

Alla Segreteria XII Commissione Affari sociali  
Camera dei Deputati

Documento elaborato da Domenica Taruscio, Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità a completamento e ad integrazione di quanto detto all'audizione informale sulle proposte di legge riguardanti il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani e della cura delle malattie rare (C. 1317 e abb.), che ha avuto luogo il 16 ottobre 2019.

Questo documento contiene:

**A) Premessa:**

1. Normativa nazionale e atti relativi alle malattie rare dal 1998 ad oggi
2. Le malattie rare in Europa
3. Centro Nazionale Malattie Rare

**B) Parere alla proposta di legge CC. 1317 (On. Fabiola Bologna et al.) “Norme per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani e della cura delle malattie rare”**

**C) Parere alla proposta di legge CC 164 (On. Paolo Russo) “Disposizioni in favore della ricerca sulle malattie rare e per la loro cura”**

**D) Parere alla proposta di legge CC 1666 (On. De Filippo et al.) “Norme per il sostegno della ricerca, della produzione dei farmaci orfani nonché della cura delle malattie rare e in favore delle famiglie con bambini affetti da tali malattie”**

**E) Parere alla proposta CC. 1907 (On Bellucci) “Riconoscimento della sindrome di Sjogren primaria come malattia rara nonché disposizioni per la cura delle persone affette da essa e per la promozione della ricerca sulle malattie rare”**

---

**Premessa**

Le malattie rare per le loro caratteristiche (rarietà, numerosità, difficoltà diagnostica, complessità nella gestione clinica, disabilità, mortalità precoce) costituiscono una sfida complessa per molti Paesi, non solo per l'Italia: una complessità che deve essere affrontata in un'ottica sistemica.

Con questo approccio, nel 2008, la Commissione Europea, le ha riconosciute come priorità di sanità pubblica<sup>1</sup>. Il nostro Paese ha intrapreso importanti iniziative di sanità pubblica sin dal 1998.

## **1. Normativa nazionale e atti relativi alle malattie rare dal 1998 ad oggi**

*Decreto legislativo 29 aprile 1998*, n. 124 “Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell’articolo 59, comma 50, della legge 27 dicembre 1997, n. 449”.

Tale decreto contribuisce alla tutela della salute e a garantire l’accesso ai servizi alla totalità dei propri assistiti, senza distinzioni individuali o sociali, finalità proprie del Sistema Sanitario Nazionale, attraverso la identificazione dei criteri, gli ambiti e le modalità di applicazione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni, nonché i criteri di esenzione dalla stessa per i singoli assistiti in relazione alla situazione economica del nucleo familiare e alle condizioni di malattia. In questo contesto (art. 5), le malattie rare e le malattie croniche e invalidanti sono individuate tra le condizioni aventi diritto all’esenzione dalla partecipazione per le prestazioni di assistenza sanitaria da individuare in regolamenti specifici.

Il testo completo del Decreto legislativo 124/1998 è disponibile all’indirizzo web <http://www.normativasanitaria.it/jsp/dettaglio.jsp?id=20228>

### **Piano Sanitario Nazionale 1998-2000**

Per la prima volta nel nostro Paese, il Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 ha individuato tra i suoi obiettivi di salute le malattie rare. In particolare, il Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 proponeva il rafforzamento delle iniziative volte a garantire:

- diagnosi appropriata e tempestiva delle malattie rare;
- pronto riferimento a centri specialistici per il trattamento;
- promozione di attività di prevenzione;
- sostegno alla ricerca scientifica, soprattutto riguardo allo sviluppo di nuove terapie.

Inoltre, il Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 indicava gli interventi prioritari da realizzare per il triennio 1998-2001, che includevano:

- identificazione di centri e costituzione di una rete di Presidi tra essi collegati per la diagnosi e il trattamento di singole patologie e gruppi di esse;
- avvio di un programma nazionale di ricerca, finalizzato al miglioramento delle modalità di prevenzione, diagnosi precoce e assistenza, nonché all’identificazione di nuovi approcci terapeutici;
- sviluppo di interventi diretti al miglioramento della qualità della vita dei pazienti affetti da patologie rare;
- realizzazione di programmi di informazione ai pazienti con patologie rare e alle loro famiglie;
- miglioramento dell’accessibilità ai farmaci dei pazienti.

### **Decreto Ministeriale del 18 maggio 2001, n. 279 <sup>ii</sup>**

Il Decreto Ministeriale del 18 maggio 2001, n. 279 è il regolamento previsto dal Decreto legislativo 29 Aprile 1998, n. 124 (art. 5, comma 1, lettera b) per quanto riguarda l’assistenza sanitaria ai pazienti di malattie rare. Il DM 279/2001 disciplina le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo delle malattie rare per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli di assistenza sanitaria e soggetti colpiti dalle suddette malattie.

Al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare è istituita la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare (art. 2 del DM 279/2001). La Rete è articolata in:

a) presidi accreditati, preferibilmente ospedalieri, appositamente individuati dalle regioni; sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare.

b) centri interregionali di riferimento: assicurano, ciascuno per il bacino territoriale di competenza, lo svolgimento di specifiche funzioni.

c) L'articolo 3 del D.M. 279/279 istituisce il Registro Nazionale Malattie Rare all'Istituto Superiore di Sanità<sup>ii</sup>, al fine di consentire la programmazione nazionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare e di attuare la sorveglianza delle stesse. Tale rete quindi è all'origine di flussi di informazioni sanitarie che, attraverso registri regionali e interregionali, vengono centralizzate nel Registro nazionale malattie rare con sede all'Istituto Superiore di Sanità.

Il DM 279/2001 riporta anche l'elenco di malattie rare (singole malattie e gruppi di esse) per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria (allegato 1) (art. 4).

Vengono descritti il percorso dell'assistito, dal sospetto diagnostico fino al riconoscimento del diritto all'esenzione (art. 5), la modalità di erogazione delle prestazioni (art. 6) e la modalità di prescrizione delle prestazioni (art. 7). Infine, viene contemplato l'aggiornamento dei contenuti del regolamento, con cadenza almeno triennale (art. 8).

### **Piano Sanitario Nazionale 2001-2003**

Il Piano Sanitario Nazionale 2001-2003 inseriva le malattie rare come un obiettivo specifico per portare la sanità italiana in Europa. Inoltre, segnalava le malattie rare come patologie di particolare rilievo sociale.

### **Accordo tra Ministro della Salute, Regioni e Province autonome (2002)**

L'Accordo del 2002 tra Ministro della Salute, Regioni e Province autonome "sui criteri di individuazione e di aggiornamento dei Centri interregionali di riferimento delle malattie rare" rappresenta il primo passo per l'attuazione del DM 279/2001 attraverso il coordinamento delle competenze centrali e regionali in materia di servizi sanitari. Nel concordare sulla necessità di dare attuazione a tale decreto e di garantire coordinamento e operatività ai Presidi individuati dalle Regioni e ai percorsi diagnostico-terapeutici secondo principi di equità, efficacia ed efficienza nell'assistenza ai cittadini, istituisce il Gruppo tecnico interregionale permanente. Al Gruppo tecnico interregionale permanente vengono attribuiti compiti di coordinamento, collegamento, individuazione di strumenti operativi utili per l'operatività della rete dei presidi, per la diffusione di percorsi diagnostico-terapeutici e per la sorveglianza epidemiologica.

### **Piano Sanitario Nazionale 2003-2005**

Il Piano Sanitario Nazionale 2003-2005 riconosceva che le malattie rare rappresentano un importante problema sociale. Ciò rendeva indispensabile un intervento pubblico coordinato al fine di ottimizzare le risorse disponibili.

In tale ambito veniva sottolineata l'importanza

-della rete nazionale dedicata alle malattie rare, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione, ridurre l'onere che grava sui malati e sulle famiglie;

-del Registro Nazionale Malattie Rare per assicurare la sorveglianza nazionale delle malattie rare e supportare la ricerca scientifica.

### **Piano Sanitario Nazionale 2006-2008**

Il Piano Sanitario Nazionale 2006-2008 invitava le Regioni a realizzare collaborazioni tra i Presidi per la diagnosi e cura, al fine di garantire ai pazienti con malattie rare un'assistenza omogenea su tutto il territorio nazionale. Inoltre, veniva incoraggiato il potenziamento della Rete per le malattie rare attraverso lo sviluppo di azioni miranti a migliorare le possibilità di cura.

### **Accordo tra Governo, Regioni e Province autonome (2007) <sup>iii</sup>**

L'Accordo del 2007 tra il Governo, le Regioni e le Province autonome "sul riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei Registri regionali e/o interregionali delle malattie rare", nel ribadire che la rete nazionale per le prestazioni sanitarie per le malattie rare è costituita dalle reti regionali di presidi individuati dalle singole Regioni o attraverso specifici Accordi tra Amministrazioni regionali/provinciali, definisce competenze e funzioni dei Centri di Coordinamento regionali/interregionali, in particolare riguardanti la gestione dei Registri regionali/interregionali, il coordinamento dei presidi della rete per la diagnosi, terapia e assistenza alle persone con malattie rare, la consulenza e il supporto ai medici del SSN, l'informazione ai cittadini e il collegamento con le Associazioni di pazienti e familiari.

Con questo Accordo viene definito un set di dati che deve essere raccolto da tutte le Regioni (mediante i registri regionali e/o interregionali) e inviato all'Istituto Superiore di Sanità e viene anche assunto l'impegno ad attivare i registri regionali e/o interregionali entro il 31 marzo 2008 e a garantirne il collegamento funzionale con il Registro Nazionale Malattie Rare.

Si prevede infine che i dati raccolti siano oggetto di rapporti annuali e di valutazione dell'attività svolta per il miglioramento dell'organizzazione della rete, anche in relazione alle prestazioni sanitarie per le patologie rare a bassa prevalenza (<1 per milione).

### **Decreto Ministeriale 15 aprile 2008**

Il Decreto Ministeriale del 15 aprile 2008 "Individuazione dei Centri interregionali per le malattie rare a bassa prevalenza" (pubblicato in G.U. Serie Generale n. 227 del 27 settembre 2008) individua in via transitoria, nell'attesa che si attivino pienamente i Registri regionali e si acquisiscano sufficienti dati sulla prevalenza delle malattie rare, come previsto dall'accordo fra Governo, Regioni e Province autonome del 2007, i Centri interregionali di riferimento per le MR a bassa prevalenza (<1 per milione).

### **Istituzione delle reti regionali/interregionali per le malattie rare**

Nell'ultimo decennio e più tutte le Regioni/Province Autonome italiane hanno disposto Piani Sanitari regionali/provinciali e/o altri atti di Consiglio o Giunta Regionali/provinciali nell'ambito delle malattie rare, costruendo un articolato contesto normativo e amministrativo, che viene a definire gli ambiti di azione e intervento delle singole Amministrazioni nei campi della prevenzione, diagnosi, trattamento, assistenza, formazione e ricerca per le malattie rare.

### **Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017**

Il DPCM del 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" ha sostituito integralmente il DPCM del 29 novembre 2001, con cui erano stati definiti per la prima volta i Livelli Essenziali di Assistenza (LEA). Esso definisce le attività, i servizi e le prestazioni garantite ai cittadini con le risorse pubbliche messe a disposizione del Servizio Sanitario Nazionale; descrive con maggiore dettaglio e precisione prestazioni e attività oggi già incluse nei livelli essenziali di assistenza; innova i nomenclatori della specialistica ambulatoriale e dell'assistenza protesica, introducendo prestazioni tecnologicamente avanzate ed escludendo prestazioni obsolete; ridefinisce e aggiorna gli elenchi delle malattie rare (Allegato 7) e delle malattie croniche e invalidanti (Allegato 8) che danno diritto all'esenzione.

