

# CAMERA DEI DEPUTATI N. 4539

## PROPOSTA DI LEGGE

D'INIZIATIVA DEI DEPUTATI

**PAOLA BOLDRINI, BURTONE, PICCIONE, CAPONE, FRANCESCO  
SANNA, GIOVANNA SANNA, MARIANO, CARNEVALI, PATRIARCA**

Disposizioni per la prevenzione, la diagnosi e la cura della talassemia, dell'anemia falciforme, delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare dei globuli rossi

*Presentata il 9 giugno 2017*

ONOREVOLI COLLEGHI! — Con la presente proposta di legge è nostra intenzione affrontare un problema di grande importanza sociale che investe circa 7.000 cittadini affetti da forme gravi di anemie croniche ereditarie peculiari del nostro territorio, la talassemia o anemia mediterranea e tutte le altre forme di emoglobinopatie, e un numero elevatissimo di portatori sani con punte stimate nel 6 per cento della popolazione in alcune regioni del delta-padano e del meridione d'Italia.

La talassemia è una patologia genetica che provoca nella forma più grave (*major*) la totale assenza di emoglobina con la necessità di integrarla con trasfusioni di sangue in media ogni due o tre settimane con tre sacche di emazie concentrate. La drepanocitosi invece, un'altra emoglobino-

patia molto diffusa, presenta un'emoglobina instabile che in particolari circostanze può deformare il globulo rosso a forma di falce (infatti è detta anche anemia falciforme) e provocare trombi con gravi crisi vaso-occlusive a prognosi infausta laddove non si intervenga tempestivamente con terapia trasfusionale o eritro-*exchange*. Entrambe le forme e anche quelle più tenui necessitano di terapie ferrochelanti (eliminazione del ferro in eccesso dovuto alle trasfusioni) e di monitoraggio continuo sugli organi principali (cuore, fegato, ghiandole endocrine, pancreas eccetera) che possono danneggiarsi a causa dell'accumulo del ferro e generare complicanze secondarie gravi (endocrinopatie, diabete, epatopatie e cardiopatie). Ad oggi una corretta terapia trasfusionale e ferrochelante e il

monitoraggio attraverso la risonanza magnetica nucleare cardiaca ed epatica consentono a questi malati una buona qualità di vita a prognosi aperta, oltretutto un completo inserimento sociale e lavorativo. Al contrario, un'assistenza sanitaria deficitaria porta questi malati a una cattiva condizione di salute con l'aggravamento dovuto a patologie secondarie che diventano un ulteriore aggravio di costi a carico del Servizio sanitario nazionale (SSN).

Pertanto, in particolare la presente proposta di legge intende disciplinare la prevenzione, la diagnosi, l'assistenza sanitaria e sociale e la ricerca di queste patologie rendendo il sistema omogeneo su tutto il territorio nazionale. Infatti, mancando un ordinamento nazionale, negli anni le attività volte alla prevenzione e all'assistenza di queste patologie hanno avuto un'evoluzione caratterizzata da una forte differenziazione sul territorio nazionale, lasciando l'iniziativa alle regioni, che hanno affrontato tali problematiche talvolta in modo virtuoso e talaltra in modo deficitario.

In questo senso vanno prese a modello virtuoso la Sicilia e l'Emilia-Romagna, dotatesi da tempo di leggi di settore e dai primi degli anni 2000 di reti assistenziali improntate al modello « *hub and spoke* ».

Addirittura la Sicilia (regione più colpita da tale fenomeno con circa 2.500 malati e circa 300.000 portatori sani) sin dal 1990 si è dotata di un registro regionale per lo studio della talassemia e delle emoglobinopatie (RESTE) ed è l'unica regione che ha un dato epidemiologico certo. Inoltre, nel marzo 2017 è stata avviata la neonata rete europea degli *European References Network* (ERN) per le malattie ematologiche rare denominata *EUROBLOOD-NET*, che individua i criteri minimi necessari per il riconoscimento e, di conseguenza, il funzionamento dei centri di riferimento. Il Ministero della salute, in quest'ottica, ha individuato già alcune delle strutture presenti sul territorio nazionale che hanno le caratteristiche richieste per entrare nella rete europea. Anche lo Stato, dunque, con il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 3 marzo 2017, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 109 del 12 maggio 2017,

si è dotato del Registro nazionale della talassemia e delle altre emoglobinopatie, con il quale monitorare tale fenomeno al fine di proporre adeguati modelli assistenziali e livelli essenziali di assistenza (LEA) aderenti ai fabbisogni.

