



## **DISEGNO DI LEGGE**

**d'iniziativa del senatore MASSIDDA**

**COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 13 MAGGIO 2008**

Norme in materia di cura e tutela dei malati di talassemia

ONOREVOLI SENATORI. - La talassemia e altre emoglobinopatie sono patologie endemiche la cui origine si perde nella notte dei tempi e le cui cause non sono state scoperte e, comunque, non sono state collegate con sicurezza a fenomeni patologici particolari.

La scienza pensa che, con molta probabilità, tali patologie siano collegate alla malaria e l'ipotesi è suffragata dal fatto che il fenomeno si presenta più marcato nelle zone fluviali, lagunari e marittime, aree a forte concentrazione malarica.

La talassemia, chiamata anche «anemia mediterranea» perché più diffusa nei Paesi che si affacciano sul Mediterraneo, in Italia ha la sua maggiore concentrazione nelle regioni insulari, meridionali e lungo il Po ed il delta padano e, a causa della forte emigrazione, dalle predette zone si è diffusa lungo tutta la penisola.

Tra le forme eclatanti delle patologie citate particolare rilievo ha la beta-talassemia, che è un'emoglobinopatia consistente in un'alterazione della sintesi delle due catene polipeptidiche che costituiscono la molecola tetramerica dell'emoglobina per l'assenza o la forte riduzione della sintesi della catena beta. Nei soggetti talassemici si manifesta in una quasi totale assenza di produzione di globuli rossi da parte degli organi emopoietici. Se il soggetto talassemico non viene adeguatamente curato, va incontro ad una morte prematura nei primissimi anni di vita e, cioè, nel momento in cui si arresta la produzione di emoglobina fetale e dovrebbe cominciare la produzione di emoglobina cosiddetta «adulta».

La talassemia è caratterizzata, in sintesi, da mancanza assoluta o quasi assoluta di

produzione di globuli rossi, così volgarizzando la terminologia medica.

Nei soggetti colpiti da altre emoglobinopatie gli organi emopoietici producono emoglobina adulta falciforme che, a causa di *stress* o di concause patologiche di qualsiasi natura, precipita, cosicchè i globuli si aggregano tra di loro, provocando delle trombosi nei vasi capillari più piccoli, con dolori atroci in varie parti del corpo (muscoli, scheletro, eccetera), con danno, talvolta, delle parti colpite.

I soggetti colpiti dalle due forme patologiche esaminate sono stati stimati, in Italia, in qualche decina di migliaia ed attualmente vengono curati con emotrasfusioni, infusioni e con il farmaco Desferal in infusione a goccia lentissima, che va ad eliminare l'accumulo di ferro in vari organi vitali; ferro che, se non eliminato, provocherebbe in breve tempo dapprima gravi malformazioni scheletriche e successivamente il decesso. Esistono anche patologie combinate ed intermedie.

È stato stimato che i portatori delle due gravi forme patologiche siano circa il 14 per cento della popolazione, ed è questo un fenomeno socialmente rilevante in considerazione del quale si rende necessario approntare una legislazione che prenda atto della situazione e preveda i mezzi necessari, anche economici, per favorire, attraverso la ricerca scientifica, la soluzione del grave fenomeno.

Le patologie, per la scarsa conoscenza scientifica, sono rimaste «sommerse» e sconosciute, poco osservate e niente affatto curate e le stesse famiglie in cui c'erano soggetti talassemici trascuravano il grave fenomeno o ne avevano vergogna.

Dal momento in cui uno scienziato (Cooley), circa settanta anni fa, scoprì la causa delle malformazioni ossee di alcuni soggetti talassemici da lui osservati, la scienza e la medicina, in particolare in Italia (Bianchi, Silvestroni, Vullo), si sono interessate alla patologia, tentando vie scientifiche per la cura e la prevenzione fino ad arrivare ai giorni nostri.

Le famiglie dei talassemici hanno preso coscienza della possibilità di guarigione, per cui hanno «svelato» il problema, lo hanno posto all'attenzione pubblica e lo hanno evidenziato, facendolo emergere e vedere, così come effettivamente è, un problema sociale grave, che affligge la nostra popolazione.

