

Atto Camera n°3045

CAMERA DEI DEPUTATI

PROPOSTA DI LEGGE

d'iniziativa del deputato SCILIPOTI

SINDROME DI SJOGREN : RICONOSCIMENTO DI MALATTIA RARA
ED ESENZIONE DAL TICKET SANITARIO.

Presentata XVI Legislatura

Onorevoli Colleghi! - La presente proposta di legge, ha ad oggetto il miglioramento ed il potenziamento dell'organizzazione dei piani sanitari regionali e delle province autonome di Trento e Bolzano al fine di consentire ai malati affetti dalla Sindrome di Sjogren, di curarsi nel modo migliore possibile e di migliorare la loro prospettiva di vita.

L'articolo 32 della Costituzione tutela il diritto alla salute, ma questo diritto è realmente esigibile, soltanto nel momento in cui tutte le condizioni di malattia vengono riconosciute e pertanto i malati possono trovare tutela.

Purtroppo non si trovano in questa condizione i malati affetti dalla Sindrome di Sjogren, una malattia "rara", non ancora riconosciuta come tale, ma già inclusa nell'elenco delle patologie croniche e invalidanti, anche se per tale patologia, il numero delle indagini diagnostiche considerate "appropriate" e quindi esenti dal pagamento del ticket, è assolutamente inadeguato per consentire una diagnosi accurata.

Questo mancato riconoscimento comporta, per i malati, costi ingenti che talvolta diventano insostenibili, perciò è necessario correggere tale iniquità, per non discriminare i cittadini malati, sulla base delle condizioni economiche soggettive.

“La Sindrome di Sjogren è una patologia autoimmune, sistemica, caratterizzata dalla perdita progressiva della funzionalità delle ghiandole esocrine, soprattutto di quelle lacrimali e salivari”.

Può essere classificata in:

- primaria, nel caso di coinvolgimento delle ghiandole esocrine con o senza interessamento sistemico (apparati gastro-intestinale, osteo-articolare, respiratorio ecc...).
- secondaria, quando si riscontra in associazione con altre malattie autoimmuni (artrite reumatoide, LES, sclerodermia, connettiviti, ecc...); può degenerare in linfoma con una mortalità del 5-8% ed è, tra le malattie autoimmuni, quella con la più alta incidenza di linfoproliferazioni.

La prevalenza della Sindrome di Sjogren nella popolazione generale non è stata ancora precisamente valutata; i dati della Letteratura Scientifica non sono del tutto attendibili, secondo i rapporti forniti dalle Regioni, le persone colpite dalla Sindrome di Sjogren sono 16.211 con una prevalenza nazionale del 2,48 su 10.000 abitanti.

La malattia interessa più frequentemente le donne di età compresa fra i 20 e 30 anni e fra i 40 e i 50 anni (rapporto femmine/maschi 9:1).

Per quanto riguarda l'interessamento oculare, la riduzione della produzione lacrimale provoca secchezza, sensazione di bruciore, fotofobia, visione offuscata, e spesso si hanno infezioni e infiammazioni (congiuntiviti, blefariti), uveiti, lesioni corneali con eventuale perdita parziale o totale del visus, distacco della retina, glaucoma, incidenza della cataratta.

Tutti gli studi clinici concordano per l'indispensabilità dei seguenti test tutti facilmente applicabili, anche se non altamente specifici, in quanto influenzabili da diversi fattori quali, condizioni ambientali, ansia, età, depressione, uso di psicofarmaci:

- TEST di SCHIRMER: valuta il pool lacrimale, tramite una striscia di carta bibula a contatto con la ghiandola lacrimale inferiore. Il test risulta positivo se, dopo 5 minuti, la striscia è imbibita meno di 5 mm.
- BREAK-UP TIME TEST (B.U.T. tempo di rottura del film lacrimale): valuta l'alterazione del film lacrimale; si esegue colorando il film lacrimale con fluoresceina e osservando la sua rottura con la lampada a fessura. Un tempo di rottura inferiore a 10 secondi è da considerarsi patologico.
- COLORAZIONE VITALE: attualmente viene utilizzato il colorante vitale Verde di Lissamina in sostituzione al Rosa Bengala; il colorante evidenzia le cellule dell'epitelio congiuntivale danneggiate o con scarsa vitalità.

