

# CAMERA DEI DEPUTATI N. 6144

## PROPOSTA DI LEGGE

D'INIZIATIVA DEI DEPUTATI

**LABATE, CAMOIRANO, DI ROSA, GIACCO, GATTO, RIZZA,  
POMPILI, RABBITO, CACCAVARI, MIGLIAVACCA, LUMIA**

Norme per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie e per il potenziamento dei servizi assistenziali

*Presentata il 17 giugno 1999*

ONOREVOLI COLLEGHI! — L'articolo 32 della Costituzione tutela il diritto alla salute. Questo principio però non sembra valere per i malati affetti da malattie metaboliche, malattie ereditarie che colpiscono con una probabilità del 25 per cento ad ogni gravidanza quando entrambi i genitori sono portatori sani e consistono nel determinare l'alterazione di una reazione enzimatica. Si osservano così quadri clinici neonatali a rapida evoluzione, con ipotonia, convulsioni, coma e morte. Nelle forme a lenta progressione la sintomatologia insorge in età successive con ritardo della deambulazione e del linguaggio, difficoltà dell'alimentazione, episodi di vomito ricorrente, insufficienza epatica, al-

terazioni scheletriche, crisi convulsive e coma.

Dalla conoscenza iniziale di alcune malattie metaboliche si è passati alla individuazione di centinaia di nuove malattie (sono attualmente circa 6 mila), che purtroppo non sono codificate e riconosciute sul piano legislativo. Malgrado le singole malattie siano rare, l'incidenza degli errori congeniti del metabolismo nella popolazione non è affatto bassa; infatti rappresenta il 15-20 per cento dei ricoveri. Inoltre è necessario, nella gran parte dei casi, che la malattia sia precocemente riconosciuta e trattata in modo adeguato e più tempestivamente possibile in ambiente altamente specializzato.

Con sempre maggiore attenzione l'opinione pubblica segue i progressi della ricerca scientifica nel campo della genetica, soprattutto riguardo alla possibilità di prevedere e, laddove possibile, anticipare le eventuali patologie. In tale modo la scienza non solo rende un servizio al singolo malato, ma può anche limitare i costi sociali di tali malattie. È alla luce di tali considerazioni che la consulenza genetica e la diagnosi prenatale e precoce dovrebbero, in generale, assumere un carattere di norma e non di eccezionalità.

Le malattie metaboliche ereditarie si manifestano in:

forme neonatali a rapida evoluzione con ipotonia, convulsioni, coma e morte, sviluppo di gravi *handicap* neurologici irreversibili;

forme a lenta progressione, dove la sintomatologia insorge in età successive con comparsa di ritardo dello sviluppo neuro-motorio (ritardo nella deambulazione autonoma e/o nello sviluppo del linguaggio, crisi convulsive, coma improvviso, rifiuto dell'alimentazione, vomito, segni di insufficienza epatica, ipotonia muscolare, alterazioni scheletriche, segni di insufficienza del midollo osseo).

Data la trasmissione genetica di tali malattie, ne consegue la possibilità di ricorrenza della stessa sintomatologia in più soggetti dello stesso nucleo familiare e, come fattore favorente, la consanguineità dei genitori.

Lo studio dei soggetti malati permette non solo di trattare le forme curabili, ma di riconoscere gli altri soggetti affetti nello stesso nucleo familiare. Molte di queste patologie sono curabili attraverso l'eliminazione dalla dieta delle fonti alimentari dei metaboliti interessati dal blocco enzimatico e con l'utilizzazione di farmaci e cofattori enzimatici (vitamine ad alte dosi) in grado di facilitare la depurazione dell'organismo dai prodotti tossici.

La prevenzione mirata ad un intervento che limiti il rischio dell'insorgenza di *han-*

*dicap* è legata alla tempestività della diagnosi ed alla rapidità di inizio della terapia, mentre il mancato riconoscimento della patologia o il suo trattamento in centri medici non qualificati per queste patologie sono le principali cause di un peggioramento della prognosi e della qualità di vita dei pazienti.

La necessità per questi malati di un laboratorio specializzato e di una assistenza multidisciplinare disponibile 24 ore al giorno (pediatra esperto in malattie metaboliche ereditarie, neurologo, anestesista, rianimatore, nefrologo, dietista, fisioterapista, servizio di assistenza sociale) ha limitato in Italia l'assistenza a pochi centri qualificati. L'efficienza di questi centri dipende dai finanziamenti regionali, ma soprattutto dalla predisposizione di una disciplina nazionale per queste patologie.

La presente proposta di legge persegue l'obiettivo del riconoscimento delle malattie metaboliche in maniera non settoriale, e di dare dignità non alle malattie, ma ai malati.

Con il testo di legge proposto si intende colmare una serie di carenze tramite:

il riconoscimento delle malattie metaboliche ereditarie quali patologie di interesse sociale (articolo 1);

la consulenza genetica, la diagnosi prenatale e precoce (articolo 1, comma 3);

le forniture di presidi farmaceutici e sanitari, ivi compresi i prodotti dietetici (comma 1 dell'articolo 2);

l'istituzione di strutture specializzate di riferimento (comma 2 dell'articolo 2);

l'assistenza ospedaliera e domiciliare, con la piena fruibilità dei centri di riferimento (articolo 4);

il coinvolgimento delle associazioni delle famiglie dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie e delle organizzazioni di volontariato nei programmi di prevenzione e di educazione sanitaria (articoli 5 e 7).

## PROPOSTA DI LEGGE

## ART. 1.

*(Prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie).*

1. La Repubblica italiana riconosce le malattie metaboliche ereditarie quali malattie ad alta incidenza sociale e sanitaria. A tale fine, il Ministro della sanità, nel redigere il Piano sanitario nazionale, predispone, in accordo con la Conferenza unificata di cui all'articolo 8 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, linee guida dirette a fronteggiare tali morbi e recanti interventi rivolti:

a) alla prevenzione primaria ed alla diagnosi precoce e prenatale delle malattie metaboliche ereditarie;

b) alla cura e alla riabilitazione dei pazienti affetti da malattie metaboliche ereditarie, provvedendo anche alla fornitura a domicilio delle apparecchiature, degli ausili e dei presidi sanitari necessari per il trattamento complessivo e per tutto il periodo ritenuto necessario per il trattamento della patologia, su indicazione delle strutture di cui all'articolo 2, comma 2;

c) ad agevolare l'inserimento sociale, scolastico, lavorativo e sportivo dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie;

d) a favorire l'educazione e l'informazione sanitaria del cittadino malato, dei suoi familiari, nonché della popolazione, con riferimento alla cura ed alla prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie;

e) a provvedere alla preparazione ed all'aggiornamento professionale del personale socio-sanitario addetto;

f) a promuovere programmi di ricerca atti a migliorare le conoscenze cliniche e di base delle malattie metaboliche ereditarie al fine di aggiornare la possibilità di pre-

venzione, nonché la diagnosi precoce, la cura e la riabilitazione.

2. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano predispongono, nell'ambito dei rispettivi piani sanitari, progetti-obiettivo, azioni programmatiche ed altre iniziative dirette a fronteggiare le malattie metaboliche ereditarie.

3. Ai fini della prevenzione e della diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie e delle loro complicanze, le regioni indicano altresì alle aziende sanitarie locali, tenuto conto dei criteri e delle metodologie stabiliti con atto di indirizzo e coordinamento emanato ai sensi dell'articolo 5 della legge 23 dicembre 1978, n. 833, sentito l'Istituto superiore di sanità, gli interventi operativi più idonei per attuare la più efficace attività di prevenzione e di diagnosi precoce.

#### ART. 2.

##### *(Compiti delle regioni).*

1. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, tramite le aziende sanitarie locali, provvedono a fornire gratuitamente, su prescrizione del medico di libera scelta e su indicazione iniziale della struttura ospedaliera o universitaria riconosciuta, il materiale medico, tecnico, farmaceutico e dietetico ritenuto indispensabile e insostituibile, ivi compresa la terapia nutrizionale enterale e parenterale, per la cura e la riabilitazione a domicilio dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie. I farmaci, i supplementi nutrizionali, i prodotti dietetici, i presidi sanitari, ivi compresi i farmaci ritenuti indispensabili e insostituibili, a prescindere dalla loro classificazione nel prontuario farmaceutico, sono a totale carico del Servizio sanitario nazionale e la loro prescrizione ha validità fino all'eventuale guarigione.

2. Le regioni istituiscono, a livello ospedaliero o universitario, centri specializzati, di seguito denominati «centri», con funzione di prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione dei malati, di orientamento e

coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative e informative e, dove esistono le condizioni adeguate, di ricerca sulle malattie metaboliche ereditarie per le finalità di cui all'articolo 1.

3. Le regioni, per ragioni di efficienza, qualificazione ed economia di risorse, possono istituire un consorzio con le regioni limitrofe per l'istituzione dei centri. L'assessore regionale competente in materia di sanità, o gli assessori delle regioni consorziate, individuano i centri regionali o interregionali, sentite le associazioni delle famiglie dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie riconosciute ed istituite da almeno un anno alla data di entrata in vigore della presente legge.

4. Le regioni predispongono interventi per l'istituzione dei centri, con riferimento agli indirizzi del Piano sanitario nazionale nell'ambito della programmazione sanitaria regionale.

5. Le regioni assicurano ai centri sedi idonee, 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 comma 2.

6. I centri possono avvalersi del supporto assistenziale di servizi ospedalieri o territoriali da esse individuati nell'ambito della regione o delle regioni consorziate per il coordinamento delle funzioni, delle attività e dei servizi di supporto inerenti l'assistenza ai malati affetti da malattie metaboliche ereditarie sulla base di piani e di protocolli unitari.

7. Le regioni predispongono specifici stanziamenti per promuovere e sostenere le attività di ricerca rivolte alla prevenzione e alla cura delle malattie metaboliche ereditarie, curando, in accordo con il Ministero della sanità, la promozione di strutture di ricerca adeguate a tale attività.

8. Le regioni assicurano l'eventuale trapianto di organi ed il servizio di trasporto immediato, anche aereo, senza alcun onere a carico del paziente e della sua famiglia, indipendentemente dal livello del reddito.

## ART. 3.

(Tessera personale).

1. Al cittadino affetto da malattie metaboliche ereditarie è rilasciata, una *tantum*, dai centri, una tessera personale che attesta l'esistenza della malattia. Il modello della tessera deve corrispondere alle indicazioni stabilite con decreto del Ministro della sanità da emanare entro novanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge.

2. La tessera personale di cui al comma 1 indica, nella forma più adeguata per la lettura automatizzata, le patologie 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 2.

4. In attesa del rilascio della tessera personale di cui al comma 1, la tessera stessa è sostituita da una certificazione di una delle strutture di cui al comma 2 dell'articolo 2.

## ART. 4.

(Assistenza ospedaliera e domiciliare).

1. I centri provvedono alla cura ed alla riabilitazione dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie in regime ospedaliero, ambulatoriale, di *day hospital* e a domicilio.

2. Le cure a domicilio sono assicurate, in regime di ospedalizzazione domiciliare e continuativa, su richiesta del paziente, di un familiare 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, con specifica formazione e preparazione nell'assistenza ai malati affetti da malattie metaboliche ereditarie, dalle strutture di cui al comma 2 dell'articolo 2.

3. Al fine di facilitare il trattamento di cura e di riabilitazione domiciliare è con-

sentita, per la terapia delle malattie metaboliche ereditarie, la prescrizione multipla dei farmaci, ai sensi dell'articolo 1, comma 9, della legge 1<sup>o</sup> febbraio 1989, n. 37.

ART. 5.

*(Educazione sanitaria).*

1. Le regioni promuovono ed organizzano, con la diretta collaborazione delle associazioni delle famiglie dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie, corsi di educazione sanitaria rivolti alla globalità della popolazione, in collaborazione con i centri.

ART. 6.

*(Servizio militare e servizi sostitutivi).*

1. I cittadini affetti da malattie metaboliche ereditarie sono esonerati dal servizio militare e dai servizi sostitutivi di esso.

2. Per l'esonero di cui al comma 1 fa fede la certificazione di malattia redatta da uno dei centri.

ART. 7.

*(Organizzazioni di volontariato)*

1. Per il raggiungimento delle finalità di cui alla presente legge, i centri e le aziende sanitarie locali si avvalgono della collaborazione e del sostegno delle organizzazioni di volontariato maggiormente rappresentative, nelle forme e nei limiti previsti dalla legge 11 agosto 1991, n. 266, e successive modificazioni.

ART. 8.

*(Copertura finanziaria).*

1. L'onere derivante dall'attuazione della presente legge è posto a carico del Fondo sanitario nazionale di parte corrente, nella misura di 10 miliardi di lire per l'anno 1999, 20 miliardi di lire per l'anno 2000 e 30 miliardi di lire per l'anno 2001.

2. Il Ministro del tesoro, del bilancio e della programmazione economica, è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio.

3. I finanziamenti sono ripartiti tra le regioni in base alla consistenza numerica dei pazienti assistiti nelle singole regioni, alla popolazione residente, nonché alle documentate funzioni delle strutture ivi istituite, tenuto conto delle attività specifiche di prevenzione e, dove attuate ed attuabili, di ricerca.

ART. 9.

*(Entrata in vigore).*

1. La presente legge entra in vigore il giorno successivo a quello della sua pubblicazione nella *Gazzetta Ufficiale*.