Anche il mondo medico scientifico, presa coscienza che la patologia si può efficacemente contrastare, si è fortemente interessato alla soluzione del problema non solo dell'universo talassemico esistente, attraverso strutture e cure appropriate, ma si è posto

alacramente a disposizione, puntando gli occhi verso la soluzione definitiva e finale della patologia (prevenzione e ricerca).

Poiché in materia specifica non esiste né regolamentazione né vi sono sostegni economici specifici, se non qualche intervento regionale in Sicilia e in Sardegna, occorre che il legislatore nazionale prenda coscienza della rilevanza sociale della patologia (14 per cento della popolazione è portatrice sana) e crei strutture, fornisca mezzi e solleciti la ricerca scientifica.

Ecco, onorevoli Senatori, la ragione umanitaria, sociale, civile e morale che sta a fondamento del presente disegno di legge, il quale va a riparare i danni di millenni di trascuratezza del grave problema talassemico, che investe una notevole fascia della popolazione nazionale, e fornisce i mezzi necessari per una ricerca mirata alla prevenzione, alla cura ed alla ricerca per la soluzione definitiva del grave problema.

## DISEGNO DI LEGGE

---

### Art. 1.

*(Compiti dello Stato e delle regioni)*

1. La talassemia e le altre emoglobinopatie in tutte le loro forme, sono considerate malattie ad alto rischio e di elevato interesse sociale.

2. Lo Stato e le regioni, ciascuno nel proprio ambito di competenza, predispongono interventi volti:

*a)* alla prevenzione primaria ed alla diagnosi precoce della talassemia e delle altre emoglobinopatie;

*b)* alla cura e alla riabilitazione dei malati;

*c)* alla agevolazione dell'inserimento sociale, scolastico, lavorativo e sportivo dei malati;

*d)* a favorire l'educazione e l'informazione sanitarie del malato, dei suoi familiari e della intera popolazione, a rischio e non a rischio;

*e)* a provvedere all'aggiornamento ed alla preparazione professionale del personale sociosanitario addetto alla prevenzione ed alla cura delle patologie di cui alla presente legge;

*f)* a promuovere programmi di ricerca finalizzati al miglioramento degli *standard* di prevenzione e di cura.

### Art. 2.

*(Prevenzione)*

1. Ai fini della prevenzione della talassemia e delle altre emoglobinopatie, le regioni, tramite le Aziende sanitarie locali provvedono a:

*a)* individuare le fasce di popolazione portatrici asintomatiche con rischio di trasmettere la malattia;

b) adottare le strategie di diagnosi precoce di tutti i nati;

c) attuare campagne informative ad ampia diffusione nelle scuole, nei luoghi di lavoro ed in ogni altra sede ove si ritenga opportuno.

### Art. 3.

#### *(Centro regionale di talassemia)*

1. Le regioni istituiscono, a livello ospedaliero od universitario, centri regionali di talassemia. Tali centri specializzati svolgono funzioni di prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione dei malati, nonché di orientamento e coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative ed informative.

2. I centri di cui al comma 1 si avvalgono di personale, strutture e attrezzature adeguati alla consistenza numerica dei pazienti assistiti e della popolazione residente individuati in ciascuna regione.

3. I centri di cui al comma 1 si avvalgono dei servizi ospedalieri o territoriali individuati nell'ambito di ciascuna regione.

### Art. 4.

#### *(Tessera personale)*

1. Ai cittadini affetti da talassemia o da altre emoglobinopatie, è rilasciata, dai centri di cui all'articolo 3, una tessera personale che attesta l'esistenza della malattia di seguito denominata «tessera personale».

2. La tessera personale corrisponde alle indicazioni stabilite con decreto del Ministro del lavoro, della salute e delle politiche sociali, da emanare entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge.

3. La tessera personale, predisposta per una lettura anche automatizzata, riporta dettagliatamente le patologie e le complicanze correlate alla malattia di base.

