

XVI LEGISLATURA

# CAMERA DEI DEPUTATI

**PROPOSTA DI LEGGE**  
d'iniziativa dei deputati

**Pedoto**

*“Incentivi alla ricerca e accesso alle terapie nel settore delle malattie rare. Applicazione dell'articolo 9 del regolamento (CE) n. 141 / 2000, del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999”*

*Onorevoli Colleghi!* – In Italia manca una legge sulle malattie rare. Le malattie rare, rare perché colpiscono “solo” tra il 6 e l’8% della popolazione nel corso della vita che in Europa significa circa 30 milioni di persone, costituiscono una minaccia per la salute dei cittadini europei in quanto patologie potenzialmente letali o cronicamente debilitanti. Si concentrano nell’area delle malattie dismetaboliche, delle neuropatie o delle anemie congenite. Si tratta di malattie caratterizzate da bassa prevalenza (Il Parlamento europeo ha definito un limite di prevalenza non superiore ai 5 casi per ogni 10.000 abitanti nella popolazione europea) ed elevato grado di complessità, richiedono un approccio globale, basato su interventi specifici e combinati volti a prevenire un’elevata morbilità o a migliorare la qualità della vita e il potenziale socioeconomico delle persone colpite.

Persone che sono una minoranza, ma sono quegli individui e quella collettività richiamati dall’art. 32 della Costituzione per i quali è fondamentale il diritto alla tutela della salute e la garanzia delle cure.

La definizione di «rara» non ha agevolato il processo di ricerca e di attenzione sulle cause delle malattie rare, 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 scaturisce proprio dalla rarità, determina spesso lunghi tempi di latenza tra insorgere della patologia e 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 fa scaturire un’altra conseguenza per la stessa, ovvero l’essere «orfana», in quanto non riceve le attenzioni e il sostegno economico-sociale adeguati.

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

La presente proposta di legge ha l’obiettivo di tutelare i malati e le loro famiglie per rendere meno gravoso il decorso della malattia, potenziare la ricerca e facilitare per i cittadini portatori di malattie rare l’accesso ai farmaci e alle terapie senza percorsi burocratici e vessatori. Infatti, all’articolo 1 dopo aver definito che cosa si intende per malattia rara, sulla base di quanto previsto dal regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999 si definisce anche quelli che sono i farmaci orfani (art.2) e si prevede l’esenzione alla partecipazione di tutte le prestazioni sanitarie, incluse nei LEA, efficaci ed appropriate a prevenire, alleviare e curare la malattia definita rara (art.3) nonché la gratuità dei farmaci orfani (art.15).

Al fine di una reale presa in carico del paziente è previsto (art.4) che i presidi regionali per le malattie rare, istituiti con regolamento del Ministero della salute siano parte integrante della rete nazionale e formulino al momento della diagnosi della malattia rara un piano assistenziale personalizzato.

All’articolo 5 è previsto l’istituzione di un Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare mentre agli articoli 6 e 7 sono previste una serie di agevolazioni per quelle industrie farmaceutiche che svolgano attività di ricerca e di produzione nel settore dei farmaci orfani.

Per rendere reale e concreto l’utilizzo dei farmaci orfani è previsto l’istituzione di un Fondo nazionale (art.8) per tutti quei farmaci destinati al trattamento delle malattie rare che abbiano ottenuto la designazione da parte del comitato per i medicinali orfani istituito presso l’EMA. Inoltre, è previsto all’articolo 9, purchè non vi sia una valida alternativa terapeutica con farmaci regolarmente autorizzati alla commercializzazione sul nostro territorio nazionale, l’utilizzo

temporaneo di un farmaco orfano prima che abbia ottenuto l'ammissione al commercio sempre che lo stesso sia in fase di sviluppo clinico.

Sempre in un'ottica di prevenzione, all'articolo 10 è previsto l'allargamento degli screening neonatali su tutti i nati indipendentemente se il parto sia stato effettuato in strutture ospedaliere o a domicilio al fine di garantire una diagnosi precoce delle malattie metaboliche di origine genetica.

All'articolo 11 è previsto l'istituzione di consorzi regionali o interregionali al fine di facilitare l'organizzazione degli studi clinici nel settore delle malattie rare mentre all'articolo 12 è previsto l'istituzione di un Comitato nazionale delle malattie rare con il compito tra gli altri di definire gli indirizzi generali sulle priorità di intervento finalizzate alla predisposizione del Piano nazionale sulle malattie rare, le linee prioritarie della ricerca scientifica in materia di malattie rare nonché i criteri e le priorità di utilizzo del Fondo nazionale per la ricerca in questo settore. Con il Comitato nazionale per le malattie rare collabora il Centro nazionale per le malattie rare (art. 13).

Infine, il Governo predispone un Piano nazionale per le malattie rare che viene allegato al Piano sanitario nazionale. Tale Piano ha una durata triennale ed indica le aree prioritarie d'intervento e le azioni necessarie alla sorveglianza delle malattie rare, la diffusione dell'informazione, la formazione dei medici e delle figure professionali interessate a tale materia.

#### Art. 1

##### *(Definizione di malattia rara)*

1. Ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, sono considerate rare quelle patologie la cui incidenza non sia superiore a cinque abitanti su diecimila all'interno dell'Unione europea.
2. Il Servizio sanitario nazionale garantisce i benefici e le speciali tutele di cui alla presente legge ai soggetti affetti dalle malattie rare inserite nell'elenco allegato al regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279

#### Art. 2

##### *(Ambito di applicazione)*

1. La presente legge si applica ai farmaci orfani, inclusi i farmaci destinati all'uso pediatrico, come definiti dal citato regolamento (CE) n. 141/2000, il cui impiego sia finalizzato al trattamento, alla cura ed alla guarigione delle malattie rare di cui all'articolo 1, nonché alla disciplina relativa alla prevenzione, alla diagnosi ed al trattamento delle malattie rare.
2. La designazione di farmaco orfano è attribuita dal comitato per i medicinali orfani, istituito presso l'Agenzia europea per i medicinali (EMA) dall'articolo 4 del citato regolamento CE n. 141/2000.

#### Art. 3

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

1. Le persone affette da malattie rare hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione alla spesa per tutte le prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per la diagnosi, il trattamento, il monitoraggio dell'evoluzione della malattia e la prevenzione degli aggravamenti, incluse le prestazioni riabilitative e di assistenza protesica, di integrazione alimentare e di supporto psicologico, così come prescritti dai presidi della Rete individuati dalle regioni ai sensi dell'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministero della salute 18 maggio 2001, n. 279.
2. Entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, l'Agenzia italiana del farmaco (AIFA), definisce l'elenco dei farmaci classificati nella classe di cui all'articolo 8, comma 10, lettera c), della legge 23 dicembre 1993, n. 537, erogabili ai soggetti affetti da malattie rare anche con finalità sintomatiche e di sollievo.
3. Con la procedura prevista dall'articolo 1, comma 169, della legge 30 dicembre 2004, n. 311, anche al fine di garantire che le modalità di erogazione delle prestazioni sanitarie a favore delle persone affette da malattie rare siano uniformi sul territorio nazionale, coerentemente con le risorse programmate per il Servizio sanitario nazionale, entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, sono fissati gli standard qualitativi e quantitativi di cui ai livelli essenziali di assistenza relativi alle malattie rare.

#### Art. 4

##### *(Protocollo personalizzato)*

1. I presidi della rete regionale per le malattie rare, istituiti ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, sono parte integrante della rete nazionale e formulano, dal momento della diagnosi della malattia, un piano assistenziale personalizzato.

