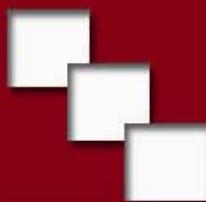


# Studio Pilota Costi Sociali e Bisogni Assistenziali nelle Malattie Rare

Rapporto di Ricerca



orphanet

**UNIAMO**  
FEDERAZIONE ITALIANA  
MALATTIE RARE  
ONLUS

In collaborazione con Farmindustria

*Il presente rapporto di ricerca è stato realizzato dall'Istituto Affari Sociali (IAS), le cui funzioni sono state trasferite all'ISFOL con decreto legge n. 78/2010. La ricerca è stata realizzata nell'ambito del progetto "Studio pilota sul bisogno assistenziale e sul costo sociale delle Malattie Rare" in collaborazione con Uniamo - Federazione Italiana Malattie Rare, Orphanet, Farmindustria e Istituto Besta di Milano. La ricerca è stata cofinanziata da Farmindustria.*

## ***Studio Pilota***

# **Costi Sociali e Bisogni Assistenziali Nelle Malattie Rare**

edizione a cura di  
**Amedeo Spagnolo**  
**Simone Montagnoli**  
**Maria Avolio**  
**Graziano Arbosti**

Prefazione di **Ferdinando Cornelio** – Direttore Scientifico Fondazione IRCCS C.Besta

Ringraziamenti di **Giuseppe De Leo** – Direttore Generale Fondazione IRCCS C.Besta

**Autori del testo:**

**Amedeo Spagnolo** (Introduzione, Risultati pp. 22-63); **Maria Avolio** (Metodologia, Risultati pp. 14-21 e 64-86, Bibliografia); **Simone Montagnoli** (Introduzione, Metodologia, Risultati pp. 14-21, pp 22-63 e 87-118, Le Associazioni partecipanti, Bibliografia).

**Gruppo di Studio:**

Per L'ISFOL ex Istituto per gli Affari Sociali (Amedeo Spagnolo, Maria Avolio, Simone Montagnoli, Romolo Sabatini, Marco Cioppa)

Per Farmindustria (Giuseppe Caruso, Maria Grazia Chimenti)

Per Orphanet-Italia (Bruno Dallapiccola, Rita Mingarelli)

Per UNIAMO FIMR onlus (Loredana Nasta)

Per Fondazione IRCCS C.Besta (Graziano Arbostti, Annalisa Mapelli, Nardo Nardocci, Donatella Panigada, Davide Pareyson, Dominga Paridi, Luigi Pignataro, Franco Taroni)

**Associazioni Partecipanti:**

ABC (M. Masin, D. Cavari), ACMT – Rete (D. Pareyson), AEV (M. di Grazia), AICH (D. Panigada, D. Paridi), AIGR (F. Vezzosi), AICI (L. Nasta), AIM (F. Cornelio, R. Tromellini), AIMEN 1-2 (L. Gattico, D. Desco), AIPAF (R. Astarita, M. Boccato, E. Carrara), AISAC (M. Sessa, E. Luraschi), AISW (L. Torlonia, A. Scopinaro), DEBRA (P. Zotti, V. Manca, A. Murgia), IAGSA (F. Boni Longo, R. Oriano), UILDM (A. Fontana, A. Petrone, M. Macrì)

**Comitato Tecnico Scientifico:**

Ferdinando Cornelio, Graziano Arbostti, Renza Barbon Galluppi, Mario Carletti, Maria Grazia Chimenti, Bruno Dallapiccola, Giuseppe De Leo, Barbara Garavaglia, Matilde Leonardi, Mario Melazzini, Simone Montagnoli, Amedeo Spagnolo.

**Stampa a cura di:**

Luigi Pignataro  
Nicolò Gianotti

Testo chiuso il 15 dicembre 2010

Copyriht ISFOL [2011]

Quest'opera è rilasciata sotto i termini della licenza  
Creative Commons Attribuzione – Non commerciale –  
Condividi allo stesso modo 2.5 Italia Linence.  
(<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/2.5/it/>)

## Prefazione di Ferdinando Cornelio

Direttore Scientifico Fondazione IRCCS C.Besta

Per l'U.E. una malattia è rara quando il numero dei malati non è superiore a 5 ogni 10.000 abitanti, ma questa definizione varia a seconda del paese considerato.

Secondo l'OMS le malattie rare sono circa 6.000, di cui l'80% è di origine genetica ed il 75% ha insorgenza in età pediatrica.

Tuttavia, se è scarsa la quantità di pazienti affetti da ognuna di queste patologie, essendo molto ampio il numero di malattie rare, sono molti i malati rari.

Nel nostro Paese le stime variano da un minimo di 300.000 fino ad un milione e mezzo, a seconda delle fonti (stime regionali e nazionali), e delle dimensioni di malattia utilizzate.

Gli aspetti critici di queste malattie sono la difficoltà di arrivare ad una diagnosi in tempi brevi, l'andamento molto spesso cronico ed invalidante, la scarsità di percorsi assistenziali strutturati, la mancanza di terapie specifiche e la difficoltà di accesso alle stesse.

La malattia rara richiede non solo diagnosi, ma anche prevenzione compresa quella secondaria, riabilitazione e sostegno psico-socio-economico.

Soprattutto nel campo delle malattie rare, la ricerca è fondamentale perché si prefigge da un lato di scoprire le cause per intervenire all'origine, e dall'altro di identificare terapie che migliorino la sopravvivenza e la qualità della vita delle persone, con benefici indiretti sui "costi sociali" per la collettività.

Anche quando la terapia esiste, la non conoscenza di una malattia rara esclude i pazienti dalle cure adeguate; tipico l'esempio della miastenia grave.

La realizzazione di sperimentazioni cliniche trova difficoltà nella scarsa numerosità di malati per singola malattia, ma la ricerca farmaceutica può progredire puntando sull'impegno dei centri di ricerca di eccellenza e su un sempre maggiore coinvolgimento delle Associazioni dei pazienti (protocolli di sperimentazione e sostenibilità economica).

La ricerca farmacologica, sensibile come oggi alle terapie personalizzate, ha nell'ambito delle malattie rare un campo di azione straordinariamente interessante; anche per questo motivo le autorità nazionali ed internazionali che supportano la ricerca scientifica biomedica non tralasciano di includere in alcun bando la tematica delle malattie rare.

Pertanto a fronte di malattie che presentano un percorso diagnostico difficile e lungo, un andamento cronico ed invalidante, un impatto emotivo ed una solitudine di fronte alla malattia, ci sembra opportuno riprendere alcune linee che sono state definite durante il Convegno Internazionale "Neurologia del III Millennio" del 2009: la sottoscrizione della convenzione ONU sulla disabilità, l'attenzione della riabilitazione agli aspetti dell'integrazione sociale, l'attenzione ai bisogni delle persone e non solo alle "scale di valutazione" delle singole disabilità, in definitiva

l'attenzione al superamento delle fasi acute delle malattie con la cronicizzazione, come avviene per molte patologie neurologiche di cui le malattie rare costituiscono una parte importante.

Le malattie rare costituiscono un esempio paradigmatico dell'evoluzione dei bisogni socio-sanitari dei prossimi anni, accanto alle patologie croniche neurologiche dell'anziano, con uno spostamento della centralità della sanità dall'ospedale al territorio ed alla persona, e pertanto agli aspetti socio-assistenziali, linee che la Fondazione Istituto C. Besta ha inaugurato e persegue ormai da 3 anni.

Nell'ambito della importanza fondamentale della ricerca in questo settore va pertanto implementata una ricerca che sia in grado di misurare l'impatto dei carichi e dei disagi socio-economici per arrivare ad una valutazione del costo sociale attraverso l'analisi dei costi diretti (SSN), dei costi indiretti (es.: cessazione attività lavorativa etc.), dei costi intangibili (es.: qualità della vita dei pazienti e loro familiari).

Tutto ciò per contribuire ad una più mirata politica delle pari opportunità all'interno del nostro modello di "Welfare" che mira alla centralità della persona rispetto alla salute, legata ai grandi cambiamenti non solo scientifici ma anche antropologici.

## **Ringraziamenti di Giuseppe De Leo**

*Direttore Generale Fondazione IRCCS C.Besta*

A nome della Fondazione IRCCS Besta accolgo con grande piacere e soddisfazione l'iniziativa che vede come attori, nella edizione di questo volume, Istituzioni pubbliche come ISFOL (e l'ex IAS), la nostra Fondazione e soprattutto le Associazioni di pazienti, assai numerose, che hanno sostenuto e reso possibile questo Studio Pilota, che ha visto la collaborazione di vari gruppi di ricercatori e di Farmindustria.

L'opera di conoscenza ed informazione delle Associazioni, attraverso la promozione di contatti e relazioni tra malati e famiglie che condividono questo grave problema, è la prima risposta al rischio di isolamento sociale ed economico che la malattia rara può provocare.

Le malattie rare rappresentano un tema paradigmatico dell'evoluzione dei bisogni socio-assistenziali nei prossimi anni, con uno spostamento progressivo della centralità della sanità dall'ospedale al territorio, alla persona e pertanto agli aspetti socio-assistenziali e di continuità assistenziale.

La Giunta Regionale della Lombardia ha deciso di dedicare una cospicua cifra di risorse aggiuntive per lo sviluppo di nuovi progetti sulle malattie rare, secondo tre linee: potenziamento della rete e degli strumenti di governance; definizione di percorsi diagnostici, terapeutici ed assistenziali; implementazione del registro delle malattie rare.

A queste linee il nostro Istituto sta pienamente contribuendo.

Esiste l'esigenza di una valutazione del peso economico e sociale per le famiglie al cui interno un componente è affetto da malattia rara, a fronte dei costi a carico del SSN.

Vanno pertanto approfonditi gli studi in questo settore, e lo Studio Pilota che voi presentate tutti insieme è un grande passo avanti verso l'obiettivo di affrontare a 360 gradi il tema, oserei dire sempre più complesso, delle malattie rare e delle famiglie.

## INDICE

<b>Introduzione .....</b>	<b>2</b>
Lo scenario di riferimento: le malattie rare .....	2
Gruppo di ricerca.....	3
<b>Metodologia .....</b>	<b>4</b>
La popolazione oggetto di studio .....	4
Aree esplorate .....	7
Gli strumenti di indagine: i questionari.....	12
Modalità di somministrazione dei questionari .....	12
Collaborazione con le Associazioni partecipanti alla rilevazione .....	13
<b>Risultati .....</b>	<b>14</b>
Questionario Paziente/Famiglie .....	14
Dimensione descrittiva.....	14
Dimensione clinica/malattia .....	22
Dimensione assistenziale e Servizio Sanitario.....	44
Dimensione economica .....	63
Dimensione psicosociale .....	84
Questionario Associazioni .....	105
Disponibilità e costi dei trattamenti per le malattie rare incluse nello studio .....	105
<b>Le Associazioni partecipanti: il profilo emergente .....</b>	<b>116</b>
<b>Bibliografia .....</b>	<b>128</b>
<b>Allegati .....</b>	<b>133</b>

## INTRODUZIONE

### Lo scenario di riferimento e le motivazioni allo studio

La categoria *malattie rare* trova diffusione a partire dagli anni '80. Con la definizione di "malattia rara" si fa riferimento a qualunque malattia si presenti con una bassa prevalenza all'interno di una popolazione. Anche se la sua definizione avviene attraverso criteri epidemiologici, questa categoria vuole inquadrare un fenomeno sociale, e non evocare un qualche riferimento nosologico, o piuttosto elementi di clinica medica.

Anche il limite di prevalenza oltre il quale una malattia diviene rara è del tutto convenzionale: nella Comunità Europea è stato stabilito a meno di 1 caso ogni 2.000 abitanti (Reg. 141/2000), mentre ad esempio negli USA tale limite è stabilito a circa 1 caso ogni 1.300 abitanti. Tuttavia se è scarsa la quantità dei pazienti affetti da ognuna di queste patologie, è invece molto ampia la quantità di patologie definibili come rare, e quindi sono di fatto molti i malati rari: sappiamo che nella Comunità Europea il numero dei pazienti affetti dalle malattie rare è stimato attorno ai 30.000.000, mentre solo in Italia se nel 2004 erano 1.500.000; ad oggi tale stima è ulteriormente salita.

Dotando la categoria *malattie rare* della sua natura sociale e di intervento, ci troviamo quindi a confronto con un fenomeno sociale molto rilevante. Allo stesso tempo ci sembra che, pur essendo da più parti considerata l'importanza di porre attenzione verso questa categoria, venga a convergere in essa anche una certa confusione che ne determina una difficoltà di utilizzo.

Il valore della categoria *malattie rare* pensiamo risieda proprio nel suo riuscire ad includere da un lato una serie di prevedibili carenze sociali rispetto alle "malattie non-rare", dall'altro alla sua capacità di individuare e sintetizzare una costellazione di bisogni ricorrenti. Paradossalmente invece studi esplorativi sul fenomeno delle malattie rare e sui bisogni emergenti in questa popolazione, sono praticamente inesistenti, e questo rende amplificata la confusione sull'individuazione degli elementi più caratteristici all'interno di questo ampio contenitore.

Lo Studio pilota sui costi sociali e bisogni assistenziali vuole inaugurare un percorso di studi volto all'esplorazione e alla definizione più chiara del fenomeno attraverso l'intersezione di più dimensioni sociali, e proponendo quale unità fondamentale di studio la famiglia. L'ipotesi adottata nel considerare la famiglia come l'unità di riferimento, piuttosto che il singolo paziente, tiene in considerazione l'importanza della funzione di sostegno e quella di "cuscinetto sociale" che si trova ad assumere la famiglia laddove nella società si presentino ambiti di svantaggio o carenze.

Abbiamo condotto lo studio con l'intenzione di agevolare la realizzazione di una connessione più funzionale tra le domande/bisogni di queste famiglie e gli interventi, che pure negli ultimi anni sono stati sollecitati e talvolta realizzati sia da parte dei soggetti sociali che del welfare. Allo stesso tempo vogliamo iniziare a connotare la categoria *malattie rare* attraverso prospettive che non debbano appellarsi in modo eccessivo ad elementi valoriali o ideali: ai fini dell'intervento riteniamo che questo approccio possa determinare un decisivo vantaggio.

L'analisi dei dati, svolta nel presente studio, rappresenta il primo passo per una valutazione dei costi sociali ed economici delle famiglie. La possibilità di mantenere attivo un progetto esistenziale, sia per il paziente, che per i suoi familiari, è tanto più ampia, tanto più il campo esistenziale di queste persone è in sintonia con i loro bisogni e le loro possibilità realizzative.

## **Gruppo di ricerca**

L'idea dello Studio pilota è stata promossa da diversi soggetti che da anni si confrontano sulle malattie rare, con gli aspetti problematici e con le iniziative di intervento. L'Istituto per gli Affari Sociali si è fatto quindi interprete scientifico di un'esigenza esplorativa e conoscitiva del fenomeno, dando avvio a questo Studio pilota, grazie anche alla collaborazione attiva di:

- UNIAMO-FIMR Onlus: “Associazione di promozione sociale, fondata a Roma nel 1999 grazie alla volontà di alcune associazioni di pazienti con malattia rara. Ha l'obiettivo primario di promuovere le politiche di tutela e migliorare la qualità della vita di tutte le persone affette da patologia rara. Attualmente UNIAMO rappresenta oltre 85 associazioni di pazienti di malattie rare, comprendenti oltre 800 diverse patologie. Uniamo, inoltre, è una delle dodici alleanze nazionali presenti in EURORDIS, la federazione europea che rappresenta circa 30 milioni di pazienti affetti da diverse patologie rare. La missione di UNIAMO si concreta: migliore qualità di vita delle persone colpite da malattia rara, attraverso l'attivazione, la promozione e la tutela dei diritti vitali dei malati rari nella ricerca, nella bioetica, nella salute, nelle politiche sanitarie e socio sanitarie”<sup>1</sup>.
- ORPHANET-Italia: “Servizio di informazioni al pubblico sulle malattie rare e i farmaci orfani con accesso libero. L'obiettivo di ORPHANET è di contribuire al miglioramento del trattamento delle malattie rare, sia di quelle genetiche che di quelle autoimmuni o infettive, dei tumori o delle malattie prive di diagnosi precisa. ORPHANET offre servizi che si adattano ai bisogni dei pazienti e delle loro famiglie, dei medici e dei ricercatori, delle associazioni e dell'industria”<sup>2</sup>.
- FARMINDUSTRIA: “Associazione delle imprese del farmaco - aderente a Confindustria, tra le imprese operanti in Italia, sia nazionali sia a capitale estero”<sup>3</sup>.
- Istituto Besta di Milano. IRCCS specializzato per i difetti neurologici che ha aperto recentemente l'attività di uno specifico centro ambulatoriale dedicato alle malattie rare di pertinenza neurologica.

La collaborazione ha permesso all'Istituto per gli Affari Sociali di focalizzare una serie di aree inquadrate direttamente attraverso le prospettive dei pazienti, dei loro familiari, dei clinici e dei ricercatori farmaceutici. Lo studio è stato orientato in modo diretto dalle domande concrete e dai bisogni di conoscenza di questi soggetti, e ciò ha permesso di godere di un'ampiezza di temi, prospettive ed esigenze.

---

<sup>1</sup> <http://www.uniamo.org/>

<sup>2</sup> <http://www.orphanet-italia.it/>

<sup>3</sup> [http://www.farmindustria.it/Farmindustria/html/chi\\_siamo.asp?menu2expand=elOne](http://www.farmindustria.it/Farmindustria/html/chi_siamo.asp?menu2expand=elOne)

## METODOLOGIA

### La popolazione oggetto di studio

L'assenza di dati esaustivi sulla popolazione dei malati rari e delle loro famiglie ha comportato l'impossibilità di individuare ed analizzare un campione rappresentativo. Per ovviare a questo limite lo studio ha considerato 11 malattie rare individuate sulla base di criteri di rappresentatività delle caratteristiche fondamentali delle malattie rare stesse, quali: le peculiarità cliniche delle patologie, la presenza e la tipologia delle complicanze, i tempi di diagnosi, la presenza o meno di terapie, i percorsi assistenziali e riabilitativi, ecc. Tale approccio metodologico ha permesso di rendere lo studio il più rappresentativo possibile della popolazione dei malati rari, anche se ovviamente permane la necessità di un'esplorazione più precisa e diretta sulla realtà nazionale dei costi sociali e bisogni assistenziali nelle malattie rare, attraverso la quale individuare parametri fondamentali di riferimento.

Per raggiungere le famiglie con componenti affetti dalle patologie individuate a priori secondo i criteri sopraelencati, sono state invitate a partecipare allo studio 11 Associazioni di pazienti, per le rispettive patologie. Inoltre ha partecipato alla rilevazione un IRCCS al fine di valutare, al di là delle malattie rare selezionate, alcune caratteristiche generali soprattutto legate agli aspetti medico-sociali.

Le 11 Associazioni e l'IRCCS che hanno partecipato allo studio sono:

- 1) ABC – Associazione bambini Cri du Chat: la Cri du Chat è una malattia genetica che, oltre ad altre manifestazioni somatiche, comporta una microcefalia che incide in senso negativo sullo sviluppo psicomotorio. Esiste una grande variabilità dei segni clinici tra questi pazienti. Questa patologia è inserita nell'elenco delle malattie rare riconosciute in esenzione. La sua prevalenza è di 1-3 casi ogni 50.000<sup>4</sup>.
- 2) AEV – Associazione Estrofia Vescicale: l'estrofia vescicale è una malformazione dell'apparato uro-genitale, dovuta ad un difetto di sviluppo della parete addominale inferiore durante la vita embrionale. La vescica, pertanto, si trova al di fuori della parete addominale ed è aperta anteriormente, impedendo così l'avvicinamento delle ossa pubiche. Sono compromessi anche l'uretra e gli organi genitali esterni, con conseguente incontinenza urinaria di intensità variabile. Questa patologia **non è inserita nell'elenco delle malattie rare** riconosciute in esenzione. La sua prevalenza è di 1 caso ogni 50.000, anche se in Italia sembrano essere presenti attualmente poco più di 500 casi.
- 3) AICI – Associazione Italiana Cistite Interstiziale: la cistite interstiziale è una sindrome caratterizzata da dolore pelvico e neuropatico cronico, pressione o disagio legato alla vescica che può arrivare a coinvolgere tutta la pelvi compromettendo la funzione degli organi in essa posizionati, associata alla necessità di urinare in continuazione sia di giorno che di notte. Nei casi più severi, più sintomi diversi possono presentarsi contemporaneamente ed essere così intensi da incidere sensibilmente nella vita relazionale,

---

<sup>4</sup> I dati di prevalenza sono presi, dove disponibili, sul database di Orphanet-Italia

inibire la attività sessuale e impedire una normale vita lavorativa. Spesso la diagnosi di cistite interstiziale non arriva che dopo anni dalla comparsa dei segni clinici che sono esacerbati dalla comorbidità di altre malattie come LES, Sindrome di Sjogren, Fibromialgia, Sindrome della Stanchezza Cronica, Sindrome dell'Intestino Irritabile, Emicrania, Connnettiviti, Allergie e molte altre. Questa patologia è inserita nell'elenco delle malattie rare riconosciute in esenzione. Poiché la definizione della malattia non è uniforme, i dati epidemiologici sono discordanti facendo variare la sua prevalenza da 10 a 510 per 100.000.