Prendendo come esempio le due citate regioni, dunque, possiamo applicare i loro modelli virtuosi a livello nazionale, estendendo tali buone prassi a tutte le regioni e dando così pari dignità a tutti i nostri concittadini.

Con l'articolo 1 la proposta di legge stabilisce che le regioni e le province autonome predispongano progetti-obiettivo, azioni programmate e altre iniziative dirette a fronteggiare la talassemia, l'anemia falciforme, le emoglobinopatie e le alterazioni rare dei globuli rossi, da considerare malattie di alto interesse sociale.

Con l'articolo 2 si definiscono le linee di intervento per programmi di prevenzione e diagnosi precoci a carico delle aziende sanitarie locali.

Con l'articolo 3 si disciplina la distribuzione a carico delle regioni e delle province autonome dei farmaci salvavita per queste patologie.

Con gli articoli 4 e 5 sono istituite la Rete nazionale e le reti regionali della talassemia, dell'anemia falciforme, delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare dei globuli rossi, in base al citato modello *hub and spoke*, prevedendo che una rete regionale, in funzione del dato epidemiologico, può essere realizzata in consorzio con regioni limitrofe.

Con l'articolo 6 viene ribadito il concetto dell'assistenza ospedaliera in *day-hospital*, poiché le terapie di base sono costituite da trasfusioni di sangue, realizzando così quanto già affermato dall'articolo 43, comma 2, lettera b), del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 65 del 18 marzo 2017, che definisce e aggiorna i LEA.

L'articolo 7 prevede che le regioni promuovano iniziative di educazione sanitaria nelle citate patologie.

Con l'articolo 8 si istituisce la Consulta nazionale tecnica permanente presso il Mi-

nistero della salute, composta da sei membri, al fine di valutare costantemente l'evoluzione di queste patologie per definire gli atti di indirizzo necessari.

Con l'articolo 9 si istituisce il Registro nazionale della talassemia, dell'anemia falciforme, delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare dei globuli rossi per la raccolta dei dati epidemiologici presso il Cen-

tro nazionale sangue dell'Istituto superiore di sanità.

Con l'articolo 10 si regola l'idoneità sportiva nei confronti dei soggetti affetti dalle citate patologie.

Con l'articolo 11 si riconosce e definisce il ruolo delle organizzazioni di volontariato.

Con l'articolo 12 si definisce la copertura finanziaria.

## PROPOSTA DI LEGGE

## ART. 1.

*(Prevenzione, diagnosi e cura della talassemia, dell'anemia falciforme, delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare dei globuli rossi).*

1. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano predispongono, nell'ambito dei rispettivi piani sanitari, progetti-obiettivo, azioni programmate e altre iniziative dirette a fronteggiare la talassemia, l'anemia falciforme, le emoglobinopatie e le alterazioni rare dei globuli rossi, in conformità ai criteri definiti dalla normativa dell'Unione europea e del Ministero della salute, in quanto malattie di alto interesse sociale.

2. Gli interventi di cui al comma 1 sono rivolti:

a) alla prevenzione primaria e alla diagnosi precoce e prenatale della talassemia, dell'anemia falciforme, delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare dei globuli rossi;

b) alla cura e alle terapie dei soggetti affetti da talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi, provvedendo anche, se le condizioni cliniche del soggetto lo richiedono, alla fornitura a domicilio delle medicine, degli ausili e dei presidi sanitari necessari per il trattamento complessivo;

c) ad agevolare l'inserimento sociale, scolastico, lavorativo e sportivo dei soggetti affetti da talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi;

d) a favorire l'educazione e l'informazione sanitaria dei soggetti affetti da talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi, dei loro familiari, nonché della popolazione in generale, con riferimento alla cura e alla prevenzione delle citate patologie;

e) a provvedere alla preparazione e all'aggiornamento professionali degli operatori sanitari e socio-sanitario addetti al settore;

f) a promuovere programmi di ricerca atti a migliorare le conoscenze cliniche e di base sulla talassemia, sull'anemia falciforme, sulle emoglobinopatie e sulle alterazioni rare dei globuli rossi per le relative attività di prevenzione, diagnosi precoce, cura e terapia.

#### ART. 2.

##### *(Interventi).*

1. Ai fini della prevenzione, della diagnosi precoce e della cura della talassemia, dell'anemia falciforme, delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare dei globuli rossi di cui all'articolo 1 della presente legge, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano indicano alle aziende sanitarie locali, tenuto conto dei criteri e delle metodologie stabiliti con atto di indirizzo e coordinamento del Presidente del Consiglio dei ministri emanato, entro trenta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, ai sensi dell'articolo 5 della legge 23 dicembre 1978, n. 833, sentito l'Istituto superiore di sanità, gli interventi più idonei al fine di:

a) individuare le fasce di popolazione portatrici asintomatiche con rischio di trasmettere talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi;

b) adottare strategie di diagnosi precoce in tutti i nati;

c) programmare gli interventi sanitari conseguenti alle attività di cui alle lettere a) e b).

#### ART. 3.

##### *(Obblighi delle regioni e delle province autonome di Trento e di Bolzano).*

1. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano provvedono a fornire

gratuitamente ai soggetti affetti da talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi, attraverso le aziende sanitarie locali competenti per territorio, i farmaci salvavita e le altre prestazioni di cura e di terapia, sulla base del piano terapeutico prescritto da un centro di cui all'articolo 4, comma 2, della presente legge, in conformità a quanto previsto dal decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 65 del 18 marzo 2017, di seguito denominato «DPCM 12 gennaio 2017».

2. Le aziende sanitarie locali provvedono alla fornitura dei farmaci salvavita e delle prestazioni di cui al comma 1 attraverso i propri punti di erogazione presenti sul territorio più prossimi al luogo di residenza dei soggetti.

#### ART. 4.

*(Rete nazionale della talassemia, dell'anemia falciforme, delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare dei globuli rossi).*

1. Ai fini dell'attuazione di quanto disposto dagli articoli 1 e 2 della presente legge, in conformità con il Piano sanitario nazionale e garantendo i livelli essenziali di assistenza di cui al DPCM 12 gennaio 2017, il Ministro della salute con proprio decreto, entro novanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, sentita la Conferenza permanente per i rapporti tra lo stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, istituisce la Rete nazionale della talassemia, delle emoglobinopatie, e delle alterazioni rare dei globuli rossi, di seguito denominata « Rete nazionale », organizzata secondo il modello *hub and spoke*.

2. La Rete nazionale è costituita dai centri per la talassemia, l'anemia falciforme, le emoglobinopatie e le alterazioni rare dei globuli rossi già esistenti sul territorio nazionale ed è articolata nelle reti regionali di cui all'articolo 5. Con il medesimo decreto di cui al comma 1 sono individuati i centri della Rete nazionale e

sono definite le modalità di coordinamento della Rete nazionale e delle reti regionali. I centri della Rete nazionale devono rispondere a requisiti di accreditamento che il Ministro della salute definisce con proprio decreto, in conformità alla normativa dell'Unione europea sulle reti per le malattie rare.

3. Il decreto di cui al comma 1 definisce, inoltre, le modalità organizzative minime dei centri della Rete nazionale di cui al comma 2 tenendo conto dell'obbligo dei direttori sanitari di presidio e delle università ove siano presenti tali centri di costituire un'*équipe* multidisciplinare, sentito il parere dei responsabili dei medesimi centri e coordinata da questi.

4. I centri della Rete nazionale di cui al comma 2 devono in ogni caso essere organizzati in regime di *day hospital* in ottemperanza agli articoli 42 e 43 del DPCM 12 gennaio 2017.

5. Il decreto di cui al comma 1 individua, altresì, le indagini diagnostiche di secondo livello per la talassemia, l'anemia falciforme, le emoglobinopatie e le alterazioni rare dei globuli rossi e i laboratori presso i quali effettuarle, la cui distribuzione sul territorio nazionale deve assicurare l'ottimizzazione delle risorse.