2. Il piano assistenziale, previo consenso del paziente, viene trasmesso all'azienda sanitaria locale (ASL) di residenza, che ne garantisce l'attuazione assicurando l'integrazione tra gli attori coinvolti e provvedendo, qualora necessario, ad attivare le procedure per il riconoscimento dello stato di handicap ai sensi della legge 5 febbraio 1992, n. 104.
3. L'ASL, in attuazione del piano assistenziale personalizzato, garantisce le necessarie prestazioni ambulatoriali, semiresidenziali, residenziali e domiciliari di cura e di riabilitazione e l'integrazione socio-sanitaria.
4. La regione disciplina le modalità per l'individuazione del responsabile dell'attuazione del piano assistenziale della persona con malattia rara.

#### Art. 5

##### *(Istituzione del Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare)*

1. E' istituito, presso il Ministero della salute, un Fondo nazionale per la ricerca sulle malattie rare e per la ricerca, lo sviluppo e l'accesso dei pazienti ai medicinali orfani.
2. Il Fondo di cui al comma 1 ha una dotazione pari a 500 milioni di euro per ciascuno degli anni 2010, 2011 e 2012.
3. Su parere del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 12, il Fondo è prioritariamente destinato alle seguenti attività:
  - a) studi collaborativi nazionali e transnazionali per ricerche cliniche;
  - b) ricerca di base nell'ambito della genetica e fisiopatologia delle malattie rare;
  - c) sviluppo di sistemi innovativi di diagnosi, prognosi e terapia delle malattie rare;
  - d) ricerca e sviluppo nell'ambito di sistemi sanitari dedicati e di economia sanitaria;
  - e) studi preclinici e clinici promossi nel settore relativo alle malattie rare e allo sviluppo di farmaci orfani, d'intesa con i programmi per la ricerca indipendente gestiti dall'AIFA;
  - f) studi osservazionali e raccolta dati dei farmaci utilizzati a scopo compassionevole non ancora commercializzati in Italia;
  - g) programmi di somministrazione controllata di farmaci non compresi nelle classi A ed H dei prontuari terapeutici nazionale e regionali e dispositivi per il monitoraggio domiciliare delle terapie;
  - h) programmi di informazione per i pazienti affetti da malattie rare e programmi di formazione sulle malattie rare.
  - i) garantire l'attuazione del programma di indagine diagnostica neonatale su tutti i nuovi nati sul territorio nazionale, con particolare riguardo alle malattie rare di origine genetica per le quali è disponibile un trattamento di riconosciuta efficacia.

#### Art. 6

##### *(Deducibilità degli oneri relativi alla ricerca industriale sui farmaci orfani)*

1. Al fine di favorire la ricerca e la produzione di farmaci orfani le spese sostenute dalle industrie per la ricerca e per lo sviluppo di presidi sanitari e di farmaci per la diagnosi e per il trattamento delle malattie rare sono deducibili in misura pari al 23 per cento. In caso di industrie che operano nelle regioni del Mezzogiorno la deducibilità delle spese di cui al precedente periodo è aumentata al 28 per cento.
2. Per usufruire dell'agevolazione di cui al comma 1 le industrie inviano, entro il 31 marzo di ogni anno, ai Ministero della salute e al Ministero dell'economia e delle finanze, il protocollo relativo alla ricerca e allo sviluppo del farmaco o del presidio sanitario e la documentazione giustificativa relativa alla malattia rara, o al gruppo di malattie rare, di interesse.

3. La documentazione di cui al comma 2 è valutata da un'apposita commissione nominata di concerto dal Ministro della salute e dell'economia e delle finanze, secondo le modalità indicate da un apposito regolamento adottato con decreto del Ministro della salute di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze.

#### Art. 7

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

1. Le imprese farmaceutiche che intendono svolgere studi finalizzati alla scoperta o alla registrazione e produzione di farmaci orfani accedono agli incentivi stabiliti dal decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000, pubblicato nel supplemento ordinario alla *Gazzetta Ufficiale* n. 14 del 18 gennaio 2001, secondo modalità distinte che assicurino l'espletamento delle richieste entro l'anno solare e secondo una lista riservata.

2. Entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca prevede, con proprio decreto, che per ciascuna delle tipologie di attività di cui al comma 21 dell'articolo 5 del citato decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000, sono concesse nella forma del contributo alla spesa, secondo le sottoelencate percentuali sui costi ammissibili e, comunque, fino ad un massimo del 25 per cento, le seguenti ulteriori agevolazioni:

a) 10 per cento per progetti di ricerca presentati da piccole e medie imprese, così come definite all'articolo 21 del citato decreto del Ministro dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000 e successive modificazioni; a tal fine, per i progetti proposti congiuntamente da più imprese, tutte devono possedere i parametri dimensionali di cui alle norme predette; tali limiti non sono applicati per le imprese farmaceutiche operanti nel settore delle malattie rare;

b) 10 per cento per le attività di ricerca da svolgere nei centri accreditati di alta qualificazione nelle regioni di cui all'articolo 107, paragrafo 3, lettera a), del Trattato sul funzionamento dell'Unione europea, indicate all'articolo 22 del citato decreto del Ministero dell'università e della ricerca scientifica e tecnologica 8 agosto 2000;

c) 5 per cento per le attività di ricerca da svolgere nelle regioni di cui all'articolo 107, paragrafo 3, lettera c), del predetto Trattato, indicate all'articolo 22 del citato decreto 8 agosto 2000;

d) 10 per cento per i progetti per i quali ricorra almeno una delle seguenti condizioni:

1) prevedano lo svolgimento di una quota di attività non inferiore al 10 per cento dell'intero valore del progetto stesso da parte di uno o più *partner* di altri Stati membri della Unione europea, purché non vi siano rapporti di partecipazione azionaria o di appartenenza al medesimo gruppo industriale tra l'impresa richiedente e il *partner*;

2) prevedano lo svolgimento di una quota di attività non inferiore al 10 per cento dell'intero valore del progetto stesso da parte di enti pubblici e privati di ricerca o università;

3) prevedano attività relative allo sviluppo di farmaci orfani e di sistemi per il monitoraggio domiciliare delle terapie.

#### Art. 8

##### *(Fondo nazionale per l'impiego dei farmaci orfani)*

1. Al fine di assicurare che il diritto di accesso ai farmaci orfani sia garantito equamente nelle diverse regioni e in ogni periodo dell'anno è istituito, presso il Ministero della salute, un Fondo nazionale per l'impiego a carico del Servizio sanitario nazionale di farmaci orfani destinati al trattamento delle malattie rare che hanno ottenuto tale designazione da parte del comitato per i medicinali orfani istituito presso l'EMA.
2. Con decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, da adottare entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, sono

stabilite le modalità e i criteri di finanziamento del Fondo. Tale Fondo, integrativo rispetto alle risorse distribuite alle regioni per l'assistenza sanitaria, deve essere utilizzato solo in funzione di situazione di comprovata difficoltà o di eventi straordinari che esprimano il fabbisogno specifico per le malattie rare da trattare.

#### Art.9.

##### *(Utilizzo temporaneo dei farmaci)*

1. È consentito l'utilizzo temporaneo di un farmaco orfano e/o destinato al trattamento di malattie rare o gravi prima che lo stesso abbia ottenuto l'Autorizzazione all'Immissione in Commercio, purché lo stesso sia in fase di sviluppo clinico.
2. Nei casi previsti dal comma 1, l'utilizzo del farmaco munito di Autorizzazione Temporanea d'Utilizzo è consentito esclusivamente in assenza di una valida alternativa terapeutica con farmaci regolarmente autorizzati alla commercializzazione in territorio nazionale e quando è possibile ritenere che il paziente tragga beneficio dall'utilizzo del farmaco. L'utilizzo di farmaci emoderivati muniti di Autorizzazione Temporanea d'Utilizzo è consentito solo qualora gli stessi provengano da plasma nazionale.
3. Nei casi previsti dai commi 1 e 2, l'utilizzo temporaneo di un farmaco è autorizzato dall'Agenzia Italiana del Farmaco, a seguito di domanda presentata da un medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale, operante in una Azienda Ospedaliera, che ne è il titolare. La domanda è sottoscritta altresì dal farmacista ospedaliero della struttura presso la quale verrà somministrato il prodotto il quale provvede materialmente al suo inoltro all'AIFA a mezzo fax.
4. La domanda di cui al comma 3, da redigersi per iscritto, deve contenere i dati identificativi del paziente, l'indicazione dei motivi che giustificano l'utilizzo del farmaco sprovvisto di autorizzazione all'immissione in commercio, nonché la descrizione del trattamento previsto con dose, via di somministrazione e durata. Nella domanda deve essere descritta la procedura seguita dal medico richiedente per informare il paziente o il suo legale rappresentante sull'assenza di alternative terapeutiche, sugli eventuali rischi e sui benefici della terapia proposta.
5. La domanda di cui al comma 3 del presente articolo è corredata da un Dossier predisposto a cura dell'azienda farmaceutica produttrice del farmaco, contenente:
  - a) ogni informazione disponibile sulla qualità farmaceutica del prodotto, nonché la sua sicurezza ed efficacia nell'indicazione richiesta nella domanda. Per tale finalità saranno riportate tutte le sospette reazioni avverse (gravi e non gravi) di cui l'Azienda Farmaceutica è venuta a conoscenza; se applicabili, possono essere riportati dati di letteratura, *investigator's brochure*, investigational medical product dossier e rapporti periodici di aggiornamento sulla sicurezza (PSUR);
  - b) l'elenco degli studi clinici già avviati o programmati, in Italia o all'estero, relativi al prodotto, sia in Italia che all'estero.
6. L'AIFA si pronuncia sulla domanda di autorizzazione all'utilizzo temporaneo del farmaco entro 60 giorni dalla sua presentazione.
7. In caso di rilascio di autorizzazione all'utilizzo temporaneo del farmaco, la durata dell'autorizzazione viene indicata dall'AIFA ed in ogni caso non può essere superiore a tre anni. L'autorizzazione temporanea all'utilizzo del farmaco viene rilasciata in favore del medico titolare della domanda. La stessa deve altresì contenere espressa autorizzazione in favore dell'azienda produttrice a fornire il farmaco, nelle indicazioni e per le finalità temporaneamente autorizzate. L'AIFA provvede a trasmettere l'autorizzazione a mezzo fax al farmacista ospedaliero della struttura presso la quale il farmaco dovrà essere somministrato, il quale a sua volta dovrà provvedere ad informarne il medico specialista titolare della domanda e l'Azienda Farmaceutica produttrice.

8. Qualora si ravveda la necessità di prolungare il trattamento, può essere presentata all'Agenzia domanda di rinnovo dell'autorizzazione da parte del titolare dell'autorizzazione stessa ovvero di altro medico specialista del servizio sanitario nazionale. La domanda di rinnovo deve contenere l'indicazione delle ragioni che giustificano la continuazione del trattamento e fornire informazioni circa la sua efficacia e sicurezza sul caso specifico.
9. L'AIFA emana un provvedimento di diniego dell'autorizzazione qualora non sussistano le condizioni richieste dal presente Decreto per il rilascio. Il provvedimento di diniego dell'AIFA deve essere opportunamente motivato.
10. L'autorizzazione all'utilizzo temporaneo del farmaco può essere sospesa per un periodo non superiore a tre mesi o definitivamente revocata, per ragioni di salute pubblica ovvero quando vengano meno le condizioni in base alle quali era stata rilasciata.
11. L'autorizzazione all'utilizzo temporaneo del farmaco cessa in ogni caso di essere applicabile nel caso in cui il farmaco ottenga l'autorizzazione all'immissione in commercio. Al fine di assicurare ai pazienti continuità nel trattamento, il provvedimento di rilascio dell'autorizzazione all'immissione in commercio indica la data alla quale l'autorizzazione temporanea cesserà di avere effetti, tenendo in considerazione i tempi necessari ad assicurare la disponibilità del prodotto conforme alla autorizzazione all'immissione in commercio.
12. I farmaci per i quali sia stata rilasciata una autorizzazione all'utilizzo temporaneo possono essere utilizzati esclusivamente in ambiente ospedaliero e sono forniti gratuitamente ai pazienti, con oneri a carico del Servizio Sanitario Nazionale. Per i farmaci emoderivati, i relativi oneri sono a carico delle Regioni, nell'ambito delle convenzioni stipulate con le aziende produttrici secondo quanto previsto dalla legge n. 219 del 21 ottobre 2005».

#### Art.10.

##### *(Allargamento degli screening neonatali obbligatori)*

1. Allo scopo di garantire una diagnosi precoce alle malattie metaboliche di origine genetica – per la cui terapia esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica – si estendono alle malattie metaboliche ereditarie le indagini diagnostiche neonatali allargate già obbligatorie per legge, che vengono quindi inserite nei LEA.
2. Tali accertamenti diagnostici si effettuano su tutti i neonati, sia nati da parti effettuati presso le strutture ospedaliere sia da parti domiciliari.
3. L'elenco delle patologie da inserire all'interno del programma di *screening* allargato, la metodologia tecnica da applicare ed il numero e la localizzazione dei Centri dove centralizzare le attività di diagnostica precoce vengono definiti dal «Consiglio tecnico-scientifico per le malattie rare», *che ha tra i suoi compiti la promozione di attività di prevenzione e screening ed approvati dal «Consiglio Strategico».*
4. Le regioni, conformemente alle competenze e alle attribuzioni previste dal testo unico di cui al decreto legislativo 18 agosto 2000, n. 267, e alla legge 23 dicembre 1978, n. 833, provvedono, entro sei mesi dalla data di pubblicazione delle indicazioni citate nel comma 3 del presente articolo, ad attuare quanto disposto.
5. Il Comitato Nazionale per le malattie rare aggiorna con cadenza annuale l'elenco delle malattie rare da sottoporre a *screening* neonatale obbligatorio sulla base delle evidenze scientifiche emergenti e delle risorse disponibili.

#### Art. 11

##### *(Consorti regionali per la ricerca clinica nel settore delle malattie rare)*



1. . Allo scopo di facilitare l'organizzazione di studi clinici nel settore delle malattie rare, le regioni istituiscono consorzi regionali o interregionali di ricerca a cui possono partecipare le università, i centri di ricerca, i centri interregionali di riferimento per le malattie rare istituiti ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, le aziende sanitarie ed altri soggetti, pubblici e privati, che effettuano attività di ricerca nel campo delle malattie rare.
2. I consorzi di cui al comma 1 sono strutture senza scopo di lucro, hanno personalità giuridica propria, si dotano di apposito statuto e svolgono le proprie funzioni utilizzando finanziamenti pubblici e privati coerentemente con gli indirizzi definiti dal Comitato nazionale per le malattie rare. La durata dei consorzi è vincolata all'espletamento delle ricerche per le quali sono stati costituiti.

#### Art. 12.

##### *(Istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare)*

1. Con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri, presso il Ministero della salute è istituito il Comitato nazionale per le malattie rare.
2. Il Comitato nazionale per le malattie rare è presieduto dal Ministro della salute ovvero dal sottosegretario delegato.
3. Il Comitato nazionale per le malattie rare è composto da:
  - a) il coordinatore degli assessori regionali alla sanità con funzioni di vicepresidente;
  - b) tre assessori regionali nominati dalla Conferenza dei presidenti delle regioni e delle province autonome;
  - c) il presidente dell'Istituto superiore di sanità;
  - d) il presidente del Consiglio superiore di sanità;
  - e) almeno otto esperti del settore, di cui tre nominati dal Ministro della salute, due designati dalla Conferenza dei presidenti delle regioni e delle province autonome, due indicati dalle aggregazioni nazionali di associazioni di pazienti, uno designato dall'Agenzia italiana del farmaco;
  - f) il direttore dell'Agenzia italiana del farmaco;
  - g) il direttore del Centro nazionale malattie rare.
4. Possono essere invitati a partecipare alle riunioni del Comitato nazionale per le malattie rare gli esperti che di volta in volta si rendono necessari.
5. Il Comitato nazionale per le malattie rare svolge le seguenti funzioni:
  - a) definisce gli indirizzi generali sulle priorità di intervento finalizzate alla predisposizione del Piano nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 10;
  - b) approva la relazione sull'attività svolta;
  - c) approva le linee prioritarie della ricerca scientifica in materia di malattie rare;
  - d) definisce gli obiettivi del Piano nazionale per le malattie rare, le azioni prioritarie, il sistema di monitoraggio e valutazione;
  - e) determina criteri e priorità di utilizzo del Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare;
  - f) promuove attività di prevenzione, diagnosi precoce e screening per le malattie rare e definisce parametri e criteri per valutare priorità e obiettivi delle attività, anche in collaborazione con organismi nazionali e internazionali;
  - g) promuove l'elaborazione e diffusione di linee guida;