Uno studio condotto da specialisti dell'Università di Bologna nel 2004, conferma che il criterio più comune seguito per porre diagnosi di cheratocongiuntivite secca è quello definito “criterio di Copenhagen”, secondo cui devono essere alterati almeno due su tre dei test eseguiti (Schirmer Test, BUT, Colorazione Vitale), anche se nella pratica clinica quotidiana viene preso in considerazione solo il valore relativo al test di Schirmer.

Per quanto riguarda l'interessamento orofaringeo, la riduzione della secrezione salivare provoca la sensazione di secchezza orale, alterazione del gusto, aumento delle carie dentarie fino alla perdita precoce dei denti, ingiallimento degli stessi, difficoltà a deglutire e ad alimentarsi con cibi secchi ed asciutti, presenza di ulcere, afte e glossiti; inoltre la secchezza del cavo orale può estendersi alla mucosa faringea (disfagia), alla mucosa nasale e laringea (raucedine, epistassi, otiti media, broncopatie e maggior frequenza di infezione delle alte e basse vie aeree).

Le indagini diagnostiche utilizzate di norma in questi casi sono:

- SCIALOGRAFIA: si osservano ecstasie, restringimenti dei dotti principali, microcalcificazioni. Questa tecnica è comunque poco sensibile, in quanto la presenza di ecstasie non è specifica della Sindrome di Sjogren, essendo riscontrabile nel 15-20% della popolazione normale.
- BIOPSIA DELLE GHIANDOLE SALIVARI MINORI: è altamente specifica per la Sindrome di Sjogren, di facile esecuzione e a basso rischio per il paziente.
- SCINTIGRAFIA PAROTIDEA: mediante questa tecnica, peraltro non del tutto specifica per la Sindrome di Sjogren è possibile valutare sia la secrezione salivare, che la morfologia e il volume delle parotidi.

Nella valutazione diagnostica della Sindrome di Sjogren possono essere inoltre effettuati esami ematologici, quali ELETTOFORESI PROTEICA, COMPLEMENTEMIA e DOSAGGIO DEGLI ANTICORPI ANTI-ANA.

Spesso la Sindrome di Sjogren ha un interessamento sistemico per cui può manifestarsi con secchezza oculare, orale, della pelle, degli organi genitali, attacca apparato gastro-intestinale, osteo-articolare, respiratorio, cardio-vascolare, polmonare, ecc.

La Sindrome di Sjogren è stata inclusa nel D.M. n. 329 del 28.05.1999, recante le norme di individuazione delle malattie croniche e invalidanti nonché la descrizione delle prestazioni erogabili in regime di esenzione del ticket, tra le quali non sono comprese tutte quelle menzionate in precedenza.

Con la presente proposta di legge si richiede l'erogabilità in esenzione, di prestazioni ritenute necessarie, dagli Specialisti stessi, per la diagnosi, il monitoraggio ed il trattamento della malattia e delle sue complicanze.

Tali richieste riguardano non solo prestazioni diagnostiche, ma anche visite specialistiche, come ad esempio visita fisiatrica, ortopedica, dermatologica, ginecologica, neurologica, dentistica, ecc., e terapie fisiche riabilitative (cicli di linfo-drenaggio, massaggio connettivale, ginnastica terapeutica in acqua) e cure odontoiatriche per la cura del cavo orale e la prevenzione delle degenerazioni.

A parziale sostegno di queste richieste, occorre sottolineare quella che sembra essere una incongruenza tra l'ammissibilità, a carico del S.S.N., del trattamento farmacologico della secchezza oculare, seppure con Nota limitativa (nota cuf 83), e l'impossibilità di ottenere in regime di esenzione dal ticket, i relativi test diagnostici e i parafarmaci, farmaci di fascia C, gli integratori, le cure odontoiatriche e le terapie fisiche riabilitative. *(la Nota 83 recita: specialità Siccafluid gel oftalmico. Motivazioni: non sono disponibili trattamenti curativi della Sindrome di Sjogren primitiva o secondaria. La terapia è pertanto sintomatica delle manifestazioni di insufficienza esocrina. Anche se non esistono studi controllati che dimostrino l'efficacia clinica del trattamento con sostituti artificiali delle lacrime, tale terapia è considerata universalmente utile nell'alleviare i sintomi legati alla secchezza oculare e prevenire lesioni corneali.)*

XVI LEGISLATURA — DISEGNI DI LEGGE E RELAZIONI — DOCUMENTI

Una proposta equa è quella di configurare la Sindrome di Sjogren come malattia rara, analogamente alle altre connettivi, non è ancora inserita nei LEA benché le persone colpite in Italia siano 16.211 con una prevalenza di 2,48 su 10.000 abitanti.