#### ART. 5.

*(Reti regionali della talassemia, dell'anemia falciforme, delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare dei globuli rossi).*

1. Le regioni, in accordo con il Piano sanitario nazionale e nell'ambito della programmazione sanitaria regionale, istituiscono, a livello ospedaliero o universitario, le reti regionali della talassemia, dell'anemia falciforme, *delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare* dei globuli rossi basate sul modello *hub and spoke* e costituite da centri di cura dedicati e specializzati e da laboratori per le indagini diagnostiche di primo livello con funzioni di prevenzione, di diagnosi, di cura e di riabilitazione dei soggetti affetti da tali patologie, di orientamento e di coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative e informative e,

dove ne esistano le condizioni adeguate, di ricerca sulle medesime patologie.

2. I centri di cura e i laboratori di cui al comma 1 sono individuati nella programmazione sanitaria regionale. Il numero dei centri di cura è determinato in funzione dei dati epidemiologici regionali nella proporzione di un centro ogni 100 soggetti affetti da talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi. Le regioni con meno di 100 soggetti affetti da tali patologie, per ragioni di efficienza, qualificazione ed economia di risorse, possono costituire un consorzio con regioni limitrofe per l'istituzione della rete regionale e dei centri di cura di cui al citato comma 1.

3. Le regioni assicurano ai centri di cura di cui al comma 2 strutture, personale e attrezzature adeguati alla consistenza numerica dei soggetti assistiti e della popolazione residente, sulla base di valutazioni epidemiologiche e delle funzioni di cui al medesimo comma 2. Ai centri di cura devono essere garantiti autonomia gestionale e di finanziamento.

4. I centri di cura di cui al comma 2 possono avvalersi del supporto assistenziale di servizi ospedalieri o territoriali da essi individuati nell'ambito della regione o delle regioni consorziate; essi coordinano le funzioni e le attività dei servizi di supporto inerenti l'assistenza ai soggetti affetti da talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi sulla base di piani e di protocolli unitari.

5. Ai centri di cura di cui al comma 2 del presente articolo competono anche le funzioni di diagnosi, cura e assistenza, nonché le funzioni previste dall'articolo 5 della legge 16 marzo 1987, n. 115, da esercitare in favore dei soggetti affetti da talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi.

6. Le regioni predispongono specifici stanziamenti per promuovere e sostenere le attività di ricerca rivolte alla prevenzione e alla cura della talassemia, dell'anemia falciforme, delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare dei globuli rossi, ove esistano centri o condizioni adeguati per lo svolgimento di tale tipo di attività.



7. Le regioni individuano centri esami di risonanza magnetica nucleare di supporto ai centri di cura di cui al comma 2 per assicurare il monitoraggio periodico, mediante immagini, delle complicanze d'organo cardiache ed epatiche.

ART. 6.

*(Assistenza ospedaliera e domiciliare).*

1. I centri di cui al comma 2 dell'articolo 5 provvedono alla cura e alla riabilitazione dei soggetti affetti da talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi sia in regime ospedaliero, sia in regime di *day-hospital* e, ove necessario, a domicilio.

2. Le cure a domicilio di cui al comma 1 sono assicurate in regime di ospedalizzazione domiciliare continuativa, su richiesta del soggetto o del suo tutore, con la collaborazione del medico di medicina generale e con il sostegno di personale medico, infermieristico e riabilitativo, nonché di personale operante nel campo dell'assistenza sociale, adeguatamente formato dai centri di cui al comma 2 dell'articolo 5.

3. Al fine di facilitare il trattamento di cura e di riabilitazione dei soggetti affetti da talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi, è consentita la prescrizione multipla di farmaci ai sensi dell'articolo 1, comma 9, della legge 1° febbraio 1989, n. 37.

ART. 7.

*(Educazione sanitaria).*

1. Le regioni promuovono iniziative di educazione sanitaria in materia di talassemia, anemia Falciforme, emoglobinopatie e alterazioni rare dei globuli rossi, rivolte alla popolazione, in collaborazione con i centri di cui al comma 2 dell'articolo 5.

ART. 8.

*(Consulta nazionale tecnica permanente).*

1. Per la verifica dei protocolli terapeutici applicati, per la definizione delle linee

guida e delle procedure assistenziali, per l'erogazione di prestazioni e di farmaci, per l'aggiornamento del nomenclatore tariffario per i presidi necessari alle terapie domiciliari, per la semplificazione burocratica sanitaria e per la programmazione delle attività della Rete nazionale è istituita presso il Ministero della salute la Consulta nazionale tecnica permanente, di seguito denominata « Consulta », composta da sei membri, di cui quattro appartenenti al coordinamento del Registro nazionale di cui all'articolo 9 e due pazienti indicati dalla Federazione Nazionale UNITED ONLUS.

