



Malattie rare

La legge 175: percorso legislativo e risvolti applicativi

Dott.ssa Fabiola Bologna

LA LEGGE PER LE MALATTIE RARE 175/2021

La legge fornisce una cornice normativa per **uniformare il trattamento delle malattie rare su tutto il territorio italiano** e implementare la **ricerca** nel campo delle malattie rare, preservando le **buone pratiche** e tutti i percorsi sviluppati negli ultimi anni.



La Pubblicazione in Gazzetta Ufficiale

10 Novembre 2021

SERIE GENERALE

Spediz. abb. post. - art. 1, comma 1
Legge 27-02-2004, n. 46 - Filiale di Roma

Anno 162° - Numero 283

GAZZETTA UFFICIALE



DELLA REPUBBLICA ITALIANA

PARTE PRIMA

Roma - Sabato, 27 novembre 2021

SI PUBBLICA TUTTI I
GIORNI NON FESTIVI

DIREZIONE E REDAZIONE PRESSO IL MINISTERO DELLA GIUSTIZIA - UFFICIO PUBBLICAZIONE LEGGI E DECRETI - VIA ARENULA, 70 - 00186 ROMA
AMMINISTRAZIONE PRESSO L'ISTITUTO POLIGRAFICO E ZECCA DELLO STATO - VIA SALARIA, 691 - 00138 ROMA - CENTRALINO 06-85081 - LIBRERIA DELLO STATO
PIAZZA G. VERDI, 1 - 00198 ROMA

La Gazzetta Ufficiale, Parte Prima, oltre alla Serie Generale, pubblica cinque Serie speciali, ciascuna contraddistinta da autonoma numerazione:

- 1ª Serie speciale: Corte costituzionale (pubblicata il mercoledì)
- 2ª Serie speciale: Unione europea (pubblicata il lunedì e il giovedì)
- 3ª Serie speciale: Regioni (pubblicata il sabato)
- 4ª Serie speciale: Concorsi ed esami (pubblicata il martedì e il venerdì)
- 5ª Serie speciale: Contratti pubblici (pubblicata il lunedì, il mercoledì e il venerdì)

La Gazzetta Ufficiale, Parte Seconda, "Foglio delle inserzioni", è pubblicata il martedì, il giovedì e il sabato

AVVISO ALLE AMMINISTRAZIONI

Al fine di ottimizzare la procedura di pubblicazione degli atti in Gazzetta Ufficiale, le Amministrazioni sono pregate di inviare, contemporaneamente e parallelamente alla trasmissione su carta, come da norma, anche copia telematica dei medesimi (in formato word) al seguente indirizzo di posta elettronica certificata: gazzettaufficiale@giustiziacert.it, curando che, nella nota cartacea di trasmissione, siano chiaramente riportati gli estremi dell'invio telematico (mittente, oggetto e data).

Nel caso non si disponga ancora di PEC, e fino all'adozione della stessa, sarà possibile trasmettere gli atti a: gazzettaufficiale@giustizia.it

SOMMARIO

LEGGI ED ALTRI ATTI NORMATIVI

LEGGE 10 novembre 2021, n. 175.

Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani. (21G00189)..... Pag. 1

DECRETI PRESIDENZIALI

DECRETO DEL PRESIDENTE DELLA REPUBBLICA
25 novembre 2021.

Indizione dei comizi per l'elezione suppletiva della Camera dei deputati nel Collegio uninominale 01-Roma-Quartiere Trionfale della XV Circoscrizione Lazio 1. (21A07046)..... Pag. 27

Art 1. Le finalità della Legge

Tutelare il diritto alla salute delle persone affette da malattie rare

- L'uniformità della erogazione sul territorio nazionale delle prestazioni e dei farmaci
- Il coordinamento e l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza LEA e dell'elenco malattie rare
- Il coordinamento, il riordino e il potenziamento della Rete nazionale per le malattie rare, 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.
- Strutturazione Percorsi Transizione età pediatrica-età adulta
- Il Sostegno alla Ricerca Scientifica

Art. 2 • La definizione di malattie rare

Hanno una **bassa prevalenza** e colpiscono **< 5 individui su 10.000**

Malattie ultra rare

< 1 individuo su 50.000

Regolamento (UE) 536/2014
del Parlamento europeo e
Consiglio - 16 aprile 2014



Tumori rari

L'identificazione deriva dal criterio di
incidenza, in conformità a quelli
internazionali e concordati a livello
europeo e dall'Intesa del 21
settembre 2017 tra il Governo, le
Regioni e le province autonome di
Trento e di Bolzano

Art. 3 Definizione di Farmaco Orfano

In conformità ai criteri stabiliti dall'articolo 3 del regolamento (CE) n. 141/200 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, un farmaco è definito orfano se:

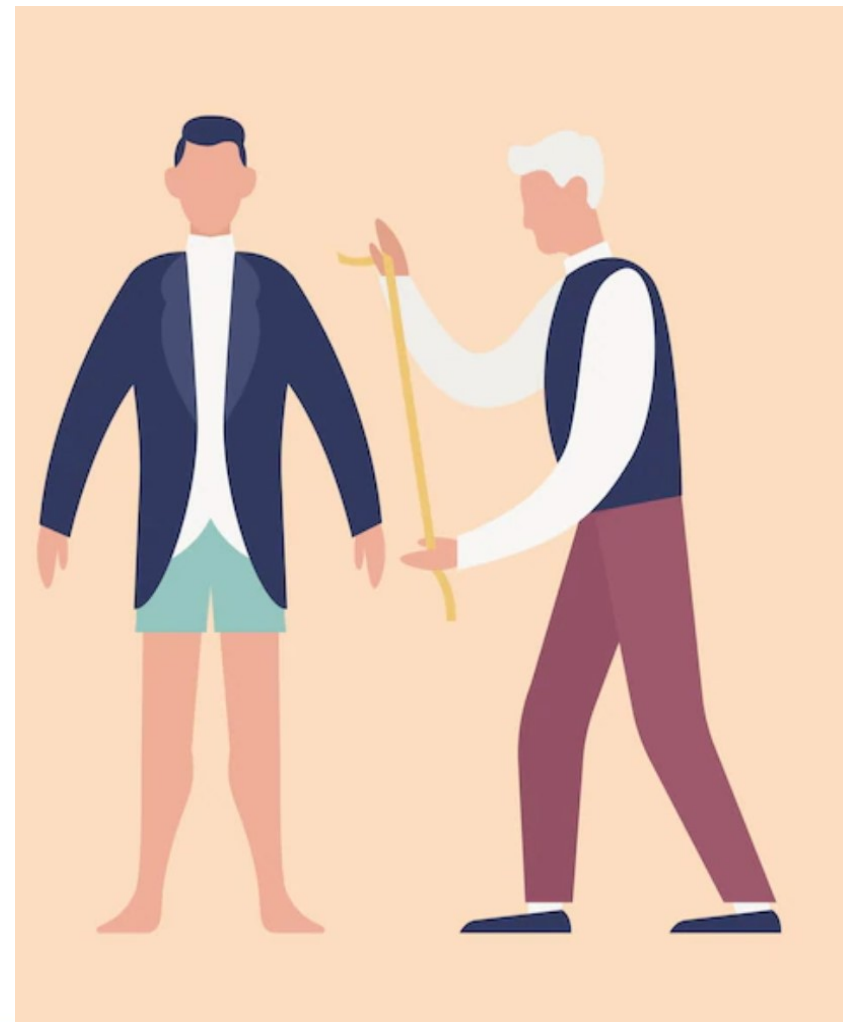


a) se è destinato alla profilassi o alla terapia di un'affezione che comporta una minaccia per la vita o la debilitazione cronica e che colpisce non più di cinque individui su diecimila nel momento in cui è presentata la domanda di assegnazione della qualifica di farmaco orfano, oppure se è destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di un'affezione che comporta una minaccia per la vita, di un'affezione seriamente debilitante, o di un'affezione grave e cronica, ed è poco probabile che, in mancanza di incentivi, la commercializzazione di tale farmaco sia così redditizia da giustificare l'investimento necessario;

b) non esistono metodi soddisfacenti di diagnosi, di profilassi o di terapia delle affezioni di cui alla lettera a) autorizzati o, se tali metodi esistono, il farmaco ha effetti benefici significativi per le persone colpite da tali affezioni.

Art. 4 Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato

- Prestazioni per il percorso diagnostico
- Prestazioni correlate al monitoraggio clinico
- Terapie farmacologiche, anche innovative
- Prodotti dietetici, formulazioni galeniche e magistrali
- Dispositivi medici anche personalizzati
- Riabilitazione
- Trattamenti Nutrizionali
- Cure palliative
- Prestazioni sociosanitarie



Art. 5 • Assistenza farmaceutica e disposizioni per assicurare l'immediata disponibilità dei *farmaci orfani*

Farmaci di fascia A o H erogati da:

- **le farmacie dei presidi sanitari**
- **le aziende sanitarie territoriali di appartenenza del paziente**, anche qualora la malattia rara sia stata diagnosticata in una regione diversa da quella di residenza;
- **le farmacie pubbliche e private convenzionate** con il Servizio sanitario nazionale, nel rispetto di quanto prevedono gli accordi regionali stipulati.

Nelle more dei periodici aggiornamenti per il loro inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri o in altri elenchi analoghi predisposti dalle competenti autorità, **questi farmaci sono resi comunque disponibili dalle Regioni.**

Per le prescrizioni relative a una malattia rara il **numero di pezzi prescrivibili per ricetta può essere superiore a tre quando previsto dal PDTA personalizzato.**

Art. 6 Istituzione del Fondo di solidarietà

Finanziamento per **misure per il sostegno del lavoro di cura e assistenza** delle persone affette da malattie rare

- Riconoscere alle **famiglie e ai caregiver** benefici e contributi per il sostegno e la cura dei malati in funzione della disabilità e dei bisogni assistenziali.
- Garantire il **diritto all'educazione e alla formazione** delle persone affette da malattie rare, nelle scuole di ogni ordine e grado, assicurando che il piano terapeutico sia effettuato anche in ambiente scolastico.
- Favorire l'**inserimento lavorativo** della persona affetta da una malattia rara, garantendo la possibilità di mantenere una condizione lavorativa autonoma

Art. 7 Centro Nazionale Malattie Rare Istituto Superiore di Sanità

- Attività di ricerca, consulenza e documentazione sulle malattie rare e i farmaci orfani finalizzate alla prevenzione, al trattamento e alla sorveglianza
- Sede del Registro Nazionale Malattie Rare
- Promuove Attività finalizzate all'aggiornamento e sviluppo del Registro
- Promuove eventi Formativi e informativi sulle Malattie Rare
- Supporta la Rete nazionale-regionale
- Collegamento con i centri Europei e internazionali

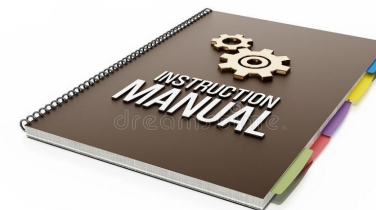
Art. 8 • Istituzione *Comitato nazionale*

La composizione assicura la partecipazione di tutti i soggetti portatori di interesse del settore.

- Rappresentanti dei Ministeri della salute, Università e Ricerca, lavoro e politiche sociali, Conferenza delle regioni e delle province autonome
- AIFA / ISS / AGENAS / INPS
- Ordini delle professioni sanitarie
- Enti di ricerca senza scopo di lucro riconosciuti
- Associazioni dei pazienti affetti da una malattia rara più rappresentative

Il Comitato svolge **funzioni di indirizzo e di coordinamento**, definendo le linee strategiche delle politiche nazionali e regionali in materia di malattie rare.

Art. 9 Piano Nazionale Malattie Rare



- necessità di creare/consolidare una **rete di assistenza** e di presa in carico del malato raro; riconoscere **diritti** e benefici specifici alle persone con malattie rare; attribuire alle Regioni, il compito di individuare con atti normativi i **presidi della Rete** dove i malati rari possano trovare specifica competenza diagnostica e di trattamento; prevedere un sistema nazionale e locale di **monitoraggio**
- Con **Accordo** da stipulare in sede di Conferenza Stato-Regioni, sentiti il Comitato e il Centro nazionale per le malattie rare, è **approvato ogni tre anni** - tre mesi in sede di prima attuazione - il **Piano nazionale per le malattie rare**, con il quale **sono definiti gli obiettivi e gli interventi pertinenti nel settore delle malattie rare**.
- Con l'Accordo è disciplinato il **riordino della Rete nazionale delle malattie rare**, articolata nelle **reti regionali e interregionali**, con l'individuazione dei compiti e delle funzioni dei centri di coordinamento, dei centri di riferimento e dei centri d'eccellenza che partecipano allo sviluppo delle reti di riferimento europee «ERN».