- h) propone, con cadenza annuale, l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare allegato al regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, in accordo con il Centro nazionale malattie rare;
- j) realizza il raccordo fra la rete nazionale delle malattie rare e quella esistente in ambito comunitario, collaborando con la Commissione europea e altre strutture internazionali a fini di ricerca e sanità pubblica e per tutte le azioni di cooperazione che si rendono necessarie;
- k) promuove a livello nazionale e internazionale i rapporti con le associazioni dei pazienti, al fine di promuovere la consapevolezza dei pazienti affetti da malattie rare riguardo alla tutela della propria salute e della qualità della vita;
- l) verifica, in collaborazione con il Centro nazionale malattie rare, all'interno delle singole regioni, l'organizzazione e il funzionamento delle Reti regionali per le malattie rare, dei loro presidi, la qualità dell'assistenza prestata sia in termini di diagnosi precoce sia in termini di terapia in fase acuta e in fase cronico-riabilitativa. A tal fine si avvale degli strumenti di verifica e controllo del Ministero della salute;
- m) può avvalersi di specifici gruppi di lavoro per l'espletamento delle sue funzioni

### Art. 13.

#### *(Centro nazionale per le malattie rare)*

1. Il Centro nazionale malattie rare, già istituito presso l'Istituto superiore di sanità (ISS), di seguito denominato Centro nazionale, svolge attività di ricerca, sorveglianza, consulenza e documentazione, finalizzate alla prevenzione, alla diagnosi, al trattamento, alla valutazione e al controllo nel campo delle malattie rare e dei farmaci orfani, in collaborazione con il Comitato nazionale per le malattie rare.
2. Il Centro nazionale svolge le seguenti funzioni:
  - a) cura attività di ricerca sulle malattie rare e sui farmaci orfani, sia direttamente sia coordinando attività di altri enti;
  - b) collabora con la rete nazionale delle malattie rare a fini di ricerca e sanità pubblica;
  - c) cura il mantenimento e l'aggiornamento del Registro nazionale delle malattie rare, di cui all'articolo 3 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279; a tal fine i dati epidemiologici devono pervenire ogni sei mesi dalle regioni al Registro nazionale;
  - d) cura il mantenimento e l'aggiornamento del Registro nazionale dei farmaci orfani assicurando il collegamento con l'Agenzia italiana del Farmaco (AIFA) e con l'Agenzia europea per i medicinali (EMA);
  - e) organizza programmi per il controllo esterno di qualità sulla diagnostica di laboratorio delle malattie rare;
  - f) elabora e diffonde linee guida in materia di malattie rare in collaborazione con il Comitato nazionale per le malattie rare, la rete nazionale delle malattie rare ed altri organismi nazionali e internazionali;
  - g) raccoglie e fornisce informazioni aggiornate sulle malattie rare e sui farmaci orfani, sui modelli di assistenza socio-sanitaria, anche in collaborazione con la rete nazionale;
  - h) definisce parametri e criteri per l'elaborazione di linee guida, Protocolli diagnostici e terapeutici, promuovendone la diffusione e assicurandone l'elaborazione per singole malattie rare o per gruppi di malattie, nonché parametri e criteri per garantire e verificare la qualità delle attività diagnostiche per le malattie rare;
  - i) promuove e realizza attività di formazione per medici e per operatori socio-sanitari per la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e l'assistenza socio-sanitaria delle malattie rare;
  - l) promuove e realizza attività di comunicazione e informazione rivolte ai cittadini e agli operatori sanitari e sociali.»