4. La certificazione contenuta nella tessera personale attestante la sussistenza della patologia ha validità in tutto il territorio dello Stato.

5. Nelle more dell'emanazione del decreto di cui al comma 2, la tessera personale è sostituita da una certificazione rilasciata da un centro di *day-hospital* già esistente od istituito ai sensi dell'articolo 5.

#### Art. 5.

##### *(Istituzione di centri di day-hospital)*

1. Ciascuna regione promuove l'istituzione di centri di *day-hospital* per la diagnosi e la cura della talassemia e delle altre emoglobinopatie in regime ambulatoriale per garantire ai pazienti la possibilità di effettuare le terapie trasfusionali periodiche senza necessità di ricovero.

#### Art. 6.

##### *(Esenzione)*

1. Per la cura e la riabilitazione dei pazienti affetti da talassemia e patologie connesse titolari della tessera personale, le regioni dispongono l'esenzione totale dal pagamento dei *ticket* per le prestazioni mediche, diagnostiche e la fornitura di farmaci, secondo la necessità di ciascun paziente riportate nella citata tessera personale.

#### Art. 7.

##### *(Programmi di ricerca)*

1. Lo Stato finanzia progetti di ricerca per la cura della talassemia e delle altre emoglobinopatie, su proposta dei centri regionali di cui all'articolo 3, e dietro presentazione di progetti dettagliati presentati da *équipe* mediche od universitarie.

## Art. 8.

*(Avviamento al lavoro)*

1. Lo Stato promuove l'inserimento dei cittadini affetti da talassemia o da altre emoglobinopatie nel mondo del lavoro, in conformità a quanto disposto dalla legge 12 marzo 1999, n. 68.

2. La talassemia e le altre emoglobinopatie non costituiscono motivo ostativo alla concessione dell'attestato di idoneità fisica per lo svolgimento di attività lavorative.

3. I soggetti talassemici o affetti da altre emoglobinopatie che siano stati dichiarati invalidi totali, anche con diritto all'indennità di accompagnamento, ai sensi della legge 21 novembre 1988, n. 508, possono essere ritenuti idonei allo svolgimento di attività lavorative compatibili con il loro stato.

4. La sussistenza di residue capacità lavorative nei soggetti di cui al comma 3 è attestata dai centri di cui all'articolo 3 ed annotata, su richiesta degli interessati, nella tessera personale di cui all'articolo 4.

5. Ai sensi della certificazione di cui al comma 4 i cittadini talassemici o affetti da altre emoglobinopatie devono essere inseriti negli elenchi di cui all'articolo 8 della legge 12 marzo 1999, n. 68.

## Art. 9.

*(Attività sportive)*

1. La talassemia e le altre emoglobinopatie non sono cause ostative alla concessione dell'idoneità fisica per lo svolgimento di attività sportive.

## Art. 10.

*(Applicazione ai soggetti talassemici o affetti da altre emoglobinopatie della legge 5 febbraio 1992, n. 104)*

1. Ai cittadini affetti da talassemia o da altre emoglobinopatie si applica la legge 5 febbraio 1992, n. 104. Essi possono fruire dei diritti e delle agevolazioni previsti dalla citata legge n. 104 del 1992 sulla base delle certificazioni contenute nella tessera personale di cui all'articolo 4 della presente legge.

## Art. 11.

*(Organizzazioni di volontariato)*

1. Lo Stato riconosce le associazioni di persone affette da talassemia o da altre emoglobinopatie e dei loro familiari, come organizzazioni di volontariato, ai sensi della legge 11 agosto 1991, n. 266.

2. Lo Stato, attraverso le regioni, e dietro presentazione di progetti-intervento dettagliati, concede finanziamenti alle organizzazioni di volontariato rappresentative dei soggetti talassemici o affetti da altre emoglobinopatie ai sensi del comma 1.

3. Le modalità di erogazione dei contributi di cui al comma 2 sono stabilite con apposito regolamento del Ministro del lavoro, della salute e delle politiche sociali, da emanare entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge.