](#), [BASSOLI](#), [BIONDELLI](#), [CHIAROMONTE](#), [COSENTINO](#), [IGNAZIO MARINO](#), [PORETTI](#),  
[SOLIANI](#)

*Sostituire l'articolo, con il seguente:*

#### «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.

2. Il Comitato nazionale per le malattie rare è presieduto dal Ministro della salute ovvero dal sottosegretario delegato.

3. Il Comitato nazionale per le malattie rare è composto da:

a) il coordinatore degli assessori regionali alla sanità con funzioni di vicepresidente;

b) tre 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;

e) almeno otto esperti del settore, di cui tre nominati dal Ministro della salute, due designati dalla Conferenza dei presidenti delle regioni e delle province autonome, due indicati dalle aggregazioni nazionali di associazioni di pazienti, uno designato dall'Agenzia italiana del farmaco;

f) il direttore dell'Agenzia italiana del farmaco;

g) il direttore del Centro nazionale malattie rare.

4. Possono essere invitati a partecipare alle riunioni del Comitato nazionale per le malattie rare gli esperti che di volta in volta si rendono necessari.

5. Il Comitato nazionale per le malattie rare svolge le seguenti funzioni:

a) definisce gli indirizzi generali sulle priorità di intervento finalizzate alla predisposizione del Piano nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 10;

b) approva la relazione sull'attività svolta;

c) approva le linee prioritarie della ricerca scientifica in materia di malattie rare;

d) definisce gli obiettivi del Piano nazionale per le malattie rare, le azioni prioritarie, il sistema di monitoraggio e valutazione;

e) determina criteri e priorità di utilizzo del Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare;

f) promuove attività di prevenzione, diagnosi precoce e screening per le malattie rare e definisce parametri e criteri per valutare priorità e obiettivi delle attività, anche in collaborazione con organismi nazionali e internazionali;

g) promuove l'elaborazione e diffusione di linee guida;

h) 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, in accordo con il Centro nazionale malattie rare;

i) realizza il raccordo fra la rete nazionale delle malattie rare e quella esistente in ambito comunitario, collaborando con la Commissione europea e altre strutture internazionali a fini di ricerca e sanità pubblica e per tutte le azioni di cooperazione che si rendono necessarie;

l) promuove a livello nazionale e internazionale i rapporti con le associazioni dei pazienti, al fine di promuovere la consapevolezza dei pazienti affetti da malattie rare riguardo alla tutela della propria salute e della qualità della vita;

m) verifica, in collaborazione con il Centro nazionale malattie rare, all'interno delle singole regioni, l'organizzazione e il funzionamento delle Reti regionali per le malattie rare, dei loro presidi, la qualità dell'assistenza prestata sia in termini di diagnosi precoce sia in termini di terapia in fase acuta e in fase cronico-riabilitativa. A tal fine si avvale degli strumenti di verifica e controllo del Ministero della salute;

n) può avvalersi di specifici gruppi di lavoro per l'espletamento delle sue funzioni».

### **8.3**

#### **CALABRÒ**

*Sostituire il comma 1, con il seguente:*

«1. Con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri, presso il Ministero della Salute è istituito il Comitato nazionale per le malattie rare, allo scopo di coordinare ed orientare le politiche nazionali in tema di malattie rare».

### **8.4**

#### **BOSONE, BASSOLI, BIONDELLI, CHIAROMONTE, COSENTINO, IGNAZIO MARINO, PORETTI, SOLIANI**

Al comma 1, dopo le parole: «Consiglio dei ministri,» inserire le seguenti: «da emanare entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge,».

### **8.5**

#### **BIANCHI, FOSSON**

Al comma 1, dopo la parola: «istituito» inserire le seguenti: «, entro tre mesi dall'approvazione della presente legge,».

### **8.6**

#### **CALABRÒ**

*Sostituire il comma 2, con il seguente:*

«2. Il Comitato nazionale è presieduto dal Ministro della salute e comprende al proprio interno un Consiglio strategico».

### **8.7**

#### **CALABRÒ**

*Al comma 3, sostituire la lettera e), con la seguente:*

«e) membri scelti tra gli altri componenti del Comitato nazionale».

### **8.8**

#### **CALABRÒ**

*Al comma 3, dopo la lettera e), aggiungere, la seguente:*

«e-bis) un rappresentante nominato dalle aggregazioni di associazioni di utenza presenti nel comitato».

### **8.9**

#### **CALABRÒ**

Al comma 5, lettera a), sostituire la parola: «sulle» con le seguenti: «e le».

