

Camera dei Deputati

XII Commissione Affari sociali

12 novembre 2019

**Audizione nell'ambito dell'esame delle proposte di legge recanti *Norme per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani e della cura delle malattie rare (AC 1317 e abb.)***

**Dott.ssa Francesca Pasinelli**  
**Direttore Generale Fondazione Telethon**

Gentile Presidente, onorevoli Deputati,

Vi ringrazio a nome di Fondazione Telethon per averci invitato ad intervenire e voluto concedere l'opportunità di esprimere il nostro punto di vista in merito a un tema ai noi tanto caro.

Fondazione Telethon è uno dei principali enti di ricerca biomedica in Italia, nata nel 1990 per volontà di un gruppo di pazienti affetti da distrofia muscolare. La sua missione è arrivare alla cura delle malattie genetiche rare che - proprio in ragione della loro rarità - sono dette "orfane" per lo stato di abbandono in cui rischiano di essere lasciati i pazienti che ne sono affetti.

Crediamo che ogni vita conti e che nessuno debba essere lasciato indietro, per questo negli anni abbiamo costruito intorno ai pazienti un ecosistema capace di produrre risposte concrete, grazie al coinvolgimento di tutti gli attori necessari: donatori, volontari, ricercatori, centri clinici, istituzioni e industria farmaceutica. Un metodo unico nel panorama italiano che segue l'intera "filiera della ricerca", occupandosi della raccolta fondi, della selezione e del finanziamento dei progetti e dell'attività stessa di ricerca portata avanti nei centri e nei laboratori della Fondazione, fino allo sviluppo delle collaborazioni con istituzioni sanitarie pubbliche e industrie farmaceutiche, necessarie a tradurre i risultati in terapie accessibili ai pazienti.

Dalla nostra nascita abbiamo finanziato ricerca per 527 milioni di euro, con più di 1.600 ricercatori coinvolti nello studio di 571 malattie rare e oltre 12.700 pubblicazioni sulle più prestigiose riviste scientifiche internazionali. Grazie ad un efficace sistema di protezione della proprietà intellettuale e a specifiche competenze traslazionali, Fondazione Telethon ha sviluppato la prima terapia genica con cellule staminali al mondo, destinata al trattamento dell'ADA-SCID, una grave immunodeficienza che compromette le difese dell'organismo fin dalla nascita. La terapia genica è oggi in fase avanzata di



sperimentazione per la leucodistrofia metacromatica (una grave malattia neurodegenerativa), la sindrome di Wiskott-Aldrich (un'immunodeficienza), per la beta talassemia e per due malattie metaboliche dell'infanzia, la mucopolisaccaridosi di tipo 6 e di tipo 1. È in fase avanzata di sviluppo una strategia terapeutica anche per altre malattie genetiche, come l'emofilia e diversi difetti ereditari della vista. Parallelamente, continua in tutti i laboratori Telethon lo studio dei meccanismi di base e di potenziali approcci terapeutici per patologie ancora senza risposta.

Fondazione Telethon sta attualmente coordinando, nel gruppo di lavoro istituito presso il Ministero della Salute per il nuovo Piano Nazionale Malattie Rare, i lavori sulle proposte relative all'ambito della ricerca.

### Premesse

Come già sottolineato da Uniamo FIMR Onlus nel corso della propria audizione, stiamo vivendo un momento importante per i pazienti affetti da malattie rare e l'attenzione che, oggi, il mondo politico da più parti sta mostrando nei loro confronti è per certo una fondamentale conquista di civiltà ma, anche, una grande responsabilità. Per lavorare al compimento del terzo goal dell'Agenda 2030 per lo Sviluppo Sostenibile "Assicurare la salute e il benessere per tutti e per tutte le età" - come raccomandato nel rapporto Eurordis del maggio 2019 - è quanto mai necessario, dunque, lavorare insieme su linee guida e strategie condivise, garantendo il coordinamento tra i settori della politica nazionale in un approccio multidisciplinare che coinvolga i ministeri della salute, dell'economia, del lavoro e delle politiche sociali, dell'istruzione e della ricerca, al fine di creare gruppi di lavoro interministeriali e istituire bilanci condivisi.

L'ultimo decennio ha generato test diagnostici genetici per la maggior parte delle malattie rare, affidabili tecnologie di screening neonatale, potenziale di sequenziamento dell'intero genoma nella pratica clinica, avanzate tecniche di imaging, procedure chirurgiche più efficaci e meno invasive, dispositivi medici e tecnologie assistive, oltre 200 nuovi farmaci. Secondo quanto riportato nel rapporto Q3 2019 di Alliance for Regenerative medicine (ARM), a ottobre 2019 erano in corso a livello globale 370 sperimentazioni di terapia genica e 418 sperimentazioni con cellule geneticamente modificate; di queste, 266 erano in Europa. Il 72% delle sperimentazioni in questo ambito era rivolto a malattie rare e tumori rari. La vera sfida di queste innovazioni resta quella di renderle effettivamente accessibili ai pazienti.

Anche il Viceministro della Salute Pierpaolo Sileri, in occasione della presentazione del Secondo Report italiano sulle ATMP (Advanced Therapy Medicinal Products) ha recentemente sottolineato l'importanza delle terapie avanzate (il cui sviluppo ha visto nelle malattie avanzate l'ideale banco di prova) come fondamentale e concreta opportunità per il Paese, non solo per curare i pazienti, ma anche per eccellere a livello internazionale, facendo diventare l'Italia un reale hub di riferimento grazie all'altissimo livello raggiunto dai nostri clinici e ricercatori. Pur in assenza di finanziamenti e di programmi di ricerca pubblici specificatamente dedicati alle malattie rare, infatti, il nostro Paese ricopre in quest'ambito un ruolo di riconosciuta eccellenza. Basti pensare che attualmente sono dieci le terapie avanzate approvate dall'EMA e ben tre, tra le prime 4 disponibili, sono state ideate e sviluppate in Italia, grazie alla collaborazione virtuosa tra centri di ricerca, imprese, soggetti pubblici e/o organizzazioni non profit, volta a trasformare il risultato della ricerca scientifica in progetti di interesse per lo sviluppo industriale (il cosiddetto "trasferimento tecnologico") e, successivamente, in soluzione terapeutica per i pazienti.



Ora che queste terapie stanno diventando una reale opportunità per malattie più diffuse (si pensi ai tumori), è fondamentale garantire nei prossimi anni investimenti significativi dedicati allo sviluppo di terapie avanzate a favore dei pazienti rari che rischiano, altrimenti, di rimanere ulteriormente negletti.

Per non disperdere i risultati ottenuti serve, inoltre, continuare a investire in programmi di medicina preventiva, ambito in cui il nostro Paese rappresenta un modello di riferimento a livello europeo. È necessario, pertanto, allargare rapidamente il pannello di malattie oggetto dello screening neonatale esteso, includendo tutte le patologie rare per cui oggi è disponibile - o in fase di sviluppo avanzato - una terapia. Tra queste le malattie da accumulo lisosomiale come la leucodistrofia metacromatica, le mucopolisaccaridosi, la malattia di Pompe e di Fabry; le immunodeficienze come l'ADA-SCID o la sindrome di Wiskott-Aldrich e le malattie neuromuscolari come l'atrofia muscolare spinale (SMA).

Uno dei principali problemi correlati alle malattie rare è ancora rappresentato dalla necessità/difficoltà di avere una diagnosi quanto più precoce, tempestiva e accurata possibile. Una importante percentuale di pazienti affetti da malattie rare infatti rimane - spesso anche fino alla morte - senza una diagnosi; a queste patologie viene dato il nome di malattie rare non diagnosticate (MRND). Il triennio ultimo scorso ha visto nascere nel nostro Paese tre differenti iniziative in risposta al problema, coordinate rispettivamente dall'Istituto Superiore di Sanità, dalla Fondazione Telethon e dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. I programmi hanno complessivamente permesso di valutare circa due migliaia di pazienti, dimostrandosi in grado di raggiungere una diagnosi in circa il 50% dei casi. Da esperienze internazionali appare evidente quanto questi modelli collaborativi possano consentire - anche grazie alla rapida evoluzione delle tecnologie genomiche - la restituzione di un numero sempre crescente di diagnosi con evidente riduzione di tempi e costi sostenuti, oltre alla generazione continua di dati utili allo sviluppo di nuovi progetti di ricerca. Al contempo, è necessario che l'impianto di presa in carico eventualmente derivante dall'approvazione dei disegni di legge in esame preveda un percorso specifico per i pazienti rari in attesa di diagnosi che - altrimenti - rischierebbero in teoria di rimanere esclusi.