In base all' Art. 52 del DPCM 12 gennaio 2017 " Le persone affette dalle malattie rare indicate nell'Allegato 7 al presente decreto hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni di assistenza sanitaria". Pertanto, l'Allegato 7 ha sostituito il precedente Allegato 1 del Decreto Ministeriale 279 del 2001.

## **2. Le malattie rare in EUROPA**

Le malattie rare, come già discusso nei paragrafi precedenti, rappresentano una questione sociosanitaria che deve essere affrontata in un'ottica sistemica. Pertanto, nel 2008 la Commissione Europea, le ha riconosciute come priorità di sanità pubblica<sup>1</sup>; inoltre la Commissione ha intrapreso numerose altre importanti iniziative, tra cui in particolare, la Direttiva europea 2011/24/UE e le Reti di Riferimento Europeo

La Direttiva europea 2011/24/UE concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera stabilisce norme volte ad agevolare l'accesso ad un'assistenza sanitaria transfrontaliera sicura e di qualità e promuove la cooperazione tra gli Stati Membri in materia di assistenza sanitaria, nel pieno rispetto delle competenze nazionali, relative all'organizzazione e alla prestazione dell'assistenza sanitaria.\*

Le Reti di Riferimento Europeo (European Reference Networks - ERN) sono state istituite nel 2017 con l'obiettivo di garantire una diagnosi tempestiva e le migliori cure possibili. Scopo delle Reti ERN è di applicare criteri di elevata qualità per la diagnosi e cura dei pazienti con malattie rare e complesse,

di fungere da centri di ricerca e competenza per la diagnosi e trattamento di pazienti di altri Paesi e assicurare la disponibilità di strutture di cura, se necessario.

L'Italia partecipa a ventitré su ventiquattro ERN, con più di sessanta istituzioni ospedaliere e centottantasette unità operative. Il Registro Nazionale Malattie Rare, fonte istituzionale di dati clinico-epidemiologici dell'intera rete nazionale, è stato lo strumento indispensabile per valutare il volume di attività dei Centri di expertise che sono stati identificati "idonei" a seguito del giudizio favorevole da parte del Ministero della Salute e successivamente inseriti nelle Reti ERN dalla Commissione europea.

Le competenze prodotte all'interno delle singole Reti ERN dovranno diventare strumenti per l'implementazione della Rete nazionale. Allo stesso modo, l'esperienza presente nel Sistema Sanitario Nazionale dovrà essere trasferita a livello europeo.

Per l'implementazione della Rete nazionale in accordo con gli standard europei, è necessario individuare modelli di integrazione fra Presidi e Centri della Rete, per favorire una reciproca conoscenza e lo scambio di competenze utili a garantire un'attività scientifica e assistenziale sempre più efficace su tutto il territorio nazionale. Le eccellenze prodotte a livello internazionale potranno diventare strumenti importanti per il potenziamento e perfezionamento della Rete nazionale e per quelle territoriali.

È auspicabile che nelle proposte nazionali che emergeranno ci sia un allineamento con la strategia da anni adottata dalla Commissione Europea nell'ambito delle malattie rare, emanando normative indirizzate a gruppi di patologie e non a singole patologie.

### **3. Il Centro Nazionale Malattie Rare**

L'Istituto Superiore di Sanità (ISS) fin dal 1998 ha svolto un ruolo cruciale tecnico-scientifico sulle malattie rare, ha collaborato a livello nazionale con il Ministero della Salute, le Regioni, AIFA, AGENAS e tutte le altre strutture del Sistema Sanitario Nazionale, con le Associazioni e le Federazioni di pazienti con malattie rare; a livello europeo con la Commissione europea, l'Agenzia Europea del Farmaco (sin dal 2000), l'EFSA, e a livello internazionale con l'OMS, con numerose istituzioni scientifiche quali ad es. l'NIH negli USA (sin dal 2000 mediante *Memorandum of Understanding* e ad oggi rinnovato).

Per fare fronte a queste attività, l'ISS ha istituito dapprima il Reparto di Malattie Rare e nel 2008 il Centro Nazionale Malattie Rare.

Il Centro Nazionale Malattie Rare, istituito con Decreto del Presidente dell'ISS (Gazzetta Ufficiale n. 157 del 7 luglio 2008) ha la missione di svolgere attività di ricerca, consulenza e documentazione sulle malattie rare e farmaci orfani finalizzata a prevenzione, trattamento e sorveglianza delle stesse. Il Centro Nazionale Malattie Rare è la sede del Registro Nazionale Malattie Rare e la promozione delle attività operative finalizzate al suo mantenimento e sviluppo.

Il Centro Nazionale Malattie Rare, da molti anni Centro di riferimento a livello nazionale e internazionale per le malattie rare<sup>iv</sup>, è direttamente impegnato in molteplici aree tematiche e svolge già un ruolo determinante a livello internazionale (mediante la partecipazione a numerosi progetti di

ricerca sperimentale e di sanità pubblica) e a livello nazionale, principalmente nel coordinamento della Rete nazionale delle malattie rare a supporto dell'approccio epidemiologico e diagnostico-terapeutico.

In particolare, il Centro Nazionale Malattie Rare si occupa di :

**-ricerca traslazionale:** ricerca scientifica sulla eziopatogenesi di malattie rare per lo sviluppo di strumenti per la prevenzione, diagnosi e trattamento.

**-promozione della qualità delle diagnosi e delle cure:** definizione di criteri e standard per la qualità; da oltre un decennio attua il Controllo Esterno di Qualità dei Laboratori per i Test Genetici e il Test del sudore per la Fibrosi cistica; elaborazione di criteri e parametri generali per linee guida per malattie rare; elaborazione di linee guida per specifiche malattie rare.

**-prevenzione:** prevenzione primaria delle anomalie congenite; prevenzione secondaria dei deficit uditivi e oculari (screening neonatale uditivo e oculare); prevenzione delle malattie metaboliche rare mediante lo screening neonatale (legge n. 167/2016 e il Decreto 13 ottobre 2016) e coordinamento scientifico del Centro di Coordinamento sugli Screening Neonatali (art. 3 legge 167/2016).

**-sorveglianza e registri:** mantenimento e aggiornamento del Registro Nazionale Malattie Rare, Registro delle Malformazioni Congenite, Registro Nazionale Fibrosi Cistica, Archivio nazionale degli esiti dello screening neonatale esteso. Inoltre, sta integrando il monitoraggio epidemiologico delle malattie rare con altri flussi amministrativi correnti, mediante l'inclusione nel Piano Statistico Nazionale del SISTAN.

**-formazione:** formare in sanità significa accrescere le competenze di cittadini, pazienti e professionisti, ovvero promuoverne l'empowerment, affinché tutti - singoli, organizzazioni e comunità - siano attivamente coinvolti e in grado di prendere decisioni che riguardano la salute, la prevenzione, la gestione, la valutazione, la pianificazione, l'equità e la sostenibilità dei servizi e dei sistemi sanitari.

**-informazione:** promuove e realizza attività di formazione sulle malattie rare e sui farmaci orfani rivolte ai cittadini tramite il Telefono Verde Malattie Rare (TVMR), in rete con i servizi informativi dei centri di coordinamento regionale (vale a dire il Network RICAMaRe), con i servizi informativi delle Associazioni dei pazienti e con l'European Network of Rare Diseases Help Lines, il sito web dedicato e la newsletter.

Sebbene molto sia stato realizzato in questi anni, è ancora necessario promuovere la conoscenza del complesso mondo delle malattie rare e sensibilizzare la cittadinanza. A tal fine, il Centro Nazionale Malattie Rare con il *laboratorio di Health Humanities* realizza e promuove e realizza attività di ricerca, formazione e

**comunicazione** sulle malattie rare relative a target specifici (es. studenti nei percorsi di Alternanza Scuola Lavoro) e alla popolazione generale (es. Concorso letterario, artistico e musicale "Il Volo di Pegaso"<sup>v</sup>).

La descrizione dettagliata delle attività del Centro è nel Volume RAPPORTI ISTISAN "Centro Nazionale Malattie Rare: dalla ricerca alle azioni nazionali e alle collaborazioni internazionali. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2015. (Domenica Taruscio. Rapporti ISTISAN 15/18)<sup>IV</sup>

**Si segnala la necessità di potenziare alcune funzioni del Centro Nazionale Malattie Rare sul piano del:**

-coordinamento della Rete Nazionale Malattie Rare e sue articolazioni

-controllo nell'applicazione dei criteri e degli standard di qualità nelle strutture che compongono la Rete nazionale malattie rare.

***Parere alla Proposta di legge CC. 1317 (On. Bologna et al.):***

fermo restando il rispetto delle competenze di altre istituzioni, si specifica quanto segue:

Art. 1 Definizione di malattie rare: si concorda con quanto proposto

Art. 2 Definizione di farmaco orfano: si concorda con quanto proposto

Art. 3 Livelli essenziali di assistenza per le malattie rare:

comma 1: competenza di altra istituzione

comma 2: competenza di altra istituzione

comma 3: competenza di altra istituzione di concerto con il Centro Nazionale Malattie Rare

Art. 4 Aggiornamento dell'elenco del Registro nazionale delle malattie rare: si concorda con quanto proposto

Art. 5 Diagnostica e certificazione

comma 1: si concorda con quanto proposto

comma 2: si concorda per la parte concernente la comunicazione scritta della diagnosi di patologia da parte dei presidi della rete al Centro Nazionale Malattie Rare che inserisce, ai sensi dell'art. 4, tali patologie nel Registro nazionale delle malattie rare.

comma 3: competenza di altra istituzione

Art. 6 Immediata disponibilità, gratuità delle prestazioni e prontuari terapeutici: competenza di altra istituzione

Art. 7 Assistenza farmaceutica: si concorda nel rispetto competenza di altra istituzione

Art. 8 Protocollo personalizzato: si concorda nel rispetto delle competenze di altre istituzioni

Art. 9 Istituzione del Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare: si concorda nel rispetto delle competenze di altre istituzioni

Art. 10 Centro nazionale malattie rare:

comma 1:

