



Berna, 12 settembre 2025

Legge federale sulle misure per la lotta contro le malattie rare

Rapporto esplicativo per l'avvio della procedura di consultazione



Compendio

Le malattie rare comportano grandi sfide per le persone interessate e il sistema sanitario in Svizzera. La rarità delle singole malattie complica l'assistenza sanitaria, la ricerca e l'acquisizione di competenze di autogestione da parte delle persone interessate. Per superare queste sfide è fondamentale garantire un buon accesso alle informazioni in tale campo. Una nuova legge federale deve pertanto creare la base legale che permetta di gestire un registro delle malattie rare e sostenere finanziariamente la raccolta, l'elaborazione e la diffusione di informazioni sulla lotta contro tali malattie.

Situazione iniziale

Per «malattie rare» si intendono le malattie che colpiscono solo poche persone (al massimo cinque persone su diecimila) e che possono avere esito letale o invalidante. La grande maggioranza delle malattie rare interessa soltanto una persona su un milione. Finora, a livello mondiale sono state descritte tra 7000 e 8000 malattie rare. Si stima che in Svizzera il numero di persone che soffrono di una malattia rara superi il mezzo milione. In altre parole, le malattie rare non sono veramente tali se considerate nel loro insieme. A causa della rarità delle singole malattie e della loro comparsa spesso aleatoria o praticamente imprevedibile, le informazioni importanti per la salute sono particolarmente difficili da reperire, molto frammentarie e poco utilizzabili, il che spesso complica considerevolmente lo screening, la diagnostica e la terapia delle malattie rare nonché la riabilitazione e la cura delle persone che ne sono affette. Anche la ricerca sulle malattie rare si rivela spesso difficile. Per questo motivo nell'ambito dell'attuazione del Piano nazionale malattie rare (PNMR) è stato elaborato un pacchetto di misure volte a migliorare la trasmissione di informazioni sulle malattie rare alle persone e ai professionisti interessati. Queste informazioni consentono un'assistenza sanitaria più efficiente e di miglior qualità, in particolare un accesso più coordinato e rapido alle diagnosi, alle terapie e alle prestazioni di cura, un'autogestione più competente da parte delle persone colpite e un miglioramento della ricerca sulle malattie rare. Poiché il finanziamento di queste misure non è attualmente garantito a lungo termine, è necessaria una nuova legge federale che ne assicuri le basi legali.

Contenuto dell'avamprogetto

Il presente avamprogetto propone di trasferire alla Confederazione misure consolidate del PNMR per la raccolta, l'elaborazione e la diffusione di informazioni sulla lotta contro le malattie rare e di prevedere la possibilità di un sostegno finanziario della Confederazione. A tal fine si mira a creare la base legale a livello federale per l'istituzione, la gestione e il finanziamento di un registro delle malattie rare. Inoltre, con il presente avamprogetto ci si prefigge di creare la base per poter finanziare il coordinamento delle informazioni sulle strutture di assistenza specializzate nella lotta contro le malattie rare. Infine, si prevede di sovvenzionare le attività di informazione e di consulenza svolte da organizzazioni di diritto pubblico o privato in tale campo.

Indice

1	Situazione iniziale	5
1.1	La nozione di <i>malattie rare</i>	5
1.2	Sfide dovute alle malattie rare	6
1.2.1	Difficile accesso alle informazioni	6
1.2.2	Informazioni in materia di assistenza sanitaria.....	6
1.2.3	Informazioni a scopo di ricerca	7
1.2.4	Informazioni per l'acquisizione di competenze di autogestione	8
1.2.5	Informazioni su malattie estremamente rare	8
1.3	Piano nazionale malattie rare	9
1.3.1	Piano e programma di attuazione	9
1.3.2	Misure a lungo termine	9
1.4	Necessità di agire e obiettivi	13
1.5	Alternative esaminate	14
1.6	Rapporto con il programma di legislatura e il piano finanziario, nonché con le strategie del Consiglio federale.....	16
1.7	Interventi parlamentari	16
2	Diritto comparato in rapporto con il diritto europeo.....	17
2.1	UE	17
2.2	Paesi confinanti con la Svizzera	18
3	Punti essenziali dell'avamprogetto	19
3.1	Obiettivi dell'avamprogetto.....	19
3.2	La normativa proposta	19
3.3	Compatibilità tra compiti e finanze	21
3.4	Attuazione	22
3.4.1	Attuazione prevista	22
3.4.2	Esame dell'attuabilità nella procedura preparlamentare.....	22
3.4.3	Valutazione dell'esecuzione	23
4	Commento ai singoli articoli.....	23
5	Ripercussioni	50
5.1	Ripercussioni per la Confederazione	51
5.1.1	Sistema di registrazione, servizio di registrazione e servizio di coordinamento dei dati sulle malattie rare	51
5.1.2	Sistema di registrazione e servizio di registrazione.....	51
5.1.3	Servizio di coordinamento dei dati	51
5.1.4	Vigilanza sul servizio di registrazione e sul servizio di coordinamento dei dati	52
5.1.5	Aiuti finanziari per la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate	52
5.1.6	Aiuti finanziari per attività di informazione e di consulenza	52
5.1.7	Sintesi	53
5.2	Ripercussioni per i Cantoni	53
5.3	Ripercussioni per determinati gruppi sociali.....	54
5.4	Ripercussioni sull'ambiente	54

6	Aspetti giuridici	54
6.1	Costituzionalità	54
6.1.1	Norma costituzionale sulla salute	54
6.1.2	Compatibilità con gli impegni internazionali della Svizzera	55
6.1.3	Forma dell'atto e altri atti normativi	55
6.1.4	Delega di competenze legislative	56
6.1.5	Protezione dei dati.....	56
6.1.6	Subordinazione al freno alle spese.....	57
6.1.7	Rispetto del principio di sussidiarietà e del principio di equivalenza fiscale.....	57
6.2	Conformità alla legge sui sussidi.....	59

Rapporto esplicativo

1 Situazione iniziale

1.1 La nozione di *malattie rare*

Non esiste una definizione universale di «malattie rare» basata su una chiara nozione scientifica.¹ Le malattie rare sono contraddistinte dal fatto che, come indica il nome, colpiscono un numero relativamente basso di persone.² Tuttavia, una definizione più precisa implica in ultima analisi una decisione politica.³ La maggior parte dei Paesi si basa sulla prevalenza e sulla gravità di una malattia.⁴ Nella legge del 15 dicembre 2000⁵ sugli agenti terapeutici (LATER), la Svizzera ha ripreso una definizione dell'Unione europea (UE): in tale contesto, per «malattie rare» si intendono malattie che possono avere esito letale o invalidante, dalle quali sono affette in Svizzera al massimo cinque persone su diecimila (cfr. art. 4 cpv. 1 lett. a^{decies} LATER). La definizione di «malattie rare» deriva in origine dall'ambito dei medicinali. Alla sua base vi è una questione di natura economica, ovvero a partire da quale prevalenza possiamo supporre che lo sviluppo e la commercializzazione di un medicamento non siano redditizi,⁶ ma sarebbero di grande importanza considerata la gravità della malattia in questione.⁷ Nel frattempo, la percezione delle malattie rare da parte dell'opinione pubblica è cambiata. Oggi tali malattie sono più spesso al centro del dibattito pubblico, anche al di fuori dell'ambito dei medicinali, e sono parte integrante degli obiettivi di politica sanitaria (v. cap. 1.3.1)⁸.

Delle oltre 6000 malattie rare elencate finora nella banca dati della piattaforma informativa internazionale *Orphanet*⁹, la maggioranza interessa addirittura solo una persona su un milione (l'85 % circa¹⁰). In tali casi si parla anche di «malattie estremamente rare». Finora, a livello mondiale sono state descritte da 7000 a 8000 malattie rare.¹¹ Anche se una data malattia rara colpisce soltanto un piccolo gruppo di persone, il numero totale delle persone interessate è molto elevato. In Svizzera si stima che poco più del 7 per cento della popolazione¹² soffre di una malattia rara, per un totale di circa 650 000 persone.

¹ LAZOR ROMAIN / D'AMATO SIZONENKO LOREDANA: Seltene Krankheiten und Orphan-Medikamente: eine Herausforderung für das Gesundheitswesen. In: Schweizerische Ärztezeitung, 2011, pag. 1083.

² HÄUSSLER BERTRAM: Seltene Krankheiten und die Arzneimittel zu ihrer Behandlung, in: Preuss, Klaus Jürgen / Häussler, Bertram (Hrsg.), Seltene Helden, Orphan Drugs in Deutschland, Düsseldorf 2012, pag. 3.

³ ACCADEMIA SVIZZERA DELLE SCIENZE MEDICHE (ASSM): «Seltene Krankheiten»: Geltungsbereich eines nationalen Konzepts sowie Rahmenbedingungen für die Schaffung und den Betrieb von Referenzzentren, 2014, pag. 2. Consultabile all'indirizzo: www.samw.ch > Publikationen > Empfehlungen (stato: 7.11.2024).

⁴ GAMMIE TODD / LU CHRISTINE Y. / BABAR ZAHEER U., Access to Orphan Drugs: A Comprehensive of Legislations, Regulations and Policies in 35 Countries, PLOS ONE, 10/2015, pag. 2. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0140002>

⁵ RS 812.21

⁶ LAZOR ROMAIN / D'AMATO SIZONENKO LOREDANA, Seltene Krankheiten und Orphan-Medikamente: eine Herausforderung für das Gesundheitswesen, Schweizerische Ärztezeitung, 2011, pag. 1083.

⁷ Raccomandazione 2009/C 151/02 del Consiglio, dell'8 giugno 2009, su un'azione nel settore delle malattie rare, GU C 151 del 3.7.2009, pag. 7–10. Consultabile all'indirizzo: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A32009H0703%2802%29> (stato: 20.3.2024).

⁸ VATTER, LUISA, Seltene Krankheiten in der Krankenversicherung: Eine rechtliche Betrachtung der Vergütung von Arzneimitteln für seltene Krankheiten, Schulthess Verlag, Zurigo / Ginevra 2023, n. marg 12.

⁹ Orphanet. Consultabile all'indirizzo: www.orpha.net (stato: 08.02.2024).

¹⁰ NGUENGANG WAKAP STÉPHANIE / LAMBERT DEBORAH M. / OLRAY ANNIE et al., Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database, European Journal of Human Genetics, 28/2020, pag. 163. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

¹¹ UFFICIO FEDERALE DELLA SANITÀ PUBBLICA (UFSP), Numerose malattie rare e molte persone colpite, 2024. Consultabile all'indirizzo: www.ufsp.admin.ch > Malattie > Malattie da A-Z > Malattie rare (stato: 26.2.2024).

¹² CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Piano nazionale malattie rare del 26 settembre 2014; pag. 6. Consultabile all'indirizzo: www.ufsp.admin.ch > Malattie > Malattie da A-Z > Malattie rare > Malattie rare in Svizzera e Piano nazionale (stato: 26.02.2024).

La metà delle malattie rare esordisce già durante l'infanzia.¹³ Si presume che circa quattro quinti delle malattie rare siano di origine genetica.¹⁴ Tuttavia, anche le malattie infettive o tumorali e le reazioni autoimmuni possono rientrare tra le cause delle malattie rare. Per la maggior parte di queste malattie non esistono attualmente terapie curative e le prospettive di guarigione sono pressoché nulle.

1.2 Sfide dovute alle malattie rare

1.2.1 Difficile accesso alle informazioni

Le malattie rare comportano numerose sfide per le persone interessate, i loro congiunti e il sistema sanitario. Tra le sfide principali vi è il fatto che tali malattie, oltre a manifestarsi di rado, colpiscono la popolazione anche in modo puramente casuale o difficile da prevedere. Inoltre, la loro distribuzione è in larga misura sovraregionale. Di conseguenza, le informazioni sanitarie importanti, relative a specifiche malattie, specifici gruppi di malattie, o comuni a tutti i gruppi di malattie, sono molto frammentarie nonché difficilmente reperibili e utilizzabili.

Sia per le persone affette da una malattia rara e i loro congiunti sia per i professionisti coinvolti, è pertanto spesso difficile accedere a questo tipo di informazioni. Ciò significa che spesso mancano conoscenze specifiche su una malattia rara e né la popolazione né i professionisti della salute, previsti dalla legge del 23 giugno 2006¹⁵ sulle professioni mediche e dalla legge del 30 settembre 2016¹⁶ sulle professioni sanitarie, conoscono i corrispondenti quadri clinici. Non di rado questa lacuna complica notevolmente lo screening, la diagnosi e la terapia delle malattie rare nonché la riabilitazione e le cure delle persone interessate. Anche lo svolgimento di studi e progetti di ricerca sulle malattie rare è difficile e deve avvenire quasi sempre a livello internazionale.

1.2.2 Informazioni in materia di assistenza sanitaria

Le persone affette da malattie rare e i loro congiunti si trovano spesso ad affrontare un percorso a ostacoli quando si tratta di orientarsi nel sistema sanitario. Anche il corpo medico ha spesso difficoltà a individuare precocemente una malattia rara come tale e ad avviare provvedimenti medici entro un termine utile. In aggiunta, le malattie rare sono caratterizzate da una grande eterogeneità. Difficilmente una malattia rara può essere trattata secondo un protocollo terapeutico generale.¹⁷ Per la grande maggioranza delle malattie rare, inoltre, oggi non esiste una terapia curativa. Solo nel 10 per cento dei casi è possibile una terapia orientata alla causa della malattia e il 90 per cento di tali pazienti deve essere trattato con medicinali al di fuori dell'indicazione terapeutica omologata (*off-label use*).¹⁸ Nel trattamento e nella cura delle persone affette da malattie rare, si ricorre in primo luogo a terapie sintomatiche, che mirano ad alleviare i sintomi e ad accrescere così la qualità di vita.¹⁹ Pertanto, è importante che tali persone siano seguite in modo completo e interdisciplinare, dallo screening fino alle cure di lunga durata passando per la diagnosi, la terapia e l'eventuale riabilitazione. Nell'ambito delle malattie rare, ciò comprende la diffusione non soltanto di informazioni

¹³ BAUMGARTNER MATTHIAS R., Die Kosten von «orphan drugs» – die schweizerische Perspektive, *Pädiatrie & Pädologie* 55/2020, pag. 72. <https://doi.org/10.1007/s00608-020-00774-5>.

¹⁴ LAZOR, ROMAIN / D'AMATO SIZONENKO, LOREDANA: Seltene Krankheiten und Orphan-Medikamente: eine Herausforderung für das Gesundheitswesen, *Schweizerische Ärztezeitung*, 2011, pag. 1083.

¹⁵ RS 811.11

¹⁶ RS 811.21

¹⁷ CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Base legale e condizioni quadro finanziarie per assicurare l'assistenza sanitaria nell'ambito delle malattie rare, rapporto del Consiglio federale in adempimento dei postulati 18.3040, Commissione della sicurezza sociale e della sanità CN del 23 febbraio 2018, 15.4181 Amherd Viola del 17 dicembre 2015 e 10.4055 Humbel Ruth del 16 dicembre 2010, 2021, pag. 11. Consultabile all'indirizzo: www.parlamento.ch > 18.3040 > Bericht in Erfüllung des parlamentarischen Vorstosses (stato: 26.2.2024).

¹⁸ BAUMGARTNER, MATTHIAS R., Die Kosten von «orphan drugs» – die schweizerische Perspektive, *Pädiatrie & Pädologie* 55/2020, pag. 72. <https://doi.org/10.1007/s00608-020-00774-5>

¹⁹ RITTER, ADRIAN, Seltene Krankheiten «Wir müssen die Erfahrung bündeln», *Schweizerische Ärztezeitung*, 2020, pag. 72.

mediche, ma anche in misura determinante di informazioni che, per il solo fatto di avere carattere sanitario, contribuiscono a far sì che le persone interessate, i loro congiunti, i professionisti della salute e i ricercatori possano svolgere le loro attività rilevanti per la salute nel modo più rapido ed efficiente possibile. Tali informazioni sanitarie, che contribuiscono a formulare diagnosi tempestive, a migliorare la qualità delle cure e a sostenere il perfezionamento e la ricerca, devono essere inoltre comunicate attraverso reti di cure coordinate.

Lo scopo delle reti di cure è fornire un adeguato sostegno professionale a pazienti, congiunti e professionisti della salute, riunire conoscenze e informazioni nonché migliorare il coordinamento delle cure.²⁰ Un'assistenza adeguatamente strutturata garantisce una collaborazione efficiente tra tutti gli attori coinvolti, i quali provvedono ad indirizzare i pazienti dai professionisti della salute più competenti. I professionisti e le persone interessate devono poter disporre di strumenti d'aiuto. Le competenze, molto spesso già presenti nelle strutture esistenti, devono essere facilmente individuabili.²¹ Nell'ambito della ricerca sulla salute e della politica, vi è ampio consenso sul fatto che gli attori coinvolti nell'assistenza (fornitori di prestazioni, pazienti, soggetti che assumono le spese) devono fare rete e coordinarsi meglio tra loro per migliorare la qualità, la sicurezza e l'efficienza dell'assistenza e per garantire che il sistema resti finanziariamente sostenibile.

1.2.3 Informazioni a scopo di ricerca

A causa dell'eterogeneità delle malattie e dei pochi dati disponibili, la ricerca offre grandi speranze per i pazienti e svolge quindi un ruolo di primo piano per molte delle persone interessate. Le organizzazioni dei pazienti devono essere coinvolte nello sviluppo di registri e di programmi di ricerca. Nel settore della ricerca clinica sulle malattie rare, spesso i progetti coinvolgono i pazienti stessi. Tuttavia, dato il basso numero di persone interessate, questi progetti non ricevono un finanziamento sufficiente dall'economia privata e talvolta bisogna attendere a lungo prima di ottenere risultati certi.²² La ricerca sulle malattie rare costituisce una sfida particolare soprattutto nel settore della ricerca clinica: a causa del numero esiguo di pazienti affetti da una specifica malattia rara in un Paese, i ricercatori devono solitamente far leva su collaborazioni internazionali per trovare sufficienti partecipanti agli studi. A tale scopo, devono avere una buona rete di contatti internazionali²³, conoscenze sulla presenza di malattie rare in una regione o un Paese e l'accesso ai dati corrispondenti (dei pazienti). Ciò richiede solitamente la creazione di registri.

²⁰ CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Piano nazionale malattie rare del 26 settembre 2014; pag. 6. Consultabile all'indirizzo: www.ufsp.admin.ch > Malattie > Malattie da A-Z > Malattie rare > Malattie rare in Svizzera e Piano nazionale (stato: 26.02.2024).

²¹ CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Base legale e condizioni quadro finanziarie per assicurare l'assistenza sanitaria nell'ambito delle malattie rare, rapporto del Consiglio federale in adempimento dei postulati 18.3040, Commissione della sicurezza sociale e della sanità CN del 23 febbraio 2018, 15.4181 Amherd Viola del 17 dicembre 2015 e 10.4055 Humbel Ruth del 16 dicembre 2010, 2021, pag. 11. Consultabile all'indirizzo: www.parlamento.ch > 18.3040 > Bericht in Erfüllung des parlamentarischen Vorstosses (stato: 26.2.2024)

²² CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Piano nazionale malattie rare del 26 settembre 2014; pag. 6. Consultabile all'indirizzo: www.ufsp.admin.ch > Malattie > Malattie da A-Z > Malattie rare > Malattie rare in Svizzera e Piano nazionale (stato: 26.02.2024).

²³ CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Base legale e condizioni quadro finanziarie per assicurare l'assistenza sanitaria nell'ambito delle malattie rare, rapporto del Consiglio federale in adempimento dei postulati 18.3040, Commissione della sicurezza sociale e della sanità CN del 23 febbraio 2018, 15.4181 Amherd Viola del 17 dicembre 2015 e 10.4055 Humbel Ruth del 16 dicembre 2010, 2021, pag. 11. Consultabile all'indirizzo: www.parlamento.ch > 18.3040 > Bericht in Erfüllung des parlamentarischen Vorstosses (stato: 26.2.2024)

1.2.4 Informazioni per l'acquisizione di competenze di autogestione

La rarità di una malattia implica carenze informative sotto molteplici aspetti. Le malattie rare sono spesso caratterizzate anche da un forte isolamento sociale delle persone interessate. Spesso queste persone e i familiari che le curano e assistono faticano a reperire le informazioni necessarie e si trovano quindi ad affrontare da soli le sfide sanitarie.

Non di rado non mancano loro solo dei canali di informazione sufficientemente strutturati e coordinati, che possano indirizzarli al più presto verso le prestazioni e i servizi medici adeguati. A causa della rarità della malattia, le persone interessate e i loro congiunti sono anche confrontati di frequente con una situazione giuridica complicata e poco chiara nonché con sfide particolari sul piano amministrativo. Per esempio, può essere molto difficile far valere i propri diritti presso le assicurazioni sociali se una malattia è molto rara, è poco conosciuta persino tra i medici specialisti e non è stata (ancora) formulata una diagnosi. Pertanto, le persone interessate e i loro congiunti devono talvolta acquisire anche le necessarie competenze di autogestione per poter trovare i servizi sanitari disponibili e finanziabili e farvi ricorso. A tal fine, devono usufruire di un accesso semplice e rapido alle informazioni sanitarie.

Tuttavia, per le persone affette da malattie rare, le carenze informative non si limitano alla fruizione di servizi sanitari, ma riguardano anche tante altre situazioni di vita, e possono avere anche effetti sulla salute, poiché queste persone rientrano tra i gruppi particolarmente vulnerabili in relazione ad altre malattie o danni alla salute. Dato che i professionisti della salute non possono fornire una consulenza continua alle persone interessate, queste ultime e i loro congiunti sono spesso lasciati soli a gestire tante situazioni di vita, comprese quelle rilevanti per la salute. Occorre quindi fornire loro le informazioni indispensabili per acquisire le necessarie competenze di autogestione. È qui che entrano in gioco le organizzazioni di diritto pubblico e privato, le cui attività di informazione e di consulenza sono essenziali per le persone interessate e i loro congiunti.

1.2.5 Informazioni su malattie estremamente rare

La Svizzera è un Paese piccolo e spesso il numero di pazienti affetti da una malattia estremamente rara non è sufficiente per fondare un'organizzazione dei pazienti per una specifica malattia (o uno specifico gruppo di malattie). Per molte persone interessate e i loro congiunti è particolarmente difficile impegnarsi in un'associazione e, al contempo, gestire una malattia. Può comunque capitare che i pazienti affetti da una malattia estremamente rara decidano di unirsi a un'associazione, ma vengano poi sopraffatti dai compiti organizzativi quotidiani che ne derivano. Molte persone interessate cercano di creare una rete internazionale, un approccio, questo, che risulta utile in caso di malattie estremamente rare. Tuttavia, per tale gruppo di pazienti continua a mancare un sostegno a livello locale²⁴. Le persone affette da malattie estremamente rare e i loro congiunti devono quindi impiegare molte risorse personali per giungere a una diagnosi corretta e ricevere cure e terapie appropriate. A tal proposito è emersa la necessità di adottare nuovi approcci per informare questa categoria di persone.

²⁴ CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Base legale e condizioni quadro finanziarie per assicurare l'assistenza sanitaria nell'ambito delle malattie rare, rapporto del Consiglio federale in adempimento dei postulati 18.3040, Commissione della sicurezza sociale e della sanità CN del 23 febbraio 2018, 15.4181 Amherd Viola del 17 dicembre 2015 e 10.4055 Humbel Ruth del 16 dicembre 2010, 2021, pag. 40. Consultabile all'indirizzo: www.parlamento.ch > 18.3040 > Bericht in Erfüllung des parlamentarischen Vorstosses (stato: 26.2.2024)

1.3 Piano nazionale malattie rare

1.3.1 Piano e programma di attuazione

In adempimento dei postulati 10.4055 «Strategia nazionale per migliorare la situazione sanitaria delle persone affette da malattie rare» e 11.4025 «Commissione per i casi di rigore nel settore sanitario», nel 2014 il Consiglio federale ha adottato il Piano nazionale malattie rare (PNMR)²⁵ allo scopo di sostenere le persone affette da malattie rare e i loro congiunti. Il PNMR ha posto in cantiere un pacchetto di misure a più livelli, che mira anche a superare le sfide descritte al capitolo 1.2. In collaborazione con i Cantoni e altri attori principali, nel 2015 il Consiglio federale ha approvato il programma di attuazione del Dipartimento federale dell'interno (DFI) per il PNMR, che è stato elaborato sotto la direzione dell'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP) d'intesa con l'Ufficio federale delle assicurazioni sociali (UFAS), la Conferenza svizzera delle direttrici e dei direttori cantonali della sanità (CDS), l'Accademia svizzera delle scienze mediche (ASSM), l'associazione mantello dei pazienti ProRaris e il team svizzero della rete internazionale della piattaforma informativa *Orphanet* (Orphanet Svizzera). Il programma di attuazione indica come si intende migliorare in modo mirato l'assistenza alle persone affette da malattie rare.

Nel quadro di tale programma sono stati avviati i seguenti cinque sottoprogetti:

- Sottoprogetto 1: istituzione di strutture di assistenza – codifica – registro delle malattie rare
- Sottoprogetto 2: presa a carico dei costi
- Sottoprogetto 3: informazione – coinvolgimento delle organizzazioni dei pazienti
- Sottoprogetto 4: formazione – trasferimento di competenze / ricerca
- Sottoprogetto 5: sviluppo di una rete internazionale

Alcune misure di questi sottoprogetti sono state attuate entro la fine del 2019. Altre, in particolare quelle volte a superare le sfide di cui al capitolo 1.2, sono state avviate ma non possono essere concluse entro una scadenza precisa poiché si tratta di misure a lungo termine.

1.3.2 Misure a lungo termine

Nel quadro dei cinque sottoprogetti per l'attuazione del PNMR sono state avviate e sostenute, tra le altre, le misure a lungo termine elencate di seguito, le quali consentono di approntare importanti canali di informazione che forniscono, soprattutto alle persone interessate e ai loro congiunti, ai professionisti della salute e ai ricercatori, informazioni e conoscenze adeguate ai gruppi target e alle loro esigenze:

- **Creazione e gestione di un registro delle malattie rare**

I registri possono sostenere, tra l'altro, la ricerca sulle terapie e sull'assistenza, fornire aiuto per il reclutamento di partecipanti agli studi o facilitare la diffusione di contatti per l'auto-aiuto. Pertanto il PNMR prevede per esempio lo sviluppo di un registro svizzero delle malattie rare (RSMR). Per l'attuazione del PNMR in tale ambito, l'UFSP ha puntato su un registro basato sull'epidemiologia nel quale si possano registrare tutte le persone affette da una malattia rara che vivono in Svizzera.

²⁵ CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Piano nazionale malattie rare del 26 settembre 2014; pag. 6. Consultabile all'indirizzo: www.ufsp.admin.ch
> Malattie > Malattie da A-Z > Malattie rare > Malattie rare in Svizzera e Piano nazionale (stato: 26.02.2024).

Nel 2016 ha incaricato l'Istituto di medicina sociale e preventiva (ISPM) dell'Università di Berna di elaborare un piano per l'RSMR. Nel 2018 l'ISPM ha ottenuto l'approvazione per la gestione dell'RSMR da parte della commissione d'etica competente del Cantone di Berna.

Nel settembre del 2020, l'UFSP ha concesso un aiuto finanziario per la gestione dell'RSMR pari a 250 000 franchi per cinque anni (2020–2024). La base legale per tale aiuto finanziario è costituita dalla legge federale del 18 marzo 2016²⁶ sulla registrazione delle malattie tumorali (LRMT). Tuttavia, l'articolo 24 LRMT non permette un sostegno a lungo termine dell'RSMR da parte della Confederazione.

- **Codifica delle malattie rare**

Per una gestione efficiente dell'RSMR e una designazione precisa delle strutture di assistenza specializzate occorre una codifica delle malattie rare diagnosticabili.

L'*International Classification of Diseases ICD-10* dell'Organizzazione mondiale della sanità (OMS) non è tuttavia adeguata per la codifica delle malattie rare. Di fatti, permette di codificare in modo specifico, ovvero registrare e rappresentare nel sistema con un proprio codice, solo poche malattie rare. Nel maggio del 2019 l'OMS ha adottato l'*ICD-11*, la classificazione successiva all'*ICD-10*. L'introduzione dell'*ICD-11* nel settore stazionario dovrebbe migliorare sensibilmente i dati nell'ambito delle malattie rare; fino alla sua applicazione passerà tuttavia ancora diverso tempo. Inoltre, le diagnosi dei casi ambulatoriali non sono attualmente codificate in modo uniforme. Occorre quindi prevedere una codifica alternativa che sostituisca l'*ICD-11* provvisoriamente o definitivamente. Per questo motivo, per il momento la rete internazionale della piattaforma informativa *Orphanet* adotta una nomenclatura speciale delle malattie rare, i cosiddetti *orphacodes* o codici *orpha*. Mediante uno specifico numero identificativo *orpha*, a ogni malattia è assegnato un codice univoco e permanente. Fino all'eventuale introduzione dell'*ICD-11*, nel settore stazionario, e da ora anche in quello ambulatoriale, dovranno essere applicati i codici *orpha*.

- **Determinazione, designazione e controllo delle strutture di assistenza specializzate**

Per migliorare l'assistenza sanitaria alle persone affette da malattie rare è necessario un sistema assistenziale ben strutturato e sufficientemente conosciuto, in modo che tutti gli attori coinvolti collaborino nel modo più efficiente possibile e i pazienti trovino la via più diretta verso i professionisti più adatti per il proprio caso. Ciò non implica necessariamente la creazione di nuove strutture di assistenza. Nell'ambito delle malattie rare serve piuttosto un migliore sostegno all'orientamento per le persone interessate e i professionisti. Le competenze che molto spesso sono già presenti negli ospedali, negli studi medici e in altre strutture sanitarie devono essere raggruppate ed essere facilmente individuabili. Per questo motivo, il PNMR prevede di determinare e designare in modo appropriato le strutture di assistenza specializzate in malattie rare. Le designazioni dovranno in seguito essere controllate a intervalli regolari e, all'occorrenza, adeguate.

In Svizzera, oggi le strutture di assistenza specializzate sono determinate e designate («riconosciute») dal Coordinamento nazionale malattie rare (kosek). Tale attività di designazione permette di individuare la struttura di assistenza idonea al rispettivo caso. Fanno parte del kosek la CDS, l'ASSM, l'associazione Medicina

universitaria svizzera (Unimedsuisse), l'Alleanza svizzera degli ospedali pediatrici (AllKidS), un gruppo di ospedali e cliniche non universitari nonché ProRaris. Il kosek è organizzato in forma di associazione e gestisce una piattaforma per il miglioramento delle informazioni sull'assistenza alle persone affette da malattie rare. A tale scopo, realizza progetti con gli attori dell'assistenza sanitaria e, all'occorrenza, attraverso ProRaris coinvolge anche le organizzazioni dei pazienti affetti da specifiche malattie (o specifici gruppi di malattie).

Il kosek è finanziato mediante i contributi versati dai membri e donazioni private. Inoltre, nel quadro dello specifico programma di attuazione dell'PNMR, nel periodo 2021–2024 l'UFSP gli ha accordato un sostegno finanziario per un importo totale di 470 000 franchi.

- **Attività di informazione e di consulenza svolte da organizzazioni di diritto pubblico e privato**

Partecipazione a una piattaforma informativa interconnessa a livello nazionale e internazionale

Orphanet è una piattaforma informativa internazionale costituita da 41 Paesi partner che gestiscono insieme un portale di riferimento sulle malattie rare e sulle *orphan drugs* su www.orpha.net. Dal 2001 Orphanet Svizzera partecipa alla gestione di questa piattaforma Internet in rappresentanza della Svizzera: raccoglie le informazioni sulle malattie rare e sulle *orphan drugs* disponibili in Svizzera, le analizza, le coordina con i Paesi partner e successivamente le diffonde in Svizzera e nei Paesi partner attraverso la piattaforma Internet internazionale (www.orpha.net). Orphanet Svizzera procura inoltre le conoscenze necessarie per sviluppare i codici *orpha* su scala nazionale, in collaborazione con gli ospedali, l'RSMR e i portatori di interesse identificati.

I gestori della piattaforma Internet internazionale *Orphanet* forniscono, tra gli altri, i seguenti servizi:

- Classificazione di malattie rare mediante codici *orpha* nonché gestione e pubblicazione di questi ultimi.
- Messa a disposizione di un'enciclopedia delle malattie rare con definizioni, descrizioni dei sintomi e altre informazioni sulle singole malattie nonché raccomandazioni per la prassi clinica.
- Tenuta o referenziazione dei seguenti elenchi:
 - elenco delle organizzazioni dei pazienti e delle organizzazioni di auto-aiuto;
 - elenco dei professionisti e delle strutture (p. es. le strutture con laboratori di ricerca e laboratori clinici);
 - elenco dei centri per malattie rare e delle reti di riferimento;
 - elenco delle offerte terapeutiche nell'ambito delle malattie rare e delle *orphan drugs*;
 - elenco dei laboratori medici che offrono prestazioni diagnostiche;
 - elenco dei progetti di ricerca e degli studi clinici in corso nonché dei registri e delle biobanche.
- Pubblicazione o referenziazione di rapporti e newsletter.

Sul piano organizzativo, oggi *Orphanet Svizzera* è annessa agli Ospedali universitari di Ginevra (HUG). In passato *Orphanet Svizzera* era finanziata dagli HUG e dai contributi di alcuni Cantoni e fondazioni. A livello federale non esiste alcuna base legale che consenta un finanziamento di *Orphanet Svizzera* a lungo termine. La CDS ritiene che un finanziamento del genere vada al di là anche del mandato dei Cantoni nell'ambito dell'assistenza sanitaria. In passato la CDS ha cercato soluzioni e, tra il 2011 e il 2015, ha contribuito al finanziamento di *Orphanet Svizzera*, ma successivamente ha interrotto i versamenti²⁷. Resta da chiarire se gli HUG continueranno a finanziare *Orphanet Svizzera* nel medio termine.

Attività di informazione da parte di helpline specializzate

Anche le helpline destinate alle persone affette da malattie rare ricoprono una funzione importante nell'ambito della diffusione di informazioni. Tali servizi sono gestiti dagli ospedali universitari e dal Centro malattie rare (Cantone Ticino), in collaborazione con altri attori (p. es. organizzazioni dei pazienti).

Le helpline, che fanno parte dell'*European Network of Rare Disease Help Lines* (ENRDHLs), sono soprattutto un punto di contatto per i pazienti e i loro congiunti, ma sono a disposizione anche di altre persone che necessitano di informazioni. Diffondono numerosi ragguagli sulle malattie rare e rispondono a una svariata serie di domande via telefono ed e-mail. Aiutano per esempio a orientarsi sulle offerte sanitarie e forniscono informazioni sui sintomi delle malattie, sulle consultazioni specialistiche, sulle persone di contatto per le domande mediche e sulle organizzazioni dei pazienti e di auto-aiuto. Inoltre offrono indicazioni in merito alle possibilità di sostegno finanziario delle prestazioni sanitarie, nonché indirizzano verso gli esperti medici competenti e i progetti di ricerca corrispondenti. Per esempio informano sul sostegno sanitario nella vita quotidiana e sulle possibilità di ricevere mezzi ausiliari. Oltre a essere indipendenti e gratuite, sono disponibili nelle tre principali regioni linguistiche.

Le singole helpline sono finanziate in diversi modi: nella Svizzera francese avviene direttamente attraverso gli HUG e il Centro ospedaliero universitario vodese (CHUV), nella *Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz* attraverso gli ospedali partner coinvolti, a Zurigo attraverso sovvenzioni cantonali e in Ticino attraverso l'Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana. Questi budget non sono garantiti a lungo termine ovunque; a Zurigo, per esempio, il finanziamento dipende anche da donazioni.²⁸

Attività di informazione e di consulenza svolte da organizzazioni dei pazienti

L'espressione «organizzazione dei pazienti» è normalmente utilizzata come iperonimo per le organizzazioni che si impegnano a favore degli interessi di determinati gruppi di pazienti o che li rappresentano.²⁹ Tra le organizzazioni dei pazienti nell'ambito delle malattie rare si annoverano, per esempio, ProRaris, l'Organizzazione di sostegno per i bambini con malattie rare (KMSK), *maladies rares valais*

²⁷ CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Base legale e condizioni quadro finanziarie per assicurare l'assistenza sanitaria nell'ambito delle malattie rare, rapporto del Consiglio federale in adempimento dei postulati 18.3040, Commissione della sicurezza sociale e della sanità CN del 23 febbraio 2018, 15.4181 Amherd Viola del 17 dicembre 2015 e 10.4055 Humbel Ruth del 16 dicembre 2010, 2021, pag. 37. Consultabile all'indirizzo: www.parlamento.ch > 18.3040 > Bericht in Erfüllung des parlamentarischen Vorstosses (stato: 26.2.2024).

²⁸ CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Base legale e condizioni quadro finanziarie per assicurare l'assistenza sanitaria nell'ambito delle malattie rare, rapporto del Consiglio federale in adempimento dei postulati 18.3040, Commissione della sicurezza sociale e della sanità CN del 23 febbraio 2018, 15.4181 Amherd Viola del 17 dicembre 2015 e 10.4055 Humbel Ruth del 16 dicembre 2010, 2021, pag. 37. Consultabile all'indirizzo: www.parlamento.ch > 18.3040 > Bericht in Erfüllung des parlamentarischen Vorstosses (stato: 26.02.2024).

²⁹ SCHRIBER HEIDI / VOGELSANGER VRENI, Landschaft der Patientenorganisationen, Managed Care 2/2006, pag. 24–26.

(MaRaVal) e altre organizzazioni dedicate a tutti i gruppi di malattie nonché numerose organizzazioni dei pazienti per specifiche malattie (o specifici gruppi di malattie). Non vi sono dati precisi sul numero di organizzazioni dei pazienti esistenti nell'ambito delle malattie rare in Svizzera. Nel 2018 ProRaris era a conoscenza di 103 organizzazioni dei pazienti.

Le organizzazioni dei pazienti attive nell'ambito delle malattie rare forniscono informazioni, tra l'altro, sui quadri clinici e i sintomi noti finora, sugli esperti specializzati, sui metodi diagnostici che potrebbero fare chiarezza, sulle terapie eventualmente raccomandabili nonché sulle misure di riabilitazione e di cura. Indicano offerte di consulenza e colloqui personali e informano sulle possibilità esistenti per il coordinamento e il contatto tra le persone interessate, i loro congiunti e gli esperti, sull'offerta attuale di formazione e aggiornamento per questi gruppi di persone nonché sulle ulteriori possibilità di scambio tra le persone interessate (p. es. nei gruppi di auto-aiuto). Le organizzazioni dei pazienti forniscono tali informazioni sia mediante media stampati o elettronici (opuscoli, riviste, Internet ecc.) sia attraverso consultazioni personali e individuali (contatto diretto oppure per telefono o e-mail). Inoltre, talvolta organizzano e conducono sessioni di formazione e aggiornamento per le persone interessate, i loro congiunti e i professionisti, oltre a consentire in parte lo scambio all'interno di gruppi di auto-aiuto. Infine, le associazioni mantello dei pazienti si occupano anche delle persone affette da malattie estremamente rare, che non dispongono di un'organizzazione dei pazienti dedicata alla specifica malattia (o allo specifico gruppo di malattie). Tutte queste attività di informazione e di consulenza sono utili soprattutto per le persone interessate e i loro congiunti, perché aiutano loro a orientarsi meglio all'interno del sistema sanitario e a migliorare le proprie competenze di autogestione.

Spesso, nei settori da loro coperti le organizzazioni dei pazienti raggruppano le conoscenze empiriche disponibili delle persone interessate e possono metterle in relazione con le competenze dei fornitori di prestazioni o elaborare tali informazioni ai fini di uno scambio con i professionisti della salute o con l'amministrazione pubblica.³⁰ Infatti, l'inclusione sistematica della prospettiva dei pazienti migliora l'offerta di conoscenze e di assistenza e aumenta per esempio l'accettazione, da parte delle persone interessate, delle attività legate ai registri e ai progetti di ricerca.

Tutte queste misure hanno in comune il fatto che il loro finanziamento non è garantito in modo duraturo. Una cosa è certa: l'approccio perseguito finora, secondo cui ogni attore stanziava direttamente i fondi necessari per le attività di attuazione che intraprende nel quadro delle proprie competenze, non funziona a lungo termine.

1.4 Necessità di agire e obiettivi

Sulla scia del PNMR adottato dal Consiglio federale e grazie all'impegno di singoli attori a livello nazionale, intercantonale, cantonale e privato, negli ultimi anni sono state sviluppate misure sistematiche, coordinate e praticabili. Comprendono la registrazione delle malattie rare, la determinazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate nonché il miglioramento della diffusione di informazioni sanitarie e dell'attività di consulenza sulle malattie rare. Queste misure a lungo termine mirano a rendere accessibili, coordinare e procurare con un onere contenuto la miriade di informazioni

³⁰ CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Base legale e condizioni quadro finanziarie per assicurare l'assistenza sanitaria nell'ambito delle malattie rare, rapporto del Consiglio federale in adempimento dei postulati 18.3040, Commissione della sicurezza sociale e della sanità CN del 23 febbraio 2018, 15.4181 Amherd Viola del 17 dicembre 2015 e 10.4055 Humbel Ruth del 16 dicembre 2010, 2021, pag. 12. Consultabile all'indirizzo: www.parlamento.ch > 18.3040 > Bericht in Erfüllung des parlamentarischen Vorstosses (stato: 26.2.2024).

sparse in tutta la Svizzera, in parte difficili da reperire e consultare nonché poco categorizzabili. Per raggiungere questo obiettivo in modo duraturo, occorre una base legale che garantisca la possibilità di un cofinanziamento di tali misure da parte della Confederazione. Vista la situazione iniziale descritta sopra deve trattarsi di un disciplinamento valido in tutta la Svizzera, dal momento che le misure del PNMR non sono attuate a livello cantonale, bensì a livello nazionale o di regione linguistica da singoli o pochi attori federali, cantonali o privati. Finora questi singoli attori hanno dovuto procurarsi perlopiù autonomamente i mezzi finanziari necessari per il loro lavoro pionieristico a livello nazionale o regionale nell'ambito del PNMR. Di fatto, sono stati sostenuti solo in parte dalla Confederazione, da altri Cantoni o da finanziatori privati. Per garantire durevolmente le misure a lungo termine previste dal PNMR bisognerà assicurarsi che il loro finanziamento sia condiviso maggiormente.

Considerato quanto precede, il 1° settembre 2021 la Commissione della sicurezza sociale e della sanità del Consiglio degli Stati (CSSS-S) ha presentato la mozione 21.3978 «Per un finanziamento duraturo dei progetti di sanità pubblica del Piano nazionale malattie rare»³¹ e il 7 aprile 2022 la Commissione della sicurezza sociale e della sanità del Consiglio nazionale (CSSS-N) ha presentato la mozione 22.3379 «Rafforzare e finanziare le organizzazioni di pazienti nel settore delle malattie rare», due testi che incaricano il Consiglio federale di creare una corrispondente base legale³².

1.5 Alternative esaminate

Nel quadro dei lavori preliminari è stato appurato se, invece di creare una nuova legge federale, fosse possibile adeguare leggi esistenti. Eccetto la LRMT, nessun'altra legge entrava in linea di conto:

- *Integrazione delle disposizioni relative al registro nella LRMT*: la LRMT prevede già una norma che disciplina la promozione della registrazione di altre malattie. Si sarebbe quindi potuto pensare di integrarvi delle disposizioni legali concernenti un registro delle malattie rare, il che avrebbe richiesto un ampio adeguamento della legge. Poiché la Confederazione intende disciplinare anche altri aspetti nell'ambito delle malattie rare, risulta opportuno, dal punto di vista sistemico, riunire tutte le norme in materia in un'unica legge.

Inoltre, durante l'elaborazione dell'avamprogetto sono state valutate e respinte le seguenti disposizioni alternative:

- *Indennità anziché aiuti finanziari per la designazione delle strutture di assistenza specializzate*: invece di disposizioni sulla concessione di aiuti finanziari, si potrebbe anche stabilire che la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate sia un compito della Confederazione, da affidare poi a terzi dietro indennità. Tale soluzione rappresenterebbe tuttavia un'eccessiva ingerenza della Confederazione nella competenza dei Cantoni in materia di assistenza sanitaria. In fin dei conti, spetta a quest'ultimi decidere come organizzare le strutture di assistenza sanitaria nell'ambito delle malattie rare. È necessario evitare che la Confederazione definisca in modo troppo rigido le attività di determinazione, designazione e controllo delle strutture di assistenza specializzate. Inoltre in Svizzera

³¹ Bollettino ufficiale del Consiglio degli Stati (BU 2021 S 1209).

³² Bollettino ufficiale del Consiglio nazionale (BU 2021 N 862).

il fabbisogno dipende in parte dall'evoluzione delle strutture di assistenza specializzate nell'UE. Gli aiuti finanziari consentono di reagire in modo più flessibile ai ciclici sviluppi in ambito europeo.

- *Creazione di un ampio servizio nazionale di informazione e di consulenza della Confederazione*: si rinuncia a creare, mediante la legge federale, la base per un ampio servizio nazionale di informazione e di consulenza incaricato ufficialmente di fornire informazioni complete sulle offerte di informazione, consulenza e terapia, i gruppi di auto-aiuto, le organizzazioni dei pazienti, le helpline eccetera nelle tre lingue nazionali. La creazione e la gestione di una tale piattaforma richiederebbero un ingente dispendio di risorse umane e finanziarie. Inoltre, una piattaforma completa comporterebbe sovrapposizioni con le preesistenti offerte di informazione per le persone interessate. Pertanto, la nuova legge non include la base per una tale piattaforma informativa federale.

Non sono inoltre stati inclusi nell'avamprogetto i temi elencati più sotto, poiché questi sono già stati affrontati nel quadro di altri progetti legislativi oppure perché la loro attuazione richiederebbe un adeguamento degli atti normativi esistenti in materia di assicurazioni sociali:

- *Rimunerazione di medicinali*: l'ammissione di medicinali nell'elenco delle specialità (ES) e la remunerazione di medicinali nel singolo caso vengono affrontate nel quadro di altri progetti e non sono pertanto oggetto del presente avamprogetto legislativo. Eventuali adeguamenti in tale ambito devono avvenire mediante modifiche della legge federale del 18 marzo 1994³³ sull'assicurazione malattie (LAMal), dell'ordinanza del 27 giugno 1995³⁴ sull'assicurazione malattie (OAMal) e dell'ordinanza del DFI del 29 settembre 1995³⁵ sulle prestazioni (OPre).
- *Finanziamento a lungo termine dell'onere supplementare legato all'assistenza a persone affette da malattie rare*: a causa della loro rarità, le malattie rare possono comportare un onere nettamente maggiore rispetto alle malattie comuni, sia per la consulenza medica per i pazienti che per la terapia medica della malattia e la comunicazione tra i vari fornitori di prestazioni. Tale onere supplementare interessa tutti i fornitori di prestazioni del settore stazionario e ambulatoriale. Oggi ricercatori e politici concordano sul fatto che le cure coordinate – intese come il lavoro in rete e il coordinamento tra i diversi fornitori di prestazioni – contribuiscono ad aumentare la qualità del sistema sanitario e nel contempo a ridurre i costi. Sono quindi già in atto sforzi a vari livelli per promuovere le cure coordinate. Per questo motivo, la nuova legge sulle malattie rare non prevede una disposizione speciale in merito.
- *Passaggio dall'assicurazione per l'invalidità (AI) all'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie (AOMS)*: in determinati casi possono esservi problemi durante il passaggio dall'AI all'AOMS. Il 19 giugno 2020, l'Assemblea federale ha adottato una modifica della legge federale del 19 giugno 1959³⁶ sull'assicurazione per l'invalidità (LAI) per migliorare ulteriormente il coordinamento tra l'AI e l'AOMS.³⁷ Con il nuovo articolo 14^{ter} capoverso 5 LAI, entrato in vigore il 1° gennaio 2022, è stata stabilita una nuova base legale che permette la creazione di un

³³ RS 832.10

³⁴ RS 832.102

³⁵ RS 832.112.31

³⁶ RS 831.20

³⁷ UFFICIO FEDERALE DELLE ASSICURAZIONI SOCIALI (UFAS), Rapporto esplicativo sulle disposizioni d'esecuzione relative alla modifica della legge federale sull'assicurazione per l'invalidità (Ulteriore sviluppo dell'AI), del 3.11.2021. Consultabile all'indirizzo: www.ufas.admin.ch > Assicurazioni sociali > Assicurazione invalidità AI > Riforme & revisioni > Revisione AI (archivio) > Ulteriore sviluppo dell'AI (stato: 4.8.2025).

nuovo elenco dei medicinali per la cura di infermità congenite. Mediante l'adattamento dell'articolo 52 capoverso 2 LAMal, l'AOMS remunererà anche i medicinali figuranti in tale elenco. Per la cura delle infermità congenite vige pertanto ancora un unico elenco. Nei prossimi anni si dovrà osservare se questi adeguamenti legislativi miglioreranno la situazione per quanto concerne il passaggio dall'Al all'AOMS. In rapporto a tale passaggio, in virtù di quanto esposto, non risulta per ora necessario intervenire a livello legislativo. Inoltre, dal punto di vista sistemico, un eventuale disciplinamento in materia non andrebbe incluso nella nuova legge sulle malattie rare, ma richiederebbe piuttosto un adeguamento della LAI e della LAMal nonché delle relative ordinanze di esecuzione.