### **8.10**

#### **CALABRÒ**

*Sostituire il comma 6, con il seguente:*

«Il Comitato nazionale per le malattie rare è composto, oltre che dai membri del Consiglio strategico, dai seguenti consiglieri:

- 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 delle principali aggregazioni nazionali di associazioni di pazienti;
- d) uno designato dall'Agenzia italiana del farmaco;
- e) il direttore del Centro nazionale malattie rare».

#### **8.11**

[BIANCHI](#), [FOSSON](#)

Al comma 6, lettera c), sostituire le parole: «due rappresentanti di aggregazioni nazionali di associazioni di pazienti» con le seguenti: «due 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;».

#### **8.12**

[CALABRÒ](#)

Al comma 7, sostituire le parole da: «Il Consiglio» fino ad «attività» con le seguenti: «Il Comitato Nazionale per le malattie rare ha i seguenti compiti:».

#### **8.13**

[BIANCHI](#), [FOSSON](#)

Al comma 7, dopo la lettera c), aggiungere le seguenti:

«c-bis) assicurare l'allargamento degli *screening* neonatali obbligatori alle malattie metaboliche ereditarie e di origine genetica per il cui trattamento esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica;

c-ter) aggiornare con cadenza annuale l'elenco delle malattie rare da sottoporre a *screening* neonatale obbligatorio sulla base delle evidenze scientifiche emergenti e delle risorse disponibili;

c-quater) garantire l'attuazione di un programma di indagini diagnostiche neonatale allargate, da aggiungere a quelle già obbligatorie per legge, su tutti i nuovi nati sul territorio nazionale, con particolare riguardo alle malattie rare di origine genetica per le quali è disponibile un trattamento di riconosciuta efficacia».

#### **8.14**

[BOSONE](#), [BASSOLI](#), [BIONDELLI](#), [CHIAROMONTE](#), [COSENTINO](#), [IGNAZIO MARINO](#), [PORETTI](#), [SOLIANI](#)

Al comma 7, dopo la lettera e), inserire la seguente:

«e-bis) propone, con cadenza annuale, l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare da sottoporre a *screening* neonatale;».

#### **8.15**

[CALABRÒ](#)

Al comma 8, sostituire le parole: «Consiglio tecnico-scientifico» con le seguenti: «Comitato nazionale».

### Art. 9

#### **9.1**

[BOSONE](#), [BASSOLI](#), [BIONDELLI](#), [CHIAROMONTE](#), [COSENTINO](#), [IGNAZIO MARINO](#), [PORETTI](#), [SOLIANI](#)

Sostituire l'articolo, con il seguente:

#### **«Art. 9.**

(Centro nazionale per le malattie rare)

1. Il Centro nazionale malattie rare, già 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 campo delle malattie rare e dei farmaci orfani, in collaborazione con il Comitato nazionale per le malattie rare.

2. Il Centro nazionale svolge le seguenti funzioni:

- a) cura attività di ricerca sulle malattie rare e sui farmaci orfani, Sia direttamente Sia coordinando attività di altri enti;
- 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 i dati epidemiologici devono pervenire ogni sei mesi dalle regioni al Registro nazionale;

d) cura il mantenimento e l'aggiornamento del Registro nazionale dei farmaci orfani assicurando il collegamento con l'Agenzia italiana del Farmaco (AIFA) e con l'Agenzia europea per i medicinali (EMA);

e) organizza programmi per il controllo esterno di qualità sulla diagnostica di laboratorio delle malattie rare;

j) elabora e diffonde linee guida in materia di malattie rare in collaborazione con il Comitato nazionale per le malattie rare, la rete nazionale delle malattie rare ed altri organismi nazionali e internazionali;

g) raccoglie e fornisce informazioni aggiornate sulle malattie rare e sui farmaci orfani, sui modelli di assistenza socio-sanitaria, anche in collaborazione con la rete nazionale;

h) definisce parametri e criteri per l'elaborazione di linee guida, Protocolli diagnostici e terapeutici, promuovendone la diffusione e assicurandone l'elaborazione per singole malattie rare o per gruppi di malattie, nonché parametri e criteri per garantire e verificare la qualità delle attività diagnostiche per le malattie rare;

i) promuove e realizza attività di formazione per medici e per operatori socio-sanitari per la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e l'assistenza socio-sanitaria delle malattie rare;

l) promuove e realizza attività di comunicazione e informazione rivolte ai cittadini e agli operatori sanitari e sociali.».

