

# CAMERA DEI DEPUTATI N. 1646

## PROPOSTA DI LEGGE

D'INIZIATIVA DEI DEPUTATI

**BOCCIARDO, PALUMBO, DI VIRGILIO, BARANI, ABELLI, ALESSANDRI, APREA, BARBARESCHI, BARBIERI, BECCALOSSI, BERNARDO, BOCCIA, BONIVER, BRIGANDÌ, BRIGUGLIO, CALGARO, CASSINELLI, CASTIELLO, CATANOSO, CATONE, CECCACCI RUBINO, CERA, CESARO, CICCIOLI, CIRIELLI, COLUCCI, COSENZA, DE ANGELIS, DE CORATO, DE LUCA, DE NICHILÒ RIZZOLI, DIMA, D'IPPOLITO VITALE, DIVELLA, FALLICA, GIANNI FARINA, FAVIA, FERRARI, GREGORIO FONTANA, VINCENZO ANTONIO FONTANA, FORCOLIN, ANTONINO FOTI, FRASSINETTI, FUCCI, GALATI, GAROFALO, GAVA, GIDONI, GIRLANDA, GNECCHI, GOISIS, GOTTARDO, GRAZIANO, IANNARILLI, IAPICCA, JANNONE, LAMORTE, LISI, LUPI, MANCUSO, MARINELLO, GIULIO MARINI, MAZZOCCHI, MISTRELLO DESTRO, MUSSOLINI, NICCO, NIZZI, NUCARA, OCCHIUTO, PAGANO, PAGLIA, PALMIERI, PATARINO, PELINO, PETRENGA, PIANETTA, POLI, PORCU, PUGLIESE, RAMPI, RIA, MARIAROSARIA ROSSI, PAOLO RUSSO, SARDELLI, SBAI, SCALERA, SCAPAGNINI, SPECIALE, TASSONE, TORRISI, VELLA, VENTUCCI, VIGNALI, ZACCHERA, ZUCCHI**

Disposizioni in favore della ricerca sulle malattie rare e della loro cura

*Presentata il 12 settembre 2008*

ONOREVOLI COLLEGHI! — La presente proposta di legge si pone l'obiettivo di introdurre misure innovative a sostegno della diagnosi, dell'assistenza e della cura delle persone affette da malattie rare; di tutelarne i diritti e di definire i doveri nei loro confronti da parte dello Stato, delle regioni,

delle autonomie locali e della pubblica amministrazione; di garantire, in osservanza di un principio costituzionale, alle persone colpite da malattie rare lo stesso diritto alla salute di cui godono gli altri malati.

Nelle ultime tre legislature, dalla XIII alla XV, sono stati presentati alcuni progetti

di legge sul tema con lo scopo di porre rimedio ai seri problemi che quotidianamente incontrano le persone colpite da una malattia rara e i loro familiari. Nessun progetto di legge si è trasformato finora in una legge completa ed organica. Ma in questa legislatura alcuni disegni di legge sono all'esame della Commissione igiene e sanità del Senato della Repubblica.

L'ultimo provvedimento riguardante le malattie rare risale a sette anni fa, quando fu adottato il regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, in materia di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie.

Grazie a questo regolamento sono stati istituiti la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare e, presso l'Istituto superiore di sanità, il Registro nazionale delle malattie rare al fine di ottenere, a livello nazionale, un quadro complessivo delle malattie rare e della loro distribuzione sul territorio.

Si è trattato di primi passi, certo importanti ma non ancora adeguati a dare una soluzione complessiva e organica ai problemi così rilevanti, spesso drammatici, vissuti ogni giorno da chi è colpito da una malattia rara.

Credo che il problema delle malattie rare, in Italia, rappresenti un'emergenza sanitaria e una priorità politica.

Sono circa 2 milioni i « malati rari ». Se facciamo bene i conti, tenendo conto dell'ambito familiare, non meno di 6 milioni di persone sono fortemente interessate a questo problema e attendono dalla politica risposte chiare e concrete.

L'esigenza normativa non è più procrastinabile.

Il livello di attenzione verso i bisogni delle persone interessate da una condizione patologica rara ha ormai assunto una cornice continentale.

Il 29 febbraio 2008 in Europa si è celebrata la Prima giornata europea dedicata alle malattie rare, la cui organizzazione in Italia è stata affidata dall'Organizzazione europea per le malattie rare

(EURORDIS) alla Federazione italiana malattie rare-UNIAMO.

Da questa Prima giornata europea si è levato un sofferto e doloroso allarme. Nonostante i rilevanti progressi compiuti dalla ricerca scientifica nel corso degli ultimi venti anni, vi sono moltissime patologie che non sono ancora ben conosciute e non classificate, per molte malattie la diagnosi non esiste oppure è estremamente difficile e non esistono adeguate forme di prevenzione né terapie.

Le malattie rare sono un ampio gruppo di patologie (le ultime stime parlano di circa 7.000 singole patologie), per l'80 per cento di origine genetica, caratterizzate dalla bassa prevalenza nella popolazione (non superiore a 5 casi su 10.000 abitanti secondo i criteri adottati nell'Unione europea).

Oltre che numerose, queste malattie sono molto eterogenee tra loro, sia nell'eziopatogenesi sia nelle manifestazioni sintomatologiche.

Tuttavia sono accomunate da una precisa caratteristica sotto il profilo socio-sanitario: la bassa prevalenza nella popolazione spesso si associa alla difficoltà di ottenere una rapida e corretta diagnosi e di trovare un'adeguata terapia.

Sarebbe un errore ricavare dal concetto di rarità una visione circoscritta del fenomeno.

Si tratta invece di un problema sanitario primario. Queste malattie, croniche, gravemente invalidanti e spesso causa di mortalità precoce, costringono i malati e le loro famiglie alla difficile ricerca di strutture sanitarie adeguate alla diagnosi e ai trattamenti disponibili, strutture dove reperire le necessarie specializzazioni ed esperienze per affrontare la malattia.

Tanto più una malattia è rara tanto più risulta difficile disporre di terapie valide.

Gli alti costi della ricerca, la sperimentazione complicata dal numero basso e disperso di casi, lo sviluppo e la commercializzazione dei medicinali, con l'oggettiva impossibilità di realizzare profitti adeguati a coprire le spese, costituiscono un disincentivo per le industrie farmaceutiche a investire nella ricerca e nella produzione di farmaci per terapie innovative.

Per questo motivo si parla di « farmaci orfani » a proposito delle malattie rare.

Nel 1983 l'*Orphan Drug Act*, approvato dal Congresso degli Stati Uniti d'America, affrontò il problema attraverso sovvenzioni economiche, incentivi fiscali e facilitazioni amministrative.

La presente proposta di legge prevede modalità innovative per gli incentivi alle imprese farmaceutiche e biotecnologiche che intendano svolgere studi finalizzati alla scoperta di farmaci orfani o di trattamenti altamente avanzati, previsti nel decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 14 del 18 gennaio 2001.

