

**Atto Camera**  
**Mozione 1-00780**  
**presentata da PAOLA BINETTI**  
**testo di martedì 17 gennaio 2012, seduta n. 571**

La Camera,  
Premesso che:

l'articolo 3 della Costituzione afferma che tutti i cittadini, senza distinzione di alcun tipo, sono uguali davanti alla legge (uguaglianza formale, comma 1) e impegna lo Stato a rimuovere gli ostacoli che, di fatto, limitano l'eguaglianza dei cittadini per varie ragioni, comprese quelle che riguardano la loro salute (uguaglianza sostanziale, comma 2);

in tal modo la Costituzione sancisce che «tutti i cittadini hanno pari dignità», intendendo la dignità umana come fondamento costituzionale di tutti i diritti collegati allo sviluppo della persona, principio cardine dell'ordinamento democratico, su cui si fonda il valore di ogni essere umano;

a tale riguardo è d'obbligo precisare che il bene «salute» è tutelato dall'articolo 32, primo comma, della Costituzione, non solo come diritto fondamentale dell'individuo, ma anche come interesse della collettività, per questo richiede piena ed esaustiva tutela in quanto diritto primario ed assoluto pienamente operante anche nei rapporti tra privati. Tale tutela è garantita attraverso il servizio sanitario (istituito e disciplinato dalla legge n. 833 del 1978 e dal decreto legislativo n. 502 del 1992 e successive modificazioni). La possibilità di accedere a cure sanitarie adeguate è uno degli elementi principali che contribuiscono alla realizzazione del diritto alla tutela della salute, riconosciuto a ciascun individuo;

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

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

l'arbitraria definizione di «rara» non ha favorito il processo di ricerca e di attenzione sulle cause di tali patologie, frenando gli investimenti sia in campo diagnostico che terapeutico, per cui se da un lato sono pochi i centri in cui è possibile ottenere in tempi contenuti una diagnosi esatta, è complessivamente scarsa anche la ricerca per la produzione di nuove molecole, con conseguenti ritardi nella diagnosi e nelle cure; se la rarità incide anche sulle possibilità della ricerca clinica, in quanto la valutazione di nuove terapie è spesso resa difficoltosa dall'esiguo numero di pazienti arruolabili nei *trial* clinici, dall'altra parte il ricorso a una casistica multicentrica può diminuire la qualità dello studio, in quanto i criteri di reclutamento e di trattamento dei pazienti da sottoporre a *trial* clinici possono essere disomogenei;

negli ultimi anni, anche grazie alla continua attività di sensibilizzazione portata avanti dalle associazioni dei pazienti, sono stati raggiunti importanti risultati per sopperire alle esigenze di coloro che sono affetti da patologie rare, con la Decisione n. 1295/1999/CE del Parlamento e del Consiglio europeo, è stato adottato un Programma d'azione comunitaria sulle malattie rare nel quadro dell'azione della sanità pubblica per il quadriennio 1999-2003. Sempre a livello europeo, nel 2000 è stato pubblicato il regolamento n. 141/2000 concernente i medicinali orfani con l'istituzione della procedura comunitaria per l'assegnazione della qualifica di medicinale orfano. Per svolgere questa attività è stato istituito nell'ambito dell'European Medicines Agency (EMA) il Committee for Orphan Medicinal Products (COMP);

il decreto del ministro della sanità del 18 maggio 2001, n. 279 (recante «Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie») reca, all'allegato 1, l'elenco delle malattie riconosciute come rare dal Servizio sanitario nazionale; l'articolo 8 del decreto ministeriale n. 279 del 2001 prevede testualmente che «i contenuti del presente regolamento sono aggiornati, con cadenza almeno triennale, con riferimento all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche, ai dati epidemiologici relativi alle malattie rare e allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici di cui all'articolo 1, comma 28, della legge 23 dicembre 1996, n. 662, e successive modificazioni e integrazioni»;