Il Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 evidenziava alcune criticità - mai risolte - riguardo le risorse destinate alla ricerca sulle malattie rare e farmaci orfani, spesso erogate in maniera discontinua, evidenziando di fatto l'assenza di un sistema centrale capace di mettere in relazione finanziamenti e verifica dei risultati delle ricerche, valutando l'efficienza e l'efficacia complessiva dei programmi pubblici di ricerca e innovazione.

**Attualmente non esiste un bando pubblico esplicitamente dedicato alle malattie rare, ma una serie di opportunità non coordinate di finanziamento che possono riguardare questo settore:**

- **Ricerca Finalizzata | Ministero della Salute:** in media offre un bando ogni 18 mesi, aperto solo ai ricercatori afferenti del Servizio Sanitario Nazionale per progetti di ricerca di durata triennale, che abbiano un esplicito orientamento applicativo e l'ambizione di fornire informazioni utili ad indirizzare le scelte dell'assistenza sanitaria pubblica, dei pazienti e dei cittadini. Non è generalmente a tematica: non ci sono quindi fondi dedicati in maniera specifica alle malattie rare. Nell'ultimo bando (2018) dei 235 progetti e borse di studio finanziati, 18 progetti (pari al 7,65%) erano riconducibili alle malattie rare, per un totale finanziato di circa 6,1 milioni di euro dei 93 milioni assegnati.



- **Ricerca Corrente | Ministero della Salute:** finanziamento attribuito annualmente a tutti gli IRCCS, dopo la verifica delle attività scientifiche di ricerca, assistenziali e di collaborazione con altri Enti a livello nazionale e internazionale svolte nell'anno precedente attraverso l'utilizzo di parametri competitivi previsti dalla Programmazione triennale degli IRCCS. Nel 2018 le risorse finanziarie disponibili per l'attività di ricerca corrente, ammontavano complessivamente a 159.001.285 euro, anche in questo caso senza alcun necessario riferimento all'ambito delle malattie rare.
- **Fondi AIFA:** l'AIFA nel 2005 ha iniziato un percorso a sostegno della ricerca indipendente, utilizzando il fondo alimentato annualmente con il 5% delle spese di promozione dell'industria farmaceutica in Italia. Il fondo è destinato alla realizzazione di ricerche sull'uso dei farmaci e, in particolare, di sperimentazioni cliniche comparative tra i medicinali, tese a dimostrarne il valore terapeutico aggiunto, nonché alle sperimentazioni sui farmaci orfani e sulle malattie rare. Anche nel bando AIFA 2017 l'area delle malattie rare è stata la più rappresentata, con 7 studi sui 12 complessivamente finanziati. Tuttavia, negli anni il bando ha perso regolarità e il finanziamento si è costantemente ridotto, passando dai 35 milioni di euro del 2005 ai 6,5 del 2018. In considerazione di ciò, è importante per il futuro garantire continuità al bando, riservando all'interno dello stesso una percentuale fissa dei finanziamenti alle malattie rare e cercando di individuare finanziamenti integrativi, in considerazione della progressiva contrazione delle entrate che alimentano il fondo.
- **Il coordinamento su scala internazionale e un assetto collaborativo della ricerca nel campo delle malattie rare** sta diventando imprescindibile per tutte le comunità scientifiche. Sotto questo aspetto, l'European Joint Programme on Rare Diseases, programma europeo congiunto per le malattie rare, è stato esemplare, coinvolgendo fino a 130 istituzioni di ricerca e scommettendo sullo sviluppo di un ecosistema sostenibile a supporto di una circolarità virtuosa tra le cure avanzate, la ricerca e l'innovazione per le persone affetta da malattie rare. Per l'Italia hanno partecipato Ministero della Salute, il MIUR, la Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica della Lombardia e la Regione Toscana. Tuttavia, la frammentazione dei finanziamenti e i diversi limiti di eleggibilità posti da ciascun finanziatore (sia in termini territoriali che di natura giuridica del soggetto proponente) non hanno garantito una strategia di sistema e hanno limitato la competizione, oltre a complicare il processo di applicazione.

In considerazione del potenziale espresso dai ricercatori italiani e dell'urgenza rappresentata dalla comunità dei pazienti, è quindi fondamentale mettere in atto un coordinamento nazionale delle attività di ricerca sulle malattie rare che si muova in modo allineato agli obiettivi di IRDiRC, l'*International Rare Diseases Research Consortium*, disegnando una strategia condivisa e garantendo le risorse necessarie. Un sistema competitivo e allargato che promuova le sinergie fra le iniziative di ricerca finanziate e/o promosse dai diversi attori del sistema, consentendo la partecipazione delle strutture del SSN, degli Istituti di Ricerca, delle Università e degli enti non-profit, favorendo i progetti di rete, in modo da invogliare attività collaborative nelle quali l'expertise, i campioni biologici, le strumentazioni e quant'altro siano condivisi con una visione di lungo termine.

Come già avvenuto nel nostro Paese per altri ambiti di urgenza e necessità - laddove le poste allocate si rivelassero insufficienti a coprire il fabbisogno espresso in termini di ricerca eccellente dai ricercatori



italiani impegnati sul fronte delle malattie rare, oggi non finanziati per mancanza di fondi - servirà definire un piano di incentivi fiscali che, sotto forma di credito di imposta, possano favorire interventi a sostegno della ricerca clinica e preclinica sulle malattie rare, non solo da parte dell'industria farmaceutica ma anche dei privati e donatori che vorranno sostenere programmi dedicati all'avvio e alla realizzazione di tali progetti. Gli esempi cui potersi ispirare sono diversi: si pensi su tutti all'Art bonus, misura presentata nel 2014 e stabilizzata con la Finanziaria 2016, che consente un credito di imposta pari al 65% dell'importo donato a chi effettua erogazioni liberali a sostegno del patrimonio culturale pubblico italiano. Allo scorso novembre sono già stati raccolti oltre 300 milioni (la maggior parte da Fondazioni di origine bancaria).

### Analisi proposte di legge

In generale, tutte le quattro proposte di legge in esame contengono a nostro avviso importanti elementi di valore che meriterebbero di essere integrati in un unico disegno di legge organico, capace di sintetizzare i diversi aspetti: dalla diagnosi, alla presa in carico anche tramite i Piani terapeutici diagnostici assistenziali (PDTA), dal sostegno alle famiglie dei minori affetti da malattie rare, al finanziamento alla ricerca scientifica. Più nel dettaglio, volendo concentrare il focus del nostro intervento sull'ambito della ricerca a noi più affine, si segnalano di seguito alcune modifiche/integrazioni che riteniamo possano generare una più ampia ricaduta positiva.

### **Definizione di malattie rare (art. 1 AC 1317, art. 1 AC 1666 e art. 2 AC 164)**

Ad eccezione dello specifico caso di cui all'art. 1 AC 1907, riteniamo che la più esaustiva definizione di malattie rare possa rivenirsi nella lettura combinata degli articoli iniziali delle tre proposte richiamate nel titolo del paragrafo. L'inquadrare, per la prima volta a livello europeo, la definizione di farmaco ultra-orfano potrebbe costituire un importante punto di partenza per riconoscere le effettive maggiori difficoltà di sviluppo e di accesso di un farmaco per un'indicazione ultra rara rispetto a una rara, aprendo la strada a percorsi più consoni, soprattutto in considerazione del limitato interesse industriale per ritorni economici scarsi o assenti. Tale approccio crediamo meriti di essere portato dall'Italia a livello di Commissione Europea nella proposta di emendamento del Regolamento 141/2000.

#### *(Definizione di malattie rare)*

- 1. Sono ritenute rare le malattie che non colpiscono più di cinque individui su diecimila residenti nell'Unione europea, in base al regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio del 16 dicembre 1999.*
- 2. Nell'ambito delle malattie rare sono comprese anche le malattie ultra rare, caratterizzate da una prevalenza generalmente inferiore a un individuo su cinquantamila.*
- 3. A partire dalla data di entrata in vigore della presente legge, ogni variazione dei criteri di individuazione di una malattia rara disciplinata in sede di Unione europea che comprenda un più alto numero di patologie, è fatta immediatamente propria dall'Italia, in forza della presente legge.*



**Fondo nazionale per la ricerca (art. 9 AC 1317, art. 11 AC 1666, art. 16 AC 164 e art. 3 AC 1907)**

Sul punto auspichiamo una combinazione delle quattro proposte secondo lo schema di seguito rappresentato.