Al fine di incentivare la ricerca e l'innovazione nel campo della salute e della qualità di vita dei « malati rari », per sostenere l'imprenditoria italiana in questo settore, con particolare riguardo alla piccola e media impresa, si prevede inoltre la realizzazione di consorzi per la ricerca e l'innovazione tra soggetti pubblici (regioni, università, parchi scientifici e tecnologici e altre istituzioni dedicate alla ricerca, aziende sanitarie locali ed ospedaliere, amministrazioni locali eccetera) e aziende private e alleanze di pazienti. Il Ministero del lavoro, della salute e delle politiche sociali e il Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca sono impegnati ad introdurre costantemente il tema delle malattie rare nei bandi per la ricerca da loro gestiti.

Impegno che interesserà anche le regioni nei loro bandi per la ricerca.

In ciascun bando, al tema delle malattie rare deve essere riservato un finanziamento non inferiore al 15 per cento del *budget* totale.

Le ricerche finanziate devono essere equamente distribuite tra ricerca di base e molecolare e ricerca traslazionale.

Un caposaldo della presente proposta di legge è l'istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare, che ha il compito di coordinare e di orientare le politiche nazionali in tema di malattie rare, di verificarne

l'attuazione e di valutarne l'efficacia e l'impatto sul Servizio sanitario nazionale.

Sono poi definiti i compiti degli elementi che compongono le reti di assistenza per le malattie rare. Queste ultime devono comprendere reti verticali e orizzontali.

Le reti verticali sono composte dai centri di riferimento (detti anche « presidi accreditati » in base al citato regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità n. 279 del 2001, o « centri di esperienza », secondo le indicazioni della Commissione europea), che sono definiti con apposite delibere dalle regioni in base a criteri di esperienza e di competenza oggettivamente comprovate.

Le reti orizzontali, attive vicino al luogo di vita della persona con malattia rara, sono composte dagli ospedali locali e dalle reti territoriali di cure primarie dei distretti sanitari, comprendenti i medici di medicina generale, i pediatri di libera scelta, diversi altri specialisti, professionisti sanitari e sociali nonché educatori.

La presente proposta di legge introduce importanti novità per quanto riguarda l'inserimento comunitario della persona affetta da malattia rara.

Le pubbliche amministrazioni sono tenute ad attivare tutti gli interventi che favoriscano l'inserimento e la permanenza delle persone affette da malattia rara nei diversi ambienti di vita e di lavoro.

Il diritto all'educazione dei minori affetti da malattia rara sarà garantito per ogni ordine e grado scolastico.

Grande attenzione è riservata alla formazione.

Tutti i professionisti del Servizio sanitario nazionale, tenuti a maturare i crediti dell'educazione continua in medicina (ECM), dovranno svolgere parte del loro aggiornamento (calcolato in un minimo del 10 per cento dei crediti da maturare annualmente) in attività riguardanti aspetti dell'assistenza e della presa in carico dei soggetti affetti da malattie rare.

Il Comitato nazionale per le malattie rare, valutati i contenuti dei percorsi formativi previsti per i corsi di laurea in

medicina e chirurgia, delle altre professioni sanitarie e dei corsi *post*-laurea di specializzazione medica, potrà dare indicazioni al Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca per introdurre, qualora essi risultassero carenti, temi riguardanti le malattie rare, nel percorso formativo dei nuovi professionisti.

Si sottolinea, infine, la necessità di un'informazione tempestiva e corretta ai pazienti e alle loro famiglie, oltre che di una sensibilizzazione dell'opinione pubblica sul tema delle malattie rare attraverso campagne di comunicazione sociale.

Il problema delle malattie rare, le sofferenze e le difficoltà economiche di chi sfortunatamente ne viene colpito, si fa

sempre più drammatico. Vi invito quindi a una sollecita approvazione della presente proposta di legge.

Ricordo sempre un accorato appello che la presidente della Federazione italiana malattie rare-UNIAMO, che raggruppa numerose associazioni, fece all'ex Ministro della salute Livia Turco nella scorsa legislatura: « Ci vogliono sette anni per diagnosticare una malattia rara. Sette anni in cui il malato sente che la sua vita se ne sta andando senza capire il perché. Non sa dove cercare la cura e quando, forse, la trova non si può curare perché non c'è chi produce il farmaco giusto. Intanto tutto intorno frana, la famiglia, il lavoro, la vita in generale ».

## PROPOSTA DI LEGGE

### CAPO I

#### OBIETTIVI E AMBITO DI APPLICAZIONE

##### ART. 1.

*(Oggetto e finalità).*

1. Lo Stato, nel rispetto delle normative comunitarie e internazionali vigenti in materia, stabilisce norme, principi e indirizzi concernenti i diritti delle persone affette da malattie rare nei confronti dello Stato, delle regioni, delle autonomie locali e delle pubbliche amministrazioni.

2. Le regioni, in conformità con la legislazione statale vigente in materia, attivano i provvedimenti atti a garantire diagnosi, cure, assistenza e sostegno, anche economico, a chi è affetto da una malattia rara.

3. La presente legge:

a) definisce gli elementi essenziali che devono essere rispettati dalle reti dei servizi socio-sanitari deputati al riconoscimento delle malattie rare e alla presa in carico delle persone da esse affette;

b) stabilisce i profili dei percorsi assistenziali da garantire, le azioni di supporto alla ricerca, alla produzione e alla messa in commercio di nuovi farmaci e le strategie in favore della ricerca di base e molecolare e della ricerca traslazionale;

c) individua le modalità atte a favorire la formazione e l'aggiornamento professionale sulle malattie rare, la sorveglianza epidemiologica, l'informazione e la comunicazione al personale medico, ai pazienti e all'opinione pubblica; predispone, in accordo con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, di seguito denominata « Con-

ferenza Stato-regioni », i meccanismi di monitoraggio di quanto predisposto e i criteri di finanziamento delle azioni previste non coperte da altri finanziamenti.

ART. 2.

*(Definizione di malattia rara).*

1. Sono ritenute rare le malattie che non colpiscono più di cinque individui su diecimila residenti, in base al regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999.

2. Ogni variazione dei criteri di individuazione di una malattia rara disciplinata in sede comunitaria, se migliorativa, è fatta immediatamente propria dall'Italia, in forza della presente legge.

ART. 3.

*(Definizione di farmaco orfano).*

1. Per le finalità della presente legge, un farmaco è definito orfano quando è destinato al trattamento di malattie rare, e, in particolare, quando il suo sviluppo e la sua produzione sono altamente improbabili, in mancanza di incentivi specifici, essendo l'investimento per essi richiesto non compensato dalla futura commercializzazione del farmaco.

2. Le condizioni indicate nel comma 1 devono essere basate su un rapporto tecnico-scientifico-economico dettagliato e motivato fornito dall'impresa farmaceutica o da istituti di ricerca accreditati presso il Ministero del lavoro, della salute e delle politiche sociali.

ART. 4.