Alla luce delle considerazioni, si rende necessario assumere una iniziativa legislativa tendente ad aggiornare le norme vigenti nonché, in via transitoria, esentare i malati dal pagamento dei parafarmaci, farmaci di fascia C, integratori, cure odontoiatriche e terapie riabilitative e dei costosissimi ticket sulle indagini diagnostiche, ora posti a carico delle persone malate.

La norma da cui promanano i successivi provvedimenti che applicano le esenzioni è il Decreto legislativo 124 del 29.04.1998; Detto decreto ha stabilito, con due distinti decreti ministeriali, sia l'elenco delle malattie croniche ed invalidanti che l'elenco delle malattie rare, ai fini anche della esenzione dal pagamento del ticket.

Con il D.M. 28.05.1999 n. 329 è stato approvato l'elenco delle malattie croniche e invalidanti; con il medesimo decreto sono elencate le prestazioni "appropriate", le uniche cioè assoggettate alla esenzione del pagamento del ticket. Al n. 030 figura la "malattia di Sjogren" per la quale le prestazioni considerate appropriate sono:

- anamnesi e valutazione, definite brevi,
- alanina, aminotransferasi,
- albumina,
- alfa amilasi isoenzimi,
- aspartato aminotransferasi,
- creatinina clearance,
- gamma glutamil transpeptidasi,
- lattato deidrogenasi,
- urea,
- urine esame chimico fisico e microscopico,
- anticorpi antimitocondri,
- anticorpi anti nucleo,
- crioglobuline ricerca,
- emocromo,
- immunoglobine,
- velocità di sedimentazione delle emazia,
- prelievo di sangue venoso,
- radiografia convenzionale distretto interessato,
- elettrocardiogramma,
- esame complessivo dell'occhio

Come risulta evidente non compaiono nell'elenco le indagini suggerite dagli specialisti.

Peraltro l'art. 6 del predetto D.M. prevede che il provvedimento sia oggetto di aggiornamento con riferimento allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici nonché all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche.

Infatti con il D.M. 296/21.05.2001 è stato aggiornato il D.M. 329/99 tenendo conto delle segnalazioni pervenute dagli operatori del settore e da diversi soggetti interessati.

Ciò premesso, si rende necessario avviare la procedura per ottenere un nuovo aggiornamento del D.M. 329/99 e successive modifiche al fine di ampliare l'elenco dei test

diagnostici soggetti ad esenzione dal ticket e riconoscere parafarmaci, farmaci di fascia C, integratori, cure odontoiatriche e terapie fisiche riabilitative.

Con D.M. 18.05.2001 n. 279 è stato approvato il regolamento dell'istituzione della Rete Nazionale delle malattie rare, ma non compare la Sindrome di Sjogren e si fa presente una discriminazione esistente tra gli stessi malati: un 10% delle persone affette dalla Sindrome di Sjogren ottengono la certificazione di malattia rara con la diagnosi di Sindrome di Sjogren-Larsson (RN1700) e la diagnosi di Connettivite Indifferenziata (*da evidenziare che per Connettivite indifferenziata, in campo medico si intende un insieme di patologie che riguardano i tessuti connettivi del corpo ma che non rientrano nelle classiche forme quali Lupus eritematoso sistemico, la sclerosi sistemica, la polimiosite-dermatomiosite, la sindrome di Sjogren e l'artrite reumatoide*).

Peraltro con l'art. 8 del D.M. viene prevista la modalità per l'aggiornamento dei contenuti del regolamento, almeno con cadenza triennale, con riferimento all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche, nonché ai dati epidemiologici relativi alle malattie rare e allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici.

Sino ad ora tale cadenza non è stata rispettata continuando così a danneggiare e discriminare le persone colpite dalla Sindrome di Sjogren.

Lo Stato, al fine di assicurare una maggiore equità al sistema di partecipazione alla spesa sanitaria e delle relative esenzioni, deve riconoscere la Sindrome di Sjogren quale malattia rara.