2. Il 5 per cento del finanziamento di cui all'articolo 11 è utilizzato per programmi di integrazione socio-assistenziale, definiti dalla Consulta, destinati ai soggetti affetti da talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi residenti sul territorio nazionale, attuati mediante progetti annuali mirati predisposti dalla stessa Consulta e realizzati dall'Unione italiana talassemici e drepanocitici – Federazione italiana delle associazioni per la talassemia, la drepanocitosi e le anemie rare (UNITED) organizzazione non lucrativa di utilità sociale (ONLUS).

3. Con decreto del Ministro della salute, da emanare entro novanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, sono individuati i centri della Rete nazionale, la sua organizzazione, i programmi e i compiti di cui al comma 1 dell'articolo 4, la composizione della Consulta di cui al comma 1 e le modalità di utilizzazione del finanziamento di cui al comma 2 dell'articolo 11, fatto salvo quanto previsto dal comma 2. Il medesimo decreto definisce, altresì, i compiti della Consulta quale organo di controllo della Rete nazionale.

#### ART. 9.

*(Registro nazionale della talassemia, dell'anemia falciforme, delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare dei globuli rossi).*

1. È istituito il Registro nazionale della talassemia, dell'anemia falciforme, delle emoglobinopatie e delle alterazioni rare dei

globuli rossi. Il Registro nazionale, in conformità a quanto disposto dal decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 3 marzo 2017, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 109 del 12 maggio 2017, è istituito presso il Centro nazionale sangue dell'Istituto superiore di sanità. Il coordinamento tecnico del Registro nazionale è assicurato da personale del medesimo Centro nazionale sangue e della Società italiana talassemie ed emoglobinopatie. La UNITED ONLUS ha compiti di garanzia e di tutela dei soggetti affetti da talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi. È fatto obbligo alle regioni di raccogliere e di trasmettere tutti i dati epidemiologici e clinici richiesti dal Registro nazionale. Al Registro nazionale è demandato anche l'accreditamento delle strutture cliniche e laboratoristiche della Rete nazionale.

ART. 10.

*(Attività sportive).*

1. La talassemia, l'anemia falciforme, le emoglobinopatie e le alterazioni rare dei globuli rossi non costituiscono motivo ostacolo alla concessione dell'idoneità fisica per lo svolgimento di attività sportive.

2. I protocolli per la concessione dell'idoneità fisica alla pratica sportiva agonistica dei soggetti affetti da talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi sono definiti con decreto del Ministro della salute emanate, ai sensi dell'articolo 23 della legge 5 febbraio 1992, n. 104, entro due mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge.

ART. 11.

*(Organizzazioni di volontariato).*

1. Per il raggiungimento delle finalità di cui alla presente legge, i centri di cui al comma 2 dell'articolo 5 e le aziende sanitarie locali si avvalgono della collaborazione delle organizzazioni di volontariato nelle forme e nei limiti previsti dalla legge

11 agosto 1991, n. 266, e dalle leggi regionali emanate in materia.

ART. 12.

*(Copertura finanziaria).*

1. L'onere derivante dall'attuazione della presente legge, valutato in 7 milioni di euro per il 2017 e in 8 milioni di euro a decorrere dal 2018, è posto a carico dello stanziamento di bilancio relativo al Fondo sanitario nazionale. Il Ministro dell'economia e delle finanze è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio.

2. Le risorse di cui al comma 1 sono ripartite con decreto del Ministro della salute, da emanare entro novanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, in base alla consistenza numerica dei soggetti affetti da talassemia, anemia falciforme, emoglobinopatie o alterazioni rare dei globuli rossi assistiti nelle singole regioni, alla popolazione residente, nonché alle documentate funzioni dei centri ivi istituiti, tenuto conto delle attività specifiche di prevenzione, diagnosi e cura realizzate e, ove possibile, di quelle di ricerca e fatto salvo quanto disposto dal comma 2 dell'articolo 8.