- 4) AIMEN 1&2 – Associazione Italiana Neoplasie Endocrine Multiple di tipo 1 e 2: le neoplasie endocrine multiple sono sindromi caratterizzate dalla presenza di iperplasie e neoplasie di numerose ghiandole endocrine. Hanno un'origine genetica, ed attualmente è possibile eseguire un test genetico per la diagnosi precoce. I trattamenti si rivolgono alle singole endocrinopatie. Questa patologia **non è inserita nell'elenco delle malattie rare** riconosciute in esenzione. La prevalenza della MEN1-2 è di circa 1 caso su 30.000.
- 5) AIPAF – Associazione Italiana Pazienti Anderson-Fabry: la malattia di Fabry è una patologia genetica, ereditaria, attraverso la quale si determina nell'organismo una carenza parziale o totale di un enzima, per cui alcune sostanze (Glicosfingolipidi) non vengono eliminate dall'organismo rimanendo all'interno delle cellule. Queste sostanze non eliminate si accumulano sulle pareti dei vasi in tutto l'organismo causando una sintomatologia molto ampia, che coinvolge anche il sistema nervoso centrale, con dolori cronici e/o acuti e una notevole stanchezza, invalidando notevolmente il malato ed esponendolo a problemi specifici e degenerativi rispetto ai vari organi. Tra questi pazienti esiste una grande variabilità a livello clinico. Questa patologia è inserita nell'elenco delle malattie rare riconosciute in esenzione. La sua prevalenza è di 1-5 casi ogni 100.000.
- 6) AIGR – Associazione Italiana Genitori di bambini affetti da Retinoblastoma: il retinoblastoma è un cancro dell'occhio, che colpisce la retina. È il più diffuso tra i tumori maligni in età pediatrica. La sua sintomatologia si presenta solitamente entro i primi giorni di vita e sono frequenti metastasi precoci al fegato o ai polmoni. Questa patologia è inserita nell'elenco delle malattie rare riconosciute in esenzione. La sua prevalenza è di 1 caso su 20.000.
- 7) AISAC – Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia: è una patologia d'origine genetica che comporta una forma di nanismo, con uno sviluppo scheletrico dove arti, braccia e gambe crescono notevolmente meno rispetto al resto del corpo. Questa patologia è inserita nell'elenco delle malattie rare riconosciute in esenzione. La sua prevalenza è di 1 caso su 25.000.
- 8) AISW – Associazione Italiana Sindrome di Williams: la sindrome di Williams-Beuren è una malattia genetica, caratterizzata da una compromissione dell'emisfero destro, che comporta conseguenza a livello psicomotorio, un ritardo mentale lieve o medio-lieve, ed un profilo cognitivo specifico. Pur essendo comunicativi presentano difficoltà nell'utilizzo del linguaggio verbale. Inoltre si riscontrano tratti facciali caratteristici e cardiopatie. Questa

patologia è inserita nell'elenco delle malattie rare riconosciute in esenzione. La sua prevalenza è di 1 caso su 20.000.

- 9) IAGSA – International Aicardi-Goutieres Syndrome Association: la Sindrome di Aicardi-Goutieres è un'encefalopatia subacuta ereditaria caratterizzata da microcefalia, da una calcificazione dei gangli della base, una leucodistrofia e una linfocitosi del fluido cerebrospinale. I sintomi hanno esordio solitamente nel primo anno di vita. E' una patologia molto rara ed il riconoscimento diagnostico resta molto difficile. Questa patologia **non è inserita nell'elenco delle malattie rare** riconosciute in esenzione. Oggi i casi riconosciuti sono poco più di un centinaio in tutto il mondo.
- 10) DEBRA – DEBRA Italia: l'Epidermolisi Bollosa è una malattia genetica, che determina una condizione della pelle e delle mucose interne (per esempio bocca e gola) tale per cui vengono a prodursi, a seguito di traumi, contatti, o addirittura spontaneamente, bolle, vesciche e lesioni. Nelle forme più severe, il costante processo di cicatrizzazione delle lesioni può determinare la fusione delle dita e la contrazione delle mani, riducendone movimento e funzionalità, oppure possono determinarsi stenosi esofagee e anali. Questa patologia è inserita nell'elenco delle malattie rare riconosciute in esenzione. La sua prevalenza è di 1 caso su 20.000.
- 11) UILDM – Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare: la Distrofia Muscolare è una classe di patologie genetiche che causano atrofia muscolare scheletrica. Le forme più diffuse sono la distrofia muscolare di Duchenne e quella di Becker (distrofinopatie), ma anche tra questi vi è un'ampia varietà di condizioni cliniche, con decorsi individuali specifici. Questa patologia è inserita nell'elenco delle malattie rare riconosciute in esenzione.
- 12) Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta: l'Istituto ha sede a Milano, e i pazienti che hanno partecipato allo studio presentavano patologie neurologiche rare. La rilevazione è stata effettuata nell'ambito del servizio ambulatoriale per le malattie rare istituito negli ultimi anni.

La composizione del campione vede, da un lato, un gruppo di soggetti raggiunti attraverso Associazioni di malati rari, e da un altro pazienti ospedalieri: questo criterio di selezione del campione è stato introdotto per includere nello studio anche le condizioni di quei pazienti che non sono coinvolti in attività associative o che non hanno una Associazione a cui fare riferimento. Il sostegno delle Associazioni di malati, infatti, si connota nella vita di questi pazienti in modo così significativo che non considerare anche quei pazienti privi di una Associazione di riferimento avrebbe determinato uno studio sicuramente selettivo.

## Arese esplorate

Come premesso, le malattie rare rappresentano un fenomeno sociale che vede implicati diversi attori: si determinano, in sintesi, una serie di eventi critici, ossia una crisi dei compiti adattivi sollecitati nel campo sociale coinvolto, una necessaria rimodulazione degli interventi, e diverse problematicità rispetto ai modelli di convivenza; vengono minate in qualche modo le consuete strategie di gestione degli eventi che si presuppongono socialmente istituite.

- E' un problema di "intervento medico", soprattutto legato:
  - o 1) a livello dell'assistenza sanitaria di base, alla diffusione delle conoscenze che possa mettere in grado i medici di famiglia e gli ospedalieri di formulare sospetti diagnostici che possano indirizzare i pazienti verso centri clinici specializzati.
  - o 2) a livello specialistico alla difficoltà, visto il ristretto numero di casi, di arrivare a validate "certezze sperimentali" sia in fase di diagnosi che di trattamento con la necessità di condivisione delle informazioni a livello nazionale ed internazionale con gli altri specialisti del settore.
- E' un problema di "supporto sociale", in quanto gran parte dell'assistenza al malato, del carico organizzativo necessario per giungere ad una diagnosi esatta e, una volta raggiunta questa, del sostegno pratico all'iter terapeutico-riabilitativo che spesso richiede molto tempo e spostamenti logistici, è a carico delle famiglie.
- Nel campo delle malattie rare oltre a tutti i problemi legati alle patologie croniche e alla disabilità si concentrano le difficoltà di arrivare alla diagnosi e quindi alle possibilità di cura. Questo è un problema non da poco: "come organizzare il servizio in questi casi?"; in altre parole ciò implica un necessario riassetto delle consuete modalità di gestione ed erogazione dei servizi.
- Con servizio socio-sanitario, ovviamente, ci riferiamo ad una serie di servizi che dovrebbero essere integrati e collegati tra loro. Quindi, quando a questi servizi si presenta una domanda difficile, come è quella delle malattie rare, si forza immediatamente sulla competenza dei vari servizi a rispondere in modo plastico ed integrato: purtroppo, molto spesso, questa "utenza difficile" – il malato raro – sperimenta il margine più problematico dei modelli di gestione di questi servizi, e le ampie difficoltà che questo gli comporta; altre volte, invece, si possono apprezzare interventi eccellenti, dove la mancanza di certezze sull'intervento, viene compensata da una più attenta considerazione delle caratteristiche del problema posto dall'utenza.
- Infine queste persone, oltre al loro stato di malattia, devono riuscire ad orientarsi in un contesto quantomeno distante dalle proprie esigenze e bisogni: la malattia rara può portare la persona, ma anche la sua famiglia, e in breve il suo campo sociale, a sostenere alti costi per il mantenimento di una sufficiente capacità progettuale.

Partendo da queste riflessioni, volte ad avvicinare le prospettive dei pazienti e delle loro famiglie, il gruppo di studio ha integrato diversi ambiti esplorativi e configurato una serie di oggetti d'analisi. Lo studio restituisce così un quadro articolato che identifica la realtà delle famiglie interessate dal fenomeno "malattia rara".

Le aree esplorate dallo studio pilota sono state:

- **Dimensione descrittiva<sup>5</sup>:** gli elementi di base scelti per descrivere i rispondenti, sono stati fondamentalmente:
  - *Chi compila il questionario*: nel questionario si sollecita una serie ampia di risposte che originano dal complesso rappresentazionale dei rispondenti in relazione agli aspetti richiesti, quindi è di particolare rilevanza tenere bene in considerazione chi risponde, per comprendere se vi siano prospettive specifiche tra classi di rispondenti.
  - *Genere ed età del paziente*: questa informazione acquista importanza perché focalizza l'età del paziente in relazione ad eventi delle sua vita presi in considerazione nel questionario.
  - *Area geografica di residenza*: è di fondamentale rilievo nello studio del rapporto con i servizi.
  - *Titolo di studio*: per inquadrare il livello socio-culturale del paziente e dei familiari. In queste informazioni convergono ipotesi sociologiche e psicologiche, che riguardano la gestione della malattia, la capacità critica rispetto agli eventi, l'autonomia e l'investimento progettuale. In questo ambito abbiamo anche preso in considerazione la presenza o meno di un'insegnante di sostegno nel corso della carriera scolastica del paziente.
  - *Composizione del nucleo e reddito familiare*: con la composizione del nucleo e la sua capacità di reddito, è possibile inquadrare tipologie di famiglie e caratteristiche di base della loro connaturazione sociale.
- **Dimensione clinica/malattia<sup>6</sup>**: con quest'area abbiamo definito gli elementi clinici legati alla patologia che sono intercorsi nella vita del paziente. Specificamente:
  - *Diagnosi*
    - Test diagnostico prenatale: l'ipotesi è che ottenere una diagnosi prima ancora della nascita, lì dove questo processo risulta adeguatamente gestito a livello informativo-relazionale, oltre a rappresentare un evidente beneficio sul piano terapeutico, potrebbe rappresentare anche un potenziale vantaggio adattivo per le famiglie.
    - Anno di esordio dei sintomi ed anno in cui il paziente ha ricevuto la diagnosi: uno dei problemi più importanti nelle malattie rare è quello delle diagnosi tardive. Ottenere una diagnosi precisa è spesso difficile, ma data la natura degenerativa di molte tra queste malattie, riuscire ad ottenere una diagnosi tempestiva sarebbe molto spesso indispensabile. Abbiamo ritenuto opportuno considerare queste due variabili: sia in rapporto all'età del paziente, perché la gestione di questi eventi trova una forte corrispondenza con la fase evolutiva in cui accadono; sia in rapporto all'annualità, perché una serie di progressi della scienza biomedica vertono proprio sull'obiettivo di riuscire a riconoscere ed intervenire tempestivamente sulle patologie nelle loro fasi di esordio.
    - Eventuale presenza e numerosità delle diagnosi: il problema della (o delle) diagnosi non giuste, rappresenta quindi un problema ricorrente, che ha conseguenze sia su un piano clinico-medico, che sul piano adattivo, sia del paziente, quanto dei suoi familiari.
    - Test genetico: come abbiamo visto le malattie rare (e più specificamente anche quelle incluse nello studio) hanno quasi sempre un'origine genetica. Lo

---

<sup>5</sup> Area indagata attraverso il “Questionario paziente/familiare”

<sup>6</sup> Area indagata attraverso il “Questionario paziente/familiare”

sviluppo del test genetico potrebbe da un lato rendere più rapidi i tempi di diagnosi, ma soprattutto migliorare sensibilmente l'esattezza delle diagnosi.

- *Interventi*
  - Ricoveri ospedalieri: eventuali ricoveri ospedalieri a seguito della patologia, la loro durata, il regime economico di erogazione.
  - Interventi chirurgici: abbiamo chiesto se a seguito della patologia si fossero resi necessari interventi chirurgici, il loro numero, la loro tipologia, la loro durata, la struttura in cui sono stati eseguiti e il regime economico di erogazione.
  - Terapia: abbiamo chiesto se il paziente effettuasse una terapia specifica per la sua patologia, il tipo di terapia, la distanza del centro, la frequenza e la durata delle sedute.
- *Condizioni cliniche:*
  - Altre patologie associate: abbiamo chiesto l'indicazione della patologia rara del paziente ed eventuali altre patologie associate.
  - Assistenza domiciliare: il bisogno d'assistenza domiciliare a seguito della patologia, eventualmente se anche durante le ore notturne, ed il numero delle ore giornaliere e settimanali.
  - Percezione "gravità della malattia": una valutazione, da parte del compilatore del questionario (che poteva essere il paziente stesso, oppure un suo famigliare), circa la gravità delle condizioni cliniche legate alla malattia.
- **Dimensione assistenziale e di servizio sanitario<sup>7</sup>:** abbiamo provato a valutare aspetti nodali del rapporto tra i servizi assistenziali-sanitari e il miglioramento della qualità della vita dei pazienti. Specificamente:
  - *Centri clinici di riferimento*: abbiamo chiesto se il paziente ha individuato ed è in cura in un centro clinico di riferimento e la localizzazione di tale centro. Il centro clinico di riferimento è una struttura indispensabile per il paziente, perché solo lì può trovarvi la competenza necessaria per trattare adeguatamente la patologia.
  - *Figure di aiuto e riferimento*:
    - Chi nella storia del paziente, successivamente alla diagnosi, è stato d'aiuto nel capire ed affrontare la malattia
    - Referente territoriale: i centri clinici di riferimento per patologia sono pochi e posti spesso in città, o addirittura regioni diverse da quelle del paziente. Il referente clinico territoriale è quindi una figura fondamentale nella gestione quotidiana della malattia.
  - *Livelli di soddisfazione*:
    - Sulla comunicazione della diagnosi: partiamo dall'ipotesi che la diagnosi sia un momento particolarmente sensibile per il paziente, e di riflesso per i suoi familiari, perché da una parte definisce un problema e ne permette un riconoscimento certo, dall'altro implica una ridefinizione specifica delle prospettive e delle attese. Abbiamo in questo senso esplorato anche quanto nel comunicare la diagnosi il medico ha considerato i problemi del paziente e della sua famiglia. Abbiamo inoltre chiesto se a seguito della prima comunicazione della diagnosi si è ritenuto necessario consultare altri specialisti per verifica e conferma dell'esattezza della diagnosi.
    - Sull'assistenza ricevuta nel Centro clinico di riferimento: proprio per la natura problematica dei loro pazienti, questi centri dovrebbero adottare una adeguata competenza di servizio. Abbiamo anche indagato aspetti più

---

<sup>7</sup> Area indagata attraverso il "Questionario paziente/familiare"

- specifici, quali: i tempi di attesa in caso di bisogno, la periodicità dei controlli, ecc.
- Sull’assistenza ricevuta dal referente territoriale: tanto più i centri clinici sono lontani dal luogo di residenza del malato e tanto più inaccessibili per vari motivi dal paziente, tanto più la funzione del referente territoriale diviene fondamentale. Abbiamo quindi indagato anche aspetti più specifici, quali: i tempi di attesa in caso di bisogno, la periodicità dei controlli, ecc.
  - *Invalidità*: le malattie rare sono esenti dal pagamento del ticket, a patto che vengano riconosciute come tali. Tuttavia molte di esse ancora non sono riconosciute in questa esenzione. Quasi sempre queste patologie comportano l’invalidità, a volte anche gravi e necessitanti di accompagnamento.
  - **Dimensione economica<sup>8</sup>**: abbiamo provato ad approfondire il peso economico che comporta la gestione di una malattia rara per una famiglia. Specificamente:
    - *Reddito familiare*: il reddito familiare in rapporto alla numerosità del nucleo è la principale risorsa di queste famiglie per far fronte ai compiti ed impegni legati alla gestione della malattia rara.
    - *Spese legate alla diagnosi*: se è vero che gli accertamenti diagnostici per il sospetto di una patologia rara (riconosciuta in esenzione) sono esenti dal pagamento del ticket, è anche vero che arrivare al sospetto diagnostico non è semplice. E’ una fase quindi che può incidere in senso economico sulle famiglie. Oltre tutto solo una parte delle malattie rare sono riconosciute in esenzione, con una legge che entrata in vigore solo di recente.
    - *Spese legate in modo diretto alla malattia*:
      - Regime di erogazione delle visite presso il centro clinico di riferimento: c’è una notevole differenza se queste sono a totale carico del paziente, o a parziale carico (ticket) del paziente, o a totale carico del SSN.
      - Modalità di erogazione degli eventuali ricoveri ed interventi chirurgici: anche qui è possibile che si verifichino le tre modalità sopraelencate di erogazione.
      - Costo per la terapia: abbiamo considerato sia terapia farmacologiche, che riabilitative, che quelle eventualmente di altro tipo. Non sempre queste terapie sono a carico del SSN, cosicché il loro costo ricade sulle famiglie.
      - Costo mensile per la cura e assistenza della malattia: questa è una voce sintetica e importante, perché racchiude anche quella serie di spese non specificabili attraverso un questionario e che, pur configurandosi in modo vario tra i diversi pazienti, rappresentano il capitolo di costo più consistente per le famiglie.
    - *Spese legate in modo indiretto alla malattia*:
      - Disagi sull’attività lavorativa del paziente e/o dei suoi famigliari a seguito degli impegni per l’assistenza e cura: questo aspetto è particolarmente trascurato e implica tutti i limiti posti dai compiti di gestione della malattia. Questi limiti sono ampi e potrebbero limitare fortemente le possibili entrate economiche legate allo sviluppo lavorativo e progettuale della famiglia.
      - Costi legati agli spostamenti per le visite e la cura del paziente: i centri clinici di riferimento, ma potenzialmente anche i centri terapeutici, sono spesso fuori dalla città di residenza, impegnando il paziente e molte volte anche i suoi famigliari a spostamenti, a cui si legano dei costi inevitabili.

