

# Malattie rare: rilevazione dei bisogni assistenziali e definizione di misure a sostegno

Rapporto finale

Aprile 2014

Éupolis Lombardia  
Istituto superiore per la ricerca, la statistica e la formazione  
via Taramelli 12/F - Milano  
[www.eupolislombardia.it](http://www.eupolislombardia.it)

Contatti: [info@eupolislombardia.it](mailto:info@eupolislombardia.it)

Copyright © 2014 Éupolis Lombardia

Edizione: aprile 2014

Pubblicazione non in vendita

Nessuna riproduzione, traduzione o adattamento può essere pubblicata senza citarne la fonte.

## MALATTIE RARE: RILEVAZIONE DEI BISOGNI ASSISTENZIALI E DEFINIZIONE DI MISURE A SOSTEGNO

Rapporto finale

Codice: 2012B021

La ricerca è stata affidata a Éupolis Lombardia da Regione Lombardia, Direzione generale Sanità.

**Éupolis Lombardia**

*Alessandro Colombo*  
Dirigente di riferimento

*Daniela Gregorio*  
Project Leader

**Gruppo tecnico**

*Ida Fortino*  
responsabile regionale della ricerca, Direzione generale Salute

*Federica Falcone*  
Direzione generale Salute

*Gedeone Baraldo*  
Presidio Ospedaliero di Merate – Regione Lombardia

*Erica Daina*  
Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare  
IRCCS – Istituto di Ricerche Farmacologiche “Mario Negri”

**Gruppo di ricerca**

*Romano Astolfo*  
responsabile per Sinodè srl

*Elisa Bolzonello*  
*Paola Bragagnolo*  
*Massimo Lazzarotto*  
*Stefania Porchia*  
collaboratori Sinodè srl

Introduzione	7
Capitolo 1	9
<b>Analisi della letteratura</b>	
<i>Romano Astolfo, Paola Bragagnolo</i>	
1.1 Premessa	9
1.2 Social economic burden and health - related quality of life in patients with rare diseases in Europe (BURQOL-RD)	11
1.3 Costo sociale e socio - sanitario e bisogno assistenziale nelle malattie rare	13
1.4 Diaspro Rosso	15
1.5 Centralità della persona e della famiglia: realtà o obiettivo da raggiungere?	17
1.6 Indagine sull'inclusione sociale delle persone con limitazioni dell'autonomia personale	19
1.7 Considerazioni conclusive	21
Capitolo 2	25
<b>Analisi dei dati di flusso disponibili</b>	
<i>Romano Astolfo, Paola Bragagnolo</i>	
Capitolo 3	32
<b>La metodologia di indagine</b>	
<i>Romano Astolfo, Paola Bragagnolo</i>	
3.1 Premessa	32
3.2 La scelta delle patologie da includere nella rilevazione	32
3.3 L'indagine sul campo	35
Capitolo 4	37
<b>I risultati dell'indagine</b>	
<i>Romano Astolfo, Paola Bragagnolo</i>	
4.1 Caratteristiche delle persone con malattia rara rispondenti	37
4.2 Diagnosi, Presidi di riferimento e altri servizi sanitari	42
4.3 Assistenza territoriale	46
4.4 Diritti esigibili	50
4.5 La persona con malattia rara e la sua famiglia	53
4.6 Un primo quadro di sintesi	60
Conclusioni	63
Sitografia	65
Appendice 1 - Questionario paziente	
Appendice 2 - Questionario caregiver organizzativo	
Appendice 3 - Presidi di Riferimento	
Appendice 4 - Associazioni di patologia	



Obiettivo principale della ricerca è far emergere, attraverso un'indagine diretta, i bisogni assistenziali e i costi economici a cui devono far fronte le famiglie per l'assistenza alle persone con malattia rara. Questo per mettere in grado Regione Lombardia di individuare specifiche misure di sostegno per i pazienti affetti da patologia rara e delle loro famiglie, in maniera tale da ridurre le probabilità di esclusione sociale.

Come previsto dal progetto esecutivo, il primo passo è consistito nella costituzione del Gruppo di Lavoro Tecnico che, oltre ad accompagnare e validare le attività via via realizzate, ha il compito di assicurare la *governance* del progetto. A tal fine, nel Gruppo di Lavoro Tecnico, costituito inizialmente da referenti di Regione Lombardia, di Eupolis Lombardia e di Sinodè srl, è stata inserita una rappresentante dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, in quanto nella sede di Ranica è attivo il Centro di Coordinamento della Rete Regionale Malattie Rare.

Una volta conclusa la fase di progettazione si è provveduto a ricostruire il quadro del contesto attuale, sulla base di più dimensioni di analisi, sul quale innestare le successive azioni di ricerca. In particolare, è stata realizzata una preliminare analisi sulle esperienze di ricerca realizzate sul tema in questi ultimi anni a livello italiano ed europeo, i cui risultati riportati nel Capitolo 1, sono alla base delle principali scelte metodologiche successive.

In parallelo, grazie alla collaborazione del Centro di Coordinamento della Rete Regionale Malattie Rare è stato poi possibile valorizzare i flussi informativi disponibili, in particolar modo i dati contenuti nel Registro Lombardo delle Malattie Rare (ReLMaR) e i dati degli attestati delle esenzioni per malattia rara in modo da definire un primo quadro conoscitivo del fenomeno nel quale innestare la successiva azione di ricerca sul campo. I risultati di questa attività sono riportati nel Capitolo 2.

Tenendo conto delle informazioni disponibili dai flussi informativi esistenti e delle indicazioni fornite dall'analisi della letteratura, si è giunti ad una prima ipotesi del perimetro di analisi oggetto dell'indagine sul campo, che è stata approfondita in un workshop con i referenti delle Associazioni e dei Presidi di riferimento. Le indicazioni emerse nel corso del workshop hanno consentito di rielaborare la proposta iniziale, in modo da ampliare il piano di analisi attraverso l'inclusione di un numero maggiore di patologie rare: scelta che, sul piano operativo ha reso necessario l'identificazione di un maggior numero di associazioni e Presidi territoriali da coinvolgere per la rilevazione. L'ipotesi definitiva è stata presentata infine nel corso di un secondo workshop svoltosi il 19 settembre 2013, in cui si sono illustrati anche gli strumenti metodologici e le modalità di rilevazione. La proposta finale del disegno di indagine e delle relative modalità organizzative della ricerca, nonché degli strumenti di rilevazione, sono più dettagliatamente descritti nel Capitolo 3.

L'indagine sul campo ha preso avvio all'inizio del mese di ottobre e si è protratta per tutto il mese di novembre. Il Capitolo 4 riassume le principali evidenze emerse dall'indagine sul campo; ad esso segue un capitolo conclusivo che cerca di offrire una serie di indicazioni per il consolidamento e rafforzamento del sistema di interventi a favore della persona con malattia rara (cap. 5).



## CAPITOLO 1

### ANALISI DELLA LETTERATURA

#### 1.1 Premessa

Il progetto “Malattie rare: rilevazione dei bisogni assistenziali e definizione di misure a sostegno” riguarda i bisogni socio-assistenziali dei pazienti affetti da malattia rara e dei loro famigliari con l’obiettivo di contribuire all’individuazione delle necessarie misure a sostegno delle famiglia.

È noto da esperienze di ricerca precedenti<sup>1</sup> che, la disabilità, alla quale può essere accostata per analogia la presenza di un malato raro in famiglia, può essere considerata un elemento di forte rischio di impoverimento del nucleo familiare; non solo perché le necessità assistenziali comportano un’oggettiva riduzione delle potenzialità lavorative, e quindi di produzione del reddito, del malato raro e della sua famiglia, ma anche per i notevoli costi aggiuntivi che la famiglia si trova a dover affrontare. È sufficiente pensare alle spese sostenute per spostarsi da un ospedale all’altro alla ricerca di una diagnosi, ai costi per le terapie, l’assistenza, la riabilitazione e le altre prestazioni socio-sanitarie escluse dall’esenzione, alle spese di trasferta per recarsi al centro di riferimento etc.

Gli studi specifici sulle malattie rare non sono ancora molti e sono anche quasi tutti molto recenti oltre ad essere anche molto diversificati nell’approccio e negli obiettivi, privilegiando comunque la determinazione dei costi economici per il sistema sanitario (nazionale e regionale) dell’assistenza alla persona con malattia rara. Sono ancora più carenti in letteratura, le ricerche e gli studi specifici che documentano, nel dettaglio, i costi sociali ed economici che le famiglie sostengono per l’assistenza al malato raro. In tabella 1.1 sono elencate le cinque principali esperienze di ricerca sul tema, a livello italiano e internazionale, realizzate negli ultimi 3 anni.

---

<sup>1</sup> Si veda l’Indagine Istat 2010 “La disabilità in Italia”.

**Tabella 1.1 - Le indagini considerate**

Titolo della ricerca	Periodo di realizzazione	Promotore dell'indagine	Obiettivi principali
1. Social economic burden and health - related quality of life in patients with rare diseases in Europe (BURQOL-RD)	2011-2013	Canary Foundation of Investigation and Health	Generare un modello per quantificare i costi socio - economici per il sistema dei servizi e la qualità della vita di pazienti e caregivers nell'ambito delle malattie rare.
2. Costo sociale e socio - sanitario e bisogno assistenziale nelle malattie rare - Studio pilota	2009-2010	IAS - Istituto per gli Affari Sociali	Esplorare e definire in maniera chiara i costi sociali e i bisogni assistenziali attraverso l'intersezione di più dimensioni sociali e proponendo come unità fondamentale di studio la famiglia.
3. Diaspro Rosso	2011-212	UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare Onlus	Predisporre un accurato, efficace ed efficiente modello di rilevazione dei bisogni assistenziali e dei costi sociali ed economici che comporta per le famiglie l'assistenza ai malati rari.
4. Centralità della persona e della famiglia: realtà o obiettivo da raggiungere?	2010 - (in corso)	Censis - Fondazione Cesare Serono	Analizzare la situazione attuale delle famiglie con persone con disabilità, metterla a confronto con quanto avviene nei principali paesi occidentali e favorire un dibattito tra tutti gli attori interessati.
5. Indagine sull'inclusione sociale delle persone con limitazioni dell'autonomia personale	2011	ISTAT	Studiare l'integrazione sociale delle persone con disabilità nel contesto di vita (scuola, lavoro, rete di relazioni, tempo libero, ...) ed analizzare i fattori che ostacolano tale integrazione (limitazione nella mobilità, mancanza di adeguati sostegni, restrizioni alla partecipazione, ...)

Nella pagine successive vengono approfondite nel dettaglio le singole iniziative di ricerca sopra menzionate, attraverso una breve illustrazione a cui segue un box descrittivo che riepiloga le principali caratteristiche dello studio e la presentazione dei principali risultati (laddove disponibili). Il paragrafo finale trae le prime conclusioni metodologiche di questa analisi preliminare.

## 1.2 Social economic burden and health - related quality of life in patients with rare diseases in Europe (BURQOL-RD)

Si tratta di un progetto triennale avviato nel 2010 e finanziato dalla Commissione Europea nell'ambito del secondo "Programme of Community Action in the Field of Public Health". A coordinare il progetto è la Canary Foundation of Investigation and Health e i partner europei sono: Istituto de Salud Carlos III - Research Institute for Rare Diseases (IIER) (Spagna); Federacion Espaniola de Enfermedades Raras (Spagna); Istituto Superiore di Sanità - Centro Nazionale Malattie Rare (Italia); London School of Economics and Politacl Science (Regno Unito); Bulgarian Association for Promotion of Education and Science (Bulgaria); Leibniz University Hannover (Germania); The Swedish Institute for Health Economics (Svezia); Università Commerciale "Luigi Bocconi" (Italia); University Paris Val de Marne (Francia); Centre for Public Affairs Studies Foundation (Ungheria); Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri" (Italia).

La ricerca ha preso in esame 10 patologie (cfr. box descrittivo) in 8 paesi europei con l'obiettivo di analizzare i costi sociali per le famiglie (diretti, indiretti e intangibili) e i costi economici dell'assistenza ai malati rari e ai loro familiari a carico del sistema sanitario e socio - sanitario. Le patologie da includere all'interno dello studio sono state scelte da un panel di esperti attraverso la tecnica *Delphi*<sup>2</sup> seguendo alcuni criteri chiamati "*BOSCARE Criteria*":

- **Broad** (ampio gruppo di patologie)
- **Organized** (presenza di un'Associazione)
- **Studies** (patologie già studiate in ricerche precedenti)=
- **Care** (presenza di network di esperti)
- **Registries** (presenza di un registro di patologia)

Seguendo questi criteri sono state inizialmente selezionate 52 patologie; successivamente, con l'utilizzo del diagramma di Carrol, sono state categorizzate in maniera dicotomica (si/no) altre tre determinanti di selezione: la prevalenza della patologia, la presenza di una terapia efficace, la disabilità fisica e mentale attraverso il cui incrocio si è giunti alla selezione delle patologie da includere nello studio.

Tra i diversi studi disponibili e normalmente utilizzati per la valutazione economica, per questa indagine è stato scelto il modello "*Cost of Illness*" (COI), il modello utilizzato più comunemente per la valutazione economica che analizza in termini monetari i costi sostenuti dalla società per una specifica patologia e risulta utile al fine di determinare l'allocazione delle risorse.

---

<sup>2</sup> Il metodo Delphi è una tecnica usata per ottenere risposte ad un problema da un gruppo (panel) di esperti indipendenti attraverso due o tre round di confronto a distanza.

I costi identificati sono di tre tipi:

- DIRETTI
  - o sanitari: legati al percorso assistenziale del paziente dalla diagnosi al trattamento, dalla riabilitazione ai farmaci;
  - o non sanitari: relativi all'assistenza domiciliare e ai trasporti del paziente presso i luoghi di cure (assistenza formale o informale).
- INDIRETTI: costi a carico della collettività per la ridotta produttività legata al n° di giornate lavorative perse e al n° di permessi retribuiti per malattia, visite ed esami diagnostici e alla ridotta efficienza lavorativa.
- INTANGIBILI: costi associati alla inferiore qualità di vita del paziente.

La rilevazione, realizzata attraverso un questionario on line, è stata promossa in collaborazione con le associazioni dei pazienti di patologia e si è conclusa nel mese di gennaio dell'anno corrente (2013), conseguentemente i risultati dell'indagine non sono ancora disponibili.

Tabella 1.2. Le principali caratteristiche dello studio “Social economic burden and health - related quality of life in patients with rare diseases in Europe” (BURQOL - RD)

Social economic burden and health - related quality of life in patients with rare diseases in Europe (BURQOL-RD)		
<b>Malattie coinvolte</b>	<b>10 patologie:</b> Fibrosi cistica; Sindrome di Prader - Willi; Emofilia; Distrofia muscolare di Duchenne; Epidermolisi Bollosa; Sindrome X - Fragile; Sclerodermia; Mucopolisaccaridosi; Artrite idiopatica giovanile; Istiocitosi	
<b>Territorio di riferimento</b>	8 paesi europei: Italia, Spagna, Germania, Francia, Regno Unito; Svezia; Ungheria; Bulgaria.	
<b>Target di indagine</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pazienti affetti da malattia rara</li> <li>• Familiari/Caregiver di pazienti affetti da malattia rara</li> </ul>	
<b>Strumento utilizzato</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Questionario on line strutturato per pazienti (2 versioni: adulti e minori)</li> <li>• Questionario on line strutturato per i familiari/caregiver</li> </ul>	
<b>Temi indagati</b>	<b>Dimensione clinica:</b>	
	1. Diagnosi e relativo percorso	
	2. Interventi terapeutico-riabilitativo -assistenziali	
	3. Grado di autonomia/Condizioni cliniche	X
	<b>Dimensione socio - economica:</b>	
	1. costi economici per il sistema sanitario	X
	2. costi economici tangibili per la famiglia (visite, ausili etc...)	X
	3. costi economici intangibili per la famiglia (mancato reddito etc...)	X
	4. reddito del malato e della sua famiglia (derivante da lavoro o da altre entrate)	
	5. rete di assistenza (caregiver, utilizzo dei servizi, rete familiare/capitale sociale)	X
	<b>Dimensione psicosociale:</b>	
	1. rete familiare	
	2. ambito delle relazioni sociali	
3. ambito lavorativo		

### 1.3 Costo sociale e socio - sanitario e bisogno assistenziale nelle malattie rare

Si tratta di uno studio pilota condotto dall'allora IAS (Istituto per gli Affari Sociali, ora assorbito dall'ISFOL) realizzato nel 2009/2010 a livello italiano su un campione di 392 famiglie e 11 Associazioni di pazienti affetti da malattia rara, in collaborazione con Uniamo FIMR Onlus, Orphanet-Italia e Farindustria.

L'individuazione delle 11 patologie di interesse, al fine di rendere lo studio il più possibile rappresentativo della popolazione dei malati rari, è avvenuta attraverso la selezione di alcune caratteristiche fondamentali:

- le peculiarità cliniche delle patologie;

- la presenza e la tipologia delle complicanze;
- i tempi per la diagnosi;
- la presenza o meno di terapie;
- i percorsi assistenziali e riabilitativi.

La somministrazione dei questionari è avvenuta con la collaborazione delle 11 Associazioni di patologia che hanno partecipato al progetto, che si sono incaricate di promuovere la rilevazione on line e raccogliere i questionari cartacei rivolti ai pazienti o ai loro familiari (l'impegno era di raccogliere un numero di circa 50 questionari per Associazione o, in alternativa, di coprire almeno il 60% degli associati). Oltre agli associati, il campione presenta all'interno anche pazienti di una struttura ospedaliera (l'IRCCS Besta di Milano) ai quali è stato fatto compilare il questionario cartaceo all'interno del proprio Ambulatorio delle Malattie Rare.

**Tabella 1.3 Le principali caratteristiche dello studio "Costo sociale e socio - sanitario e bisogno assistenziale nelle malattie rare"**

<b>Costo sociale e socio - sanitario e bisogno assistenziale nelle malattie rare</b>		
<b>Malattie coinvolte</b>	<b>11 patologie:</b> Cri du Chat; Estrofia Vescicale; Cistite Interstiziale; Neoplasie Endocrine Multiple di tipo 1 e 2; Anderson - Fabry; Retinoblastoma; Acondroplasia; Sindrome di Williams - Beuren; Sindrome di Aicardi - Goutieres; Epidermolisi Bollosa; Distrofia Muscolare	
<b>Territorio di riferimento</b>	Italia	
<b>Target di indagine</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pazienti affetti da malattia rara O loro familiari</li> <li>• Presidenti di associazioni di malati rari</li> </ul>	
<b>Strumento utilizzato</b>	Questionario su duplice formato: on line e cartaceo	
<b>Campione d'indagine</b>	392 famiglie	
<b>Temi indagati</b>	<b>Dimensione clinica:</b>	
	1. Diagnosi e relativo percorso	X
	2. Interventi terapeutico-riabilitativo -assistenziali	X
	3. Grado di autonomia/Condizioni cliniche	X
	<b>Dimensione socio - economica:</b>	
	1. costi economici per il sistema sanitario	
	2. costi economici tangibili per la famiglia (visite, ausili etc...)	X
	3. costi economici intangibili per la famiglia (mancato reddito etc...)	X
	4. reddito del malato e della sua famiglia (derivante da lavoro o da altre entrate)	X
	5. rete di assistenza (caregiver, utilizzo dei servizi, rete familiare/capitale sociale)	X
	<b>Dimensione psicosociale:</b>	
	1. rete familiare	X
	2. ambito delle relazioni sociali	
3. ambito lavorativo		

Questo studio mirava ad inaugurare un percorso di studi volto all'esplorazione e alla definizione del fenomeno attraverso l'intersezione di più dimensioni sociali,

proponendo come unità fondamentale di studio la famiglia. Da un punto di vista clinico è stato riscontrato che nonostante nel corso degli anni i tempi necessari per ricevere una diagnosi si siano generalmente ridotti, il ritardo diagnostico è comunque un problema molto diffuso nell'ambito delle malattie rare; inoltre, nel 34% dei rispondenti, prima della diagnosi esatta sono state fatte altre diagnosi.

