



# Malattie rare. Il nuovo Testo Unico è legge

📅 08/11/2021

📌 FARMACEUTICO E LIFE SCIENCES, COMPLIANCE, PROSPETTIVE

Roberto A. Jacchia  
Marco Stillo

In data 3 novembre 2021, il Senato ha approvato all'unanimità le Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani (c.d. "Testo unico per le malattie rare")<sup>1</sup>, un nuovo testo di legge che mira a tutelare il diritto alla salute delle oltre due milioni di persone

affette da malattie rare in Italia<sup>2</sup> attraverso il sostegno alla ricerca ed una maggiore uniformità nell'erogazione delle prestazioni e dei medicinali, compresi quelli orfani<sup>3</sup>.

Il Testo unico definisce le nozioni di "malattie rare" e di "medicinali orfani". Più

---

<sup>1</sup> Disponibile al seguente [LINK](#).

<sup>2</sup> Per ulteriori informazioni si veda il seguente [LINK](#).

<sup>3</sup> L'articolo 1 del Test unico, intitolato "Finalità", dispone: "... La presente legge ha la finalità di tutelare il diritto alla salute delle persone affette da malattie rare, attraverso misure volte a garantire:

a) l'uniformità dell'erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, compresi quelli orfani;

b) il coordinamento e l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza e dell'elenco delle malattie rare;

c) il coordinamento, il riordino e il potenziamento della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, istituita dall'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, di seguito denominata «Rete nazionale per le malattie rare», comprendente i centri che fanno parte delle Reti di riferimento europee «ERN», per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;

d) il sostegno della ricerca...".



particolarmente, si considerano<sup>4</sup> rare quelle malattie che presentano una bassa prevalenza, ossia inferiore a 5 individui su 10.000, ricomprendendovi anche le c.d. “malattie ultra-rare”, ossia quelle che colpiscono non più di una persona su 50.000 nell'Unione<sup>5</sup>. Per quanto riguarda i medicinali orfani, invece, il Testo unico riprende la definizione di cui all'articolo 3 del Regolamento 141/2000<sup>6</sup>.

Il Testo unico, inoltre, prevede diverse misure volte a favorire una presa in carico più precoce delle malattie rare, diminuendo le disparità di trattamento sul territorio nella fruizione delle cure da parte dei pazienti. In primo luogo, è previsto il riordino ed il potenziamento<sup>7</sup> della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare<sup>8</sup> per una migliore individuazione e ripartizione dei compiti e

---

<sup>4</sup> L'articolo 2 del Testo unico, intitolato “Definizione di malattie rare”, ai commi 1-2 dispone: “... Sono definite rare le malattie, comprese quelle di origine genetica, che presentano una bassa prevalenza. Ai fini della presente legge, per bassa prevalenza delle malattie rare si intende una prevalenza inferiore a cinque individui su diecimila. Nell'ambito delle malattie rare sono comprese anche le malattie ultra rare, caratterizzate, ai sensi di quanto previsto dal regolamento (UE) n. 536/2014 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 aprile 2014, da una prevalenza inferiore a un individuo su cinquantamila...”.

<sup>5</sup> Regolamento (UE) n. 536/2014 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 aprile 2014, sulla sperimentazione clinica di medicinali per uso umano e che abroga la direttiva 2001/20/CE, GUUE L 158 del 27.05.2014. Il considerando (9) del Regolamento dispone: “... È opportuno incentivare le sperimentazioni cliniche per lo sviluppo di medicinali orfani quali definiti nel regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio e di medicinali destinati a soggetti affetti da malattie gravi, debilitanti e spesso potenzialmente letali che colpiscono non più di una persona su 50 000 nell'Unione (malattie ultra-rare)...”.

<sup>6</sup> Regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, concernente i medicinali orfani, GUUE L 18 del 22.01.2000. L'articolo 3 del Regolamento, intitolato “Criteri per l'assegnazione della qualifica”, al paragrafo 1 dispone: “... Un medicinale è qualificato come medicinale orfano qualora il suo sponsor sia in grado di dimostrare:

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

e  
b) che non esistono metodi soddisfacenti di diagnosi, profilassi o terapia di tale affezione autorizzati nella Comunità oppure che, se tali metodi esistono, il medicinale in questione avrà effetti benefici significativi per le persone colpite da tale affezione...”.

<sup>7</sup> L'articolo 9 del Testo unico, intitolato “Piano nazionale per le malattie rare e riordino della Rete nazionale per le malattie rare”, al comma 3 dispone: “... Con l'accordo di cui al comma 1 è disciplinato, altresì, il riordino della Rete nazionale per le 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 di eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti di riferimento europee «ERN», ai sensi dell'articolo 13 del decreto legislativo 4 marzo 2014, n. 38...”.

<sup>8</sup> Decreto ministeriale del Ministero della Sanità 18 maggio 2001, n. 279, Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124, GU 12.07.2001, n. 160. L'articolo 2 del Decreto, intitolato “Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare”, al comma 1 dispone: “... Al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare è istituita la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. La Rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni. Nell'ambito di tali presidi, preferibilmente ospedalieri, con decreto del Ministro della sanità, su proposta della regione interessata, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano e sulla base di criteri di individuazione e di aggiornamento concertati con la medesima Conferenza, sono individuati i Centri interregionali di riferimento per le malattie rare.

delle funzioni dei centri di coordinamento, dei centri di riferimento e dei centri di eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti di riferimento europee «ERN»<sup>9</sup>. In secondo luogo, è disposta l'istituzione, entro 60 giorni dall'entrata in vigore del Testo unico, del Comitato nazionale per le malattie rare presso il Ministero della salute, dotato di funzioni di indirizzo e di coordinamento volte a definire le linee strategiche delle politiche nazionali e regionali in materia, e la cui composizione dovrebbe assicurare la partecipazione di tutti gli

*stakeholders*<sup>10</sup>. In terzo luogo, è attribuita ai Centri interregionali di riferimento<sup>11</sup> la definizione del piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato per i soggetti affetti da malattie rare, che dovrà essere condiviso con i servizi della Rete nazionale cui spetta il compito di attivarlo, dopo averlo condiviso, tramite consenso informato, con il paziente e i suoi familiari<sup>12</sup>. Infine, è previsto l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare<sup>13</sup> individuate dal Centro nazionale per le malattie rare (CNMR)<sup>14</sup>, che svolge attività di ricerca, consulenza e

---

*Le regioni provvedono all'individuazione dei presidi ed alla formulazione delle proposte, per la prima volta, rispettivamente entro quarantacinque e sessanta giorni dalla data di entrata in vigore del presente regolamento. Nei successivi novanta giorni il Ministro della sanità provvede all'individuazione dei Centri interregionali di riferimento...*

<sup>9</sup> Decreto legislativo 4 marzo 2014, n. 38, Attuazione della direttiva 2011/24/UE concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera, nonché della direttiva 2012/52/UE, comportante misure destinate ad agevolare il riconoscimento delle ricette mediche emesse in un altro stato membro, GU n.67 del 21.03.2014. L'Articolo 13 del Decreto, intitolato "Partecipazione dell'Italia allo sviluppo delle reti di riferimento europee «ERN»", al comma 1 dispone: "... L'Italia concorre allo sviluppo delle reti di riferimento europee «ERN» tra prestatori di assistenza sanitaria e centri di eccellenza situati negli Stati membri dell'Unione europea e si impegna a tal fine a promuovere ed agevolare il coordinamento dei centri d'eccellenza situati sul proprio territorio nazionale in vista della partecipazione a tali reti..."

<sup>10</sup> Si veda l'articolo 8 del Testo unico, intitolato "Istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare".

<sup>11</sup> L'articolo 2 del D.M. 279/2001 al comma 3 dispone "... I Centri interregionali di riferimento assicurano, ciascuno per il bacino territoriale di competenza, lo svolgimento delle seguenti funzioni: a) la gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata con i registri territoriali ed il Registro nazionale di cui all'articolo 3;

b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con gli organismi internazionali competenti;

c) il coordinamento dei presidi della Rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati;

d) la consulenza ed il supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento;

e) la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;

f) l'informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci..."

<sup>12</sup> L'articolo 4 del Testo unico, intitolato "Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e livelli essenziali di assistenza per le malattie rare", al comma 1 dispone: "... I centri di riferimento individuati ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, definiscono il piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato, compresi i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta da una malattia rara necessita, garantendo anche un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica all'età adulta. Il piano, corredato di una previsione di spesa, è condiviso con i servizi della Rete nazionale per le malattie rare, che hanno il compito di attivarlo, dopo averlo condiviso, tramite consenso informato, con il paziente o chi esercita la responsabilità genitoriale e con i familiari..."

<sup>13</sup> Disponibile al seguente [LINK](#).

<sup>14</sup> Decreto del Ministero della salute 2 marzo 2016, Approvazione del regolamento di organizzazione e funzionamento dell'Istituto superiore di sanità, ai sensi dell'articolo 3 del decreto legislativo 28 giugno 2012, n. 106, GU n.88 del 15.04.2016. L'articolo 9 del decreto, intitolato "Centri nazionali e Centri di riferimento", al comma 1 lettera a) dispone: "... Sono istituiti i seguenti Centri nazionali con la missione specifica per ciascuno indicata:

documentazione su tali malattie e sui medicinali orfani con finalità di prevenzione, trattamento e sorveglianza di questi<sup>15</sup>.

