

CAMERA DEI DEPUTATI

PROPOSTA DI LEGGE N° 1733

D'INIZIATIVA DEI DEPUTATI

SIANI, PAGANO Ubaldo

Disposizioni concernenti la diagnosi, l'assistenza e la cura delle immunodeficienze congenite (IDC)

Presentata il 3 aprile 2019

ONOREVOLI COLLEGHI! - Le immunodeficienze primitive sono malattie congenite rare che colpiscono il sistema immunitario e si manifestano con la tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi. In virtù di quanto riportato nei considerando del Regolamento Europeo n. 141/2000, una malattia si definisce rara quando la prevalenza della affezione su una determinata popolazione, non è superiore a 5 casi su 10.000.

Per ciò che concerne le immunodeficienze congenite (o primitive) la diagnosi precoce è di fondamentale importanza al fine di intraprendere un idoneo trattamento, ridurre la morbosità, il rapporto tra numero di malati e popolazione, e, dunque la mortalità di tali affezioni. La peculiarità di questo gruppo di malattie rare è rappresentata dall'alto numero di casi non riconosciuti e che, quindi, non ricevono diagnosi. I dati della letteratura scientifica disponibili indicano che, a fronte di

una prevalenza riportata per forme di particolare gravità di 1 caso ogni 200.000 nati prima dell'introduzione dello screening neonatale con tecnologia molecolare, nei Paesi in cui lo screening è operativo la prevalenza è di 1 caso ogni 50.000 nati.

Essendo il decorso naturale invariabilmente infausto, si evince che per ogni caso diagnosticato ve ne sono 3 che giungono a morte senza diagnosi. Lo screening molecolare inoltre permette di identificare anche le forme meno gravi di linfopenia riducendo ulteriormente la prevalenza a 1 caso ogni 7.500 nati.

L'identificazione del difetto specifico e quindi la formulazione di una corretta diagnosi sono possibili mediante il quadro clinico-anamnestico, l'esecuzione di test di laboratorio di routine e specifici, come l'emocromo con formula, il dosaggio delle immunoglobuline e di anticorpi specifici, l'analisi immunofenotipica e complesse valutazioni funzionali

immunologiche. Inoltre, le indagini strumentali sono d'ausilio per la diagnosi dei processi infettivi a carico dei vari organi, e in alcune circostanze contribuiscono ad evidenziare il coinvolgimento di specifici organi (atrofia cerebellare, assenza del timo).

La terapia delle immunodeficienze primitive è prevalentemente basata sull'impiego di antibiotici, anti-fungini, terapia sostitutiva con immunoglobuline, citochine e trapianto di midollo osseo. In particolare, le immunoglobuline e l'antibiotico profilassi possono contribuire a prevenire il danno d'organo, migliorando il decorso a lungo termine e la qualità di vita dei soggetti affetti.

Il presente disegno di legge mira, dunque, a fornire una disciplina organica delle necessità connesse alla patologia ed è volto ad assicurare omogeneità di trattamento, su tutto il territorio nazionale, per tutti i cittadini che ne sono affetti.

In particolare l'articolo 1, sottolineando l'importanza della diagnosi dei pazienti con immunodeficienze congenite, dispone che le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano predispongano delle azioni programmate al fine di giungere ad una precoce diagnosi della patologia attraverso: la diagnosi prenatale e lo screening neonatale e di tipo metabolico e molecolare, l'aggiornamento del personale socio-sanitario e la predisposizione di reti integrate di presidi.

L'articolo 2, ribadendo l'importanza della diagnosi precoce delle immunodeficienze congenite, stabilisce che gli interventi preventivi, tenuto conto delle linee guida esistenti a livello nazionale e internazionale, devono mirare ad identificare nuovi casi in famiglie a rischio, attraverso lo screening i pazienti in fase asintomatica, adottare delle strategie idonee all'identificazione precoce della patologia e, di conseguenza, porre in essere tutti gli interventi necessari.

L'articolo 3, con il fine di costituire delle reti integrate di assistenza, stabilisce che le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano, sentite le società scientifiche, stabiliscono i criteri per l'accreditamento delle strutture costituenti la rete.

Secondo quanto stabilito dall'articolo 4, le Regioni e le Province Autonome di Trento

e Bolzano sono tenute a fornire il materiale (tecnico, strumentale e farmaceutico) necessario a garantire le prestazioni indispensabili per i pazienti, quali la fisioterapia respiratoria, la riabilitazione motoria, la logopedia e la continuità nelle terapie sostitutive con immunoglobuline e ulteriori terapie domiciliari. Le regioni devono, inoltre, sostenere la ricerca, predisporre un consorzio di regioni qualora non siano disponibili competenze specifiche o, nel caso di popolazione inferiore ai 2 milioni di abitanti, istituire un centro specializzato di coordinamento e orientamento dotato di adeguato personale ed attrezzature. Le regioni sono tenute ad assicurare specifici stanziamenti e dotazioni per il trapianto di cellule staminali e si fanno carico di sviluppare percorsi basati su solide evidenze scientifiche, di rendere operative tutte le azioni necessarie per la piena inclusione dei pazienti nei processi di vita sociale ed associativa; sostengono attività di donazione del sangue e del plasma e l'eventuale trapianto di cellule staminali.

L'articolo 5 istituisce il conferimento di una tessera personale ai cittadini affetti da immunodeficienza congenita che attesti l'esistenza della patologia e che definisca gli aventi diritto delle prestazioni di cui alla presente proposta di legge.

L'articolo 6, riconoscendo le necessità legate alla patologia, stabilisce che i centri individuati per la cura delle immunodeficienze oltre alla cura, provvedono alla riabilitazione dei soggetti sia in regime ospedaliero, sia in regime ambulatoriale e di day hospital, sia a domicilio; provvedono, inoltre, a fornire sostegno psicologico ai pazienti e alle famiglie.

L'articolo 7 prevede la promozione, da parte delle Regioni, di iniziative di educazione sanitaria, di formazione e aggiornamento professionale concertate con i centri di cura individuati.

L'articolo 8 riconosce, infine, il ruolo fondamentale delle Associazioni di Pazienti, valorizzandone il coinvolgimento. Esso prevede anche lo stanziamento di 5 milioni di euro per ciascun anno di esercizio e dispone che i finanziamenti siano ripartiti in virtù della popolazione residente.

PROPOSTA DI LEGGE

—

Art. 1.*(Diagnosi dei pazienti con immunodeficienze congenite)*

1. Le regioni e le province autonome di Trento e Bolzano predispongono, nell'ambito dei rispettivi piani sanitari e implementando i Livelli Essenziali di Assistenza, azioni programmate, piani, progetti-obiettivo volti a riconoscere il maggior numero di pazienti affetti da immunodeficienze congenite, da considerarsi malattie di rilevante interesse sociale, data la complessità della patologia e la mortalità associata.

2. Gli interventi regionali di cui al comma 1 sono finalizzati a:

- a) effettuare diagnosi neonatale mediante procedure di screening metabolico e molecolare;
- b) favorire l'aggiornamento professionale del personale socio-sanitario al fine di migliorare il riconoscimento precoce dei casi sospetti;
- c) predisporre reti integrate di presidi con livelli crescenti di complessità di interventi al fine di assicurare la diagnosi precoce dei casi non identificabili mediante le procedure di screening.

Art. 2.*(Interventi preventivi)*

1. Ai fini della diagnosi precoce delle immunodeficienze congenite, le regioni e le province autonome di Trento e Bolzano individuano nelle Aziende ospedaliere e Universitarie, tenuto conto delle linee guida in materia redatte dalle società medico-scientifiche nazionali ed internazionali di riferimento, sentito l'Istituto Superiore di Sanità, gli interventi operativi maggiormente idonei a:

- a) identificare mediante diagnosi prenatale nuovi casi in famiglie a rischio;
- b) identificare mediante screening neonatale i pazienti in fase asintomatica;
- c) adottare strategie per l'identificazione precoce della sintomatologia di sospetto;

d) programmare gli interventi necessari conseguenti alle attività di cui alle lettere a), b) e c) del presente articolo.

Art. 3.

(Costituzione di reti integrate di assistenza)

1. Le regioni e le province autonome di Trento e Bolzano provvedono a identificare, sentite le Società Scientifiche, i requisiti organici, strutturali, strumentali e tecnologici necessari per l'accreditamento dei centri costituenti le reti regionali integrate di assistenza e cura.

Art. 4.

(Obblighi in capo alle regioni)

1. Le regioni e le province autonome di Trento e Bolzano provvedono, tramite le strutture sanitarie territoriali, a fornire il materiale tecnico, strumentale e farmaceutico necessario a garantire fisioterapia respiratoria, riabilitazione motoria, logopedia, continuità nelle terapie sostitutive con immunoglobuline.

2. Le regioni promuovono e sostengono la ricerca scientifica nel settore sulle immunodeficienze congenite, anche tramite finanziamenti dedicati.

3. Le regioni hanno la facoltà di predisporre un consorzio con regioni limitrofe per ragioni di efficacia terapeutica e di efficienza gestionale, qualora non siano disponibili competenze specifiche e nel caso di regioni con popolazione inferiore ai 2 milioni di abitanti.

4. Le regioni predispongono reti di strutture distribuite sull'intero territorio regionale con differenti livelli di intensità delle cure, tenuto conto dei livelli di competenza e della disponibilità di tecnologie specifiche.

5. Le regioni, nell'ambito del piano di programmazione regionale, provvedono a istituire un centro specializzato di coordinamento, ospedaliero e/o universitario, con funzioni di orientamento e coordinamento delle attività sanitarie, pianificazione di interventi integrati, a significativa vocazione sperimentale per il miglioramento della diagnosi e delle cure delle immunodeficienze congenite.

6. Le regioni assicurano al centro di cui al comma 5 strutture, personale e attrezzature adeguati alla consistenza numerica dei pazienti assistiti e della

popolazione residente, sulla base di valutazioni epidemiologiche e delle funzioni di cui al medesimo comma.

7. Le regioni predispongono specifici stanziamenti e dotazioni organiche per promuovere e sostenere le attività di ricerca rivolte alla diagnosi e alla cura delle immunodeficienze congenite, laddove esistano centri o condizioni adeguati per lo svolgimento di ricerca traslazionale.

8. Le regioni assicurano specifici stanziamenti e dotazioni organiche per le attività di trapianto di cellule staminali allogenico o di autotrapianto con cellule ingegnerizzate, ove sussistano le condizioni.

9. Le regioni assicurano che le linee guida relative al tema delle vaccinazioni inerenti alle immunodeficienze congenite siano pienamente applicate, in accordo con le Società Scientifiche.

10. Le regioni si fanno carico di sviluppare percorsi, basati su solide evidenze scientifiche, di accompagnamento del soggetto affetto da immunodeficienza congenita, relativi alla transizione dall'età pediatrica all'età adulta.

11. Le regioni si impegnano a rendere operative tutte le azioni necessarie per la piena inclusione dei soggetti affetti da immunodeficienze congenite nei processi di vita sociale ed associativa.

12. Le regioni promuovono azioni a sostegno delle attività di donazione di sangue e plasma, in coordinamento con il Centro Nazionale Sangue e ad assicurare la copertura del fabbisogno in relazione alla terapia sostitutiva con immunoglobuline.

13. Le regioni assicurano l'eventuale trapianto di cellule staminali ovvero, in caso di indisponibilità nell'ambito regionale di un centro che effettui interventi di tal genere, il servizio di trasporto immediato, anche aereo, presso altro centro nazionale senza alcun onere per il soggetto affetto da immunodeficienza congenita e per la sua famiglia, indipendentemente dal reddito.

Art. 5. (Tessera personale)

1. Al cittadino affetto da immunodeficienza congenita è conferita, dal centro di cui al comma 3 dell'articolo 4 della presente legge, una tessera personale che attesta l'esistenza della patologia. Il modello della tessera dovrà essere conforme alle indicazioni stabilite con decreto del Ministero della Salute, da

emanare entro novanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge.

2. La tessera di cui al comma 1 del presente articolo riporta, nella forma più idonea per la lettura automatizzata, la diagnosi e le complicanze correlate alla malattia di base.

3. I cittadini muniti della tessera personale di cui al comma 1 hanno diritto alle prestazioni previste dal comma 1 dell'articolo 4.

4. In via transitoria e fino al rilascio della tessera personale di cui al comma 1, la tessera è sostituita da certificazione rilasciata da un centro di cui al comma 3 dell'articolo 4.

Art. 6

(Assistenza ospedaliera, residenziale e domiciliare)

1. I centri di cui al comma 5 dell'articolo 4 provvedono alla cura e alla riabilitazione dei soggetti affetti da immunodeficienza congenita, sia in regime ospedaliero, sia in regime ambulatoriale e di day hospital, sia a domicilio.

2. I centri di cui ai commi 4 e 5 dell'articolo 4 provvedono a fornire forme di sostegno psicologico ai pazienti affetti da immunodeficienza congenita e alle relative famiglie.

3. Le cure a domicilio sono assicurate in regime di ospedalizzazione domiciliare continuativa, su richiesta del paziente o del suo tutore, con la collaborazione del medico di libera scelta e con il sostegno di personale medico, infermieristico e riabilitativo, nonché di personale operante nel campo dell'assistenza sociale, adeguatamente preparato dai centri di cui al comma 3 dell'articolo 4.

4. Al fine di facilitare il trattamento delle complicanze infettive derivanti dall'immunodeficienza congenita è consentita per tali soggetti, muniti di certificazione di cui al comma 1 dell'articolo 5, la prescrizione multipla, per uso domiciliare, di farmaci ad esclusivo uso ospedaliero.

Art. 7.

(Educazione sanitaria e formazione)

1. Le regioni promuovono iniziative di educazione sanitaria in materia di immunodeficienze congenite rivolte alla cittadinanza, in collaborazione con i centri di cui ai commi 4 e 5 dell'articolo 4.

2. Le regioni promuovono iniziative di formazione e aggiornamento professionale di personale operante nei centri di cui al comma 5 dell'articolo 4.

3. Le attività di cui ai commi 1 e 2 del presente articolo devono essere concertate con i centri di cui al comma 5 dell'articolo 4.

Art. 8.

(Associazioni di pazienti e di volontariato)

1. Per il raggiungimento delle finalità di cui alla presente legge, i centri di cui ai commi 4 e 5 dell'articolo 4 e le aziende sanitarie territoriali si avvalgono della collaborazione e del sostegno delle associazioni di pazienti e di volontariato nelle forme e nei limiti previsti dalla legge 11 agosto 1991, n. 266.

Art. 9.

(Copertura finanziaria)

1. L'onere derivante dall'attuazione della presente legge, stimato in 5 milioni di euro per ciascun anno di esercizio, è a carico dello stanziamento di parte corrente del Fondo sanitario nazionale nell'apposito capitolo del bilancio di previsione del Ministero dell'Economia e delle Finanze.

2. I finanziamenti sono ripartiti in base alla popolazione residente, nonché alle documentate funzioni dei centri ivi istituiti.