Prendendo ad esame le dinamiche familiari, dallo studio risulta che il 32% dei padri e il 46% delle madri sono stati costretti a modificare la propria situazione occupazionale a seguito dell'insorgenza della malattia rara del/la loro figlio/a; nel 23% dei casi sono stati entrambi i genitori a dover rinunciare all'attività lavorativa.

Lo studio ha inoltre analizzato i costi diretti che la famiglia deve sostenere per l'assistenza al malato raro: è emerso che il 61% delle famiglie dichiara di dover affrontare spese per l'assistenza e la cura del malato raro (45% fino a 500 euro al mese; 11% tra 500 e 1000 euro al mese e 5% oltre i 1000 euro); a questo proposito, quasi il 20% delle famiglie dichiara di aver avuto bisogno di aiuti finanziari.

Per il 40% dei pazienti il centro di riferimento è collocato al di fuori della propria regione di residenza, con una cadenza di visite al centro per il 25% dei rispondenti semestrale, annuale per il 38,3%, sostenendo spesso delle spese per il viaggio e l'alloggio. Da tutto ciò che è stato riportato finora risulta che il 15,4% delle famiglie con un componente affetto da malattia rara è in fascia di povertà rispetto al reddito e che un ulteriore 19% è comunque sulla soglia di povertà.

## 1.4 Diaspro Rosso

Il progetto Diaspro Rosso è stato promosso dalla Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO F.I.M.R. Onlus e finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali (ai sensi della Legge 383/2000 art.12 lettera f). Lo scopo del progetto era quello di predisporre un accurato modello di rilevazione dei bisogni assistenziali e dei costi sociali ed economici che comporta per le famiglie l'assistenza ai malati rari, con la finalità di predisporre specifiche misure di sostegno per le malattie rare, in maniera tale da ridurre le probabilità di esclusione sociale dei malati rari e delle loro famiglie.

Le patologie sono state scelte in termini idealtipici dal comitato progettuale seguendo determinati criteri:

- patologie che coprano l'intero arco delle età (pediatrica, adulta, anziana);
- patologie che implicino delle conseguenze sul piano fisico e psichico, e che interessino i diversi livelli di disabilità.

Le patologie inoltre, per essere incluse nel campione di indagine, dovevano essere identificate con un unico codice ICD9-CM e dovevano disporre di un'Associazione di riferimento dei pazienti articolata nei territori di studio.

Il target dell'indagine sono stati direttamente i malati rari (se l'età e la tipologia di disabilità lo consentiva) oppure il *caregiver* (inteso come un familiare o un'altra persona non retribuita di riferimento per l'organizzazione

dell'assistenza alla persona con malattia rara). Il campione finale è composto da 237 famiglie di 9 regioni italiane: Veneto, Liguria, Toscana, Lazio, Campania, Basilicata, Puglia, Calabria e Sicilia. Per la rilevazione è stata utilizzata una tecnica mista:

- questionario on line, con invito alla compilazione inviato a tutti gli indirizzi e-mail disponibili per il tramite delle associazioni di patologia;
- intervista telefonica o faccia a faccia a coloro che non sono stati contattati via posta elettronica oppure non in contatto con le associazioni.

I risultati dell'indagine mostrano tempi mediamente lunghi per giungere alla diagnosi definitiva (circa 3 anni), specialmente nelle regioni del sud; inoltre, in 4 casi su 10, sono state formulate altre diagnosi prima di giungere a quella definitiva. Circa il 30% degli intervistati ha dovuto spostarsi fuori regione per avere la diagnosi definitiva. L'88% degli intervistati afferma di avere un centro di competenza a cui fare riferimento, che dista mediamente 244km dal luogo di residenza del malato raro e la spesa media annuale per raggiungere il centro di competenza, per chi ha la necessità di pernottare fuori, è di 816 euro.

Per quanto riguarda l'assistenza sanitaria risulta che i pazienti affetti da patologia rara tendano ad utilizzare più spesso il Pronto Soccorso (circa con una percentuale doppia) e la Guardia Medica (all'incirca tre volte tanto) della popolazione generale.

La spesa media annua che devono sostenere le famiglie (che comprende la cura quotidiana, la riabilitazione, le protesi/ausili, i controlli presso il centro di competenza, le visite specialistiche etc) è di circa 3.350 euro e cresce in maniera direttamente proporzionale alla gravità della patologia; le famiglie dei malati rari hanno inoltre una maggiore difficoltà ad arrivare a fine mese rispetto alla popolazione generale.

Pochi i pazienti affetti da malattia rara trovano spazio nel mondo del lavoro (solamente il 6% sono impiegati): l'insorgenza della malattia, ha comportato l'abbandono del lavoro per l'8,6% dei malati rari e la riduzione dell'intensità dell'attività lavorativa per il 5,7%. Per quanto riguarda i familiari, invece, nei primi tre anni successivi all'insorgenza dei sintomi, una persona su due (49,3%) dichiara di aver avuto problemi sul lavoro. Si tratta soprattutto di riduzione dell'orario di lavoro (21,1%) e di difficoltà a mantenere il lavoro (14,8%). Nel 6,3% dei casi, un familiare ha dovuto ritirarsi dal lavoro.

**Tabella 1.4 Le principali caratteristiche dello studio "DIASPRO ROSSO"**

<b>Diaspro Rosso</b>		
<b>Malattie coinvolte</b>	<b>5 patologie:</b> Sindrome di Williams; Sindrome di Di George (Delezione del cromosoma 22); Sclerosi Tuberosa; Distrofia Muscolare di Duchenne; Corea di Huntington	
<b>Territorio di riferimento</b>	Italia (Veneto, Liguria, Toscana, Puglia, Calabria, Lazio, Campania, Basilicata, Sicilia)	
<b>Target di indagine</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pazienti affetti da malattia rara e loro familiari</li> </ul>	
<b>Strumento utilizzato</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Questionario on line o intervista telefonica/faccia a faccia per pazienti</li> <li>• Questionario on line o intervista telefonica/faccia a faccia per famigliari</li> </ul>	
<b>Campione d'indagine</b>	237 famiglie	
<b>Temi indagati</b>	<b>Dimensione clinica:</b>	
	1. Diagnosi e relativo percorso	<b>X</b>
	2. Interventi terapeutico-riabilitativo - assistenziali	<b>X</b>
	3. Grado di autonomia/Condizioni cliniche	<b>X</b>
	<b>Dimensione socio - economica:</b>	
	1. costi economici per il sistema sanitario	
	2. costi economici tangibili per la famiglia (visite, ausili etc...)	<b>X</b>
	3. costi economici intangibili per la famiglia (mancato reddito etc...)	<b>X</b>
	4. reddito del malato e della sua famiglia (derivante da lavoro o da altre entrate)	<b>X</b>
	5. rete di assistenza (caregiver, utilizzo dei servizi, rete familiare/capitale sociale)	<b>X</b>
	<b>Dimensione psicosociale:</b>	
	1. rete familiare	<b>X</b>
	2. ambito delle relazioni sociali	<b>X</b>
3. ambito lavorativo	<b>X</b>	

## 1.5 Centralità della persona e della famiglia: realtà o obiettivo da raggiungere?

Il contributo della Fondazione Censis al progetto pluriennale della Fondazione Cesare Serono è articolato in due linee di lavoro, ciascuna di durata annuale, e ciascuna a sua volta con due dimensioni territoriali di riferimento differenti (Italia ed Europa), ma con un unico comune argomento, quello della domanda e offerta nell'ambito della assistenza socio-sanitaria alla persona ed alla famiglia con disabilità.

Da un lato l'obiettivo dell'azione di ricerca del Censis mira a definire un quadro dettagliato e rappresentativo della condizione degli individui e delle famiglie che, in Italia ed Europa si trovano a dover gestire tutte le dimensioni connesse a questo problema; dall'altro lato, i relativi modelli di offerta socio-sanitaria. Per fare questo sono state prese ad esame quattro diverse patologie su

espressa indicazione dei promotori: Autismo, Sindrome di Down, Sclerosi Multipla e Parkinson. Nonostante questa indagine non si focalizzi in maniera esclusiva sulle malattie rare, si è ritenuto comunque interessante considerarla in questa analisi in quanto ha un impianto di ricerca comune alle altre indagini analizzate e perché mira ad indagare alcune dimensioni della disabilità e della cronicità interessanti anche per l'oggetto di studio di questo progetto.

Le tecniche di indagine che sono state utilizzate sono di vario tipo:

- *analisi desk* dei dati relativi alla diffusione delle disabilità nelle regioni e stime revisionali dell'andamento, analisi dei servizi a disposizione dei disabili presso un campione rappresentativo di ASL italiane;
- *interviste discorsive* a testimoni privilegiati e rappresentanti delle associazioni di pazienti al fine di affinare l'interpretazione dei risultati ottenuti;
- *focus group* con familiari di disabili, finalizzati all'approfondimento qualitativo del tema;
- analisi della presenza delle disabilità nelle famiglie italiane e studio della domanda di servizi socio-sanitari, realizzata mediante un'indagine su un campione rappresentativo di pazienti che può essere interessante confrontare con le altre indagini.

I risultati dell'indagine non sono ancora stati sintetizzati in un unico documento ma è comunque possibile fare una riflessione a partire dai dati resi disponibili per ciascuna singola patologia presa in esame. Vediamo che per quanto riguarda l'assistenza sanitaria, la maggior parte delle famiglie (80%) con un malato di sindrome di Down afferma di avere un unico punto di riferimento (specialista della patologia, medico di medicina generale, pediatra etc...) per la patologia dal punto di vista medico/sanitario.

La distanza media da casa del paziente al medico di riferimento è di circa 30 km (che aumenta notevolmente al sud). Nel caso della Sclerosi Multipla, invece, il 78% delle famiglie afferma di appoggiarsi ad un unico ambulatorio neurologico o struttura riabilitativa per gestire il proprio intero percorso terapeutico con diversi professionisti.

Riguardo l'assistenza necessaria alle attività della vita quotidiana, per quanto riguarda la sclerosi multipla, il 38,1% dei rispondenti afferma di aver ricevuto aiuto ed assistenza informale tutti i giorni da familiari conviventi, quota che tende ad aumentare vistosamente tra i rispondenti con livelli di disabilità più elevati (62,8%). Il ricorso all'aiuto pubblico avviene nel 15,3% dei casi, solo il 3,3% tutti i giorni, mentre il ricorso all'aiuto quotidiano fornito da personale privato è più frequente, nell'8,1%, cui si somma il 10,0% che fa riferimento all'aiuto quando ce ne è stato bisogno.

Nel caso di persone affette da autismo troviamo il 30,3% che ha ricorso ad aiuti di tipo familiare, il 17% a personale pubblico e il 29,5% a forme private a pagamento; nel caso dell'autismo sono state inoltre calcolate le ore di assistenza e sorveglianza dedicate: ammontano complessivamente a 17,1 al giorno. In particolare, sono 9,7 al giorno in media le ore dedicate all'assistenza diretta,

mentre le ore di sorveglianza sono in media 7,4. La variazione che si rileva in relazione alla diverse età delle persone con autismo è minima: le ore giornaliere di assistenza diretta per i bambini fino a 7 anni sono 11,6 e si riducono soltanto fino a 9,0 negli adulti, così come quelle di sorveglianza passano da 7,2 a 6,0 al giorno.

Parlando invece dell'impatto sulla vita sociale delle persone, dall'indagine sui pazienti affetti dalla malattia di Parkinson risulta che oltre 7 rispondenti su 10 indicano che la malattia ha avuto un impatto negativo sulla loro vita sociale e il sentirsi inutili a causa della malattia è un sentimento che viene riferito da oltre la metà dei pazienti (56,8%).

**Tabella 1.5 Le principali caratteristiche dello studio "Centralità della persona e della famiglia: realtà o obiettivo da raggiungere?"**

<b>Centralità della persona e della famiglia: realtà o obiettivo da raggiungere?</b>		
<b>Malattie coinvolte</b>	<b>4 patologie:</b> Autismo; Sindrome di Down; Sclerosi multipla; Parkinson	
<b>Territorio di riferimento</b>	Italia e Europa (limitatamente all'analisi della domanda e dei servizi a disposizione dei disabili)	
<b>Target di indagine</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pazienti <b>O</b> loro familiari</li> <li>• Testimoni privilegiati</li> </ul>	
<b>Strumento utilizzato</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Interviste discorsive</li> <li>– Focus group</li> <li>– Questionario strutturato somministrato dal rilevatore</li> </ul>	
<b>Campione d'indagine</b>	1231 famiglie	
<b>Temi indagati</b>	<b>Dimensione clinica:</b>	
	1. Diagnosi e relativo percorso	<b>X</b>
	2. Interventi terapeutico-riabilitativo - assistenziali	<b>X</b>
	3. Grado di autonomia/Condizioni cliniche	<b>X</b>
	<b>Dimensione socio - economica:</b>	
	1. costi economici per il sistema sanitario	
	2. costi economici tangibili per la famiglia (visite, ausili etc...)	
	3. costi economici intangibili per la famiglia (mancato reddito etc...)	
	4. reddito del malato e della sua famiglia (derivante da lavoro o da altre entrate)	
	5. rete di assistenza (caregiver, utilizzo dei servizi, rete familiare/capitale sociale)	
	<b>Dimensione psicosociale:</b>	
	1. rete familiare	<b>X</b>
	2. ambito delle relazioni sociali	<b>X</b>
	3. ambito lavorativo	<b>X</b>

## 1.6 Indagine sull'inclusione sociale delle persone con limitazioni dell'autonomia personale

L'indagine sull'inclusione sociale delle persone con limitazioni funzionali è stata realizzata dall'ISTAT nel 2011 nell'ambito del progetto "Sistema di Informazione

Statistica sulla Disabilità” nato da una convenzione tra l’Istituto nazionale di statistica e il Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali. Il progetto consiste nella realizzazione di un sistema di indicatori che permetta, attingendo alle diverse fonti dati istituzionali attualmente disponibili, di monitorare il fenomeno della disabilità in Italia e di fornire un supporto alla programmazione.

L’indagine ha avuto come popolazione di riferimento tutte le persone che in occasione dell’indagine “Condizioni di salute e ricorso ai servizi sanitari”, condotta dall’ISTAT nel 2004-2005, avevano riferito di avere limitazioni funzionali (difficoltà nelle funzioni motorie, sensoriali o nelle attività essenziali della vita quotidiana) e hanno dichiarato nel 2011 di esserne ancora affette (circa 3 milioni 947, di cui il 52,7% con limitazioni funzionali gravi). Anche in questo caso, pur non trattandosi di un’indagine focalizzata sulle patologie rare si è ritenuto interessante comprenderla in questa analisi perché in parte tratta temi di interesse comuni a quelli delle altre indagini analizzate, e in quanto considerata la naturale prosecuzione dell’indagine, sempre condotta dall’Istat nel 2010, sulla disabilità in Italia (citata in premessa).

Le persone in questione sono state intervistate con l’ausilio della tecnica CATI (*Computer Assisted Telephone Interview*): 3.121 le persone rispondenti (di età compresa tra 11 e 87 anni).

Per i bambini di età inferiore ai 14 anni e nei casi in cui la persona da intervistare non fosse in grado di rispondere all’intervista (per particolari situazioni di disagio e/o malattia o perché assente dall’abitazione per tutto il periodo di tempo previsto per la rilevazione), le interviste sono state somministrate ai familiari.

I più colpiti dalle limitazioni funzionali risultano essere gli ultra 75enni (più della metà del campione); tra le donne, la quota di quante sono colpite da limitazioni funzionali è più alta rispetto agli uomini della stessa età.

Considerando l’assistenza sanitaria e gli aiuti per la vita quotidiana (familiare, badante etc.) emerge una quota consistente di persone che non beneficia di questo tipo di sostegno (81,7%). Da questa indagine emerge inoltre che la presenza di limitazioni funzionali ha un forte impatto sull’esclusione dal mondo lavorativo: sola il 16% delle persone in età 15-74 lavora, contro il 49,9% della popolazione; inoltre, la quota di chi non è mai entrato nel mercato del lavoro è molto più elevata tra chi ha gravi limitazioni funzionali. Nella popolazione giovanile si osserva una maggiore propensione a rimanere nella famiglia di origine (92,2%) rispetto al totale della popolazione giovanile (67,8%).

Per quanto riguarda l’ambito della vita quotidiana si osserva che il 38,4% degli intervistati ha difficoltà ad accedere agli edifici per mancanza di supporti o di assistenza, il 25,3% non riesce ad uscire di casa quando vorrebbe per motivi di salute e il 14,1%, per gli stessi motivi, è limitato nell’utilizzo del proprio veicolo. Inoltre il 45,8% delle persone fra 18 e 87 anni ha difficoltà ad effettuare viaggi per vacanza a causa di problemi di salute e un quarto del campione ha difficoltà nell’utilizzo di internet (24,6%) e nello svolgere attività nel tempo libero (26,5%).

**Tabella 1.6 Le principali caratteristiche dello studio "Indagine sull'inclusione sociale delle persone con limitazioni dell'autonomia personale"**

Indagine sull'inclusione sociale delle persone con limitazioni dell'autonomia personale		
Malattie coinvolte	/	
Territorio di riferimento	Italia	
Target di indagine	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Persone che, nel 2005, hanno dichiarato di avere limitazioni funzionali (lievi o gravi) o loro familiari</li> </ul>	
Strumento utilizzato	– Intervista telefonica	
Campione d'indagine	3121 persone	
Temi indagati	<b>Dimensione clinica:</b>	
	1. Diagnosi e relativo percorso	
	2. Interventi terapeutico-riabilitativo -assistenziali	X
	3. Grado di autonomia/Condizioni cliniche	X
	<b>Dimensione socio - economica:</b>	
	1. costi economici per il sistema sanitario	
	2. costi economici tangibili per la famiglia (visite, ausili etc...)	
	3. costi economici intangibili per la famiglia (mancato reddito etc...)	
	4. reddito del malato e della sua famiglia (derivante da lavoro o da altre entrate)	
	5. rete di assistenza (caregiver, utilizzo dei servizi, rete familiare/capitale sociale)	X
	<b>Dimensione psicosociale:</b>	
	1. rete familiare	X
	2. ambito delle relazioni sociali	X
3. ambito lavorativo	X	

## 1.7 Considerazioni conclusive

Ciò che emerge in maniera chiara dalle indagini brevemente descritte sopra è un forte orientamento, in questi ultimi anni, da parte di più portatori di interesse, all'analisi del contesto familiare ed economico dei nuclei familiari nei quali sono inseriti le persone affette da patologia rara e/o disabilità.

Notiamo come tendenzialmente queste indagini abbiano prediletto tecniche di ricerca di tipo strutturato, come le interviste telefoniche (nel caso dell'indagine ISTAT) o i questionari auto-somministrati (ad esempio *on line* nel caso degli studi promossi da UNIAMO e IAS come nel progetto BURQOL-RD). Queste tecniche hanno sicuramente il vantaggio, rispetto a quelle cosiddette più "qualitative", di raggiungere un'alta numerosità di persone in tempi relativamente brevi, restituendo dei dati standardizzati e facilmente confrontabili (a tutte le persone del campione vengono poste le medesime domande nel medesimo ordine). Una nota a sé merita la modalità CAWI (*Computer Assisted Web Interview*), ossia la possibilità per il rispondente di compilare il questionario direttamente sul *web*: questa tecnica ha sicuramente grossi vantaggi rispetto alle altre modalità di somministrazione, in quanto il rispondente può scegliere i tempi e gli spazi a lui più consoni per partecipare all'indagine e, da un punto di vista metodologico, è garanzia di una compilazione omogenea, precisa e completa (in quanto è

possibile inserire maggiori controlli sulle risposte fornite). La criticità sta sulle possibili distorsioni verso l'alto per quanto riguarda il livello di scolarità dei rispondenti, in quanto lo strumento informatico è tendenzialmente più utilizzato dalle persone con titolo di studio più alto (diploma di scuola media superiore e laurea). Da qui l'opportunità di considerare l'utilizzo di più supporti di rilevazione in modo da compensare le eventuali differenze causate dalla scelta di un unico strumento di rilevazione.

In tutte le indagini citate notiamo, però, l'assenza di un campione di controllo, se non in qualche sporadico confronto con altre indagini analoghe o limitatamente ad alcuni dati di *benchmark*, che permetta di rilevare le differenze fra il campione di riferimento (sperimentale) con quello di controllo (che sia sulla popolazione generale o anche su altre sub-popolazioni con patologia cronica).

Un altro aspetto da considerare è che tutte le indagini che si sono occupate specificatamente di malattie rare, si sono avvalse della collaborazione delle associazioni per il reclutamento delle persone da intervistare mentre praticamente nessuno degli studi ha potuto utilizzare i registri regionali delle malattie rare come fonte di informazione, al fine di reclutare i partecipanti all'indagine o per reperire informazioni di altro tipo. L'ostacolo principale all'utilizzo dei registri regionali delle malattie rare riguarda la stringente normativa sulla *privacy* che non permette di utilizzare e di divulgare (anche a scopi di ricerca) i dati e i contatti dei pazienti al fine di reclutarli per le indagini.

Questa riflessione è particolarmente importante perché, come noto, chi è iscritto ad un'Associazione, quale che essa sia, tende ad avere, potenzialmente, caratteristiche diverse da chi non lo è, banalmente perché facendo parte di un'Associazione ha accesso ad un numero maggiore di informazioni oppure perché si arriva all'iscrizione all'Associazione dopo un determinato percorso di esperienza della malattia rara e di conoscenza del settore. Nel caso specifico del progetto in corso, sarebbe quindi opportuno prevedere un disegno di indagine che integri i nominativi provenienti dalle associazioni con altre fonti di informazione o canali di contatto (es. attraverso i Centri di competenza/Presidi di riferimento).

Notiamo, inoltre, che tutte le indagini sopra illustrate (esclusa quella condotta dall'ISTAT nel 2011) hanno utilizzato un approccio "per patologia", ossia hanno selezionato, con criteri decisamente eterogenei, un sotto-insieme di patologie sulle quali concentrare l'indagine. Solamente l'ISTAT ha prediletto un approccio più ampio, in ragione dello specifico focus d'indagine ovvero la più generale area delle "limitazioni dell'autonomia personale".

Un'ultima riflessione è relativa agli argomenti che sono stati affrontati nelle diverse indagini (cfr. tabella 1.7). Esaminando i risultati delle indagini in senso stretto, si nota che non sono molti gli studi specifici che documentino in maniera scientifica i costi sociali ed economici per le famiglie con pazienti affetti da patologia rara, anche se sono discretamente presenti risultati riguardo l'ambito assistenziale (in senso stretto), sociale e lavorativo delle persone con disabilità e/o malattia rara.

**Tabella 1.7 - I temi affrontati negli studi considerati**

Temi indagati	BURQOL-RD	Indagine IAS	Diaspro Rosso	Indagine Serono	Indagine ISTAT
Dimensione clinica:					
1. Diagnosi e relativo percorso					
2. Interventi terapeutico-riabilitativo -assistenziali					
3. Grado di autonomia/Condizioni cliniche					
Dimensione socio - economica:					
1. costi economici per il sistema sanitario					
2. costi economici tangibili per la famiglia (visite, ausili etc...)					
3. costi economici intangibili per la famiglia (mancato reddito etc...)					
4. reddito del malato e della sua famiglia (derivante da lavoro o da altre entrate)					
5. rete di assistenza (caregiver, utilizzo dei servizi, rete familiare/capitale sociale)					
Dimensione psicosociale:					
1. rete familiare					
2. ambito delle relazioni sociali					
3. ambito lavorativo					

Analizzando i risultati delle indagini presi in esame, e cercando di tirarne le fila, si può affermare che sicuramente il fatto di avere un componente della famiglia affetto da patologia rara o con disabilità tende ad impoverire il nucleo familiare.

Causa primaria dell'impoverimento economico è la mancanza o la perdita di reddito da lavoro da parte del malato o dei suoi familiari che vengono assorbiti dai compiti assistenziali: il progetto Diaspro Rosso ci dice che solamente il 6% dei malati rari presenti nel campione ha un'occupazione; lo studio dell'Istat (su una popolazione con caratteristiche diverse) afferma che solo il 16% delle persone in età lavorativa ha un impiego. Per quanto riguarda i familiari, dallo studio IAS risulta che il 32% dei padri e il 46% delle madri sono costretti a modificare la propria situazione occupazionale a seguito dell'insorgenza della malattia rara nel figlio/a; nel 23% dei casi sono entrambi i genitori a dover rinunciare all'attività

lavorativa. Dal Diaspro Rosso emerge che entro i primi tre anni successivi all'insorgenza dei sintomi della malattia, un familiare su due dichiara di aver avuto problemi sul lavoro. La questione economica viene evidenziata anche dalla mole di spese che la famiglia deve sostenere per l'assistenza al malato: l'indagine Diaspro Rosso rileva che mediamente la spesa annuale è di 3.350 euro (cifra che aumenta all'aumentare della gravità del malato raro); lo studio IAS calcola inoltre che il 15,4% delle famiglie con un componente affetto da malattia rara è in fascia di povertà rispetto al reddito. L'indagine Istat e quella promossa dalla fondazione Serono si soffermano inoltre sulla vita sociale delle persone con disabilità: più di un terzo degli intervistati con limitazioni dell'autonomia persona ha difficoltà ad accedere agli edifici per mancanza di supporti o di assistenza e un quarto non riesce ad uscire di casa quando vorrebbe per motivi di salute; 7 malati di Parkinson su 10 affermano che la patologia abbia influito in maniera negativa sulla loro vita sociale.

Possiamo concludere affermando che nonostante le indagini di questi ultimi anni siano ricche di dati e spunti interessanti ci sono sicuramente delle aree da indagare in maniera più approfondita, soprattutto per quello che riguarda le malattie rare. Sarebbe necessario un approfondimento, nella maniera più scientifica e precisa possibile, sui costi economici (tangibili e intangibili) che le famiglie devono affrontare per la cura e l'assistenza al malato raro. Emerge abbastanza chiaramente come la famiglia sia il nodo più "sofferente" da un punto di vista economico e sociale e che spesso rappresenta il maggior supporto per il malato agendo in maniera sostitutiva delle agenzie preposte.

Uno studio che esplori e renda evidenti gli elementi di disagio e i bisogni (economici e non) delle famiglie si rivelerebbe uno strumento decisamente utile nell'ottica di migliorare e mirare gli interventi di sostegno.

## CAPITOLO 2

### ANALISI DEI DATI DI FLUSSO DISPONIBILI<sup>3</sup>

Le due fonti privilegiate di informazione disponibili in regione Lombardia in riferimento alle malattie rare sono, da un lato, il Registro Lombardo delle Malattie Rare (ReLMaR), dall'altra, l'elenco degli attestati di esenzione per malattia rara.

I due archivi, come si può immaginare, anche se hanno un comune punto di partenza, ovvero la formulazione della diagnosi di malattia rara, sono in realtà molto differenti: infatti, hanno finalità diverse (il primo cd. di "sorveglianza" e il secondo più prettamente amministrativa); sono alimentati da soggetti diversi (il primo dal professionista del Presidio di riferimento che ha formulato la diagnosi di malattia rara; il secondo dagli impiegati dell'ASL); e, infine, hanno contenuti diversi (i dati del ReLMaR sono più ricchi in termini informativi, ancorché, ad oggi, non siano disponibili per tutti i malati rari che hanno l'attestazione di esenzione per malattia rara e quindi i due sistemi hanno anche un grado di copertura diverso della popolazione di interesse).

Vediamo ora nel dettaglio le caratteristiche delle due fonti informative.

Il Registro Regionale delle Malattie Rare (d'ora in poi chiamato Registro), è uno strumento della più ampia Rete Nazionale per le malattie rare, che si compone dei Presidi di Riferimento e dei Centri di Coordinamento identificati dalle Regioni. La Rete per le malattie rare della Lombardia è attualmente costituita da 32<sup>4</sup> Presidi di riferimento, da un Centro di Coordinamento e dalle 15 Aziende Sanitarie Locali del territorio. Il ruolo del Centro di Coordinamento è stato affidato al Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare "Aldo e Cele Daccò" dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri".

Il Registro censisce, attraverso un applicativo web compilato dai medici dei Presidi di riferimento, e archivia sia le *schede di diagnosi* (nella quasi totalità dei casi una per paziente), sia, nel caso della Regione Lombardia, *i piani terapeutici* (un caso di malattia rara può essere associato a più piani terapeutici, ma anche a nessun piano se non è previsto un trattamento farmacologico). I dati raccolti comprendono informazioni anagrafiche, assistenziali, demografiche e cliniche (diagnosi, modalità di diagnosi e informazioni relative all'eventuale terapia farmacologica). Della gestione dei dati del Registro si occupa il Centro di Coordinamento che provvede alla loro validazione ed analisi, alla produzione di rapporti e all'invio del dataset all'Istituto Superiore di Sanità.

---

<sup>3</sup> Le informazioni presenti in questo paragrafo fanno riferimento ai dati pubblicati dal ReLMaR al 31/12/2012 (ultimo report ReLMaR disponibile all'avvio dell'indagine)

<sup>4</sup> Più precisamente 34 con la Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° IX/4814 approvata nella seduta del 06/02/2013 che ha aggiunto all'elenco preesistente l'AO Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano e la Fondazione Poliambulanza di Brescia.

Il Registro Lombardo, attivo dal mese di dicembre del 2006, presenta al suo interno un elenco di 636<sup>5</sup> malattie rare (aggiornato al 30 dicembre 2012); per ciascuna malattia o gruppo di malattie rare presenti nell'elenco è stato assegnato un codice di sei caratteri (es. RC0150): le prime due posizioni identificano la categoria di appartenenza; la terza posizione corrisponde alla cifra 0 nel caso in cui si tratti di una condizione specifica, oppure alla lettera G per i gruppi di malattie rare. Le ultime tre posizioni del codice identificano in modo univoco la malattia rara o il gruppo di malattie rare.

Alla data del 31 dicembre 2012 (ultima pubblicazione disponibile) i casi di malattia rara censiti sono 20.447 (111 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di due condizioni rare e 2 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di tre condizioni rare); i casi di malattia rara censiti riguardano 425 diverse condizioni, che rappresentano il 67,9% di quelle sorvegliate dal Registro. E' necessario fare una precisazione: la presenza all'interno del Registro Lombardo non assicura che il paziente sia residente in Regione, ma solamente che sia stato diagnosticato in uno dei Presidi di riferimento che insistono sul territorio regionale. Questo fa sì che all'interno del Registro siano presenti anche pazienti che provengono da altre regioni italiane: nello specifico il 16,2% dei pazienti diagnosticati in Lombardia non sono residenti in Regione. I pazienti residenti in Lombardia e presenti all'interno del Registro Regionale ammontano quindi a 17.031.

Per quanto riguarda, invece, gli attestati di esenzione per malattia rara, si fa specificatamente riferimento alla tutela generale introdotta dal Decreto Ministeriale n°279 del 18 maggio 2001 "Regolamento di istituzione delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124", in cui viene esplicitato il diritto di esenzione dalla partecipazione al costo (esenzione dal ticket) per le prestazioni sanitarie incluse nei livelli essenziali di assistenza (successivamente definiti dal DPCM del 29 novembre 2001) necessari per la diagnosi, trattamento, monitoraggio e prevenzione degli ulteriori aggravamenti della malattia rara. Al Decreto Ministeriale n. 279/2001 è allegato l'elenco delle malattie rare per le quali è prevista l'esenzione, individuate in base ai criteri indicati dalla normativa: limite di prevalenza <5/10.000 abitanti, stabilito a livello europeo come criterio di rarità, gravità clinica, grado di invalidità e onerosità della quota di partecipazione derivante dal costo del relativo trattamento. Per completezza va ricordato come alcune delle patologie rare in questione fossero esenti già in

---

<sup>5</sup> Pur avendo un codice di esenzione per malattia rara, tre condizioni non sono sorvegliate dal ReLMaR: la Sprue celiaca (RI0060) e la Sindrome di Down (RN0660) in quanto la normativa regionale (DGR n.VII/10125 del 06/08/2002) consente la certificazione a tutte le strutture abilitate al rilascio delle esenzioni per le patologie e condizioni croniche e invalidanti; la malattia di Hansen (RA0010) in quanto una specifica normativa identifica dei centri di riferimento nazionali tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo. Va considerato inoltre che la Sprue celiaca non ha una prevalenza nella popolazione minore o uguale a 1 caso ogni 2000 abitanti, che rappresenta la soglia utilizzata a livello comunitario per la definizione di patologia rara.

precedenza sulla base di altri specifici provvedimenti normativi (cfr. art. 9 DM 279/2001).

Per ottenere l'attestato di esenzione per malattia rara il paziente, deve presentare all'ASL di appartenenza il certificato di diagnosi di malattia rara rilasciato da un medico specialista di un Presidio della rete abilitato. Attualmente sono sorvegliate e con diritto di esenzione 284 malattie rare e 47 gruppi di malattie codificate in base al sistema di classificazione ICD9-CM (DM 279/2001).

Sempre stando ai dati dell'ultima pubblicazione disponibile (aggiornamento al 30 giugno 2012), il numero di attestati di esenzione per malattia rara all'interno del Sistema Sanitario Regionale della Lombardia è pari a 42.848 (sono stati esclusi 24.208 attestati di esenzione rilasciati per sprue celiaca, in quanto la sua prevalenza risulta essere superiore a 1 caso ogni 2000 abitanti). Il totale di condizioni rare (numero di patologie) esentate in Regione Lombardia, è pari a 282.

Vediamo quindi che il numero degli attestati di esenzione per malattia rara risulta essere notevolmente superiore del numero di pazienti presenti all'interno del Registro Lombardo delle Malattie Rare (42.848 contro 17.031). Nella tabella che segue si può osservare nel dettaglio il numero di casi di malattia rara (per categoria di appartenenza) censiti dal Registro Regionale e il relativo numero di attestati di esenzione attivi. Le numerosità apparentemente molto diverse (il Registro "traccia" il 46% circa degli attestati di esenzione per malattia rara, con differenze anche rilevanti a seconda della categoria delle patologie rare) sono determinate da alcune motivazioni abbastanza chiare: anzitutto il dato molto più alto relativo alle esenzioni per malattia rara risente di una storicità più lunga rispetto ai dati presenti sul Registro. Mentre la lista delle esenzioni per malattia rara ha preso avvio dal decreto ministeriale 279/2001, il Registro Regionale ha avviato il censimento dei pazienti affetti da malattia rara solo qualche anno più tardi (inizio 2007). Inoltre alla base di queste differenze di dati c'è anche la diversità dello strumento: mentre l'attestato di esenzione è un atto amministrativo, obbligatorio sulla base della presentazione della diagnosi di malattia rara, che ha quindi una copertura completa della popolazione, il dato del Registro è prodotto su base "volontaria" (ossia sta al medico del Presidio segnalarlo al Registro) e quindi meno capillare come capacità di copertura (ancorché più ricco dal punto di vista informativo come accennato sopra).

**Tabella 2.1 Casi di malattia rara presenti nel Registro Lombardo delle Malattie Rare e numero di attestati di esenzione - per categoria di appartenenza della patologia rara**

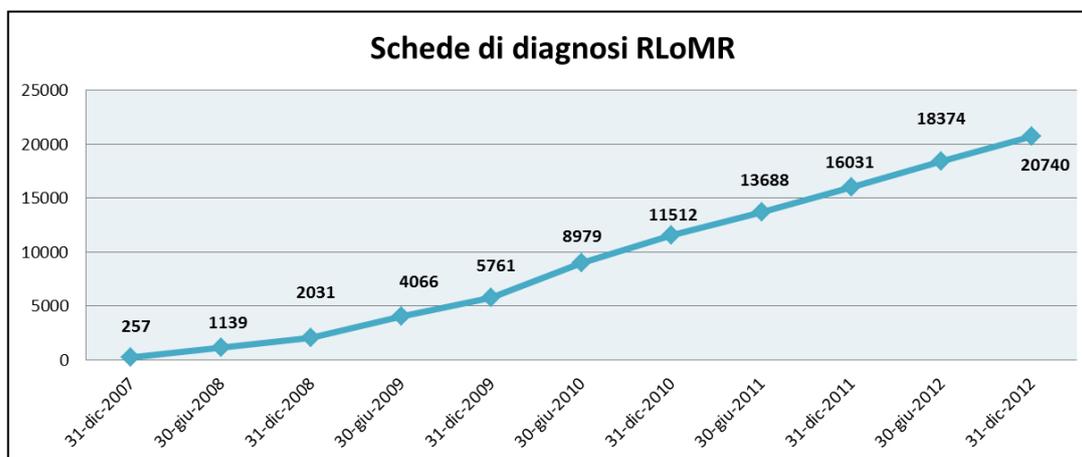
Categoria di appartenenza della patologia rara	Codice ICD9 - CM	CASI DI MR (ReLMaR (dic/2012) <sup>6</sup> )	NUMERO ATTESTATI ESENZIONE (giu/2012)	% di casi ReLMaR su totale esenzioni
Malattie infettive e parassitarie	1-139	43	71	60,6%
Tumori	140-239	715	1610	44,4%
Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240-279	4192	9077	46,2%
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280-289	3931	6339	62,0%
Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320-389	3889	8312	46,8%
Malattie del sistema circolatorio	390-459	1773	2371	74,8%
Malattie dell'apparato digerente	520-579	191	643	29,7%
Malattie dell'apparato genito - urinario	580-629	220	346	63,6%
Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680-709	711	1891	37,6%
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710-739	1316	5974	22,0%
Malformazioni congenite	740-759	3452	6182	55,8%
Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760-779	14	25	56,0%
Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780-799	0	7	0,0%
<b>TOTALE</b>		<b>20.447</b>	<b>42.848</b>	<b>46,1%</b>

Fonte: elaborazione Éupolis Lombardia

Nella figura 2.1 vediamo come negli anni, ovvero dalla data di introduzione del Registro delle Malattie Rare al 31 dicembre 2012, il gap fra i numeri del Registro e le esenzioni si stia comunque riducendo: il numero di schede di diagnosi segnalate dai Presidi della Rete è in costante crescita, al ritmo di quasi 2.000/2.500 casi a semestre negli ultimi due anni.

<sup>6</sup> I dati includono anche i non residenti.

**Figura 2.1 - Numero di schede di diagnosi presenti nel Registro Lombardo delle Malattie Rare (LROMR) dal 2007 al 31 dicembre 2012**



Fonte: elaborazione Eupolis Lombardia

Come già accennato in precedenza oltre alle schede di diagnosi, il Registro Lombardo include anche i Piani Terapeutici; questi raccolgono informazioni riguardo i farmaci prescritti per la cura della malattia rara e vengono sostituiti da un nuovo piano terapeutico nel caso di una modificazione della terapia o comunque dopo un anno dalla loro compilazione.

A partire dal Luglio 2009 la Rete Regionale della Lombardia ha avviato i lavori di sviluppo e condivisione dei Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA) per le malattie rare nell'ambito del programma: "Sviluppi della Rete Regionale per le Malattie Rare in Lombardia. Gli obiettivi di questo progetto sono:

- monitorare, per ciascuna delle MR studiate, le modalità di diagnosi utilizzate dagli specialisti di riferimento della Rete Regionale, le prescrizioni farmacologiche e riabilitative;
- promuovere il confronto tra gli specialisti di riferimento per le MR studiate, in modo da definire criteri diagnostici e di prescrizione farmacologica o riabilitativa assistenziale appropriati e condivisi.

I PDTA sono già stati definiti da circa un anno per un primo gruppo di patologie (circa 70), mentre è attualmente in corso il processo di definizione dei Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali per un secondo gruppo di patologie che dovrebbe permettere di coprire, una volta ultimato, buona parte delle patologie di cui all'Allegato A del DM 279/2001.

Ritornando ai dati contenuti nel Registro regionale, un caso di malattia rara censito nel ReLMaR può essere associato a più piani terapeutici, ma anche a nessun piano terapeutico se non usufruisce di alcun trattamento farmacologico. Il totale dei Piani Terapeutici registrati e archiviati nel Registro (ultimo aggiornamento 30 dicembre 2012) è pari a 7.072, mentre i casi di malattia rara censiti nel Registro, con almeno un piano terapeutico ammontano a 4.767 (circa il

23% del totale dei casi di malattia rara). Vediamo nel dettaglio, nella Tabella 2.2 il numero di casi con almeno un piano terapeutico per categoria di appartenenza della malattia.

**Tabella 2.2 - Casi di malattia rara presenti nel Registro Lombardo delle Malattie Rare e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un piano terapeutico - per categoria di appartenenza della patologia rara**

Categoria di appartenenza della patologia rara	Codice ICD9 - CM	CASI DI MR (ReLMaR) (dic/2012) <sup>7</sup>	Casi con ≥ 1 Piano Terapeutico	% Piani terapeutici su casi MR
Malattie infettive e parassitarie	1-139	43	12	28%
Tumori	140-239	715	7	1%
Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240-279	4192	1385	33%
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280-289	3931	584	15%
Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320-389	3889	1179	30%
Malattie del sistema circolatorio	390-459	1773	329	19%
Malattie dell'apparato digerente	520-579	191	61	32%
Malattie dell'apparato genito - urinario	580-629	220	19	9%
Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680-709	711	415	58%
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710-739	1316	507	39%
Malformazioni congenite	740-759	3452	165	8%
Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760-779	14	1	29%
Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780-799	0	0	9%
<b>TOTALE</b>		<b>20.447</b>	<b>4.767</b>	<b>23%</b>

Fonte: elaborazione Éupolis Lombardia

<sup>7</sup> I dati includono anche i non residenti.

## CAPITOLO 3

### LA METODOLOGIA DI INDAGINE

#### 3.1 Premessa

Il lavoro di rilevazione, che è stato il nucleo del progetto “*Malattie rare: rilevazione dei bisogni assistenziali e definizione di misure a sostegno*”, ha dovuto fin da subito confrontarsi con una serie di problematiche che ne hanno determinato l’evoluzione. Si trattava, infatti, di mettere a punto un modello di rilevazione e quindi non solo definire lo strumento da utilizzare ma anche individuare delle modalità di contatto con le persone con malattia rara e le loro famiglie che potesse essere nel futuro replicato e che garantisse buoni risultati senza violare la *privacy* delle persone e delle famiglie.

#### 3.2 La scelta delle patologie da includere nella rilevazione

Sulla base delle evidenze prodotte dall’analisi della letteratura (cap. 1) e sulla scorta delle indicazioni ottenute attraverso l’analisi dei dati di flusso disponibili (cap. 2), i criteri sulla cui base è stata effettuata, da parte del Comitato Tecnico Scientifico, la selezione preliminare delle malattie rare da includere nello studio sono i seguenti:

- patologie rare riconosciute e incluse nell’Allegato A di cui al DM 279/2001 (malattie rare esenti) con codice univoco di esenzione;
- patologie rare per le quali è già stato approvato in Regione Lombardia il relativo PDTA – Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale;
- patologie rare con almeno 50 assistiti esenti (dati amministrativi, da esenzioni in Lombardia al 31/12/2011).

L’esito di questa prima selezione è rappresentato in tabella 3.1.

**Tabella 3.1 - La selezione delle patologie da includere nell’indagine: l’applicazione dei criteri preliminari**

	N°
Malattie rare selezionate	34
Numero esenzioni al 30.06.2012	12.425
Casi ReLMar al 31.12.2012	6.481

Fonte: elaborazione Éupolis Lombardia

Le patologie inizialmente individuate da questa selezione risultavano essere 5 (una per ciascuna delle 5 categorie di appartenenza della condizione rara a maggior diffusione, in linea con quanto previsto dal progetto) ma, a seguito degli elementi emersi in sede di incontro avuto con i rappresentanti dei Presidi di

Riferimento è stato deciso di ampliare il numero di patologie da prendere in considerazione. Per favorire l'inclusione nello studio di un numero maggiore di patologie rare, anche al fine di rappresentare più adeguatamente l'eterogeneità delle situazioni dei malati rari a livello regionale, si è proposto di non utilizzare ulteriori criteri di selezione delle patologie oltre a quelli sopra indicati e di inserire conseguentemente nello studio tutte le 34 patologie che sono riportate in tabella 3.2.

L'insieme di questi criteri poteva garantire che il modello di rilevazione dei costi messo a punto nel progetto fosse testato rispetto ad un'ampia gamma di variabilità relativamente alle età delle persone con malattia rara, alle loro caratteristiche fisiche/psichiche e quindi di disagio presente, ai relativi bisogni assistenziali, alla tipologie di cura. La tenuta del modello di rilevazione in relazione all'ampia variabilità dei soggetti coinvolti avrebbe garantito sulla bontà dello strumento e sulla sua capacità di rappresentare il mondo molto diversificato delle malattie rare. La presenza, inoltre, delle associazioni dei pazienti articolata sul territorio lombardo e dei Presidi di Riferimento presso cui i pazienti si recano avrebbero garantito la possibilità di entrare in contatto in maniera diretta con le persone con malattia rara e con le loro famiglie.

Nella tabella che segue sono indicate, a partire dai criteri enunciati, le patologie selezionate per l'indagine; sono, inoltre, indicati per ogni patologia, oltre alla categoria di appartenenza e il codice di esenzione, il numero di pazienti esenti (al 30/6/2012), il numero di casi registrati nel Registro Lombardo Malattie Rare (al 31/12/2012) e il numero di Presidi di Riferimento in Regione Lombardia.

**Tabella 3.2 - Malattie rare selezionate per l'indagine**

Categoria di appartenenza della patologia rara	Codice di esenzione	Patologia	Esenzioni Lombardia al 30.06.2012	Casi Registro Lombardo Malattie Rare al 31.12.2012	Presidi di riferimento in Lombardia (D.G.R. 3014 del 06.02.2013)
Tumori	<b>RB0050</b>	Poliposi familiare	326	21	11
Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	<b>RC0110</b>	Crioglobulinemia Mista	425	234	16
	<b>RC0150</b>	Malattia di Wilson	85	91	11
	<b>RC0200</b>	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	131	167	5
	<b>RC0210</b>	Malattia di Behçet	591	162	16

Categoria di appartenenza della patologia rara	Codice di esenzione	Patologia	Esenzioni Lombardia al 30.06.2012	Casi Registro Lombardo Malattie Rare al 31.12.2012	Presidi di riferimento in Lombardia (D.G.R. 3014 del 06.02.2013)
Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	365	98	10
	RF0080	Corea di Huntington	311	234	10
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	668	913	20
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	473	226	15
	RF0280	Cheratocono	2285	297	8
Malattie del sistema circolatorio	RG0020	Poliangioite microscopica	257	101	17
	RG0040	Sindrome di Kawasaki	121	251	12
	RG0050	Sindrome di Churg-Strauss	352	137	16
	RG0070	Granulomatosi di Wegener	332	126	17
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	233	690	6
Malattie dell'apparato digerente	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	236	74	11
Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	RL0030	Pemfigo	574	219	7
	RL0040	Pemfigoide bolloso	603	350	7
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	80	39	7
	RL0060	Lichen Sclerosus et atrophicus	226	44	5
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	RD0010	Sindrome emolitico uremica	102	161	9
Malformazioni congenite	RN0680	Sindrome di Turner	521	171	18
	RN0010	Sindrome di Arnold-Chiari	385	250	11

Categoria di appartenenza della patologia rara	Codice di esenzione	Patologia	Esenzioni Lombardia al 30.06.2012	Casi Registro Lombardo Malattie Rare al 31.12.2012	Presidi di riferimento in Lombardia (D.G.R. 3014 del 06.02.2013)
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	RN0160	Atresia Esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	63	46	6
	RN0430	Sindrome di Poland	58	37	4
	RN0750	Sclerosi tuberosa	185	238	12
	RN1270	Sindrome di Williams	72	48	11
	RN1310	Sindrome di Prader-Willi	124	115	13
	RN1320	Sindrome di Marfan	263	563	11
	RN1330	Sindrome da X fragile	64	37	14
	RN1360	Sindrome di Alport	101	49	9
	RM0010 RM0020	Dermatomiosite e Polimiosite <sup>8</sup>	734	173	18
	RM0030	Connettivite mista	1079	119	19
<b>Totale</b>			<b>12425</b>	<b>6481</b>	

Fonte: elaborazione Éupolis Lombardia

### 3.3 L'indagine sul campo

Individuato il campo di azione (patologia e dimensione indicativa dell'universo), si è disegnato in maniera precisa il percorso da seguire per la realizzazione dell'indagine sul campo. Una prima domanda a cui ha dato risposta il Comitato Tecnico Scientifico è stata inerente a che soggetto avrebbe dovuto rispondere al questionario strutturato. La risposta che ci si è dati è stata: direttamente la persona con malattia rara se l'età e il tipo di disabilità glielo consente oppure il caregiver "organizzativo". Per essere più precisi ed evitare fraintendimenti si è anche declinato in maniera più precisa cosa si intenda in questa sede per caregiver "organizzativo":

<sup>8</sup> In quanto il PDTA è comune per le due patologie.

caregiver organizzativo = familiare o altra persona (non retribuita) di riferimento per l'organizzazione dell'assistenza alla persona con malattia rara

Lo strumento di rilevazione è stato quindi costruito declinando i temi di indagine in ragione di chi avrebbe risposto al questionario (persona con malattia rara o *caregiver* a seconda dei casi) e delle caratteristiche della persona con malattia rara ovvero l'età, il grado di autonomia, il carico assistenziale ... . I questionari a disposizione delle famiglie sono stati quindi due: uno nella versione per il paziente e uno nella versione per il caregiver. Lo strumento di rilevazione è stato inoltre predisposto su due supporti: nel formato *on line* con lo scopo di agevolare la compilazione per chi avesse dimestichezza con l'utilizzo di internet e nel formato cartaceo per chi preferisse un approccio più tradizionale che non richiede abilità informatiche. La scelta di utilizzare un unico strumento di raccolta dei dati, declinato però su più supporti di rilevazione (on line e cartaceo) è stata volutamente perseguita dal gruppo di ricerca sia per evitare eventuali distorsioni nei risultati (che l'utilizzo della sola versione *on line* avrebbe potuto provocare in ragione del diverso grado di alfabetizzazione informatica della popolazione) sia per permettere alle persone di scegliere il supporto più adeguato e comodo per collaborare all'indagine.

L'ultimo tassello da definire per la realizzazione dell'indagine è stato quello di formalizzare le modalità di compilazione dei questionari. La strada da scegliere doveva riuscire a salvaguardare almeno due esigenze: la tutela della riservatezza su argomenti così delicati come quelli considerati nella rilevazione da un lato e il rispetto dei vincoli progettuali di tempo e risorse da impiegare per questa attività. Ci si è perciò orientati verso una modalità multipla che prevedeva diverse modalità di rilevazione in base al canale utilizzato per l'indagine: le Associazioni di patologia e i Presidi di riferimento. I due diversi canali di indagine sono stati scelti al fine di valorizzare da un lato l'apporto del tessuto associativo e dall'altro permettere anche a coloro che non fanno riferimento ad un'Associazione di patologia di poter collaborare all'indagine.

Vediamo nel dettaglio come si sono svolte le rilevazioni attraverso i due canali scelti:

- Canale: Presidi di riferimento. Al fine di coniugare le esigenze di scientificità con quelle di sostenibilità sono stati inclusi nell'indagine i 20 Presidi di riferimento che risultano avere complessivamente inserito, per le patologie indicate, almeno 99 casi nel Registro Lombardo delle Malattie Rare, alla data del 30 dicembre 2012 (Appendice 3 -Presidi di Riferimento). La rilevazione nei Presidi di riferimento si è svolta attraverso due modalità:
  - o Esposizione di manifesti e di volantini di presentazione dell'indagine presso il Presidio, contenenti le istruzioni operative per partecipare all'indagine (es. indirizzo per compilazione questionario on line, riferimenti con i quali

- mettersi in contatto per segnalare la propria disponibilità a collaborare all'indagine, etc.).
- Consegna del questionario, da parte del personale sanitario, ai malati rari/ai loro famigliari che si sono recati nel Presidio durante il periodo di rilevazione con la possibilità di restituzione dello stesso nei box di raccolta posizionato in punti strategici del Presidio.
- Canale: associazioni di riferimento (Appendice 4 - Associazioni di patologia)
- Invio di una e-mail, da parte dell'Associazione di riferimento, all'indirizzo di posta elettronica postale del malato raro/del *caregiver* (iscritto all'Associazione) contenente l'invito a compilare il questionario *on line*;
  - Partecipazione dei ricercatori Eupolis a convegni, meeting o riunioni organizzate dall'Associazione per contattare i destinatari della rilevazione per la compilazione auto-somministrata del questionario.

## CAPITOLO 4

### I RISULTATI DELL'INDAGINE

#### 4.1 Caratteristiche delle persone con malattia rara rispondenti

L'indagine ha riguardato 502 persone con malattia rara con una perfetta equiparazione di genere: il 48,1% dei rispondenti sono maschi e il 51,9% sono femmine. Nel 43,9% dei casi a rispondere è stato direttamente la persona affetta da malattia rara, mentre nel 56,1% dei casi è stata un'altra persona a lui vicina (padre o madre nel 42% dei casi, il coniuge nel 30% e il figlio/a nel 25%).

Nella tabella 4.1 è illustrata la distribuzione delle patologie rare di cui sono affetti i protagonisti dell'indagine. E' stata riscontrata una discreta variabilità nel tasso di risposta per singola patologia che varia dal 0,35% di risposte sul totale dei casi presenti nel Registro Lombardo per la Colangite Primitiva Sclerosante al 21,25% della Sindrome di Williams. Queste differenze risentono, oltre che della limitata numerosità in termini assoluti di alcune delle patologie considerate (che può provocare sensibili oscillazioni delle percentuali di risposta), anche del diverso grado di collaborazione che è stato possibile garantire da parte dai Presidi di riferimento e dalle varie Associazioni, essendo la rilevazione un carico aggiuntivo di lavoro che è andato ad allungare una lista di attività già particolarmente onerosa. In relazione alle Associazioni di patologia è utile osservare come sia emersa una certa difficoltà nell'aver facilmente a disposizione le informazioni necessarie per un rapido contatto con le persone con malattia rara che sono in relazione con l'Associazione: non è quindi un caso che oltre la metà delle risposte sia pervenuto da persone che dichiarano di non essere in rapporto con Associazioni dei pazienti.

Al fine di correggere le distorsioni nella distribuzione delle risposte per patologia, prima di procedere alle analisi, i dati sono stati ponderati sulla base delle evidenze indicate nella tabella 4.1, ovvero pesando maggiormente le patologie sotto-rappresentate e meno quelle sovra-rappresentate nei rispondenti rispetto alla distribuzione delle persone con malattia rara censite (attraverso *record linkage*) nel ReLMaR e nel Flusso amministrativo delle esenzioni, limitatamente alle patologie considerate (dati al 30/06/2013 del ReLMaR)<sup>9</sup>.

Il Registro Lombardo, attraverso il *record linkage*, ha infatti provveduto a integrare le informazioni provenienti dalle due sorgenti di dati: ReLMaR e Flusso amministrativo delle esenzioni: per l'identificazione univoca del paziente all'interno del ReLMaR e del flusso dei dati Amministrativi di Esenzione è stato

---

<sup>9</sup> Non sono state considerate nelle analisi due patologie per le quali non c'è stata alcuna risposta (Sindrome Emolitico Uremica e Poliposi familiare)

utilizzato il codice fiscale del paziente. E' necessario precisare che per quanto riguarda i dati Amministrativi di Esenzione, sono state considerate le certificazioni rilasciate dal primo gennaio 2002 e i soli pazienti residenti in Lombardia.

Tabella 4.1 - Distribuzione dei rispondenti per patologia<sup>10</sup>

Patologia	N° rispondenti	%	N° casi ReLMaR <sup>11</sup>	% quest. su casi ReLMaR <sup>12</sup>
Sclerosi Laterale Amiotrofica	151	30,08%	776	19,46%
Cheratocono	39	7,77%	2878	1,36%
Teleangectasia emorragica ereditaria	38	7,57%	338	11,24%
Malattia di Behçet	34	6,77%	643	5,29%
Sclerosi tuberosa	27	5,38%	255	10,59%
Connettivite mista	27	5,38%	705	3,83%
Sindrome di Williams	19	3,78%	89	21,35%
Sindrome di Marfan	17	3,39%	319	5,33%
Crioglobulinemia Mista	16	3,19%	488	3,28%
Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	12	2,39%	158	7,59%
Pemfigo	11	2,19%	604	1,82%
Sindrome da X fragile	11	2,19%	78	14,10%
Sindrome di Poland	10	1,99%	78	12,82%
Corea di Huntington	9	1,79%	397	2,27%
Sindrome di Churg-Strauss	9	1,79%	395	2,28%
Sindrome di Alport	8	1,59%	134	5,97%
Malattia di Wilson	7	1,39%	110	6,36%
Granulomatosi di Wegener	7	1,39%	369	1,90%
Polimiosite e Dermatmiosite	10	1,99%	593	1,69%
Sindrome di Prader-Willi	6	1,20%	140	4,29%
Poliangiote microscopica	5	1,00%	296	1,69%
Distonia di torsione idiopatica	4	0,80%	448	0,89%

<sup>10</sup> Tutte le tabelle e le figure presentate in questo Capitolo sono state elaborate a partire dalla rilevazione condotta nell'ambito del progetto da Éupolis Lombardia.

<sup>11</sup> Dati ottenuti dal *record linkage* fra i dati ReLMaR e il Flusso amministrativo delle esenzioni (dati al 30 - 06 - 2013)

<sup>12</sup> Idem

Patologia	N° rispondenti	%	N° casi ReLMaR <sup>11</sup>	% quest. su casi ReLMaR <sup>12</sup>
Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	4	0,80%	562	0,71%
Sindrome di Kawasaki	4	0,80%	290	1,38%
Sindrome di Arnold-Chiari	4	0,80%	517	0,77%
Pemfigoide bolloso	3	0,60%	697	0,43%
Pemfigoide benigno delle mucose	3	0,60%	90	3,33%
Sindrome di Turner	3	0,60%	495	0,61%
Lichen Sclerosus et atrophicus	2	0,40%	291	0,69%
Colangite primitiva sclerosante	1	0,20%	288	0,35%
Atresia Esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	1	0,20%	94	1,06%
<b>TOTALE</b>	<b>502</b>	<b>100%</b>	<b>13615</b>	<b>4,99%</b>

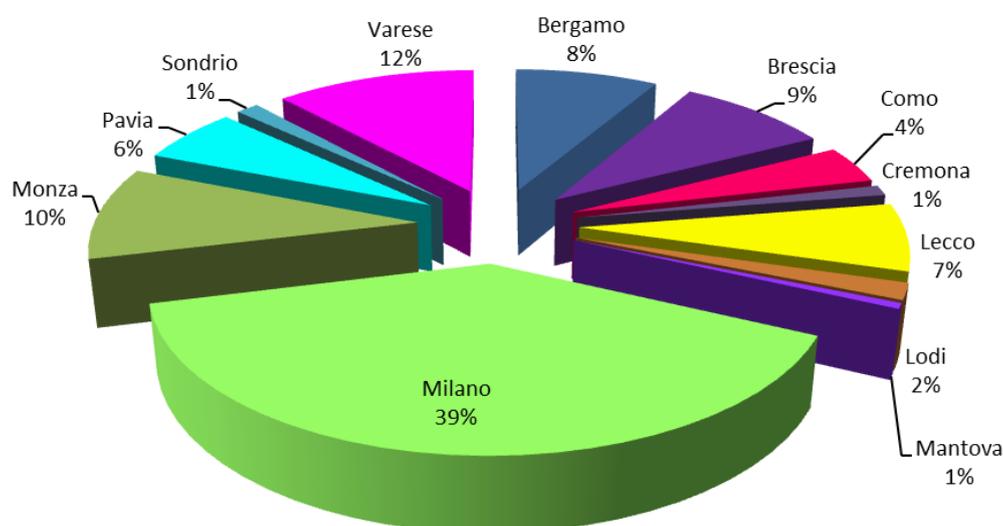
Il campione delle persone con malattia rara a cui si riferiscono le risposte raccolte è composto per la maggior parte da persone adulte, l'84,4% ha infatti più di 20 anni (vd. tabella 4.2), coerentemente con le patologie di interesse dell'indagine (cfr. anche Tabella 4.4).

**Tabella 4.2 - La distribuzione per classi di età delle persone con malattia rara oggetto di indagine**

Classe d'età	%
0-9 anni	4,0%
10-19 anni	11,6%
20-29 anni	10,3%
30-39 anni	14,4%
40-49 anni	18,0%
50-59 anni	13,2%
60 anni e oltre	28,6%

Le persone con malattia rara che hanno risposto al questionario sono distribuite in tutte le province della Lombardia, con una percentuale maggiore di residenti nella provincia di Milano (39%).

**Figura 4.1 - La distribuzione per provincia delle persone con malattia rara oggetto di indagine**



Il 37,9% dei rispondenti è iscritto ad un'Associazione di pazienti e/o familiari, con percentuali più basse per le province di Lecco, Lodi e Sondrio.

Prima di addentrarci nella presentazione dei risultati dell'indagine è opportuno passare in esame le principali caratteristiche delle persone con malattia rara che hanno partecipato all'indagine per le quali è possibile effettuare un confronto con le medesime informazioni disponibili a priori dal Registro Lombardo delle Malattie Rare in modo da verificare il grado di corrispondenza fra il campione di rispondenti e la popolazione oggetto di indagine. Le variabili per le quali è possibile effettuare questo confronto sono tre:

- il sesso;
- l'età (alla diagnosi e al censimento/indagine);
- la provincia di residenza.

Nelle tabelle che seguono si nota come le caratteristiche dei rispondenti siano in linea, per le patologie oggetto dell'indagine, con quelle della popolazione delle persone con malattia rara inserite nel Registro Regionale Lombardo (frutto del data linkage dei dati provenienti dal ReLMaR e dal flusso amministrativo delle esenzioni), per genere, età alla diagnosi e al censimento/indagine. Qualche lieve scostamento si osserva solo per il dato di confronto relativo alla provincia di residenza, i cui dati di confronto del Registro Lombardo si riferiscono, però, a tutte le patologie e quindi possono spiegare le differenze con le sole patologie considerate nell'indagine Eupolis Lombardia.

Tutti questi dati ci confortano quindi sulla generalizzabilità dei risultati, ovvero sulla possibilità di estendere le evidenze rilevate sul campione di rispondenti all'intera popolazione delle persone con una delle malattie rare oggetto di indagine.

**Tabella 4.3 - Confronto dati ReLMaR integrati con *record linkage* del Flusso amministrativo delle esenzioni e Indagine Éupolis per sesso della persona con malattia rara**

Fonte	Maschi	Femmine
Dati ReLMaR <sup>13</sup>	46,3%	53,7%
Dati Indagine Eupolis	48,1%	51,9%

**Tabella 4.4 - Confronto dati ReLMaR integrati con *record linkage* del Flusso amministrativo delle esenzioni e Indagine Éupolis per età media alla diagnosi e al censimento della persona con malattia rara**

Fonte	Età media alla diagnosi	Età media al censimento
Dati ReLMaR <sup>14</sup>	39 anni	48 anni
Dati Indagine Eupolis	40 anni	48 anni

**Tabella 4.5 - Confronto dati ReLMaR (tutte le patologie) e Indagine Éupolis per provincia di Residenza della persona con malattia rara**

Regione	% ReLMaR	% Indagine Eupolis
Bergamo	9,5%	8,4%
Brescia	6,4%	8,9%
Como	5,6%	4,0%
Cremona	1,8%	1,1%
Lecco	5,4%	7,1%
Lodi	1,2%	1,7%
Mantova	1,2%	0,6%
Milano	40,6%	39,6%
Monza	9,6%	9,8%
Pavia	3,7%	5,9%
Sondrio	2,1%	1,3%
Varese	13,0%	11,8%
<b>TOTALE</b>	<b>100%</b>	<b>100%</b>

<sup>13</sup> Dati ottenuti dal *record linkage* fra i dati ReLMaR e il Flusso amministrativo delle esenzioni (dati al 30 - 06 - 2013)

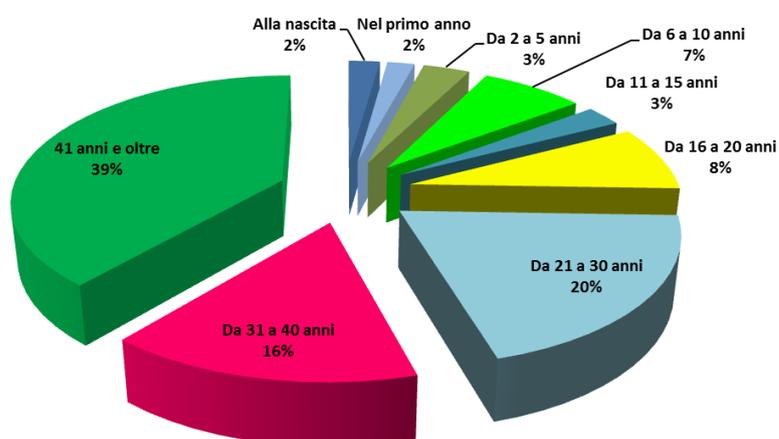
<sup>14</sup> Idem

## 4.2 Diagnosi, Presidi di riferimento e altri servizi sanitari

La maggior parte delle persone affette da malattia rara coinvolte nell'indagine ha ricevuto la diagnosi definitiva in età adulta: il 74,5% ha infatti conosciuto la propria diagnosi superati i 20 anni. Questo dato rispecchia le caratteristiche di diverse delle patologie scelte per l'indagine, caratterizzate da un'insorgenza in età adulta come, ad esempio, la Sclerosi Laterale Amiotrofica.

Una frazione consistente degli intervistati, come si può notare nella fig. 4.2, ha ricevuto la diagnosi di malattia rara oltre i 41 anni (39%) e solamente il 15,2% dei rispondenti nell'età pediatrica, ovvero entro i 15 anni.

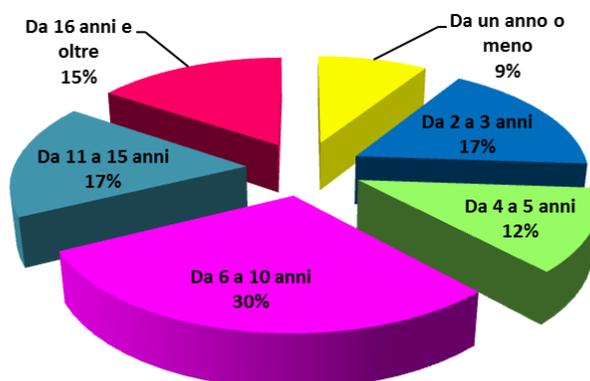
Figura 4.2 - Età di insorgenza della malattia



La diagnosi di patologia rara è stata formulata per il 9,0% dei rispondenti da un anno o meno, per il 17% da 2-3 anni, nel 12% dei casi da 4-5 anni, nel 30% da 6 a 10 anni e nel 32% da oltre 10 anni (Fig. 4.3).

Nell'86,1% dei casi la diagnosi di malattia rara è stata formulata in Lombardia (ovvero nella regione di residenza). Nonostante l'aggregato delle persone con malattia rara diagnosticata fuori regione non abbia una numerosità particolarmente elevata, si può evidenziare come il 45,8% del totale dei rispondenti con Malattia di Behçet abbia ricevuto la diagnosi fuori regione.

Figura 4.3 - Tempo trascorso dalla diagnosi



L'87,2% degli intervistati ha un Presidio di riferimento per la cura della propria patologia che è generalmente apprezzato da parte delle persone con malattia rara (cfr. dati sulla soddisfazione nel paragrafo successivo). Il Presidio di riferimento dista mediamente 57 km (sola andata) dalla casa della persona con malattia rara.

Nonostante le patologie considerate siano tutte incluse nell'elenco delle malattie rare di cui al DM 279/2001, ancora il 12,8% dei pazienti dichiara di non avere un Presidio di riferimento. Un dato sostanzialmente analogo a quello (9%) già rilevato nella ricerca *"Costo sociale e socio sanitaria e bisogno assistenziale nelle malattie rare"* promossa dallo IAS in collaborazione con ORPHANET e UNIAMO FIMR onlus e nel progetto *"Diaspro Rosso"* promosso da Uniamo FIMR (12,3%).

Questa situazione può essere fisiologica, ad esempio, in concomitanza con la diagnosi di malattia rara, in quanto la persona e la sua famiglia non sono ancora pienamente in grado di orientarsi rispetto al sistema di assistenza oppure nel caso di alcune specifiche patologie, che di fatto non hanno un Presidio di riferimento, ma, piuttosto, una serie di professionisti di riferimento ai quali rivolgersi di volta in volta a seconda delle particolari necessità assistenziali del momento. I pazienti che affermano con percentuali più alte di non avere un Presidio di riferimento sono affetti da Cheratocono (38,8% dei pazienti con questa patologia), Corea di Huntington (21,4% dei pazienti con questa patologia) e Sindrome da X Fragile (33,3%).

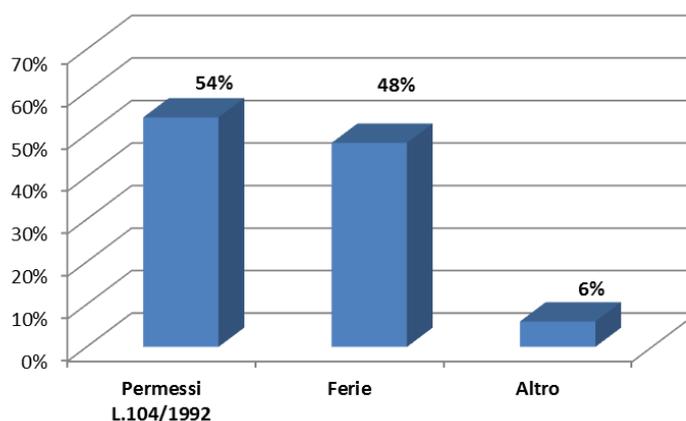
Il Presidio di riferimento nella grande maggioranza (95,7% dei casi) si trova in Lombardia: nello specifico per il 22,2% dei pazienti nella città di residenza, per il 30,7% nella provincia e per il 42,8% fuori dalla provincia di residenza.

I controlli presso il centro di competenza vengono fatti con una frequenza annuale nel 14,5% dei casi, semestrale nel 23,7% dei casi, trimestrale o più frequente nel 58,7% dei casi, mentre il 3,1% dei rispondenti afferma di non aver fatto alcun controllo nel Presidio di riferimento nell'ultimo anno. Nel 5,7% dei casi è inoltre necessario per i pazienti e gli accompagnatori pernottare fuori con una spesa mediana annua (viaggio, vitto, alloggio) di € 510.

Nel 66,2% dei casi la persona con malattia rara, per recarsi al centro di competenza per effettuare i controlli, è accompagnato da una persona che nel 73,1% dei casi deve assentarsi dal lavoro almeno qualche volta. Questo può essere interpretato sia come un fattore diretto di costo, dato dalla immediata

perdita retributiva (qualora l'assenza non sia retribuita), sia come un fattore di costo indiretto, perché prevedibilmente questo impegno di assistenza può diventare un concreto ostacolo alle possibilità di carriera lavorativa del familiare. Nel caso in cui l'accompagnatore sia un lavoratore dipendente, l'assenza è stata retribuita dal datore di lavoro nel 54% (vd. figura 4.4), con i permessi di cui alla Legge 104/1990 (che lo ricordiamo sono previsti solo per chi ha il riconoscimento di handicap grave di cui al comma 3 dell'art. 3 della Legge 104/1992) ma nel 48% con le ferie (con conseguente sottrazione di tempo alle necessità individuali del lavoratore).

**Figura 4.4 - Modalità di retribuzione dell'assenza lavorativa (per i lavoratori dipendenti) per accompagnare il paziente ai controlli presso il Presidio di Riferimento - (era possibile dare più di una risposta in quanto l'accompagnatore potrebbe aver avuto la necessità di ricorrere a più modalità)**



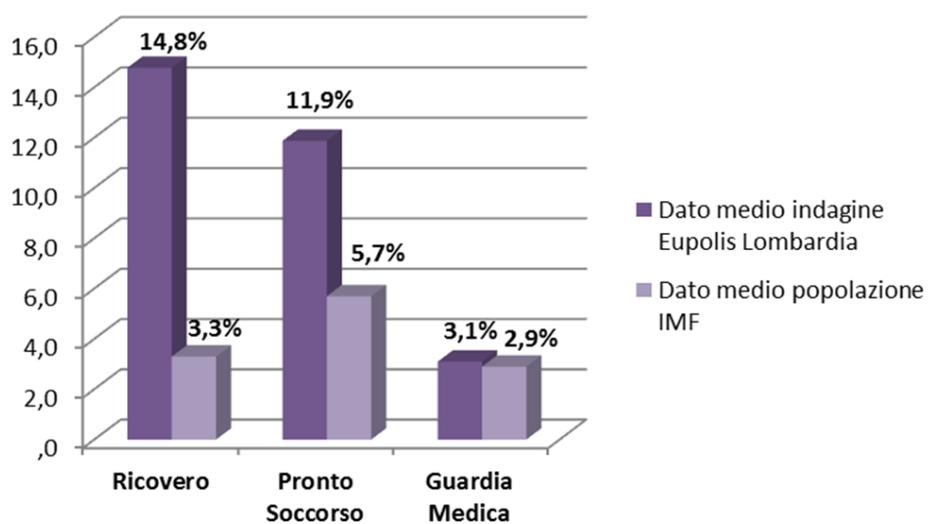
Nel caso in cui invece l'accompagnatore sia un lavoratore autonomo, nel 73,6% dei casi l'assenza da lavoro ha comportato una perdita economica, che il 44,3% dei rispondenti dichiara essere abbastanza rilevante.

Oltre alla specificità del rapporto con il Presidio di riferimento, l'indagine ha reso evidente come le persone con malattia rara ricorrano in misura molto maggiore ai servizi sanitari di utilizzo comune rispetto alla popolazione generale: confrontando, infatti, i dati dell'indagine con quelli dell'Indagine Multiscopo sulla famiglia (ISTAT 2012) si può osservare che gli accessi al Pronto Soccorso negli ultimi 3 mesi hanno riguardato un numero di persone con malattia rara molto più alta rispetto a quello della popolazione generale. Nel caso di ricoveri in ospedale/istituti di cura (esclusi gli eventuali ricoveri per i controlli presso il Presidio di Riferimento di cui sopra) il dato delle persone con malattia rara è quasi 5 volte superiore rispetto alla media della popolazione generale e per quanto riguarda gli accessi al Pronto Soccorso il dato è doppio.

Ancorché si tratti di prestazioni generalmente gratuite per l'utenza, che non comportano quindi un aggravio di costi per la famiglia, comunque sono dati molto significativi in quanto danno una chiara evidenza del tempo che assorbe la famiglia nei compiti di cura e assistenza della persona con patologia rara e che vengono sottratti ad altre attività (*in primis* quelle lavorative, ma non solo), senza

dimenticare l'aggravio di stress e affaticamento generalmente correlato a questi eventi.

**Figura 4.5 - Percentuale di pazienti che nell'ultimo anno hanno avuto accesso a ricoveri in ospedale o istituti di cura, pronto soccorso e continuità assistenziale: confronto con il dato dell'Indagine Multiscopo sulla Famiglia (Istat 2012<sup>15</sup>)**



<sup>15</sup> "La vita quotidiana".

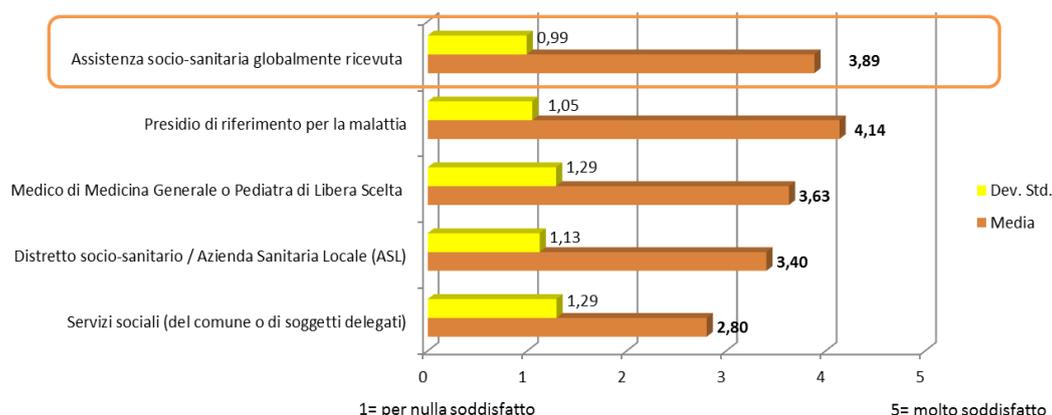
## 4.3 Assistenza territoriale

L'assistenza sanitaria e socio-sanitaria a livello territoriale rappresenta uno degli aspetti più critici riscontrati nell'indagine (vd. Figura 4.6). Mentre, infatti, la soddisfazione per l'assistenza ricevuta dai Presidi di riferimento, espressa su di una scala di valutazione 1-5 (dove 1=per nulla soddisfatto, 5=molto soddisfatto) è pari a 4,14 (dev. Std.=0,99), la soddisfazione per i servizi forniti dai Medici di Medicina Generale e dai Pediatri di Libera Scelta scende a 3,63 (dev. Std.=1,29). Il grado di soddisfazione è ancora più basso per i servizi forniti dall'ASL e dal Distretto di residenza (pari a 3,40; dev. Std.= 1,13) e raggiunge il minimo, pari a 2,80 (dev. Std.=1,29) per i servizi offerti dai Servizi Sociali Comunali o da soggetti da questi delegati (forse anche in ragione delle difficoltà di accesso da parte delle persone con malattia rara alle prestazioni, *cash benefit o benefit on kind*, da questi erogati - vd. paragrafo successivo).

In generale, la soddisfazione per l'assistenza socio-sanitaria globalmente ricevuta è discreta: la media è, infatti, pari a 3,89 (dev. Std.=0,99). Tutte le valutazioni espresse in merito alla soddisfazione riguardo ai soggetti di cui sopra sono particolarmente omogenee, come segnalato dal dato sulla variabilità (deviazione standard), indicativa di una visione fortemente condivisa da parte del mondo delle persone con malattia rara/dei loro famigliari.

Appena il 26,5% dei rispondenti afferma di avere una figura che si occupa di coordinare tutti i servizi e i soggetti coinvolti nell'assistenza alla persona con malattia rara: nel 79,3% dei casi si tratta dello specialista del Presidio di riferimento, nel 5,5% è l'operatore sociale e solamente nel 5,1% dei casi si tratta del medico di medicina generale o del pediatra di libera scelta e nel 10,1% un altro operatore sanitario.

**Figura 4.6 - Soddisfazione media dei rispondenti per alcuni aspetti dell'assistenza sanitaria e socio-sanitaria ricevuta**

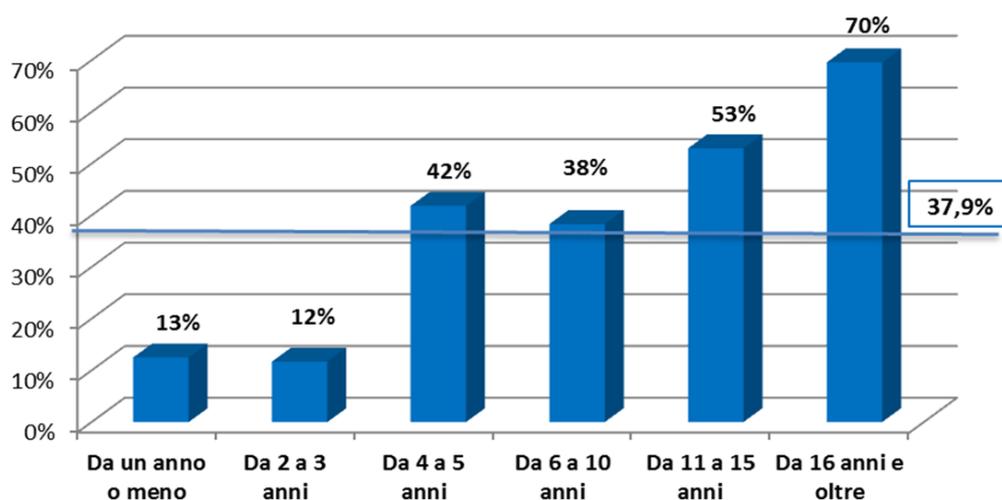


Elevato, invece, il livello di gradimento delle Associazioni di patologia. Come detto sopra quasi quattro intervistati su 10 (37,9%) sono iscritti ad una

Associazione: l'indice di gradimento per le attività promosse dall'Associazione è pari a 4,41 (dove 1=per nulla soddisfatto, 5=molto soddisfatto) ed è ancora più omogeneo (dev. Std.=0,82) rispetto a quanto sopra visto per le valutazioni sull'assistenza socio - sanitaria ricevuta, a conferma dell'importanza che le Associazioni rivestono sia in termini di orientamento rispetto alla rete dei servizi che di sostegno alle famiglie in modo da evitare che queste si chiudano su sé stesse generando "patologia dalla patologia", e quindi prevenendo il disagio dei genitori, ma anche dei fratelli/delle sorelle delle persone con malattia rara, sul quale si avrà modo di tornare più avanti.

Dal grafico che segue si può notare come le persone con malattia rara tendano a iscriversi ad un'Associazione di pazienti e familiari solo dopo che è trascorso un periodo di tempo dalla diagnosi, in quanto probabilmente non sono ancora pienamente in grado di orientarsi rispetto al sistema; al crescere del numero di anni trascorsi dalla diagnosi, crescono infatti le percentuali di persone con malattia rara iscritte ad un'Associazione.

**Figura 4.7 - Percentuale di pazienti iscritti ad un'Associazione di pazienti e/o familiari per anni trascorsi dalla diagnosi**



Entrando nel particolare dei servizi usufruiti<sup>16</sup>, dopo, ovviamente, le visite specialistiche (fruite negli ultimi 12 mesi dall'84,4% dei rispondenti e completamente gratuite per il 67,6% degli intervistati, mentre le famiglie che devono pagarli registrano una spesa mediana annua di 200 €), seguono i farmaci (fruits negli ultimi 12 mesi dall'81,1% dei rispondenti e completamente gratuiti per il 44,9% degli intervistati, mentre le famiglie che devono pagarli registrano

<sup>16</sup> Gli altri servizi indagati nell'indagine, ma che sono risultati essere utilizzati meno frequentemente sono: l'assistenza domiciliare sanitaria, l'assistenza domiciliare sociale, l'orientamento/preparazione al lavoro, le attività culturali, l'assistenza psicologica ai familiari, i servizi di sollievo e i servizi da parte di interpreti dei segni o altri sistemi di comunicazione alternativi.

una spesa mediana annua di 200 €). Seguono poi gli esami clinici, fruiti negli ultimi 12 mesi dal 77,5% dei rispondenti e completamente gratuiti per il 75,3% degli intervistati con una spesa mediana annua di 230 €, gli integratori alimentari con il 23,7% di fruitori di cui il 19,5% a pagamento, con una spesa mediana annua di 258 euro. A seguire le protesi e gli ausili sanitari, acquistati dal 22,4% degli intervistati e a pagamento per il 53,8% di loro, con una spesa mediana annua di 600 euro e gli interventi riabilitativi usufruiti da parte del 20,5% dei rispondenti (a pagamento nel 63,4% dei casi con una spesa mediana di 300 euro). Infine, con il 10,1% di utilizzo troviamo la psicoterapia per la persona con malattia rara, gratuita nel 55,2% dei casi, ma con un costo mediano piuttosto elevato per gli altri (730 euro) e la terapia occupazionale, usufruita dal 6,0% dei rispondenti e a carico nel 61% dei casi.

Solo una frazione molto residuale di persone (4% del totale), con livelli maggiori di autonomia, dichiara di non aver usufruito nel corso degli ultimi 12 mesi di alcuno dei servizi considerati; parimenti residuale la quota di soggetti che riferisce la mancata attivazione dei servizi in questione. Il 35% delle famiglie non ha dichiarato alcuna spesa per i servizi considerati nella rilevazione (29,3% delle persone giudicate poco o per nulla autonome vs. 40,3% di quelle ritenute abbastanza o completamente autonome): chi partecipa completamente o in parte al costo del servizio dichiara una spesa mediana di circa 455 euro.

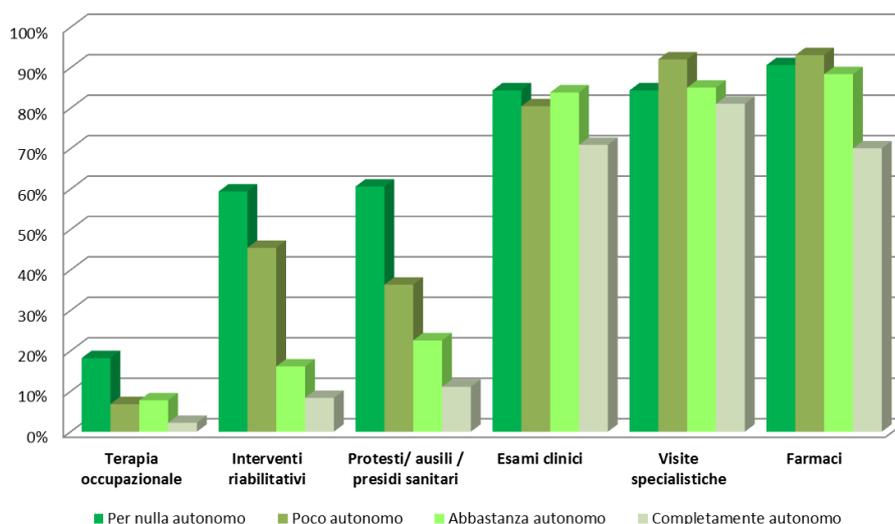
**Tabella 4.6 - Principali prestazioni usufruite nel corso degli ultimi 12 mesi e costo mediano annuale a carico della famiglia**

Prestazione usufruite negli ultimi 12 mesi	% di chi ne ha usufruito	Parzialmente o totalmente a carico?	Costo mediano annuale
Visite specialistiche	84,4%	32,4%	200 €
Farmaci	81,1%	55,1%	200 €
Esami clinici	77,5%	24,7%	230 €
Integratori alimentari / alimenti particolari	23,7%	80,5%	258 €
Protesi/ausili/presidi sanitari	22,4%	46,2%	600 €
Interventi riabilitativi	20,5%	36,6%	300€
Psicoterapia per la persona con malattia rara	10,1%	44,8%	730 €
Terapia occupazionale	6,0%	39,0%	160 €

La patologia rara da cui è affetta la persona e la relativa gravità sono aspetti che chiaramente influenzano la richiesta dei servizi, come ben illustrato in figura 4.8: mentre gli esami clinici riguardano le persone con malattia rara in maniera indifferenziata rispetto al grado di autonomia (con una percentuale lievemente minore per le persone completamente autonome), la maggiore gravità dei casi comporta una più elevata fruizione di interventi riabilitativi (ne ha usufruito il 59% dei pazienti per nulla autonomi e il 8% di quelli completamente autonomi) e una maggiore necessità di protesi/ausili e altri presidi sanitari (61% dei per nulla autonomi e l'8% dei completamente autonomi) nonché un più elevato ricorso alla terapia occupazionale (18% dei pazienti per nulla autonomi e il 2% dei pazienti completamente autonomi) e all'utilizzo dei farmaci (91% dei pazienti per nulla autonomi e 70% dei completamente autonomi). L'accesso alla terapia occupazionale è gratuito per l'85% delle persone con malattia rara per nulla o poco autonome; agli interventi riabilitativi è gratuito per l'82% mentre per protesi/ausili e altri presidi sanitari lo è per il 60% dei casi. Una frazione dei casi più gravi, quindi, si trova nella necessità di usufruire di interventi che non sempre sono coperti dal Servizio Sanitario Nazionale/Regionale: si evidenzia quindi la necessità di ragionare in termini di budget di cura per le persone con malattia rara.

Solamente il 4% dei rispondenti dichiara che il costo di alcuni dei servizi di cui ha usufruito è coperto da un'assicurazione sanitaria. Sembra che si tratti dei casi che stanno economicamente meglio come dimostrebbero il fatto che si tratta soprattutto delle famiglie che dichiarano di arrivare a fine mese molto o abbastanza facilmente, che non hanno avuto la necessità di chiedere aiuti finanziari nell'ultimo anno e che hanno un'abitazione di proprietà.

**Figura 4.8 - Prestazioni fruite negli ultimi 12 mesi secondo il grado di autonomia della persona con malattia rara**



Il 4,1% delle famiglie ha dovuto inoltre sostenere, negli ultimi 12 mesi, spese per l'adattamento della casa (abbattimento delle barriere architettoniche, etc.) per

una spesa mediana di 5.000 euro, e una percentuale sostanzialmente analoga (4,4%) ha dovuto provvedervi negli anni precedenti. Un'ulteriore voce di costo importante per alcune famiglie (1,8% dei casi nell'ultimo anno, 2,2% negli anni precedenti) è stato l'adattamento dell'automobile con una spesa mediana di 10.300 euro nell'ultimo anno.

A fronte di tutta questa serie di rilevanti spese che le famiglie devono sostenere per garantire l'assistenza alla persona con malattia rara, l'indagine ha evidenziato che un caso su cinque (19,2% dei rispondenti) ha avuto la necessità di chiedere aiuti finanziari a parenti e amici (10,9%), a istituti di credito (6,7%) e a Gruppi o Associazioni di volontariato (1,6%); nella maggioranza dei casi si tratta di persone che dichiarano di arrivare a fine mese con qualche o molte difficoltà.

La percentuale di famiglie intervistate che ha riportato di aver beneficiato nel 2012 di contributi economici da parte della Regione, della Provincia, dei Comuni e/o loro delegati è pari al 5,9%, con un importo mediano di 431 € mensili: il 60,7% dei beneficiari di questi contributi è effetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica (in ragione degli specifici provvedimenti recentemente definiti).

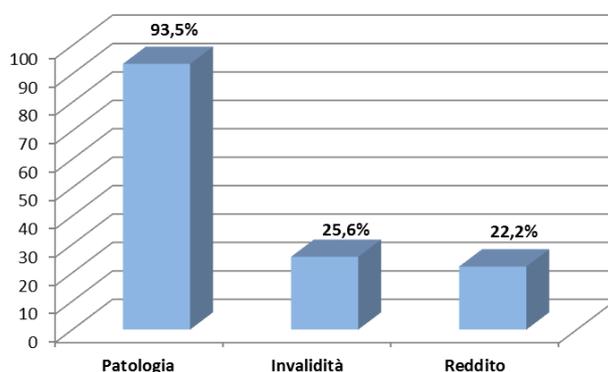
## 4.4 Diritti esigibili

L'84,3% dei rispondenti riferisce di avere l'esenzione dal pagamento del ticket<sup>17</sup>: il 93,5% per patologia rara, mentre il 25,6% per invalidità e il 22,2% per reddito: la ragione di queste differenze è da rintracciarsi, probabilmente, sia nel diverso grado di autonomia della persona con malattia rara e reddito delle famiglie, sia nelle diverse prestazioni che i vari tipi di esenzione assicurano in maniera gratuita. Il dato è esattamente sovrapponibile con quello rilevato nella ricerca *"Costo sociale e socio sanitaria e bisogno assistenziale nelle malattie rare"* promossa dallo IAS in collaborazione con ORPHANET e UNIAMO FIMR onlus (dalla quale risultava che il 92% dei rispondenti ha l'esenzione dal pagamento del ticket) e con quello rilevato nel progetto *"Diaspro Rosso"* promosso da Uniamo FIMR (92,5%).

---

<sup>17</sup> L'esenzione garantisce di eseguire visite, esami o ottenere prodotti dietetici e farmaci erogati gratuitamente da parte del SSN/SSR.

**Figura 4.9 - Tipologia di esenzioni dal pagamento del ticket (era possibile dare più di una risposta)**



Il 29,8% delle persone con malattia rara ha visto riconosciuto l'accertamento della presenza di handicap ai sensi del comma 1, art. 3 della L. 104/1992<sup>18</sup> (il 4,7% è in attesa della risposta) e l'82,6% ha avuto il riconoscimento della gravità di cui al comma 3, art. 3 della L. 104/1992 (l'1,7% in attesa di risposta). Il 37,2% ha avuto il riconoscimento dell'invalidità (L. 118/1971; L. 18/80) e il 4,0% è in attesa di risposta<sup>19</sup>; il 14,8<sup>20</sup>% ha avuto riconosciuta l'indennità di accompagnamento<sup>21</sup>(L. 18/80) e il 3,4% è in attesa di risposta.

Ricordiamo che per ottenere lo status di invalido, l'invalidità deve essere riconosciuta superiore al 33%. Se è riconosciuta superiore al 45% si ha diritto all'iscrizione alla liste di collocamento speciali e all'inserimento lavorativo mirato. Se l'invalidità è riconosciuta superiore al 66% si ha diritto all'esenzione dal ticket. Infine se è riconosciuta superiore al 73%, e il portatore non effettua nessuna attività lavorativa, ha diritto ad un assegno mensile da parte dello Stato.

Interessante notare (vd. Figura 4.10), inoltre, in linea con le considerazioni fatte in precedenza, che minore risulta essere il grado di autonomia, maggiore è la percentuale di coloro che hanno visto riconosciuta l'invalidità e l'indennità di accompagnamento.

<sup>18</sup> Il confronto con il progetto "Diaspro Rosso" promosso da UNIAMO FIMR onlus evidenzia un dato superiore di soggetti che hanno avuto l'accertamento della presenza di handicap (89,6%) e il 3,8% era in attesa di risposta.

<sup>19</sup> Il confronto con la ricerca "Costo sociale e socio sanitaria e bisogno assistenziale nelle malattie rare", promossa dallo IAS in collaborazione con ORPHANET e UNIAMO FIMR onlus, ritorna un dato più alto: il 69% ha l'invalidità civile e il 7% era in attesa di risposta. Anche nel caso del progetto "Diaspro Rosso" promosso da UNIAMO FIMR onlus la percentuale di quanti hanno avuto il riconoscimento dell'invalidità civile è superiore (73%) e il 7,5% era in attesa di risposta.

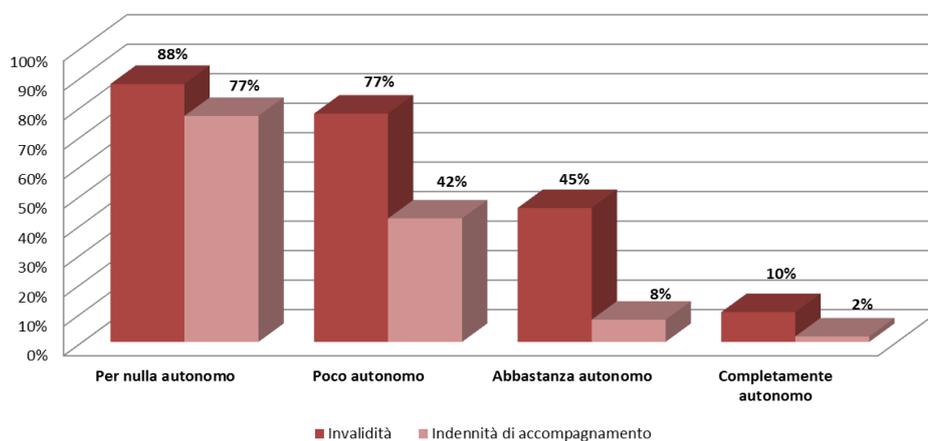
<sup>20</sup> 61% nell'indagine IAS; 52,9% nel progetto "Diaspro Rosso".

<sup>21</sup> L'indennità di accompagnamento, o assegno di accompagnamento, è un sostegno economico statale pagato dall'INPS che può essere erogato alle persone che non essendo in grado di compiere gli atti quotidiani della vita, abbisognano di un'assistenza continua.

**Tabella 4.5 - Percentuale di pazienti che hanno visto accertati/ riconosciuti alcuni diritti esigibili**

Accertamento / riconoscimento di:	Si	In attesa di risposta
Accertamento presenza di handicap	29,8%	4,7%
di cui Riconoscimento della gravità (per handicap)	82,6%	1,7%
Riconoscimento dell'invalidità (L. 118/1971; L. 18/80)	37,2%	4,0%
di cui grado di invalidità	Meno del 33% = 3,9%	
	33%-45% = 3,6%	
	46%-65% = 17,1%	
	66%-73% = 11,0%	
	74%-99% = 17,8%	
	100% = 46,7%	
Riconoscimento indennità di accompagnamento (L. 18/80)	14,8%	3,4%
Accertamento ridotte o impedito capacità motorie di cui all'art. 8 della L. 449/1997	29,1%	1,7%

**Figura 4.10 - Riconoscimento di invalidità e indennità di accompagnamento secondo il grado di autonomia della persona con malattia rara**



Non sono molte le persone con malattia rara (> 16 anni) che trovano spazio nel mondo del lavoro: escludendo gli studenti o i minori in età pre-scolare, il 42% è occupato/a; mentre il 9% è disoccupato/a o in cerca di prima occupazione, il 31%

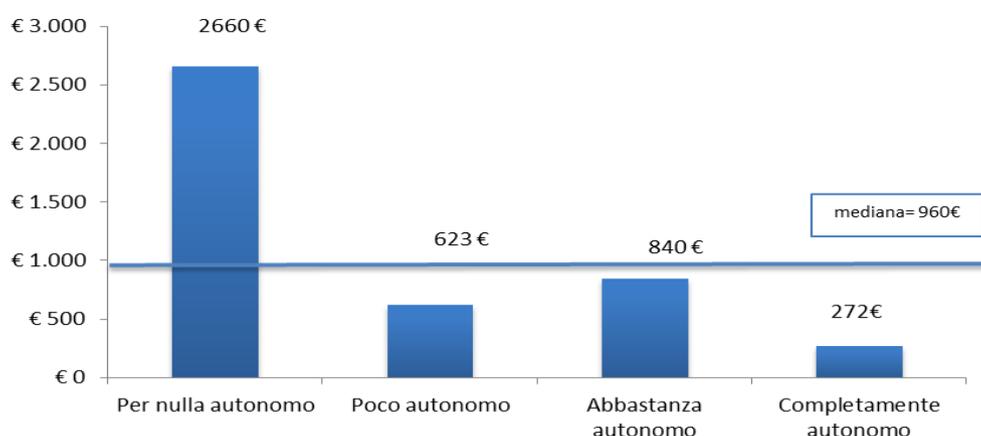
è pensionato/a, il 11% è casalingo/a, il 4% è inabile al lavoro e il 3% si è ritirato/a dal lavoro. In questo quadro di ridotta occupazione, l'insorgenza della malattia rara ha comportato l'abbandono del lavoro per il 14,9% delle persone con malattia rara e la riduzione dell'intensità dell'attività lavorativa per il 22,9%, mentre il 2,6% è stato costretto a cambiare lavoro.

## 4.5 La persona con malattia rara e la sua famiglia

Il 26,2% delle persone con malattia rara che hanno partecipato all'indagine necessita di un'assistenza continuativa, essendo il 23,9% dei rispondenti all'indagine ritenuto poco o per nulla autonomo. Questo impegno di assistenza non riguarda solo i familiari: nel 9,5% degli intervistati la famiglia deve ricorrere al pagamento di una o più persone per l'assistenza in casa alla persona con malattia rara. Le famiglie che ricorrono a personale a pagamento per l'assistenza sostengono una spesa mediana di circa 416 euro mensili (con la naturale variabilità da caso a caso).

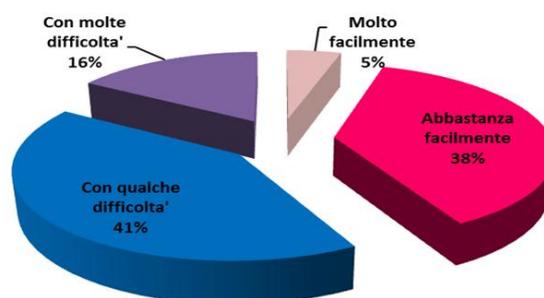
Se consideriamo tutte le voci di costo considerate nella ricerca (es. fruizione dei servizi socio-sanitari, trasferte per i Presidi di riferimento, adattamenti e barriere architettoniche, assistenza personale, ...) solo una famiglia su 4 dichiara di non aver sostenuto delle spese nel corso degli ultimi 12 mesi. Le altre famiglie dichiarano, invece, una spesa mediana di circa 960 € annui con una significativa relazione con il grado di autonomia della persona con malattia rara: minore è il grado di autonomia della persona con malattia rara, maggiore è la spesa dichiarata (vd. figura 4.11). La spesa mediana annua per l'assistenza globalmente considerata passa, infatti, dai 272 € in caso di persona con malattia rara completamente autonoma, agli 840 € della persona abbastanza autonoma, ai 623 € della persona poco autonoma, agli oltre 2.660€ della persona per nulla autonoma.

**Figura 4.11 - La spesa per l'assistenza negli ultimi 12 mesi secondo il grado di autonomia della persona con malattia rara**



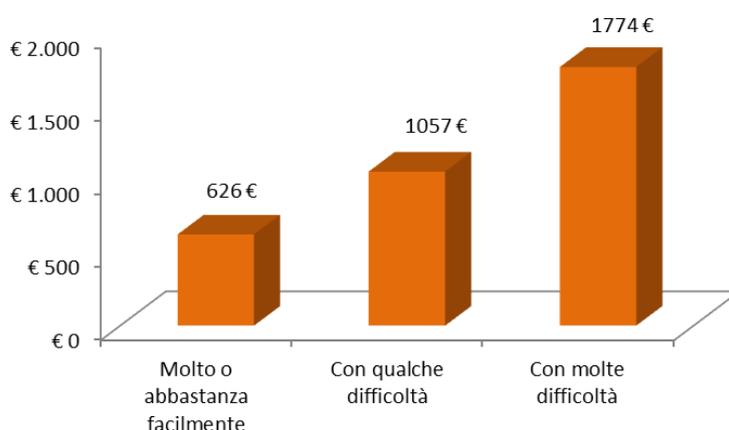
Rimanendo nell'ambito dei costi che le famiglie in cui è presente una persona con malattia rara devono affrontare per l'assistenza, in figura 4.12 vediamo come si sono distribuiti i rispondenti in merito al quesito "Con le risorse economiche a disposizione come arriva a fine mese la Sua famiglia?". Solamente il 5% dichiara di arrivare a fine mese molto facilmente, al contrario ben il 16% chiude il mese con molte difficoltà economiche.

**Figura 4.12 - Con le risorse economiche a disposizione, come arriva a fine mese la Sua famiglia?**



Interessante notare (vd. figura 4.13) come, le famiglie che dichiarano di arrivare a fine mese con maggiori difficoltà economiche, si caratterizzino anche per una maggiore spesa globale per l'assistenza alla persona con malattia rara (si passa dai 1.774 euro di spesa mediana annua di chi arriva a fine mese con molte difficoltà, ai 626 € di chi dichiara di arrivare a fine mese molto o abbastanza facilmente).

**Figura 4.13 - La spesa per l'assistenza negli ultimi 12 mesi secondo le categorie di risposta alla domanda "Con le risorse economiche a disposizione, come arriva a fine mese la Sua famiglia?"**



Attraverso il confronto con i dati del sistema di sorveglianza PASSI<sup>22</sup>, dal cui questionario la domanda è tratta, è possibile evidenziare come le famiglie delle persone con malattia rara abbiano una maggiore difficoltà ad arrivare a fine mese rispetto alla popolazione generale del Nord Italia: 16% arriva a fine mese con molte difficoltà contro il 9% della popolazione generale. Se consideriamo anche la voce con qualche difficoltà vediamo che anche in questo caso la differenza fra la percentuale dei rispondenti all'indagine (41%) e quella della popolazione del nord Italia (32,9%) è di quasi 8 punti percentuali. La presenza di una malattia rara in famiglia sembra quindi incidere chiaramente sulla situazione economica delle famiglie.

**Tabella 4.6 - Con le risorse economiche a disposizione, come arriva a fine mese la Sua famiglia? Confronto fra i dati dell'indagine Éupolis Lombardia e i dati PASSI 2011 (Nord Italia)**

Percentuale di famiglie che arriva a fine mese con	Indagine Éupolis Lombardia (2013, Lombardia)	Indagine PASSI (2011, Nord-Italia)
Qualche difficoltà	41%	32,9%
Molte difficoltà	16%	9,0%

Il dato sul possesso dell'abitazione può apparire, a prima vista, in controtendenza con gli altri dati in quanto il 75,8% dei rispondenti dichiara di vivere in una casa di proprietà e il 15,1% in affitto, mentre il dato sulla popolazione del nord Italia mostra percentuali più basse rispetto al possesso di una casa di proprietà (72,8%) e più alta, invece, per gli affitti (19,4%). Questo dato va necessariamente contestualizzato rispetto a due elementi: il primo, la tendenza italiana all'acquisto dell'abitazione di residenza in misura largamente superiore alla media degli altri Paesi; il secondo, al fatto che l'insorgenza della malattia rara è generalmente successiva alla scelta di acquisto della casa. La malattia rara quindi incide in misura minore sul patrimonio, mentre produce un effetto maggiore sulla capacità di produrre reddito della persona con malattia rara e dei suoi familiari e chiaramente se questo reddito deve contribuire al pagamento di un eventuale mutuo sulla casa, la situazione diventa problematica.

**Tabella 4.7 - Tipologia di abitazione: confronto fra l'indagine Éupolis Lombardia e l'Indagine Multiscopo sulla Famiglia (ISTAT)**

Vive in	Indagine Éupolis Lombardia (2013, Lombardia)	IMF ISTAT (2011, Nord Italia)
Casa di proprietà	75,8%	72,8%
In affitto	15,1%	19,4%

<sup>22</sup> Progressi delle Aziende Sanitarie per la Salute in Italia - Sistema di Sorveglianza finanziato dal Centro nazionale per il Controllo delle Malattie (CCM) - Ministero della Salute.

I problemi non sono, però, solo di natura economica, come in parte già anticipato. Il 59,6% dei rispondenti dichiara di avere una persona che si occupa dell'organizzazione della sua assistenza. Innanzitutto, va considerato il fatto che l'assistenza alla persona con malattia rara assorbe tempo al familiare di riferimento per l'organizzazione della cura e dell'assistenza che è:

- generalmente donna (nel 66,6% dei casi);
- coniuge/convivente della persona con malattia rara (40,1%) o genitore (43,1%);
- con buona scolarità<sup>23</sup> (16,5% con laurea e 51,2% con diploma di scuola media superiore o diploma di scuola professionale);
- occupato (il 57,9% lavora).

I problemi rispetto al lavoro del familiare di riferimento sono maggiori nei primi 3 anni successivi all'insorgenza dei sintomi della malattia: una persona su due (44,7%) dichiara di avere avuto problemi sul lavoro; difficoltà si registrano anche successivamente anche se in misura leggermente più contenuta (25,2% negli ultimi 12 mesi). Si tratta soprattutto di necessità di riduzione dell'orario di lavoro (23,3% nei primi 3 anni; 10,0% ultimo anno), necessità di ritirarsi dal lavoro (11,9% nei primi 3 anni; 5,4% nell'ultimo anno) e di difficoltà a mantenere il lavoro (11,8% dei rispondenti nei primi 3 anni; 9,3% nell'ultimo anno). Nei primi tre anni dall'insorgenza dei sintomi c'è anche chi ha fatto ricorso ai due anni di congedo straordinario (6,5%) e chi ha cambiato lavoro per essere più vicino al proprio caro (4,5%).

**Tabella 4.8 - Problematiche lavorative del familiare di riferimento derivanti dalle necessità assistenziali della persona con malattia rara nei primi 3 anni dall'insorgenza dei sintomi e negli ultimi 12 mesi**

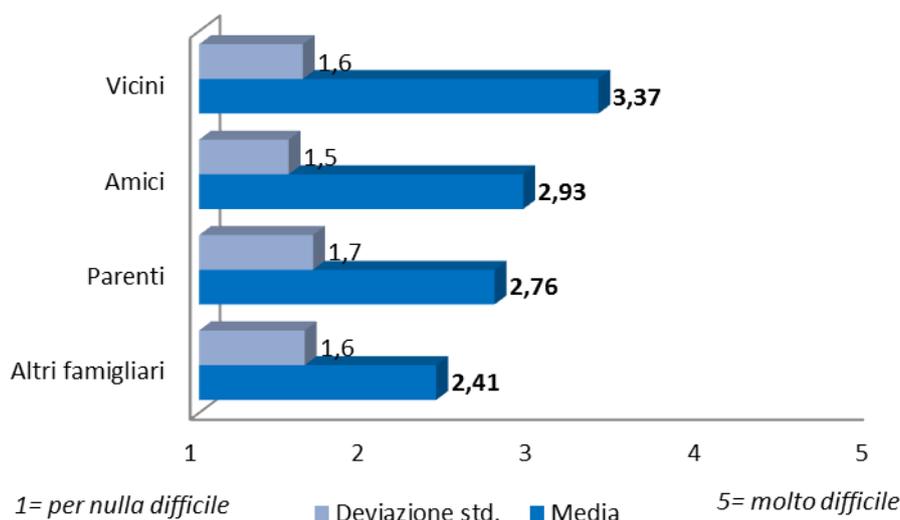
Problemi lavorativi del familiare di riferimento della persona con malattia rara	... nei primi 3 anni	... negli ultimi 12 mesi
Necessità di riduzione dell'orario di lavoro	23,3%	10,0%
Ritirato dal lavoro	11,9%	5,4%
Difficoltà a mantenere il lavoro	11,8%	9,3%
Ricorso al congedo straordinario	6,5%	3,5%
Necessità di cambiare lavoro	4,5%	0,5%

Le difficoltà che le famiglie delle persone con malattia rara devono affrontare quotidianamente non trovano particolari supporti nelle reti di prossimità, al di fuori della rete familiare primaria. I rispondenti, infatti, hanno chiaramente evidenziato quanto sia difficile trovare un supporto per l'assistenza alla persona

<sup>23</sup> Il campione di soggetti intervistati ha livelli di scolarità superiori alla media della popolazione, problematica condivisa anche da altre indagini citate in questo studio, in particolare da quello del Censis e della Fondazione Serono sulla sclerosi multipla dove è ancora più alta.

con malattia rara da parte di altri soggetti (parenti, amici e vicini) come evidenziato in figura 4.14, anche se il dato elevato della deviazione standard lascia intendere l'esistenza di situazioni discretamente diversificate.

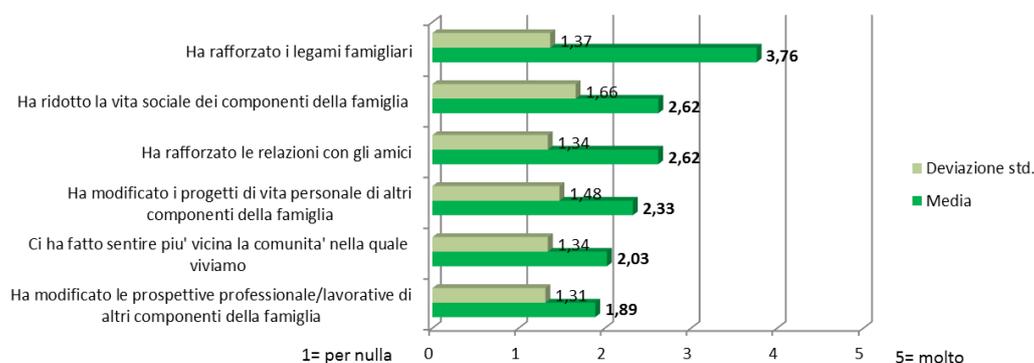
**Figura 4.14 - Difficoltà a trovare un supporto, in caso di necessità, per l'assistenza alla persona con malattia rara**



Nonostante i progressi registrati dal sistema di offerta dei servizi negli anni e l'apprezzata qualità dei servizi offerti soprattutto dai Presidi di riferimento, il peso dell'assistenza alla persona con malattia rara continua a gravare principalmente sulla famiglia, con conseguenti ricadute sui vissuti degli altri componenti della famiglia, come risulta dall'analisi della specifica batteria di domande posta nel questionario rivolto al *caregiver* organizzativo.

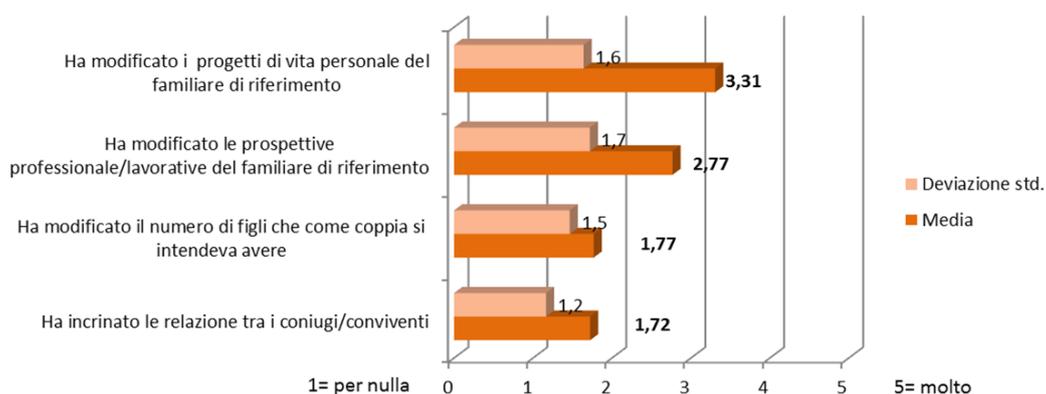
La malattia rara ha cambiato, ovviamente, la vita quotidiana della famiglia e le relative prospettive per il futuro; ha modificato i progetti di vita personali del familiare di riferimento e, anche se in misura minore, degli altri componenti della famiglia.

**Figura 4.15 - Influenza sulla famiglia della presenza di una persona con malattia rara**



La presenza di una persona con malattia rara in famiglia comporta, inoltre, anche la privazione di altri interessi da parte dei familiari, non solo in termini di realizzazione professionale e lavorativa (come abbondantemente visto sopra), ma anche in termini di tempo libero e svago e, più in generale, della vita sociale (vd. figura 4.15 e figura 4.16).

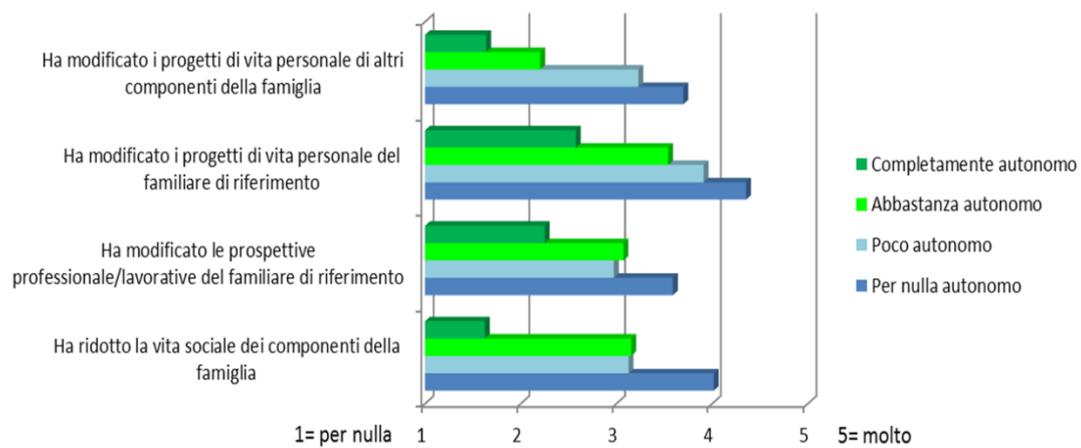
**Figura 4.16 - Influenza sul familiare di riferimento della presenza di una persona con malattia rara**



Le valutazioni delle persone iscritte ad un'Associazione sono tendenzialmente più critiche, probabilmente perché hanno ormai alle spalle una storia più lunga di malattia che li sta segnando (il tempo trascorso dalla diagnosi è, infatti, mediamente di oltre 11 anni per chi è iscritto ad un'Associazione e di meno di 7 anni per gli altri). Ad esempio, rispetto alla domanda "La presenza di una persona con malattia rara ha modificato i suoi progetti di vita personale", le risposte dei caregiver che sono iscritti ad un'Associazione di pazienti si attestano intorno ad un valore medio pari a 3,9 (dove 1=per nulla e 5=molto) (dev. std.=1,3) rispetto al 3,0 (dev. std.=1,7) di quanti non sono iscritti. Analogamente, rispetto alla domanda "La presenza di una persona con malattia rara ha modificato le prospettive professionale/lavorative di altri componenti della famiglia", le risposte dei caregiver che sono iscritti ad un'Associazione di pazienti si attestano intorno ad un valore medio pari a 2,5 (dove 1=per nulla e 5=molto) (dev. std.=1,5) rispetto al 1,6 (dev. std.=1,0) di quanti non sono iscritti.

La figura 4.17 evidenzia come all'aumentare della gravità del malato aumenti l'isolamento sociale e la fragilità delle famiglie che evidenziano problemi di tenuta psicologica (specie alla comunicazione della diagnosi) e relazionale (soprattutto nei casi più gravi); il che nuovamente richiama la necessità sull'importanza di prevedere anche dei servizi di supporto psicologico alle famiglie e ribadisce il ruolo che le Associazioni possono rivestire a sostegno delle famiglie.

**Figura 4.17 – Influenza della presenza di una malattia rara in famiglia secondo il grado di autonomia della persona con malattia rara**



## 4.6 Un primo quadro di sintesi

I risultati dell'indagine hanno dato conferma di quanto ipotizzato in premessa: la presenza di una malattia rara va considerata come un potenziale fattore di rischio di esclusione sociale del nucleo familiare.

Le necessità assistenziali della persona con malattia rara comportano, infatti, un'oggettiva riduzione delle potenzialità lavorative, e quindi di produzione del reddito, della persona con malattia rara e/o dei suoi familiari, come dimostrato dalla difficoltà a trovare/mantenere un lavoro da parte della persona con malattia rara/del familiare di riferimento e dalle maggiori difficoltà ad arrivare a fine mese rispetto alla popolazione generale.

La presenza di una malattia rara comporta altresì dei costi, diretti e indiretti (es. tempo da dedicare al paziente), che la famiglia deve affrontare per trovare una risposta al proprio problema e garantire un'assistenza di qualità alla persona con malattia rara (es. fruizione di prestazioni sanitarie e socio-sanitarie a pagamento perché non ricomprese fra quelle oggetto di esenzione, un maggiore utilizzo dei servizi sanitari come Pronto Soccorso e Ricoveri in Ospedale, etc.).

Uno degli aspetti più problematici che è stato rilevato in questa indagine riguarda le criticità dell'assistenza territoriale per la persona con malattia rara: i giudizi più severi dei rispondenti sono, infatti, relativi a questa dimensione dell'assistenza, in generale, e con particolare riferimento agli attori - Comuni o i soggetti da loro delegati, Distretti Socio-Sanitari e MMG/PLS - che dovrebbero occuparsene. Molto significativo, a questo proposito, il fatto che nemmeno 3 pazienti su 10 affermino di avere una figura che si occupa di coordinare tutti i servizi e i soggetti coinvolti nella sua assistenza: gli altri sembrano doversi arrangiare da soli. Ancora più significativo il fatto che in 3/4 dei casi che dichiarano di avere una figura di coordinamento, si tratta dello specialista del Presidio di riferimento e quindi, ancora una volta, non di un riferimento sul territorio, vicino ai luoghi di vita della persona con malattia rara e/o della sua famiglia.

Accanto all'eccellenza dei Presidi di riferimento lombardi, chiaramente riconosciuta (95,7% dei rispondenti ha il proprio centro di riferimento in regione Lombardia) e apprezzata (ad essi è, infatti, attribuito il maggior grado di soddisfazione fra gli attori dell'assistenza sanitaria), la famiglia sembra, invece, essere ancora non adeguatamente supportata a livello territoriale nel sobbarcarsi gli oneri e il peso della responsabilità dell'assistenza alla persona con malattia rara.

Gli oneri, in quanto la mancanza/carenza di alcune tipologie di offerta/prestazioni nella rete dei servizi a livello territoriale comporta un impegno di spesa non indifferente per le famiglie, soprattutto per le persone con malattia rara più gravi e quindi meno autonome, per far fronte alle quali si trova, non infrequentemente, nella necessità di ricorrere a supporti economici esterni al nucleo familiare.

Il peso della responsabilità non è da considerare solo sotto il profilo economico: come messo in rilievo dalle evidenze dell'indagine, l'onere dell'assistenza alla persona con malattia rara grava principalmente sulla famiglia, con conseguenti problemi, soprattutto nelle situazioni di maggiore gravità, di tenuta psicologica, relazionale, con la relativa privazione di sviluppi professionali e altri interessi, tempo libero del *caregiver* principale e degli altri componenti della famiglia, che possono trovare, in parte, conforto nel lavoro svolto dalle Associazioni di patologia, a conferma dell'importanza che le Associazioni rivestono sia in termini di orientamento rispetto alla rete dei servizi che di sostegno alle famiglie.



È sicuramente difficile sintetizzare un quadro così ampio e ricco di interessanti dettagli come quello evidenziato attraverso l'indagine, che si presta a numerosi e ulteriori approfondimenti. Ci proviamo con l'unico intento di offrire alla riflessione alcuni elementi che, più di altri, assumono un ruolo chiave, soprattutto in termini strategici per il futuro dell'assistenza alle persone con malattia rara e alle loro famiglie in regione Lombardia.

L'indagine ha, da un lato, dato conferma della situazione di criticità economica che la presenza di una malattia rara può determinare all'interno di una famiglia in ragione dei bisogni assistenziali della persona ai quali è necessario dare una risposta (non sempre contemplata nei livelli essenziali di assistenza o nelle prestazioni extra-LEA) per assicurare un'assistenza di qualità.

Dall'altro lato, la ricerca ha dato evidenza di come dietro o accanto al dato economico, possano svilupparsi anche altre difficoltà sociali e relazionali in gran parte determinate dal tempo (e relativo affaticamento e stress) che assorbe la famiglia nei compiti di cura e assistenza della persona con patologia rara e che vengono sottratti ad altre attività (non solo a quelle lavorative).

Quest'ultime difficoltà risultano acute da uno dei principali rilievi emersi dall'indagine: accanto all'eccellenza dei Presidi di riferimento lombardi, chiaramente riconosciuta e apprezzata dalle persone con malattia rara/dai loro familiari è, infatti, emerso un quadro di parziale criticità rispetto all'assistenza territoriale per la persona con malattia rara e alla capacità del sistema dei servizi sanitari, socio-sanitari e sociali di farsi carico in maniera globale, organica e coordinata della situazione. Un compito che non può essere delegato esclusivamente all'apprezzata attività delle Associazioni dei pazienti che pure rivestono un ruolo fondamentale sia in termini di orientamento rispetto alla rete dei servizi che di sostegno alle famiglie in modo da evitare che queste si chiudano su sé stesse generando "patologia dalla patologia".

Si tratta di istanze che Regione Lombardia ha ben presenti: basti qui ricordare, da ultimo, il "Programma regionale di sviluppo della X Legislatura (PRS)", approvato con Delibera di Consiglio Regionale 9 luglio 2013, n. 78 che richiama la necessità di una rinnovata attenzione alle modalità di sostegno alla famiglia, al suo ruolo sociale e ai diversi bisogni dei suoi componenti, soprattutto in presenza di particolari situazioni di non autosufficienza e/o disabilità che impegnano le famiglie in modo considerevole sia dal punto di vista delle cure sia da quello economico (come appunto dimostrato anche grazie ai risultati dell'indagine, nel caso delle malattie rare).

La necessità di attivarsi per supportare adeguatamente a livello territoriale la famiglia, soprattutto quella che assiste le persone più gravi, nel sobbarcarsi gli oneri e il peso della responsabilità dell'assistenza alla persona con malattia rara va contestualizzata anche all'interno dei processi di cambiamento che stanno interessando l'organizzazione dei servizi sanitari che accomuna la situazione locale alle principali tendenze in atto anche a livello europeo. La letteratura scientifica esistente mostra una chiara tendenza, iniziata già dagli anni Novanta, ma affermata con maggior convinzione nel corso dell'ultimo decennio, verso la de-ospedalizzazione del sistema sanitario e la conseguente territorializzazione di molti servizi sanitari che non necessitano la "tecnologia" ospedaliera. Si tratta di

un processo di cambiamento in atto che ha ancora un carattere sperimentale, sospeso fra il decentramento nel territorio dell'azione dell'ospedale e la creazione di un polo originale e indipendente dalle dinamiche ospedaliere. Quest'ultima strada sembra quella più interessante e in grado di evitare che il territorio costituisca un secondo livello (anche come importanza) che cresce e si consolida in dipendenza dalle scelte del livello centrale (rischio peraltro evidenziato anche dai dati dell'indagine). Questo processo di cambiamento vale per il malato in generale e a maggior ragione per la persona con malattia rara che, in ragione degli aspetti cronico-invalidanti della patologia, richiede un *surplus* di attenzioni, sia in termini dei processi di integrazione e coordinamento dell'assistenza che vanno costruiti fra i diversi attori in gioco, sia in termini di attenzioni che devono necessariamente rivolgersi anche ai familiari e a chi presta assistenza alla persona con malattia rara in termini di sostegno, affiancamento e orientamento, anche in una logica di valorizzazione, capacitazione e responsabilizzazione delle persone rispetto al ruolo agito.

Alcuni dei recenti provvedimenti normativi assunti da Regione Lombardia (es. da ultime la Deliberazione di Giunta Regionale 14 maggio 2013, n. 116 *"Determinazioni in ordine all'istituzione del fondo regionale a sostegno della famiglia e dei suoi componenti fragili: atto d'indirizzo"* e la Deliberazione di Giunta Regionale n° 856 del 25-10-2013 *"Interventi a sostegno della famiglia e dei suoi componenti fragili ai sensi della dgr 116/2013: primo provvedimento attuativo"*, senza dimenticare le sperimentazioni in atto sul *Cronic Related Group (CreG)* per la presa in carico delle cronicità) sembrano aver posto le basi per provare a sperimentare nuove modalità di intervento, soprattutto in termini di assistenza territoriale e nei contesti di vita, anche a supporto delle persone con malattia rara e delle loro famiglie. Alla luce dei risultati dell'indagine, si tratta di provare ad esplorarne la fattibilità per cercare di dare una risposta al complesso ma allo stesso tempo chiaro insieme di istanze evidenziato attraverso l'indagine dalle persone con malattia rara e dai loro familiari.

Non resta, quindi, che augurarsi per il futuro che questa riflessione continui sia sul fronte della ricerca, sia su quello più operativo della pianificazione e regolamentazione, con l'individuazione degli interventi in grado di affrontare le criticità sopra esposte nella cornice più ampia già prevista da Regione Lombardia per l'assistenza alle persone fragili e non autosufficienti e/o con gravi disabilità.

Infine, aspettando ulteriori occasioni di incontro e di riflessione, il gruppo di ricerca vuole esprimere la sua gratitudine a quanti hanno sostenuto questo cammino complesso, *in primis* Regione Lombardia, il Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare dell'Istituto Farmacologico Mario Negri, i referenti dei Presidi di riferimento per le malattie rare della Regione Lombardia e le Associazioni dei pazienti. Un ringraziamento che va chiaramente esteso a tutte le persone con malattia rara e/o loro familiari che hanno colto questa occasione per "farsi studiare" ed esprimere, anche così, la loro opinione alla quale ci auspichiamo in questa sintesi di aver dato efficacemente voce.

- Burqol - rd (2012), [http://www.burqol-rd.com/doc/BURQOL\\_Leaflet-1.pdf](http://www.burqol-rd.com/doc/BURQOL_Leaflet-1.pdf)
- Censis (2011), [http://www.censis.it/10?shadow\\_ricerca=114275](http://www.censis.it/10?shadow_ricerca=114275)
- Censis (2011), [http://www.censis.it/14?shadow\\_ricerca=112564](http://www.censis.it/14?shadow_ricerca=112564)
- Censis (2012) [http://www.angsaonlus.org/censis\\_dimensione\\_nascista\\_disabilit.pdf](http://www.angsaonlus.org/censis_dimensione_nascista_disabilit.pdf)
- Centro Coordinamento della Rete Regionale delle malattie rare (2012),  
[http://malattierare.marionegri.it/images/RRMR\\_ESENZIONI/2012\\_12\\_31\\_rlomr.pdf](http://malattierare.marionegri.it/images/RRMR_ESENZIONI/2012_12_31_rlomr.pdf)
- Centro Coordinamento della Rete Regionale delle malattie rare (2013),  
[http://malattierare.marionegri.it/images/downloads/normativa/dgr2013\\_4814.pdf](http://malattierare.marionegri.it/images/downloads/normativa/dgr2013_4814.pdf)
- Centro Coordinamento della Rete Regionale delle malattie rare (2013),  
[http://malattierare.marionegri.it/images/RRMR\\_ESENZIONI/2013\\_06\\_30\\_relmar.pdf](http://malattierare.marionegri.it/images/RRMR_ESENZIONI/2013_06_30_relmar.pdf)
- IAS (2011), <http://www.istituto-besta.it/Stampa-e-Comunicazione.aspx?doc=Archivio-comunicati&titolo=COSTI-SOCIALI-E-BISOGNI-ASSISTENZIALI-NELLE-MALATTIE-RARE&anno=2011>
- Istat (2005),  
[http://www3.istat.it/salastampa/comunicati/non\\_calendario/20070302\\_00/testointegrabile.pdf](http://www3.istat.it/salastampa/comunicati/non_calendario/20070302_00/testointegrabile.pdf)
- Istat (2007), <http://www.disabilitaincifre.it/>
- Istat (2008), <http://www.istat.it/it/archivio/25575>
- Istat (2010), <http://www.istat.it/it/archivio/48985>
- Istat (2010), <http://www3.istat.it/societa/DossierFamigliaInCifre.pdf>
- Istat (2011), <http://www.istat.it/it/archivio/32556>
- Istat (2012), <http://noi-italia.istat.it/>
- Istat (2012), <http://www.istat.it/it/archivio/14562>
- Istat (2012), <http://www.istat.it/it/archivio/30329>
- Istat (2012), <http://www.istat.it/it/archivio/50280>
- Istat (2012), <http://www.istat.it/it/archivio/povert%C3%A0+relativa+e%20assoluta>
- Istat (2012), <http://www.istat.it/it/archivio/66990>
- Istituto Superiore di Sanità (2011),  
<http://www.epicentro.iss.it/passi/rapporto2011/R2011Indice.asp>

Istituto Superiore di Sanità (2012),

<http://www.epicentro.iss.it/passi/rapporto2012/R2012Indice.asp>

Ministero del Lavoro (2012),

[http://www.lavoro.gov.it/Strumenti/StudiStatistiche/Documents/RCS\\_2012\\_vol\\_1\\_03012012.pdf](http://www.lavoro.gov.it/Strumenti/StudiStatistiche/Documents/RCS_2012_vol_1_03012012.pdf)

Uniamo (2012), [http://www.uniamo.org/attachments/360\\_testo.pdf](http://www.uniamo.org/attachments/360_testo.pdf)