## 9.2

[BELISARIO](#), [CAFORIO](#), [DI NARDO](#), [MASCITELLI](#)

*L'articolo 9, è sostituito dal seguente:*

### «Art. 9.

(Centro nazionale per le malattie rare)

1. Il Centro nazionale per le malattie rare (NMR), con sede presso l'Istituto superiore di sanità (188), di seguito denominato «Centro nazionale», svolge le seguenti funzioni:

a) cura attività di ricerca sulle malattie rare, sia direttamente sia coordinando attività di altri enti;

b) cura l'aggiornamento del Registro nazionale delle malattie rare, di cui all'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, sulla base del flusso dei dati epidemiologici inviati dalle Regioni e l'aggiornamento del Registro nazionale dei farmaci orfani;

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

2. Il Centro nazionale, mediante il collegamento con la rete dei Centri di coordinamento e dei presidi specialistici ad essi afferenti, individuati dalle Regioni ai sensi dell'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, svolge le seguenti funzioni:

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

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

c) raccoglie e fornisce informazioni aggiornate sulle strutture e sui servizi diagnostici e assistenziali, a livello nazionale e internazionale, avvalendosi anche della collaborazione delle associazioni nazionali e internazionali di pazienti affetti da malattie rare;

d) promuove attività di formazione per medici e per operatori sanitari per la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e l'assistenza socio-sanitaria, anche di tipo domiciliare, delle malattie rare e organizza, annualmente, corsi specifici finalizzati alla preparazione e all'aggiornamento di operatori designati anche dalle Regioni su indicazione dei presidi della Rete;

e) promuove attività di comunicazione e informazione rivolte ai cittadini;

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

3. Il Centro nazionale è composto:

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

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

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

d) dal comitato scientifico composto da dodici membri, fra cui il presidente ed il direttore generale, tre rappresentanti designati dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, un rappresentante del Ministero della salute ed un rappresentante del Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca, tre scienziati scelti dal presidente sulla base di *curricula* inviati dai rappresentanti dei pazienti e due esperti delle aziende farmaceutiche impegnate nella ricerca, sviluppo e commercializzazione di farmaci orfani, anch'essi scelti dal presidente sulla base di specifiche competenze tematiche e della loro rappresentatività nel settore specifico dei farmaci orfani.

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

a) si avvale del personale dell'ISS;

b) può assumere personale con contratti a termine per specifiche attività, in conformità a quanto previsto dal regolamento di organizzazione dell'ISS di cui al decreto del Presidente della Repubblica 20 gennaio 2001, n. 70.».

### **9.3**

#### **CALABRÒ**

*Sostituire il comma 1, con il seguente:*

«1. Il Centro nazionale malattie rare, istituito presso l'Istituto superiore di sanità (ISS), di seguito denominato Centro nazionale, svolge attività di ricerca, nel campo della sanità pubblica, sorveglianza epidemiologica, consulenza e documentazione, finalizzate alla prevenzione e alla programmazione degli interventi di diagnosi, trattamento, valutazione nel campo delle malattie rare e dei farmaci orfani».

### **9.4**

#### **CALABRÒ**

*Sostituire il comma 2, con il seguente:*

«2. Il Centro nazionale opera in accordo con il Comitato nazionale e 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 i dati epidemiologici devono pervenire ogni sei mesi dalle regioni al Registro nazionale;

d) cura il mantenimento e l'aggiornamento del Registro nazionale dei farmaci orfani assicurando il collegamento con l'Agenzia italiana del Farmaco (AIFA) e con l'Agenzia europea per i medicinali (EMA);

e) organizza programmi per il controllo esterno di qualità sulla diagnostica di laboratorio delle malattie rare;

f) partecipa alla elaborazione e diffusione di linee guida in materia di malattie rare in collaborazione con il Comitato nazionale, la rete nazionale delle malattie rare ed altri organismi nazionali e internazionali;

g) raccoglie e fornisce informazioni aggiornate sulle malattie rare e sui farmaci orfani, anche in collaborazione con i coordinamenti della rete nazionale;

h) promuove e realizza attività di formazione per medici e per operatori socio-sanitari per la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e l'assistenza socio-sanitaria delle malattie rare;

i) promuove e realizza attività di comunicazione e informazione rivolte ai cittadini e agli operatori sanitari e sociali».