Il Testo unico prevede altresì misure finanziarie di sostegno per le persone affette da malattie rare. Dal 2022 verrà istituito il Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare, con un *budget* pari a circa 1 milione di euro annui da destinare a favore di misure volte, tra le altre cose, a i) riconoscere alle famiglie e ai *caregiver* delle persone affette da malattie rare benefici e contributi per il sostegno e la cura, ii) garantire il diritto all'educazione e alla formazione delle persone affette da malattie rare, e iii) favorirne l'inserimento lavorativo<sup>16</sup>. Sempre dal 2022, inoltre, ai soggetti pubblici o privati che svolgono

attività di ricerca finalizzata allo sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare o alla produzione dei farmaci orfani, o che finanziano progetti di ricerca in materia, verrà riconosciuto un contributo, nella forma di credito d'imposta, pari al 65% delle spese sostenute per l'avvio e per la realizzazione di questi ultimi, fino all'importo massimo annuale di 200.000 euro per ciascun beneficiario e nel limite di spesa complessivo di 10 milioni di euro annui<sup>17</sup>.

Non ostante la modesta dimensione finanziaria delle misure in discorso, il Testo unico rappresenta un passo avanti verso una maggiore tutela dei soggetti affetti da malattie rare ed il superamento del *gap* nella fruizione del diritto alla salute che tuttora li separa dagli altri cittadini.

---

*a) Centro nazionale per le malattie rare, missione: è riferimento a livello nazionale e internazionale per le malattie rare, integrando la ricerca scientifica, le funzioni di coordinamento e controllo tecnico-scientifico e le attività di sanità pubblica, sorveglianza e monitoraggio della Rete nazionale malattie rare, mediante il registro nazionale; opera in tutte le fasi della ricerca traslazionale relativa alle malattie rare, forma gli operatori del Servizio sanitario nazionale, promuove la qualità delle diagnosi e delle cure, fornisce informazione sui servizi e le normative di interesse, promuove l'inclusione sociale dei pazienti e partecipa allo sviluppo dei programmi comunitari e internazionali sulle malattie rare...*

<sup>15</sup> L'articolo 7 del Testo unico, intitolato "Centro nazionale per le malattie rare", dispone: "... Il Centro nazionale per le malattie rare, istituito ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della salute del 2 marzo 2016, pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 88 del 15 aprile 2016, svolge attività di ricerca, consulenza e documentazione sulle malattie rare e sui farmaci orfani finalizzate alla prevenzione, al trattamento e alla sorveglianza degli stessi.

*Il Centro nazionale per le malattie rare cura la tenuta e la gestione del Registro nazionale delle malattie rare...*

<sup>16</sup> Si veda l'articolo 6 del Testo unico, intitolato "Istituzione del Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare".

<sup>17</sup> L'articolo 12 del Testo unico, intitolato "Incentivi fiscali", al comma 1 dispone: "... Al fine di favorire la ricerca finalizzata allo sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare o alla produzione dei farmaci orfani, ai soggetti pubblici o privati che svolgono tali attività di ricerca o che finanziano progetti di ricerca sulle malattie rare o sui farmaci orfani svolti da enti di ricerca pubblici o privati è concesso, a decorrere dall'anno 2022, nel rispetto della normativa europea sugli aiuti di Stato, un contributo, nella forma di credito d'imposta, pari al 65 per cento delle spese sostenute per l'avvio e per la realizzazione dei progetti di ricerca, fino all'importo massimo annuale di 200.000 euro per ciascun beneficiario, nel limite di spesa complessivo di 10 milioni di euro annui..."



**Roberto A. Jacchia**

**PARTNER**

 r.jacchia@dejalex.com

 +39 02 72554.1

 Via San Paolo 7  
20121 - Milano



**Marco Stillo**

**ASSOCIATE**

 m.stillo@dejalex.com

 +32 (0)26455670

 Chaussée de La Hulpe 187  
1170 - Bruxelles

**MILANO**

Via San Paolo, 7 · 20121 Milano, Italia  
T. +39 02 72554.1 · F. +39 02 72554.400  
milan@dejalex.com

**ROMA**

Via Vincenzo Bellini, 24 · 00198 Roma, Italia  
T. +39 06 809154.1 · F. +39 06 809154.44  
rome@dejalex.com

**BRUXELLES**

Chaussée de La Hulpe 187 · 1170 Bruxelles, Belgique  
T. +32 (0)26455670 · F. +32 (0)27420138  
brussels@dejalex.com

**MOSCOW**

Ulitsa Bolshaya Ordynka 37/4 · 119017, Moscow, Russia  
T. +7 495 792 54 92 · F. +7 495 792 54 93  
moscow@dejalex.com