---

<sup>8</sup> Area indagata attraverso il “Questionario paziente/familiare”

- *Aiuti economici:*
  - Esenzione: il riconoscimento dell'esenzione e dell'invalidità permette di ottenere vantaggi economici per tutta la famiglia.
  - Necessità di aiuti finanziari: quando le famiglie devono sostenere impegni economicamente al di sopra delle loro possibilità, inevitabilmente si attiva il bisogno di contributi economici esterni, che possono esporre all'indebitamento.
- **Dimensione psicosociale<sup>9</sup>:** la dimensione vuole riflettere gli aspetti esistenziali e i vissuti sollecitati dalle conseguenze pratiche e progettuali che vengono a determinarsi sia nel paziente, che nei suoi familiari. Specificamente:
  - *Area geografica di residenza:* esistono sensibili differenze socio-culturali tra le aree geografiche italiane.
  - *Chi compila il questionario:* se risponde il paziente siamo confrontati con una prospettiva rappresentazionale e modi di comprensione che sono prevedibilmente diversi da quelli dei familiari. E' quindi la variabile indipendente più importante per cominciare a riflettere sui modelli di convivenza e sulla complessità dei bisogni all'interno di queste famiglie.
  - *Condizione socio-culturale del paziente e dei suoi familiari:* anche questa è una variabile fondamentale, perché possiamo dedurre dalla teoria una serie di strategie diverse, sia a livello di strategie adattive, che di processi più di base, come ad esempio la simbolizzazione degli eventi. Abbiamo inoltre provato a valutare se gli impegni dovuti dalla gestione della malattia incidono in senso negativo sulla scolarizzazione dei pazienti.
  - *Vissuti prima di ottenere la diagnosi:* prima di ottenere una diagnosi l'identità del paziente, ma anche i modelli di convivenza all'interno della sua famiglia, sono sotto una minaccia progettuale. Questo può sollecitare una serie molto potente di fantasie e mobilitare difese psichiche caratteristiche.
  - *Soddisfazione:*
    - Sulla comunicazione della diagnosi: nella diagnosi si intersecano bisogni, sia dei pazienti, che dei loro familiari, di volta in volta diversi, per cui la sua comunicazione acquista valori e riferimenti specifici, che necessitano di comprensione ed elaborazione.
    - Sull'assistenza ricevuta nel Centro clinico di riferimento e sull'assistenza ricevuta dal referente territoriale: la soddisfazione non è riferibile solo alle caratteristiche del servizio, ma a queste nel loro incontro con le aspettative, i modi di comprensione, le strategie adattive, le rappresentazioni affettive, tanto nel paziente, quanto nei suoi familiari.
  - *Influenza della malattia nella vita di relazione della famiglia:* la presenza di una malattia rara, specie se invalidante per il paziente, rappresenta un evento centrale per le famiglie, che inevitabilmente attiverà cambiamenti all'interno dei modelli di convivenza di tali famiglie.
  - *Aiuti alla famiglia, di tipo non finanziario:* se e quali tipi di aiuto si sono resi necessari per queste famiglie nella gestione della quotidianità, a seguito del carico di impegni determinato dalla malattia.
- **Trattamenti disponibili<sup>10</sup>:** rispetto alle patologie rare rappresentate dallo studio, si è chiesto ai Presidenti delle Associazioni partecipanti di illustrare i trattamenti attualmente disponibili, sia per la patologia primaria, che per le patologie secondarie associate.

---

<sup>9</sup> Area indagata attraverso il "Questionario paziente/familiare"

## Gli strumenti di indagine: i questionari

Le aree di indagine sopraesposte sono state studiate mediante l'analisi dei dati raccolti attraverso la compilazione di un questionario direttamente dai pazienti o dai loro familiari. Lo studio ha goduto tuttavia di due prospettive, avvalendosi di due questionari diversi, uno rivolto ai pazienti o loro familiari, l'altro invece ai Presidenti delle Associazioni di malati coinvolte. Con questo secondo questionario, la cui compilazione è stata affidata ai Presidenti delle 11 Associazioni, è stata invece rivolta attenzione ad aspetti di base legati alla patologia e agli interventi e ai trattamenti potenzialmente disponibili. Con esso si è specificamente indagato:

- *Se esiste o meno un trattamento per la specifica patologia rara considerata dall'Associazione:* e se questo trattamento è disponibile in Italia, o solo all'estero. Inoltre, data l'autonomia regionale in materia, se, pur essendo un trattamento disponibile in Italia, è erogato in modo differente tra le varie regioni, oppure in modo omogeneo.
- *Se esiste un trattamento, il tipo di trattamento e la sua modalità di erogazione:*
  - Farmacologico
  - Dietetico
  - Integratori alimentari
  - Dispositivi medici
  - Terapia fisica
- *Assistenza prevista dallo Stato rispetto alla patologia*
- *Patologie secondarie legate alla malattia rara:* se esiste la possibilità di patologie secondarie, se sono previsti trattamenti, di che tipo e fruibili attraverso quale modalità di erogazione.

## Modalità di somministrazione dei questionari

L'Istituto per gli Affari Sociali (IAS), una volta individuate le Associazioni ritenute per le loro caratteristiche idonee allo studio, ha coinvolto i Presidenti di 11 Associazioni attraverso un accordo di collaborazione: con tale accordo si è definito l'impegno dei Presidenti a promuovere all'interno della propria Associazione la raccolta di questionari rivolti ai pazienti o ai loro familiari, e inoltre a compilare il questionario rivolto alle Associazioni: ogni Presidente si è inoltre impegnato a raccogliere un numero prossimo ai 50 questionari, oppure, nel caso di malattie estremamente rare, almeno a coprire il 60% degli associati portatori della patologia. I questionari sono stati compilati direttamente dai soggetti affetti da malattia rara o in caso di impossibilità da un loro parente.

Per facilitare la raccolta, l'IAS ha realizzato una modalità di compilazione on-line del questionario, direttamente sul proprio sito, dotando gli associati delle Associazioni coinvolte delle password e delle istruzioni necessarie per la compilazione. Allo stesso tempo ha utilizzato parallelamente anche la classica modalità di compilazione cartacea. Questa doppia modalità ha facilitato la raccolta dei dati e reso possibile ottenere per lo studio un numero adeguato di questionari.

La compilazione per gli associati è avvenuta direttamente su Web presso il proprio domicilio o nella sede dell'Associazione di riferimento utilizzando l'apposito programma garantito nell'accesso da password personalizzata. In mancanza di personal computer e/o di collegamento Internet i questionari sono stati compilati su supporto cartaceo e raccolti dalla Associazioni che hanno provveduto all'inserimento o all'invio degli stessi presso l'IAS.

L'IRCCS BESTA ha invece fatto compilare dagli interessati i questionari presso i locali del proprio Ambulatorio delle Malattie rare con l'assistenza del personale sanitario presente, provvedendo in seguito al relativo inserimento nel programma su Web.

---

<sup>10</sup> Area indagata attraverso il "Questionario Associazioni"

## **Collaborazione con le Associazioni partecipanti alla rilevazione**

Durante i mesi dedicati alla compilazione dei questionari l'IAS ha fornito, ai Presidenti ed ai loro collaboratori, informazioni periodiche sul monitoraggio e la promozione della raccolta dei questionari verso i loro associati: se da un lato ciò ha reso questa fase particolarmente laboriosa, l'impegno congiunto tra IAS e Presidenti (che di volta in volta è stato articolato attraverso i contributi del caso) ha permesso di raggiungere una quota di questionari in linea con l'obiettivo previsto inizialmente.

Sono stati raccolti con lo studio un totale di 600 questionari: 400 attraverso le Associazioni coinvolte e 200 attraverso l'IRCCS BESTA.

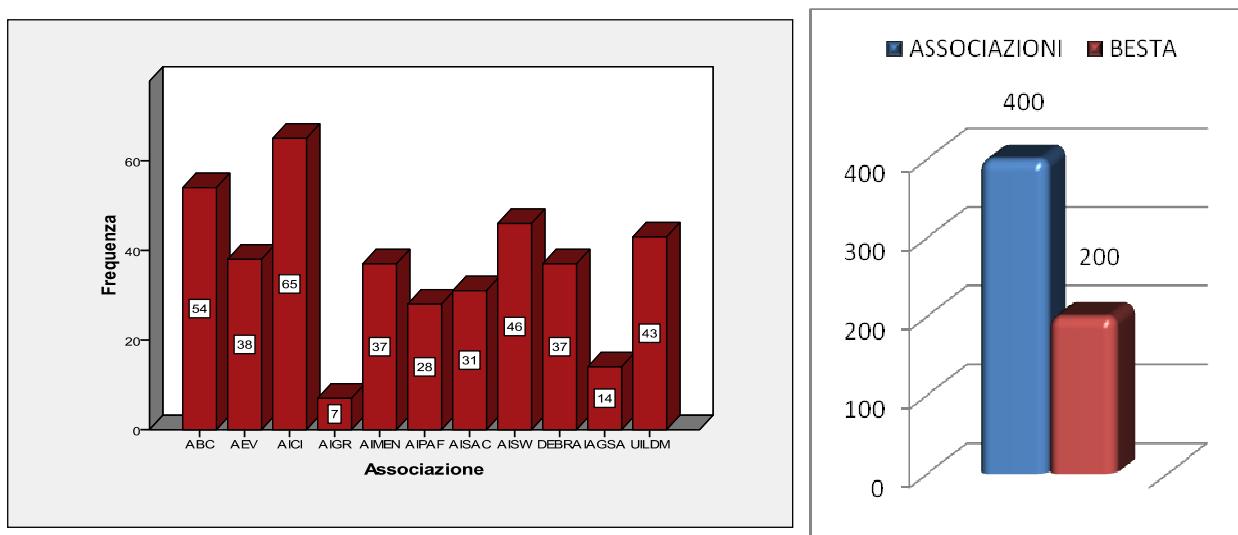
Nel maggio 2009 (quindi nel pieno della raccolta dei questionari) è stata organizzata dallo IAS una giornata di lavoro con le Associazioni per fare insieme il punto: sulle aree esplorate dallo studio e riflettere sui primi dati pervenuti; sulle eventuali difficoltà riscontrate rispetto alle domande poste nel questionario; sugli aspetti e le esigenze sociali non esplorate dal questionario o necessitanti di ulteriori approfondimenti. In tale occasione è stato chiesto ad ogni Associazione di presentare la propria storia e la propria attività, per poi approfondire le possibili ricadute dello studio e le modalità di presentazione dei dati conclusivi. A quasi un anno di distanza, quindi nel maggio 2010, conclusa oramai la raccolta e l'analisi dei dati, l'IAS ha organizzato un secondo incontro con le Associazioni partecipanti allo studio pilota, per proporre le modalità di restituzione dei risultati conclusivi e discutere ed approfondire assieme gli aspetti emersi attraverso i dati dello studio pilota.

# RISULTATI

## Questionario pazienti/famigliari

### 1. Dimensione descrittiva

#### Distribuzione del numero dei questionari per Associazione



- 1.1- \*600 risposte valide

In totale sono stati raccolti 600 questionari: 400 raccolti attraverso 11 Associazioni di malati rari e 200 attraverso l'IRCCS "Carlo Besta" di Milano.

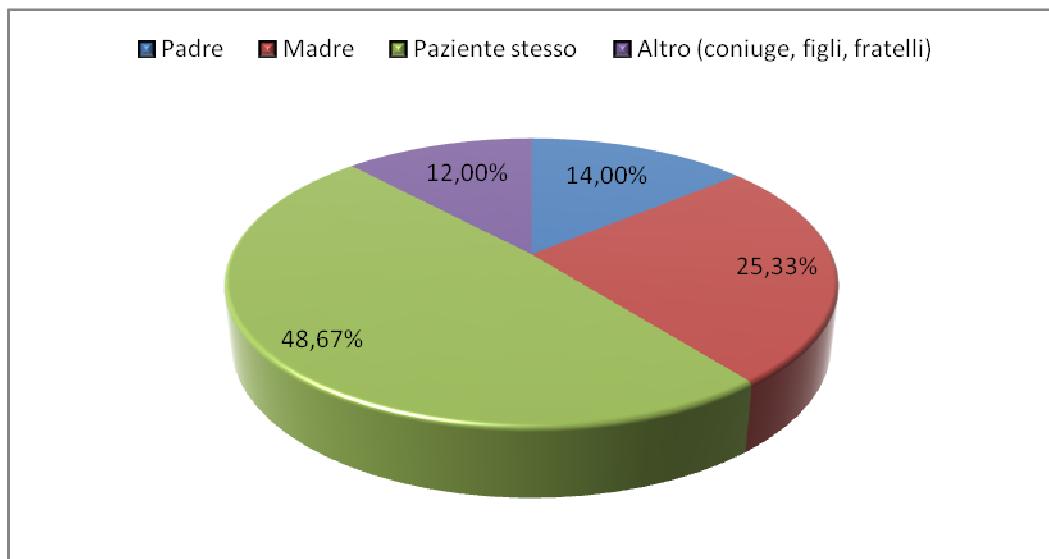
10 delle 11 Associazioni partecipanti sono riuscite a raccogliere tra i propri associati la quota di questionari previsti nell'accordo di collaborazione. Solamente per la AIGR si è determinata una raccolta di questionari incompleta rispetto a quanto richiesto e i dati risultano pertanto insufficienti per rappresentare le esigenze, i costi sociali e i bisogni assistenziali dei propri associati.

Rispetto alla popolazione considerata, i questionari raccolti attraverso le Associazioni sono il 66,66% mentre quelli raccolti attraverso l'IRCCS BESTA sono il 33,34%.

Il contributo percentuale delle varie Associazioni, sui 400 questionari ricevuti è stata, in ordine decrescente, la seguente: AICI 16,25%, ABC 13,50%, AISW 11,50%, UILDM 10,75%, AEV 9,50%, AIMEN e DEBRA 9,25%, AISAC 7,25%, AIPAF 7,00%, IAGSA 3,50%, AIGR 1,75%.

## Chi compila il questionario

### d.2 – “Chi compila il questionario”



-1.2- \* 600 risposte valide

I rispondenti sono per il 48,67% i pazienti stessi mentre per il 51,33% suoi familiari. Con questa distribuzione possiamo considerare che circa metà dei questionari ci offrono le prospettive rappresentazionali dei pazienti, mentre per l'altra metà abbiamo quella dei loro familiari.

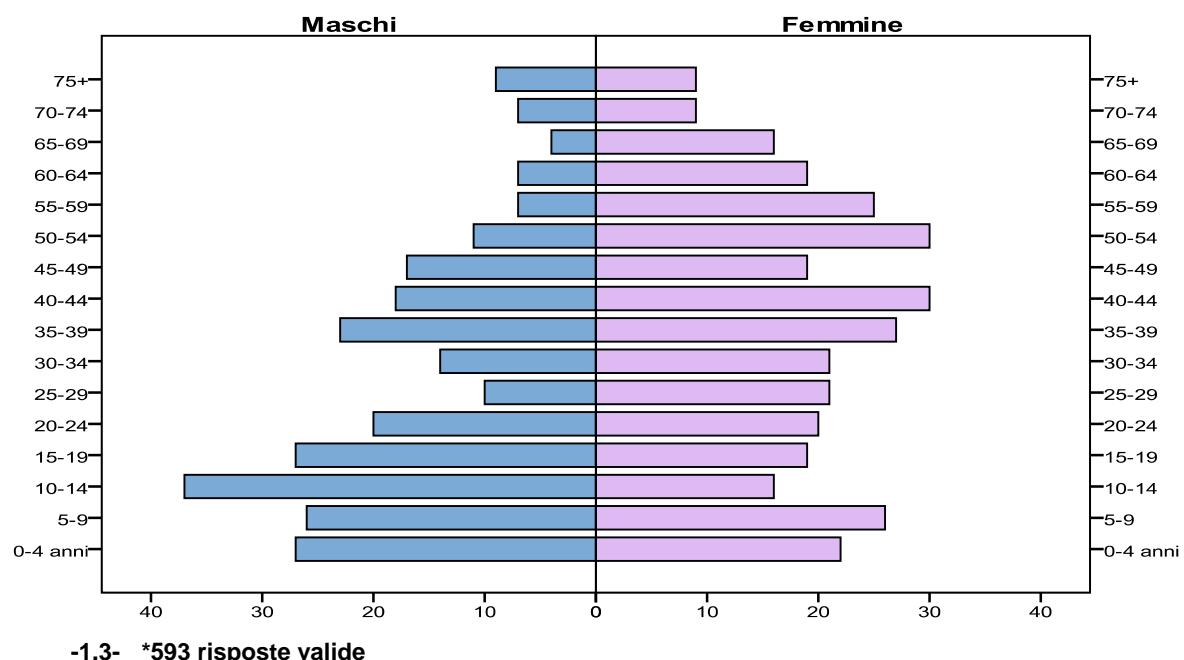
### CHI COMPILA IL QUESTIONARIO PER ASSOCIAZIONE

	Associazione	Chi compila il questionario				Totale
		Padre	Madre	Paziente stesso	Altro	
	ABC	18	33	0	3	54
	AEV	6	20	11	1	38
	AICI	0	1	59	5	65
	AIGR	4	2	1	0	7
	AIMEN	3	5	28	1	37
	AIPAF	4	3	18	3	28
	AISAC	7	8	16	0	31
	AISW	23	22	0	1	46
	DEBRA	1	17	19	0	37
	IAGSA	7	7	0	0	14
	UILDM	4	9	27	3	43
	BESTA	7	25	113	55	200
	<b>Totale</b>	<b>84</b>	<b>152</b>	<b>292</b>	<b>72</b>	<b>600</b>

## Genere ed età del paziente

d.3 – “Sesso del paziente”

d.5 – “Data di nascita del paziente”

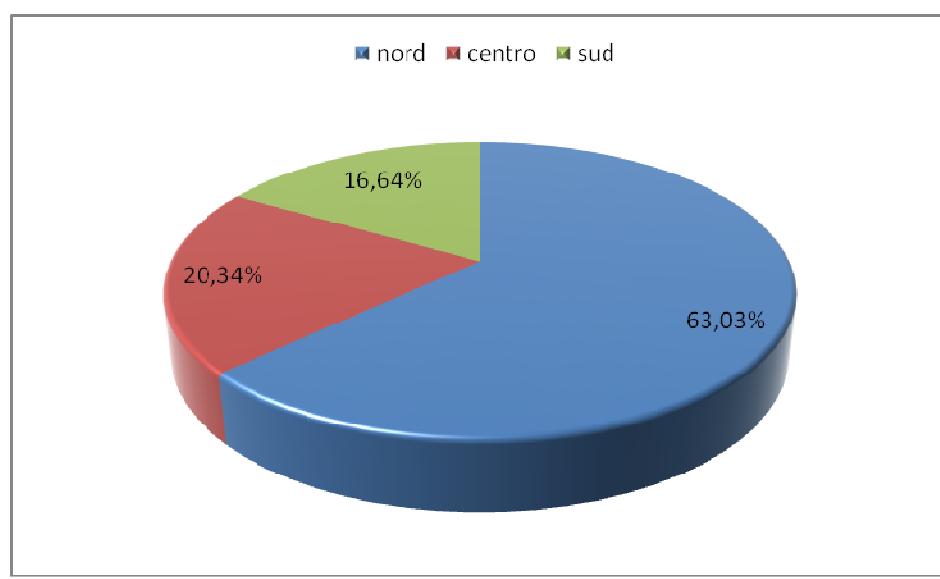


-1.3- \*593 risposte valide

L’età pediatrica è rappresentata in maggioranza da pazienti maschi, mentre dai 20 anni in su c’è una presenza sensibilmente maggiore di pazienti femmine. I pazienti considerati nello studio si distribuiscono in tutte le fasce di età, precisamente: il 32% sono in età pediatrica, il 22% ha tra i 19 e i 35 anni, il 37% ha tra i 36 e i 65 anni, e l’9% ha più di 65 anni.

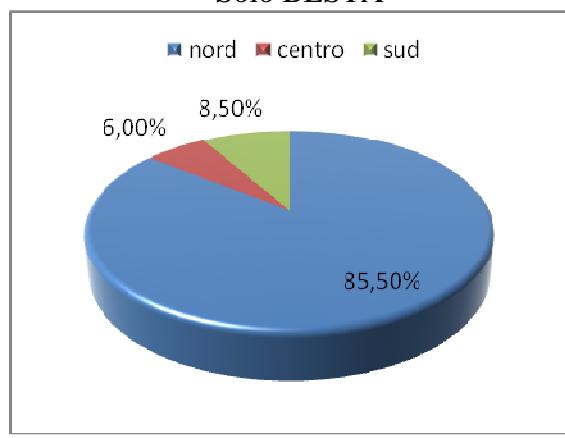
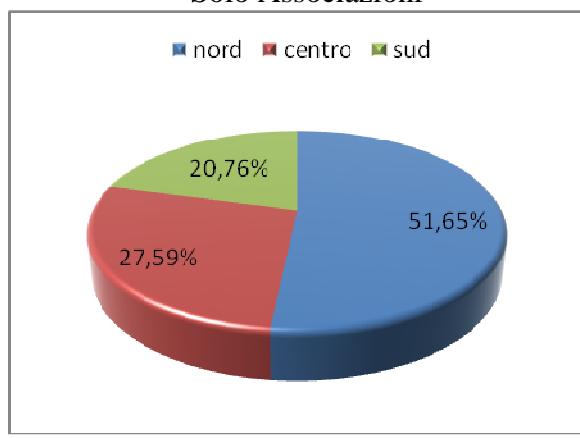
## Area geografica di residenza

d.5 – “Comune di residenza”



-1.4- \*595 risposte valide

Quasi i 2/3 dei rispondenti rappresenta pazienti residenti nel Nord Italia.  
 Solo Associazioni



Anche escludendo il BESTA, che avendo sede a Milano tende ovviamente a sbilanciare verso il Nord, i rispondenti allo studio definiscono una popolazione di pazienti distribuita per più della metà al Nord. Inoltre, se si osserva la distribuzione dei pazienti del BESTA si nota che l'8,5% di essi resiede al Sud: devono quindi affrontare un notevole spostamento per raggiungere il BESTA.

#### AREA GEOGRAFICA PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenze	nord	centro	sud
ABC	54	44,4%	25,9%	29,6%
AEV	38	60,5%	26,3%	13,2%
AICI	64	34,4%	45,3%	20,3%
AIGR	7	85,7%	14,3%	0,0%
AIMEN	37	35,1%	32,4%	32,4%
AIPAF	26	80,8%	3,8%	15,4%
AISAC	30	63,3%	20,0%	16,7%
AISW	46	37,0%	39,1%	23,9%
DEBRA	37	51,4%	21,6%	27,0%
IAGSA	14	64,3%	21,4%	14,3%
UILDMD	42	73,8%	16,7%	9,5%
BESTA	200	85,5%	6,0%	8,5%
<b>Totale</b>	<b>595</b>	<b>63,0%</b>	<b>20,3%</b>	<b>16,6%</b>

## **Titolo di studio**

d.6 – “Titolo di studio del paziente”

d.10 – “Titolo di studio del padre” / d.12 – “Titolo di studio della madre” / d.14 – “Titolo di studio del convivente”

### **PAZIENTI**

ETA'	Titolo di studio del paziente				
	Frequenze	Alto	Medio	Basso	N. C.
<b>N.R.</b>	3	100,0%	0,0%	0,0%	0,00%
<b>0-6</b>	33	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
<b>7-10</b>	18	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
<b>11-13</b>	23	0,0%	0,0%	100,0%	0,0%
<b>14-19</b>	23	0,0%	17,5%	82,5%	0,0%
<b>20-30</b>	74	20,3%	48,6%	31,1%	0,0%
<b>31-40</b>	83	15,7%	48,2%	36,1%	0,0%
<b>41-50</b>	81	18,5%	45,7%	35,8%	0,0%
<b>51-60</b>	68	11,8%	51,5%	36,8%	0,0%
<b>61-64</b>	20	0,0%	35,0%	65,0%	0,0%
<b>65+</b>	53	13,2%	32,1%	54,7%	0,0%
<b>Totale</b>	<b>513</b>	11,9%	35,5%	52,6%	0,0%

-1.5- \*513 risposte valide

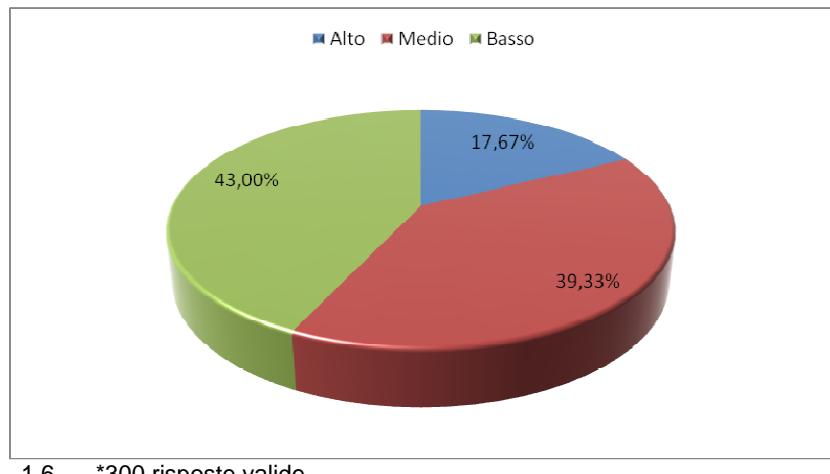
Con “Titolo di studio Basso” si fa riferimento ad una formazione scolastica che non è avanzata oltre le scuole medie inferiori; con “Titolo di studio Medio” ad una formazione scolastica di scuola media superiore o istituto professionale; con “Titolo di studio Alto” ad una formazione di livello universitario o superiore.

Attraverso questa tabella sembra sostenibile che una buona parte dei pazienti arresta precocemente la propria carriera scolastica: il tasso di scolarizzazione “media” tra i giovani italiani con un’età compresa tra i 20-24 anni è in Italia di circa il 70% (ISTAT, 2010)

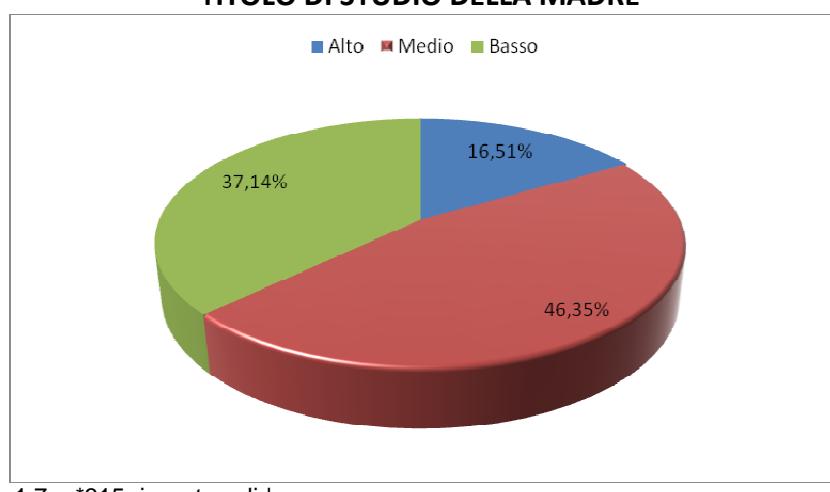
### **TITOLO DI STUDIO DEL PAZIENTE PER ASSOCIAZIONE**

Associazione	Titolo di studio del paziente			
	Frequenze	Alto	Medio	Basso
<b>ABC</b>	33	0,00%	6,10%	93,90%
<b>AEV</b>	36	11,10%	16,70%	72,20%
<b>AICI</b>	60	15,00%	51,70%	33,30%
<b>AIGR</b>	3	0,00%	33,30%	66,70%
<b>AIMEN</b>	34	20,60%	50,00%	29,40%
<b>AIPAF</b>	22	9,10%	45,50%	45,50%
<b>AISAC</b>	24	16,70%	54,20%	29,20%
<b>AISW</b>	42	0,00%	11,90%	88,10%
<b>DEBRA</b>	25	28,00%	32,00%	40,00%
<b>IAGSA</b>	1	0,00%	0,00%	100,00%
<b>UILDM</b>	42	19,00%	35,70%	45,20%
<b>BESTA</b>	191	10,50%	38,70%	50,80%
<b>TOTALE</b>	<b>513</b>	11,90%	35,50%	52,60%

### TITOLO DI STUDIO DEL PADRE

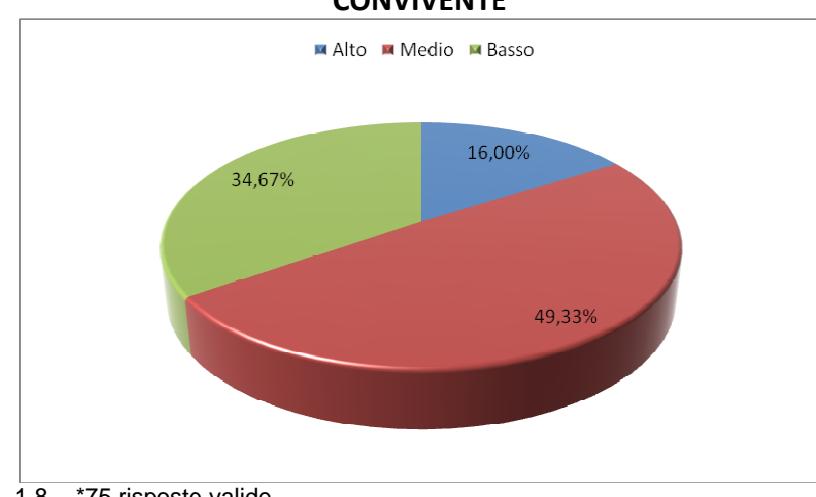


### TITOLO DI STUDIO DELLA MADRE



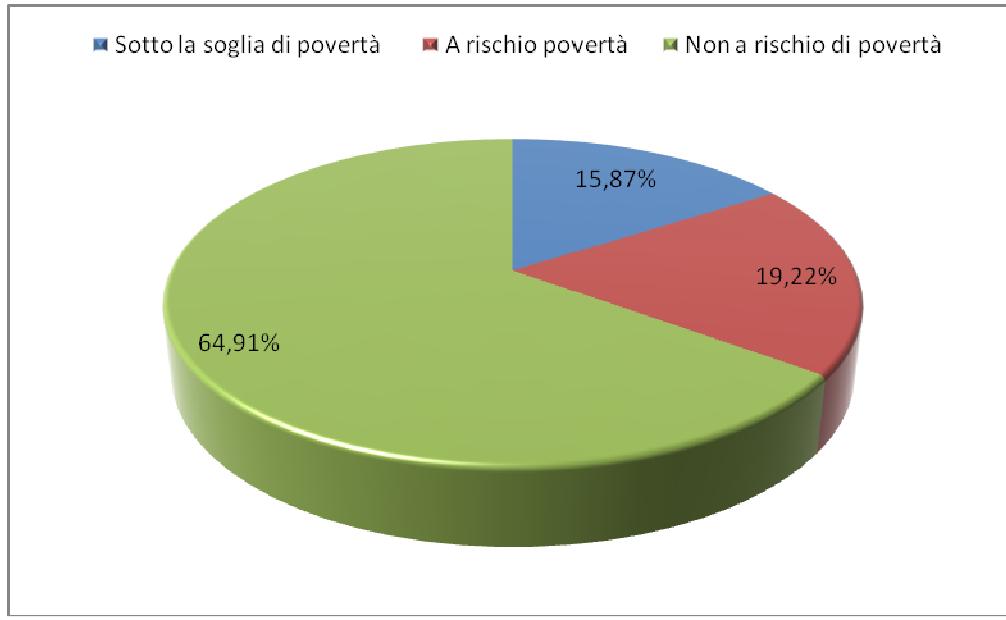
Mentre ci si aspetterebbe una tendenza di studio medio-alta tra la popolazione coinvolta in attività associative, tra queste Associazioni invece si denota un livello di istruzione dei genitori dei pazienti di livello medio-basso. Questo potrebbe probabilmente conseguire dalla natura e dal movente associativo, che in questo caso si lega alla malattia e a compiti supportivi e di auto aiuto.

### CONVIVENTE



## Composizione del nucleo e reddito familiare

d.9 – “Il nucleo familiare è composta da” / d.16 – “Fascia di reddito mensile netto del nucleo familiare”



-1.9- \*567 risposte valide

Il 15,87% delle famiglie è al di sotto della soglia di povertà (ISTAT, 2009) e un ulteriore 19,22% delle famiglie è a forte rischio di povertà: per il 35% delle famiglie le precarie condizioni economiche di base espongono quindi a concrete difficoltà di sostegno dei costi incidenti legati alla gestione della malattia rara (e che avanti saranno illustrati più in dettaglio). In altri termini per quasi il 35% dei rispondenti esiste un’importante serie di problematicità legate alla scarsità delle risorse economiche disponibili.

## **Conclusioni**

I dati per lo Studio pilota sui Costi sociali e Bisogni assistenziali nelle Malattie Rare sono stati raccolti attraverso la partecipazione di 10 Associazioni di malati rari e l'IRCCS "C. Besta". Le risposte rappresentano quindi i dati dei pazienti (o loro famigliari) che partecipano, se pur in modi e a livelli diversi, ad attività associative, ma anche di pazienti ospedalieri, non necessariamente iscritti ad una Associazione di malati: per la serie di prestazioni supportive offerte dalle Associazioni di malati rispetto ai propri associati, questa variabile acquista particolare rilevanza e peso per lo studio, che ha come oggetto "il costo sociale e il bisogno assistenziale nelle malattie rare".

Metà dei questionari sono stati compilati dai pazienti, l'altra metà da componenti delle loro famiglie: questo distribuisce in modo bilanciato le risposte secondo i punti di vista dei diversi familiari, permettendo così di ricostruire ed osservare un quadro della gestione familiare circa i diversi compiti legati alla malattia rara.

La popolazione dei pazienti partecipanti allo studio evidenzia una distribuzione che rispetto al genere si inquadra quasi equamente tra i maschi e le femmine, mentre rispetto all'età comprende ed è adeguatamente spalmata su tutte le fasce di età.

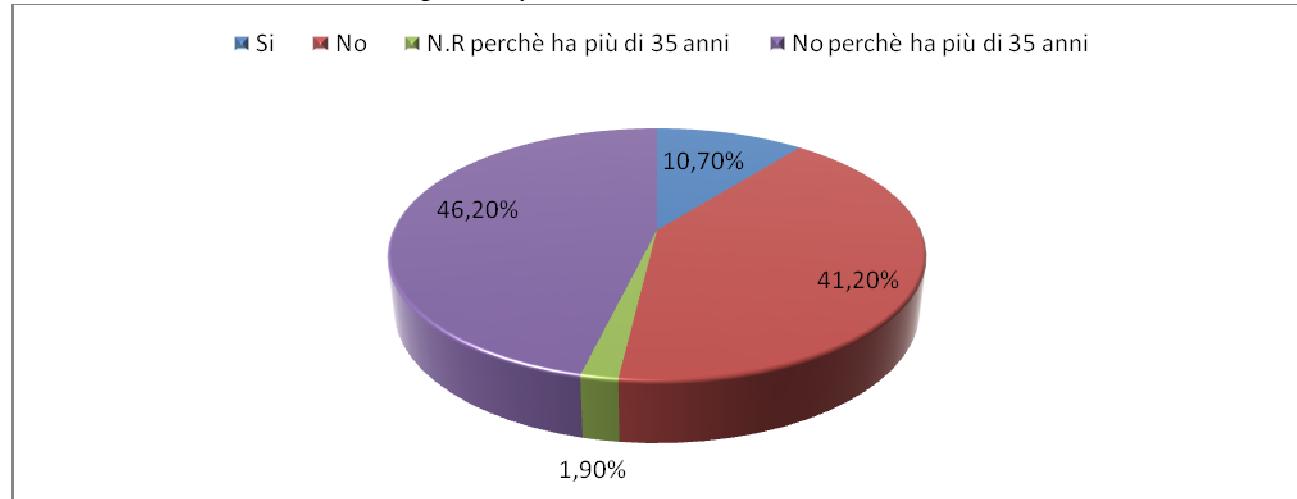
Per la distribuzione geografica dei respondenti, molto più della metà risiedono nel Nord Italia: questa distribuzione potrebbe quindi potenzialmente tenere sottostimate le esigenze ed i bisogni delle famiglie del Centro e soprattutto del Sud Italia, gli stessi che per certi versi potrebbero essere considerati più a rischio, sia per la minore concentrazioni di sedi delle Associazioni di malati, sia per lo scarso livello di qualità solitamente raggiunto dai servizi socio-assistenziali di questi territori. Dai rispondenti, infine, si denota un'ampia porzione di famiglie che riversa in condizioni reddituali molto basse, o addirittura povere, il che le rende facilmente esposte all'insostenibilità delle incombenze economiche che possono insorgere in relazione alla gestione della malattia.

## Dimensione Clinica/Malattia

### Diagnosi

#### TEST DIAGNOSTICO PRENATALE

d.17 – “E' stato effettuato un test diagnostico prenatale?”



-2.1- \*587 risposte valide

\*\* L'inizio della possibilità di diagnosi prenatale risale indicativamente agli inizi degli anni settanta (Diagnosi prenatale. Nappi, Petraglia, 2006)

Tra le famiglie che potevano eseguire un test diagnostico prenatale, il 20% dichiara di averlo effettuato.

#### TEST DIAGNOSTICO PRENATALE PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Test diagnostico prenatale				
	Frequenze	Si	No	N.R perché ha più di 35 anni	No perché ha più di 35 anni
<b>ABC</b>	51	11,80%	84,30%	0,00%	3,90%
<b>AEV</b>	37	29,70%	59,50%	0,00%	10,80%
<b>AICI</b>	64	6,30%	6,30%	7,80%	79,70%
<b>AIGR</b>	6	16,70%	83,30%	0,00%	0,00%
<b>AIMEN</b>	37	5,40%	18,90%	0,00%	75,70%
<b>AIPAF</b>	28	7,10%	50,00%	3,60%	39,30%
<b>AISAC</b>	29	34,50%	41,40%	0,00%	24,10%
<b>AISW</b>	46	23,90%	76,10%	0,00%	0,00%
<b>DEBRA</b>	34	5,90%	76,50%	0,00%	17,60%
<b>IAGSA</b>	14	42,90%	57,10%	0,00%	0,00%
<b>UILDM</b>	41	4,90%	51,20%	0,00%	43,90%
<b>BESTA</b>	200	3,00%	22,50%	2,50%	72,00%
<b>Totale</b>	<b>587</b>	<b>10,70%</b>	<b>41,20%</b>	<b>1,90%</b>	<b>46,20%</b>

## TEMPO NECESSARIO PER RICEVERE UNA DIAGNOSI PER ANNO DELLA DIAGNOSI

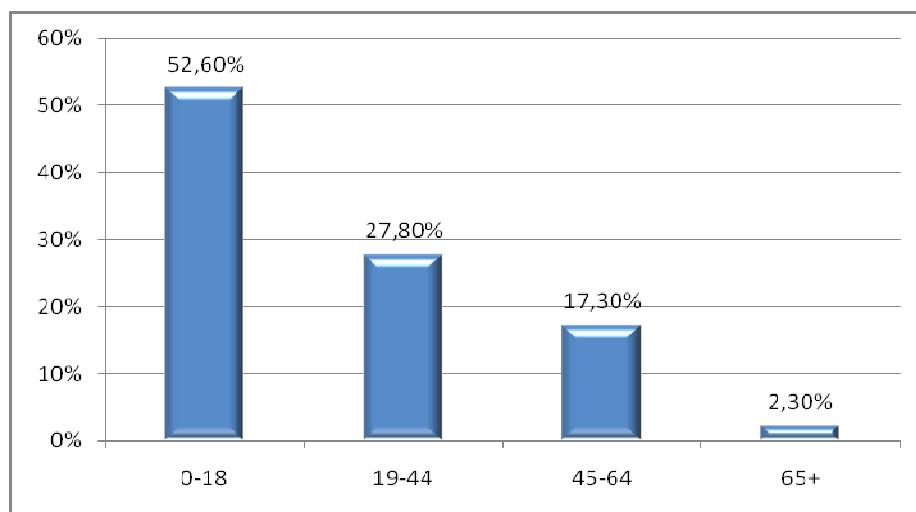
		Diagnosi				<b>Totale</b>
		Dal 1935 al 1975	Dal 1976 al 1995	Dal 1996 al 2005	Dopo il 2005	
<b>Diagnosi prima della comparsa dei sintomi</b>	Frequenze	1	0	4	5	10
	% di Colonna	0,5%	0,0%	11,4%	4,3%	2,3%
<b>Diagnosi entro un anno dalla comparsa dei sintomi</b>	Frequenze	63	27	11	100	201
	% di Colonna	32,8%	31,4%	31,4%	85,5%	46,7%
<b>Diagnosi entro 5 anni dalla comparsa dei sintomi</b>	Frequenze	51	24	14	12	101
	% di Colonna	26,6%	27,9%	40,0%	10,3%	23,5%
<b>Diagnosi entro 10 anni dalla comparsa dei sintomi</b>	Frequenze	22	10	6	0	38
	% di Colonna	11,5%	11,6%	17,1%	0,0%	8,8%
<b>Diagnosi oltre i 10 anni dalla comparsa dei sintomi</b>	Frequenze	55	25	0	0	80
	% di Colonna	28,6%	29,1%	0,0%	0,0%	18,6%
<b>Totale</b>	Frequenze	192	86	35	117	430
	% di Colonna	100,0%	100,0%	100,0%	100,0%	100,0%

-2.2- \*430 risposte valide

Il ritardo diagnostico è un problema molto diffuso nelle malattie rare. Data la natura cronica e degenerativa di gran parte di queste malattie, poter ricevere una diagnosi in tempi brevi rappresenta un elemento di vantaggio terapeutico determinante. Dalla tabella emerge che nel corso degli anni i tempi necessari per ricevere una diagnosi si sono generalmente ridotti; questo risultato ha due importanti presupposti: l'avanzamento della tecnica medica e la sensibilizzazione e la diffusione della conoscenza su queste malattie operata contemporaneamente da più soggetti, tra i quali appunto le Associazioni di malati.

## ETA' D'ESORDIO DELLA MALATTIA

d.18 – “A che età sono iniziati i sintomi?”



-2.3- \*439 risposte valide

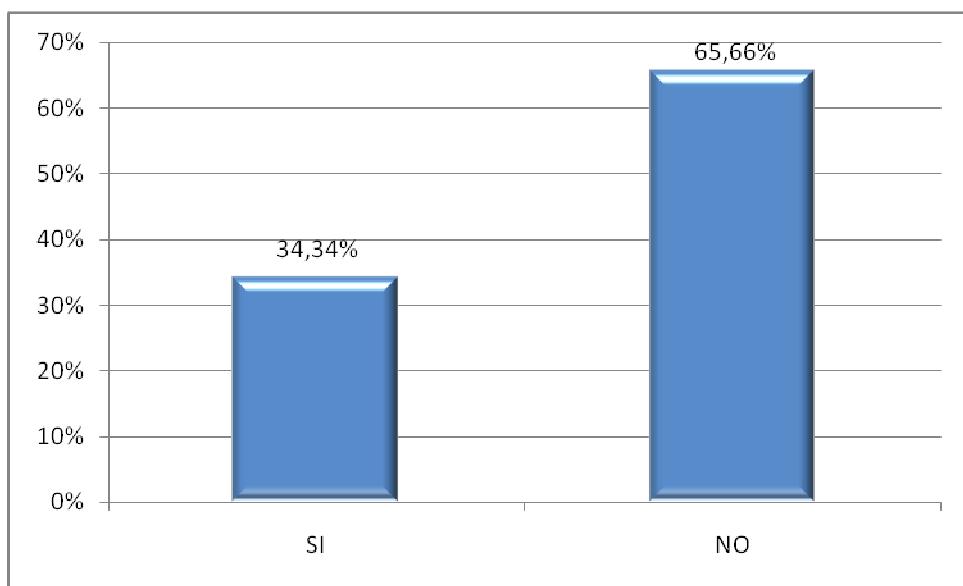
Come si può apprezzare per il 52,60% dei rispondenti i sintomi hanno il loro esordio durante l'età pediatrica. Di più, il 22% dei pazienti nasce già con una più o meno grave sintomatologia: questo comporta esigenze specifiche sia rispetto allo sviluppo del paziente, sia rispetto alla sua gestione da parte dei genitori.

### ETA' D'ESORDIO DELLA MALATTIA PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenze	Età comparsa sintomi			
		0-18	19-44	45-64	65+
<b>ABC</b>	26	100,00%	0,00%	0,00%	0,00%
<b>AEV</b>	21	100,00%	0,00%	0,00%	0,00%
<b>AICI</b>	58	12,10%	56,90%	31,00%	0,00%
<b>AIGR</b>	4	100,00%	0,00%	0,00%	0,00%
<b>AIMEN</b>	30	30,00%	60,00%	10,00%	0,00%
<b>AIPAF</b>	22	72,70%	22,70%	4,50%	0,00%
<b>AISAC</b>	8	100,00%	0,00%	0,00%	0,00%
<b>AISW</b>	31	100,00%	0,00%	0,00%	0,00%
<b>DEBRA</b>	16	100,00%	0,00%	0,00%	0,00%
<b>IAGSA</b>	4	100,00%	0,00%	0,00%	0,00%
<b>UILDM</b>	33	97,00%	3,00%	0,00%	0,00%
<b>BESTA</b>	186	30,60%	34,90%	29,00%	5,40%
<b>Totale</b>	<b>439</b>	52,60%	27,80%	17,30%	2,30%

### EVENTUALI ALTRE DIAGNOSI PRIMA DI ARRIVARE A QUELLA DEFINITIVA

**d.21 – “Sono state fatte altre diagnosi prima di arrivare alla diagnosi definitiva?”**



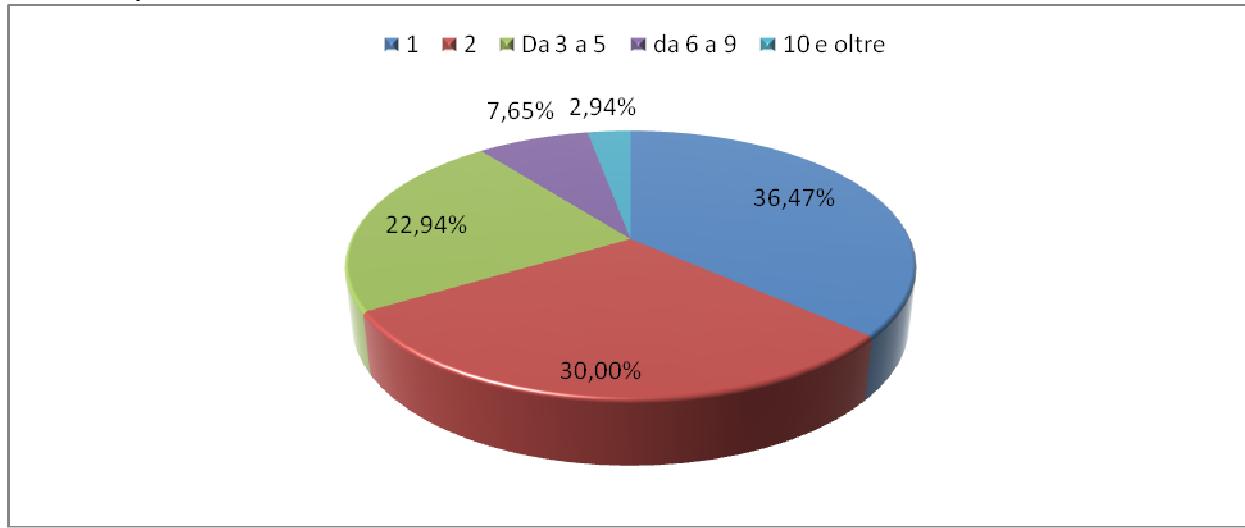
-2.4- \*574 risposte valide

Per il 34% dei rispondenti, prima della diagnosi esatta, sono state fatte altre diagnosi. Questo da un lato potrebbe spiegarsi con la difficoltà ad individuare immediatamente alcune tra queste patologie, il che comporta l'esigenza di procedere attraverso "diagnosi differenziali"; dall'altro questo dato è particolarmente connesso agli errori diagnostici, molto frequenti nelle malattie rare, dovuti fondamentalmente alla scarsa conoscenza di queste patologie. Le diagnosi errate sono allo stesso tempo particolarmente problematiche per questi pazienti per molti motivi: a livello clinico queste patologie sono spesso croniche e degenerative, quindi tanto più l'intervento è tempestivo, tanto più

sono probabili i successi terapeutici; a livello clinico poi non sono da trascurare le complicazioni legate a trattamenti non idonei messi in atto sulla base di diagnosi non corrette; a livello psicologico inoltre sono particolarmente importanti e sensibili i processi che legano l'identità e la progettualità del paziente attraverso la diagnosi, con tutto il lavoro elaborativo e adattivo che si rende necessario: la scoperta di una diagnosi sbagliata può drammaticamente vanificare questi processi, sollecitando vissuti di impotenza e sconforto.

#### NUMERO DI DIAGNOSI PRIMA DI ARRIVARE ALLA DEFINITIVA

d.21 – “Se si quante?”



-2.5- \*170 risposte valide (considerati solo quelli che hanno avuto altre diagnosi prima della definitiva)

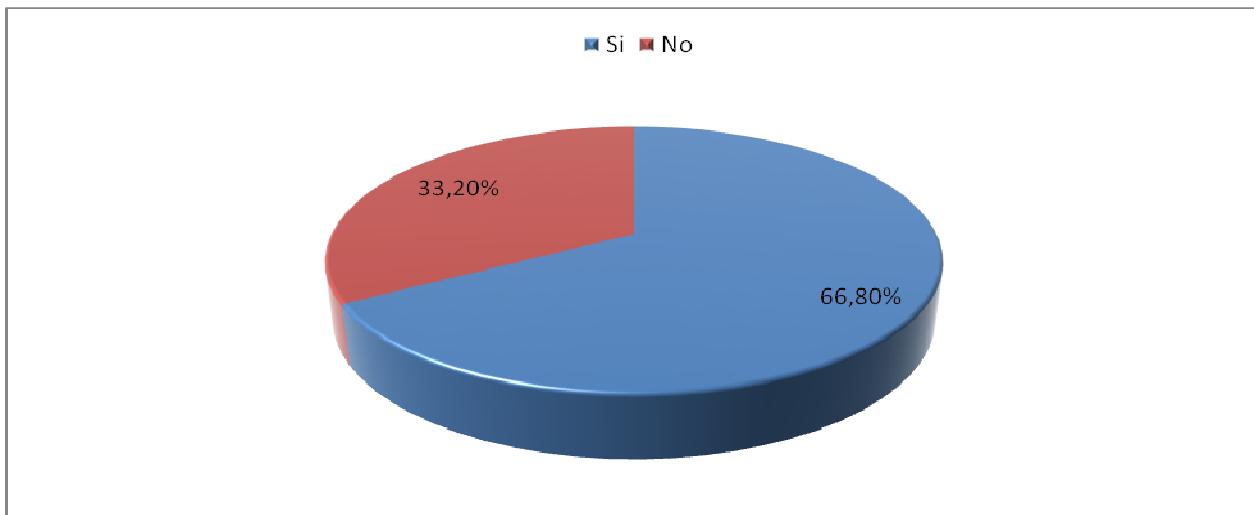
Le problematicità legate ad una diagnosi sbagliata si amplificano rispetto al numero di diagnosi sbagliate ricevute. Tra i pazienti che hanno ricevuto altre diagnosi prima di quella definitiva, circa 1/3 ne ha ricevuta 1; circa 1/3 ne ha ricevute 2; e infine 1/3 ne ha ricevute 3 o più di 3.

#### ALTRÉ DIAGNOSI PRIMA DI ARRIVARE ALLA DEFINITIVA PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Altre diagnosi prima della definitiva	
		Si	No
ABC	52	23,1%	76,9%
AEV	34	8,8%	91,2%
AICI	61	78,7%	21,3%
AIGR	6	,0%	100,0%
AIMEN	36	41,7%	58,3%
AIPAF	27	40,7%	59,3%
AISAC	24	12,5%	87,5%
AISW	46	34,8%	65,2%
DEBRA	35	57,1%	42,9%
IAGSA	14	35,7%	64,3%
UILDM	39	35,9%	64,1%
BESTA	200	27,0%	73,0%
<b>Totale</b>	<b>574</b>	<b>35,0%</b>	<b>65,0%</b>

## TEST GENETICO

d.20 – “E' stato effettuato un test genetico?”



-2.6- \*582 risposte valide

La componente genetica (vedi anche sopra: “Popolazione oggetto di studio”) è interessata in circa l’80% delle malattie rare. Il test genetico è molte volte la modalità più precisa per diagnosticare queste patologie. Esiste una grande enfasi scientifica sulla necessità di esplorare e approfondire a livello genetico queste patologie, per individuarne i fattori e le cure adeguate. Tra i pazienti che hanno effettuato il test genetico solo il 3,8% lo ha dovuto eseguire privatamente presso un centro non convenzionato, mentre il 96,2% ha potuto eseguirlo presso un centro del SSN.

## TEST GENETICO PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenze	Test genetico	
		Si	No
<b>ABC</b>	52	96,20%	3,80%
<b>AEV</b>	35	14,30%	85,70%
<b>AICI</b>	62	4,80%	95,20%
<b>AIGR</b>	6	50,00%	50,00%
<b>AIMEN</b>	37	100,00%	0,00%
<b>AIPAF</b>	28	100,00%	0,00%
<b>AISAC</b>	28	53,60%	46,40%
<b>AISW</b>	46	97,80%	2,20%
<b>DEBRA</b>	35	60,00%	40,00%
<b>IAGSA</b>	14	85,70%	14,30%
<b>UILDM</b>	42	76,20%	23,80%
<b>BESTA</b>	197	70,10%	29,90%
<b>Totale</b>	582	66,80%	33,20%

## Interventi

### RICOVERI OSPEDALIERI

d.45 – “Il paziente, in relazione alla sua malattia, dopo la diagnosi ha passato nella vita lunghi periodi di ricovero in ospedale? (per interventi chirurgici, accertamenti, ecc)”



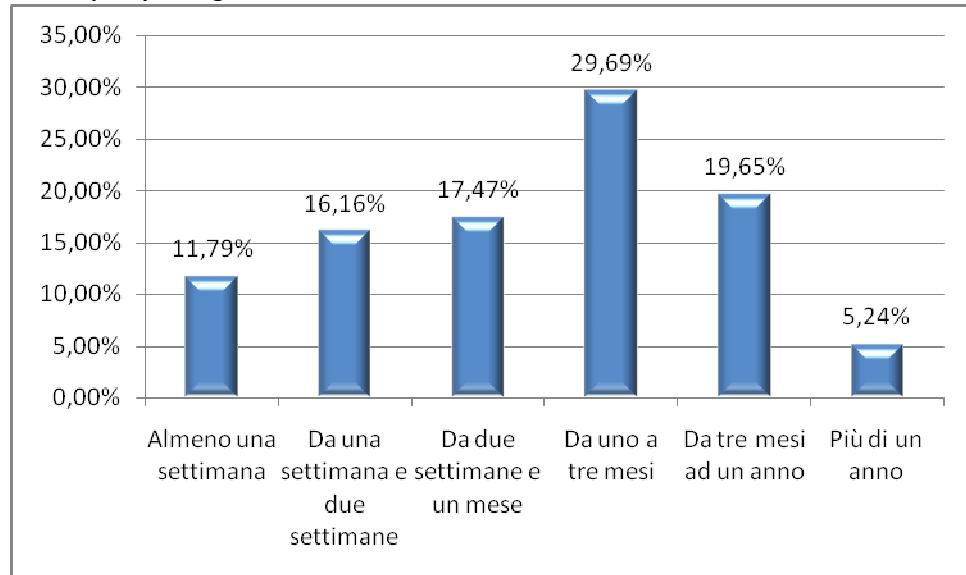
Per il 43% dei pazienti è stato necessario un ricovero a seguito della malattia. Nel 97% dei casi (su 232 risposte valide) il costo è a carico del SSN: se per i ricoveri, che solitamente implicano prestazioni di alto livello tecnico-economico, esiste una copertura pressoché totale da parte del SSN, allo stesso tempo possiamo ipotizzare che i costi imputabili a questi ricoveri sono quindi principalmente quelli legati alla *esperienza* del ricovero, sia per i pazienti, che per i loro familiari.

### RICOVERI OSPEDALIERI PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenze	Il paziente, dopo la diagnosi, ha passato lunghi periodi di ricovero in ospedale	
		Si	No
<b>ABC</b>	52	38,50%	61,50%
<b>AEV</b>	35	97,10%	2,90%
<b>AICI</b>	60	30,00%	70,00%
<b>AIGR</b>	6	66,70%	33,30%
<b>AIMEN</b>	37	73,00%	27,00%
<b>AIPAF</b>	27	29,60%	70,40%
<b>AISAC</b>	24	62,50%	37,50%
<b>AISW</b>	43	32,60%	67,40%
<b>DEBRA</b>	32	50,00%	50,00%
<b>IAGSA</b>	13	61,50%	38,50%
<b>UILDM</b>	38	47,40%	52,60%
<b>BESTA</b>	200	33,50%	66,50%
<b>Totale</b>	567	43,90%	56,10%

## GIORNI DI RICOVERI OSPEDALIERI

d.45 – “Se sì, indicare per quanti giorni in totale”



-2.8- \*230 risposte valide

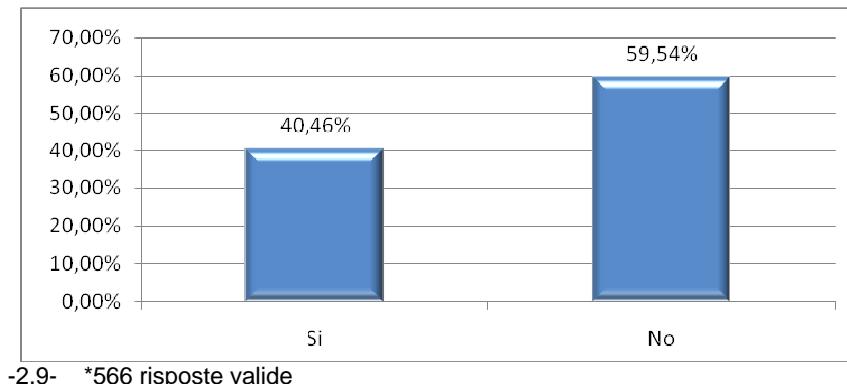
Come si può apprezzare l’esperienza di ricovero per più della metà dei rispondenti (54,6%) va ben oltre il mese, diventando quindi un’esperienza importante e significativa: essa implica innanzitutto una condizione di sofferenza organica di base; poi implica appunto il ritiro dal tempo quotidiano e l’immersione per un periodo di tempo rilevante (per il 25% oltre i tre mesi) in uno spazio esistenziale e attraverso dei compiti accentratamente ed esclusivamente sulla malattia.

## GIORNI DI RICOVERI OSPEDALIERI PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenze	Giorni di ricovero					
		Almeno una settimana	Da una settimana e due settimane	Da due settimane e un mese	Da uno a tre mesi	Da tre mesi ad un anno	Più di un anno
<b>ABC</b>	17	0,00%	35,30%	35,30%	17,60%	11,80%	0,00%
<b>AEV</b>	30	0,00%	0,00%	10,00%	46,70%	33,30%	10,00%
<b>AICI</b>	17	17,60%	23,50%	29,40%	11,80%	11,80%	5,90%
<b>AIGR</b>	4	25,00%	0,00%	25,00%	25,00%	25,00%	0,00%
<b>AIMEN</b>	24	8,30%	8,30%	16,70%	33,30%	33,30%	0,00%
<b>AIPAF</b>	7	28,60%	14,30%	14,30%	42,90%	0,00%	0,00%
<b>AISAC</b>	14	7,10%	0,00%	7,10%	35,70%	35,70%	14,30%
<b>AISW</b>	14	21,40%	14,30%	7,10%	35,70%	7,10%	14,30%
<b>DEBRA</b>	15	20,00%	6,70%	6,70%	40,00%	20,00%	6,70%
<b>IAGSA</b>	6	0,00%	16,70%	16,70%	50,00%	0,00%	16,70%
<b>UILDM</b>	17	11,80%	0,00%	35,30%	11,80%	29,40%	11,80%
<b>BESTA</b>	65	15,40%	30,80%	16,90%	24,60%	12,30%	0,00%
<b>Totale</b>	<b>230</b>	<b>11,70%</b>	<b>16,10%</b>	<b>17,80%</b>	<b>29,60%</b>	<b>19,60%</b>	<b>5,20%</b>

## INTERVENTI CHIRURGICI

d.46 – “Sono stati necessari interventi chirurgici a causa della patologia?”



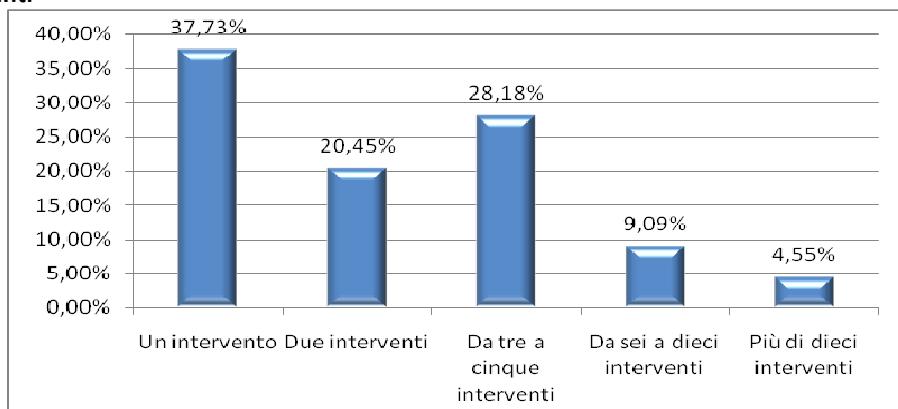
Molte, tra le patologie considerate nello studio, implicano trattamenti chirurgici a livello di intervento. Per il 40% dei pazienti si sono resi necessari interventi chirurgici a seguito della propria malattia. L'intervento chirurgico è un evento di vita particolarmente intenso perché mobilita elementi legati all'identità, all'integrità del corpo, alla violazione, ed in generale a temi salvifici.