*(Benefici previsti per le persone affette da malattie rare).*

1. Con decreto del Ministro del lavoro, della salute e delle politiche sociali è definito l'elenco delle malattie rare che

danno diritto ai benefici previsti dal presente articolo.

2. L'elenco di cui al comma 1 è aggiornato, con decreto del Ministro del lavoro, della salute e delle politiche sociali, con cadenza annuale, su proposta del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 24.

3. La persona affetta da una malattia rara compresa nell'elenco di cui al comma 1 ha diritto alle seguenti prestazioni a carico del Servizio sanitario nazionale:

a) il percorso diagnostico, in caso di sospetto di malattia rara formulato da un medico del Servizio sanitario nazionale, con le seguenti modalità:

1) se il percorso diagnostico è effettuato presso i centri di riferimento per malattie rare, la rimborsabilità è estesa agli accertamenti diagnostici genetici sui familiari ritenuti indispensabili per la formulazione della diagnosi ed è applicata anche in caso di una non conferma finale del primo sospetto di malattia;

2) la gratuità è estesa anche agli accertamenti eventualmente da eseguire sul cadavere o su campioni biologici di esso, qualora il paziente sia deceduto senza aver potuto completare il percorso diagnostico e qualora la formulazione di una corretta diagnosi *post-mortem* possa essere di utilità per i familiari;

b) trattamento essenziale, compresi le terapie farmacologiche, anche innovative, le formulazioni dietetiche, l'uso di parafarmaci e di galenici, i dispositivi medici, la riabilitazione, la dotazione di presidi, di protesi e di ausili nonché le cure palliative, come previsto dagli articoli 12, 13 e 14. Il criterio di essenzialità è definito all'interno di specifici protocolli di trattamento, di cui agli articoli 8 e 10, ed è supportato da evidenze scientifiche che indicano come tali trattamenti sono in grado di cambiare il decorso clinico previsto, aumentando la sopravvivenza, o la qualità di essa, o le funzioni, l'attività e l'autonomia dell'individuo, o il controllo dei sintomi;

c) monitoraggio clinico, secondo le prestazioni e i percorsi assistenziali com-

presi nei livelli essenziali di assistenza (LEA);

d) facilitazioni previste per un migliore inserimento nella vita comunitaria, sociale e di lavoro, ai sensi dell'articolo 15.

#### ART. 5.

*(Modalità di certificazione ed esenzione).*

1. I benefici di cui all'articolo 4 sono concessi in base ad una specifica esenzione, valida con durata illimitata e per tutto il territorio nazionale, rilasciata dall'azienda sanitaria locale di residenza a seguito della certificazione della malattia rara redatta, secondo le modalità definite da ciascuna regione, da un presidio sanitario o da un centro di riferimento accreditato dalla regione con le modalità previste dall'articolo 7.

#### CAPO II

#### DIAGNOSI E PRESA IN CARICO DELLE PERSONE AFFETTE DA MALATTIE RARE

#### ART. 6.

*(Reti di assistenza per le malattie rare).*

1. Le regioni definiscono nei propri piani sanitari o socio-sanitari o in altri atti di programmazione l'organizzazione della rete di assistenza per le malattie rare. La Rete nazionale di assistenza per le malattie rare è articolata nelle varie reti regionali e interregionali.

2. Sono consentiti e incentivati accordi, convenzioni o protocolli di collaborazione tra più regioni, al fine di istituire comuni reti di assistenza, che definiscano bacini di utenza sufficientemente ampi, per garantire l'alta qualità della prestazione erogata e positive economie di scala allo scopo di ammortizzare gli investimenti tecnologici e infrastrutturali richiesti.

3. Gli atti di cui al comma 2 possono essere estesi anche ad aree transfronta-



liere e ad altri Stati europei, al fine di facilitare la nascita di reti di assistenza alle persone affette da malattie rare all'interno dell'Unione europea.

ART. 7.

*(Elementi componenti le reti di assistenza per le malattie rare).*

1. Le reti di assistenza per le malattie rare comprendono:

a) la rete verticale composta dai centri di riferimento, individuati e accreditati dalle regioni in base a criteri di esperienza e di competenza oggettivamente comprovate;

b) le reti orizzontali attive vicino al luogo di vita della persona affetta da una malattia rara, composte dagli ospedali locali e dalle reti territoriali di cure primarie dei distretti sanitari, comprendenti i medici di medicina generale, i pediatri di libera scelta, specialisti, professionisti sanitari e sociali nonché educatori.

2. Ciascuna regione o gruppo di esse individua un centro di coordinamento regionale o interregionale della rete di assistenza.

ART. 8.

*(Compiti dei centri di riferimento per le malattie rare).*

1. I centri di riferimento hanno il compito di:

a) formulare la diagnosi di una specifica malattia rara per ciascun paziente, ivi compresa, se necessaria, l'eventuale diagnosi molecolare. Qualora quest'ultima non sia disponibile nel presidio della rete regionale o interregionale, essa può essere attuata da qualsiasi altro presidio competente che fa parte della rete nazionale o eventualmente, seguendo le procedure previste dalla normativa vigente, anche da un

presidio competente straniero, senza alcun onere per il paziente e per i suoi familiari;

b) redigere il certificato di diagnosi di malattia rara;

c) definire il danno attuale ed evolutivo, nonché i profili delle funzioni e delle attività indispensabili per formulare il profilo del bisogno assistenziale del paziente;

d) predisporre il piano assistenziale personalizzato, a partire dal profilo dei bisogni assistenziali, e il suo aggiornamento nel tempo, che costituisce la base per la presa in carico della persona affetta da una malattia rara;

e) attuare direttamente cure e interventi di particolare complessità, qualora essi si rendano necessari;

f) redigere relazioni cliniche, certificazioni e quanto altro sia utile per facilitare e per orientare azioni e interventi di presa in carico delle persone affette da una malattia rara, di ottenimento di diritti e di benefici, nonché di inserimento nei diversi luoghi di vita e di lavoro della medesima persona;

g) supervisionare e offrire eventuale consulenza sia a distanza che, in casi eccezionali, *in loco* ai servizi e alle strutture attivi nella presa in carico della persona affetta da una malattia rara;

h) partecipare alla stesura di protocolli e di linee guida sulle specifiche malattie rare trattate, in collaborazione con gli altri centri di riferimento delle reti regionali o interregionali e con i centri di coordinamento regionali o interregionali. I protocolli devono tenere conto dell'essenzialità dei percorsi diagnostici e terapeutici indicati secondo le modalità descritte all'articolo 4. Particolari protocolli di validità nazionale o sovranazionale possono essere redatti dalle reti di assistenza di cui all'articolo 7, in collaborazione con centri di riferimento internazionali, con il Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 24 e con altre Agenzie nazionali ed europee operanti nel settore;

*i)* partecipare a progetti di ricerca di base, molecolare e traslazionale nonché a programmi di formazione e di aggiornamento professionali e di informazione all'utenza e all'opinione pubblica;

*l)* attivare e tenere un rapporto stabile con le associazioni delle persone affette da una malattia rara e dei loro familiari, di seguito denominate « associazioni d'utenza » attive nell'area servita.

