

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

Capo I DEFINIZIONI E AMBITO DI APPLICAZIONE

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 le malattie a rischio di vita o gravemente invalidanti che colpiscono non più di cinque individui su diecimila nell'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 alla cura ed alla guarigione delle malattie rare di cui all'articolo 1.

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.

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.

Capo II

INCENTIVI PER LA RICERCA

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. Su parere del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 8, 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.

Art. 6

(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 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 ripartito solo in funzione di parametri epidemiologici o eventi straordinari che esprimano il fabbisogno specifico per le malattie rare da trattare.

Art. 7

(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. 8

(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 che si articola nel Consiglio strategico e nel Consiglio tecnico-scientifico per le malattie rare.
2. Il Consiglio strategico è presieduto dal Ministro della salute ovvero dal sottosegretario delegato.
3. Il Consiglio strategico è composto da:
 - a) il coordinatore degli assessori regionali alla sanità con funzioni di vicepresidente;
 - b) due 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 tre esperti del Comitato nazionale.
4. Possono essere invitati a partecipare alle riunioni del Consiglio strategico gli esperti che di volta in volta si rendono necessari.
5. Il Consiglio strategico svolge le seguenti funzioni:
 - a) definisce gli indirizzi generali sulle priorità di intervento;
 - b) approva la relazione sull'attività svolta;
 - c) approva le linee prioritarie della ricerca scientifica in materia di malattie rare.
6. Il Consiglio tecnico-scientifico per le malattie rare è composto da esperti nel settore di cui:
 - a) tre nominati, rispettivamente, dal Ministro della salute, dal Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca e dal Ministro dello sviluppo economico;
 - b) sei designati dalla Conferenza dei presidenti delle regioni e delle province autonome;
 - c) due rappresentanti di aggregazioni nazionali di associazioni di pazienti;
 - d) uno designato dall'Agenzia italiana del farmaco;
 - e) il direttore del Centro nazionale malattie rare.
7. Il Consiglio tecnico-scientifico per le malattie rare ha compiti di indirizzo programmatico nei settori sanitario e sociale di specifica rilevanza per i cittadini con malattie rare e le loro famiglie e svolge in particolare le seguenti attività:
 - a) definisce gli obiettivi del Piano nazionale per le malattie rare, le azioni prioritarie, il sistema di monitoraggio e valutazione;
 - b) determina criteri e priorità di utilizzo del Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare;
 - c) promuove attività di prevenzione, diagnosi precoce e *screening* per le malattie rare e definisce parametri e criteri per valutare priorità ed obiettivi delle attività, anche in collaborazione con organismi nazionali ed internazionali;
 - d) promuove l'elaborazione e diffusione di linee guida;
 - e) 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;
 - f) realizza il raccordo fra la rete nazionale delle malattie rare e quella esistente in ambito comunitario, collaborando con la Commissione europea ed altre strutture internazionali a fini di ricerca e sanità pubblica e per tutte le azioni di cooperazione che si rendono necessarie;
 - g) promuove a livello nazionale ed 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;
 - h) può avvalersi di specifici gruppi di lavoro per l'espletamento delle sue funzioni.
8. Possono essere invitati a partecipare alle riunioni del Consiglio tecnico-scientifico gli esperti che di volta in volta si rendono necessari.

Art. 9

(Centro nazionale 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.
2. Il Centro nazionale svolge le seguenti funzioni:
 - a) realizza attività di ricerca scientifica sulle malattie rare e sui farmaci orfani;
 - 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 consiglio tecnico-scientifico, 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, anche in collaborazione con la rete nazionale;
- h) 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;
- i) promuove e realizza attività di comunicazione e informazione rivolte ai cittadini e agli operatori sanitari e sociali.

Art. 10

(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 fissa i seguenti obiettivi:
 - a) assicurare prevenzione, sorveglianza, diagnosi tempestiva, trattamento e riabilitazione ai pazienti con malattie rare;
 - b) garantire equo accesso ai servizi socio-sanitari 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 socio-sanitari, 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. 11

(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. 12

(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.

Art 13

(Copertura finanziaria)

1. Per la realizzazione delle finalità della presente legge, il Comitato interministeriale per la programmazione economica, in attuazione dell'articolo 1, comma 34, della legge 23 dicembre 1996, n. 662, vincola per un importo non inferiore a 40 milioni di euro annui, una quota del Fondo sanitario nazionale su proposta del Ministro della salute, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano.