

CON TIMVISION PUOI AVERE  
**TUTTO**44,99€ **29,99€/mese** fino al 30/09

HOME CHI SIAMO

**START**  
MAGAZINE

STARTMAG » Salute e ricerca » Legge sulle malattie rare, tutte le novità

SALUTE E RICERCA

## Legge sulle malattie rare, tutte le novità

di  Alessandra Servidori

***Che cosa prevede il testo unificato delle proposte di legge "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani". L'intervento di Alessandra Servidori, docente di politiche del lavoro, componente il Consiglio d'indirizzo per l'attività programmatica in materia di coordinamento della politica economica presso la presidenza del Consiglio***

Tra i tanti effetti negativi collaterali di questa pandemia alcune persone affette da malattie particolarmente gravi e complicate hanno subito dei peggioramenti. Ma nei giorni scorsi almeno il testo unificato delle proposte di legge recante "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani", noto come Testo Unico sulle Malattie Rare con il voto unanime della Commissione XII Igiene e Sanità del Senato, in sede deliberante, ha approvato il testo in via definitiva.

Per prima cosa si tratta della prima legge dedicata unicamente alle malattie rare, volta a

Focus Salute e ricerca – in  
collaborazione con:Leggi il White Paper di Start  
Magazine e ICINN

organizzare in maniera ordinata e (il più possibile) completa questo ambito, che interessa circa 2 milioni di persone in Italia.

In linea generale le finalità del provvedimento sono: garantire sull'intero territorio nazionale l'uniformità della presa in carico diagnostica, terapeutica e assistenziale dei malati rari; disciplinare in modo sistematico ed organico gli interventi dedicati al sostegno della ricerca, sia sulle malattie rare sia sui farmaci orfani.

La legge prevede inoltre un Fondo di solidarietà dedicato al finanziamento delle misure di sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone con malattia rara invalidi civili al 100% o disabili con connotazione di gravità ai sensi della Legge 104.

Per la concreta applicazione della legge saranno ora necessari ulteriori passaggi: due decreti ministeriali, due accordi in Conferenza Stato Regioni e un regolamento.

In passato ogni atto relativo alle malattie rare era passato attraverso decreti ministeriali, spesso privi di organicità. Una legge ad hoc è fondamentale per una vera organizzazione a livello nazionale. Da gennaio sarà reso disponibile un Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare, per ora solo di 1 milione di euro (ma che potrebbe essere implementato durante la legge di Bilancio).

Il Fondo servirà per il finanziamento delle misure per il sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone affette da malattie rare. Tra le altre cose questo Fondo mira a favorire l'inserimento lavorativo della persona affetta da una malattia rara, garantendo a essa la possibilità di mantenere una condizione lavorativa autonoma.

L'esistenza di un fondo, che prima non c'era, è importante perché si potrà scegliere di finanziarlo in futuro anche con somme molto più ampie.

La legge prevede esplicitamente il tempestivo aggiornamento dei LEA e stabilisce anche che in caso di ulteriori ritardi venga attuata una procedura alternativa. Questo dovrebbe facilitare l'aggiornamento della lista delle malattie rare esenti e anche delle patologie da sottoporre a screening neonatale.

Attualmente l'elenco ministeriale prevede 453 codici di esenzione, per un totale di almeno 682 malattie esplicitate (che potrebbero essere un po' di più, grazie alla logica dei gruppi aperti con i quali l'elenco è stato costruito. [Qui l'elenco completo delle malattie rare esenti](#)).

Le malattie rare oggi note sono più di 7.000, quindi è evidente che questo elenco necessita di aggiornamenti. Si prevedono dei forti incentivi di natura fiscale: parliamo di un contributo, nella forma di credito d'imposta, pari al 65 per cento delle spese sostenute per l'avvio e per la realizzazione dei progetti di ricerca. Questo dovrà essere attuato entro 6 mesi.

La legge non prevede i dettagli, ma impone alle regioni un impegno per ridurre i tempi di accesso alle terapie approvate. La Legge prevede l'istituzione presso il Ministero della salute del Comitato nazionale per le malattie rare, che svolgerà funzioni di indirizzo e coordinamento.

Il Ministero dovrà ora impegnarsi a garantire un'informazione tempestiva e corretta ai pazienti affetti da una malattia rara e ai loro familiari. Dovrà inoltre sensibilizzare l'opinione pubblica sulle malattie rare.