- a) si propongono le seguenti modifiche:  
cura le attività di ricerca sulle malattie rare, sia direttamente sia coordinando le attività di altri enti e promuove il trasferimento dei dati della ricerca alle strutture del SSN.
- b) si propone un comma (da b.1-11) dedicato al Registro Nazionale Malattie Rare contenente le seguenti modifiche (già previste dal D.M. 279/2001 e mai rese operative):
1. Il Registro nazionale delle malattie rare viene aggiornato regolarmente, annualmente, al fine di consentire la programmazione nazionale e regionale, la valutazione della migrazione sanitaria, gli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare, di attuare la sorveglianza e la ricerca scientifica sulle malattie rare.
  2. Il Registro raccoglie dati anagrafici, anamnestici, clinici, strumentali, laboratoristici e relativi ai fattori di rischio e agli stili di vita dei soggetti affetti da malattie rare, a fini di studio e di ricerca scientifica in campo epidemiologico, medico e biomedico.
  3. Il Registro nazionale è funzionalmente collegato con i registri regionali e interregionali e territoriali e, ove esistenti, con i registri internazionali.
  4. I Registri regionali e/o interregionali inviano obbligatoriamente ogni anno i dati al Registro nazionale malattie rare.
  5. La raccolta dei dati e il loro trattamento, consistente nelle operazioni di validazione, analisi statistico-epidemiologica, valutazione delle associazioni tra fattori di rischio e stili di vita correlati all'eziologia e alla prognosi, aggiornamento, rettificazione, integrazione ed eventuale cancellazione, sono effettuati secondo la normativa vigente in materia di protezione dei dati personali.
  6. L'accesso, il trattamento e la conservazione dei dati sono consentiti nel rispetto delle vigenti disposizioni in materia di tutela di dati personali.
  7. I dati sanitari sono conservati in archivi informatizzati, separatamente da ogni altro dato personale e sono trattati con tecniche di cifratura o codici identificativi che consentano di identificare gli interessati solo in caso di necessità.
  8. La comunicazione e la diffusione dei dati del Registro nazionale è consentita per le finalità e nei limiti di cui all'art. 21, comma 4, lettera a), della legge 31 dicembre 1996 n. 675, e successive modificazioni.
  8. Il trasferimento all'estero dei dati del Registro nazionale è consentito ai sensi dell'art. 28, comma 4, lettera g-bis, della legge 31 dicembre 1996 n. 675 e successive modificazioni e integrazioni.
  10. Le disposizioni del presente articolo si applicano anche ai registri regionali e interregionali e territoriali.

11. Il Centro nazionale malattie rare cura e aggiorna il Registro nazionale dei farmaci orfani\*, in collaborazione con AIFA.

**\*Nota:** Il Registro nazionale dei farmaci orfani non è attualmente istituito da nessuna norma, occorre perciò costituirlo mediante la presente legge, inserendo un comma dedicato.

- c) si concorda con quanto proposto

comma 2: si propone la seguente modifica:

il Centro nazionale nell'ambito della Rete nazionale delle malattie rare svolge i seguenti compiti:

- a) si propone la seguente modifica: verifica la presenza all'interno dei presidi della Rete di strumenti...
- b) competenza di altre istituzioni
- c) si propone la seguente modifica:  
raccoglie e fornisce informazioni aggiornate sulle strutture e sui servizi diagnostici e assistenziali a livello nazionale, avvalendosi anche della stabile collaborazione delle associazioni di pazienti con malattie rare. Raccoglie e fornisce informazioni aggiornate sulle strutture e sui servizi diagnostici e assistenziali a livello europeo ed internazionale, avvalendosi della stabile collaborazione con il Ministero della Salute e delle Reti di riferimento europee.
- d) si concorda con quanto proposto
- e) si propone la seguente modifica: promuove e realizza attività....
- f) si concorda con quanto proposto.

comma 3: Il Centro nazionale è composto:

- a) si concorda con quanto proposto
- b) si propone la seguente modifica: dal direttore generale, scelto.
- c) si concorda con quanto proposto
- d) si apportano le seguenti modifiche:  
dal comitato scientifico, composto da 20 membri, tra cui il presidente e il direttore generale, tre rappresentanti del Centro Nazionale designati dal Direttore Generale, tre rappresentanti designati dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, tre ~~un~~ rappresentanti del Ministero della salute e un rappresentante del Ministero dell'università e della ricerca, 1 rappresentante dell'AIFA, 1 rappresentante dell'AGENAS, tre scienziati scelti dal presidente sulla base di curricula inviati dai rappresentanti dei pazienti e ~~due esperti delle imprese farmaceutiche impegnate nella ricerca, nello sviluppo e nella commercializzazione di farmaci orfani, scelti dal presidente sulla base di specifiche competenze tematiche e della loro rappresentatività nel settore specifico dei farmaci orfani,~~ e tre rappresentanti indicati dalle associazioni dei pazienti affetti da malattie

rare. I rappresentanti delle associazioni restano in carica per un periodo di due anni non rinnovabile.

**Commento:** gli esperti delle imprese farmaceutiche impegnate nella ricerca, nello sviluppo e nella commercializzazione di farmaci orfani vanno considerati come stakeholders, che possono essere convocati *ad hoc*.

Art. 11 Per lo svolgimento delle sue funzioni il Centro nazionale:

- a) si concorda con quanto proposto
- b) si concorda con quanto proposto. In aggiunta, va inserito il riferimento normativo specifico in base al quale è possibile assumere personale con contratto a termine.
- c) Si propone l'aggiunta di un ulteriore comma: "È previsto un capitolo di spesa specifico per il suo funzionamento (vedi articolo 9 per reperimento e stanziamento delle risorse)"

**C) Parere alla proposta di legge CC 164 (On. Paolo Russo) "Disposizioni in favore della ricerca sulle malattie rare e per la loro cura"**

Si rappresenta che il testo è estremamente riduttivo rispetto alle attuali competenze e funzioni svolte dall'Istituto Superiore di Sanità (ISS) nel settore.

In particolare, il Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS svolge le attività descritte a pagina 6 di questo documento.

**D) Parere alla proposta di legge CC 1666 (On. De Filippo et al.) "Norme per il sostegno della ricerca, della produzione dei farmaci orfani nonché della cura delle malattie rare e in favore delle famiglie con bambini affetti da tali malattie"**

Art. 1, 2, 3, 4 5: si concorda

Art. 6, 7, 8, 9: di competenza di altre istituzioni

Art. 10: le funzioni del Centro Nazionale Malattie Rare sono descritte a pagina 6 e 7 di questo documento. Inoltre, per le funzioni, la composizione e svolgimento delle attività del Centro Nazionale Malattie Rare si rimanda alle modifiche proposte in questo documento alla legge CC. 1317 (On. Fabiola Bologna et al.).

Art. 11: competenza di altre istituzioni. Si pone all'attenzione di altre istituzioni il comma c.

Si concorda per la parte del Centro Nazionale Malattie Rare.

**E) Parere alla proposta CC. 1907 (On. Bellucci) "Riconoscimento della sindrome di Sjogren primaria come malattia rara nonché disposizioni per la cura delle persone affette da essa e per la promozione della ricerca sulle malattie rare"**

È auspicabile che nelle proposte nazionali ci sia un allineamento con la strategia da anni adottata dalla Commissione Europea nell'ambito delle malattie rare, emanando normative indirizzate a gruppi di patologie e non a singole patologie.

---

<sup>i</sup> Commission of the European Communities. Proposal for a Council Recommendation on a European action in the field of rare diseases. COM(2008); 726 final.

[https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/HTML/?uri=CELEX:52008PC0726R\(01\)&from=PL](https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/HTML/?uri=CELEX:52008PC0726R(01)&from=PL)

<sup>ii</sup> Decreto Ministeriale del 18 maggio 2001, n. 279. 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. (GU Serie Generale n.160 del 12-07-2001 - Suppl. Ordinario n. 180) <https://www.gazzettaufficiale.it/eli/id/2001/07/12/001G0334/sg>

<sup>iii</sup> Accordo Stato Regioni Determinazione 10 maggio 2007. Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare. (Repertorio atti n. 103/CSR del 10 maggio 2007). <http://www.trovanorme.salute.gov.it/norme/dettaglioAtto?id=22791>

<sup>iv</sup> Per maggiori informazioni relative alle attività del Centro Nazionale Malattie Rare: Taruscio D. Centro Nazionale Malattie Rare: dalla ricerca alle azioni nazionali e alle collaborazioni internazionali. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2015. (Rapporti ISTISAN 15/18).; Taruscio et al. The Italian National Centre for Rare Diseases: where research and public health translate into action. Blood Transfus. 2014 Apr;12 Suppl 3:s591-605.

Roma. 20 gennaio 2020

Domenica Taruscio

Direttore

Istituto Superiore di Sanità



Visto



Silvio Brusaferrò

Presidente

Istituto Superiore di Sanità