

# CAMERA DEI DEPUTATI N. 1624

## PROPOSTA DI LEGGE

d’iniziativa del deputato **DORINA BIANCHI**

Disposizioni in favore della ricerca sulle malattie rare, della loro prevenzione e cura, nonché per l’estensione delle indagini diagnostiche neonatali obbligatorie

*Presentata il 25 settembre 2013*

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

È dalla XIII legislatura che si cerca di richiamare l’attenzione su una tematica importantissima, che purtroppo non ha ancora riscontrato da parte del legisla-

tore la necessaria attenzione: le malattie rare appunto.

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

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

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

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

L'arbitraria definizione di « rara » non ha agevolato il processo di ricerca e di attenzione sulle cause delle malattie rare, se non da parte di centri privati, con la conseguenza non solo di non offrire al paziente cure adeguate e una diagnosi tempestiva, ma soprattutto di lasciarlo isolato nell'affrontare la propria malattia insieme alla sua famiglia.

La scarsa disponibilità di conoscenze scientifiche, che deriva proprio dalla rarità, determina spesso lunghi tempi di latenza tra l'esordio della patologia e la diagnosi che incidono negativamente sulla prognosi del paziente.

Inoltre, le industrie farmaceutiche, a causa della limitatezza del mercato di riferimento, hanno scarso interesse a sviluppare la ricerca e la produzione dei cosiddetti « farmaci orfani », potenzialmente utili per tali patologie.

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

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

La rarità della malattia ne determina la situazione di « orfana », in quanto non riceve le attenzioni e il sostegno economico-sociale adeguati.

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

L'Italia è sempre stata sensibile a questo tema, inserendolo tra i punti fondamentali del Piano sanitario nazionale già nel triennio 1998-2000.

In seguito, grazie al regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, lo stesso Ministero ha stabilito l'esenzione dai costi sanitari per circa 350 patologie, ma soprattutto è stato

istituito il Registro nazionale delle malattie rare presso l'Istituto superiore di sanità, il quale è destinato a raccogliere i dati epidemiologici forniti dai vari centri regionali, al fine di avere una visione organica delle malattie rare e di favorire, conseguentemente, la ricerca su di esse.

Negli ultimi anni, anche grazie alla continua attività di sensibilizzazione portata avanti dalle associazioni dei pazienti, sono stati raggiunti importanti risultati per sopperire alle esigenze di coloro che sono affetti da patologie rare, tra cui si ricordano, a titolo esemplificativo, le importanti risorse impegnate per la ricerca nella legge n. 296 del 2006 (legge finanziaria 2007), l'insediamento presso il Ministero della salute della Consulta per le malattie rare, l'istituzione, presso l'Istituto superiore di sanità, del Centro nazionale per le malattie rare, da ultimo, l'approvazione da parte del Presidente del Consiglio dei ministri, su proposta del Ministro della salute, del decreto di aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA) con cui, tra l'altro, si è provveduto a esentare ulteriori 109 malattie rare dal pagamento del *ticket*.

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

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

Si ricordano, a titolo di esempio, oltre alla Francia, che già da tempo si è dotata di un Piano nazionale per le malattie rare, la Spagna, il cui Ministro della salute ha recentemente annunciato l'istituzione di un gruppo di lavoro finalizzato allo sviluppo di una strategia nazionale per le malattie rare; il Belgio, in cui è stata istituita una Commissione nazionale per le malattie rare e i farmaci orfani, composta da rappresentanti delle organizzazioni dei

pazienti, dell'industria, dei centri terapeutici e delle farmacie ospedaliere e da membri del Parlamento, al fine di sviluppare una strategia finalizzata a incrementare l'attenzione per le problematiche connesse alle malattie rare e al rimborso dei farmaci orfani; anche la Romania, dove è stata presentata, alla fine del 2007, una proposta di piano nazionale per le malattie rare, attualmente all'esame del Ministro della salute e dell'educazione.