### **9.5**

#### **IGNAZIO MARINO**

*Al comma 2, dopo la lettera d), aggiungere la seguente:*

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

### **9.6**

#### **RIZZI, ADERENTI**

Al comma 2, lettera e), le parole: «di laboratorio» è sostituita con la seguente: «clinica, laboratoristica e strumentale».

### **9.7**

#### **IGNAZIO MARINO**

*Al comma 2, dopo la lettera f), aggiungere la seguente:*

«f-bis) definisce parametri e criteri per garantire e verificare la qualità delle attività diagnostiche per le malattie rare;».

## 9.8

### IGNAZIO MARINO

*Al comma 2, dopo la lettera i), aggiungere la seguente:*

«i-bis) organizza, annualmente, corsi specifici finalizzati alla preparazione e all'aggiornamento di operatori designati anche dalle regioni su indicazione dei presidi della Rete;».

## 9.9

### CALABRÒ

*Dopo il comma 2, aggiungere il seguente:*

«2-bis. Il Comitato di indirizzo e verifica è presieduto dal Ministro della salute e composto da:

a) l'Assessore regionale alla salute coordinatore della Commissione salute della Conferenza delle Regioni e PP.AA.;

b) un Assessore eletto tra gli Assessori della Commissione salute della Conferenza delle Regioni e PP.AA.;

c) il Presidente dell'ISS;

d) un dirigente del Ministero della Salute.

I membri del Comitato rimangono in carica per 5 anni».

## 9.10

### CALABRÒ

*Dopo il comma 2, aggiungere il seguente:*

«2-bis. Compiti del Comitato di indirizzo e verifica sono:

a) approvare il piano annuale di attività del Centro Nazionale e il bilancio di previsione;

b) approvare il rapporto consuntivo di attività alla fine di ciascun anno e il relativo bilancio consuntivo;

c) indicare il direttore del Centro Nazionale con scadenza quinquennale rinnovabile».

## 9.11

### CALABRÒ

*Dopo il comma 2, aggiungere il seguente:*

«2-bis. Il Direttore, nominato con decreto del presidente del Consiglio su indicazione del Comitato di indirizzo e verifica, rimane in carica per 5 anni, risponde al Comitato di indirizzo del suo operato e attua i programmi del Centro in base agli indirizzi approvati dal Comitato di indirizzo».

## 9.12

### CALABRÒ

*Dopo il comma 2, aggiungere il seguente:*

«2-bis. Organi del Centro sono il Comitato di indirizzo e verifica e il Direttore».

## Art. 10

## 10.1

BOSONE, BASSOLI, BIONDELLI, CHIAROMONTE, COSENTINO, IGNAZIO MARINO, PORETTI, SOLIANI

*Sostituire l'articolo con il seguente:*

### «Art. 10.

(Adozione di un Piano nazionale per le malattie rare)

1. Il Governo, su proposta del Ministro della salute, e in base agli indirizzi generali formulati dal Comitato nazionale per le malattie rare, predispone il Piano nazionale per le malattie rare, sul quale acquisisce il parere delle Commissioni parlamentari competenti per materia, che si esprimono entro trenta giorni dalla data di trasmissione dell'atto.

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 ha durata triennale ed è adottato dal Governo entro il 30 novembre dell'ultimo anno di vigenza del Piano precedente.

4. Il Piano può essere modificato nel corso del triennio con la procedura di cui al comma 2.

5. Il Piano nazionale fissa i seguenti obiettivi:

a) assicurare prevenzione, sorveglianza, diagnosi tempestiva, trattamento e riabilitazione ai pazienti con malattie rare;

b) garantire equo accesso ai servizi socio sanitari a tutti i pazienti con malattie rare sul territorio nazionale;

c) migliorare la qualità della vita delle persone con malattie rare e dei loro familiari.

6. Il Piano nazionale indica:

a) le aree prioritarie di intervento e le azioni necessarie per la sorveglianza delle malattie rare; in particolare ne definisce le modalità di prevenzione e diagnosi precoce, nonché l'accesso al trattamento inclusi i farmaci, i percorsi terapeutici personalizzati, il supporto alla ricerca di base clinica, sociale e di sanità pubblica sulle malattie rare;

b) le linee guida e i relativi percorsi diagnostico-terapeutici allo scopo di favorire, all'interno di ciascuna struttura sanitaria, lo sviluppo di modalità sistematiche di revisione e 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;

c) le istituzioni responsabili delle specifiche azioni;

d) la diffusione dell'informazione sulle malattie rare diretta alla popolazione generale e agli operatori socio sanitari, la formazione di medici e figure professionali coinvolte nell'assistenza;

e) il sistema di monitoraggio e valutazione annuale del Piano nazionale;

f) la quota di finanziamento per ciascun anno di validità del Piano medesimo».