## I PASSAGGI NECESSARI PER L'APPLICAZIONE DELLA LEGGE



### Presentazione del Focus Salute e Ricerca



In seguito alla pubblicazione della legge in Gazzetta Ufficiale, dal momento della sua entrata in vigore, decorreranno i termini entro i quali sarà necessario produrre 5 differenti atti necessari alla piena attuazione del Testo Unico.

Entro 2 mesi deve essere istituito il Comitato Nazionale per le Malattie Rare (Decreto del Ministero della Salute); entro 3 mesi, invece, deve essere istituito il Fondo di Solidarietà per le persone affette da malattie rare (Decreto del Ministero del Lavoro di concerto con Ministero della Salute e MEF).

Vi sono poi due importanti accordi che devono essere presi in sede di Conferenza Stato Regioni: uno è quello relativo all'approvazione del Secondo Piano Nazionale Malattie Rare e riordino della Rete, un atto atteso ormai da tantissimi anni, che deve essere adottato, in sede di prima attuazione, entro tre mesi. Vi è poi un secondo accordo di competenza della Conferenza Stato Regioni, con cui dovranno essere definite le modalità per assicurare un'adeguata informazione dei professionisti sanitari, dei pazienti e delle famiglie, da adottarsi entro 3 mesi.

Infine, entro 6 mesi dall'entrata in vigore, servirà anche un Regolamento del Ministero della Salute, di concerto con il Ministero dell'Università e Ricerca, per stabilire i meccanismi di funzionamento degli incentivi fiscali in favore dei soggetti, pubblici o privati, impegnati nello sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare o alla produzione dei farmaci orfani.

I reali effetti di questa legge dovrebbero concretizzarsi, di fatto, entro la fine del 2022.

## IL TESTO UNICO MALATTIE RARE IN SINTESI

Il provvedimento si compone di 16 articoli.

L'articolo 1 enuncia la finalità identificandola nella tutela del diritto alla salute delle persone affette da malattie rare mediante misure dirette a garantire: l'uniformità della erogazione sul territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, inclusi quelli orfani; il coordinamento, l'aggiornamento periodico dei livelli di assistenza e dell'elenco delle malattie rare; il coordinamento, il riordino ed il potenziamento della rete nazionale per le malattie rare istituita con il regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279 comprensiva dei centri che fanno parte delle Reti di riferimento europee (ERN), per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare; il sostegno alla ricerca.

L'articolo 2 definisce le malattie rare.

L'articolo 3 contiene la definizione di farmaco orfano.

L'articolo 4 rimette ai centri di riferimento di cui al D.M. 279 del 2001, la definizione del piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato che comprende i trattamenti e i monitoraggi di cui necessita una persona affetta da malattia rara, garantendo anche un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica all'età adulta.

L'articolo 5 detta disposizioni per assicurare l'assistenza farmaceutica e l'immediata disponibilità dei farmaci orfani. I farmaci di fascia A o H prescritti ai pazienti affetti da una malattia rara vengono erogati dalle farmacie dei presidi sanitari, dalle aziende sanitarie territoriali di appartenenza del paziente - anche nel caso di diagnosi della malattia rara in una regione diversa da quella di residenza -, dalle farmacie pubbliche e private convenzionate con il Servizio sanitario nazionale. In tale ultimo caso viene richiamato il rispetto degli accordi regionali.

Viene poi stabilito che per le prescrizioni relative ad una malattia rara il numero di pezzi prescrivibili per ricetta può essere superiore a tre qualora previsto dal piano terapeutico assistenziale. I farmaci di cui all'articolo in esame sono comunque resi disponibili dalle regioni anche nelle more dei periodici aggiornamenti per il loro inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri o in altri elenchi analoghi predisposti dalle competenti autorità regionali o locali.

Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano sono tenute ad aggiornare, con periodicità almeno semestrale, i prontuari terapeutici ospedalieri e ogni altro strumento analogo regionale, elaborato allo scopo di razionalizzare l'impiego dei farmaci da parte di strutture pubbliche, di consolidare prassi assistenziali e di guidare i clinici in percorsi diagnostico-terapeutici specifici, nonché a trasmetterne copia all'Aifa.

Viene consentita l'importazione di farmaci in commercio in altri Paesi anche per usi non autorizzati nei Paesi di provenienza, purché compresi nei Piani diagnostici terapeutici assistenziali. Per l'applicazione di tale disposizione tuttavia il farmaco deve essere richiesto da una struttura ospedaliera, anche se utilizzato per assistenze domiciliari ed è posto a carico del Servizio sanitario nazionale.

L'articolo 6 prevede e disciplina l'istituzione, nello stato di previsione del Ministero del lavoro e delle politiche sociali, del Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare, con una dotazione iniziale pari a un milione di euro annui a decorrere dall'anno 2022, destinato al finanziamento delle misure per il sostegno del lavoro di cura ed assistenza delle persone affette da tale patologia, con una percentuale di invalidità pari al 100 per cento, con connotazione di gravità e che necessitano di assistenza continua.

Il regolamento di attuazione dell'articolo 6 viene adottato, entro tre mesi dall'entrata in vigore della legge, con decreto del Ministro del lavoro e delle politiche sociali, di concerto con il Ministro della salute e con il Ministro dell'economia e delle finanze, previa intesa in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni, le province autonome di Trento e Bolzano, sentito l'Istituto nazionale della previdenza sociale.

Mediante tale regolamento, al fine di introdurre interventi volti a favorire l'inserimento e la permanenza delle persone affette da malattie rare nei diversi ambienti di vita e di lavoro, sono disciplinate, nei limiti della dotazione del Fondo, le misure dirette a: riconoscere benefici e contributi ai familiari ed a coloro che si prendono cura delle persone affette a malattie rare; garantire il diritto all'educazione ed alla formazione delle persone affette da malattie rare nelle scuole, assicurando che il piano terapeutico sia svolto anche in ambiente scolastico con il supporto necessario a tal fine; favorire l'inserimento lavorativo e la possibilità di mantenere una condizione lavorativa autonoma della persona affetta da malattia rara.

L'articolo 7 definisce le funzioni del Centro nazionale per le malattie rare, che deve svolgere attività di ricerca, consulenza e documentazione sulle malattie rare e i farmaci orfani finalizzata alla prevenzione, trattamento e sorveglianza delle stesse. Il Centro è il responsabile del Registro nazionale delle malattie rare.

L'articolo 8 prevede l'istituzione presso il Ministero della salute del Comitato nazionale per le malattie rare. Il decreto disciplina le modalità di funzionamento del Comitato prevedendo, in particolare, che le riunioni dello stesso si svolgano preferibilmente mediante videoconferenza. Il Comitato, la cui composizione assicura la rappresentanza di tutti i soggetti portatori di interessi del settore (tra i quali rappresentanti dei Ministeri della salute, dell'Università e della ricerca, del lavoro e delle politiche sociali, della Conferenza delle regioni, dell'Aifa, dell'Iss, dell'Agenas, dell'Inps), svolge funzioni di indirizzo e coordinamento definendo le linee strategiche delle politiche nazionali e regionali in materia di malattie rare.

I componenti del Comitato non percepiscono alcuna indennità, gettone di presenza, compensi, rimborsi di spese od od emolumenti comunque denominati. Le attività di supporto tecnico sono svolte dalle strutture ministeriali competenti nell'ambito delle risorse umane, finanziarie e strumentali disponibili a legislazione vigente senza nuovi o maggiori oneri per la finanza pubblica.

L'articolo 9 prevede che ogni tre anni venga approvato il Piano nazionale per le malattie rare che definisce gli obiettivi e gli interventi pertinenti in tale ambito. In sede di prima attuazione del provvedimento in esame il Piano è adottato entro tre mesi dall'entrata in vigore della legge.

L'articolo 10 prevede che le regioni assicurino, attraverso i Centri regionali e interregionali di coordinamento, il flusso informativo delle reti per le malattie rare al Centro nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 7 al fine di produrre nuove conoscenze sulle malattie rare, monitorare l'attività e l'uso delle risorse nonché per valutare la qualità complessiva della presa in carico dei pazienti e attuare un monitoraggio epidemiologico, anche al fine di orientare e supportare la programmazione nazionale in tema di malattie rare e le azioni di controllo e di verifica.

L'articolo 11 dispone che a decorrere dal 2022 il fondo nazionale per l'impiego, a carico del Ssn, di farmaci orfani per malattie rare e di farmaci che rappresentano una speranza di cura, in attesa della commercializzazione, per particolari e gravi patologie, di cui all'articolo 48, comma 19, lettera a) del D.L. n. 269/2003 (Disposizioni urgenti per favorire lo sviluppo e per la correzione dell'andamento dei conti pubblici), convertito, con modificazioni, dalla legge n. 326/2003, venga integrato con un ulteriore versamento pari al 2 per cento delle spese autocertificate entro il 30 aprile di ogni anno da parte delle aziende farmaceutiche sull'ammontare complessivo della spesa sostenuta nell'anno precedente per le attività di promozione rivolte al personale sanitario.

Ricordiamo che attualmente tale fondo è istituito presso Aifa e finanziato con il 2,5% delle suddette spese, con questa legge, quindi, il contributo delle aziende sale al 4,5%. Il Fondo per la parte di cui al comma 1 è destinato a studi preclinici e clinici promossi nel settore delle malattie rare e studi osservazionali e registri di uso compassionevole di farmaci non ancora commercializzati in Italia.

L'articolo 12 concede, a decorrere dal 2022, un contributo, sotto forma di credito d'imposta, nel rispetto della normativa europea sugli aiuti di Stato, pari al 65 per cento delle spese sostenute per l'avvio e per la realizzazione di progetti di ricerca, fino all'importo massimo annuale di euro 200.000 per ciascun beneficiario, nel limite di spesa complessivo di 10 milioni di euro annui.

L'agevolazione opera in favore dei soggetti pubblici o privati che svolgono tali attività di ricerca, ovvero dei soggetti che finanziano progetti di ricerca sulle malattie rare o sui farmaci orfani svolti da enti di ricerca pubblici o privati. I beneficiari, per godere dell'agevolazione, sono tenuti a inviare entro il 31 marzo di ogni anno il protocollo relativo alla ricerca sulle malattie rare al Ministero della salute.

Si demanda al Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'università e della ricerca e con il Ministro dell'economia e delle finanze, il compito di individuare, entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della normativa in commento, i criteri e le modalità di attuazione delle agevolazioni in esame, anche al fine di assicurare l'osservanza dei limiti di spesa annui.

Si prevede e disciplina poi l'accesso, a decorrere dall'anno 2022, da parte delle imprese farmaceutiche e biotecnologiche che intendono svolgere studi finalizzati alla scoperta o alla

registrazione o alla produzione di farmaci orfani o di altri trattamenti altamente innovativi, agli interventi di sostegno previsti dal decreto del Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca del 26 luglio 2016 n. 593 (Disposizioni per la concessione delle agevolazioni finanziarie).

L'attuazione di tale previsione viene poi rimessa a un decreto del Ministro dell'Università e della ricerca, da emanare entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della legge, nell'ambito delle risorse disponibili a legislazione vigente.

L'articolo 13 prevede che il Ministero della salute, il Ministero dell'Università e della ricerca e le regioni e le province autonome di Trento e Bolzano, promuovano il tema delle malattie rare nell'ambito della ricerca indipendente. Viene poi stabilito che le amministrazioni interessate provvedano all'attuazione del presente articolo nell'ambito delle risorse umane, strumentali e finanziarie disponibili a legislazione vigente e, comunque, senza nuovi o maggiori oneri a carico della finanza pubblica.

L'articolo 14 riguarda le attività informazione sulle malattie rare. Prevede che il Ministero della salute, nell'ambito delle attività informative e comunicative previste a legislazione vigente, promuova azioni utili per dare un'informazione tempestiva e corretta ai pazienti e ai loro familiari e sensibilizzare l'opinione pubblica sulle malattie rare.

L'articolo 15 è dedicato alle disposizioni finanziarie.

L'articolo 16 è dedicato alla la clausola di salvaguardia per le regioni a statuto speciale e le province autonome di Trento e Bolzano.

### ISCRIVITI ALLA NOSTRA NEWSLETTER

Iscriviti alla nostra mailing list per ricevere la nostra newsletter



Confermo di aver preso visione della privacy policy di Innovative Publishing e accetto il trattamento dei dati come ivi descritto

**ISCRIVITI ORA**

Rispettiamo la tua privacy, non ti invieremo SPAM e non passiamo la tua email a Terzi

8 Novembre 2021

Comitato nazionale per le malattie rare

Fondo di solidarietà malattie rare

Legge 104

legge malattie rare

malattie rare

### Articoli correlati



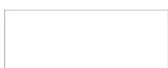
**Pillole e vaccini anti Covid: fatti, confronti e analisi**

By Giulia Alfieri



**Malattie rare, il ruolo dell'Italia nello scenario europeo**

By Redazione Start Magazine



**Cosa fa l'Iss per valutare l'efficacia**



**Molnupiravir e Paxlovid, tutto sulle pillole di Merck e Pfizer anti Covid**