Tuttavia, ancora molta è la strada che bisogna percorrere, anche nel nostro Paese. Con la presente proposta di legge ci si prefigge l'obiettivo di tutelare i malati e le loro famiglie per rendere meno gravoso il decorso della malattia.

Infatti, la presente proposta di legge, dopo aver definito all'articolo 1 cosa si intende per malattia rara e per farmaco orfano — sulla base di quanto previsto dal regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999 — istituisce un Fondo specificatamente dedicato alle malattie rare e finalizzato a supportare le attività di ricerca e sviluppo, alla realizzazione di un programma di *screening* della popolazione, anche neonatale, a garantire il funzionamento del Centro nazionale malattie rare istituito presso l'Istituto superiore di sanità, a garantire la realizzazione di attività di formazione degli operatori sanitari e di informazione della popolazione e, infine, a consentire la defiscalizzazione degli oneri relativi alla ricerca delle aziende farmaceutiche sui farmaci orfani.

L'articolo 3 demanda a un decreto del Ministro della salute l'istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare, con funzioni di proposta circa le priorità con cui utilizzare le risorse finanziate attraverso il Fondo e di elaborazione, d'intesa con il Centro nazionale per le malattie rare, di criteri per la redazione delle linee guida per le malattie rare.

Gli articoli 4 e 5 impegnano il Governo ad adottare con cadenza triennale — secondo la medesima procedura prevista per il Piano sanitario nazionale — un Piano nazionale per le malattie rare che indichi, oltre alle priorità strategiche generali di

intervento e alla quota di finanziamento riservata per ciascun anno alla realizzazione delle attività previste dal Piano, anche le azioni finalizzate a incrementare le conoscenze epidemiologiche relative a tali patologie, le esigenze relative alla formazione di base e alla formazione continua degli operatori sanitari, le priorità finalizzate al miglioramento dell'accesso al trattamento e della qualità dell'assistenza e quelle finalizzate all'introduzione e allo sviluppo di *screening* organizzati della popolazione. Inoltre, il Piano dovrà indicare anche le priorità da porre in atto per continuare gli sforzi intrapresi in favore della ricerca sulle malattie rare e per favorire lo sviluppo e la ricerca di farmaci orfani.

L'articolo 6 sancisce che i LEA socio-sanitari e socio-assistenziali relativi alle medesime malattie sono posti a carico del Servizio sanitario nazionale. Affinché si possa accedere ai LEA occorrerà la certificazione, con validità illimitata, da parte del presidio regionale di competenza, valida in tutto il territorio nazionale al fine di evitare una discriminazione di trattamento per coloro che sono affetti dalla medesima patologia, ma che risiedono in regioni diverse.

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

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

Altro aspetto fondamentale della presente proposta di legge è l'individuazione delle attività svolte dal Centro nazionale per le malattie rare (articolo 8), istituito presso l'Istituto superiore di sanità, il quale, oltre a svolgere attività di ricerca e a coordinare le attività e a individuare i criteri per la ripartizione del Fondo istituito all'articolo 2, provvede all'istituzione e all'aggiornamento del Registro nazionale per le sperimentazioni cliniche, nonché alla cura e all'aggiornamento del Registro nazionale dei farmaci orfani.

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

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

fondamentale in tema di tutela della salute in favore di tutti gli individui.

L'articolo 8 prevede che siano i presidi regionali della Rete ad effettuare le diagnosi relative alle malattie rare nonché ad emettere la relativa certificazione, in modo da garantire prestazioni appropriate e omogenee sull'intero territorio nazionale. Inoltre, il medesimo articolo prevede che l'attività diagnostica venga costantemente aggiornata in base allo sviluppo delle conoscenze scientifiche così che si possa ampliare il numero delle malattie rare diagnosticabili, possano essere effettuate diagnosi precoci rispetto all'esordio della malattia, vengano effettuate indagini diagnostiche neonatali su tutti i nuovi nati sul territorio nazionale e possa essere ampliata l'applicabilità delle procedure diagnostiche.

All'articolo 9 si prevedono apposite norme per la formazione e l'informazione delle categorie di personale potenzialmente interessate e coinvolte dal fenomeno delle malattie rare, quali, ad esempio, gli insegnanti, finalizzate a consentire l'acquisizione di conoscenze e di competenze di base e applicate su tali malattie.

L'articolo 10, infine, si occupa di incentivare la ricerca e la produzione industriale sui farmaci orfani attraverso una defiscalizzazione del 23 per cento delle spese sostenute dalle aziende farmaceutiche per tali attività, percentuale che potrà arrivare al 28 per cento qualora l'investimento venga effettuato nelle regioni del sud Italia.

L'articolo 11 si occupa della copertura finanziaria per gli oneri di cui al presente disegno di legge.

## PROPOSTA DI LEGGE

—

## ART. 1.

*(Definizioni).*

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

*a)* malattia rara: la patologia che comporta un rischio di vita o è gravemente invalidante per l'essere umano e che colpisce non più di cinque individui su diecimila nell'ambito dei Paesi membri dell'Unione europea;

*b)* farmaco orfano: il medicinale destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di una patologia di cui alla lettera *a)*, ovvero destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di un'affezione che comporta una minaccia per la vita o che è seriamente debilitante ovvero che è grave e cronica e la cui commercializzazione, in mancanza di adeguati incentivi, non risulta redditizia ai fini dell'investimento necessario da parte delle aziende farmaceutiche.

## ART. 2.

*(Fondo per le malattie rare).*

1. È istituito il Fondo per le malattie rare, di seguito denominato « Fondo », con una dotazione pari a 500 milioni di euro per ciascuno degli anni 2014, 2015 e 2016 e destinato, in attuazione delle finalità della presente legge, a:

*a)* promuovere lo sviluppo delle attività di ricerca in materia di malattie rare e di sviluppo di farmaci orfani;

*b)* garantire l'attuazione delle azioni e dei programmi individuati dal Piano na-

zionale per le malattie rare di cui agli articoli 4 e 5;

c) garantire l'attuazione del programma di indagine diagnostica neonatale previsto dall'articolo 8;

d) garantire il funzionamento del Centro nazionale per le malattie rare, istituito presso l'istituto superiore di sanità;

e) garantire l'attuazione degli interventi di formazione e di informazione sulle malattie rare di cui all'articolo 9;

f) consentire la defiscalizzazione degli oneri relativi alla ricerca industriale sui farmaci orfani ai sensi dell'articolo 10.

### ART. 3.

*(Comitato nazionale per le malattie rare).*

1. Con decreto del Ministro della salute è istituito il Comitato nazionale per le malattie rare, di seguito denominato « Comitato », composto, oltre che dallo stesso Ministro con funzioni di presidente, da diciannove membri individuati con le seguenti modalità:

a) otto membri tecnici, di cui quattro provenienti dall'istituto superiore di sanità (ISS) e indicati dal presidente del medesimo Istituto, e quattro nominati dal Ministro della salute sulla base delle specifiche competenze tematiche e della validità curricolare;

b) cinque membri designati dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano;

c) cinque membri indicati dalle associazioni dei pazienti affetti da malattie rare e dalle associazioni per la tutela dei diritti dei malati;

d) un revisore contabile per la gestione del Fondo.

2. Il Comitato resta in carica tre anni e i suoi membri possono essere chiamati a

ricoprire lo stesso incarico per non più di nove anni, anche non consecutivi.

3. Il Comitato propone criteri di priorità per l'attività finanziata dal Fondo in base:

a) alle esigenze socio-assistenziali connesse all'attuazione delle disposizioni previste dall'articolo 6, commi 2, lettere e), f) e g), 3 e 4, da valutare d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, tenendo conto della previsione programmatica delle medesime esigenze;

b) alle esigenze scientifiche determinate dalle carenze conoscitive ai fini di un adeguato intervento socio-sanitario.

4. Il Comitato elabora altresì, d'intesa con il Centro nazionale per le malattie rare, criteri per la redazione delle linee guida per le malattie rare.

#### ART. 4.

##### *(Adozione del Piano nazionale per le malattie rare).*

Il Governo, su proposta del Ministro della salute, acquisito il parere delle Commissioni parlamentari competenti per materia, che si esprimono entro trenta giorni dalla data di trasmissione dell'atto, predispone il Piano nazionale per le malattie rare, di seguito denominato « Piano nazionale », tenendo conto delle proposte trasmesse dalle regioni entro il 31 luglio dell'ultimo anno di vigenza del Piano precedente.

2. Il Piano nazionale è adottato ai sensi dell'articolo 1 della legge 12 gennaio 1991, n. 13, previa deliberazione del Consiglio dei ministri, d'intesa con la Conferenza unificata di cui all'articolo 8 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, e successive modificazioni.

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



4. Il Piano nazionale può essere modificato nel corso del triennio con la procedura di cui ai commi 1 e 2.

ART. 5.

*(Contenuti del Piano nazionale).*

1. 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 nazionale;

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 incrementare 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, in particolare al fine di consentire un'individuazione precisa delle 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 d'interesse sovraregionale;

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 socio-assistenziali per le malattie rare, di cui all'articolo 6;

g) le azioni da intraprendere per sviluppare fonti di informazione sulle ma-



lattie rare specificamente dedicate ai pazienti e al pubblico;

*h)* le azioni finalizzate all'introduzione e allo sviluppo di *screening* organizzati della popolazione, neonatale o in età adulta, di cui all'articolo 8, comma 2;

*i)* le azioni e i programmi finalizzati allo sviluppo delle attività di ricerca in materia di malattie rare e di ricerca e produzione di farmaci orfani.

#### ART. 6.

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

1. Le prestazioni concernenti i livelli essenziali di assistenza socio-sanitari e socio-assistenziali per le malattie rare sono poste a carico del Fondo sanitario nazionale e del Fondo nazionale per le politiche sociali.

2. La certificazione di malattia rara dà diritto:

*a)* all'esenzione dalla partecipazione al costo della spesa sanitaria;

*b)* all'immediato accesso ai nuovi farmaci orfani registrati ai sensi delle disposizioni di cui al regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999;

*c)* all'esenzione dalla partecipazione al costo per l'acquisto dei presidi sanitari necessari al trattamento e alla tutela della qualità della vita;

*d)* alla defiscalizzazione dei costi derivanti dai consumi di energia elettrica utilizzata per il funzionamento di macchine e di presidi sanitari resi necessari dallo stato di malattia;

*e)* all'assistenza domiciliare integrata;

*f)* all'assistenza scolastica domiciliare;

*g)* a facilitazioni per l'accesso al telestudio, al telelavoro e alle tecnologie informatiche.

3. I presìdi regionali per le malattie rare, istituiti ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, di seguito denominati « presìdi regionali », con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano prestazioni ambulatoriali, semiresidenziali, residenziali e domiciliari di diagnostica, di terapia medica, di riabilitazione e socio-assistenziali nei casi in cui lo stato di salute dei pazienti affetti da malattie rare consenta che tali prestazioni siano erogate in regime di non ricovero e attuano meccanismi per garantire la reperibilità degli operatori addetti all'erogazione delle medesime prestazioni.

4. I presìdi regionali, con la collaborazione dei servizi territoriali, assicurano la disponibilità di centri diurni di ospitalità e ne garantiscono l'accesso ai pazienti affetti da malattie rare che presentano disabilità fisiche o mentali.

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

#### ART. 7.

*(Attività del Centro nazionale malattie rare).*

1. Il Centro nazionale malattie rare istituito presso l'istituto superiore di sanità, di seguito denominato « Centro nazionale », organo di raccordo dei centri interregionali di riferimento per le malattie rare previsti dall'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, svolge le seguenti funzioni:

a) provvede alla gestione del Fondo al sensi all'articolo 2, determinandone i criteri e le priorità, sentito il parere del Comitato;

b) assicura il collegamento e il reciproco flusso informativo con il Comitato,

allo scopo di contribuire alla definizione appropriata e aggiornata dei criteri per l'utilizzo del Fondo ai sensi dell'articolo 2;

*c)* svolge attività di ricerca, sia direttamente sia coordinando l'attività di altri enti del settore, nell'ambito dei compiti istituzionali dell'ISS;

*d)* cura la tenuta e l'aggiornamento del Registro nazionale delle malattie rare, istituito ai sensi dell'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, sulla base del flusso dei dati epidemiologici obbligatoriamente inviati dai registri interregionali previsti dal medesimo articolo 3;

*e)* aggiorna con cadenza annuale l'elenco delle malattie rare diagnosticate sul territorio nazionale, predisposto ai sensi dell'articolo 4 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;

*f)* istituisce e aggiorna il Registro nazionale delle sperimentazioni cliniche per il trattamento delle malattie rare, condotte in conformità a quanto disposto dal decreto legislativo 24 giugno 2003, n. 211;

*g)* cura e aggiorna il Registro nazionale dei farmaci orfani, istituito presso l'ISS;

*h)* mediante il collegamento con i presìdi regionali inclusi nella Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, istituita ai sensi dell'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279:

1) elabora i criteri e le procedure per assicurare il flusso informativo da e verso i presìdi regionali, ai sensi di quanto previsto dal citato articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;

2) raccoglie e fornisce informazioni aggiornate sulle strutture e sui servizi diagnostici e assistenziali, a livello nazionale e internazionale, avvalendosi anche della collaborazione delle associazioni na-

zionali e Internazionali di pazienti affetti da malattie rare;

3) promuove attività di formazione per medici e per operatori sanitari concernenti la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e l'assistenza socio-sanitaria, anche di tipo domiciliare, delle malattie rare, ai sensi dell'articolo 9, comma 5;

4) promuove attività di comunicazione e di informazione ai cittadini sulle malattie rare;

5) promuove attività in ambito scientifico e socio-sanitario, in collaborazione con le associazioni di pazienti affetti da malattie rare;

*i)* d'intesa con il Comitato:

1) definisce i parametri e i criteri per l'elaborazione di linee guida nonché di protocolli diagnostici e terapeutici, promuovendone e assicurandone l'elaborazione per singole malattie rare o per gruppi di malattie rare;

2) definisce i parametri e i criteri per garantire e per verificare la qualità delle attività diagnostiche per le malattie rare;

3) definisce e aggiorna l'elenco delle malattie rare per le quali rendere obbligatoria l'indagine diagnostica neonatale generalizzata, secondo i criteri stabiliti dall'articolo 8, comma 2, lettera *c*);

*l)* promuove i rapporti con le istituzioni, con gli enti di settore e con le associazioni nazionali e internazionali, al fine di rafforzare la collaborazione scientifica nonché di accrescere la disponibilità di dati clinici e di prestazioni per i pazienti affetti da malattie rare.

2. Il Centro nazionale è costituito dai seguenti organi:

*a)* il presidente, nella figura del presidente dell'ISS;

*b)* il direttore generale, nella figura del direttore generale dell'ISS;

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

d) un responsabile;

e) il comitato scientifico, composto da sette membri tecnici, di cui quattro provenienti dall'ISS e indicati dal presidente del medesimo Istituto, e tre nominati dal Ministro del lavoro; della salute sulla base delle specifiche competenze tematiche e della validità curricolare.

3. Per lo svolgimento delle funzioni di cui al comma 1 il Centro nazionale si avvale del personale di ruolo dell'ISS, può assumere personale con contratti di lavoro 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, e usufruisce di risorse derivanti da attività intramurarie ed extra murarie dell'ISS, nonché delle risorse del Fondo.

#### ART. 8.

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

1. Allo scopo di garantire prestazioni appropriate e omogenee sull'intero territorio nazionale, le diagnosi di malattia rara sono effettuate dai presidi regionali della Rete di cui all'articolo 7, comma 1, lettera h), sulla base dei protocolli diagnostici elaborati ai sensi del medesimo articolo 7, comma 1, lettera i), numero 1).

2. L'attività diagnostica dei presidi regionali di cui al comma 1 è aggiornata in base allo sviluppo delle conoscenze scientifiche al fine di:

a) ampliare il numero delle malattie rare diagnosticanti;

b) effettuare diagnosi precoci rispetto all'esordio e all'evoluzione clinica della malattia;

c) effettuare indagini diagnostiche neonatali allargate, da aggiungere a quelle già obbligatorie per legge, su tutti i nuovi

nati nel territorio nazionale, con particolare riguardo alle malattie rare di origine genetica per le quali è disponibile un trattamento di riconosciuta efficacia;

d) ampliare l'applicabilità delle procedure diagnostiche.

3. La diagnosi e la certificazione di malattie oncologiche rare sono effettuate dalle reti oncologiche, onco-ematologiche, dalle reti di patologia esistenti e dai centri di rilievo nazionale e regionale.

4. L'aggiornamento delle attività diagnostiche di cui al comma 2 è attuato secondo le modalità indicate al comma 1.

5. I presìdi regionali di cui al comma 1 emettono, sulla base della diagnosi, la relativa certificazione di malattia rara, che ha validità illimitata nel tempo e per tutto il territorio nazionale, e ne danno comunicazione scritta al Centro nazionale per l'inserimento di tali patologie nel Registro nazionale di cui all'articolo 7, comma 1, lettera d).

#### ART. 9.

*(Formazione e informazione).*

1. Nei corsi di laurea e diploma afferenti alle facoltà universitarie di medicina e chirurgia, di farmacia, di scienze matematiche, fisiche e naturali, di psicologia, di sociologia, di scienze della formazione e di scienze della comunicazione sono inseriti insegnamenti finalizzati all'acquisizione di conoscenze e di competenze di base applicate sulle malattie rare.

2. Presso gli ordini professionali competenti per i laureati nelle discipline di cui al comma 1 sono istituite specifiche attività di educazione e di formazione continue sulle malattie rare.

3. Le scuole di ogni ordine e grado sono tenute a inserire nell'offerta didattica iniziative volte a trasmettere e a diffondere conoscenze relative ai pazienti affetti da malattie rare.

4. Il Centro nazionale cura la diffusione dei protocolli diagnostici e terapeutici di

cui all'articolo 7, comma 1, lettera *i*), numero 1).

5. Il Centro nazionale istituisce annualmente corsi specifici finalizzati alla preparazione e all'aggiornamento di operatori e di formatori individuati e designati anche dalle regioni su indicazione dei presidi regionali della Rete, di cui all'articolo 7, comma 1, lettera *h*). La partecipazione a tali corsi è obbligatoria per gli operatori degli stessi presidi e prevede verifiche di apprendimento.

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

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

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

#### ART. 10.

*(Misure a favore della ricerca e della produzione Industriale di 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 dei presidi terapeutici, e dei 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 dell'agevolazione di cui ai commi 1 e 2 le industrie inviano, entro il 31 marzo di ogni anno, al Ministero della salute e al Ministero dell'economia e delle finanze il protocollo relativo alla



ricerca e allo sviluppo del farmaco o del presidio 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 dal Ministro della salute e dal Ministro dell'economia e delle finanze, secondo le modalità definite con apposito regolamento adottato con decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze.

ART. 11.

*(Copertura finanziaria).*

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge, pari a 500 milioni di euro per ciascuno degli anni 2014, 2015 e 2016, si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento iscritto, ai fini del bilancio triennale 2014-2016, nell'ambito del fondo speciale di parte corrente dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2014, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al Ministero della salute.

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