- *Analisi genetiche*: molte malattie rare sono di origine genetica. Affinché le analisi genetiche siano coperte dall'AOMS, devono servire a diagnosticare o a curare una malattia (art. 25 cpv. 1 LAMal) e devono limitarsi a quanto esige l'interesse dell'assicurato e lo scopo della cura (art. 56 cpv. 1 LAMal). Inoltre devono essere efficaci, appropriate ed economiche (art. 32 cpv. 1 LAMal). Secondo l'odierna situazione giuridica, l'AOMS non assume i costi delle analisi genetiche se queste non portano a un adeguamento delle cure mediche. Ciò significa che tali analisi in caso di una valutazione prognostica devono avere conseguenze sul piano terapeutico. L'assunzione dei costi da parte dell'AOMS di analisi genetiche che non sono efficaci né appropriate né economiche e che non hanno conseguenze di tipo medico-terapeutico sarebbe in contraddizione con il principio della LAMal e violerebbe il principio di uguaglianza giuridica. Pertanto, il presente avamprogetto di legge non prevede una modifica della LAMal in tal senso.

1.6 Rapporto con il programma di legislatura e il piano finanziario, nonché con le strategie del Consiglio federale

L'avamprogetto è annunciato nel messaggio del 24 gennaio 2024³⁸ sul programma di legislatura 2023–2027 e nel decreto federale del 6 giugno 2024³⁹ sul programma di legislatura 2023–2027.

Ciò è in linea con gli obiettivi della strategia del Consiglio federale «Sanità2030»⁴⁰, segnatamente con quello di rafforzare l'alfabetizzazione sanitaria ottimizzando l'informazione ai cittadini e migliorando l'autogestione in rapporto alle informazioni sulla salute e sulle malattie.

Inoltre, l'avamprogetto tiene conto delle conclusioni del rapporto del 17 febbraio 2021 redatto in adempimento di più postulati e intitolato «Base legale e condizioni quadro finanziarie per assicurare l'assistenza sanitaria nell'ambito delle malattie rare»⁴¹.

1.7 Interventi parlamentari

Il 1° settembre 2021, la CSSS-S ha presentato la mozione 21.3978 «Per un finanziamento duraturo dei progetti di sanità pubblica del Piano nazionale malattie rare»⁴², che incaricava il Consiglio federale di creare una base legale per garantire in maniera duratura l'attuazione delle misure del PNMR. Tale base legale deve definire gli strumenti

³⁸ FF 2024 525

³⁹ FF 2024 1440

⁴⁰ CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Strategia «Sanità2030», 2019. Consultabile all'indirizzo: www.ufsp.admin.ch > Politica & leggi > Politica nazionale della sanità > Strategie di politica sanitaria > Sanità2030 > La strategia di politica sanitaria del Consiglio federale 2020–2030 (stato: 10.12.2024).

⁴¹ CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Base legale e condizioni quadro finanziarie per assicurare l'assistenza sanitaria nell'ambito delle malattie rare. Rapporto del Consiglio federale in adempimento dei postulati 18.3040 Commissione della sicurezza sociale e della sanità CN del 23 febbraio 2018, 15.4181 Amherd Viola del 17 dicembre 2015 e 10.4055 Humbel Ruth del 16 dicembre 2010, 2021, pag. 37. Consultabile all'indirizzo: www.parlamento.ch > 18.3040 > Bericht in Erfüllung des parlamentarischen Vorstosses (stato: 26.2.2024)

⁴² Bollettino ufficiale del Consiglio degli Stati (BU 2021 S 1209).

atti a finanziare a lungo termine soprattutto le attività di coordinamento e la disponibilità di offerte nell'ambito delle malattie rare, il loro riconoscimento, la promozione della qualità, la documentazione e la consulenza e diffusione di informazioni, nonché servire a finanziare la compilazione di un registro svizzero per malattie rare. Il Consiglio federale ha proposto di accogliere la mozione. Il 7 aprile 2022 è seguita la mozione 22.3379 della CSSS-N «Rafforzare e finanziare le organizzazioni dei pazienti nel settore delle malattie rare»⁴³, che chiedeva una base legale per garantire il finanziamento dei compiti svolti da un'associazione mantello dei pazienti nell'ambito delle malattie rare per la sanità pubblica e nell'attuazione del PNMR, tenendo conto dei compiti di informazione e consulenza, delle attività in comitati e progetti e della partecipazione dei pazienti. Entrambe le mozioni sono state approvate dal Parlamento e trasmesse al Consiglio federale. Il presente avamprogetto permette di attuare le due mozioni.

2 Diritto comparato in rapporto con il diritto europeo

2.1 UE

Le malattie rare figurano da molti anni nell'agenda sanitaria dell'UE. La Commissione europea si impegna a livello sovranazionale per sostenere le politiche nazionali nonché per promuovere le condizioni quadro e la collaborazione a livello europeo al fine di migliorare la diagnosi, la terapia e la visibilità delle malattie rare. L'ambito delle malattie rare è regolamentato dalle seguenti comunicazioni, raccomandazioni, direttive e decisioni europee:

- A dare il via ai lavori è stata la comunicazione COM/2008/0679 della Commissione europea⁴⁴, in cui è stata definita la strategia europea di lotta contro le malattie rare.
- La raccomandazione 2009/C151/02 del Consiglio dell'Unione europea su un'azione nel settore delle malattie rare⁴⁵ ha in seguito invitato gli Stati membri a elaborare piani o strategie in tale settore, a stabilire meccanismi adeguati per la definizione, la codificazione e l'inventariazione delle malattie rare, a promuovere la ricerca su di esse e a rafforzare la responsabilizzazione delle organizzazioni dei pazienti.
- Con la direttiva 2011/24/UE concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera⁴⁶ è quindi stata creata la base per la collaborazione transfrontaliera nel settore delle malattie rare. In questo contesto, l'articolo 12 di tale direttiva prevedeva l'istituzione di reti di riferimento europee (European Reference Networks, ERN).
- Nella decisione delegata 2014/286/UE⁴⁷ e nella decisione di esecuzione 2014/287/UE⁴⁸ della Commissione europea sono stati in seguito definiti i cri-

⁴³ Bollettino ufficiale del Consiglio nazionale (BU 2021 N 862).

⁴⁴ Comunicazione COM/2008/0679 della Commissione al Parlamento europeo, al Consiglio, al Comitato economico e sociale europeo e al Comitato delle Regioni sul tema «Le malattie rare: una sfida per l'Europa» dell'11.11.2008. Consultabile all'indirizzo: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=celex:52008DC0679> (stato: 30.4.2024).

⁴⁵ Raccomandazione 2009/C151/02 del Consiglio, dell'8 giugno 2009, su un'azione nel settore delle malattie rare, GU C 151 del 3.7.2009, pag. 7–10. Consultabile all'indirizzo: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A32009H0703%2802%29> (stato: 20.3.2024).

⁴⁶ Direttiva 2011/24/UE del Parlamento europeo e del Consiglio del 9 marzo 2011 concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera, GU L 088 del 4.4.2011, pag. 45. Consultabile all'indirizzo: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A02011L0024-20140101> (stato: 20.3.2024).

⁴⁷ Decisione delegata 2014/286/UE della Commissione, del 10 marzo 2014, relativa ai criteri e alle condizioni che devono soddisfare le reti di riferimento europee e i prestatori di assistenza sanitaria che desiderano aderire a una rete di riferimento europea. GU L 147 del 17.5.2014, pag. 71. Consultabile all'indirizzo: https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=OJ%3AJOL_2014_147_R_0006 (stato: 10.12.2024).

⁴⁸ Decisione di esecuzione 2014/287/UE della Commissione, del 10 marzo 2014, che stabilisce criteri per l'istituzione e la valutazione delle reti di riferimento europee e dei loro membri e per agevolare lo scambio di informazioni e competenze in relazione all'istituzione e alla valutazione di tali reti, GU L 147 del 17.5.2014, pag. 79. Consultabile all'indirizzo: https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/ALL/?uri=serv%3AOJ.L_2014.147.01.0079.01.ITA (stato: 10.12.2024).

teri e le condizioni che devono soddisfare le ERN e i prestatori di assistenza sanitaria che desiderano aderire a tali reti nonché le misure per agevolare lo scambio di informazioni e competenze in relazione all'istituzione e alla valutazione di tali reti. Tra queste misure rientrano in particolare:

- la possibilità per i prestatori di assistenza sanitaria europei di presentare una domanda per l'istituzione di una rete di riferimento destinata a un gruppo di malattie rare;
 - la designazione di un organismo di analisi tecnica per la verifica delle domande dei prestatori di assistenza sanitaria europei;
 - l'istituzione di un comitato decisionale degli Stati membri per approvare le domande dei prestatori di assistenza sanitaria europei sulla base delle raccomandazioni dell'organismo di analisi tecnica.
- Oggi nell'UE e in Norvegia esistono 24 ERN, suddivise per i 24 gruppi di malattie attualmente esistenti, che riuniscono le oltre 6000 malattie rare. Le 24 ERN mettono in rete più di 1600 centri specializzati in malattie rare in 382 ospedali in tutta l'UE e la Norvegia.⁴⁹ Gli Stati membri sono responsabili del riconoscimento dei centri a livello nazionale e dell'approvazione delle domande.⁵⁰ Le ERN sono valutate periodicamente e i risultati del 2023 indicano che esse facilitano lo scambio di esperienze nel campo della diagnosi e della terapia delle malattie rare e che forniscono un importante contributo alla ricerca.⁵¹
- Inoltre, con l'adozione del regolamento sulla creazione di uno spazio europeo dei dati sanitari (EHDS)⁵², che permette l'utilizzo transfrontaliero dei dati elettronici dei pazienti nonché l'utilizzo secondario di dati sanitari, nell'UE si prevede di migliorare le possibilità terapeutiche e l'innovazione, generando così un valore aggiunto per il settore delle malattie rare.

Poiché la Svizzera non ha ripreso la legislazione europea sulle malattie rare nell'ambito di un accordo bilaterale, non può concorrere direttamente all'attuazione di tali decisioni, ma può solo adeguarsi progressivamente agli sviluppi nell'UE. Di conseguenza, in Svizzera si è puntato a promuovere l'istituzione di centri diagnostici e di centri di cura di riferimento tenendo conto degli sviluppi a livello europeo. In tale contesto, è fondamentale curare i contatti all'interno della rete in questione. Oggi è il kosek che svolge questo compito nel quadro della determinazione, della designazione e del controllo delle strutture di assistenza specializzate. A tal fine lavora a stretto contatto con l'ISPM dell'Università di Berna (registro), *Orphanet Svizzera*, ProRaris e le rilevanti organizzazioni dei pazienti dedicate a specifiche malattie (o gruppi di malattie). In questo modo si intende garantire che la Svizzera possa mantenere il passo con gli sforzi profusi a livello europeo per armonizzare l'assistenza nell'ambito delle malattie rare.

2.2 Paesi confinanti con la Svizzera

Il disciplinamento degli aspetti non armonizzati attraverso la legislazione europea resta di competenza dei Paesi membri dell'UE. Tuttavia, finora i Paesi confinanti con la Svizzera non hanno emanato leggi specifiche alle malattie rare. L'Italia dispone di una

⁴⁹ COMMISSIONE EUROPEA, KYRIAKIDES STELLA: Statement by Commissioner Kyriakides on the World Rare Disease Day – Stronger together del 28.02.2024. Consultabile all'indirizzo: commission.europa.eu > Notizie e media > L'angolo della stampa.

⁵⁰ COMMISSIONE EUROPEA: European Reference Networks. Lavorare per i pazienti affetti da malattie rare, a bassa prevalenza ed elevato grado di complessità: share, care, cure. 2023, pag. 7. Consultabile all'indirizzo: [op.europa.eu \(stato: 10.3.2025\)](https://op.europa.eu/publication-detail/-/publication/cc54431e-77a4-11ee-99ba-01aa75ed71a1), <https://op.europa.eu/publication-detail/-/publication/cc54431e-77a4-11ee-99ba-01aa75ed71a1>.

⁵¹ COMMISSIONE EUROPEA, Evaluation of European Reference Networks, 2024. Consultabile all'indirizzo: health.ec.europa.eu > Rare diseases and European Reference Networks > European Reference Networks > Evaluation > ERNs Evaluation > Evaluation results of the first five years (stato: 10.3.2025).

⁵² COMMISSIONE EUROPEA, La Commissione accoglie con favore l'accordo politico sullo spazio europeo dei dati sanitari, 15.3.2024. Consultabile all'indirizzo: commission.europa.eu > Notizie e media > L'angolo della stampa (stato: 27.3.2024).

legge⁵³ che funge da base per la creazione e la gestione di una rete nazionale per la diagnosi e la terapia delle malattie rare, e che prevede anche l'istituzione di un registro nazionale delle malattie rare. Inoltre, il 1° aprile 2023 la Germania ha introdotto l'obbligo legale per gli ospedali di codificare le malattie rare nel settore stazionario al fine di raccogliere cifre consolidate sulla frequenza precisa di alcune malattie rare. La codifica univoca delle malattie rare contribuisce considerevolmente a migliorarne la visibilità nei sistemi informativi delle strutture sanitarie e di ricerca.⁵⁴

3 Punti essenziali dell'avamprogetto

3.1 Obiettivi dell'avamprogetto

L'avamprogetto punta a migliorare le condizioni quadro per l'attuazione di misure per la lotta contro le malattie rare e a creare una base per finanziare a lungo termine i processi di determinazione, designazione e controllo delle strutture di assistenza specializzate nonché la raccolta, l'elaborazione e la diffusione di informazioni sanitarie.

3.2 La normativa proposta

Il *capitolo 1* dell'avamprogetto tratta lo scopo e l'oggetto dell'atto normativo. La legge ha lo scopo di combattere le malattie rare. Segnatamente, si prefigge di:

- sorvegliare l'insorgenza delle malattie rare e mettere a disposizione le conoscenze di base sulla loro diffusione e sul loro sviluppo;
- creare e migliorare i presupposti organizzativi, tecnici e finanziari per l'individuazione e la sorveglianza delle malattie rare e la lotta contro di esse;
- rilevare l'offerta di strutture di assistenza specializzate e di mezzi per combattere le malattie rare;
- sostenere la ricerca nell'ambito delle malattie rare e promuovere la valutazione della qualità della diagnosi e della terapia;
- sostenere persone, gruppi di persone e istituzioni nella lotta contro le malattie rare.

A tal fine, l'avamprogetto disciplina la registrazione delle malattie rare (inclusi l'obbligo di notifica, il servizio di registrazione, il registro e il servizio di coordinamento dei dati nell'ambito delle malattie rare nonché i diritti dei pazienti). Prevede inoltre norme concernenti la concessione di aiuti finanziari per:

- determinare e designare le strutture di assistenza specializzate in malattie rare nonché controllare la designazione;
- svolgere attività di informazione e di consulenza sulle malattie rare.

Il *capitolo 2* contiene le disposizioni sulla registrazione delle malattie rare:

⁵³ Legge n. 175 del 10 novembre 2021: Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani (21G00189). Consultabile all'indirizzo: www.trovanorme.salute.gov.it > Norme > 21G00189 (stato: 30.4.2024).

⁵⁴ BUNDESMINISTERIUM FÜR GESUNDHEIT, Seltene Erkrankungen. Consultabile all'indirizzo: www.bundesgesundheitsministerium.de > Themen > Prävention > Gesundheitsgefahren > seltene Erkrankungen (stato: 5.3.2025).

- l'avamprogetto definisce innanzitutto il campo d'applicazione delle successive norme sulla registrazione delle malattie tumorali rare (sezione 1), che continueranno a essere registrate secondo la LRMT (art. 4 cpv. 3 lett. a LRMT);
- a livello di contenuto, l'avamprogetto prevede l'obbligo di notificare le malattie rare (sezione 2). Gli attori del settore sanitario che diagnosticano o trattano una malattia rara devono notificare determinati dati del paziente al servizio di registrazione delle malattie rare (servizio di registrazione);
- in rapporto alla prevista registrazione delle malattie rare, l'avamprogetto contempla tutta una serie di diritti dei pazienti in materia di trattamento dei dati (sezione 3). Segnatamente, spettano loro ampi diritti in materia di informazione e opposizione. Di primo acchito, combinare l'obbligo di notifica con la successiva possibilità di opposizione alla registrazione dei dati notificati può sembrare in parte macchinoso. In realtà, l'idea proposta non è solo la soluzione più efficiente nell'insieme, ma permette anche di garantire al meglio gli interessi delle persone interessate (in particolare il diritto all'autodeterminazione e la protezione della personalità, inclusa la protezione dei dati; v. commento all'art. 8);
- l'avamprogetto disciplina inoltre il servizio di registrazione evocato pocanzi (sezione 4), che tiene il registro delle malattie rare (registro). Invita i pazienti registrati a partecipare a progetti di ricerca e a gruppi di auto-aiuto. Oltre a ciò, il servizio di registrazione sostiene segnatamente la ricerca e la valutazione della qualità della diagnosi e della terapia e provvede a periodiche analisi epidemiologiche e alla pubblicazione di rapporti sulla salute;
- successivamente l'avamprogetto disciplina il registro (sezione 5). Il registro consente tra l'altro ai pazienti di registrare direttamente i loro dati, di opporsi a diversi trattamenti dei dati e di gestire tali opposizioni;
- infine, la legge prevede l'istituzione e la gestione di un servizio di coordinamento dei dati nell'ambito delle malattie rare (sezione 6). Per una serie di motivi, il presente concetto di raccolta dei dati presuppone un registro possibilmente snello. In particolare, con il registro non si intende creare un *data lake* che duplichi nel modo più esteso e completo possibile i dati sulle persone registrate nelle istituzioni di diagnosi e di cura (ossia le cartelle cliniche delle persone interessate). Il registro dovrà contenere solo i dati indispensabili per adempiere i compiti previsti dall'avamprogetto. Se saranno necessari ulteriori dati per combattere le malattie rare, segnatamente a scopo di ricerca e di valutazione della qualità della diagnosi e della terapia, questi dovranno essere reperiti e utilizzati in modo commisurato alle esigenze. A tal fine è previsto che il servizio di coordinamento dei dati possa richiedere i dati specificatamente necessari alle persone e istituzioni responsabili della diagnosi e della cura (e pertanto soggette all'obbligo di notifica) ed elaborare questi dati per poi metterli a disposizione dei ricercatori all'interno di un'infrastruttura di dati sicura, interoperabile e affidabile.

Il *capitolo 3* contiene le disposizioni concernenti la concessione di aiuti finanziari.

In primo luogo, l'avamprogetto stabilisce che, nei limiti dei crediti stanziati, la Confederazione può concedere aiuti finanziari allo scopo di determinare e designare le strutture di assistenza specializzate. A questo riguardo si esige che tali strutture di assistenza siano armonizzate a livello nazionale, che consentano un accesso semplice e rapido a prestazioni sanitarie adeguate e che, al fine di garantire un'assistenza sanitaria di qualità elevata, contribuiscano a una collaborazione efficiente ed efficace tra gli attori. Inoltre la Confederazione può concedere aiuti finanziari allo scopo di controllare regolarmente se le designazioni sono ancora appropriate.

In secondo luogo, questo capitolo contiene disposizioni sugli aiuti finanziari della Confederazione per attività di informazione e di consulenza svolte da organizzazioni (mantello) dei pazienti e altre organizzazioni di diritto pubblico o privato che trattano tutti i gruppi di malattie. A tal proposito l'avamprogetto stabilisce che, nei limiti dei crediti stanziati, la Confederazione può concedere aiuti finanziari allo scopo di diffondere al pubblico informazioni sanitarie sulle malattie rare, per esempio via Internet o tramite opuscoli. Inoltre può stanziare aiuti finanziari allo scopo di fornire informazioni sanitarie sulle malattie rare nonché per organizzare e svolgere sessioni di formazione e aggiornamento sulla salute e per sostenere gruppi di auto-aiuto.

Per la concessione di aiuti finanziari della Confederazione secondo questo capitolo devono essere rispettate determinate condizioni quadro. In primo luogo, la Confederazione può concedere un aiuto finanziario fino a concorrenza del 50 per cento delle spese e dei costi imputabili. In secondo luogo, la Confederazione può concedere aiuti finanziari solo se anche i Cantoni versano un contributo dello stesso importo totale. In terzo luogo, gli aiuti finanziari possono essere concessi soltanto se le spese e i costi non sono già rimborsati in virtù del diritto federale sulle assicurazioni sociali.

L'avamprogetto contiene anche prescrizioni generali relative alla procedura per la concessione degli aiuti finanziari nonché la norma di delega per l'ulteriore disciplinamento del calcolo e della procedura a livello di ordinanza.

Il *capitolo 4* contiene le disposizioni sull'attuazione del presente avamprogetto e sul finanziamento. Innanzitutto disciplina l'esecuzione e la vigilanza (sezione 1), segnatamente le condizioni quadro per la delega di compiti esecutivi secondo la presente legge. In seguito disciplina il finanziamento (sezione 2). L'UFSP esegue le disposizioni sulla concessione di aiuti finanziari secondo la presente legge. Il Consiglio federale emana le prescrizioni concernenti la procedura di concessione degli aiuti finanziari e le modalità di versamento e fa sì che i crediti stanziati dalla Confederazione siano sempre iscritti nel preventivo.

Il *capitolo 5* contiene le disposizioni finali, tra cui una modifica della LRMT e un obbligo di notifica delle malattie rare già diagnosticate.

3.3 Compatibilità tra compiti e finanze

La Confederazione si vede conferire un nuovo compito, ovvero quello di creare e gestire un registro e un servizio di coordinamento dei dati nell'ambito delle malattie rare.

Inoltre, la Confederazione assume compiti esecutivi supplementari, poiché deve ora esaminare le domande di aiuto finanziario per la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate nonché per le attività di informazione

e di consulenza svolte dalle organizzazioni. Questi compiti richiedono un certo fabbisogno di risorse umane e finanziarie, il cui impatto è descritto nel capitolo 5. Tuttavia, tali compiti e mezzi finanziari permettono di garantire a lungo termine le misure consolidate del PNMR per la lotta contro le malattie rare, nella misura in cui tali misure siano considerate utili ed efficaci dagli attori del sistema sanitario che operano su base volontaria.

3.4 Attuazione

3.4.1 Attuazione prevista

Le disposizioni legali sono concretizzate a livello di ordinanza.

Per quanto riguarda la definizione delle funzionalità tecniche del registro, considerata la rapidità degli sviluppi tecnologici è importante disporre di una certa flessibilità nella modifica delle disposizioni legali. I dettagli relativi all'istituzione e alla gestione di un registro delle malattie rare vanno pertanto definiti in un'ordinanza del Consiglio federale. Inoltre, il Consiglio federale deve poter autorizzare l'UFSP a stabilire le corrispondenti disposizioni. Ciò vale in particolare per esigenze che richiedono un disciplinamento flessibile a seconda dello stato attuale della scienza e della tecnica (p. es. quali delle diverse migliaia di malattie rare sono soggette al previsto obbligo di notifica).

Se necessario, le condizioni per la concessione di aiuti finanziari per la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate e per la promozione di determinate attività di informazione e di consulenza vanno specificate in modo più dettagliato a livello di ordinanza. Per esempio, è possibile precisare in che misura la designazione delle strutture di assistenza deve essere armonizzata a livello nazionale.

Il Consiglio federale deve anche determinare le spese e i costi da considerare nel calcolo degli aiuti finanziari secondo la presente legge. Esso può inoltre stabilire le modalità di concessione e versamento di tali aiuti finanziari. In particolare, decide se sovvenzionare le attività di un'organizzazione su base forfettaria o mediante contributi ai costi e quando gli aiuti finanziari sono versati ai rispettivi beneficiari.

Infine, a livello di ordinanza va determinato se gli aiuti finanziari ai sensi della presente legge vanno concessi mediante decisione o contratto.

3.4.2 Esame dell'attuabilità nella procedura preparlamentare

Il presente avamprogetto crea la base legale che permette alla Confederazione di istituire e gestire un registro delle malattie rare. Come in altri settori analoghi, i compiti legati alla tenuta del registro e alla gestione del sistema alla sua base possono essere delegati dietro indennità a organizzazioni e a persone di diritto pubblico o privato idonee con sede in Svizzera. Nel quadro dell'esame preparlamentare dell'attuabilità, una tale delega, segnatamente della tenuta del registro, è risultata essere la soluzione più opportuna.

Già oggi le strutture di assistenza specializzate in malattie rare sono designate («riconosciute») da un'organizzazione di diritto privato. Le relative sfide sono pertanto note e gestibili e possono essere anticipate e accompagnate tempestivamente. Gli attori affermatasi nell'ambito dell'attuazione del PNMR offrono anche già attività di informa-

zione e di consulenza rivolte alle persone affette da una malattia rara, ai professionisti sanitari e ad altre cerchie di persone interessate. La valutazione dell'appropriatezza degli aiuti finanziari concessi a tali organizzazioni può essere verificata con la dovuta attenzione durante la procedura di domanda e in seguito accompagnata e controllata.

L'attuazione delle disposizioni sul registro sancite a livello di legge e di ordinanza è di competenza del Consiglio federale, che può successivamente incaricare un'autorità federale della vigilanza sul registro. La concessione di aiuti finanziari può essere gestita dalla Confederazione con un onere sostenibile, poiché le organizzazioni da controllare sono molte poche e dovrebbero perlopiù essere già note all'UFSP.

Non sono necessarie ulteriori disposizioni d'esecuzione, in particolare in rapporto a competenze di controllo, misure amministrative e possibilità sanzionatorie, perché in tale ambito la legge del 5 ottobre 1990⁵⁵ sui sussidi (LSu) e la legge federale del 25 settembre 2020⁵⁶ sulla protezione dei dati (LPD) sono applicabili in via sussidiaria e sono sufficienti. Le autorità di vigilanza e di esecuzione possono eseguire i controlli necessari sulla base di tali disposizioni.

3.4.3 Valutazione dell'esecuzione

Il Consiglio federale può richiedere una valutazione a tempo debito. A tale scopo non è necessaria una base speciale nella nuova legge poiché tale valutazione non richiede informazioni specifiche che devono essere fornite da Cantoni o privati.

4 Commento ai singoli articoli

Ingresso

La competenza della Confederazione di emanare disposizioni sulla lotta contro le malattie rare deriva dall'articolo 118 capoverso 2 lettera b della Costituzione federale⁵⁷ (Cost.), secondo cui la Confederazione emana prescrizioni sulla lotta contro malattie trasmissibili, fortemente diffuse o maligne dell'uomo e degli animali. Sono considerate «maligne» le malattie che possono comportare un danno grave alla salute o addirittura avere esito letale.⁵⁸ Nel caso presente, la lotta contro le «malattie rare» concerne per definizione soltanto le malattie umane che possono avere esito letale o invalidante (cfr. art. 1 cpv. 1). Pertanto, le malattie rare ai sensi della presente legge sono sempre anche malattie maligne secondo l'articolo 118 capoverso 2 lettera b Cost.

Capitolo 1: Disposizioni generali

Art. 1 Scopo

Capoverso 1: lo scopo del presente avamprogetto è quello di combattere le malattie rare. La nozione di «lotta» ai sensi dell'articolo 118 capoverso 2 lettera b Cost. comprende tra l'altro lo screening, la prevenzione e la terapia, oltre alla ricerca legata a tali aspetti. Comprende non soltanto misure repressive, ma anche preventive. L'articolo 118 capoverso 2 lettera b Cost. implica la definizione di un obiettivo: la Costituzione stabilisce lo scopo, ma lascia al legislatore la libertà di scegliere come raggiun-

⁵⁵ RS 616.1

⁵⁶ RS 235.1

⁵⁷ RS 101

⁵⁸ SCHÜPBACH, MIKE / FORSTER, PETER / ZELTNER, THOMAS: Krankheitsbekämpfung. In: Schweizerisches Bundesverwaltungsrecht - Gesundheitsrecht, Bd. VIII. Basilea 2005: Helbing & Lichtenhahn. Pag. 191 segg., n. marg. 8. POLEDNA TOMAS / RÜTSCHÉ BERNHARD in: Die schweizerische Bundesverfassung, St. Galler Kommentar. 4^a ed. Zürich: Dike / Schulthess zu Art. 118 BV, n. marg. 38.

gerlo. Possono essere adottate anche misure informali o «morbide» finalizzate all'informazione e all'auto-aiuto (in particolare la promozione della ricerca, la concessione di sovvenzioni o la divulgazione di informazioni; v. commento al cpv. 2).

La nozione di «*malattia rara*» insita nell'avamprogetto è conforme a una definizione diffusa a livello internazionale e utilizzata anche dall'UE: una malattia è da considerare rara se colpisce al massimo cinque persone su diecimila abitanti di un Paese e può avere esito letale o invalidante.⁵⁹ Tale definizione figura anche nell'articolo 4 capoverso 1 lettera a^{decies} LATer, nel contesto della definizione di «medicamento importante per malattie rare» (*orphan drug*). Conformemente a quanto inteso dall'articolo 118 capoverso 2 lettera b Cost.⁶⁰, la malattia provoca un danno alla salute fisica o psichica. Nel caso concreto, tale danno non deve tuttavia già essersi verificato affinché la malattia rara sussista. La definizione comprende anche i casi in cui inizialmente la malattia rara è semplicemente associata a un danno potenziale (in particolare in presenza di predisposizioni genetiche).

È necessario precisare che la nozione di malattia secondo la definizione legale di cui all'articolo 3 capoverso 1 della legge federale del 6 ottobre 2000⁶¹ sulla parte generale del diritto delle assicurazioni sociali (LPGA) non può essere applicata per intero all'avamprogetto. Diversamente dal diritto sulle assicurazioni sociali, la nozione di malattia indicata nell'avamprogetto comprende anche le malattie dovute a infortuni. Ciò significa che, secondo l'articolo 26, le organizzazioni possono ricevere aiuti finanziari anche per fornire informazioni sanitarie a persone la cui malattia rara è riconducibile a un infortunio (p. es. in caso di un'intossicazione o un'esposizione a radiazioni).⁶²

Capoverso 2: le misure previste dalla presente legge si prefiggono di:

- *sorvegliare l'insorgenza delle malattie rare e mettere a disposizione le conoscenze di base sulla loro diffusione e sul loro sviluppo (lett. a):* la disposizione descrive la raccolta abituale di informazioni effettuata primariamente in base al previsto obbligo di notifica (art. 4 seg.). Il rilevamento di dati attendibili, particolarmente adatto per analizzare gli effetti delle malattie rare, è imprescindibile quale mezzo principale per la lotta contro le malattie. In sostanza si tratta di registrare sistematicamente le malattie rare diagnosticate o trattate in tutto il Paese;
- *creare e migliorare i presupposti organizzativi, tecnici e finanziari per l'individuazione e la sorveglianza delle malattie rare e la lotta contro di esse (lett. b):* è necessario creare le condizioni essenziali per le effettive attività di individuazione e di sorveglianza delle malattie rare nonché di lotta contro queste ultime. Tali condizioni riguardano segnatamente l'organizzazione e il coordinamento, la disponibilità di conoscenze specialistiche laddove necessarie, la messa a disposizione di risorse e l'eliminazione di ostacoli finanziari. La mancanza di fondi o di informazioni non deve precludere alle persone a rischio l'accesso a misure di protezione;
- *rilevare l'offerta di strutture di assistenza specializzate e di mezzi per combattere le malattie rare (lett. c):* allo stesso modo, l'avamprogetto mira a eliminare gli ostacoli strutturali per le persone interessate, che, date le specificità delle malattie rare, sono spesso dovuti a una carenza di informazioni e di una rete di contatti. Sia la tenuta

⁵⁹ HILTBRUNNER, SASKIA: *Seltene Krankheiten in der Invalidenversicherung*, Zurigo / Ginevra: Schulthess, n. marg. 25.

⁶⁰ POLEDNA, TOMAS / RÜTSCHKE, BERNHARD: in: *Die schweizerische Bundesverfassung*, St. Galler Kommentar. Zurigo: Dike / Schulthess, 4^a ed., Art. 118 BV n. marg. 38.

⁶¹ RS 830.1

⁶² Institute of Medicine (US) Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development.: *Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development*. Washington, DC: The National Academies Press (US), 2010. <https://doi.org/10.17226/12953>.

di un registro delle malattie rare sia la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate nonché l'attività di informazione e di consulenza svolte da organizzazioni di diritto pubblico e privato hanno l'obiettivo di garantire, coordinare e diffondere informazioni. In ultima analisi, la trasparenza così creata sull'offerta di installazioni e mezzi punta a combattere le malattie rare e a migliorare le condizioni di ricerca in questo ambito (cfr. lett. d);

- *sostenere la ricerca nell'ambito delle malattie rare e promuovere la valutazione della qualità della diagnosi e della terapia (lett. d)*: quale ulteriore strumento di lotta contro le malattie, l'avamprogetto punta a sostenere la ricerca nell'ambito delle malattie rare e a ottimizzare la valutazione della qualità della diagnosi e della terapia;
- *sostenere persone, gruppi di persone e istituzioni nella lotta contro le malattie rare (lett. e)*: in particolare anche gli individui o i gruppi di individui con caratteristiche comuni (p. es. portatori di una determinata malattia) devono essere messi in condizione, mediante informazioni, raccomandazioni e consulenze, di contribuire alla lotta contro le malattie rare per conto proprio e insieme ad altre persone interessate. L'avamprogetto intende segnatamente anche diminuire l'isolamento delle persone interessate e creare possibilità di auto-aiuto.

Oltre a definire lo scopo della legge, il presente articolo fornisce indicazioni per la concessione di aiuti finanziari secondo gli articoli 25 e 28 del presente avamprogetto.

Art. 2 Oggetto

Capoverso 1: l'avamprogetto disciplina i seguenti aspetti (per i dettagli v. il cap. 2, art. 3 segg.):

- *lettera a*: la registrazione delle malattie rare nonché i diritti delle persone affette da una malattia rara (pazienti);
- *lettera b*: i compiti del servizio di registrazione delle malattie rare (servizio di registrazione);
- *lettera c*: il registro delle malattie rare (registro);
- *lettera d*: i compiti del servizio di coordinamento dei dati sulle malattie rare (servizio di coordinamento dei dati).

Capoverso 2: l'avamprogetto disciplina inoltre la concessione di aiuti finanziari per:

- *lettera a*: determinare e designare le strutture di assistenza specializzate in malattie rare nonché controllare la designazione;
- *lettera b*: svolgere attività di informazione e di consulenza sulle malattie rare.

Come già menzionato, per la lotta alle malattie rare servono anche misure informali (p. es. l'informazione e l'auto-aiuto; v. commento all'art. 1 cpv. 1 e 2).

Anche i professionisti che si occupano di consulenza sociale, integrazione socioprofessionale, psicologia (scolastica), consulenza pedagogica o di altri compiti e non esercitano attività mediche hanno bisogno di informazioni sulle malattie rare. Tuttavia, anche se le informazioni e conoscenze loro trasmesse possano riguardare specifiche malattie (o specifici gruppi di malattie) o tutti i gruppi di malattie, solitamente tali informazioni e conoscenze non servono alla lotta contro le malattie ai sensi dell'articolo 118 capoverso 2 lettera b Cost., ma ad altri scopi. Nella misura in cui non si tratta di diffondere informazioni sanitarie e in assenza di una base costituzionale, il sostegno finanziario delle attività di informazione e di consulenza rivolte a tali gruppi di persone non può essere oggetto della presente legge.

Le informazioni sanitarie riguardano specifiche malattie (o specifici gruppi di malattie) o tutti i gruppi di malattie. Il loro scopo è quello di migliorare o, per quanto possibile, preservare la salute delle persone affette da malattie rare, laddove la diffusione di tali informazioni non sia riservata, per legge o in virtù di qualifiche specifiche, a professionisti della salute o ad altri operatori del settore sanitario. Esse contribuiscono a facilitare l'individuazione e la fruizione di servizi medici adeguati, a semplificare l'accesso a tali servizi e il loro coordinamento, a rafforzare le competenze di autogestione delle persone malate e dei loro congiunti e a sostenere anche altre cerchie di persone interessate nell'acquisizione di conoscenze rilevanti per la salute concernenti le malattie rare.

Capitolo 2: Registrazione delle malattie rare

Sezione 1: Registrazione delle malattie tumorali rare

Art. 3

La registrazione delle malattie tumorali rare resta disciplinata dalla LRMT (art. 4 cpv. 3 lett. a LRMT). Ciò dovrebbe impedire che le stesse informazioni siano trattate in registri distinti secondo legislazioni federali differenti per sostanzialmente gli stessi scopi.

Sezione 2: Obbligo di notifica

Art. 4 Persone e istituzioni soggette all'obbligo di notifica

Capoverso 1: per raggiungere al meglio gli scopi previsti (cfr. art. 1 e 2), il registro deve censire il maggior numero possibile di persone affette da una malattia rara e raccogliere i dati necessari nel modo più completo possibile. Per conseguire l'auspicata esaustività, l'avamprogetto di legge prevede un obbligo di notifica per determinate persone e istituzioni del settore sanitario, per cui i medici, gli ospedali e le altre istituzioni sanitarie pubbliche o private che diagnosticano o trattano una malattia rara devono notificare al servizio di registrazione determinati dati (*frase introduttiva*).

La disposizione definisce le persone e le istituzioni soggette all'obbligo di notifica in base alla loro attività nell'ambito della diagnosi o della terapia di una malattia rara. In virtù delle specificità delle malattie rare e degli obiettivi perseguiti mediante l'avamprogetto, i referti clinici devono essere registrati sia in caso di diagnosi sospette fondate sia in caso di diagnosi confermate. In altre parole, si intende evitare da un lato che ogni accertamento che scaturisce da un'ipotesi sia già soggetto all'obbligo di notifica e, dall'altro, che una malattia rara debba subito essere rilevata in modo preciso tramite diagnostica differenziale. In quest'ottica, il Consiglio federale stabilirà la cerchia delle persone e delle istituzioni soggette all'obbligo di notifica nel diritto esecutivo (art. 5 cpv. 1 lett. a) e, se necessario, preciserà le nozioni chiave di «diagnosticare» e «trattare».

I dati da notificare sono, tra l'altro, dati personali degni di particolare protezione secondo l'articolo 5 lettera c LPD. Nell'avamprogetto di legge, le categorie di dati da notificare sono pertanto elencati singolarmente e in modo esaustivo al fine di soddisfare i requisiti in materia di protezione dei dati:

- *Dati personali del paziente (lett. a)*: la notifica dei dati personali dei pazienti è necessaria per svariate ragioni, al fine di raggiungere gli obiettivi della registrazione. Da un lato, nella diagnosi e nella terapia di una malattia rara possono essere coinvolte e soggette all'obbligo di notifica diverse persone e istituzioni. È quindi necessario disporre di informazioni specifiche per poter identificare in modo univoco una persona interessata e riunire in un unico caso di malattia i dati relativi alla stessa persona, spesso provenienti da più persone e istituzioni. Sono necessari dati personali soprattutto nei casi in cui non viene notificato il numero AVS per l'identificazione univoca (cfr. le notifiche di cui all'art. 38 cpv. 1 e 4). Dall'altro, determinati dati personali della persona interessata notificata sono indispensabili segnatamente per poterla contattare (cfr. p. es. art. 14).
- *Numero AVS (lett. b)*: il numero AVS di cui all'articolo 50c della legge federale del 20 dicembre 1946⁶³ sull'assicurazione per la vecchiaia e per i superstiti (LAVS) serve allo scopo di identificare in modo univoco la persona interessata e di aggiornare i dati immessi nel registro. È importante per poter raggruppare in modo sicuro tutte le notifiche e i dati relativi a una persona interessata. Funge da identificativo univoco e consente perciò un'ampia digitalizzazione dei processi di trattamento dei dati.
- *Dati sulla diagnosi (lett. c)*: per una serie di motivi, il piano di rilevamento dei dati proposto prevede un registro il più possibile snello. In particolare, si intende evitare di creare un *data lake*; al contrario, anche nell'interesse della minimizzazione dei dati, il registro deve contenere soltanto i dati indispensabili per raggiungere gli scopi secondo la presente legge. In merito alla salute del paziente deve quindi essere iscritta nel registro soltanto la malattia diagnosticata. Il Consiglio federale definirà nel diritto esecutivo i dati da notificare nel caso specifico (cfr. art. 5 cpv. 1).
- *Dati di contatto della persona o dell'istituzione notificante (lett. d)*: è infine indispensabile notificare anche i dati che consentono di contattare in modo univoco la persona o l'istituzione notificante. La presa di contatto è necessaria per esempio per completare i dati lacunosi e per rettificare i dati non plausibili (art. 13 cpv. 2 lett. a).

Capoverso 2: la disposizione chiarisce che le persone e le istituzioni soggette all'obbligo di notifica ai sensi del capoverso 1 sono autorizzate a utilizzare sistematicamente il numero AVS per adempiere il loro obbligo di notifica secondo la presente legge.

Art. 5 Diritto esecutivo

Capoverso 1: la disposizione delega al Consiglio federale il compito di definire con maggiore precisione i contenuti e le condizioni quadro delle notifiche ai sensi dell'articolo 4. L'obiettivo è quello di garantire un disciplinamento flessibile che, se necessario, possa segnatamente adattarsi all'attuale stato della scienza e della tecnica. Vanno quindi stabiliti in maggiore dettaglio: la cerchia delle persone e delle istituzioni soggette all'obbligo di notifica (*lett. a*), le malattie rare interessate dall'obbligo di notifica (*lett. b*), i dati da notificare nel caso specifico (*lett. c*), la modalità di trasmissione dei dati (*lett. d*) e i termini della notifica (*lett. e*).

In vista della trasformazione digitale del sistema sanitario, i dati devono essere trasmessi nel modo più semplice possibile. Il Consiglio federale stabilirà nel diritto esecutivo i necessari parametri, segnatamente gli standard per le interfacce di trasmissione nonché i formati e la struttura dei dati. Come in altri settori analoghi, nel contesto dell'introduzione e dell'utilizzo di ulteriori strumenti digitali bisogna sempre prestare attenzione all'interoperabilità e alle interfacce dei vari sistemi, in modo da trattare i dati nel modo più efficiente possibile e automatizzare le attività per quanto possibile. Inoltre, le esperienze fatte finora in settori simili hanno dimostrato che requisiti tecnici prescritti in modo unitario possono svolgere un ruolo decisivo nel garantire che, nella prassi, le notifiche siano inviate, ricevute ed elaborate in modo opportuno ed efficiente. L'avamprogetto crea così le basi legali per obbligare le persone e le istituzioni notificanti ad applicare, ove opportuno, norme e standard predefiniti e unitari per lo scambio digitale di informazioni.

Capoverso 2: il Consiglio federale garantisce che tutte le persone e le istituzioni soggette all'obbligo di notifica possano adempiere tale obbligo a fronte di un onere amministrativo proporzionato. Se, in vista della trasformazione digitale del sistema sanitario, i dati saranno trasmessi nel modo più semplice possibile (cpv. 1), l'onere amministrativo derivante dall'obbligo di notifica per le persone e le istituzioni che vi sono soggette dovrà essere ragionevole e idealmente il più esiguo possibile. In concreto ciò significa che potrebbero essere emanate disposizioni differenziate tenendo conto dello stato della tecnica. È ipotizzabile, per esempio, che il diritto esecutivo stabilisca standard per le interfacce che dovrebbero essere implementate dai sistemi informativi delle istituzioni soggette all'obbligo di notifica (p. es. gli ospedali); in altre parole, per ridurre al minimo l'onere amministrativo e semplificare l'adempimento dell'obbligo di notifica, alcune di queste istituzioni sarebbero obbligate a investire in una soluzione tecnica per la parte dell'interfaccia che fornisce i dati. Si potrebbe anche pensare di richiedere al servizio di registrazione di accettare la trasmissione di dati mediante un'interfaccia elettronica, senza che le persone e le istituzioni soggette all'obbligo di notifica siano costrette a utilizzare questo canale (cfr. art. 13 della legge federale del 17 marzo 2023⁶⁴ concernente l'impiego di mezzi elettronici per l'adempimento dei compiti delle autorità [LMeCA]). A chi è soggetto all'obbligo di notifica (p. es. i medici liberi professionisti) potrebbe anche essere concessa la possibilità di utilizzare una soluzione a bassa soglia (p. es. la trasmissione dei dati mediante compilazione e inoltro di un modulo di

notifica online). Nell'elaborazione del diritto esecutivo, il Consiglio federale dovrà esaminare approfonditamente come garantire in concreto la proporzionalità dell'onere amministrativo.

Capoverso 3: le condizioni quadro determinanti, segnatamente lo stato attuale della tecnica nel contesto della trasformazione digitale del sistema sanitario, stanno evolvendo a un ritmo sostenuto e continueranno a farlo nel prossimo futuro. Anche un disciplinamento federale accuserebbe sempre un ritardo rispetto a tali sviluppi. Alla luce di ciò, il Consiglio federale riceve la competenza di autorizzare l'UFSP a stabilire esigenze di cui al capoverso 1 lettere b–d al fine di adattare, nel modo più rapido e flessibile possibile, i requisiti iniziali allo stato attuale della scienza o della tecnica. Anche in tal caso, l'obbligo del Consiglio federale secondo il capoverso 2 resta valido. In altre parole, il Consiglio federale deve garantire che le norme stabilite dall'UFSP permettano a tutte le persone e le istituzioni soggette all'obbligo di notifica di adempiere tale obbligo a fronte di un onere amministrativo proporzionato.

Per garantire che tali esigenze e aggiornamenti tecnici poggino su un ampio consenso, l'UFSP coinvolgerà opportunamente le persone e le istituzioni determinanti e le cerchie interessate nei lavori preliminari relativi al diritto esecutivo così come nei successivi lavori di adeguamento. A seconda dell'importanza del contenuto e della complessità tecnica degli aspetti in questione, può condurre sia consultazioni scritte che orali, o una combinazione delle due.

Sezione 3: Diritti dei pazienti in relazione al trattamento dei dati

I pazienti cui è stata diagnosticata una malattia rara o che seguono una terapia per tale malattia e di cui vengono perciò trattati dati in base all'obbligo di notifica dispongono di una serie di diritti. Le persone eventualmente autorizzate a rappresentarle possono esercitare tali diritti in egual misura. Ciò è ancor più importante nel caso delle malattie rare, in quanto queste sono spesso diagnosticate nei bambini, e quindi spesso le persone interessate sono minorenni e talvolta incapaci di discernimento. Secondo le norme generali, i diritti ai sensi della presente sezione devono spettare anche alle persone autorizzate a rappresentarle (segnatamente il diritto all'informazione e all'opposizione). Va notato che ciò deve valere anche per altri diritti, segnatamente quelli legati alla protezione dei dati (p. es. il diritto di consultare e trattare i dati nel registro, art. 18 lett. c).

Art. 6 Informazione

Come parte della loro autodeterminazione, i pazienti hanno il diritto di essere informati debitamente e in forma adeguata sull'obbligo di notifica e sulla registrazione delle malattie rare. È compito del servizio di registrazione informante garantire che le persone interessate siano informate debitamente e in forma adeguata sui seguenti aspetti:

- *La natura, lo scopo e l'estensione del trattamento dei dati secondo la presente legge (lett. a):* il compito di informare una persona interessata sulla natura, lo scopo e l'estensione del trattamento dei suoi dati spetta alle persone e alle istituzioni soggette all'obbligo di notifica (cfr. art. 4), al servizio di registrazione (cfr. art. 8 lett. a, 13–15 e 35) nonché talvolta al servizio di coordinamento dei dati (cfr. art. 8 lett. b e c, 20–23 e 35), all'Ufficio federale di statistica (UST; cfr. art. 20 cpv. 2 lett. b n. 2, 23 e 35) e ai servizi federali responsabili della vigilanza (cfr. art. 18 lett. d e 35). Pertanto, ogni persona interessata va informata su:
 - quali dati in primis devono essere trasmessi dalle persone soggette all'obbligo di notifica al servizio di registrazione in modo che quest'ultimo li registri, salvo eventuali opposizioni;
 - come, a quale scopo e in che misura il servizio di registrazione tratta in seguito i suoi dati in caso di opposizione o di mancata opposizione;
 - tutti gli altri possibili trattamenti dei dati in base alle ulteriori decisioni della persona interessata (cfr. lett. c e art. 8 cpv. 2), per esempio nell'ambito della riutilizzo a scopo di ricerca (art. 21 segg.).
- *I compiti del servizio di registrazione (lett. b):* l'informazione serve anche a spiegare alla persona interessata l'utilità della registrazione e a illustrarle le attività del servizio di registrazione.
- *I loro diritti per quanto concerne l'opposizione di cui all'articolo 8 e la protezione dei dati (lett. c):* secondo la lettera c, la persona interessata va informata del suo diritto di opporsi in ogni momento alla registrazione dei suoi dati (art. 8 cpv. 1). Ciò include anche l'informazione sul diritto illimitato di sapere se i dati che la riguardano vengono trattati e, in caso affermativo, quali dati sono e quale servizio li tratta (art. 10 cpv. 2).
- *Le misure di protezione e sicurezza dei dati personali trattati (lett. d):* la disposizione garantisce che le persone interessate siano informate anche sulle misure adottate per la protezione (dei dati) e la sicurezza (dell'informazione) dei dati personali raccolti.

Art. 7 Periodo di riflessione

Dopo l'informazione di cui all'articolo 6, il servizio di registrazione deve concedere ai pazienti un adeguato periodo di riflessione. Una volta ricevuta la diagnosi, i pazienti devono disporre di un periodo di riflessione adeguato per esercitare il loro diritto di opporsi alla registrazione e ai successivi trattamenti dei dati. Sia il diritto di opposizione sia la concessione di un periodo di riflessione adeguato risultano dal diritto fondamentale all'autodeterminazione informativa di cui all'articolo 13 capoverso 2 Cost., che in linea di principio garantisce a ognuno il diritto di decidere in prima persona in merito al trattamento dei propri dati personali. Il Consiglio federale fissa quindi un termine di attesa a decorrere dall'avvenuta informazione secondo l'articolo 6: il servizio di registrazione deve aspettare fino alla scadenza di tale termine prima di procedere alla registrazione dei dati già trasmessi (cfr. art. 11 lett. b).

Art. 8 Opposizione

L'avamprogetto concede ai pazienti diverse possibilità per opporsi alla registrazione e ai successivi trattamenti dei loro dati. Innanzitutto, il servizio di registrazione può registrare i dati notificati soltanto se la persona interessata è stata informata secondo l'articolo 6, se le è stato accordato un adeguato periodo di riflessione e se non si è opposta alla registrazione (cfr. art. 7). Inoltre, i pazienti i cui dati sono registrati dispongono di una serie di ulteriori possibilità di opposizione, segnatamente contro la riutilizzazione dei loro dati a scopo di ricerca o di valutazione della qualità della diagnosi e della terapia (v. commento al cpv. 2 qui di seguito).

Naturalmente il contenuto e l'estensione delle possibilità di opposizione previste contrastano in certa misura con l'intento per cui, da un lato, il registro dovrebbe censire il maggior numero possibile di persone affette da una malattia rara e, dall'altro, le possibilità offerte dalla registrazione dovrebbero essere sfruttate appieno dal maggior numero possibile di pazienti registrati. Dopo avere soppesato gli interessi in gioco, il Consiglio federale è comunque giunto alla conclusione che l'avamprogetto in consultazione offra una soluzione equilibrata: garantisce l'autodeterminazione dei pazienti nella misura più ampia possibile senza compromettere in modo significativo gli obiettivi perseguiti con la registrazione. A tal proposito, l'informazione secondo l'articolo 6 è un elemento importante per far comprendere l'utilità della registrazione alle persone malate.

Capoverso 1: i pazienti hanno il diritto di opporsi alla registrazione in ogni momento senza addurre motivi. Se la persona interessata fa opposizione secondo la presente disposizione, il servizio di registrazione distrugge senza indugio i dati trasmessi dalle persone e dalle istituzioni soggette all'obbligo di notifica e che non sono ancora stati registrati, fatti salvi i dati necessari per documentare l'opposizione (art. 9 cpv. 1 lett. b).

L'avamprogetto prevede che i dati possano essere trasmessi al servizio di registrazione prima che venga presentata un'opposizione. Il fatto che un obbligo di notifica con successiva possibilità di opposizione protegga meglio gli interessi delle persone interessate (in particolare il diritto all'autodeterminazione e la protezione della personalità) rispetto alla possibilità di opposizione alla notifica di dati può sembrare un controsenso. Tuttavia, quest'ultima possibilità presupporrebbe che siano necessariamente già le persone e le istituzioni che diagnosticano e trattano le malattie a informare debitamente e in forma adeguata le persone interessate su tutti i contenuti di cui all'articolo 6. Ciò nondimeno, le esperienze fatte finora in settori e processi analoghi (p. es. la registrazione delle malattie tumorali) dimostrano che segnatamente al momento della diagnosi la questione del consenso al trattamento dei dati registrati spesso non è una priorità,

né per le persone e le istituzioni soggette all'obbligo di notifica né per le persone interessate. Il corrispondente obbligo di informazione da parte di persone e istituzioni soggette all'obbligo di notifica comporterebbe per queste ultime un carico di lavoro supplementare. In base all'esperienza, anche per questi motivi una tale informazione decentralizzata presenta talvolta una qualità eterogenea e insoddisfacente, a discapito della partecipazione e dell'autodeterminazione delle persone interessate. Per contro, un'informazione unitaria in tutta la Svizzera fornita da un unico servizio permette segnatamente di garantire che tutte le persone interessate ricevano informazioni della medesima qualità. Conformemente al presente avamprogetto e per tutta una serie di ragioni, tale informazione è fornita dal servizio di registrazione e dopo che gli sono stati notificati i dati delle persone interessate di cui all'articolo 4 (cfr. art. 6 cpv. 1). Ciò permette in particolare di garantire a tutti i pazienti:

- di essere informate in modo completo;
- che il momento in cui è avvenuta l'informazione possa essere iscritto in modo corretto e verificabile nel registro;
- che, una volta avvenuta l'informazione, sia concesso il periodo di riflessione adeguato e la prova di tale concessione sia iscritta in modo corretto e verificabile nel registro.

Capoverso 2: per ragioni di brevità, qui e in seguito per designare i pazienti i cui dati sono registrati l'avamprogetto e il rapporto esplicativo usano l'espressione «pazienti registrati» (cfr. in particolare gli art. 14 cpv. 1 e 18 lett. c), anche se ovviamente non sono le persone *in quanto tali* ad essere registrate. Tale espressione si riferisce alle persone i cui dati sono iscritti nel registro. L'articolo 9 disciplina le conseguenze di un'opposizione secondo il capoverso 1: se una persona interessata non è stata informata entro un termine utile secondo i requisiti di legge di cui all'articolo 6 (lett. a) o si oppone alla registrazione dei suoi dati trasmessi dalle persone e dalle istituzioni soggette all'obbligo di notifica (lett. b), il servizio di registrazione deve distruggere tali dati senza indugio e rinunciare a registrarli, fatti salvi i dati eventualmente necessari secondo l'articolo 9 capoverso 3, per esempio per documentare l'avvenuta opposizione.

La disposizione sancisce il diritto dei pazienti registrati di opporsi, in ogni momento e senza addurre motivi, a una serie di attività o di trattamenti dei dati legati alla registrazione:

- *Diritto di opporsi all'invito a partecipare a progetti di ricerca o a gruppi di auto-aiuto (lett. a):* una persona registrata può opporsi alla possibilità che il servizio di registrazione le chieda, secondo le disposizioni dell'articolo 14, se desidera partecipare a progetti di ricerca riguardanti persone affette da una malattia rara o aderire a gruppi di auto-aiuto correlati alla malattia.
- *Diritto di opporsi alla riutilizzazione dei dati registrati a scopo di ricerca o di valutazione della qualità della diagnosi e della terapia secondo l'articolo 17 (lett. b):* una persona registrata può ugualmente opporsi alla possibilità che i suoi dati registrati siano riutilizzati a scopo di ricerca o di valutazione della qualità della diagnosi e della terapia (art. 20).
- *Diritto di opporsi alla riutilizzazione dei dati, conservati da persone e istituzioni soggette all'obbligo di notifica, a scopo di ricerca o di valutazione della qualità della diagnosi e della terapia secondo l'articolo 18 (lett. c):* una persona registrata può infine opporsi anche alla possibilità che i dati delle sue cartelle cliniche siano riutilizzati a scopo di ricerca o di valutazione della qualità della diagnosi e della terapia (art. 20).

Capoverso 3: i pazienti possono presentare le opposizioni secondo i capoversi 1 e 2 presso il servizio di registrazione o iscriverle direttamente nel registro. Conformemente al presente avamprogetto e per tutta una serie di ragioni, il servizio di registrazione riceve in modo centralizzato le opposizioni (ad eccezione di quelle iscritte direttamente nel registro dalle persone interessate). Segnatamente, in questo modo è possibile attuare immediatamente un'opposizione alla registrazione (art. 8 cpv. 1) senza ulteriori trattamenti dei dati da parte di altri servizi (in particolare di persone e istituzioni soggette all'obbligo di notifica); in altre parole, il servizio di registrazione può procedere senza indugio alla distruzione o all'anonimizzazione dei dati trattati ai sensi dell'articolo 9 capoversi 1 e 2. Il Consiglio federale stabilisce nello specifico le modalità di opposizione (art. 11 lett. c).

Art. 9 Conseguenze in caso di mancata informazione o di opposizione

Capoverso 1: una volta ricevuta una notifica ai sensi dell'articolo 4, il servizio di registrazione deve informare i pazienti debitamente e in forma adeguata secondo le disposizioni dell'articolo 6 entro un termine utile (stabilito dal Consiglio federale, art. 11 lett. a). Se tale requisito legale non è adempiuto, il servizio di registrazione non può registrare i dati trasmessi dalle persone e dalle istituzioni soggette all'obbligo di notifica e deve distruggerli. Il servizio di registrazione deve distruggere tali dati anche in caso di opposizione entro il periodo di riflessione (art. 7); sono eccettuati i dati necessari per documentare l'avvenuta opposizione.

Capoverso 2: come in altri ambiti, anche in questo caso se la persona interessata si oppone alla registrazione successivamente non è invece possibile distruggere i dati già registrati. Ciò limiterebbe, tra l'altro, le funzioni di informazione e trasparenza del registro e falserebbe le analisi epidemiologiche già effettuate. Pertanto, dopo un'opposizione il servizio di registrazione anonimizza immediatamente i dati già registrati. Se invece un paziente registrato si oppone unicamente a determinati ulteriori trattamenti dei suoi dati registrati o di altri dati (art. 8 cpv. 2), ciò non concerne l'effettiva tenuta del registro o i dati registrati in questo contesto. In tal caso, il servizio di registrazione si limita ad annotare nel registro le opposizioni presentategli (cfr. cpv. 3).

Capoverso 3: il servizio di registrazione deve annotare nel registro le opposizioni presentategli secondo l'articolo 8 capoverso 2, in modo da garantire che siano rispettate e seguite, se del caso (p. es. in caso di richieste di ricercatori secondo l'art. 14 cpv. 1).

Art. 10 Accesso e sostegno

Capoverso 1: secondo le disposizioni dell'articolo 25 LPD, ogni paziente ha il diritto di chiedere al titolare del trattamento informazioni sui dati che lo concernono. Questo diritto consente alla persona interessata in particolare di verificare se è stato tenuto conto di un'eventuale opposizione alla registrazione, nonché di accertarsi del contenuto dei dati registrati. Una restrizione del diritto d'accesso, prevista in determinati casi nella LPD (art. 26 LPD), non deve essere ammessa. Non si ravvisano motivi che potrebbero giustificare una tale restrizione nell'ambito della registrazione delle malattie rare.

Capoverso 2: affinché una persona interessata possa esercitare i propri diritti, per esempio il diritto di opposizione o il diritto d'accesso sancito dalla normativa sulla protezione dei dati, è indispensabile che conosca i servizi che trattano i dati. A causa, tra l'altro, della prevista organizzazione della registrazione delle malattie rare e della mobilità dei pazienti, nel caso specifico può essere difficile per la persona interessata individuare il servizio competente cui rivolgersi e la procedura corretta da seguire. Per tale ragione il capoverso 2 prevede che il servizio di registrazione fornisca alle persone interessate il sostegno necessario all'esercizio dei loro diritti, dando informazioni sui servizi che trattano i dati nel caso concreto (p. es. il servizio di registrazione stesso, l'UST o il servizio di coordinamento dei dati). Il sostegno deve consentire alla persona richiedente di rivolgere in modo mirato la sua richiesta al servizio competente.

Art. 11 Diritto esecutivo

Nel diritto esecutivo relativo alla presente sezione, il Consiglio federale deve stabilire in particolare i seguenti aspetti:

- *Il termine, la forma e il contenuto dell'informazione di cui all'articolo 6 (lett. a):* il Consiglio federale precisa il termine entro il quale il servizio di registrazione deve informare i pazienti nonché le modalità e il contenuto dell'informazione da fornire. A tal fine deve tenere conto della situazione, dei diritti e delle esigenze delle persone interessate tanto quanto delle possibilità tecniche e degli obiettivi dell'attuale trasformazione digitale del sistema sanitario. Segnatamente è necessario verificare in quale forma deve avvenire l'informazione.
- *Il periodo di riflessione di cui all'articolo 7 (lett. b):* si vedano in merito il commento all'articolo 7.
- *I dettagli sulle modalità di opposizione (lett. c):* analogamente all'informazione di cui all'articolo 6, il Consiglio federale stabilisce anche le modalità delle possibilità di opposizione.
- *Le modalità di documentazione dell'informazione e delle opposizioni (lett. d):* in funzione delle precedenti disposizioni, il Consiglio federale stabilisce in modo più dettagliato come devono essere documentate l'informazione e le opposizioni. Affinché gli eventuali dati immessi nel registro possano essere attribuiti correttamente, è necessario registrare determinati dati che identificano la persona che presenta opposizione (cfr. art. 9 cpv. 1). Il Consiglio federale disciplina i dati necessari alla documentazione.

Sezione 4: Servizio di registrazione

Art. 12 Gestione e sistema di registrazione

Capoverso 1: l'avamprogetto prevede che la Confederazione gestisca il servizio di registrazione delle malattie rare, il quale svolge i compiti di cui agli articoli 13–15 e il cui compito principale è la tenuta del registro (art. 13). Il Consiglio federale può delegare i compiti del servizio di registrazione a organizzazioni di diritto pubblico o privato o a persone giuridiche con sede in Svizzera conformemente alle disposizioni degli articoli 33 e 34 (v. relativo commento).

Capoverso 2: come già indicato, il servizio di registrazione tiene il registro. La tenuta del registro è disciplinata in dettaglio all'articolo 13.

Capoverso 3: l'avamprogetto prevede che l'UFSP metta a disposizione del servizio di registrazione un sistema di registrazione per adempiere i suoi compiti (cfr. art. 13–15). All'UFSP è quindi attribuito il compito di sviluppare (o far sviluppare) e gestire (o far gestire) un sistema di registrazione idoneo destinato al servizio di registrazione. In merito all'onere connesso si rimanda al commento al capitolo 5.1.1 seg.

Art. 13 Tenuta del registro

La disposizione definisce le basi fondamentali per la tenuta del registro da parte del servizio di registrazione.

Capoverso 1: il servizio di registrazione riceve le notifiche di cui all'articolo 4 e ne verifica il contenuto. Questa disposizione costituisce la base affinché il servizio di registrazione possa effettuare il processo di registrazione e gli ulteriori trattamenti dei dati secondo i requisiti di legge e gli obiettivi prefissati dell'avamprogetto. Il servizio di registrazione può inoltre registrare i dati notificati soltanto se il paziente è stato informato secondo l'articolo 6, se in seguito gli è stato accordato un adeguato periodo di riflessione secondo l'articolo 7 e se infine non si è opposto alla registrazione.

Capoverso 2: sia gli obiettivi perseguiti mediante il registro delle malattie rare sia i requisiti della legislazione generale sulla protezione dei dati presuppongono che i dati iscritti nel registro siano esatti, completi e aggiornati come richiesto dallo scopo della legge. Spetta al servizio di registrazione garantire che ciò avvenga. Ciò implica a sua volta una serie di attività – e di relative competenze del servizio di registrazione –, segnatamente:

- *Completare e rettificare i dati notificati (lett. a):* a tal fine, il servizio di registrazione può – e all'occorrenza deve – richiedere i dati necessari presso le persone e le istituzioni soggette all'obbligo di notifica.
- *Completare con il numero AVS i dati notificati secondo l'articolo 38 capoverso 4 (lett. b):* chi tiene un registro contenente dati personali dei pazienti e dati sulla diagnosi di malattie rare deve notificarli al servizio di registrazione entro quattro anni dall'entrata in vigore della legge (art. 38 cpv. 4). Prima di registrarli, il servizio di registrazione completa tali dati con il numero AVS confrontandoli con i dati dell'Ufficio centrale di compensazione (UCC).
- *Completare e aggiornare i dati relativi all'identità delle persone registrate (lett. c):* a tal fine, il servizio di registrazione può e deve confrontare i relativi dati figuranti nel registro con quelli dell'UCC e del sistema nazionale di consultazione degli indirizzi delle persone fisiche.
- *Completare la data di decesso e le cause del decesso (lett. d):* a tal fine, il servizio di registrazione può e deve confrontare i relativi dati figuranti nel registro rispettivamente con quelli dell'UCC e con quelli della statistica delle cause di morte dell'UST.

Art. 14 Invito a partecipare a progetti di ricerca e gruppi di auto-aiuto

Capoverso 1: le misure previste dall'avamprogetto mirano tra l'altro a sostenere la ricerca nell'ambito delle malattie rare (art. 1 cpv. 2 lett. d). Su richiesta dei ricercatori con un piano di studio corrispondente, il servizio di registrazione chiede ai pazienti registrati – fatta salva una loro opposizione (art. 8 cpv. 2 lett. a) – se desiderano partecipare a progetti di ricerca riguardanti persone affette da una malattia rara. Questi progetti di ricerca *con persone* coinvolgono direttamente le persone interessate e comportano attività di ricerca su di esse o il rilevamento di dati che le riguardano (p. es. sperimentazioni cliniche con esseri umani; studi con questionari). Ciò li differenzia da altri progetti di ricerca che riutilizzano dati già rilevati concernenti le persone interessate senza doverle coinvolgere personalmente in attività di ricerca (cfr. art. 20 segg.).

Capoverso 2: un ulteriore obiettivo dell'avamprogetto è migliorare la messa in rete delle persone affette da una malattia rara, segnatamente allo scopo di rafforzare la lotta contro tali malattie (cfr. art. 1 cpv. 2 lett. e). Su richiesta di una persona registrata con la stessa malattia, il servizio di registrazione chiede pertanto alle persone registrate – fatto salva una loro opposizione (art. 8 cpv. 2 lett. a) – se desiderano aderire a un gruppo di auto-aiuto.

Art. 15 Altri compiti

Capoverso 1: per raggiungere gli scopi dell'avamprogetto potrebbe essere opportuno, anche alla luce dei compiti del servizio nazionale di registrazione dei tumori (art. 14–20 LRMT), che il servizio di registrazione svolga anche altri compiti. Concretamente:

- *provvedere a un'analisi epidemiologica regolare dei dati registrati (lett. a):*
- *sostenere la ricerca e la valutazione della qualità della diagnosi e della terapia nell'ambito delle malattie rare (al di là dell'art. 14 cpv. 1, (lett. b);*
- *informare regolarmente i pazienti registrati sui gruppi di auto-aiuto esistenti e la popolazione sulla registrazione delle malattie rare (lett. c);*
- *pubblicare annualmente le principali analisi epidemiologiche (cfr. lett. a) in una forma rispondente ai bisogni degli utenti e regolarmente un rapporto sanitario nazionale sulle malattie rare in Svizzera (lett. d).*

Resta ancora da valutare in dettaglio se ed eventualmente in che misura lo svolgimento di questi altri compiti risponda a un bisogno concreto, sia opportuno dal punto di vista tecnico e possa essere garantito con un onere finanziario adeguato per la Confederazione. La disposizione attribuisce pertanto al Consiglio federale la competenza di incaricare eventualmente il servizio di registrazione di svolgere i compiti menzionati.

Capoverso 2: se il Consiglio federale incarica il servizio di registrazione di pubblicare analisi epidemiologiche o un rapporto sanitario nazionale (cpv. 1 lett. d), la pubblicazione non deve permettere di risalire ai pazienti e alle istituzioni interessati.

Art. 16 Trasmissione e anonimizzazione dei dati

Capoverso 1: al fine di raggiungere gli scopi della legge secondo il presente avamprogetto, il servizio di registrazione può trasmettere dati aggregati sul numero di pazienti registrati affetti da una determinata malattia alle organizzazioni beneficiarie di un aiuto finanziario per la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate (art. 25 segg.). Può farlo soltanto se ciò è necessario per migliorare l'assistenza ai pazienti affetti da una malattia rara o per migliorare la determinazione, la designazione o il controllo delle strutture di assistenza specializzate.

Capoverso 2: il servizio di registrazione anonimizza i dati registrati non appena lo permette lo scopo del trattamento dei dati, al più tardi però 40 anni dopo il decesso della persona registrata. In primo luogo, si presume che circa quattro quinti delle malattie rare siano di origine genetica. Per poter individuare e analizzare meglio un'eventuale ricorrenza familiare, i dati registrati devono restare associabili ai pazienti interessati sull'arco di due-tre generazioni. In secondo luogo, benché per molte malattie rare i primi sintomi possano comparire già poco dopo la nascita o durante la prima infanzia, per oltre il 50 per cento di esse si manifestano solo in età adulta. All'interno di una generazione possono quindi volerci decenni prima che una malattia rara esistente sia registrata in quanto tale. Infine, le malattie rare sono raramente curabili e spesso debilitanti. Prima interviene il decesso, prima scade il termine assoluto per l'anonimizzazione dei dati, ossia prima i dati registrati non possono più essere associati ai pazienti interessati e non possono più essere effettuate le relative analisi. Si pongono pertanto requisiti più elevati in relazione agli scopi perseguiti dal registro o dall'avamprogetto, tra l'altro in relazione alla sorveglianza dell'insorgenza delle malattie rare, alla messa a disposizione delle conoscenze di base sulla loro diffusione e sul loro sviluppo nonché al sostegno della ricerca nell'ambito delle malattie rare e alla promozione della valutazione della qualità della diagnosi e della terapia (cfr. art. 1 cpv. 2 lett. a e d). Per raggiungere questi scopi è adeguato che i dati registrati possano talora restare associabili alle persone registrate per un periodo fino a 40 anni dopo il decesso della persona registrata. Occorre precisare che si tratta unicamente del limite massimo assoluto: i dati devono infatti essere anonimizzati anche prima, non appena lo permette lo scopo del trattamento (p. es. per determinate diagnosi).

Sezione 5: Registro

Art. 17 Contenuto del registro

L'avamprogetto prevede la creazione di un registro delle malattie rare, che contiene soltanto i dati necessari per attuare le misure secondo la presente legge indispensabili per combattere le malattie rare (cfr. art. 1).

Capoverso 1: la disposizione disciplina quali dati sono contenuti nel registro. Si tratta principalmente di dati personali dei pazienti notificati secondo gli articoli 4 e 38 (*lett. a*) e di dati sulla diagnosi delle malattie rare, ma anche di dati sui decessi e sulle cause di morte dei pazienti registrati (*lett. b*). Inoltre, secondo la *lettera c* il registro contiene dati sull'informazione di cui all'articolo 6 e sulle opposizioni di cui all'articolo 8. Tali dati sono fondamentali per poter controllare e garantire che la tenuta del registro e gli ulteriori trattamenti dei dati previsti rispettino i requisiti di legge. Infine sono richiesti anche i dati di contatto della persona o dell'istituzione notificante (*lett. d*). È solo sulla scorta di questi dati che, per esempio, il servizio di registrazione può contattare tali persone e istituzioni per completare o rettificare i dati notificati (art. 13 cpv. 3 lett. a) o che il servizio di coordinamento dei dati può contattarle per richiedere dati da riutilizzare a scopo di ricerca o di valutazione della qualità della diagnosi e della terapia (art. 20).

Capoverso 2: il numero d'assicurato di cui all'articolo 50c LAVS funge da identificativo personale nel sistema di registrazione (v. commento all'art. 4).

Art. 18 Servizi e persone autorizzati a trattare i dati

La disposizione stabilisce quali servizi e persone sono autorizzati a consultare e trattare online i dati contenuti nel registro (accesso diretto). Dispongono delle relative autorizzazioni i seguenti servizi e le seguenti persone:

- *Il servizio di registrazione (lett. a)*: può consultare e trattare i dati di cui necessita per svolgere i compiti previsti dagli articoli 13–16, compresi i dati personali e quelli relativi alla diagnosi.
- *Il servizio di coordinamento dei dati (lett. b)*: può consultare e trattare i dati di cui necessita per svolgere i compiti previsti dagli articoli 20–22, compresi i dati personali e quelli relativi alla diagnosi.
- *Le persone registrate (lett. c)*: possono consultare e trattare i propri dati personali e i dati relativi alle opposizioni. Per contro, non possono trattare i dati relativi alla diagnosi; tuttavia, anche per tali dati dispongono di un diritto di accesso illimitato secondo l'articolo 10 capoverso 2.
- *Il competente servizio federale di vigilanza (lett. d)*: può consultare e trattare i dati di cui necessita per esercitare la vigilanza sul servizio di registrazione e sul servizio di coordinamento dei dati (cfr. art. 33 cpv. 6), compresi i dati personali e quelli relativi alla diagnosi.

Art. 19 Diritto esecutivo

L'avamprogetto incarica il Consiglio federale di disciplinare le modalità del registro. Come in altri settori analoghi, tale delega consente di stabilire mediante ordinanza i dettagli concernenti in primo luogo la protezione dei dati. Oltre alla struttura e al catalogo dei dati del registro (*lett. a*), vi rientrano la definizione delle responsabilità previste dalla legislazione sulla protezione dei dati (*lett. b*), i diritti d'accesso (*lett. c*) e le misure organizzative e tecniche necessarie per garantire la protezione e la sicurezza dei dati (*lett. d*).

Sezione 6: Servizio di coordinamento dei dati

Art. 20 Gestione e compiti

Capoverso 1: l'avamprogetto prevede che la Confederazione gestisca un servizio di coordinamento dei dati sulle malattie rare (servizio di coordinamento dei dati). Il servizio di coordinamento dei dati è da intendere come un'istituzione precorritrice del «servizio nazionale di coordinamento dei dati» menzionato nel rapporto del Consiglio federale «Utilizzare meglio i dati medici per un'assistenza sanitaria efficiente e di alta qualità. Rapporto del Consiglio federale in adempimento al postulato 15.4225 Humbel» del 4 maggio 2022⁶⁵. Tale servizio nazionale di coordinamento dei dati sarà regolamentato a livello federale e verrà istituito entro il 2030 nel quadro dell'attuazione del programma DigiSanté.

⁶⁵ CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Utilizzare meglio i dati medici per un'assistenza sanitaria efficiente e di alta qualità. Rapporto del Consiglio federale del 4 maggio 2022 in adempimento al postulato 15.4225 Humbel del 18.12.2015. Consultabile all'indirizzo: www.parlamento.ch > 15.4225 > Bericht in Erfüllung des parlamentarischen Vorstosses (stato: 9.10.2024).

Capoverso 2: il servizio di coordinamento dei dati serve allo scopo della legge di sostenere la ricerca nell'ambito delle malattie rare e promuovere la valutazione della qualità della diagnosi e della terapia (cfr. art. 1 cpv. 2 lett. d). A tale scopo può svolgere le seguenti attività:

- *Raccolta di dati presso le persone e le istituzioni soggette all'obbligo di notifica (lett. a):* su richiesta, il servizio di coordinamento dei dati può raccogliere dati sulla diagnosi e sulla terapia delle malattie rare delle persone registrate, compresi dati genetici. Questa disposizione include i dati genetici poiché, come già menzionato, le malattie rare sono spesso di origine genetica. I dati sulla diagnosi e sulla terapia rilevanti per la ricerca possono quindi contenere anche dati genetici. La loro raccolta presuppone che il richiedente riutilizzi i dati in questione a scopo di ricerca o di valutazione della qualità della diagnosi e della terapia. Gli altri criteri per l'accettazione della domanda sono stabiliti dal Consiglio federale, che può anche autorizzare l'UFSP a stabilire una o più esigenze (art. 24 cpv. 1 lett. a e cpv. 3). Se il servizio di coordinamento dei dati accetta la domanda, contatta le persone e le istituzioni diagnosticanti e curanti interessate, iscritte nel registro (cfr. art. 4 cpv. 1 lett. d e art. 17 cpv. 1 lett. d). Su richiesta, queste ultime sono tenute a trasmettere al servizio di coordinamento dei dati tutti i dati necessari. Il Consiglio federale stabilisce la modalità di trasmissione dei dati; può anche autorizzare l'UFSP a stabilire una o più esigenze (art. 24 cpv. 1 lett. b e cpv. 3).

Tale approccio – raccolta dei dati da parte del servizio di coordinamento dei dati e obbligo di trasmissione per le persone e le istituzioni soggette all'obbligo di notifica – è adatto perché il registro deve restare il più snello possibile. In particolare, l'obbligo di notifica e la registrazione non sono destinati a rilevare dati esaustivi sulla diagnosi e sulla terapia delle malattie rare, ma registrano soltanto la malattia diagnosticata (v. commento all'art. 4 cpv. 1). Il servizio di coordinamento dei dati deve poter richiedere ulteriori dati – segnatamente sulla terapia – alle persone e alle istituzioni che li conservano solo su apposita richiesta e in caso di fabbisogno comprovato a scopo di ricerca o di valutazione della qualità della diagnosi e della terapia.

- *Preparazione e collegamento dei dati (lett. b):* il servizio di registrazione può poi, da un lato, preparare i dati raccolti secondo la lettera a e i dati del registro per la riutilizzazione prevista (n. 1). Spetta in linea di principio al Consiglio federale stabilire gli standard, inclusi quelli per i formati dei dati che devono essere trasmessi dalle persone e dalle istituzioni soggette all'obbligo di notifica (art. 24 cpv. 1 lett. b e cpv. 3). A seconda della riutilizzazione concreta prevista a scopo di ricerca o di valutazione della qualità della diagnosi e della terapia, i dati possono dover essere preparati ulteriormente prima di essere resi accessibili ai richiedenti.

Dall'altro lato, su richiesta il servizio di registrazione può anche collegare i dati raccolti secondo la lettera a e i dati del registro con i dati ricevuti dai richiedenti o incaricare l'UST di collegarli con dati statistici secondo la legge sulla statistica federale⁶⁶.

- *Messa a disposizione (lett. c):* il servizio di registrazione può infine rendere tali dati accessibili per la riutilizzazione secondo i requisiti di cui agli articoli 21 e 22 (v. relativo commento).

⁶⁶ RS 431.01

Anche l'esercizio di tale competenza e l'esecuzione di tali trattamenti dei dati sottostanno sempre alla condizione che i pazienti registrati in questione siano stati informati in modo conforme alla legge su queste possibilità di riutilizzazione (cfr. art. 6 lett. a e c) e non vi abbiano presentato opposizione (art. 8 cpv. 2 lett. c e d).

Art. 21 Infrastruttura di dati

Capoverso 1: il servizio di coordinamento dei dati può rendere i dati accessibili ai richiedenti per la riutilizzazione soltanto in un'infrastruttura di dati sicura, interoperabile e affidabile. I requisiti per la sicurezza, l'interoperabilità e l'affidabilità dell'infrastruttura di dati utilizzata, comprese le esigenze relative alla sicurezza delle informazioni e alla protezione dei dati, sono ancora una volta stabiliti in dettaglio dal Consiglio federale, che può anche autorizzare l'UFSP a stabilire una o più esigenze (art. 24 cpv. 1 lett. d e cpv. 3). Il servizio di coordinamento dei dati non deve creare lui stesso un'infrastruttura di dati, ma può avvalersi di un'infrastruttura di dati già esistente. È ipotizzabile che faccia ricorso alla rete informatica sicura BioMedIT⁶⁷ nell'ambito della *Swiss Personalized Health Network (SPHN)*⁶⁸ o che in futuro si presti una piattaforma per l'analisi confidenziale dei dati come quella prevista dal progetto Lomas dell'UST⁶⁹. La cosa fondamentale è che, per mettere a disposizione i dati, il servizio di coordinamento dei dati utilizzi un'infrastruttura di dati che soddisfi i requisiti menzionati.

Capoverso 2: per garantire la sicurezza dei dati e la cibersecurity, ma anche per tutelare i diritti della personalità delle persone interessate, i dati resi accessibili nel quadro di progetti di ricerca o di valutazione devono essere trattati esclusivamente all'interno dell'infrastruttura di dati utilizzata dal servizio di coordinamento dei dati. Quest'ultimo deve pertanto assicurarsi che i dati resi accessibili possano essere riutilizzati soltanto in tale infrastruttura (*lett. a*). L'infrastruttura di dati utilizzata può quindi fungere unicamente da piattaforma scientifica, che consente un'analisi dei dati al suo interno, senza permettere ai richiedenti o ai riutilizzatori dei dati di estrarre dall'infrastruttura i dati resi accessibili. Il servizio di coordinamento dei dati deve pertanto anche assicurarsi che possano essere estratti dall'infrastruttura di dati soltanto dati aggregati o risultati di analisi (*lett. b*). In altre parole, i richiedenti o i riutilizzatori possono estrarre dall'infrastruttura di dati soltanto i risultati della ricerca o della valutazione della qualità della diagnosi e della terapia effettuata. Soprattutto nella ricerca, la rintracciabilità e la verificabilità dei risultati in ogni momento rappresentano requisiti fondamentali, di cui le prescrizioni di cui all'articolo 22 capoverso 2 devono garantire il rispetto (v. relativo commento).

Art. 22 Messa a disposizione di dati

Capoverso 1: il servizio di coordinamento dei dati può rendere accessibili i dati nell'infrastruttura di dati a condizione che possano essere riutilizzati unicamente per lo scopo previsto, nel rispetto della protezione dei dati e per un periodo di tempo limitato (*lett. a*) e che i pazienti interessati non possano essere identificati (*lett. b*). Anche questa disposizione serve a garantire la sicurezza dei dati e la cibersecurity nonché a tutelare i diritti della personalità delle persone interessate e completa pertanto i requisiti di cui all'articolo 21. Il Consiglio federale precisa in dettaglio anche questi requisiti, a meno che non autorizzi l'UFSP a farlo (art. 24 cpv. 1 lett. e e cpv. 3). Si tratta segnatamente di stabilire in che misura si debba impedire l'identificabilità delle persone interessate.

⁶⁷ Consultabile all'indirizzo www.biomedit.ch (stato: 11.05.2025)

⁶⁸ Consultabile all'indirizzo www.sphn.ch > Menu > Netzwerk > BioMedIT Projekt (stato: 11.05.2025)

⁶⁹ Consultabile all'indirizzo www.bfs.admin.ch > Data Science & AI > Blog > Lomas: una piattaforma per l'analisi confidenziale dei dati (stato: 11.05.2025)

Capoverso 2: come già menzionato, i dati resi accessibili possono essere trattati esclusivamente nell'ambito di progetti di ricerca o di valutazione nonché nell'infrastruttura di dati utilizzata dal servizio di coordinamento dei dati. Segnatamente nel campo della ricerca è fondamentale che i risultati ottenuti siano tra l'altro validi e affidabili. La validità si riferisce alla solidità delle attività di ricerca e dei risultati: un'indagine è valida se il metodo scelto analizza effettivamente ciò che deve essere analizzato e i risultati possono essere generalizzati al di fuori del progetto concreto. L'affidabilità si riferisce alla riproducibilità delle attività di ricerca e dei risultati: i dati devono essere rilevati e analizzati in modo che, utilizzando gli stessi metodi e le stesse sequenze, i risultati possano essere riprodotti in modo coerente. In altre parole, la ricerca deve essere rintracciabile e verificabile dalla rilevazione dei dati alle conclusioni. Il servizio di coordinamento dei dati deve pertanto garantire che, se del caso, i dati resi accessibili, le riutilizzazioni effettuate e le analisi dei risultati possano essere verificati. Esistono vari modelli per attuare questo principio, per esempio sul piano tecnico. Il Consiglio federale precisa in dettaglio anche questi requisiti, comprese le esigenze relative alla conservazione e all'anonimizzazione dei dati in questione o alla loro cancellazione; ancora una volta può autorizzare l'UFSP a farlo (art. 24 cpv. 1 lett. e e cpv. 3).

Art. 23 Rapporto con il diritto in materia di ricerca umana

I trattamenti dei dati secondo gli articoli 20 e 22 non sottostanno alle disposizioni della legge del 30 settembre 2011⁷⁰ sulla ricerca umana (LRUm). Il presente avamprogetto in tal senso è da considerarsi una *lex specialis* in relazione alla LRUm. Le attività privilegiate in tale contesto includono in particolare quelle svolte dal servizio di coordinamento dei dati, che consistono nel procurarsi i dati, raggrupparli, conservarli, renderli accessibili e metterli a disposizione. Tali attività non necessitano dell'autorizzazione di una commissione d'etica cantonale. Laddove la legislazione sulla ricerca umana richieda un consenso informato della persona registrata per suddetti trattamenti, tale consenso sarà sostituito dal diritto di opporsi ai trattamenti previa debita informazione secondo il presente avamprogetto (art. 6 lett. a e c in combinato disposto con l'art. 8 cpv. 2 lett. b e c).

Per contro, le attività nell'ambito della ricerca secondo la LRUm che vanno oltre le competenze del servizio di coordinamento dei dati definite negli articoli 20–22 sottostanno alle pertinenti disposizioni della legislazione sulla ricerca umana. Ciò vale segnatamente per l'obbligo di autorizzazione per la conduzione di progetti di ricerca nonché per gli ulteriori processi di trattamento dei dati da parte di ricercatori.

Art. 24 Diritto esecutivo

Capoverso 1: al Consiglio federale si delega il compito di disciplinare i seguenti dettagli:

- le modalità di presentazione della domanda e i criteri per la relativa accettazione (lett. a);
- la modalità della trasmissione dei dati secondo l'articolo 20 capoverso 2 lettera a, tenendo conto dello stato della tecnica, compresi gli standard per le interfacce e i formati dei dati (lett. b);
- i requisiti per la preparazione e il collegamento corretti e sicuri secondo l'articolo 20 capoverso 2 lettera b (lett. c);

- i requisiti per l'infrastruttura di dati di cui all'articolo 21, comprese le esigenze relative alla sicurezza delle informazioni e alla protezione dei dati (lett. d).
- i requisiti per l'infrastruttura di dati di cui all'articolo 21, comprese le esigenze relative alla sicurezza delle informazioni e alla protezione dei dati (lett.e).

Capoverso 2: nel fare ciò, il Consiglio federale garantisce che tutte le persone e le istituzioni soggette all'obbligo di trasmissione di cui all'articolo 20 capoverso 2 lettera a possano adempiervi a fronte di un onere amministrativo proporzionato. Tale obbligo completa in modo speculare quello di cui all'articolo 5 capoverso 2; pertanto si rimanda integralmente al relativo commento.

Capoverso 3: infine, il Consiglio federale può autorizzare l'UFSP a stabilire una o più esigenze di cui al capoverso 1, con il coinvolgimento del servizio di coordinamento dei dati. Tale competenza completa in modo speculare quella di cui all'articolo 5 capoverso 3; pertanto si rimanda integralmente al relativo commento.

Capitolo 3: Aiuti finanziari

Sezione 1: Aiuti finanziari per la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate

Art. 25 Aiuti finanziari

Frase introduttiva: l'avamprogetto stabilisce che, nei limiti dei crediti stanziati, la Confederazione può concedere aiuti finanziari per determinare e designare le strutture di assistenza specializzate. Tale misura permette di identificare le strutture di assistenza e di migliorare le informazioni corrispondenti nell'ambito delle malattie rare.

Lettera a: gli aiuti finanziari della Confederazione devono contribuire a garantire che gli attori del sistema sanitario continuino a raccogliere e diffondere le informazioni relative alle malattie rare importanti per la salute, nonostante le condizioni attualmente molto difficili dovute all'isolamento dei pazienti e alla frammentazione delle informazioni in tale ambito. A causa della rarità delle malattie, la designazione è caratterizzata dal principio per cui sono le strutture di assistenza specializzate a orientarsi secondo le competenze e le infrastrutture esistenti e non viceversa. La designazione non ha alcun valore giuridico, ma è di carattere puramente informativo e serve unicamente a facilitare l'individuazione delle strutture esistenti. Sostenere questo processo significa anche far sì che gli sviluppi in Svizzera tengano il passo con gli sforzi europei volti all'istituzione di reti di riferimento internazionali per le malattie rare.

Lettera b: la Confederazione può concedere aiuti finanziari anche per controllare di volta in volta se le designazioni delle strutture di assistenza specializzate in malattie rare sono ancora appropriate. In questo modo, il beneficiario degli aiuti finanziari provvede anche al controllo periodico delle strutture di assistenza designate e può richiedere ogni volta aiuti finanziari a tal fine. Idealmente, le strutture designate sono controllate regolarmente ogni quattro anni; tale intervallo non è tuttavia sancito nella legge.

Art. 26 Condizioni

Frase introduttiva: gli aiuti finanziari sono concepiti come aiuti finanziari discrezionali. La discrezionalità è circoscritta mediante le condizioni di cui all'articolo 26.

L'avamprogetto stabilisce inoltre esplicitamente che gli aiuti finanziari possono essere concessi per designare strutture di assistenza specializzate soltanto se l'organizzazione in questione è di pubblica utilità. Si intende così evitare che attori commerciali possano influenzare in questo modo l'offerta sanitaria e la pianificazione ospedaliera cantonali.

Lettera a: la presente disposizione stabilisce i requisiti dei regolamenti o degli statuti che un'organizzazione di diritto pubblico o privato deve soddisfare per poter ottenere aiuti finanziari. Tali requisiti si basano sugli obiettivi prefissi finora per la designazione delle strutture di assistenza specializzate.

L'autorità esecutiva può controllare se il regolamento o lo statuto sia effettivamente conforme al momento dell'esame della domanda di aiuto finanziario. Può inoltre verificare se nella prassi l'organizzazione si attiene effettivamente alle disposizioni del regolamento o dello statuto (p. es. visionando i documenti delle riunioni o un rapporto periodico sulle attività).

Lettera b: per valutare se sia presumibile che l'organizzazione rispetterà i criteri di designazione di cui all'articolo 27, nel presente contesto è possibile basarsi soltanto su caratteristiche strutturali, che includono non soltanto le qualifiche professionali, ma anche l'esperienza delle persone ingaggiate.

Lettera c numero 1: la struttura, i processi e la pianificazione dell'organizzazione che richiede un aiuto finanziario devono garantire che le strutture di assistenza designate soddisfino i criteri di cui all'articolo 27.

Lettera c numero 2: il richiedente deve poter indicare in che modo sono coinvolte le cerchie interessate in Svizzera.

Lettera c numero 3: poiché lo scopo degli aiuti finanziari è solo quello di promuovere la raccolta e la diffusione di informazioni, e non influenzare il contenuto di tali informazioni, l'avamprogetto non interviene nella pianificazione cantonale dell'assistenza sanitaria, ma si limita a sostenere la raccolta di informazioni che possono essere utili per la valutazione delle strutture di assistenza. Il beneficiario degli aiuti finanziari è tenuto a rispettare le pianificazioni cantonali.

Secondo l'articolo 1 della Convenzione intercantonale sulla medicina altamente specializzata (CIMAS)⁷¹, quest'ultima comprende prestazioni caratterizzate dalla loro rarità, dal loro elevato potenziale d'innovazione, da un elevato dispendio di risorse umane e tecniche o da procedure terapeutiche complesse. Almeno tre di questi criteri devono essere soddisfatti; tuttavia, tra questi deve esservi sempre il criterio della rarità della terapia.⁷² Il concetto di medicina altamente specializzata è pertanto legato alla rarità di una prestazione medica, ma non necessariamente alla rarità di una malattia. Nondimeno, a seconda del caso anche le malattie rare possono essere trattate mediante la medicina altamente specializzata.

Lettera c numero 4: nel verificare se un'organizzazione debba ricevere aiuti finanziari, l'autorità esecutiva può anche considerare se per la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate tale organizzazione scelga un approccio che le consenta di tener conto degli sviluppi internazionali, di cui fanno parte

⁷¹ CONFERENZA SVIZZERA DELLE DIRETTRICI E DEI DIRETTORI CANTONALI DELLA SANITÀ (CDS), Interkantonale Vereinbarung über die hochspezialisierte Medizin (IVHSM), 2008. Consultabile all'indirizzo: <http://www.gdk-cds.ch> > Hochspezialisierte Medizin > Organisation > Dokumente (stato: 5.3.2025).

⁷² HAUSER, SILVIO (2015): Hochspezialisierte Medizin im föderalistischen System der Schweiz. Zurigo: Schulthess Verlag 2025. N. marg. 26.

anche le convenzioni internazionali e le decisioni di altri Stati. Non si tratta di accordi internazionali della Svizzera, che il richiedente dovrebbe comunque rispettare, ma piuttosto di sviluppi dovuti soprattutto all'attuazione graduale delle decisioni europee 2014/286/UE e 2014/287/UE. La Svizzera non può partecipare formalmente all'attuazione di tali decisioni degli Stati dell'UE, ma può solo reagire ai relativi sviluppi nell'UE ed eventualmente esercitare un influsso informale a livello specialistico. Il richiedente deve pertanto specificare come intende includere, ove opportuno e appropriato, gli sviluppi dell'UE nelle sue considerazioni.

Art. 27 Criteri per la designazione delle strutture di assistenza specializzate

Lettera a: la designazione delle strutture di assistenza specializzate mira a facilitare l'individuazione di fornitori di prestazioni competenti e la fruizione dei relativi servizi sanitari.

Lettera b: poiché per fornitori di prestazioni si possono intendere non solo quelli che forniscono prestazioni nell'ambito dell'AOMS, ma per esempio anche quelli che forniscono prestazioni nell'ambito delle assicurazioni complementari, nella presente disposizione si parla di prestazioni sanitarie adeguate nel senso più ampio. La designazione delle strutture specializzate deve contribuire a un accesso il più possibile rapido e semplice alle prestazioni sanitarie in questione. Inoltre deve permettere una collaborazione il più possibile efficiente ed efficace tra gli attori coinvolti e contribuire in tal modo a un'assistenza sanitaria di qualità elevata nell'ambito delle malattie rare. L'attenzione è focalizzata sul sistema sanitario nel suo complesso e sulle sue interfacce. Nell'ambito della designazione delle strutture di assistenza specializzate, nelle reti di cure dei centri di riferimento sono integrate anche le organizzazioni (mantello) dei pazienti, che adempiono compiti amministrativi e organizzativi o forniscono informazioni sanitarie in tale contesto. Tuttavia, tali organizzazioni non sono operatori sanitari nel senso generale del termine. Per questo motivo, l'avamprogetto fa riferimento alla categoria generale di «attori», definendo con questo termine gli attori del sistema sanitario, tra cui rientrano anche le organizzazioni (mantello) dei pazienti.

Lettera c: è prevedibile che per i beneficiari di aiuti finanziari sarà in parte difficile armonizzare sempre in modo completo a livello nazionale la designazione di una struttura di assistenza specializzata. Pertanto, all'occorrenza il Consiglio federale può sfruttare il margine di manovra concesso dalla formulazione alla lettera c numero 1 e concretizzare nel diritto esecutivo in che misura le informazioni sulle strutture di assistenza debbano essere armonizzate.

Sezione 2: Aiuti finanziari per attività di informazione e di consulenza

Nella sezione 2, i termini «informazione» e «consulenza» sono in parte menzionati uno accanto all'altro. In tal modo si intende chiarire puntualmente che la nuova legge consente anche di promuovere determinate attività di consulenza. Un'attività di informazione non è rivolta a una singola persona, ma è diffusa pubblicamente. L'attività di consulenza, invece, si rivolge a un singolo individuo (p. es. mediante una hotline) e avviene su specifica richiesta. Nel resto della legge, si deduce di volta in volta dal contesto se si tratta di un'attività di consulenza (informazione in senso stretto) o di un'attività di informazione (informazione in senso lato).

Art. 28 Aiuti finanziari

L'avamprogetto stabilisce che, nei limiti dei crediti stanziati, la Confederazione può concedere aiuti finanziari per determinate attività di informazione e di consulenza o per l'organizzazione e lo svolgimento di relative sessioni di formazione e aggiornamento. Può inoltre concedere aiuti finanziari per sostenere gruppi di auto-aiuto. Come gli aiuti finanziari di cui alla sezione 1, anche questi sono concepiti come aiuti finanziari discrezionali.

Lettera a: le informazioni sanitarie sono diffuse al pubblico attraverso Internet e mezzi di stampa di minor portata (p. es. opuscoli di organizzazioni dei pazienti).

Lettera b numeri 1 e 2: gli aiuti finanziari per fornire informazioni sulle malattie rare possono essere concessi soltanto se si tratta di informazioni sanitarie (v. commento all'art. 2). Di conseguenza, nel calcolo dei costi imputabili possono essere prese in considerazione soprattutto le informazioni rivolte ai destinatari menzionati nella presente disposizione (ossia le persone affette da una malattia rara e i loro congiunti nonché i professionisti della salute). Sono soprattutto tali gruppi di persone che hanno le possibilità e conoscenze necessarie per combattere efficacemente la malattia con l'aiuto delle informazioni ricevute, che sono in ultima analisi informazioni sulle misure di prevenzione, screening, diagnosi, terapia, riabilitazione e cura adatte. L'elenco dei destinatari nella presente disposizione non è tuttavia esaustivo. Le informazioni possono essere fornite anche ad altri destinatari quando, nel quadro del perseguimento dei loro obiettivi, emergano questioni rilevanti per la salute, per esempio riguardo alla prevenzione di malattie o lesioni secondarie (p. es. a scuola o sul posto di lavoro).

Lettera c: tra i principali compiti volti ad attuare il PNMR figura quello di raccogliere, analizzare e coordinare le informazioni sulle malattie rare disponibili in Svizzera (p. es. studi clinici, progetti di ricerca, test diagnostici, dati sulla qualità dei laboratori medici, biobanche) e successivamente trasmetterle a terzi, affinché questi ultimi possano diffonderle per esempio attraverso piattaforme internazionali. Queste informazioni vengono così rese accessibili alle persone interessate in Svizzera e al contempo coordinate a livello internazionale.

Lettera d: determinate informazioni possono essere diffuse in modo più mirato, efficiente e durevole se sono trasmesse durante sessioni di formazione e aggiornamento. Le formazioni offrono ai partecipanti la possibilità, in un contesto più ristretto, di sviluppare e selezionare autonomamente le strategie per risolvere una data sfida. L'aggiornamento, invece, consiste in un evento informativo, come quello abitualmente rivolto a determinati gruppi professionali (p. es. un aggiornamento ai sensi della LPMed). L'obiettivo, in relazione a tali sessioni, è quello di poter concedere un aiuto finanziario non solo per coprire i costi organizzativi dell'ente promotore, ma anche per quelli connessi allo svolgimento della sessione stessa (p. es. affitto del locale, indennità dei relatori).

Lettera e: le organizzazioni dei pazienti sostengono talvolta anche l'organizzazione di gruppi di auto-aiuto. Talvolta mettono a disposizione il loro personale e la loro infrastruttura o offrono un sostegno finanziario per consentire alle persone interessate e ai loro congiunti di costituire un gruppo di auto-aiuto o di parteciparvi (aiuto all'auto-aiuto).

Art. 29 Condizioni

Lettera a: le attività di informazione e di consulenza devono essere svolte in misura significativa dall'organizzazione stessa. Ciò può essere dimostrato per esempio dal fatto che, secondo il suo statuto o regolamento, l'organizzazione si dedica interamente o prevalentemente a tale compito. In ogni caso, deve occuparsi del compito in questione con un'intensità e in una maniera tali da garantirne il pieno adempimento.

Lettera b: considerata l'eterogeneità delle organizzazioni, lo spettro dei requisiti relativi alle informazioni è molto ampio e diversificato. In sintesi, è importante che le informazioni siano adeguate alle esigenze, che tengano conto dello stato delle conoscenze e che siano comprensibili, ossia documentate e plausibili nei limiti della proporzionalità.

Lettera c: oltre che sulle qualifiche professionali, nel presente caso è possibile basarsi anche sulle esperienze delle persone. Le persone che operano per le organizzazioni dei pazienti hanno spesso la particolarità di apportare, oltre alle proprie competenze, anche conoscenze pratiche e d'insieme.

Lettera d: occorre evitare i doppioni sia nelle attività di informazione e di consulenza a livello nazionale sia in quelle a livello di regione linguistica. L'organizzazione deve inoltre trattare tutti i gruppi di malattie, ovvero quelli definiti nel contesto della determinazione, della designazione e del controllo delle strutture di assistenza specializzate, che si basano a loro volta sulla sistematica dei gruppi di malattie delle ERN (v. cap. 2.1). Un'organizzazione che tratta tutti i gruppi di malattie può tuttavia fornire anche informazioni riguardanti specifiche malattie (o specifici gruppi di malattie).

Sezione 3: Condizioni quadro, procedura e calcolo

Art. 30 Condizioni quadro

Capoverso 1: la Confederazione può concedere un aiuto finanziario fino a concorrenza del 50 per cento delle spese e dei costi imputabili. Questi ultimi sono stabiliti dal Consiglio federale nelle prescrizioni sul relativo calcolo di cui all'articolo 31 capoverso 3.

Capoverso 2: la Confederazione può concedere un aiuto finanziario solo se, per lo stesso progetto, i Cantoni concedono a loro volta aiuti finanziari per un importo totale pari a quello della Confederazione. Questa disposizione tiene conto del principio di sussidiarietà di cui all'articolo 43a capoverso 1 Cost., del principio della corrispondenza tra colui che assume i costi e colui che prende le decisioni nell'ambito dell'equivalenza fiscale di cui all'articolo 43a capoversi 2 e 3 Cost. nonché del principio del federalismo esecutivo di cui all'articolo 46 Cost.

Capoverso 3: considerata la rarità degli esempi di applicazione e illustrativi necessari, la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate devono in parte avvenire di pari passo con la discussione e il trattamento di casi di malattia attuali e concreti. Se già rimborsati in virtù del diritto sulle assicurazioni sociali, i costi e le spese legati a dette attività non possono essere finanziati anche mediante la nuova legge. Nell'ambito del diritto sulle assicurazioni sociali si applica il divieto di sovraindennizzo ai sensi dell'articolo 69 LPGA e della pertinente legislazione speciale. È opportuno tenerne conto anche nel contesto della concessione di aiuti finanziari secondo il presente avamprogetto.

Inoltre, anche alcune disposizioni del diritto delle assicurazioni sociali (cfr. art. 74 LAI e art. 108 dell'ordinanza del 17 gennaio 1961⁷³ sull'assicurazione per l'invalidità [OAI]) permettono di concedere aiuti finanziari a organizzazioni che svolgono determinate attività di informazione. Si può inoltre ipotizzare che la prevenzione di lesioni secondarie in seguito a infortuni che possono essere provocate da malattie rare sia già sussidiata sulla base dell'articolo 88 della legge federale del 20 marzo 1981⁷⁴ sull'assicurazione contro gli infortuni (LAINF). L'articolo 25 deve pertanto essere applicato soltanto in via sussidiaria, qualora per le attività di informazione e di consulenza non siano stanziati aiuti finanziari sulla base del diritto sulle assicurazioni sociali. Tale disposizione costituisce dunque una deroga all'articolo 12 capoverso 1 LSu. I capoversi 2 e 3 dell'articolo 12 LSu restano tuttavia applicabili.

I costi legati alle attività sussidiate secondo gli articoli 25 e 28 saranno di norma costi di base (noti anche come costi ordinari). Solo l'eventuale affitto di un locale per determinati eventi, riunioni o discussioni (p. es. per gruppi di auto-aiuto) può costituire nel singolo caso una spesa neutra da indennizzare, che per principio non può essere inclusa nei costi. Per questo motivo, tale disposizione si riferisce non soltanto ai costi ma anche alle spese. La quota dei costi o quali spese sono effettivamente imputabili sarà determinata nella parte dell'ordinanza concernente il calcolo.

Art. 31 Procedura e calcolo

Capoverso 1: le domande di aiuto finanziario secondo il presente avamprogetto vanno presentate all'UFSP. La procedura deve essere concepita nel modo più snello e semplice possibile, in particolare per i richiedenti.

Capoverso 2: la Confederazione può concedere un aiuto finanziario solo se il richiedente è in grado di dimostrarle che i Cantoni concedono a loro volta aiuti finanziari per un importo totale equivalente.

Capoverso 3: al Consiglio federale è attribuita la competenza di stabilire le prescrizioni sulla procedura di concessione degli aiuti finanziari, sulle modalità di versamento nonché sul calcolo delle spese e dei costi imputabili.

Capitolo 4: Attuazione e finanziamento

Sezione 1: Esecuzione e vigilanza

Art. 32 Esecuzione

Capoverso 1: la Confederazione esegue la presente legge.

La procedura amministrativa è retta dalla legge federale del 20 dicembre 1968⁷⁵ sulla procedura amministrativa (PA).

Non sono necessarie ulteriori disposizioni d'esecuzione, in particolare in rapporto a competenze di controllo, misure amministrative e possibilità sanzionatorie, perché in tali ambiti la LSu e la LPD sono applicabili in via sussidiaria e sono sufficienti.

⁷³ RS 831.201

⁷⁴ RS 832.20

⁷⁵ RS 172.021

Capoverso 2: la presente disposizione obbliga il Consiglio federale a emanare le disposizioni d'esecuzione.

Art. 33 Delega di compiti esecutivi

Capoverso 1: il Consiglio federale può delegare compiti esecutivi a organizzazioni e a persone di diritto pubblico o privato, specificandole nel diritto esecutivo. Gli obblighi dei fornitori di prestazioni nell'ambito dell'impiego efficiente dei mezzi, della contabilità e dei rapporti di attività si basano sulle disposizioni della LSu. Conformemente all'articolo 3 capoverso 2 lettera b LSu, la retribuzione avviene sotto forma di indennità (cfr. cpv. 4).

Capoverso 2: il Consiglio federale stabilisce la durata della delega.

Capoverso 3: dal 1° gennaio 2021, la procedura di selezione per la delega di compiti federali per la quale è concessa un'indennità sottostà a un nuovo disciplinamento. Se sono disponibili più beneficiari, la legge speciale deve prevedere una procedura di selezione trasparente, oggettiva e imparziale (art. 10 cpv. 1 lett. e LSu). Se la legge speciale non prevede una procedura di selezione, quest'ultima è retta dalla legge federale del 21 giugno 2019 sugli appalti pubblici (LAPub)⁷⁶ (cfr. art. 15b LSu).

Capoversi 4 e 6: le organizzazioni e le persone sono indennizzate per l'adempimento dei compiti loro delegati. I compiti delegati e la relativa indennità, che può anche essere forfettaria, sono disciplinati in un mandato di prestazione. Questa delega di compiti obbliga la Confederazione a esercitare la vigilanza statale. La Confederazione ha così la responsabilità di garantire l'adempimento corretto dei compiti da parte dei soggetti incaricati. A tal fine si avvale di strumenti di vigilanza adeguati. Il Consiglio federale disciplina tale vigilanza nel diritto esecutivo.

Capoverso 5: in determinati casi, per adempiere i compiti secondo la presente legge è necessario il numero AVS della persona interessata (cfr. art. 4 cpv. 1 lett. b, 13 cpv. 2 lett. b, 17 cpv. 2 e 20 cpv. 2 lett. b e c). Per utilizzare il numero AVS, le organizzazioni e le persone devono adottare le misure tecniche e organizzative secondo l'articolo 153d LAVS. Tale obbligo sarà sancito anche nei contratti con le organizzazioni e le persone.

Art. 34 Condizioni per la delega di compiti

Le organizzazioni e le persone cui sono delegati compiti esecutivi ai sensi dell'articolo 33 capoverso 1 necessitano di competenze molto specifiche a tale scopo:

- *Let. a:* per le attività del servizio di registrazione e del servizio di coordinamento dei dati, è oltremodo importante un'attuazione del compito coordinata a livello nazionale che tenga conto, tra l'altro, delle regioni linguistiche così come delle strutture sanitarie sovracantonali.

- *Let. b:* sono imprescindibili capacità sufficienti all'adempimento dei compiti. Le organizzazioni e le persone devono disporre di conoscenze specialistiche fondate in ambito sanitario in generale e nello specifico settore di attività. Le organizzazioni in questione devono anche avere esperienza nella gestione di dati personali degni di particolare protezione, poiché nei loro settori di attività sono chiamati a trattare dati sanitari sensibili. Infine, oltre alle conoscenze specialistiche sono necessarie esperienza e competenze nella gestione della qualità.
- *Let. c:* conformemente ai compiti, è necessaria anche una rete consolidata a livello nazionale e talora internazionale.

Art. 35 Comunicazione dei dati

Come in altri settori analoghi, anche nel presente caso i servizi federali cui compete l'esecuzione della presente legge, nonché le organizzazioni e le persone incaricate di svolgere compiti secondo la medesima possono comunicarsi a vicenda i dati personali, compresi quelli relativi alla salute e dati genetici, di cui necessitano per l'adempimento dei compiti conferiti loro dalla presente legge. Si tratta di comunicazioni che esulano dalla trasmissione da parte del servizio di registrazione disciplinata sopra (art. 16 cpv. 1), dai relativi trattamenti nel registro (art. 18) o dalle attività del servizio di coordinamento dei dati a scopo di ricerca o di valutazione della qualità della diagnosi e della terapia (art. 20). Si pensi segnatamente alla vigilanza, la cui efficacia potrebbe richiedere che il servizio di coordinamento dei dati comunichi dati sulla diagnosi e sulla terapia delle malattie rare, compresi dati genetici, all'autorità di vigilanza competente.

Sezione 2: Finanziamento

Art. 36 Finanziamento

Capoverso 1: l'autorità esecutiva della Confederazione deve garantire che i crediti federali stanziati siano sempre iscritti nel preventivo.

Capoverso 2: il Consiglio federale disciplina le modalità di versamento degli aiuti finanziari. Dovrà assicurarsi che i Cantoni versino i loro aiuti finanziari direttamente ai beneficiari. Per motivi di diritto finanziario è preferibile evitare che i Cantoni versino i loro contributi alla Confederazione affinché quest'ultima li trasferisca poi ai beneficiari.

Capitolo 5: Disposizioni finali

Art. 37 Modifica di altri atti normativi

Con l'entrata in vigore dell'avamprogetto sulla registrazione delle malattie rare, l'articolo 24 capoverso 3 LRMT, secondo il quale a determinate condizioni la Confederazione può concedere aiuti finanziari ai registri che trattano dati relativi a malattie rare maligne, può essere abrogato.

Art. 38 Obbligo di notifica per le malattie rare già diagnosticate

Capoverso 1: per garantire la completezza e l'eshaustività del registro (v. commento all'art. 4 cpv. 1), le persone e le istituzioni soggette all'obbligo di notifica di cui all'articolo 4 capoverso 1 sono tenute a notificare al servizio di registrazione, entro quattro anni dall'entrata in vigore della presente legge, i dati di cui all'articolo 4 capoverso 1 di tutte le persone interessate cui è stata diagnosticata una malattia rara negli ultimi venti anni.

Capoverso 2: questo obbligo si applica anche ai dati relativi alle persone interessate che sono decedute durante tale periodo.

Capoverso 3: le persone interessate devono essere informate della trasmissione dei dati. Nel caso di persone decedute in tale periodo (cfr. cpv. 2), non è necessario informare i congiunti.

Capoverso 4: è soggetto all'obbligo di notifica anche chi tiene un registro nell'ambito delle malattie rare contenente dati personali (art. 4 cpv. 1 lett. a) e dati sulla diagnosi di malattie rare (art. 4 cpv. 1 lett. c). Anche tali dati delle persone interessate vanno notificati al servizio di registrazione entro quattro anni dall'entrata in vigore della legge, insieme ai dati per l'identificazione della persona o dell'istituzione notificante ai fini di una presa di contatto univoca (art. 4 cpv. 1 lett. d). Anche questa disposizione mira a garantire la completezza e l'eshaustività del registro. Il numero AVS non sottostà invece all'obbligo di notifica, perché le persone e le istituzioni notificanti secondo questa disposizione non sempre dispongono di tale informazione e non è scopo della presente legge autorizzarli a utilizzare sistematicamente il numero AVS. Pertanto, il servizio di registrazione aggiunge il numero AVS nel quadro della tenuta del registro (art. 13 cpv. 2 lett. b).

Art. 39 Referendum ed entrata in vigore

La nuova legge sottostà a referendum facoltativo. Il Consiglio federale ne determina l'entrata in vigore, in modo che le disposizioni d'esecuzione ancora da emanare possano entrare in vigore contemporaneamente.

5 Ripercussioni

Nel quadro dell'elaborazione dell'avamprogetto è stata commissionata un'analisi dell'impatto della regolamentazione (AIR)⁷⁷. L'AIR eseguita si basa essenzialmente sull'analisi di documenti e su interviste guidate con vari attori dell'ambito delle malattie rare. L'AIR ha esaminato le ripercussioni di diverse varianti. Siccome nel frattempo sono ancora state apportate varie modifiche al progetto, è necessario adattare le indicazioni che figurano nell'AIR e, per quanto riguarda le ripercussioni, considerare quelle calcolate nell'AIR per la variante corrispondente.

Secondo l'avamprogetto, la Confederazione si farà carico dei costi per la creazione e la gestione del sistema di registrazione, del servizio di registrazione e del servizio di coordinamento dei dati, mentre assumerà congiuntamente ai Cantoni i costi degli aiuti finanziari per la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate nonché per le attività di informazione e di consulenza svolte dalle organizzazioni.

⁷⁷ L'AIR è consultabile all'indirizzo: www.ufsp.admin.ch > Politica & leggi > Basi giuridiche > Legislazione Malattie > Legislazione sulle malattie rare (LMR) (stato: 20.8.2025)

5.1 Ripercussioni per la Confederazione

5.1.1 Sistema di registrazione, servizio di registrazione e servizio di coordinamento dei dati sulle malattie rare

La nuova legge conferisce alla Confederazione il compito di gestire un servizio di registrazione e un servizio di coordinamento dei dati nell'ambito delle malattie rare. L'UFSP dovrà inoltre sviluppare un sistema di registrazione e metterlo a disposizione del servizio di registrazione per adempiere i suoi compiti. I costi che ne derivano e l'effettivo fabbisogno di personale saranno riesaminati in modo critico al termine della consultazione e sottoposti al Consiglio federale al momento della decisione sul messaggio.

5.1.2 Sistema di registrazione e servizio di registrazione

Creazione del sistema di registrazione

Per lo sviluppo del sistema di registrazione fino alla sua messa in funzione ci vorranno presumibilmente due anni. Stando all'esperienza, per sviluppare un sistema di registrazione sarà necessario un investimento di circa 3 milioni di franchi. Il primo anno si prevede un importo di 0,8 milioni di franchi per l'inizializzazione e l'ideazione del progetto, mentre il secondo si stima un importo di 2,2 milioni di franchi per la realizzazione e l'introduzione. Data la portata del progetto e la sua durata prevista, al momento i costi non possono essere quantificati in modo più preciso. I costi previsti potranno essere presentati in modo dettagliato soltanto quando la consultazione sarà conclusa e saranno state stabilite le necessarie disposizioni normative (anche e soprattutto a livello di ordinanza).

Gestione del sistema di registrazione e del servizio di registrazione

I costi annuali per la gestione del servizio di registrazione e del sistema di registrazione ammontano presumibilmente a 2 milioni di franchi e comprenderanno i costi per il personale del servizio di registrazione (stimato in sette posti in equivalenti a tempo pieno, ETP) nonché i costi di gestione, manutenzione e sviluppo del sistema di registrazione. È probabile che la Confederazione delegherà a terzi la gestione del servizio di registrazione.

5.1.3 Servizio di coordinamento dei dati

Il servizio di coordinamento dei dati sulle malattie rare ha il compito di favorire la riutilizzazione dei dati già rilevati a fini di ricerca e valutazione della qualità delle diagnosi e delle terapie nell'ambito delle malattie rare. A tal fine dovrà mettere a disposizione un'infrastruttura di dati sicura, interoperabile e affidabile. Dovrà inoltre acquisire i dati sulla diagnosi e la terapia di malattie rare presso le persone e le istituzioni soggette all'obbligo di notifica ed elaborare i dati estratti dal registro. Per lo sviluppo dell'infrastruttura del servizio di coordinamento dei dati fino alla sua messa in funzione ci vorranno presumibilmente due anni. Il primo anno si stimano 0,4 milioni di franchi per l'inizializzazione e l'ideazione, mentre il secondo anno 0,4 milioni di franchi per la realizzazione e l'introduzione. Le spese annue per la gestione del servizio di coordinamento dei dati ammontano presumibilmente a 1,2 milioni di franchi. Comprendono le spese per il personale (ca. 1,5 ETP) e le spese per l'infrastruttura di dati. È ipotizzabile che la Confederazione affiderà a terzi la gestione del servizio di coordinamento dei dati.

5.1.4 Vigilanza sul servizio di registrazione e sul servizio di coordinamento dei dati

Se il compito di gestire il servizio di registrazione o il servizio di coordinamento dei dati sarà affidato a terzi, la Confederazione ha un obbligo di vigilanza. L'adempimento di questo obbligo comporterà dei costi a carico della Confederazione. Per il momento non è possibile quantificarli con maggior precisione, dal momento che i dettagli concernenti l'adempimento dell'obbligo di vigilanza saranno disciplinati a livello di ordinanza. Sono da mettere in conto spese annue pari a circa 0,18 milioni di franchi (1 ETP), a seconda delle modalità di attuazione dell'obbligo di vigilanza. I costi dettagliati e l'effettivo fabbisogno di personale saranno riesaminati in modo critico dopo l'elaborazione dell'ordinanza.

5.1.5 Aiuti finanziari per la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate

Sulla scorta delle esperienze già maturate in collaborazione con kosek nonché dei risultati dell'AIR, per la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate si stima che dovranno essere messe in conto spese annue pari a circa 0,5 milioni di franchi. Questo importo comprende le spese per il personale sostenute da attori esterni per la gestione di un servizio di determinazione, designazione e controllo e il coordinamento delle strutture di assistenza specializzate nonché la gestione dell'infrastruttura necessaria. Secondo l'avamprogetto, la Confederazione può concedere un aiuto finanziario fino a concorrenza del 50 per cento delle spese e dei costi imputabili (art. 30 cpv. 1 AP-LMR). In altre parole, i costi a carico della Confederazione potranno raggiungere 0,25 milioni di franchi, se sarà concesso il massimo del sostegno finanziario possibile. L'impegno della Confederazione nell'ambito della determinazione, della designazione e del controllo delle strutture di assistenza specializzate comporterà quindi, dopo l'entrata in vigore della legge, un moderato aumento dei fondi federali, pari a 0,25 milioni di franchi all'anno.

Per l'esame delle domande e il coordinamento con i Cantoni c'è da mettere in conto un impiego di personale pari a circa 0,2 equivalenti a tempo. I mezzi necessari saranno compensati nell'ambito del preventivo globale dell'UFSP.

5.1.6 Aiuti finanziari per attività di informazione e di consulenza

Secondo l'AIR, i costi delle attività di informazione e di consulenza svolte da organizzazioni nel campo delle malattie rare ammonteranno a 0,8–1,9 milioni di franchi all'anno. Sulla base delle esperienze fatte finora e al fine di garantire le attività organizzative legate al PNMR, la Confederazione dovrà concedere annualmente aiuti finanziari presumibilmente nell'ordine di 0,3 milioni di franchi. L'impegno della Confederazione nell'ambito delle attività di informazione e di consulenza comporterà quindi, dopo l'entrata in vigore della legge, un moderato aumento dei fondi federali, pari a 0,3 milioni di franchi all'anno.

Per l'esame delle domande e il coordinamento con i Cantoni c'è da mettere in conto un impiego di personale pari a circa 0,2 equivalenti a tempo pieno. I mezzi necessari saranno compensati nell'ambito del preventivo globale dell'UFSP.

5.1.7 Sintesi

I costi possono essere riassunti come segue (in mio. franchi arrotondati):

Compito	<i>Due anni prima dell'en- trata in vi- gore dell'AP</i>	<i>Un anno prima dell'en- trata in vi- gore dell'AP</i>	<i>Totale</i>	<i>All'anno, a partire dall'entrata in vigore dell'AP</i>
	<i>Spese proprie</i>			
Creazione del sistema di registrazione (sviluppo, realizzazione e introduzione)	0,8 mio.	2,2 mio.	3,0 mio.	0,0 mio.
Creazione del servizio di coordinamento dei dati (sviluppo, realizzazione e introduzione)	0,4 mio.	0,4 mio.	0,8 mio.	
Vigilanza sui servizi di registrazione e di coordinamento dei dati				0,18 mio.
<i>Sussidi</i>				
Gestione del sistema di registrazione / del servizio di registrazione				2 mio.
Gestione del servizio di coordinamento dei dati				1,2 mio.
Aiuti finanziari per la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate				0,25 mio.
Aiuti finanziari per attività di informazione e di consulenza				0,3 mio.
Totale all'anno	1,2 mio.	2,6 mio.		3,93 mio.

5.2 Ripercussioni per i Cantoni

Per quanto riguarda gli aiuti finanziari destinati alla determinazione, alla designazione e al controllo delle strutture di assistenza specializzate nonché alle attività di informazione e di consulenza, l'avamprogetto prevede che la Confederazione possa concederli solo se i Cantoni versano un contributo dello stesso importo (cfr. art. 30 cpv. 2 AP-LMR); ciò potrebbe comportare per questi ultimi costi complessivi pari a circa 0,6 milioni di franchi.

L'esame delle domande e il coordinamento con la Confederazione dovrebbero comportare per i Cantoni soltanto un esiguo onere amministrativo supplementare.

5.3 Ripercussioni per determinati gruppi sociali

Oltre alla Confederazione e ai Cantoni (v. n. 5.1 e 5.2), l'avamprogetto interessa sostanzialmente gli specialisti coinvolti nella diagnosi e nella terapia delle malattie rare nonché le istituzioni pubbliche e private del settore sanitario. Questi ultimi sono tenuti a notificare al servizio di registrazione i dati da rilevare sui pazienti affetti da una malattia rara (v. n. 5.1.1). Nella maggior parte dei casi dovrebbe trattarsi di grandi strutture, come gli ospedali. Di norma, i costi supplementari a carico dei servizi soggetti all'obbligo di notifica dovrebbero risultare contenuti dal momento che, perlomeno per i dati di base, i dati da notificare comprendono esclusivamente informazioni già rilevate e documentate nell'ambito dei processi clinici di routine. Per consentire una trasmissione elettronica dei dati saranno necessari adeguamenti dei sistemi d'informazione degli studi medici e delle cliniche.

A trarre il maggior beneficio dalla nuova legge saranno i pazienti e i loro familiari, che potranno contare su una miglior assistenza.

5.3.1 Ripercussioni sull'economia nel suo complesso

Come già spiegato in precedenza, la legge si prefigge di migliorare le condizioni quadro per l'attuazione di misure di lotta contro le malattie rare, con conseguente contenimento dei costi sanitari grazie a un'assistenza più efficiente alle persone interessate e a cure di maggiore qualità. A trarne beneficio non saranno solo i pazienti, ma anche i medici, le istituzioni sanitarie, le società specialistiche, le autorità sanitarie, i pagatori dei premi e i ricercatori.

L'avamprogetto è stato esaminato dal punto di vista della legge federale sullo sgravio delle imprese dai costi della regolamentazione (legge sullo sgravio delle imprese, LSgrl)⁷⁸. È presumibile che gli ospedali e i medici dovranno affrontare oneri supplementari associati all'obbligo di notifica. In particolare, si prevede per i centri di riferimento e altri ospedali notevoli costi per i servizi di codifica, la cui attività è fondamentale per il registro. Solo con l'obbligo di notifica è possibile garantire che il registro disponga dei dati necessari e possa svolgere le funzioni previste. Non esistono quindi soluzioni alternative praticabili.

5.4 Ripercussioni sull'ambiente

L'avamprogetto non ha ripercussioni dirette sull'ambiente, pertanto si può rinunciare a un'esposizione dettagliata in merito.

6 Aspetti giuridici

6.1 Costituzionalità

6.1.1 Norma costituzionale sulla salute

L'articolo 118 capoverso 2 lettera b Cost. concede alla Confederazione l'assoluta competenza derogatoria di emanare prescrizioni per esempio sulla lotta contro le malattie fortemente diffuse o maligne^{79,80,81}.

⁷⁸ RS 930.31

⁷⁹ FF 1997 I 1, in particolare 313.

⁸⁰ DTF 139 I 242 consid. 3.1, pag. 247

⁸¹ GÄCHTER THOMAS/RENOLD-BURCH STEPHANIE, in: Basler Kommentar (BSK), Bundesverfassung, 1^a ed., 2015, N 10 zu Artikel 118 BV.

Oggi è indiscutibile che la nozione di «lotta» non comprende solo misure di polizia (obblighi e divieti), ma anche misure di informazione e auto-aiuto.⁸² La Confederazione può pertanto emanare norme relative allo studio e alla terapia di determinate malattie.⁸³ Con l'espressione «*maligne*» si intendono quelle malattie che possono avere esito letale o che possono comportare un danno grave alla salute.⁸⁴ In tutta la Svizzera soffrono di una malattia rara circa 650 000 persone.⁸⁵ Nonostante la grande eterogeneità dei quadri clinici, tutte queste malattie hanno in comune due aspetti: la possibilità di avere esito letale o invalidante e il fatto che la caratteristica specifica della rarità comporta sfide particolari per le persone interessate, i professionisti della salute e altre cerchie di persone che si occupano di questioni rilevanti per la salute. Sulla scorta di quanto precede, le malattie rare vanno quindi definite come fortemente diffuse e maligne. La Confederazione può pertanto basarsi sull'articolo 118 capoverso 2 lettera b Cost. per emanare una legge sulle malattie rare.

Gli strumenti statali per la lotta contro le malattie non sono definiti nella Costituzione.⁸⁶ La nozione di «lotta» si fonda sia sugli strumenti del diritto amministrativo vigente, sia sulle conoscenze delle scienze della salute. La Confederazione può emanare tutte le norme adatte e necessarie alla lotta contro le malattie. Può quindi emanare anche disposizioni sulla prevenzione, sulla diagnosi e sulla terapia medica, inclusa la relativa ricerca,⁸⁷ nonché sulla riabilitazione e sulle cure, nella misura in cui ciò sia necessario per combattere le malattie in questione. Può inoltre creare incentivi finanziari. Infine, può emanare anche disposizioni sull'informazione al pubblico in merito alla problematica di determinate malattie. Di conseguenza, anche la creazione e la gestione di un registro delle malattie rare da parte della Confederazione serve alla lotta contro le malattie ai sensi dell'articolo 118 capoverso 2 lettera b Cost. ed è pertanto conforme alla Costituzione. Lo stesso vale per la concessione di aiuti finanziari federali per la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate nonché per le attività di informazione al pubblico e di consulenza per i singoli individui su questioni sanitarie concernenti le malattie rare.

6.1.2 Compatibilità con gli impegni internazionali della Svizzera

La Svizzera non ha sottoscritto alcun trattato internazionale in rapporto alle malattie rare in quanto tali. Un punto centrale dell'avamprogetto è il registro delle malattie rare e la relativa registrazione di dati personali. Di conseguenza, svolgono qui un ruolo importante la protezione dei dati e la Convenzione del Consiglio d'Europa del 28 gennaio 1981 per la protezione delle persone in relazione all'elaborazione automatica dei dati a carattere personale nonché il suo protocollo addizionale dell'8 novembre 2001⁸⁸. Le disposizioni inserite nella nuova legge sono conformi alle summenzionate basi legali in materia di protezione dei dati.

6.1.3 Forma dell'atto e altri atti normativi

In considerazione dell'oggetto, del contenuto e della portata dell'avamprogetto legislativo, è necessario emanare le disposizioni sulla lotta contro le malattie rare sotto forma di legge federale conformemente all'articolo 164 capoverso 1 Cost.

⁸² GÄCHTER, THOMAS / RENOLD-BURCH, STEPHANIE. In: Basler Kommentar, Bundesverfassung, 1^a ed., 2015, N 23 zu Artikel 118 BV.

⁸³ FF 1997 I 1, in particolare 334.

⁸⁴ GÄCHTER, THOMAS / RENOLD-BURCH, STEPHANIE. In: Basler Kommentar, Bundesverfassung, 1^a ed., 2015, N 26 zu Artikel 118 BV.

⁸⁵ BOCHUD, M. / PACCAUD, F.: Estimating the prevalence and the burden of rare diseases in Switzerland: a short report. Institute of Social and Preventive Medicine, 2014.

⁸⁶ BIAGGINI, GIOVANNI: Kommentar zur Bundesverfassung der Schweizerischen Eidgenossenschaft, Orell Füssli: Zurigo, 2007, n. marg. 15.

⁸⁷ FF 2007 6713, in particolare 6745.

⁸⁸ RU 2005 333

Gli altri atti normativi federali o cantonali, in particolare la LAMal e la LAI, restano invariati. Fanno eccezione gli adeguamenti necessari nella LRMT secondo l'allegato dell'avamprogetto.

6.1.4 Delega di competenze legislative

Per poter reagire nel modo più rapido possibile ai progressi tecnici e scientifici, l'avamprogetto prevede in diversi punti che il Consiglio federale possa emanare le necessarie disposizioni d'ordinanza di delega legislativa. Per tener conto delle condizioni quadro esistenti, l'avamprogetto prevede anche, puntualmente, la possibilità che il Consiglio federale autorizzi l'UFSP a stabilire determinate esigenze (v. commento all'art. 5 cpv. 3 e all'art. 24 cpv. 3).

6.1.5 Protezione dei dati

La Confederazione non dispone di una competenza legislativa generale nell'ambito della protezione dei dati. Tuttavia, può disciplinare il trattamento di dati personali da parte di organi federali in virtù della sua autonomia organizzativa nonché il trattamento di dati personali da parte di soggetti privati in virtù della sua competenza in materia di diritto civile. In base alla ripartizione delle competenze sancita dalla Costituzione, spetta ai Cantoni disciplinare il trattamento di dati personali da parte di organi cantonali.

Nei settori in cui la Costituzione federale assegna una competenza tecnica alla Confederazione, quest'ultima può anche emanare norme specifiche sulla protezione dei dati nella corrispondente legislazione speciale. Tali disposizioni si applicano a tutti gli organi esecutivi, siano essi federali o cantonali.

Per l'ambito della lotta contro le malattie secondo l'articolo 118 capoverso 2 lettera b Cost., su cui si fonda l'avamprogetto, la Confederazione può pertanto emanare disposizioni sulla protezione dei dati in una legge speciale, che siano vincolanti anche per gli organi cantonali esecutivi e per i privati (p. es. nel quadro dell'obbligo di notifica di cui all'art. 4). Poiché i dati trattati sono talvolta dati personali degni di particolare protezione ai sensi della LPD, i trattamenti dei dati devono potersi fondare su basi legali sufficienti. L'avamprogetto contiene numerose norme che disciplinano il trattamento dei dati in quest'ottica. Per maggiori dettagli, si rimanda al commento ai singoli articoli.

Secondo l'articolo 22 capoverso 1 LPD, quando un trattamento di dati personali può comportare un rischio elevato per i diritti fondamentali delle persone interessate, occorre effettuare una valutazione d'impatto sulla protezione dei dati (VIPD). Secondo l'articolo 22 capoverso 2 lettera a LPD sussiste un rischio elevato segnatamente in caso di trattamento su grande scala di dati personali degni di particolare protezione. Se è previsto un trattamento dei dati, mediante un'analisi preliminare dei rischi si decide in merito alla necessità o meno di una VIPD. L'analisi preliminare dei rischi ha rivelato che, potenzialmente, il trattamento di dati personali degni di particolare protezione nell'ambito della registrazione prevista (obbligo di notifica delle diagnosi da parte delle persone e delle istituzioni diagnosticanti e curanti nonché la successiva registrazione di tali dati) interesserà un numero elevato di persone (stimato a oltre mezzo milione di persone affette da una malattia rara in Svizzera). Per tale motivo occorre effettuare una VIPD.

6.1.6 Subordinazione al freno alle spese

Conformemente all'articolo 159 capoverso 3 lettera b Cost., le disposizioni in materia di sussidi contenute in leggi e decreti federali di obbligatorietà generale nonché i crediti complessivi, sotto forma di crediti d'impegno o di dotazioni finanziarie, implicanti nuove spese uniche di oltre 20 milioni di franchi o nuove spese ricorrenti di oltre 2 milioni di franchi richiedono il consenso della maggioranza dei membri di entrambe le Camere.

È presumibile che alcune disposizioni sugli aiuti finanziari (per strutture di assistenza specializzate e attività di informazione, e quindi per organizzazioni dei pazienti, helpline e piattaforma di orientamento) superino il limite determinante di 2 milioni di franchi all'anno per le spese ricorrenti. I relativi articoli sottostanno quindi al freno alle spese.

Anche le indennità previste con la disposizione sul registro (delega della tenuta del registro a terzi) supereranno il limite annuale per le spese ricorrenti. Pertanto, anche tale disposizione sottostà al freno alle spese.

6.1.7 Rispetto del principio di sussidiarietà e del principio di equivalenza fiscale

Secondo l'articolo 5a Cost., nell'assegnazione e nell'adempimento dei compiti statali va osservato il principio di sussidiarietà. Ciò vale sia per lo svolgimento di compiti legislativi sia per l'attribuzione di compiti esecutivi⁸⁹. In proposito, l'articolo 43a capoverso 1 Cost. stabilisce che la Confederazione assume unicamente i compiti che superano le capacità dei Cantoni o che esigono un disciplinamento uniforme da parte sua. Conformemente al principio dell'equivalenza fiscale di cui all'articolo 43a capoverso 2 Cost., inoltre, spetta alla collettività che fruisce di una prestazione statale assumerne i costi. Secondo l'articolo 43a capoverso 3 Cost., infine, la collettività che assume i costi di una prestazione statale può decidere in merito a questa prestazione. Il Consiglio federale ha precisato questi principi nel suo rapporto sul rispetto dei principi della Nuova impostazione della perequazione finanziaria e della ripartizione dei compiti tra Confederazione e Cantoni (NPC)⁹⁰.

Svolgimento di compiti legislativi

La creazione e la gestione del registro, la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate nonché la raccolta, l'analisi e la diffusione di informazioni sanitarie sulle malattie rare sono misure coordinate a livello internazionale, nazionale o di regione linguistica, promosse nell'ambito del PNMR. Queste misure mirano a rendere accessibili, coordinare e diffondere con un onere contenuto la miriade di informazioni sparse in tutta la Svizzera, in parte difficili da reperire e consultare nonché poco categorizzabili.

Date la rarità, spesso estrema, nonché la sostanziale aleatorietà o imprevedibilità della comparsa delle malattie rare, da soli i singoli Cantoni hanno pochi appigli per avviare di loro iniziativa l'attuazione di queste misure. Anche la creazione di strutture di elaborazione e trasmissione delle informazioni in ogni singolo Cantone risulta priva di logica, dal momento che la raccolta, il coordinamento e la diffusione delle informazioni sulle malattie rare non richiedono una prossimità geografica con il paziente, i professionisti della salute, i ricercatori o le altre cerchie interessate. Il modo più efficace ed efficiente

⁸⁹ WALDMANN BERNHARD, Subsidiarität und fiskalische Äquivalenz als Garantien für einen substanziellen Föderalismus? In: Newsletter IFF 4/2015, pag. 7.

⁹⁰ CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Einhaltung der Grundsätze der Neugestaltung des Finanzausgleichs und der Aufgabenteilung zwischen Bund und Kantonen (NFA). Rapporto del Consiglio federale del 12 settembre 2014 in adempimento del postulato Stadler Markus 12.3412 del 29 maggio 2012, pag. 17 seg. Consultabile all'indirizzo: www.parlamento.ch > 12.3412 > Bericht in Erfüllung des parlamentarischen Vorstosses (stato: 27.2.2025).

per registrare e trasmettere a terzi queste informazioni sanitarie sulle malattie rare in tutta la Svizzera o a livello di regione linguistica consiste invece nell'affidare tale compito a singoli o pochi attori. Anche le misure tecniche e organizzative necessarie per garantire la sicurezza dei dati possono essere attuate in modo nettamente più rapido ed efficace con un registro elettronico gestito in modo centralizzato anziché con più sistemi cantonali gestiti in modo indipendente tra loro (decentrati). Per questo motivo, le misure elaborate nell'ambito dell'attuazione del PNMR disponibili in tutta la Svizzera o a livello di regione linguistica non sono attuate a livello cantonale, ma a livello nazionale o di regione linguistica da singoli o pochi attori federali, cantonali o privati.

La rarità delle malattie e la loro diffusione molto eterogenea tra una regione e l'altra in Svizzera giustificano un disciplinamento e l'adempimento di compiti a livello federale. L'avamprogetto ne tiene conto definendo espressamente compiti federali la creazione e la gestione di un registro delle malattie rare nonché il sovvenzionamento della determinazione, della designazione e del controllo delle strutture di assistenza specializzate come pure di determinate attività di informazione e di consulenza. Siccome queste misure sono attuate a livello di tutta la Svizzera o di regione linguistica, è tuttavia auspicabile che siano sostenute finanziariamente sia dalla Confederazione che dai Cantoni.

Attribuzione di compiti esecutivi

Per i motivi enunciati sopra, anche l'attribuzione di compiti esecutivi alla Confederazione al fine di attuare le misure del PNMR menzionate è conforme al principio di sussidiarietà. Il miglioramento delle condizioni quadro dell'assistenza sanitaria attraverso le misure del PNMR comporta inoltre benefici che non si limitano al territorio di singoli o pochi Cantoni. Delle disposizioni dell'avamprogetto beneficiano tutte le persone affette da una malattia rara che vivono in Svizzera. Ne traggono vantaggio anche gli specialisti nei relativi campi di ricerca sulle malattie rare, che possono operare in tutta la Svizzera e spesso hanno anche agganci internazionali importanti per il nostro Paese. L'attribuzione delle competenze decisionali e degli obblighi di assunzione dei costi alla Confederazione è quindi giustificata per tutte le misure del PNMR menzionate.

Per quanto attiene alle misure sostenute con aiuti finanziari, una parte consistente dei benefici va tuttavia a favore anche dei professionisti della salute – che in questo contesto operano principalmente a livello ambulatoriale⁹¹ – e dei loro datori di lavoro, attivi in istituzioni, strutture e studi del settore sanitario e della ricerca, in parte cantonali e in parte privati, sparsi in tutta la Svizzera. I benefici delle misure sostenute mediante aiuti finanziari sono quindi sostanzialmente fruibili sia in tutta la Svizzera sia nei singoli Cantoni. Per questo motivo, per gli aiuti finanziari previsti dall'avamprogetto la ripartizione delle competenze decisionali e degli obblighi di assunzione dei costi tra la Confederazione e i Cantoni è giustificata: tiene infatti conto del principio dell'equivalenza fiscale e di quello del federalismo esecutivo di cui all'articolo 46 Cost.

In sintesi si può quindi concludere che l'avamprogetto tiene sufficientemente conto dei principi di sussidiarietà, equivalenza fiscale e federalismo esecutivo.

⁹¹ CONSIGLIO FEDERALE SVIZZERO, Gesetzliche Grundlage und finanzielle Rahmenbedingungen zur Sicherstellung der Versorgung im Bereich seltene Krankheiten. Rapporto del Consiglio federale in adempimento dei postulati CSSS-N 18.3040 del 23 febbraio 2018, Amherd Viola 15.4181 del 17 dicembre 2015 nonché Humbel Ruth 10.4055 del 16 dicembre 2010, 2021, pag. 49. Consultabile all'indirizzo: www.parlamento.ch > 18.3040 > Bericht in Erfüllung des parlamentarischen Vorstosses (stato: 26.02.2024).

6.2 Conformità alla legge sui sussidi

L'avamprogetto di legge si basa sui principi della LSu.

L'istituzione e la gestione del sistema e del servizio di registrazione relativi alle malattie rare saranno compiti federali secondo l'articolo 12 capoversi 1 e 3 e potranno essere delegati a terzi secondo l'articolo 33 capoverso 1 lettere a e b. Secondo l'articolo 3 capoverso 2 lettera b LSu, per l'adempimento di questo compito di diritto pubblico loro delegato, i gestori del registro vanno compensati mediante indennità.

Poiché l'avamprogetto non dichiara la determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate nonché l'attività di informazione e di consulenza sulle malattie rare come compiti di diritto pubblico e li delega a terzi, tali sussidi non vanno concessi sotto forma di indennità, ma di aiuti finanziari.

Gli aiuti finanziari di cui agli articoli 25 e 28 possono essere concessi perché:

- la Confederazione ha interesse all'adempimento di questo compito;
- secondo una giudiziosa ripartizione dei compiti e degli oneri, il compito non può essere adempiuto o promosso autonomamente dai Cantoni;
- il compito non potrebbe essere debitamente adempiuto senza l'aiuto finanziario della Confederazione;
- si è già fatto capo agli sforzi autonomi che si possono ragionevolmente pretendere dal beneficiario e alle altre possibilità di finanziamento;
- il compito non può essere adempiuto in un altro modo più semplice, più efficace o più razionale.

La determinazione, la designazione e il controllo delle strutture di assistenza specializzate nonché la raccolta, l'analisi, il coordinamento e la trasmissione di informazioni sanitarie sulle malattie rare sono misure d'interesse pubblico, fornite su base volontaria da singoli o pochi attori cantonali o privati in tutta la Svizzera o in un'intera regione linguistica. Un aiuto finanziario per la stessa attività di designazione, di informazione e di consulenza svolta in tutta la Svizzera o in una determinata regione linguistica non può essere concesso più volte nello stesso periodo se non sussiste una relativa domanda. Ciò risulta già dall'articolo 12 capoverso 1 LSu, motivo per cui la nuova legge non prevede un disciplinamento speciale in merito (cfr. il messaggio a sostegno di un disegno di legge sugli aiuti finanziari e le indennità del 15 dicembre 1986, n. 232.⁹², nonché la sentenza del Tribunale amministrativo federale B-275/2016 del 2 ottobre 2017, consid. 5.3.4⁹³).

Se le domande presentate o prevedibili superano i mezzi disponibili, sulla base dell'articolo 13 capoverso 2 LSu il DFI deve istituire un ordine di priorità per la valutazione delle domande.

⁹² FF 1987 I 297, in particolare 400.

⁹³ Sentenza del Tribunale amministrativo federale B-275/2016 del 2 ottobre 2017.