Art. 10 • Flussi Informativi delle Reti

Le Regioni assicurano, attraverso i Centri regionali e interregionali di coordinamento, il flusso informativo delle reti per le malattie rare al Centro nazionale per le malattie rare.

Perché?

- Produrre nuove conoscenze sulle malattie rare, monitorare l'attività e l'uso delle risorse.
- Valutare la qualità complessiva della presa in carico dei pazienti
- Attuare un monitoraggio epidemiologico, orientare e supportare la programmazione nazionale in tema di malattie rare e le azioni di controllo e di verifica.

Art 11 FONDO PER LA RICERCA: INTEGRAZIONE

Integrazione versamento pari al 2% delle spese autocertificate 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

- studi **preclinici e clinici** promossi nel settore delle malattie rare
- studi **osservazionali e registri di uso compassionevole** di farmaci non ancora commercializzati in Italia
- programmi di **sorveglianza su farmaci orfani** e su altri **trattamenti innovativi** immessi in commercio sulla base di ipotesi biologiche e di evidenze iniziali di efficacia, ma privi di conoscenze certe sulla efficacia e sulla sicurezza del loro uso a medio e a lungo termine
- ricerca e sviluppo di **farmaci orfani plasmaderivati**
- progetti di sviluppo di **test per screening neonatale** per diagnosi di malattie rare per cui sia disponibile, o in fase di sviluppo avanzato comprovato, una cura

Art 12 RICERCA: INCENTIVI FISCALI

Credito d'imposta pari al 65% delle spese sostenute per l'avvio e per la realizzazione di progetti fino all'importo massimo annuale di euro 200.000 per ciascun beneficiario, nel limite di spesa complessivo di 10 milioni di euro annui.



Favorire l'accesso ai soggetti pubblici o privati che svolgono attività di ricerca o che finanziano progetti di ricerca sulle malattie rare o sui farmaci orfani



Art. 13 • Promozione della Ricerca



**Il Ministero della Salute,
il Ministero dell'Università e Ricerca,
le Regioni e le Province autonome
promuovono la tematica delle
malattie rare nell'ambito della
Ricerca indipendente.**

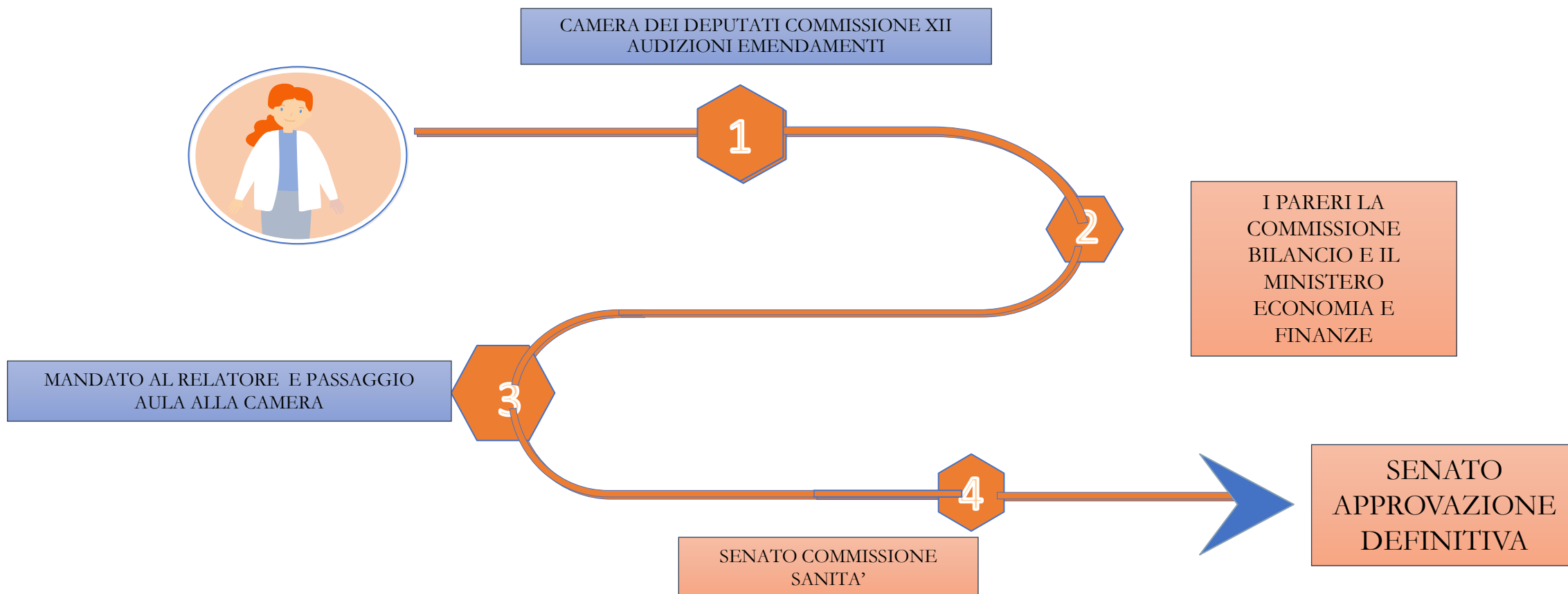
Importanza della ricerca scientifica e necessità di valorizzare e incentivare formazione e corretta informazione di tutti gli attori coinvolti e, più in generale, dei cittadini.