In attesa della revisione delle patologie rare di cui al D.M. 279/2001 che dà diritto all'esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria si rende necessario ed urgente l'inserimento della patologia nei LEA per il riconoscimento di tutte le prestazioni efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della Sindrome di Sjogren e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

PROPOSTA DI LEGGE

Capo I DEFINIZIONI E AMBITO DI APPLICAZIONE

Art. 1. (Riconoscimento di malattia rara)

1. La sindrome di Sjogren, già inclusa nel D.M. n. 329 del 28.05.1999 recante le norme di individuazione delle malattie croniche e invalidanti, è riconosciuta come malattia rara ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000, del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, poiché malattia gravemente invalidante;

2. La sindrome di Sjogren è inserita nell'elenco previsto dal regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare, di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279;

3. La sindrome di Sjogren è inserita negli elenchi regionali delle malattie rare, anche per le provincie autonome, stabiliti con parere del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'art.7;

Art. 2. (Riconoscimento esenzione ticket S.S.N.)

1. Ai pazienti affetti da Sindrome di Sjogren, è riconosciuta l'erogabilità in regime di esenzione del ticket, dei farmaci necessari al trattamento delle patologie specifiche.

2. Ai pazienti affetti da Sindrome di Sjogren, si riconosce l'erogabilità in esenzione, di prestazioni ritenute necessarie, dagli Specialisti stessi, per la diagnosi, il monitoraggio ed il trattamento della malattia e delle sue complicanze; tali richieste riguardano non solo prestazioni diagnostiche, ma anche visite specialistiche, come ad esempio visita fisiatrica, ortopedica, dermatologica, ginecologica, neurologica, dentistica, ecc., e terapie fisiche riabilitative (quali cicli di linfo drenaggio, di massaggi connettivali, di ginnastica in acqua) e cure odontoiatriche per la cura del cavo orale e la prevenzione delle degenerazioni.

Art. 3. (incompatibilità esenzione S.S.N.)

1. E' riconosciuta inammissibile la nota emessa dalla Commissione Unica del Farmaco, ovvero la cosiddetta nota cuff 83, data l'incompatibilità con il regime di esenzione dal ticket, che ammette, tra l'altro, i relativi test diagnostici e i parafarmaci, i farmaci di fascia C, gli integratori, le cure odontoiatriche e le terapie fisiche riabilitative.

Art. 4.

(Ambito di applicazione)

1. La presente legge si applica anche ai cosiddetti farmaci orfani, così come definiti dal regolamento (CE) n. 141/2000 il cui impiego sia finalizzato alla cura ed alla guarigione delle malattie rare di cui all'articolo 1.

Art. 5.

(Protocollo personalizzato)

1. Al fine di mantenere e sviluppare le potenzialità espresse e di ridurre il deficit, le persone con handicap hanno diritto, dal momento della diagnosi della malattia, a un protocollo personalizzato di presa in carico da parte dei servizi riabilitativi, sociali e assistenziali, che indichi i percorsi riabilitativi, terapeutici e di sorveglianza ritenuti necessari.

2. Le aziende sanitarie locali (ASL) dichiarano il nominativo del responsabile della tenuta del protocollo, che coordina gli interventi e fornisce risposte e motivazioni per iscritto in ordine a difficoltà o impossibilità di assicurare il completo percorso indicato come necessario.

3. Al responsabile della tenuta del protocollo è presentata la richiesta relativa all'assistenza domiciliare da parte dei genitori della persona con handicap, o di chi ne abbia la rappresentanza se la persona suddetta è minore o incapace, ovvero da parte della persona stessa.

Capo II

INCENTIVI PER LA RICERCA

Art. 6.

(Istituzione del Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle malattie rare)

1. In attuazione dell'articolo 9 del regolamento (CE) n. 141/2000 è istituito un fondo nazionale per la ricerca, lo sviluppo e l'accesso dei pazienti ai medicinali orfani.

2. Il fondo di cui al comma 1 è finanziato con il 20 per cento delle quote versate dalle industrie per le procedure di registrazione e variazione dei prodotti medicinali.

3. Su parere del Comitato nazionale per le malattie rare di cui all'articolo 7, tale fondo viene prioritariamente destinato alle seguenti attività:

- a) studi preclinici e clinici promossi nel settore relativo alle malattie rare;
- b) studi osservazionali e registri di usi compassionevoli di farmaci non ancora commercializzati in Italia;
- c) programmi di somministrazione controllata di farmaci non compresi nelle fasce A ed H dei prontuari terapeutici nazionale e regionali e dispositivi per il monitoraggio domiciliare delle terapie;
- d) programmi di informazione per i pazienti affetti da malattie rare.

Art. 7.

(Consorzi 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, gli osservatori regionali delle malattie rare istituiti ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, le aziende sanitarie, i centri diagnostici ospedalieri accreditati, le aziende farmaceutiche, le associazioni professionali sanitarie, le associazioni dei pazienti e del volontariato.

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.

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, di seguito denominato «Comitato», di cui fanno parte un rappresentante per ogni regione, un rappresentante per ognuno dei seguenti Ministeri: Ministero della salute, Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca, Ministero delle attività produttive e tre rappresentanti della Federazione italiana malattie rare e il rappresentante esperto dell'Associazione Nazionale riguardante la patologia in esame.

2. Il Comitato elegge al proprio interno il presidente e il vice presidente e si dota di un regolamento.

3. Sono compiti del Comitato:

- a) l'aggiornamento dell'elenco delle malattie previsto dal regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità n. 279 del 2001;
- b) la ratifica degli elenchi regionali di cui all'articolo 1;
- c) la selezione dei progetti da finanziare a carico del fondo nazionale di cui all'articolo 5;
- d) l'emanazione di linee guida valide per l'elaborazione dei prontuari regionali di cui all'articolo 9;
- e) la predisposizione e l'aggiornamento dell'elenco di cui al decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648;
- f) la verifica della presenza all'interno dei centri di strumenti di diagnosi, sia di laboratorio che strumentali, e di cura, relativi sia a terapie intensive che subintensive, per le malattie rare ad esordio o andamento acuto;
- g) la garanzia della presenza di strutture qualificate di assistenza e di settori dedicati specificatamente all'attività neuro-riabilitativa per le patologie ad andamento lentamente progressivo o cronico;
- h) la ricerca clinica ed il riconoscimento della condizione di handicap grave solo per le patologie che la determinano realmente.

Capo III
ASSISTENZA FARMACEUTICA

Art. 9.
(Gratuità delle prestazioni e prontuari terapeutici)

1. I farmaci commercializzati in Italia che abbiano ottenuto riconoscimento di farmaco orfano dall' Agenzia europea per la valutazione dei medicinali (EMA) sono forniti gratuitamente ai soggetti portatori delle patologie a cui la registrazione fa riferimento e possono pertanto essere inseriti nel prontuario nazionale dei farmaci nelle fasce esenti da compartecipazione alla spesa.

2. Le regioni assicurano nei prontuari terapeutici territoriali la disponibilità e la gratuità di farmaci, di alimenti, di dispositivi medici e di altre sostanze attive utili per la cura sintomatica e di supporto esclusivamente dei soggetti portatori di malattie rare.

3. Le regioni, in applicazione dei livelli essenziali di assistenza (LEA), assicurano ai portatori di malattie rare invalidanti le prestazioni strumentali e riabilitative previste dai protocolli e linee guida stabilite a livello nazionale e regionale.

4. Le regioni predispongono le modalità di accesso dei portatori di malattie rare ai farmaci inseriti nell'elenco di cui al decreto legge n. 536 del 1996, convertito dalla legge n. 648 del 1996, ed inoltre ai farmaci registrati all'estero o inseriti in protocolli clinici di sperimentazione di cui sia documentata l'esigenza terapeutica per specifiche patologie rare di interesse sul territorio regionale.

5. In deroga alle vigenti disposizioni in materia di prescrizioni farmaceutiche, per le prescrizioni relative ad una malattia rara il numero di pezzi prescrivibili per ricetta può essere superiore a tre.

6. I farmaci necessari per la conduzione di protocolli clinici non sperimentali concordati dai Centri interregionali di riferimento previsti dal regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità n. 279 del 2001 e dai presidi specialistici ad essi aderenti sono forniti direttamente dai presidi sanitari, anche tramite le farmacie territoriali, per terapie ambulatoriali e domiciliari anche nel caso di cui al comma 2 o qualora si tratti di terapie sintomatiche e di supporto.

On. Dott. Domenico Scilipoti