*(Istituzione del Fondo nazionale per la ricerca sulle malattie rare e sullo sviluppo dei farmaci orfani)*

1. *Presso il Ministero della salute è istituito il Fondo nazionale per la ricerca sulle malattie rare e sullo sviluppo dei farmaci orfani, di seguito denominato « Fondo ».*
2. *Su parere del Centro nazionale/Comitato nazionale per le malattie rare, il Fondo è destinato alle seguenti attività:*
  - a) *studi di ricerca di base per la comprensione della patogenesi e del meccanismo di malattie rare;*
  - b) *studi di caratterizzazione, sviluppo e produzione di farmaci orfani, nonché studi di ricerca preclinica e clinica per lo sviluppo di terapie mirate alla cura delle malattie rare;*
  - c) *generazione e mantenimento di registri e bio-banche funzionali allo studio e alla cura delle malattie rare;*
  - d) *progetti di sviluppo di test per screening neonatale per diagnosi di malattie rare per cui sia disponibile sul mercato (o in fase di sviluppo avanzato comprovato) una cura;*
  - e) *progetti di sviluppo di test per la diagnosi molecolare di malattie rare senza diagnosi clinica;*
  - f) *progetti per la raccolta di dati di sicurezza e efficacia nell'ambito di programmi di uso compassionevole di farmaci;*
  - g) *programmi di somministrazione controllata di farmaci non compresi nelle fasce A e H dei prontuari terapeutici nazionali e regionali e dispositivi per il monitoraggio domiciliare delle terapie (...);*
  - h) *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;*
  - i) *(...).*
3. *Per le finalità di cui al comma 2, l'assegnazione delle risorse è effettuata, secondo la tecnica di valutazione tra pari, da un comitato composto da ricercatori, di nazionalità italiana o straniera, operanti almeno per la metà presso istituzioni ed enti di ricerca non italiani e riconosciuti di livello eccellente sulla base di rilevanza, solidità ed impatto della ricerca da essi condotta. Potranno accedere ai finanziamenti previsti dal fondo le strutture del SSN, le Università, gli Istituti di Ricerca e gli enti non-profit. All'attuazione del presente comma si provvede con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri, di concerto con il Ministro della salute e con il Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca, da adottare entro due mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge. L'onere derivante dall'istituzione e dal funzionamento del comitato è quantificato nel limite massimo di 100.000 euro annui a decorrere dall'anno 2019.*
4. *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 e con eventuali contributi di soggetti, singoli o collettivi, pubblici o privati. Con decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, da adottare entro quattro mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, sono stabiliti le modalità e i criteri di finanziamento del Fondo.*



Relativamente al tema dei finanziamenti alla ricerca, appare particolarmente apprezzabile quanto previsto nella proposta di legge 164 (articolo 19, commi 1, 2 e 3) che propone di garantire una quota fissa minima del 15% all'ambito delle malattie rare sul totale dei fondi pubblici messi a bando per la ricerca dal Ministero della salute, dal MIUR e dalle regioni.

#### **Incentivi fiscali (art. 11 AC 1317 e art. 12 AC 1666)**

Al fine di garantire la più ampia forma di sostegno e incentivo per investimenti e finanziamenti privati alla ricerca sulle malattie rare, si suggerisce la seguente modifica, nell'auspicio che una più vantaggiosa leva fiscale possa attrarre maggiori fondi nel settore, non solo da parte delle imprese farmaceutiche. Riteniamo, infatti, che la ricerca sulle malattie rare meriti almeno la stessa attenzione che nel recente passato si è scelto di adottare in altri settori attraverso l'incentivo del credito d'imposta (cfr. Art bonus, Sport bonus, Fondo per il contrasto della povertà educativa minorile, Welfare di comunità).

#### **(Incentivi per le imprese fiscali)**

1. *Al fine di favorire la ricerca clinica e preclinica finalizzata allo sviluppo di protocolli terapeutici o alla produzione dei farmaci orfani, ai soggetti pubblici o privati che svolgono tali attività di ricerca o che ~~investono in~~ finanziano progetti di ricerca sulle malattie rare o sui farmaci orfani svolti da enti di ricerca pubblici o privati si applica un sistema di incentivi fiscali sotto forma di credito di imposta pari al 65% ~~per le spese sostenute per l'~~ degli stanziamenti dedicati all'avvio e per alla realizzazione di tali progetti.*
2. *I soggetti di cui al comma 1, al fine di usufruire degli incentivi fiscali di cui al medesimo comma, inviano, entro il 31 marzo di ogni anno, al Ministero dell'economia e delle finanze il protocollo relativo alla ricerca del ~~farmaco orfano con la relativa qualifica di farmaco orfano malattia rara assegnata dal Comitato per i medicinali orfani dell'EMA.~~ sulle malattie rare incluse nell'elenco di cui all'art. 4 del decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279.*

#### **Livelli essenziali di assistenza per le malattie rare - LEA (art. 3 AC 1317 e art. 4 AC 164)**

Al fine di poter garantire ai pazienti affetti da malattie rare e ai loro parenti il più ampio e omogeneo livello di tutela, si ritiene opportuno suggerire un'integrazione tra le previsioni descritte nelle proposte suindicate, definendo in modo completo ed esaustivo le prestazioni da includere nei livelli essenziali di assistenza. Ciò per evitare possibili discriminazioni legate alla residenza del paziente, assicurare anche alle patologie per cui non esiste una terapia farmacologica l'accesso alle prestazioni in grado di ritardare il decorso della stessa e garantire diagnosi precoci.

Le prestazioni puntualmente descritte al comma 1, art. 3 AC 1317 "L'acquisto dei farmaci di fascia C necessari per il trattamento delle malattie rare, nonché dei trattamenti considerati non farmacologici, quali alimenti, integratori alimentari, dispositivi medici e presidi sanitari, nonché la fruizione di prestazioni di riabilitazione motoria, logopedica, neuropsicologica e cognitiva e di interventi di supporto e di sostegno sia per il paziente che per la sua famiglia (...)" potrebbero



essere integrate con le quelle previste nella proposta n. 164. In particolare, prevedendo l'estensione della rimborsabilità anche a cure palliative, accertamenti diagnostici genetici sui familiari e - in considerazione della cronicità di molte delle malattie oggetto delle proposte in esame - alle cure domiciliari.

### **Disposizioni mancanti**

Nel quadro, a nostro avviso particolarmente completo, descritto nelle diverse proposte di legge potrebbe, infine, essere aggiunto un articolo dedicato alla transizione dall'età pediatrica a quella adulta: non esiste infatti attualmente una rete assistenziale organizzata, né in ambito territoriale né ospedaliero, per i pazienti in età adulta con malattia rara e ad alta complessità. Questa osservazione - insieme all'aumentata sopravvivenza di questi pazienti - è fonte di una carenza assistenziale critica, tale da rendere urgente un intervento di sanità pubblica per la costruzione di percorsi assistenziali per il paziente adulto.

Sarebbe quindi indispensabile che:

- il Centro di riferimento pediatrico e il pediatra di famiglia si integrassero con le strutture proprie dell'età adulta per facilitare la presa in carico del paziente adulto affetto da patologia cronica complessa associata a disabilità, affidando al Centro ed al Pediatra responsabili del paziente oggetto della transizione il ruolo di consulenti istituzionali, per garantire una corretta impostazione e prosecuzione dei protocolli di follow-up diagnostico terapeutico in atto;
- fosse riconosciuto un graduale passaggio dalla rete pediatrica a quella della Medicina dell'Adulto - che per queste patologie dovrebbe elaborare un modello organizzativo compatibile con quello dell'età dello sviluppo - strutturato con Centri di riferimento, Presidi territoriali e con il Medico Curante come primo riferimento per il paziente e la famiglia.

### **Considerazioni conclusive**

In linea generale Fondazione Telethon condivide i contenuti presentati nelle diverse proposte di legge in oggetto e auspica che, con le integrazioni raccolte, le Camere riescano a giungere presto alla conclusione dell'esame, anche in raccordo con gli esiti dei lavori del Tavolo istituito presso il Ministero della Salute per la definizione del nuovo Piano Nazionale Malattie Rare.

**Riteniamo, tuttavia, che alcune misure siano troppo urgenti rispetto ai tempi di un esame parlamentare e che sia necessario dare un segnale concreto, subito, inserendo già alcune fondamentali misure nel testo della Legge di Bilancio all'esame del Senato. Ci riferiamo, in particolare, alla possibilità di proporre un emendamento al testo del Bilancio 2020 volto ad**





**istituire un credito di imposta a sostegno degli stanziamenti in progetti di ricerca clinica e preclinica finalizzata allo sviluppo di protocolli terapeutici o alla produzione dei farmaci orfani, per gli enti di ricerca che svolgono tali attività di ricerca o per i privati che ne sosterranno il finanziamento. Si tratta di una proposta che, ove politicamente condivisa e supportata, potrebbe in tal modo divenire operativa già a partire dal prossimo anno.**