Art. 14 • Informazioni sulle malattie rare

Il Ministero della Salute

- **Promuove azioni utili per dare un'informazione tempestiva e corretta ai pazienti e ai loro familiari e sensibilizzare l'opinione pubblica sulle malattie rare.**
- **Periodiche campagne nazionali di informazione e di sensibilizzazione dell'opinione pubblica sulle malattie rare nell'ambito delle attività informative e comunicative previste a legislazione vigente.**
- **Avvalendosi del supporto del Comitato, presenta alle Camere, entro il 31 dicembre di ciascun anno, una relazione sullo stato di attuazione della presente legge.**

Il percorso delle malattie rare in Parlamento



Aspetti Applicativi i 5 passi

- 1) **Istituzione Comitato Nazionale per le Malattie Rare** con Decreto del Ministero della Salute
- 2) **Istituzione Fondo di Solidarietà** per le persone affette da malattie rare Decreto del Ministero del Lavoro di concerto con Ministero della Salute e MEF
- 3) **Approvazione del Secondo Piano Nazionale Malattie Rare e riordino della Rete**
- 4) **Modalità per assicurare un'adeguata informazione** per professionisti sanitari, pazienti e famiglie
- 5) **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

Comitato Nazionale Primo decreto Attuativo



22 SETTEMBRE 2022 L'ATTO

24 GENNAIO 2023 INSEDIATO! durerà in carica per **3 anni**

- funzioni di indirizzo e di coordinamento per linee strategiche delle politiche nazionali e regionali in materia di malattie rare
 - esprime parere in merito al Piano Nazionale Malattie Rare e al Riordino della Rete nazionale malattie rare
 - esprime parere relativamente alle periodiche campagne nazionali di informazione e sensibilizzazione dell'opinione pubblica sulle malattie rare.
 - supporta il Ministro della Salute per la presentazione alle Camere, entro il 31 dicembre di ogni anno, di una relazione sullo stato di attuazione della Legge per le Malattie Rare
- Rappresentanti dei Ministeri della salute, Università e Ricerca, lavoro e politiche sociali, Conferenza delle regioni e delle province autonome
 - AIFA /ISS/AGENAS /INPS
 - Ordini delle professioni sanitarie
 - Enti di ricerca senza scopo di lucro riconosciuti
 - Associazioni dei pazienti affetti da una malattia rara più rappresentative

Decreto Aiuti Bis

Piano Nazionale Malattie Rare



...L'aggiornamento del piano nazionale malattie rare è pronto e necessita di essere pubblicato;

Impegna il Governo:

a ...pubblicare il Piano Nazionale Malattie Rare aggiornato, che è già stato redatto grazie al lavoro di un tavolo ministeriale di esperti e condiviso in Conferenza Stato Regioni e che rappresenta la linea di indirizzo per organizzare e realizzare i principi sanciti nel Testo Unico sulle Malattie Rare (legge 10 novembre 2021, n. 175). *On. Fabiola Bologna*

Approvato dal Governo!

Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2025

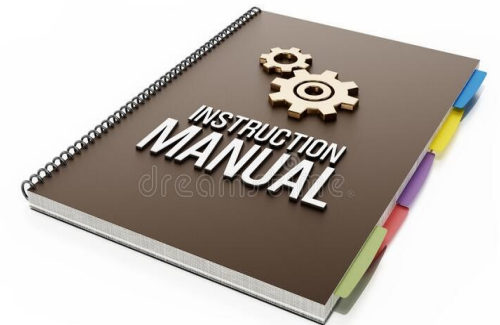
Approvato il Testo Finale 21/2/2023



Il Piano è il frutto del lavoro di tutte le istituzioni, dei clinici, delle associazioni di pazienti e dei soggetti competenti in malattie rare che compongono anche il Comitato Nazionale Malattie Rare

E' il manuale di istruzioni della Legge e definisce gli obiettivi e gli interventi pertinenti nel settore delle malattie rare.

Ora l'iter prosegue con il passaggio in Conferenza Stato-Regioni



MOZIONE 2 marzo 2023

16 Impegni



- Attuazione decreti attuativi previsti dalla legge 175: ampliamento elenco m. rare e relative prestazioni, immediata disponibilità dei farmaci, stesura PDTA
- Adozione «decreto tariffe» per i Lea, l'aggiornamento Lea, gli extra LEA, Fascia C
- Fondo per il Nuovo Piano Nazionale Malattie Rare
- Ampliamento della collaborazione delle Associazioni a tutti i livelli: clinici, ricerca, AIFA, sociale
- Aggiornamento elenco delle patologie da sottoporre a *screening* neonatale esteso
- Estendere i protocolli di somministrazione di Terapie a domicilio
- Progetti pilota con tutele specifiche per le esigenze lavorative
- Formazione e stabilizzazione di professionisti che si occupano di malattie e tumori rari

Le Valutazioni di Invalidità

Uno Strumento di Semplificazione



- Necessità di relazioni mediche stilate dai centri di competenza con linguaggio comprensibile ai funzionari/medici legali dell'INPS.
- Valutare l'impatto sulla vita quotidiana e lavorativa, oltre che sugli aspetti clinici
- Collaborazione con Meldis, la società scientifica dei medici legali dell'INPS
- SCHEDA per la valutazione delle persone con malattia rara, contiene elementi necessari per le valutazioni di invalidità: costruita e validata da due clinici, rappresentanti dei coordinamenti regionali per le malattie rare.
- Obiettivo: Scheda compilata dal Centro di Competenza della malattia rara e rilasciata inizialmente al paziente
- Dopo una fase di PROGETTO PILOTA per testarne l'efficacia, verrà estesa per una corretta valutazione delle persone con malattia rara e per una uniformità, con un criterio di appropriatezza ed equità, su tutto il territorio nazionale.

GLI SCENARI FUTURI



- Proseguire questa catena virtuosa per garantire una concreta attuazione della Legge
- Sodalizio Associazioni, Professionisti e Istituzioni
- Sviluppare Bandi per la ricerca con i crediti d'imposta previsti
- Fondo di solidarietà per le famiglie finanziato dalla legge
- Facilitare il percorso di riconoscimento di invalidità civile
- Lavoro congiunto Ministero della Salute, Ministero Università e delle Ricerca e Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali

Le Leggi approvate richiedono tempo per una completa attuazione e auspichiamo che tutte le istituzioni, i professionisti e le associazioni si impegnino per portare a termine un lavoro che è stato svolto in maniera condivisa e approvato all'unanimità.



Malattie rare

Grazie per l'Attenzione!

Dott.ssa Fabiola Bologna

Dirigente Medico

Consigliere Ordine dei Medici Bergamo

Presidente AIDM Bergamo

Vice Presidente Nazionale AIDM

Già Segretario Commissione Affari Sociali e Sanità

Camera dei Deputati-XVIII Legislatura