## **10.2**

[BELISARIO](#), [CAFORIO](#), [DI NARDO](#), [MASCITELLI](#)

*Il comma 6 è sostituito dal seguente:*

«6. Il Piano nazionale indica:

a) 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;

b) la quota di finanziamento per ciascun anno di validità del Piano medesimo;

c) le azioni finalizzate ad aumentare le conoscenze epidemiologiche delle malattie rare, in modo da sviluppare una nomenclatura ed una classificazione adeguate per tali patologie, nonché implementare il Registro nazionale delle malattie rare istituito presso l'ISS ai sensi dell'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;

d) le esigenze relative alla formazione di base e gli indirizzi relativi alla formazione continua degli operatori sanitari, nonché il loro addestramento per identificare meglio le malattie rare;

e) le priorità finalizzate a migliorare l'accesso al trattamento e la qualità dell'assistenza sanitaria per i pazienti, anche attraverso la realizzazione di progetti di interesse sovregionale;

f) le linee guida e i relativi percorsi diagnostico-terapeutici allo scopo di favorire, all'interno di ciascuna struttura sanitaria, lo sviluppo di modalità sistematiche di revisione e valutazione della pratica clinica e assistenziale e di assicurare l'applicazione dei livelli essenziali di assistenza socio-sanitari e socioassistenziali per le malattie rare;

g) le azioni da intraprendere per sviluppare fonti di informazione sulle malattie rare specificatamente dedicate ai pazienti e al grande pubblico;

h) le azioni finalizzate all'introduzione e allo sviluppo di screening organizzati della popolazione, neonatale o in età adulta;

i) le azioni e i programmi finalizzati allo sviluppo delle attività di ricerca in tema di malattie rare e di ricerca e produzione di farmaci orfani;

l) il sistema di valutazione e monitoraggio annuale del Piano medesimo.».

Art. 11

## **11.1**

[CALABRÒ](#)

Al comma 2, sostituire le parole: «25 per cento» con le seguenti: «35 per cento».

## **11.2**

[CALABRÒ](#)

Al comma 2 lettera a), sostituire le parole: «10 per cento» con le seguenti: «20 per cento».

**Art. 12.**

Art. 12

## **12.1**

[BOSONE](#), [BASSOLI](#), [BIONDELLI](#), [CHIAROMONTE](#), [COSENTINO](#), [IGNAZIO MARINO](#), [PORETTI](#), [SOLIANI](#)

*Sostituire il comma 3 con il seguente:*

«3. Le regioni, con apposito accordo sancito dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, e in applicazione dei livelli essenziali

di assistenza (LEA), assicurano ai portatori di malattie rare le prestazioni strumentali e riabilitative previste dai protocolli e dalle linee guida stabilite a livello nazionale e regionale, nonché l'accesso ai farmaci inseriti nell'elenco di cui al decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648 e inoltre ai farmaci registrati all'estero o inseriti in protocolli clinici di sperimentazione di cui sia documentata l'efficacia terapeutica per specifiche patologie rare di interesse.».

## **12.2**

[BELISARIO](#), [CAFORIO](#), [DI NARDO](#), [MASCITELLI](#)

*Il comma 5, è sostituito dal seguente:*

«5. I farmaci necessari per la conduzione di protocolli clinici non sperimentali prescritti dai presidi della rete nazionale delle malattie rare previsti dal decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, sono erogati:

- a) dai presidi sanitari, nel caso di somministrazione ambulatoriale del farmaco;
- b) dalle Aziende sanitarie locali (ASL) di appartenenza del paziente, anche qualora la malattia rara sia stata diagnosticata in una regione diversa da quella di residenza, nel caso di farmaci necessari al trattamento dei pazienti inseriti nei programmi di assistenza domiciliare e nel caso di farmaci di fascia H, non registrati in Italia o compresi nell'elenco dell'Agenzia italiana del farmaco (AIFA) per le terapie domiciliari;
- c) dalle farmacie o dalle ASL di appartenenza del paziente, nel caso dei farmaci di classe A, C e dei farmaci inseriti nell'elenco di cui all'articolo 1, comma 4, del decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648, e dei farmaci registrati all'estero o inseriti in protocolli clinici di sperimentazione di cui sia documentata l'esigenza terapeutica per specifiche patologie rare.».

## **12.3**

[IGNAZIO MARINO](#)

Al comma 5, aggiungere, in fine, le seguenti parole: «e dalle Aziende sanitarie locali (ASL) di appartenenza del paziente, anche qualora la malattia rara sia stata diagnosticata in una regione diversa da quella di residenza, nel caso di farmaci necessari al trattamento dei pazienti inseriti nei programmi di assistenza domiciliare e nel caso di farmaci di fascia H, non registrati in Italia o compresi nell'elenco AIFA (Agenzia italiana del farmaco) per le terapie domiciliari».

### **12.0.1**

[BIANCHI](#), [FOSSON](#)

*Dopo l'articolo, inserire il seguente:*

#### **«Art. 12-bis.**

(Defiscalizzazione della 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 lo sviluppo i presidi e di farmaci per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare.
2. Per le industrie che investono in ricerca e sviluppo di farmaci orfani nelle regioni del sud Italia la defiscalizzazione di cui al comma 1 è concessa nella misura pari al 28 per cento.
3. Per usufruire delle agevolazioni di cui ai commi 1 e 2 le industrie inviano, entro il 31 marzo di ogni anno, ai Ministeri della salute, del lavoro e delle politiche sociali e dell'economia e delle finanze, il protocollo relativo alla ricerca e allo sviluppo del presidio o del farmaco e la documentazione giustificativa relativa alla malattia rara, o al gruppo di malattie rare, di interesse.
4. La documentazione di cui al comma 3 è valutata da un'apposita commissione nominata dai Ministri del lavoro, della salute e delle politiche sociali e dell'economia e delle finanze, secondo le modalità indicate da un apposito regolamento adottato con decreto del Ministro del lavoro, della salute e delle politiche sociali, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze».

### **12.0.2**

[VITTORIA FRANCO](#), [IGNAZIO MARINO](#)

*Dopo l'articolo 12, aggiungere il seguente:*

#### **«Art. 12-bis.**

(Modifiche alla legge 19 febbraio 2004, n. 40, in materia di ricorso alla procreazione medicalmente assistita)

1. Alla legge 19 febbraio 2004, n. 40, sono apportate le seguenti modificazioni:
  - a) all'articolo 1, comma 1, dopo le parole: "dalla infertilità umana", sono aggiunte le seguenti: "e dalla presenza di malattie ereditarie";
  - b) all'articolo 1, comma 2, sono aggiunte, in fine, le seguenti parole: "e la trasmissione di malattie ereditarie";

c) all'articolo 13, comma 3, lettera b) sono aggiunte, in fine, le seguenti parole: "ad esclusione delle metodiche collegate ad una diagnosi pre-impianto al fine di ottenere gravidanze in assenza di malattie trasmissibili"».

### **12.0.3**

[D'AMBROSIO LETTIERI](#)

Dopo l'**articolo 12**, è inserito il seguente:

#### **«Art. 12.**

(allestimento di preparazioni magistrali)

1. Per eseguire le preparazioni magistrali di medicinali orfani per i quali non esista in commercio un equivalente medicinale industriale, il farmacista può, nel rispetto delle norme di buona preparazione della Farmacopea Ufficiale, utilizzare quale materia prima medicinali di origine industriale di cui è autorizzato il commercio in Italia o in altro paese dell'Unione europea qualora il principio attivo non sia prontamente reperibile».

### **12.0.4**

[D'AMBROSIO LETTIERI](#)

Dopo l'**articolo 12**, è inserito il seguente:

#### **«Art. 12-bis.**

(Modifica al Decreto Ministeriale 18 agosto 1993)

1. È abrogato l'allegato A del Decreto Ministeriale 18 agosto 1993».

#### Art. 13

### **13.1**

[BOSONE](#), [BASSOLI](#), [BIONDELLI](#), [CHIAROMONTE](#), [COSENTINO](#), [IGNAZIO MARINO](#), [PORETTI](#),  
[SOLIANI](#)

Al comma 1, sostituire le parole: «40 milioni» con le seguenti: «100 milioni».

### **13.2**

[CALABRÒ](#)

Sostituire le parole: «40 milioni» con le seguenti: «60 milioni».

### **13.3**

[BIANCHI](#), [FOSSON](#)

Dopo il comma 1, inserire il seguente:

«1-bis) Per la realizzazione delle finalità di cui all'articolo 8, comma 7, lettera c), si destina un importo non inferiore a 20 milioni di euro annui da decurtare dai 40 milioni complessivi di cui al comma 1 del presente articolo».