nonostante le previsioni di cui sopra, non si è proceduto ad alcun aggiornamento, sebbene il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri del 21 marzo 2008, mai entrato in vigore, recasse, all'allegato 7, un aggiornamento delle malattie riconosciute come rare, integrando e sostituendo l'allegato 1 del decreto ministeriale n. 279 del 2001; l'allegato 7 al decreto rappresenterebbe, dunque, l'unico documento ufficiale, con i limiti evidenti conseguenti dall'emergere, nel tempo, di nuove patologie, prima sconosciute. Esso, a titolo esemplificativo e non esaustivo, indicherebbe in 109 le patologie da includere ai fini del riconoscimento dello *status* di malattie rare; queste 109 patologie però non sono mai state realmente incluse negli elenchi ufficiali e i pazienti che ne sono affetti non godono di nessuno dei benefici previsti;

contemporaneamente all'azione mirata dell'Unione europea, anche l'Italia, a partire dal 1999, ha identificato nelle malattie rare un'area di priorità in sanità pubblica, ha esplicitato priorità ed obiettivi da raggiungere ed è intervenuta con un provvedimento specifico, il decreto ministeriale n. 279 del 2001. Le regioni italiane, trasferita loro la

competenza in tema di programmazione ed organizzazione sanitaria, hanno preso in carico l'applicazione della normativa nazionale. Nell'attuale negativa congiuntura economica, occorre tener conto anche del cambiamento radicale del Sistema sanitario nazionale, provocato dal passaggio di competenze in materia sanitaria dallo Stato alle regioni, dovuto alla modifica del Titolo V, parte seconda, della Costituzione. Di fatto, si sono creati 21 sistemi sanitari regionali, molto diversi tra di loro per quanto riguarda sia le politiche fiscali che la disponibilità di bilancio, pur rimanendo identica la *ratio* che li ha generati. La diversa disponibilità e, quindi, la diversa accessibilità ai fondi regionali, si tramuta, inevitabilmente, in difformità nell'accesso alle opportunità di cura e in disparità di trattamento per i pazienti, sulla base della semplice appartenenza regionale sul territorio nazionale;

è necessario che il sistema mantenga un corretto equilibrio tra le autonomie locali ed il livello centrale. L'obiettivo dell'uniformità qualitativa e quantitativa dell'assistenza sanitaria e sociosanitaria necessita della previsione di linee guida e direttive in tale ambito, che siano sufficientemente omogenee e capaci di coniugare il rispetto delle specificità locali e le esigenze di razionalizzazione del sistema sanitario con il diritto di accesso alle cure;

ad oggi in Italia, nonostante un accordo Stato-regioni datato 8 luglio 2010, che prevede una quota vincolata di 20 milioni di euro per progetti relativi alle malattie rare e ripartita in base alla popolazione di riferimento, non esiste una normativa adeguata a sostegno dei malati e delle loro famiglie, che incontrano enormi difficoltà di carattere economico-assistenziale, avuto particolare riguardo a ciò che concerne la terapia domiciliare; a ciò va a sommarsi la grave carenza di strutture e farmaci adeguati alla cura di tali patologie;

tutte le associazioni di pazienti affetti da malattie rare sostengono con energia come il nostro Paese debba allinearsi il più rapidamente possibile alle procedure che negli altri paesi garantiscono ai cittadini, affetti da malattie rare, un accesso tempestivo alle terapie innovative;

in Francia, con una interpretazione della normativa europea non condivisa da tutti, è stato adottato fin dal 1994 un piano nazionale per le malattie rare, che consente una autorizzazione temporanea di utilizzo dei farmaci (atu), con lo scopo di garantire l'accesso alle cure da parte dei pazienti e l'utilizzo di un farmaco orfano e/o destinato alla cura di malattie rare o gravi, prima ancora che lo stesso abbia ottenuto l'autorizzazione all'immissione in commercio. La condizione necessaria è che il farmaco sia in fase di sviluppo avanzato, abbia possibilmente superato la fase sperimentale III, ci siano segni di una accertata efficacia, e non vi sia una valida alternativa terapeutica con un farmaco regolarmente autorizzato (ad esempio, prodotti che abbiano profili di sicurezza già accertati o un documento di autorizzazione di immissione sul mercato in fase di stesura o in corso di registrazione);

lo schema dell'autorizzazione temporanea di utilizzo dei farmaci, applicato alle medicine destinate alla cura di malattie rare o orfane o gravi, consentirebbe ai pazienti di avere a disposizione tali farmaci con largo anticipo rispetto ai tempi necessari alla conclusione degli studi clinici ed all'ottenimento dell'autorizzazione alla commercializzazione;

con il decreto ministeriale n. 279 del 2001 «Regolamento di istituzione della rete

nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera *b*), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124», pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 160 del 12 luglio 2001 - supplemento ordinario n. 180/L si prevede l'esenzione per le prestazioni sanitarie correlate alla malattia, selezionate dal medico curante tra quelle incluse nei LEA secondo criteri di appropriatezza ed efficacia rispetto alle condizioni cliniche individuali e, per quanto possibile, sulla base di protocolli clinici concordati con il presidio di riferimento competente. Ai fini dell'esenzione il regolamento individua 284 malattie e 47 gruppi di malattie rare;

in Italia, l'inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri e nei prontuari terapeutici ospedalieri regionali spesso ritarda ulteriormente l'accesso alla terapia da parte dei pazienti affetti da malattie rare. Le amministrazioni regionali non differenziano i farmaci orfani all'interno delle loro delibere attuative e di indirizzo, creando così ulteriori difficoltà (quali limitazioni nella dispensazione del medicinale e non solo della prescrizione) ai pochi, talvolta addirittura unici, centri di riferimento regionali; il regolamento (CE) n. 141/2000 stabilisce i criteri per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani nell'Unione europea e prevede incentivi per stimolare la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci per la profilassi, la diagnosi o la terapia delle malattie rare; con determinazione del 20 marzo 2008, l'Agenzia italiana del farmaco (Aifa) ha stabilito le «Linee guida per la classificazione e conduzione degli studi osservazionali sui farmaci»;

molte associazioni di malati e loro familiari, da oltre dieci anni si battono per ottenere una legislazione adeguata, che dia, a tutti i pazienti, le stesse possibilità di diagnosi, cura, assistenza e che incentivi la ricerca e la produzione di farmaci. Le associazioni, che esplicano la sua attività anche attraverso l'Osservatorio di tutela civica dei diritti, chiedono da tempo che vengano adottate le misure legislative necessarie per incentivare e promuovere la ricerca, lo sviluppo e l'immissione in commercio dei medicinali cosiddetti «orfani», ossia di tutti quei medicinali destinati alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di una malattia considerata, in base ai dettami dell'unione europea «rara»;

si tratta certamente di primi passi, significativi ma non ancora adeguati, a dare soluzioni concrete e definitive a problemi così rilevanti, primo fra tutti il problema che sia a livello nazionale sia a livello regionale, i cittadini affetti da malattie rare non usufruiscono dello stesso livello di prestazioni diagnostiche, terapeutiche ed assistenziali previste da parte del Servizio sanitario nazionale (SSN) per tutti gli altri pazienti ed ancora, la disparità di trattamento avviene anche fra le varie regioni e persino all'interno delle medesime regioni e, addirittura, all'interno delle stesse città, nonostante sia ovvio e doveroso che tutti i cittadini debbano godere dello stesso livello di prestazioni da parte del Servizio sanitario nazionale,

impegna il Governo

ad adottare ogni adempimento di competenza al fine di favorire il rapido svolgimento dell'esame parlamentare del testo unificato in materia di malattie rare;

a verificare in che modo e fino a che punto i bisogni di salute di questi pazienti vengano attualmente soddisfatti, tenendo conto che, in questo particolare momento

di risanamento economico del Paese, esiste una categoria di cittadini già gravemente penalizzata, sulla quale si chiede di non incidere ulteriormente;

a istituire a livello nazionale e a promuovere (istituzione in ambito regionale dei registri delle patologie di rilevante interesse sanitario, in modo da fare chiarezza sulle cifre reali dei pazienti che ne sono affetti, consentendo l'utilizzo mirato delle risorse pubbliche;

a promuovere l'adozione in tutte le regioni, gradatamente e progressivamente secondo lo standard delle regioni «virtuose», iniziative che consentano a tutti i bambini che nascono di accedere ad adeguati *screening* neonatali, indispensabili per individuare precocemente molte patologie, anche di tipo metabolico, consentendo di iniziare precocemente la terapia opportuna ed evitando successivi stati di grave invalidità;

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

ad accelerare la revisione dei livelli essenziali di assistenza (LEA) per inserirvi un elenco aggiornato delle malattie rare, a cominciare dalle 109 nuove patologie rare, indicate nell'allegato 7 del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 21 marzo 2008, mai entrato in vigore;

a valutare iniziative volte ad ampliare la copertura finanziaria della legge n. 648 del 1996 al fine di permettere un più ampio e veloce accesso a cure innovative, non ancora approvate in Italia;

a recepire le raccomandazioni del Consiglio dell'Unione europea in forma tempestiva, partendo dall'istituzione di un fondo *ad hoc* per garantire che i farmaci «orfani», nonché i parafarmaci ed i farmaci di fascia «C» indispensabili per la cura delle patologie rare, siano posti a carico del Servizio sanitario nazionale con una gestione trasparente, tramite l'inserimento, in modo omogeneo in tutti i prontuari regionali, in tempi prestabiliti, una volta ottenuta l'autorizzazione alla commercializzazione;

a prevedere una adeguata semplificazione delle procedure che autorizzano la messa in commercio di farmaci orfani, nel rispetto dei principi generali del settore e a prevedere il sostegno del Governo ad iniziative normative quali ad esempio: l'esenzione dei diritti da versare per l'immissione in commercio; procedure di registrazione accelerata; e un credito di imposta pari al 50 per cento delle spese sostenute per la sperimentazione clinica; un periodo di esclusività di mercato di sette anni;

a valutare l'opportunità di assumere iniziative affinché nel caso delle malattie rare, e in altre patologie croniche, in deroga alle disposizioni attuali in materia di prescrizioni farmaceutiche, siano possibili prescrizioni ripetibili in un arco di tempo determinato, in modo da evitare al paziente di dover tornare con eccessiva frequenza dal medico per ottenere la ricetta, su cui oltretutto dovrebbe pagare anche il ticket;

ad istituire un tavolo di lavoro e concertazione permanente con tutti gli *stakeholder*, che verrà consultato con cadenza bimestrale, al fine di intraprendere le azioni necessarie a colmare le carenze normative ancora riscontrabili in tema di malattie rare e monitorare le azioni intraprese in tale ambito;

ad assumere tutte le iniziative necessarie per assicurare l'effettiva trasmissione dei dati e l'aggiornamento dei registri regionali e nazionali;

ad adottare un piano nazionale per le malattie rare, con durata triennale, finalizzato ad assicurare prevenzione, sorveglianza, diagnosi tempestiva, trattamento e riabilitazione ai pazienti con malattie rare, a garantire equo accesso ai servizi socio-sanitari a tutti i pazienti con malattie rare sul territorio nazionale, a migliorare la qualità della vita delle persone con malattie rare e dei loro familiari, disciplinando le aree prioritarie di intervento e le azioni necessarie per la sorveglianza delle malattie rare, la diffusione dell'informazione sulle malattie rare diretta alla popolazione generale ed agli operatori socio-sanitari, la formazione di medici e figure professionali coinvolti nell'assistenza, l'accesso al trattamento inclusi i farmaci, la prevenzione e l'accesso ad una diagnosi tempestiva, il supporto alla ricerca di base clinica, sociale e di sanità pubblica sulle malattie rare, le istituzioni responsabili delle specifiche azioni, nonché il sistema di monitoraggio e valutazione annuale del piano nazionale.

(1-00780) *(Nuova formulazione)* «Binetti, Miotto, Laura Molteni, Barani, Mosella, Palagiano, Di Biagio, Argentin, Nunzio Francesco Testa, Calgaro, De Poli, Delfino, Adornato, Enzo Carra, Pezzotta, Ria, Mereu, D'Ippolito Vitale, Rao, Mondello, Patarino, Martini, Rondini, Bossa, Zinzi, Poli, Porcu, Iannuzzi, Zazzera, Pedoto, Palomba, Sbröllini, Verini, De Nichilo Rizzoli, Di Virgilio, Vella, Di Caterina, Mario Pepe (PD), Compagnon, Garofalo, Torrisi, Scapagnini, Pelino, Fava, Fabi, Farina Coscioni, Sbai».