#### Art. 14

##### *(Adozione di un Piano nazionale per le malattie rare)*

1. Il Governo, su proposta del Ministro della salute, predispone il Piano nazionale per le malattie rare.
2. Il Piano nazionale per le malattie rare è allegato al Piano sanitario nazionale ed è approvato unitamente ad esso con le procedure fissate dall'articolo 1, comma 5, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502.
3. Il Piano ha durata triennale ed è adottato dal Governo entro il 30 novembre dell'ultimo anno di vigenza del Piano precedente.
4. Il Piano può essere modificato nel corso del triennio con la procedura di cui al comma 2.
5. Il Piano nazionale fissai seguenti obiettivi:
  - a) assicurare prevenzione, sorveglianza, diagnosi tempestiva, trattamento e riabilitazione ai pazienti con malattie rare;
  - b) garantire equo accesso ai servizi sociosanitari a tutti i pazienti con malattie rare sul territorio nazionale;
  - c) migliorare la qualità della vita delle persone con malattie rare e dei loro familiari.
6. Il Piano nazionale indica:
  - a) le aree prioritarie di intervento e le azioni necessarie per la sorveglianza delle malattie rare, la diffusione dell'informazione sulle malattie rare diretta alla popolazione generale ed agli operatori sociosanitari, la formazione di medici e figure professionali coinvolte nell'assistenza, l'accesso al trattamento inclusi i farmaci, la prevenzione e l'accesso ad una diagnosi tempestiva, il supporto alla ricerca di base clinica, sociale e di sanità pubblica sulle malattie rare;
  - b) le istituzioni responsabili delle specifiche azioni;
  - c) il sistema di monitoraggio e valutazione annuale del Piano nazionale.

#### Art. 15

##### *(Gratuità delle prestazioni e prontuari terapeutici)*

1. I farmaci commercializzati in Italia che abbiano ottenuto riconoscimento di farmaco orfano dalla Agenzia europea per i medicinali (EMA) sono classificati dall'AIFA nella classe di cui all'articolo 8, comma 10, lettera a) della legge 23 dicembre 1993, n. 537, e sono forniti gratuitamente ai soggetti portatori delle patologie a cui la registrazione fa riferimento.
2. Le regioni assicurano nei prontuari terapeutici territoriali e ospedalieri la disponibilità e la gratuità di farmaci, di alimenti, di dispositivi medici e di altre sostanze attive inseriti nella classe di cui all'articolo 8, comma 10, lettera a), della legge 23 dicembre 1993, n. 537 e di quelli di cui all'articolo 3, comma 2, della presente legge, utili per la cura sintomatica e di supporto esclusivamente dei soggetti portatori di malattie rare, come previsto dai protocolli e dalle linee guida stabiliti a livello nazionale e regionale.
3. Con apposito accordo sancito dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano sono definite le modalità di accesso dei soggetti affetti da malattie rare ai farmaci inseriti nell'elenco di cui al decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648 ed inoltre ai farmaci registrati all'estero o inseriti in protocolli clinici di sperimentazione di cui sia documentata l'efficacia terapeutica per specifiche patologie rare di interesse.

4. In deroga alle vigenti disposizioni in materia di prescrizioni farmaceutiche con le ricette relative ad una malattia rara possono essere prescritte fino a sei confezioni di medicinali.
5. I farmaci necessari per la conduzione di protocolli clinici non sperimentali prescritti dai presidi della rete nazionale delle malattie rare previsti dal decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, sono forniti direttamente dai presidi sanitari, anche tramite le farmacie territoriali.