#### ART. 9.

*(Compiti delle reti orizzontali di assistenza per le malattie rare).*

1. Le reti orizzontali, attive nell'azienda sanitaria locale di residenza o di domicilio dell'assistito, hanno il compito di:

*a)* rilasciare l'attestato di esenzione;

*b)* prendere in carico la persona affetta da una malattia rara, in base a quanto predisposto dal centro di riferimento nel piano assistenziale personalizzato, realizzando gli interventi e i trattamenti previsti eventualmente anche a livello domiciliare. In tale caso la dotazione e la manutenzione di farmaci, dietetici, macchinari, presidi e altro, indispensabili per la realizzazione degli interventi, sono totalmente gratuite per il paziente;

*c)* effettuare il monitoraggio clinico secondo le indicazioni date dal centro di riferimento e rispondere alle richieste urgenti ed emergenti;

*d)* interagire con gli altri servizi e istituzioni della comunità, facilitando e favorendo l'inserimento e l'integrazione della persona affetta da una malattia rara nella scuola, nel lavoro, nelle attività del tempo libero, dello sport e dell'aggregazione;

*e)* fornire assistenza legale alla persona affetta da una malattia rara per facilitare l'ottenimento di quanto previsto dai diritti ad essa riconosciuti, orientando la stessa persona e i suoi familiari tra i

servizi e le istituzioni preposti al riconoscimento di tali diritti;

f) garantire il supporto psicologico e organizzativo alla persona affetta da una malattia rara e ai suoi familiari, nonché l'informazione e la comunicazione adeguate alle situazioni e alle evoluzioni cliniche ipotizzate e alle circostanze vissute dal nucleo familiare, anche attraverso il coinvolgimento delle associazioni d'utenza, nelle forme e nei limiti previsti dalla legge.

#### ART. 10.

*(Compiti dei centri regionali e interregionali di coordinamento).*

1. I centri regionali o interregionali di coordinamento hanno il compito di:

a) coordinare la rete di assistenza per malattie rare, anche attivando azioni di facilitazione dei rapporti tra centri di riferimento e reti orizzontali di presa in carico, di supporto e di orientamento alle attività di valutazione diagnostica e di realizzazione del percorso assistenziale di ciascun paziente;

b) predisporre, in collaborazione con i centri di riferimento, i protocolli diagnostico e terapeutici per le malattie rare, di cui all'articolo 8, comma 1, lettera h);

c) attivare come propria funzione il Registro regionale o interregionale delle malattie rare, che gestisce sia i sistemi di monitoraggio delle attività svolte dalla rete regionale o interregionale di assistenza sia la parte di competenza regionale o interregionale del flusso informativo nazionale sulle malattie rare, di cui all'articolo 28;

d) fornire supporto alla programmazione regionale o interregionale in tema di malattie rare;

e) garantire l'informazione alle persone affette da malattie rare, ai loro familiari e all'opinione pubblica nonché collaborare nei programmi di formazione e di aggiornamento per i professionisti sanitari sociali e per gli educatori in

materia di malattie rare, ai sensi dell'articolo 22;

f) partecipare a eventuali attività di ricerca epidemiologica, clinica e traslazionale, nonché ai processi di innovazione tecnologica e organizzativa in materia di malattie rare;

g) garantire rapporti costanti con le persone affette da malattie rare e con le associazioni d'utenza al fine di orientare, di monitorare e di valutare le strategie predisposte in materia di malattie rare, ai sensi dell'articolo 23.

#### ART. 11.

*(Infrastrutture a supporto delle reti di assistenza per le malattie rare).*

1. Le regioni istituiscono appositi registri regionali delle malattie rare e adeguati sistemi di monitoraggio delle attività svolte.

2. È incentivata, sulla base dei fondi per l'innovazione tecnologica e per l'informaticizzazione della pubblica amministrazione e della sanità, la realizzazione di infrastrutture informatiche che facilitino la connessione tra centri di riferimento e reti orizzontali di cure primarie attraverso l'uso di cartelle cliniche condivise, attività di consulenza a distanza e supervisione degli interventi attivati anche in sede domiciliare. Tali supporti permettono la messa in comune dell'informazione tra tutti gli attori coinvolti nella presa in carico della persona affetta da malattia rara e consentono alla stessa di avere a disposizione la propria informazione clinica essenziale al momento dell'accesso a nuove strutture, specie in condizioni di urgenza ed emergenza.

3. L'informazione raccolta ai sensi del comma 1 contribuisce a realizzare sistemi informativi regionali o sovraregionali finalizzati a produrre nuove conoscenze sulle storie naturali delle malattie rare e a monitorare l'attività e l'uso delle risorse nel campo dell'assistenza alle persone affette da malattie rare, nonché a valutare la

qualità complessiva delle prese in carico dei pazienti realizzate.

4. L'informazione raccolta ai sensi del comma 1 alimenta, altresì, i registri regionali o sovraregionali delle malattie rare e una sintesi di essa, riguardante l'identificativo del soggetto e la malattia rara per cui egli è esente, è trasmessa dalle regioni al Ministero del lavoro, della salute e delle politiche sociali, attraverso il Registro nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 26, al fine di attuare un monitoraggio epidemiologico per orientare e supportare la programmazione nazionale in tema di malattie rare e le azioni di controllo e di verifica del Comitato nazionale per le malattie rare previste dall'articolo 25.

#### ART. 12.

*(Trattamenti con farmaci, dietetici, parafarmaci, galenici e dispositivi medici).*

1. Tutti i trattamenti compresi nel piano assistenziale personalizzato e indicati come essenziali sono a totale carico del Servizio sanitario nazionale. I requisiti affinché un trattamento sia indicato come essenziale nei protocolli a cui i piani assistenziali personalizzati si riferiscono sono definiti all'articolo 4.

2. Qualora condizioni cliniche individuali specifiche, non comprese nei protocolli di cui al comma 1, possano comportare l'utilizzo di farmaci, parafarmaci, dietetici, galenici e dispositivi medici non compresi nei protocolli stessi, il centro di riferimento è tenuto a redigere una relazione tecnica contenente le motivazioni che supportano la prescrizione e in base ad essa l'azienda sanitaria locale di residenza della persona affetta da malattia rara provvede all'erogazione di quanto previsto.

3. Le procedure e le modalità organizzative di quanto disposto dal comma 2 sono definite con apposito atto da ciascuna regione.

4. L'Agenzia italiana del farmaco, recepite le indicazioni del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 24 della presente legge, provvede all'istituzione, all'interno dell'elenco delle specialità medicinali erogabili a carico del Servizio sanitario nazionale di cui all'articolo 1, comma 4, del decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648, un'apposita sezione dedicata alle malattie rare.

5. La sezione di cui al comma 4 è aggiornata dall'Agenzia italiana del farmaco, sentito il Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 24.

6. In deroga a quanto previsto dal regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, è consentita l'importazione di farmaci in commercio in altri Paesi anche per usi non autorizzati nei Paesi di provenienza, purché compresi nei piani assistenziali personalizzati delle persone affette da malattie rare a cui sono destinati e nelle condizioni di cui ai commi 1 e 2 del presente articolo.

7. L'acquisto dei farmaci di cui al comma 6 deve essere richiesto da una struttura ospedaliera, anche se utilizzato per assistenze domiciliari, ed è posto a carico del Servizio sanitario nazionale.

8. In deroga alle disposizioni vigenti in materia di prescrizioni farmaceutiche, per prescrizioni attinenti il piano assistenziale di una persona affetta da una malattia rara sono prescrivibili fino a nove pezzi per ricetta.

#### ART. 13.

*(Riadattamento, mantenimento, potenziamento e supplementazione di funzioni e di attività delle persone affette da malattie rare).*

1. Alle persone affette da malattie rare, indipendentemente dalla loro età, è garantito l'accesso gratuito ai trattamenti

riabilitativi motori, logopedici, visivi, audiologici, neuropsicologici, cognitivi, neuroevolutivi, comportamentali, respiratori, cardiologici, vescicali, e similari sia in forma estensiva, sia in forma intensiva, in regime ambulatoriale, semi-residenziale, residenziale e domiciliare, purché tale accesso sia parte del percorso assistenziale del paziente e come tale compreso nel piano assistenziale personalizzato.

2. L'accesso gratuito di cui al comma 1 è garantito anche ai trattamenti specifici, eventualmente disponibili e supportati da evidenze scientifiche di efficacia e di sicurezza, richiedenti alta tecnologia e complessità assistenziale.

3. La dotazione di presidi, di protesi e di ausili inclusi nei piani assistenziali personalizzati deve essere resa gratuitamente disponibile in tempi brevi e comunque necessari per il sostegno al malato. La dotazione comprende tutte le procedure e le attività per il rilascio e per l'eventuale addestramento all'uso.

4. Qualora la malattia rara determini una permanente limitazione di funzioni e di attività, la persona affetta da tale malattia, o chi ne ha la rappresentanza se la persona è minore o incapace, può richiedere il riconoscimento della condizione di disabilità e l'eventuale attestazione di gravità, quando ne sussistono i requisiti, alle apposite commissioni mediche previste dalla legge 5 febbraio 1992, n. 104, oltre che il riconoscimento dell'eventuale invalidità.

5. Per le finalità di cui al comma 4, il centro di riferimento responsabile della presa in carico della persona affetta da una malattia rara redige una dettagliata relazione clinica al fine di consentire alle commissioni mediche di cui al medesimo comma 4 la piena conoscenza della situazione del paziente e del suo profilo funzionale complessivo, nonché di poterla valutare anche nella sua evoluzione a breve e a medio termine.

6. Un referente della rete orizzontale di presa in carico del paziente è presente in qualità di esperto durante la valutazione



delle commissioni mediche di cui al comma 5.

7. Le commissioni per l'accertamento dell'invalidità di una persona affetta da una malattia rara utilizzano un'apposita scheda di valutazione, valida su tutto il territorio nazionale, predisposta dal Ministero del lavoro, della salute e delle politiche sociali, in osservanza dei principi della classificazione internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute (ICF).

#### ART. 14.

##### *(Cure palliative).*

1. Alle persone affette da malattie rare per le quali non è ipotizzabile una guarigione e che presentano condizioni cliniche gravi o complesse, sono garantite adeguate cure palliative, con l'obiettivo di ottenere la migliore qualità di vita possibile, il rispetto della dignità della persona umana, il migliore equilibrio fisico, emotivo, morale, sociale e personale raggiungibile nonché la qualità delle relazioni intra ed extrafamiliari.

2. In particolare, alle persone di cui al comma 1 sono garantiti gratuitamente i farmaci, i dietetici, i dispositivi medici, le apparecchiature e quanto altro necessario per il trattamento sintomatico e di supporto sia a domicilio che in regime residenziale, privilegiando, nel caso si realizzi tale seconda opzione, la permanenza in strutture che hanno sviluppato competenze specifiche.

3. La durata delle cure palliative destinate alle persone affette da malattie rare, di norma non prevedibile, non costituisce limitazione al loro accesso.

4. Al fine di privilegiare il permanere della persona affetta da una malattia rara all'interno del suo nucleo familiare, sono garantite idonee assistenze domiciliari, anche di elevata intensità assistenziale, ogni volta che il paziente e i suoi

familiari ne fanno richiesta, compatibilmente con la reale situazione del nucleo familiare e con lo stato delle reti territoriali di assistenza.

5. Il centro di riferimento definisce il piano assistenziale, ivi compresi i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta da una malattia rara necessita. Il piano è sottoposto alla valutazione dei servizi della rete orizzontale di assistenza, che hanno il compito di attivarlo, dopo averlo concordato con i familiari del paziente. Qualora siano richieste particolari competenze è ipotizzabile un periodo di formazione del personale coinvolto nell'assistenza domiciliare presso il centro di riferimento.

6. Le regioni stabiliscono le modalità organizzative con cui le proprie reti assistenziali rispondono al bisogno di cure palliative delle persone affette da malattie rare residenti nel rispettivo territorio di competenza, con specifico dettaglio per i pazienti minori.

7. Qualora il carico familiare determinato dall'assistenza al congiunto risulti particolarmente gravoso, l'azienda sanitaria locale e il comune di residenza della persona affetta da una malattia rara predispongono un piano di supporto ai familiari, che può comprendere aiuti diretti organizzativi ed economici, con la collaborazione dei pazienti stessi e delle associazioni d'utenza, coordinati dalla Federazione italiana malattie rare - UNIAMO, attraverso i suoi comitati regionali.

#### ART. 15.

*(Inserimento comunitario  
delle persone affette da malattie rare).*

1. Le pubbliche amministrazioni provvedono all'attivazione di adeguati interventi per favorire l'inserimento e la permanenza delle persone affette da malattie

rare nei diversi ambienti di vita e di lavoro.

2. Il diritto all'educazione dei minori affetti da malattie rare è garantito per ogni ordine e grado scolastico.

3. Il centro di riferimento ha il compito di redigere una relazione tecnica comprendente le principali condizioni cliniche e funzionali del minore affetto da una malattia rara che possono richiedere particolare attenzione nell'organizzazione dell'ambiente scolastico e che devono essere considerate nella formulazione del piano educativo individuale.

4. Qualora il centro di riferimento lo ritenga indispensabile, il trattamento sanitario terapeutico può essere effettuato anche in ambiente scolastico, con il supporto del personale della scuola appositamente formato, degli operatori delle reti territoriali di assistenza ed eventualmente dei familiari del minore affetto da una malattia rara.

5. L'inserimento lavorativo della persona affetta da una malattia rara deve essere facilitato dalle indicazioni date dal centro di riferimento, tendenti ad evidenziare gli eventuali necessari adattamenti dell'ambiente.

6. Qualora sussista una condizione di disabilità si applicano le disposizioni per il collocamento lavorativo facilitato previste dalla normativa vigente in materia.

7. Ai lavoratori affetti da malattie rare è garantita la possibilità di mantenere una condizione lavorativa autonoma il più a lungo possibile nel corso della loro malattia.

8. È altresì garantita la possibilità di accedere al *part-time*, su richiesta del lavoratore affetto da una malattia rara, il quale può rifiutare trasferimenti in sedi diverse da quella originale vicino alla propria residenza.

9. Il lavoratore affetto da una malattia rara ha diritto di scegliere in modo prioritario un tipo di collocazione lavorativa all'interno della qualifica rivestita più favorevole rispetto alle limitazioni imposte dalla propria malattia.

## CAPO III

## INCENTIVI ALLA RICERCA FARMACOLOGICA E IN FAVORE DELLE IMPRESE PER LA REALIZZAZIONE DI FARMACI INNOVATIVI

## ART. 16.

*(Fondo nazionale per la ricerca, lo sviluppo e l'accesso ai medicinali orfani).*

1. Ai sensi dell'articolo 9 del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, è istituito il Fondo nazionale per la ricerca, lo sviluppo e l'accesso ai medicinali orfani, di seguito denominato « Fondo ».

2. Su parere del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 24, gli stanziamenti del Fondo sono prioritariamente destinati alla realizzazione delle seguenti attività:

*a)* studi preclinici e clinici promossi nel settore delle malattie rare;

*b)* studi osservazionali e registri di usi compassionevoli di farmaci non ancora commercializzati in Italia, somministrati in base a quanto previsto ai commi 1 e 2 dell'articolo 12;

*c)* programmi di somministrazione controllata di farmaci non ancora compresi nelle fasce A e H dei prontuari terapeutici nazionali e regionali e dispositivi per il monitoraggio domiciliare delle terapie, considerati essenziali e introdotti nei protocolli di cui agli articoli 8, 10 e 12;

*d)* programmi di sorveglianza su farmaci orfani e su altri trattamenti innovativi immessi in commercio sulla base di ipotesi biologiche e di evidenze iniziali di efficacia, ma privi di conoscenze certe sulla efficacia e sulla sicurezza del loro uso a medio e a lungo termine.

3. Il Fondo è finanziato con il 20 per cento delle quote versate dalle industrie farmaceutiche per le procedure di registrazione e di variazione dei prodotti medicinali.

ART. 17.

*(Incentivi per le imprese).*

1. Le imprese farmaceutiche e biotecnologiche che intendono svolgere studi finalizzati alla scoperta o alla registrazione e alla produzione di farmaci orfani o di altri trattamenti altamente innovativi possono accedere agli incentivi stabiliti dal decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 14 del 18 gennaio 2001. Le richieste sono approvate dal Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca entro sei mesi dalla data della loro presentazione. L'ammissione agli incentivi previsti o l'eventuale esclusione sono comunicati ai soggetti richiedenti, entro sei mesi dalla data di presentazione della relativa richiesta, in forma scritta. In caso di esclusione, la comunicazione contiene in dettaglio le motivazioni. Lo stesso progetto di ricerca, opportunamente modificato, può comunque essere ripresentato.

2. Entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca stabilisce, con proprio decreto, che per ciascuna delle tipologie delle attività di cui al comma 21 dell'articolo 5 del decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 14 del 18 gennaio 2001, e successive modificazioni, siano concesse le seguenti ulteriori agevolazioni non inferiori alle percentuali indicate:

a) 10 per cento per progetti di ricerca presentati da piccole e medie imprese, come definite all'articolo 21 del decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000,

pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 14 del 18 gennaio 2001, e successive modificazioni; per i progetti di ricerca proposti congiuntamente da più imprese, ogni impresa partecipante deve possedere i parametri dimensionali previsti dal citato decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000; tali condizioni non sono applicate per le imprese farmaceutiche che operano nel settore delle malattie rare;

b) 10 per cento per le attività di ricerca da svolgere nei centri accreditati di alta qualificazione nelle regioni di cui all'articolo 87, paragrafo 3, lettera a), del Trattato istitutivo della Comunità europea, e successive modificazioni, individuate ai sensi dell'articolo 22 del decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 14 del 18 gennaio 2001;

c) 5 per cento per le attività di ricerca da svolgere nelle regioni di cui all'articolo 87, paragrafo 3, lettera c), del Trattato istitutivo della Comunità europea, e successive modificazioni, individuate ai sensi dell'articolo 22 del decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 14 del 18 gennaio 2001;

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

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

2) che prevedono lo svolgimento di una quota di attività non inferiore al 10 per cento dell'intero valore del progetto di

ricerca stesso da parte di enti pubblici e privati di ricerca o di università;

3) che prevedono attività relative allo sviluppo di farmaci orfani o di altri trattamenti ad alta innovazione;

4) che prevedono attività relative allo sviluppo di sistemi di monitoraggio domiciliare delle terapie.

#### CAPO IV

#### RICERCA

#### ART. 18.

*(ConSORZI di ricerca e di innovazione).*

1. Al fine di incentivare la ricerca nel campo della salute e della qualità di vita delle persone affette da malattie rare, è incentivata la realizzazione di consorzi per la ricerca e l'innovazione tra soggetti pubblici, in particolare regioni, università, parchi scientifici e tecnologici e altre istituzioni dedicate alla ricerca, aziende sanitarie locali ed ospedaliere, amministrazioni locali, aziende private e associazioni d'utenza.

2. I consorzi di cui al comma 1 sono istituiti per promuovere la ricerca e l'innovazione in relazione alle problematiche che le persone affette da malattie rare affrontano nella vita quotidiana a causa della loro condizione e per realizzare prodotti oggetto di brevetto e di sfruttamento commerciale partecipato tra i diversi attori del consorzio stesso, incrementando il tasso di innovazione delle aziende dell'area dove il consorzio insiste e le risorse per gli enti di ricerca e di assistenza coinvolti.

3. I consorzi hanno personalità giuridica e il loro statuto stabilisce l'ambito di attività in favore delle malattie rare in cui essi operano al fine di poter accedere ai finanziamenti pubblici e privati.

## ART. 19.

*(Accesso ai finanziamenti pubblici per la ricerca).*

1. Il Ministero del lavoro, della salute e delle politiche sociali, il Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca e le regioni provvedono a introdurre la materia delle malattie rare nei rispettivi bandi di concorso per la ricerca.

2. In ciascun bando di concorso per la ricerca di cui al comma 1, alla materia delle malattie rare è riservato un finanziamento non inferiore al 15 per cento della somma totale.

3. Le ricerche finanziate ai sensi del presente articolo sono equamente distribuite tra ricerca di base e molecolare, ricerca clinica e ricerca traslazionale.

## CAPO V

FORMAZIONE E INFORMAZIONE  
PROFESSIONALI

## ART. 20.

*(Aggiornamento professionale).*

1. Gli operatori del Servizio sanitario nazionale, tenuti a maturare i crediti dell'educazione continua in medicina (ECM), a decorrere dal primo giorno dell'anno solare successivo a quello di entrata in vigore della presente legge, includono nel loro programma di aggiornamento professionale una quota non inferiore al 10 per cento dei crediti da maturare annualmente in attività riguardanti aspetti dell'assistenza e la presa in carico delle persone affette da malattie rare.

2. Le regioni, nell'ambito della formazione medica obbligatoria per i medici di medicina generale, per i pediatri di libera scelta e per gli specialisti membri delle commissioni per l'accertamento dell'invalidità e delle commissioni mediche di cui alla legge 5 febbraio 1992, n. 104, riser-



vano non meno del 10 per cento delle loro attività annuali all'organizzazione e al funzionamento delle reti di assistenza per le malattie rare e alla presa in carico delle persone affette da malattie rare.

3. I crediti dell'ECM, se maturati in corsi di formazione riguardanti le malattie rare, hanno un valore maggiorato del 50 per cento.

#### ART. 21.

##### *(Formazione universitaria).*

1. Il Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 24, valutati i contenuti dei percorsi formativi previsti per i corsi di laurea in medicina e chirurgia e nelle altre professioni sanitarie nonché dei corsi post-laurea di specializzazione medica, entro sei mesi dalla sua costituzione, trasmette un piano di proposte formative al Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca per introdurre, qualora ritenuto necessario, temi riguardanti le malattie rare nel percorso formativo dei nuovi professionisti.

2. Le regioni si impegnano ad introdurre, entro dodici mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, la rete di assistenza per le malattie rare nelle reti formative concordate con le università presenti nel rispettivo territorio.

#### ART. 22.

##### *(Informazione sulle malattie rare).*

1. Il Ministero del lavoro, della salute e delle politiche sociali promuove azioni utili a dare un'informazione tempestiva e corretta ai pazienti e ai loro familiari, nonché a sensibilizzare l'opinione pubblica sulle malattie rare.

2. I centri di coordinamento regionali e interregionali, entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, si dotano di strumenti adeguati, preferibilmente linee telefoniche dedicate, siti *web* e sistemi di dialogo via *e-mail*, al fine di fornire le informazioni necessarie per ac-

cedere e per utilizzare in modo ottimale le reti regionali e interregionali di assistenza per le malattie rare da loro coordinate e per orientare le persone affette da tali malattie anche rispetto alle offerte assistenziali organizzate da regioni diverse da quella di rispettiva residenza.

3. Il Ministero del lavoro, della salute e delle politiche sociali, sentito il Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 24, attua periodiche campagne nazionali di informazione e di sensibilizzazione dell'opinione pubblica sulle malattie rare.

4. Il Ministero del lavoro, della salute e delle politiche sociali promuove, con modalità stabilite mediante appositi regolamenti, d'intesa con la Conferenza Stato-regioni, le azioni svolte dalle associazioni d'utenza per creare e per gestire sportelli locali di informazione alle persone affette da malattie rare e ai loro familiari.

## CAPO VI

### STRUMENTI DI GESTIONE, DI VALUTAZIONE E DI FINANZIAMENTO

#### ART. 23.

*(Rappresentanza delle persone affette da malattie rare).*

1. In conformità con quanto stabilito dalla Commissione europea, le rappresentanze delle persone affette da malattie rare sono chiamate a partecipare attivamente ai processi decisionali strategici, di monitoraggio e di valutazione delle attività svolte nel settore delle malattie rare, sia a livello regionale che a livello nazionale.

2. Al fine di cui al comma 1, il Ministro del lavoro, della salute e delle politiche sociali, con proprio decreto, riconosce, entro due mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, la Federazione italiana malattie rare - UNIAMO, in quanto membro del Consiglio delle alleanze nazionali dell'Organizzazione europea per le malattie rare (EURORDIS) come interlocutore primario per esprimere pareri nel corso dei processi di cui al comma 1.

3. La Federazione italiana malattie rare - UNIAMO ha il compito di:

a) rappresentare le persone affette da malattie rare e le associazioni d'utenza presso la Commissione europea;

b) partecipare con tre propri delegati al Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 24;

c) incentivare l'aggregazione delle associazioni d'utenza attive nel settore delle malattie rare in Italia.

4. Entro un mese dalla data di entrata in vigore della presente legge, la Federazione italiana malattie rare - UNIAMO ha l'obbligo di depositare presso il Ministero del lavoro, della salute e delle politiche sociali e presso gli assessorati regionali competenti per la salute, lo statuto e il regolamento, e di consentire la loro pubblicazione sui relativi siti *internet*.

#### ART. 24.

##### *(Istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare).*

1. Con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri è istituito presso il Ministero del lavoro, della salute e delle politiche sociali il Comitato nazionale per le malattie rare, in seguito denominato « Comitato », con il compito di coordinare e di orientare le politiche nazionali in materia di malattie rare, di verificarne l'attuazione nonché di valutarne l'efficacia e l'impatto sul Servizio sanitario nazionale.

2. Il Ministro del lavoro, della salute e delle politiche sociali nomina i rappresentanti del Comitato: un membro è designato da ogni regione, due membri dal Ministro del lavoro, della salute e delle politiche sociali, un membro dal Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca, un membro dal Ministro dello sviluppo economico, un membro dal Ministro per la pubblica amministrazione e l'innovazione, un membro dall'Istituto superiore di sanità, e tre membri dalla Federazione italiana malattie rare - UNIAMO.

3. Al suo insediamento il Comitato elegge tra i propri membri, con modalità stabilite dal Presidente del Consiglio dei ministri, l'ufficio di presidenza composto dal presidente, dal vicepresidente vicario e da tre membri eletti tra i componenti del Comitato stesso. Un rappresentante della Federazione italiana malattie rare - UNIAMO è membro di diritto dell'ufficio di presidenza del Comitato.

4. Entro un mese dal suo insediamento, il Comitato si dota di un proprio regolamento.

#### ART. 25.

##### *(Compiti del Comitato).*

1. Il Comitato ha il compito di:

a) aggiornare annualmente l'elenco delle malattie rare previsto dall'articolo 4, comma 1, con l'eventuale ratifica degli elenchi integrativi regionali;

b) verificare l'attività dei centri di riferimento accreditati dalle regioni all'interno delle reti regionali e interregionali di assistenza per le malattie rare, in base agli elementi epidemiologici desunti dal flusso informativo nazionale, di cui agli articoli 10 e 11, e alla presenza di criteri strutturali e organizzativi, quali, a titolo esemplificativo, laboratori e altre infrastrutture indispensabili per formulare diagnosi di gruppi di malattie rare e terapie intensive o sub-intensive necessarie per la cura di pazienti con patologie ad esordio o andamento acuto e critico;

c) verificare la presenza sul territorio nazionale di almeno una struttura competente nell'assistenza di pazienti per ciascuna malattia compresa nell'elenco di cui alla lettera a), e, in particolare, verificare e valutare la sufficienza e l'adeguatezza della presenza nelle reti regionali o interregionali di assistenza per le malattie rare di strutture e di servizi di tipo neuroriabilitativo competenti nella presa in carico dei pazienti con patologie degenerative con interessamento neurologico e con

andamento progressivo e di adeguate reti di cure palliative per le persone affette da malattie rare;

*d)* emanare le linee guida per la predisposizione dei protocolli diagnostici e terapeutici di cui agli articoli 8, 10 e 12, che definiscono nel dettaglio le prestazioni e i trattamenti a carico del Servizio sanitario nazionale dei quali le persone affette da malattie rare hanno diritto;

*e)* selezionare i progetti di ricerca da finanziare a carico degli stanziamenti del Fondo;

*f)* fornire all'Agenzia italiana del farmaco le indicazioni necessarie per l'aggiornamento annuale dell'elenco dei farmaci di cui all'articolo 12, comma 4;

*g)* redigere la relazione annuale sulla situazione epidemiologica delle malattie rare in Italia, sullo stato di realizzazione e sull'attività della rete nazionale di assistenza per le malattie rare nonché sullo stato di avanzamento della ricerca e dell'innovazione sulle malattie rare;

*h)* monitorare lo stato di attuazione della presente legge e controllare il rispetto dei diritti delle persone affette da malattie rare da parte delle pubbliche amministrazioni e degli altri soggetti pubblici e privati;

*i)* predisporre le linee di indirizzo in materia di malattie rare da seguire nei rapporti con la Commissione europea e con le altre organizzazioni e agenzie internazionali dedicate alla ricerca e all'assistenza;

*l)* emanare linee guida per le campagne nazionali di informazione e per i progetti nazionali di formazione e di aggiornamento professionali in materia di malattie rare;

*m)* formulare pareri sui bisogni formativi in materia di malattie rare per gli ordinamenti dei corsi universitari delle facoltà di medicina e chirurgia.

2. Per lo svolgimento dei compiti di cui al comma 1, il Comitato può organizzarsi in gruppi di lavoro e può avvalersi, per i relativi processi di istruttoria tecnica, dell'apporto di esperti esterni.

ART. 26.

*(Registro nazionale delle malattie rare).*

1. È istituito presso l'Istituto superiore di sanità il Registro nazionale delle malattie rare con i seguenti compiti:

a) raccogliere le informazioni prodotte e inviate dai registri regionali e interregionali delle malattie rare ai sensi di quanto previsto dall'articolo 28, comma 2;

b) predisporre l'istruttoria tecnica di supporto al Comitato per redigere la relazione annuale sulla situazione epidemiologica delle malattie rare in Italia, di cui all'articolo 25, comma 1, lettera g);

c) partecipare con un proprio rappresentante ai lavori del Comitato;

d) predisporre e partecipare a ricerche nazionali e internazionali in materia di malattie rare;

e) predisporre e partecipare alle azioni di formazione e di informazione sulle malattie rare.

ART. 27.

*(Programmazione delle attività. Piano nazionale delle malattie rare).*

1. La calendarizzazione degli interventi, l'organizzazione delle attività e la pianificazione delle strutture e delle risorse necessarie per l'attivazione della presente legge sono definite dal Piano nazionale per le malattie rare.

2. Il Piano nazionale per le malattie rare è adottato con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, sentito il parere del Comitato. Il Piano ha durata triennale.

## ART. 28.

*(Monitoraggio e valutazione dell'attività).*

1. È istituito il flusso informativo nazionale sulle malattie rare. Scopo del flusso informativo nazionale è quello di produrre i dati epidemiologici necessari per la programmazione e per il governo nazionale delle politiche in materia di malattie rare.

2. Al fine di cui al comma 1 le regioni organizzano presso i centri di coordinamento, o integrano all'interno di essi qualora già attivi, i registri regionali o sovra-regionali delle malattie rare, che raccolgono l'informazione prodotta dalle reti regionali e interregionali di assistenza per le malattie rare.

3. Una sintesi dell'informazione raccolta dai registri di cui al comma 2 comprendente l'identificativo dei soggetti e le malattie rare per cui essi sono esenti è inviata annualmente al Registro nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 26.

4. Il Comitato ha il compito di analizzare i dati epidemiologici derivanti dal flusso informativo nazionale e di predisporre le conseguenti relazioni tecniche da sottoporre all'esame del Ministero del lavoro, della salute e delle politiche sociali.

## ART. 29.

*(Meccanismi di finanziamento delle reti di assistenza regionali e interregionali per le malattie rare).*

1. I centri di riferimento, le reti orizzontali di presa in carico e i centri di coordinamento regionali e interregionali per le persone affette da malattie rare accedono ai finanziamenti ordinari per la sanità e ai fondi dei servizi socio-sanitari gestiti dalle regioni, in base a criteri concordati in sede di Conferenza Stato-regioni.

2. Le prestazioni erogate dagli enti indicati nel comma 1 possono trovare compensazione attraverso i meccanismi ordinari di tariffazione e di compenso per i residenti nelle rispettive regioni.

3. Le regioni possono riconoscere un compenso aggiuntivo, denominato « compenso di funzione », a quello derivante dalla tariffazione delle singole prestazioni, per i centri di riferimento che prendono in carico persone affette da malattie rare che richiedono maggiore intensità di cura e di carico assistenziale, secondo le indicazioni fornite dal Comitato.

4. Le aziende sanitarie locali, in caso di necessaria mobilità delle persone affette da malattie rare residenti nel territorio di rispettiva competenza, sostengono i costi dell'assistenza prestata anche in altre regioni.

#### ART. 30.

*(Norme finanziarie).*

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento iscritto, ai fini del bilancio triennale 2008-2010, nell'ambito del fondo speciale di parte corrente dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2008, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al Ministero della salute. Il Ministro dell'economia e delle finanze è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio.

2. Particolari sperimentazioni scientifiche o istituzionali, gestionali e infrastrutturali nonché innovazioni gestionali riguardanti le malattie rare possono accedere ai fondi per la ricerca strategica del Ministero del lavoro, della salute e delle politiche sociali e a quelli del Dipartimento della funzione pubblica della Presidenza del Consiglio dei ministri.

3. Al fine di adempiere ai compiti definiti nell'articolo 23, comma 3, della presente legge, la Federazione italiana malattie rare - UNIAMO, ente legittimato ad



agire per la tutela giudiziaria delle persone con disabilità, vittime di discriminazioni, ai sensi dell'elenco di cui al decreto del Ministro per i diritti e le pari opportunità 30 aprile 2008, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 149 del 27 giugno 2008, accede al relativo finanziamento a carico degli stanziamenti del Fondo nazionale per le politiche sociali.

PAGINA BIANCA

PAGINA BIANCA

€ 0,78



\*16PDL0016920\*