## INTERVENTI CHIRURGICI PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Interventi chirurgici a causa della patologia	
		Si	No
<b>ABC</b>	53	34,00%	66,00%
<b>AEV</b>	36	100,00%	0,00%
<b>AICI</b>	59	55,90%	44,10%
<b>AIGR</b>	6	100,00%	0,00%
<b>AIMEN</b>	31	87,10%	12,90%
<b>AIPAF</b>	27	33,30%	66,70%
<b>AISAC</b>	25	72,00%	28,00%
<b>AISW</b>	43	34,90%	65,10%
<b>DEBRA</b>	33	39,40%	60,60%
<b>IAGSA</b>	14	57,10%	42,90%
<b>UILDM</b>	39	56,40%	43,60%
<b>BESTA</b>	200	12,00%	88,00%
<b>Totale</b>	<b>566</b>	<b>40,50%</b>	<b>59,50%</b>

## NUMERO INTERVENTI

d.46 – “Se sì, quanti”

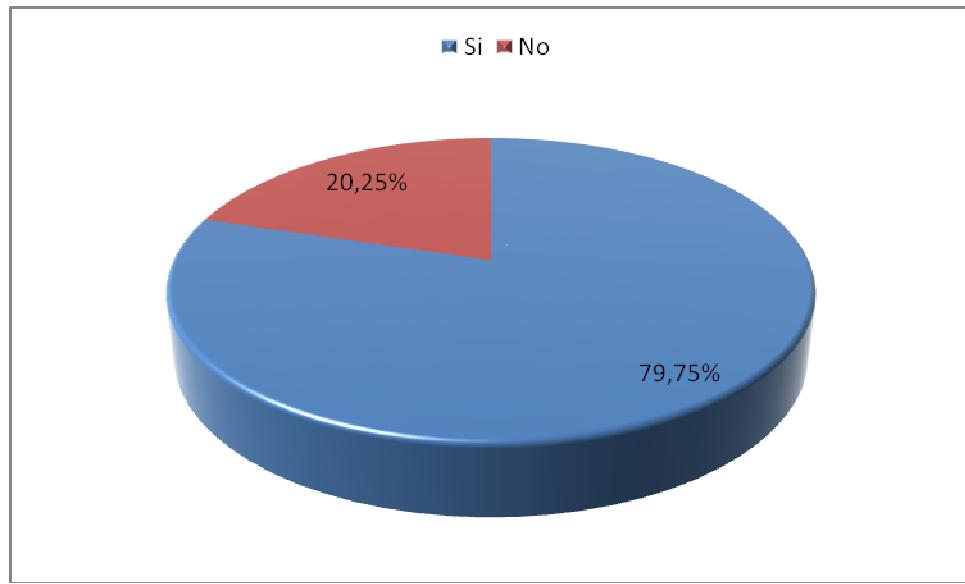


-2.10- \*220 risposte valide

Per il 97,8% gli interventi (su 220 risposte valide) sono stati eseguiti in struttura ospedaliera. Come si può vedere per oltre il 60% di questi pazienti si sono resi necessari più interventi chirurgici, in alcuni casi (5%) addirittura più di dieci.

### TERAPIA SPECIFICA

d.47 – “Il paziente fa terapia specifica per la malattia?”



-2.11- \*568 risposte valide

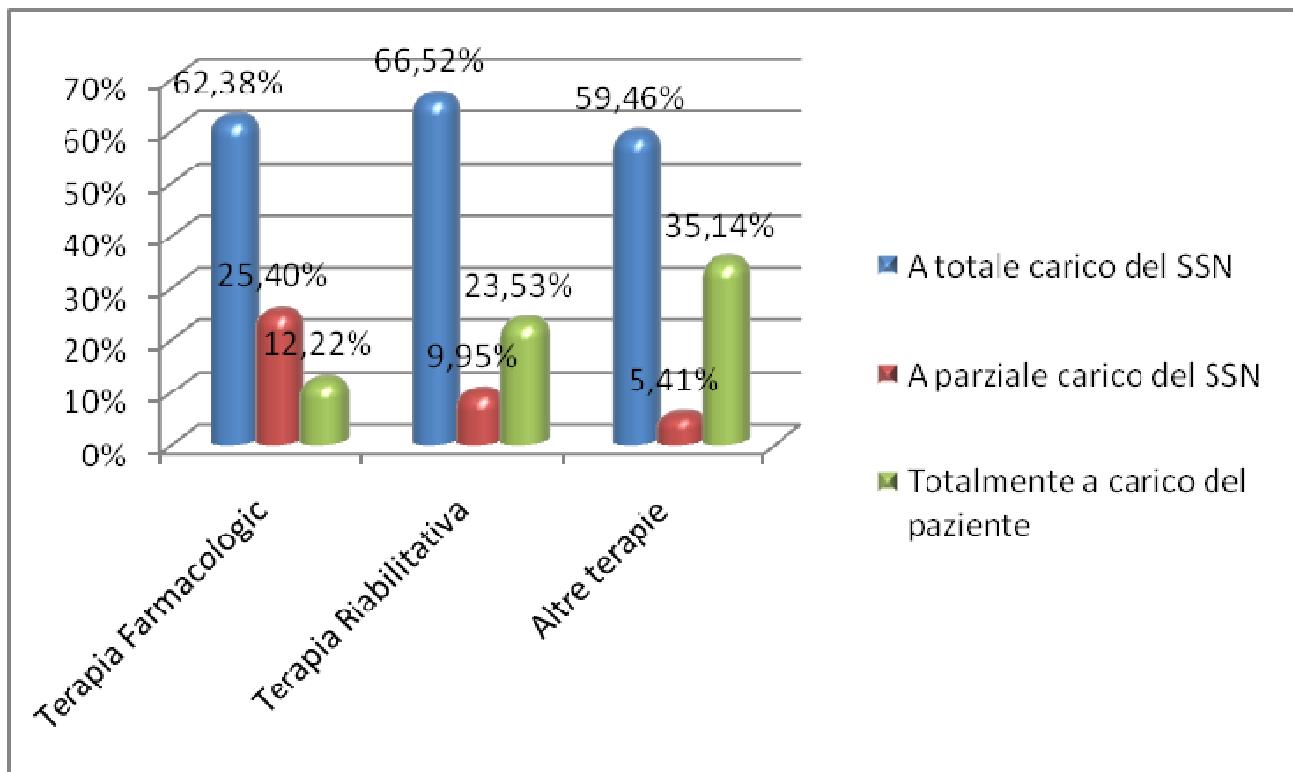
Come è evidente per ben il 20% dei pazienti al momento non esiste, oppure non gli è stata proposta, una terapia specifica per il trattamento della loro patologia.

### TERAPIA SPECIFICA PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Il paziente effettua terapia specifica per la malattia	
		Si	No
ABC	53	71,70%	28,30%
AEV	33	63,60%	36,40%
AICI	61	91,80%	8,20%
AIGR	6	33,30%	66,70%
AIMEN	36	86,10%	13,90%
AIPAF	27	77,80%	22,20%
AISAC	24	50,00%	50,00%
AISW	43	81,40%	18,60%
DEBRA	33	78,80%	21,20%
IAGSA	14	78,60%	21,40%
UILDM	38	78,90%	21,10%
BESTA	200	85,00%	15,00%
<b>Totale</b>	<b>568</b>	<b>79,80%</b>	<b>20,20%</b>

## TERAPIA E COSTO

d.48 – “Se sì, specificare con una X nella tabella sottostante il tipo di terapia e la modalità di pagamento”



-2.12- \*311 risposte valide terapia farmacologica  
 \*\*221 risposte valide terapia riabilitativa  
 \*\*\*111 risposte valide terapia altro

Su 600 pazienti, la metà effettua terapia farmacologica, ma evidentemente un 12% di questi utilizza farmaci che non sono né in esenzione, né in convenzione, dovendo quindi sostenere a livello economico il totale carico di questo tipo di terapie.

Per 1/3 dei pazienti, il trattamento della patologia rende necessaria una terapia riabilitativa: il 24% tuttavia deve pagarla totalmente a proprio carico.

Con “Terapia specifica altro” sono inclusi tutta una serie di interventi che pur non essendo né di natura farmacologica, né riabilitativa, producono effetti terapeutici: la particolarità e specificità di questi interventi ne determina o un riconoscimento specifico in esenzione (quindi per patologia rara), oppure l’individua come un trattamento non convenzionale, quindi non riconosciuto, individuato ed intrapreso a livello clinico (essendo ad esempio un trattamento specifico per una patologia associata a quella rara): questo comporta quindi che, in mancanza di un riconoscimento generale, il trattamento risulta sostenuto economicamente dal solo paziente.

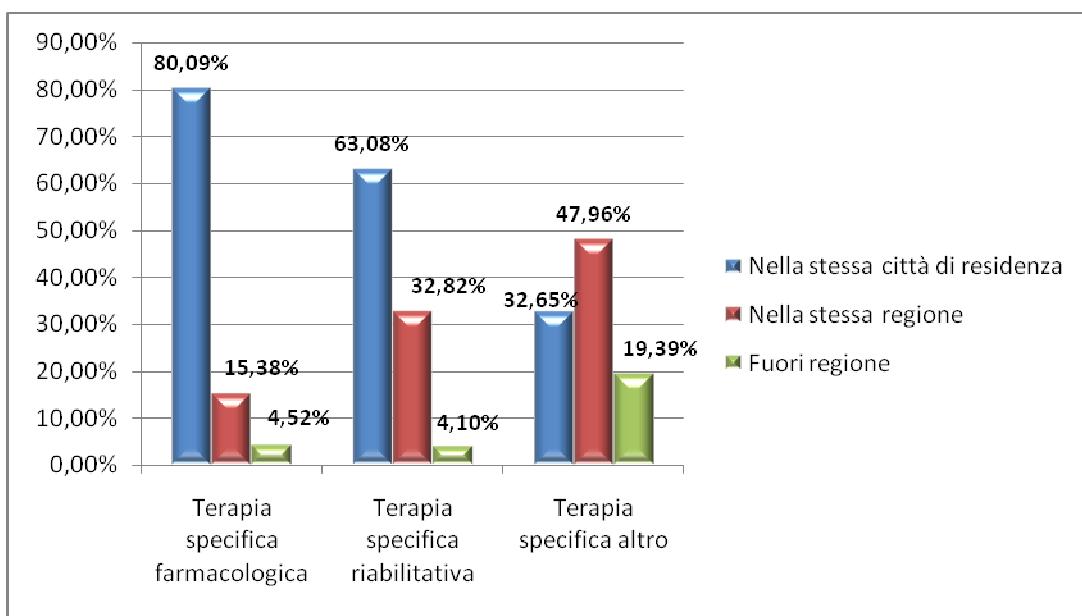
## MODALITÀ DI PAGAMENTO DELLA TERAPIA FARMACOLOGIA PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Terapia specifica farmacologica		
		A totale carico del SSN	A parziale carico del SSN	Totalmente a carico del paziente
<b>ABC</b>	8	37,50%	25,00%	37,50%
<b>AEV</b>	17	35,30%	41,20%	23,50%
<b>AICI</b>	54	35,20%	33,30%	31,50%
<b>AIMEN</b>	31	71,00%	29,00%	0,00%
<b>AIPAF</b>	21	90,50%	9,50%	0,00%
<b>AISAC</b>	5	40,00%	60,00%	0,00%
<b>AISW</b>	9	44,40%	33,30%	22,20%
<b>DEBRA</b>	20	70,00%	20,00%	10,00%
<b>IAGSA</b>	5	20,00%	60,00%	20,00%
<b>UILDM</b>	15	66,70%	33,30%	0,00%
<b>BESTA</b>	119	77,30%	16,00%	6,70%
<b>Totale</b>	304	63,20%	24,70%	12,20%

## MODALITÀ DI PAGAMENTO DELLA TERAPIA RIABILITATIVA PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenze	Terapia specifica riabilitativa		
		A totale carico del SSN	A parziale carico del SSN	Totalmente a carico del paziente
<b>ABC</b>	35	62,90%	14,30%	22,90%
<b>AEV</b>	4	50,00%	25,00%	25,00%
<b>AICI</b>	13	46,20%	15,40%	38,50%
<b>AIMEN</b>	1	100,00%	0,00%	0,00%
<b>AISAC</b>	10	30,00%	20,00%	50,00%
<b>AISW</b>	32	59,40%	9,40%	31,30%
<b>DEBRA</b>	8	62,50%	12,50%	25,00%
<b>IAGSA</b>	10	80,00%	10,00%	10,00%
<b>UILDM</b>	29	82,80%	6,90%	10,30%
<b>BESTA</b>	70	68,60%	7,10%	24,30%
<b>Totale</b>	212	65,10%	10,40%	24,50%

d.49 – “Quale è la distanza del Centro dove vengono eseguite le terapie, nel caso di terapie non domiciliari?”



-2.13- \*221 risposte valide terapia farmacologica

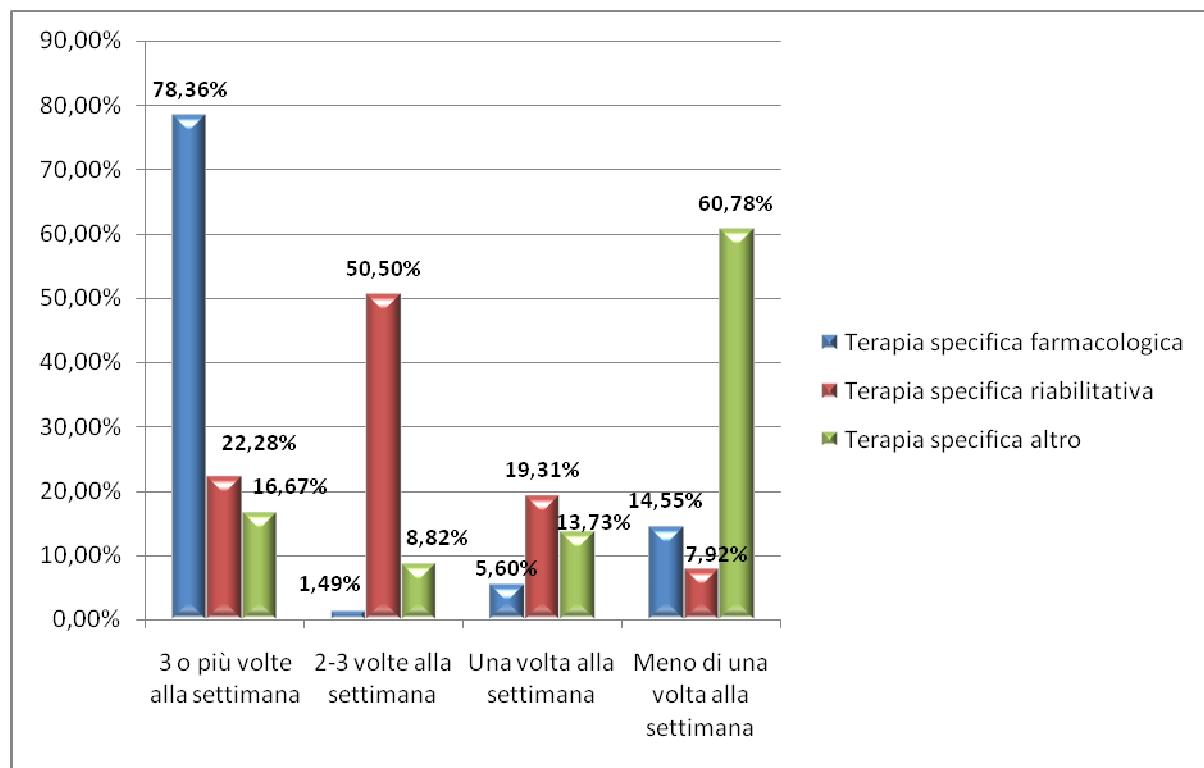
\*\*195 risposte valide terapia riabilitativa

\*\*\*98 risposte valide terapia altro

Per i pazienti ed i loro famigliari i costi da sostenere per effettuare la terapia non sono solo quelli diretti, legati all'erogazione della prestazione o del farmaco. Esistono anche una serie di costi che possono essere considerati “indiretti” e che proprio per questo sono spesso trascurati, anche se il loro carico a volte può essere molto alto, e ben più di quello dei costi diretti. Un elemento importante di costo indiretto, sia economico, che a livello di tempo e progettualità, è quello legato alla distanza dai centri dove si fa terapia, e quindi alle risorse necessarie per raggiungerli. Per valutare questi costi abbiamo preso in considerazione sia la distanza dei centri che la frequenza della terapia.

Quasi il 20% di pazienti che fanno terapia farmacologica deve raggiungere un centro (farmacia, ospedali, ecc) localizzato fuori dalla propria città (o paese) di residenza. Per quelli che fanno terapia riabilitativa ben il 37% deve spostarsi dalla propria città di residenza per raggiungere il centro. Per i pazienti che hanno bisogno di apporti terapeutici di altro tipo le risorse sembrano essere ancora più diradate e la loro localizzazione più facilmente distanziata (67% deve spostarsi dalla propria città di residenza)

d.50 – “Frequenza della terapia”



-2.14-

\*268 risposte valide terapia farmacologica

\*\*202 risposte valide terapia riabilitativa

\*\*\*102 risposte valide terapia altro

La terapia farmacologica si può considerare, escluso l'approvvigionamento periodico, effettuabile anche in ambito domestico (a parte somministrazioni particolari che richiedono strutture specializzate). Per la terapia riabilitativa invece è necessario spostarsi dalla propria dimora e come abbiamo visto per il 37% dalla propria città di residenza: quindi si delinea come un costo notevole (e non solo di natura economica) il fatto che deve essere effettuata per il 73% dei casi più di due volte a settimana.

### FREQUENZA DELLA TERAPIA FARMACOLOGICA PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenze	Frequenza della terapia farmacologica			
		3 o più volte alla settimana	2-3 volte alla settimana	Una volta alla settimana	Meno di una volta alla settimana
<b>ABC</b>	8	100,00%	0,00%	0,00%	0,00%
<b>AEV</b>	13	46,20%	23,10%	0,00%	30,80%
<b>AICI</b>	38	57,90%	0,00%	34,20%	7,90%
<b>AIMEN</b>	30	86,70%	0,00%	6,70%	6,70%
<b>AIPAF</b>	20	0,00%	5,00%	0,00%	95,00%
<b>AISAC</b>	4	100,00%	0,00%	0,00%	0,00%
<b>AISW</b>	9	88,90%	0,00%	0,00%	11,10%
<b>DEBRA</b>	16	100,00%	0,00%	0,00%	0,00%
<b>IAGSA</b>	2	100,00%	0,00%	0,00%	0,00%
<b>UILDM</b>	11	100,00%	0,00%	0,00%	0,00%
<b>BESTA</b>	117	91,50%	0,00%	0,00%	8,50%
<b>Totale</b>	268	78,40%	1,50%	5,60%	14,60%

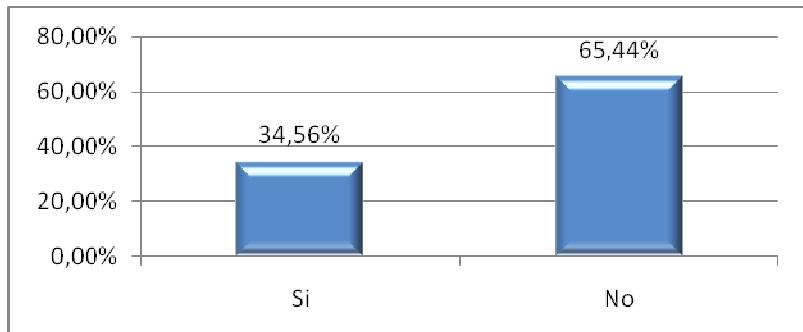
### FREQUENZA DELLA TERAPIA RIABILITATIVA PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Frequenza della terapia riabilitativa			
		3 o più volte alla settimana	2-3 volte alla settimana	Una volta alla settimana	Meno di una volta alla settimana
<b>ABC</b>	34	50,00%	35,30%	14,70%	0,00%
<b>AEV</b>	3	66,70%	0,00%	0,00%	33,30%
<b>AICI</b>	11	0,00%	54,50%	36,40%	9,10%
<b>AIPAF</b>	1	0,00%	100,00%	0,00%	0,00%
<b>AISAC</b>	9	55,60%	11,10%	22,20%	11,10%
<b>AISW</b>	31	9,70%	64,50%	19,40%	6,50%
<b>DEBRA</b>	6	0,00%	83,30%	16,70%	0,00%
<b>IAGSA</b>	10	30,00%	60,00%	10,00%	0,00%
<b>UILDM</b>	29	20,70%	51,70%	24,10%	3,40%
<b>BESTA</b>	68	13,20%	52,90%	19,10%	14,70%
<b>Totale</b>	202	22,30%	50,50%	19,30%	7,90%

## Condizioni cliniche

### ALTRE PATOLOGIE SECONDARIE

d.22 – “Il paziente presenta altre patologie associate?”



-2.15- \*570 risposte valide

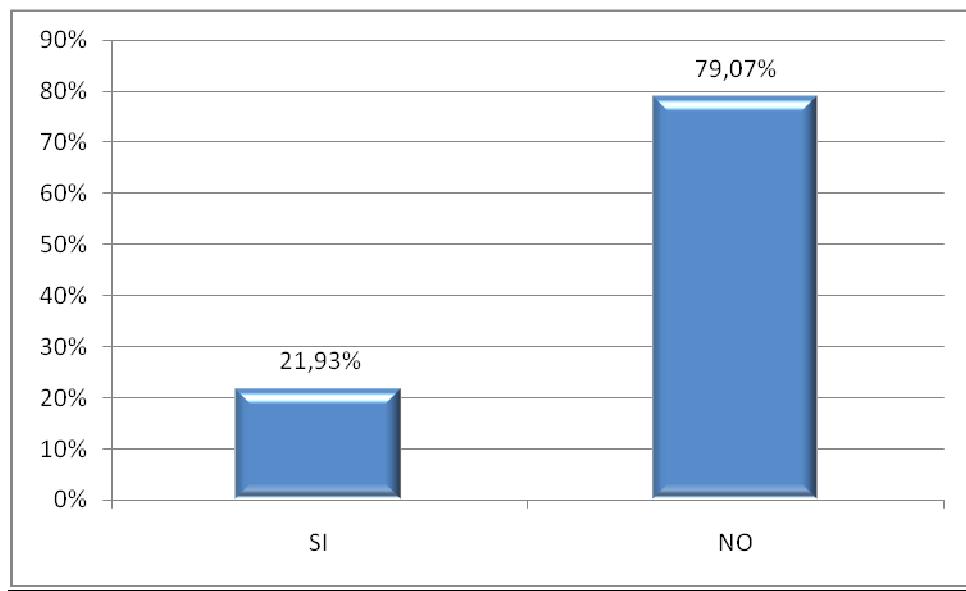
Il 35% dei pazienti ha una condizione clinica che è aggravata da altre patologie associate a quella rara.

### ALTRE PATOLOGIE SECONDARIE PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Altre patologie associate	
		Si	No
ABC	51	23,50%	76,50%
AEV	36	30,60%	69,40%
AICI	61	72,10%	27,90%
AIGR	6	0,00%	100,00%
AIMEN	33	51,50%	48,50%
AIPAF	26	26,90%	73,10%
AISAC	25	28,00%	72,00%
AISW	45	26,70%	73,30%
DEBRA	34	23,50%	76,50%
IAGSA	14	50,00%	50,00%
UILDM	39	38,50%	61,50%
BESTA	200	28,50%	71,50%
<b>Totale</b>	<b>570</b>	<b>34,60%</b>	<b>65,40%</b>

## ASSISTENZA DOMICILIARE

d.52 – “E’ necessaria un’assistenza domiciliare?”



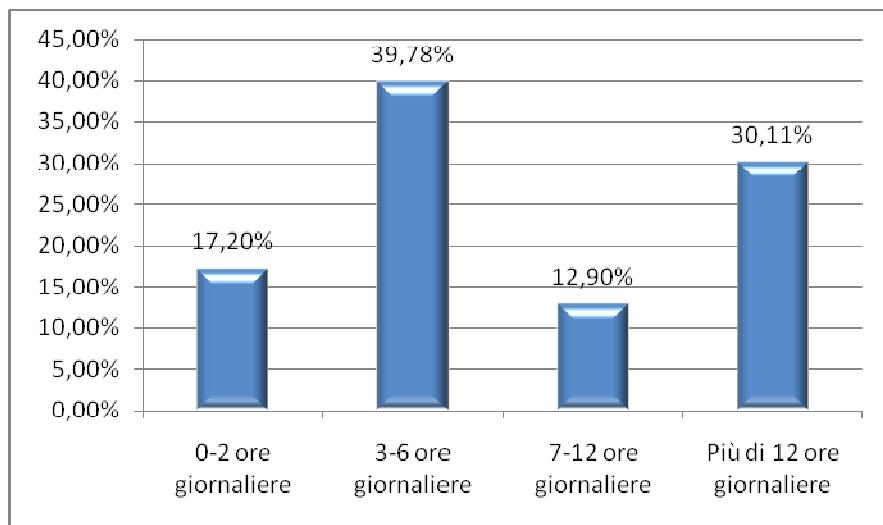
-2.16- \*561 risposte valide

Per il 22% dei rispondenti la condizione clinica rende necessaria un’assistenza domiciliare. Con “assistenza domiciliare” vengono indicati una serie di servizi di varia natura (medica, assistenziale, riabilitativa, e ultimamente anche progetti di terapia farmaceutica domiciliare per terapie farmacologiche che prima venivano effettuate solo in ospedale) erogati direttamente nella dimora del paziente.

## ASSISTENZA DOMICILIARE PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Assistenza domiciliare	
		Si	No
<b>ABC</b>	49	55,10%	44,90%
<b>AEV</b>	34	8,80%	91,20%
<b>AICI</b>	58	5,20%	94,80%
<b>AIMEN</b>	37	2,70%	97,30%
<b>AIPAF</b>	26	7,70%	92,30%
<b>AISAC</b>	24	8,30%	91,70%
<b>AISW</b>	42	26,20%	73,80%
<b>BESTA</b>	199	15,10%	84,90%
<b>DEBRA</b>	31	38,70%	61,30%
<b>IAGSA</b>	14	64,30%	35,70%
<b>UIIDM</b>	41	56,10%	43,90%
<b>AIGR</b>	6	0,00%	100,00%
<b>Totale</b>	561	21,90%	78,10%

**d.52 – “Se sì, numero di ore al giorno”**



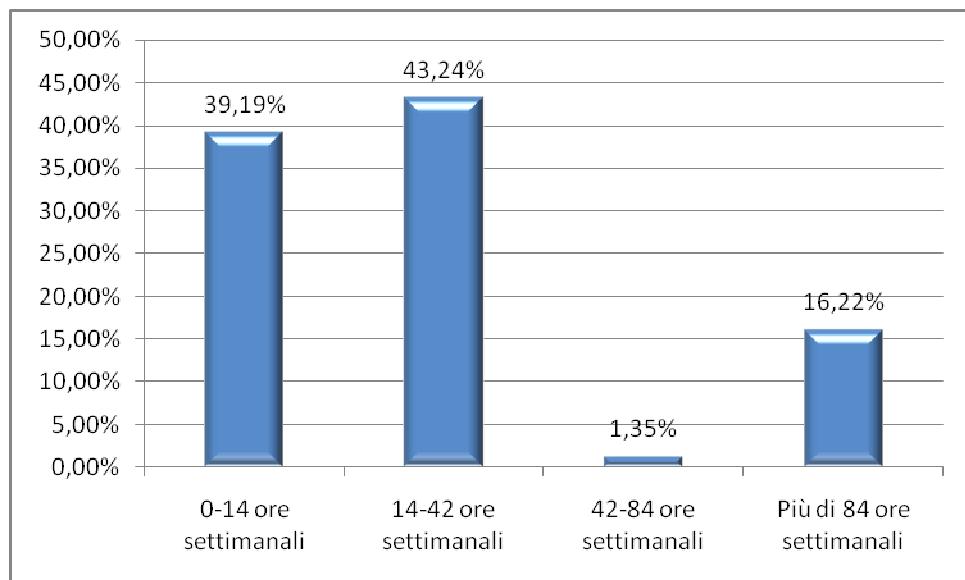
-2.17- \*93 risposte valide

Questa informazione ci illustra per i pazienti il bisogno quotidiano dei servizi e il grado di dipendenza che ne deriva. Circa il 30% di quelli che necessitano, o possono permettersi un’assistenza domiciliare ne hanno bisogno in maniera praticamente costante, per oltre 12 ore a giorno. Questo è confermato anche dalla presenza di un 16,22% di soggetti che dichiara di aver bisogno di più di 84 ore settimanali di assistenza domiciliare (vedi grafico n 2.18)

#### **NUMERO DELLE ORE DI ASSISTENZA DOMICILIARE GIORNALIERA PER ASSOCIAZIONE**

Associazione	Frequenza	N di ore giornaliere di assistenza domiciliare			
		0-2 ore giornaliere	3-6 ore giornaliere	7-12 ore giornaliere	Più di 12 ore giornaliere
<b>ABC</b>	22	27,30%	63,60%	0,00%	9,10%
<b>AICI</b>	2	0,00%	100,00%	0,00%	0,00%
<b>AIMEN</b>	1	100,00%	0,00%	0,00%	0,00%
<b>AIPAF</b>	1	0,00%	0,00%	0,00%	100,00%
<b>AISAC</b>	2	0,00%	0,00%	50,00%	50,00%
<b>AISW</b>	6	16,70%	50,00%	0,00%	33,30%
<b>DEBRA</b>	10	10,00%	80,00%	10,00%	0,00%
<b>IAGSA</b>	5	0,00%	20,00%	60,00%	20,00%
<b>UILDM</b>	19	21,10%	15,80%	5,30%	57,90%
<b>BESTA</b>	25	12,00%	24,00%	24,00%	40,00%
<b>Totale</b>	93	17,20%	39,80%	12,90%	30,10%

**d.52 – “Numero di ore a settimana”**

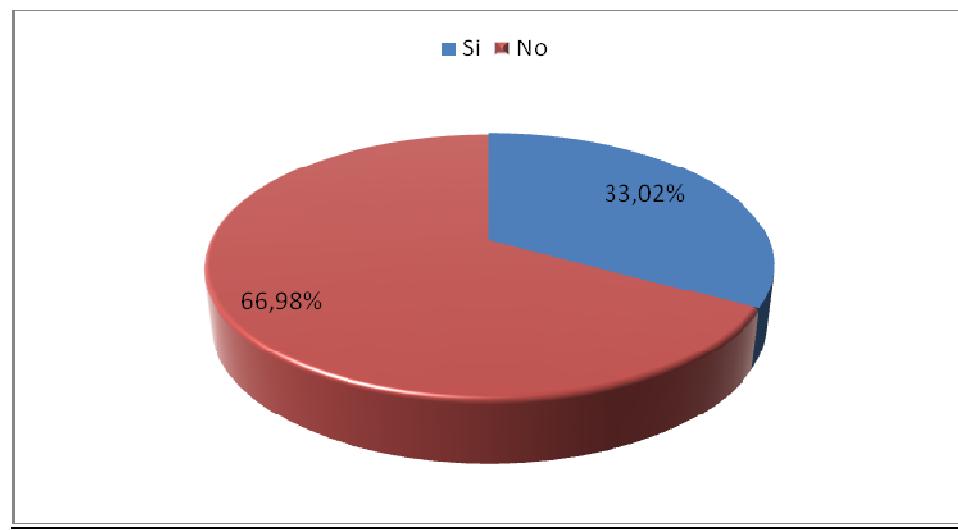


-2.18- \*74 risposte valide

**NUMERO DELLE ORE D'ASSISTENZA DOMICILIARE SETTIMANALI PER ASSOCIAZIONE**

Associazione	Frequenza	N di ore settimanali di assistenza domiciliare			
		0-14 ore settimanali	14-42 ore settimanali	42-84 ore settimanali	Più di 84 ore settimanali
ABC	19	42,10%	57,90%	0,00%	0,00%
AICI	2	50,00%	50,00%	0,00%	0,00%
AIMEN	1	100,00%	0,00%	0,00%	0,00%
AIPAF	1	0,00%	0,00%	0,00%	100,00%
AISW	10	70,00%	20,00%	0,00%	10,00%
DEBRA	4	25,00%	75,00%	0,00%	0,00%
IAGSA	7	14,30%	71,40%	0,00%	14,30%
UILDM	17	29,40%	11,80%	5,90%	52,90%
BESTA	13	38,50%	61,50%	0,00%	0,00%
<b>Totale</b>	<b>74</b>	<b>39,20%</b>	<b>43,20%</b>	<b>1,40%</b>	<b>16,20%</b>

d.52 "Anche notturna?"



-2.19- \*106 risposte valide

Per il 1/3 dei pazienti che necessitano di assistenza domiciliare, si rende necessaria anche un'assistenza notturna

**NUMERO DI ORE DI ASSISTENZA DOMICILIARE GIORNALIERE PER ASSISTENZA DOMICILIARE NOTTURNA**

	Assistenza domiciliare anche notturna		<b>Totale</b>
	Si	No	
<b>N° di ore giornaliere di assistenza domiciliare</b>			
<b>0-2 ore giornaliere</b>	Conteggio 0	15	15
	% di Riga ,0%	100,0%	100,0%
<b>3-6 ore giornaliere</b>	Conteggio 4	28	32
	% di Riga 12,5%	87,5%	100,0%
<b>7-12 ore giornaliere</b>	Conteggio 0	12	12
	% di Riga ,0%	100,0%	100,0%
<b>Più di 12 ore giornaliere</b>	Conteggio 26	1	27
	% di Riga 96,3%	3,7%	100,0%
<b>Totale</b>	Conteggio 30	56	86
	% di Riga 34,9%	65,1%	100,0%

-2.20- \*86 risposte valide

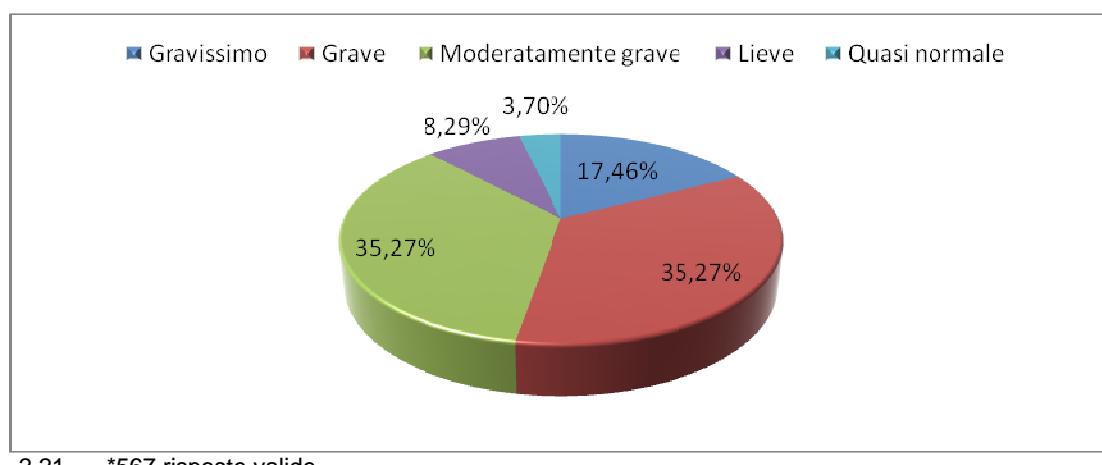
Dalla tabella inoltre possiamo considerare quanto i pazienti che dichiarano di aver bisogno di un'assistenza domiciliare giornaliera prolungata (più di 12 ore), siano anche quelli che necessitano di un'assistenza domiciliare notturna. Si tratta quindi di una parte di pazienti che evidenzia limiti importanti circa la gestione autonoma delle attività quotidiane, ed una gamma particolarmente ampia di bisogni assistenziali.

#### ASSISTENZA DOMICILIARE NOTTURA PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Assistenza domiciliare anche notturna	
		Si	No
<b>ABC</b>	25	12,00%	88,00%
<b>AEV</b>	1	100,00%	0,00%
<b>AICI</b>	2	0,00%	100,00%
<b>AIMEN</b>	1	0,00%	100,00%
<b>AIPAF</b>	1	0,00%	100,00%
<b>AISAC</b>	2	50,00%	50,00%
<b>AISW</b>	10	20,00%	80,00%
<b>DEBRA</b>	6	16,70%	83,30%
<b>IAGSA</b>	8	37,50%	62,50%
<b>UILDM</b>	23	60,90%	39,10%
<b>BESTA</b>	27	37,00%	63,00%
<b>Totale</b>	106	33,00%	67,00%

#### PERCEZIONE CIRCA LA GRAVITA' DELLA MALATTIA

d.62 – “Riguardo la malattia, Lei pensa che si tratti di un quadro”



Qui si tratta un livello percettivo, senza un preciso riferimento di realtà su cui effettuare un confronto: in pratica, per valutare la natura delle difese nella gestione del rapporto simbolico - affettivo nei confronti della patologia, bisognerebbe avere un confronto con le condizioni cliniche e funzionali del paziente. Più della metà dei rispondenti comunque percepisce la malattia come un'condizione clinica molto problematica.

#### **PERCEZIONE CIRCA LA GRAVITA' DELLA MALATTIA PER ASSOCIAZIONE**

Associazione	Frequenza	Riguardo alla malattia lei pensa che si tratti di un quadro				
		Gravissimo	Grave	Moderatamente grave	Lieve	Quasi normale
<b>ABC</b>	51	29,40%	43,10%	21,60%	5,90%	0,00%
<b>AEV</b>	34	8,80%	50,00%	38,20%	0,00%	2,90%
<b>AICI</b>	62	11,30%	53,20%	30,60%	4,80%	0,00%
<b>AIGR</b>	6	0,00%	33,30%	66,70%	0,00%	0,00%
<b>AIMEN</b>	34	5,90%	35,30%	32,40%	14,70%	11,80%
<b>AIPAF</b>	27	14,80%	29,60%	40,70%	11,10%	3,70%
<b>AISAC</b>	24	4,20%	12,50%	50,00%	12,50%	20,80%
<b>AISW</b>	43	9,30%	27,90%	46,50%	11,60%	4,70%
<b>DEBRA</b>	34	26,50%	35,30%	17,60%	14,70%	5,90%
<b>IAGSA</b>	14	35,70%	57,10%	7,10%	0,00%	0,00%
<b>UILDLDM</b>	39	20,50%	41,00%	33,30%	5,10%	0,00%
<b>BESTA</b>	199	20,60%	27,60%	39,70%	9,00%	3,00%
<b>Totale</b>	567	17,50%	35,30%	35,30%	8,30%	3,70%

## Conclusioni

Dai dati raccolti attraverso le 10 Associazioni di malati rari e l'IRCCS "C. Besta" che hanno partecipato allo Studio pilota sui Costi sociali e Bisogni assistenziali nelle Malattie Rare, è emerso che oltre la metà dei pazienti sviluppa la malattia e i suoi sintomi durante l'età pediatrica, e in particolare il 37% durante la prima infanzia, quindi un esordio molto precoce, spesso diagnosticato alla nascita. L'età della prima infanzia è una fase di profondi cambiamenti all'interno del sistema famiglia, e l'evento della malattia, così fortemente accentrante, porta presumibilmente ad esporre i compiti adattivi di queste famiglie.

Un contributo alla gestione dei disagi familiari e individuali sollecitati dalla malattia è offerto in modo significativo dalla possibilità di disporre di una diagnosi corretta: una corretta diagnosi difatti permette di intervenire appropriatamente sulla patologia, inoltre consente di definire attraverso fondamentali elementi di realtà gli aspetti di malessere e disagio, e soprattutto un investimento "più sicuro" nei processi realizzativi e progettuali. Il problema della difficoltà diagnostica, dalle risposte ottenute, è tuttavia rappresentato da circa la metà dei pazienti che hanno ricevuto una diagnosi dopo oltre un anno dall'inizio della sintomatologia, e dove nel 18% dei casi si è arrivati addirittura a più di 10 anni. Il 35% dei pazienti ha inoltre ricevuto in precedenza altre diagnosi: questo dato, se da un lato ci induce a considerare che in molti casi la natura "sfumata" dei sintomi porta a operare necessariamente per diagnosi differenziale, dall'altro questa situazione comporta difficoltà che insorgono dagli impegnativi compiti rielaborativi che il paziente e la sua famiglia devono sostenere in questi casi: compiti che si fanno tanto più gravosi tanto più si moltiplicano il numero di diagnosi non esatte (tra quelli che hanno avuto altre diagnosi prima della definitiva, ben il 37% ne ha ricevute più di 10). Data la natura cronica e degenerativa della maggior parte di queste patologie, poter operare attraverso una diagnosi esatta e tempestiva risulta in molti casi un fattore prognostico decisivo. L'enfasi sulla diffusione informativa in ambito medico delle malattie rare, e la sensibilizzazione offerta rispetto all'importanza operativa legata alla diagnosi, unitamente all'avanzamento della conoscenza clinica e della tecnica medica, hanno determinato un miglioramento evidente (evidenziato nella tabella 2.2) nei tempi necessari ad ottenere una diagnosi, miglioramento a cui si lega un vantaggio terapeutico certo, ed anche un prevedibile vantaggio adattivo per questi pazienti e le loro famiglie.

Un altro aspetto molto importante è dato dall'evento critico del ricovero ospedaliero, specialmente se lungo: oltre il 40% dichiara di esser stato sottoposto a ricoveri, e tra questi il 54% di aver dovuto sostenere tempi di ricovero, superiori al mese, talvolta addirittura all'anno. Quello dei ricoveri, ovviamente, è un problema che ha una notevole variabilità rispetto alla natura della patologia. Molto legato al tipo di patologia è anche il bisogno di trattamenti chirurgici: difatti tra le patologie che hanno come trattamento elettivo quello chirurgico (tra le quali l'estrofia vescicale, le neoplasie endocrine, il retinoblastoma, o ancora come scelta di trattamento per l'acondroplasia), più del 40% dichiara di aver effettuato oltre 3 interventi.

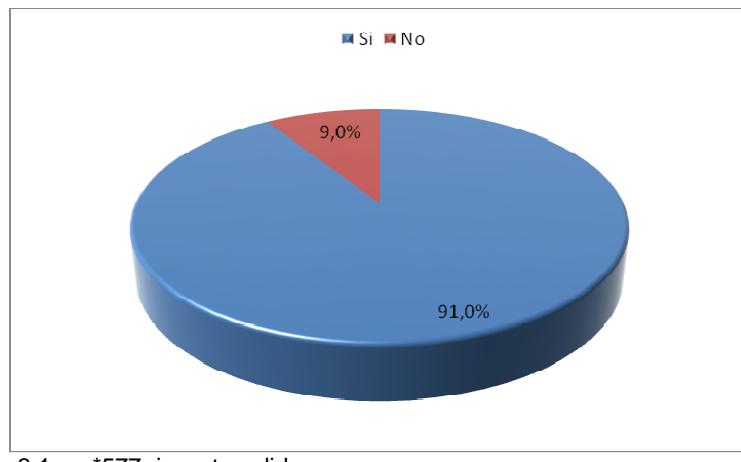
Nelle malattie rare si riscontra spesso la mancanza di trattamenti terapeutici specifici: anche dallo studio 1 paziente su 5 dichiara di non effettuare una terapia specifica per la propria patologia. Inoltre la patologia rara è spesso associata (35% dei casi) da patologie secondarie. A livello clinico questi pazienti denotano quindi una serie di problematicità non trascurabili. Queste condizioni difatti implicano anche un limite all'autonomia, complicando quindi la possibilità di svolgimento di compiti quotidiani, il che comporta un bisogno assistenziale evidente: quasi 1 paziente su 4 dichiara infatti di aver bisogno di assistenza domiciliare, tra questi spiccano alcuni casi molto gravi che necessitano di assistenza costante, anche durante le ore notturne. La percezione delle problematicità a livello clinico, nonché del disagio e malessere dovuto alla patologia è direttamente espresso dai rispondenti, che nel 52% dichiarano di percepire la propria patologia come una condizione grave o gravissima.

## Dimensione Assistenziale e Servizio Sanitario

### Centri clinici di riferimento

#### PRESENZA DI UN CENTRO CLINICO DI RIFERIMENTO

d.30 – “Avete un Centro Clinico di riferimento?”



-3.1- \*577 risposte valide

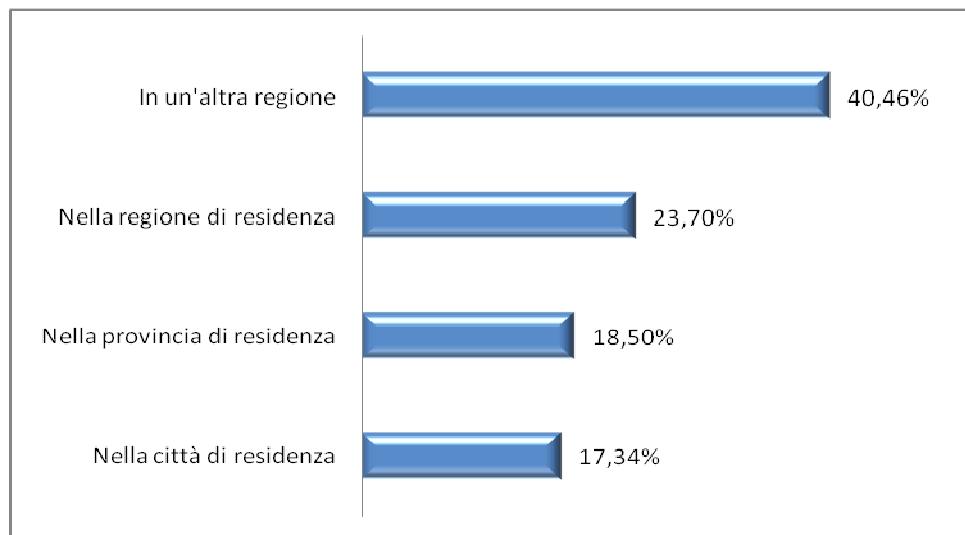
Nonostante gli impegni portati avanti in questi anni a livello di SSN nella costituzione di una rete di centri clinici specializzati al trattamento delle patologie rare, e soprattutto all'importante azione di informazione ed orientamento da parte delle Associazioni di malati rari verso i loro associati, esiste ancora un 9%, tra i rispondenti, che non ha individuato un centro clinico verso il quale fare riferimento. Il problema per questo 9% è ampio e implicherebbe da un lato una residua difficoltà orientativa, da un altro la scarsa appropriatezza degli interventi che talvolta può verificarsi da parte di questi centri, da un altro ancora la natura multifattoriale di queste patologie e soprattutto la loro caratterizzazione clinica che può implicare la compromissione di più sistemi organici, rendendone difficile il trattamento.

#### CENTRO CLINICO DI RIFERIMENTO PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Centro clinico specialistico di riferimento	
		Si	No
ABC	50	68,00%	32,00%
AEV	35	80,00%	20,00%
AICI	61	93,40%	6,60%
AIGR	6	100,00%	0,00%
AIMEN	37	100,00%	0,00%
AIPAF	28	92,90%	7,10%
AISAC	28	67,90%	32,10%
AISW	45	93,30%	6,70%
DEBRA	34	91,20%	8,80%
IAGSA	14	92,90%	7,10%
UILDM	39	84,60%	15,40%
BESTA	200	99,50%	0,50%
<b>Totale</b>	<b>577</b>	<b>91,00%</b>	<b>9,00%</b>

## DOVE È LOCALIZZATO IL CENTRO

d.31 – “Dove è localizzato il Centro di riferimento?”



-3.2-

\*519 risposte valide

\*\*considerati solo quelli che hanno un centro specifico di riferimento

La messa a punto di una rete nazionale di centri clinici di riferimento per patologia rara, se da una parte rappresenta un vantaggio notevole e concreto per questi malati, dall’altro permangono alcune difficoltà per questi pazienti e i loro familiari. Un’importante elemento di costo che queste famiglie devono sostenere è dato dal fisiologico diradamento di questa rete: i centri nell’83% dei casi sono da raggiungere attraverso spostamenti più o meno lunghi, poiché solo il 17% ha il centro clinico nella propria città di residenza. Il 40% deve addirittura raggiungere un’altra regione: un’altra regione che può essere confinante alla propria, ma anche notevolmente distante (ad esempio spostamenti da un’regione del Sud Italia, ad una del Nord).

## LOCALIZZAZIONE DEL CENTRO CLINICO DI RIFERIMENTO PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Dove è localizzato il Centro di riferimento			
		Nella città di residenza	Nella provincia di residenza	Nella regione di residenza	In un'altra regione
<b>ABC</b>	34	20,60%	26,50%	17,60%	35,30%
<b>AEV</b>	26	7,70%	7,70%	11,50%	73,10%
<b>AICI</b>	57	21,10%	5,30%	22,80%	50,90%
<b>AIGR</b>	6	0,00%	0,00%	0,00%	100,00%
<b>AIMEN</b>	37	18,90%	10,80%	18,90%	51,40%
<b>AIPAF</b>	25	12,00%	24,00%	52,00%	12,00%
<b>AISAC</b>	19	26,30%	5,30%	10,50%	57,90%
<b>AISW</b>	39	12,80%	15,40%	25,60%	46,20%
<b>DEBRA</b>	31	3,20%	9,70%	35,50%	51,60%
<b>IAGSA</b>	13	7,70%	7,70%	30,80%	53,80%
<b>UILDM</b>	33	42,40%	21,20%	12,10%	24,20%
<b>BESTA</b>	199	16,60%	27,10%	25,10%	31,20%
<b>Totale</b>	519	17,30%	18,50%	23,70%	40,50%

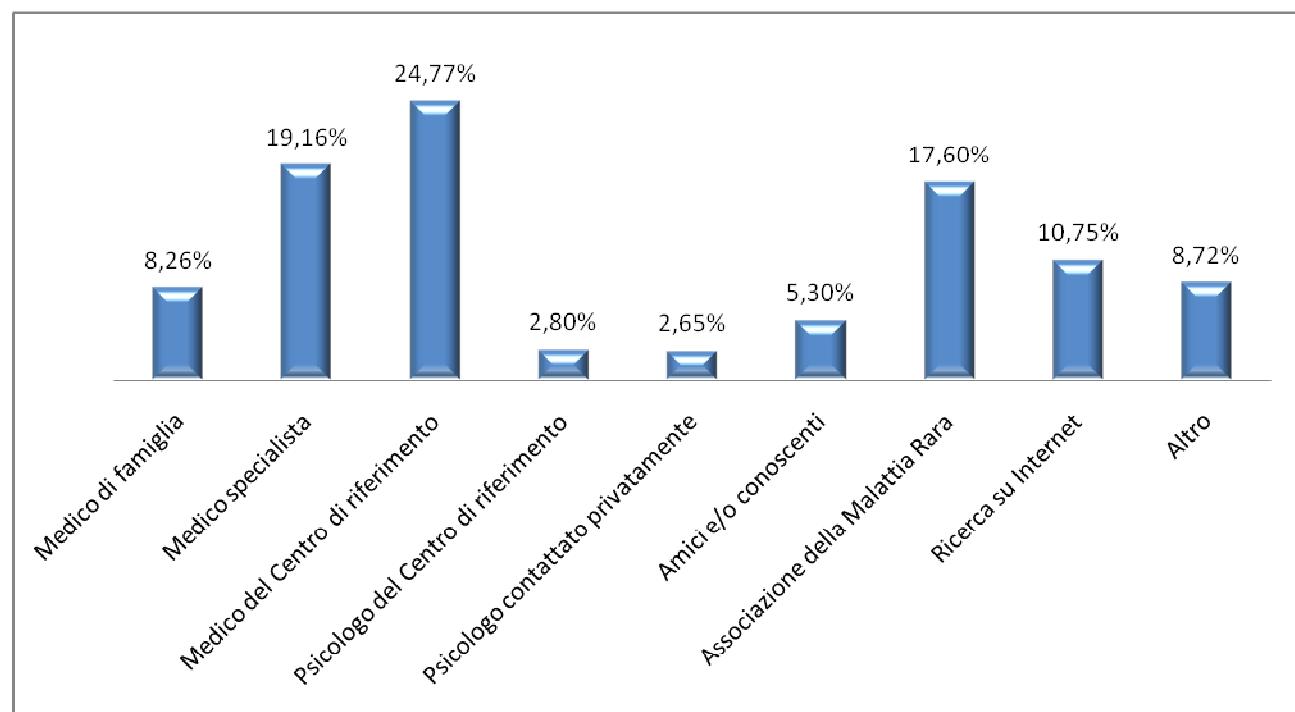
Area geografica di residenza	Frequenza	Dove è localizzato il Centro di riferimento			
		Nella città di residenza	Nella provincia di residenza	Nella regione di residenza	In un'altra regione
<b>Nord</b>	333	17,4%	23,1%	29,4%	30,0%
<b>Centro</b>	103	27,2%	10,7%	18,4%	43,7%
<b>Sud</b>	80	5,0%	10,0%	7,5%	77,5%
<b>Totale</b>	516	17,4%	18,6%	23,8%	40,1%

Considerando il campione dello studio attraverso l'area geografica di residenza, possiamo notare che gli spostamenti necessari per raggiungere il Centro di riferimento sono più rilevanti per i residenti nel Centro Italia, rispetto a quelli del Nord, ma più di tutti lo sono per quelli del Sud Italia. Questo potrebbe spiegarsi con una probabile minore diffusione dei Centri clinici di riferimento per patologia nel Sud d'Italia, e/o con la maggiore competenza clinica e qualità dei servizi dei centri del Nord Italia. In ogni caso questo quadro ci illustra una sproporzione rilevante nei costi legati alla cura, con una tendenza all'aggravamento degli impegni (economici, di tempo, ecc) nelle famiglie del Sud Italia.

## Figure di aiuto e riferimento

**FIGURA D'AIUTO NEL CAPIRE E ED AFFRONTARE LA MALATTIA**

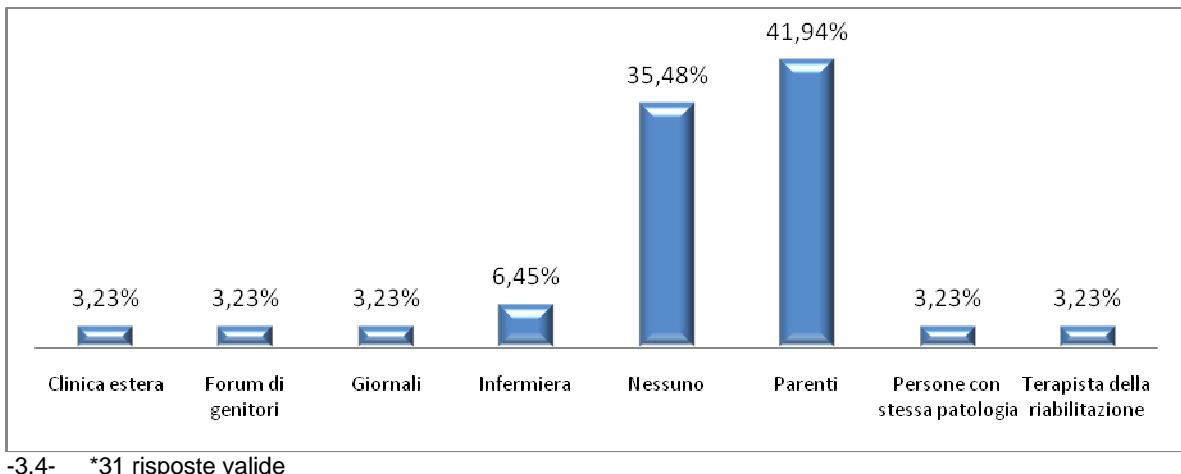
d.29 – “Nella storia clinica del paziente, successivamente alla diagnosi, chi più di altri è stato d'aiuto nel capire ed affrontare la sua malattia”



-3.3- \*642 risposte valide (erano possibili più risposte)

Il 43% delle risposte si concentrano sul medico specialista, o del centro clinico, o contattato in altri ambiti. Molto importante sembra essere l'attività informativa e di sostegno portata avanti dalle Associazioni di malati. Significativo sembra l'approvvigionamento di conoscenze attraverso internet, preferito addirittura al medico di famiglia.

**d.29 – “specificare ‘altro’ ”**

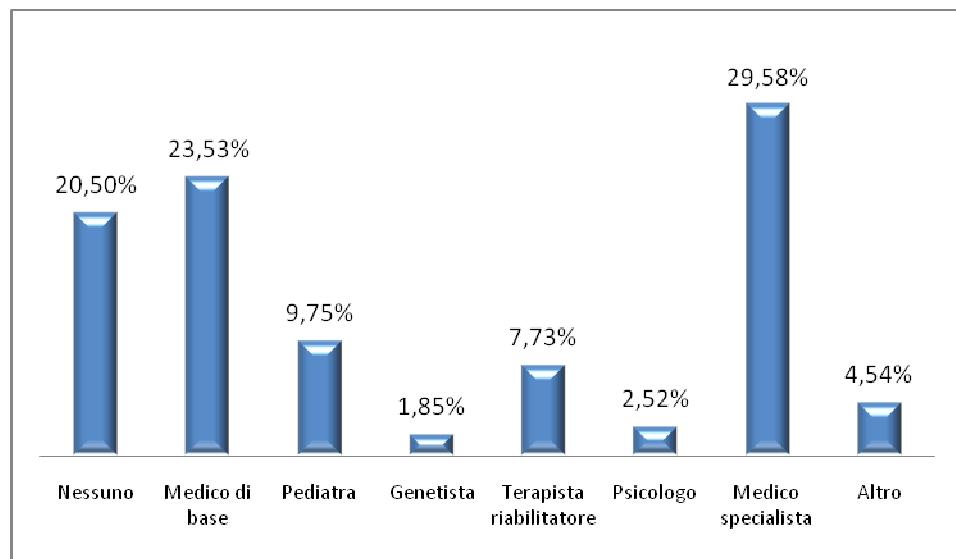


-3.4- \*31 risposte valide

La concentrazione su “nessuno” e “parenti” ci indica la quota di isolamento e il ricorso necessario a modalità autonome e a modelli di sostegno spontanei e informali che vengono sollecitati nelle malattie rare, e verso i quali possono essere inclusi anche “forum di genitori”, “giornali”, “persone con la stessa patologia”, all’interno della specifica “ALTRO”, e “amici e conoscenti” e “ricerca su internet”, all’interno delle risposte generali (vedi grafico precedente).

### **REFERENTE TERRITORIALE PIÙ IMPORTANTE**

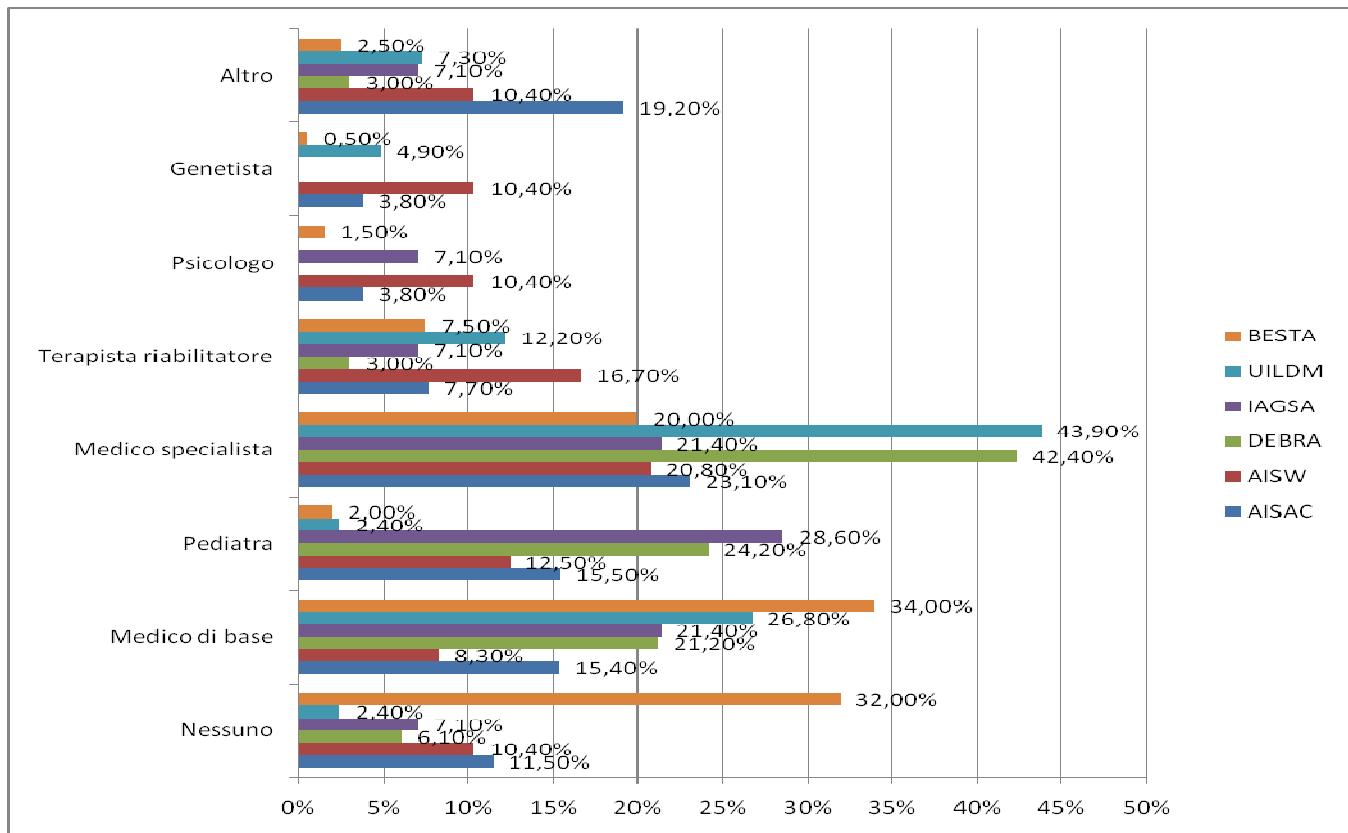
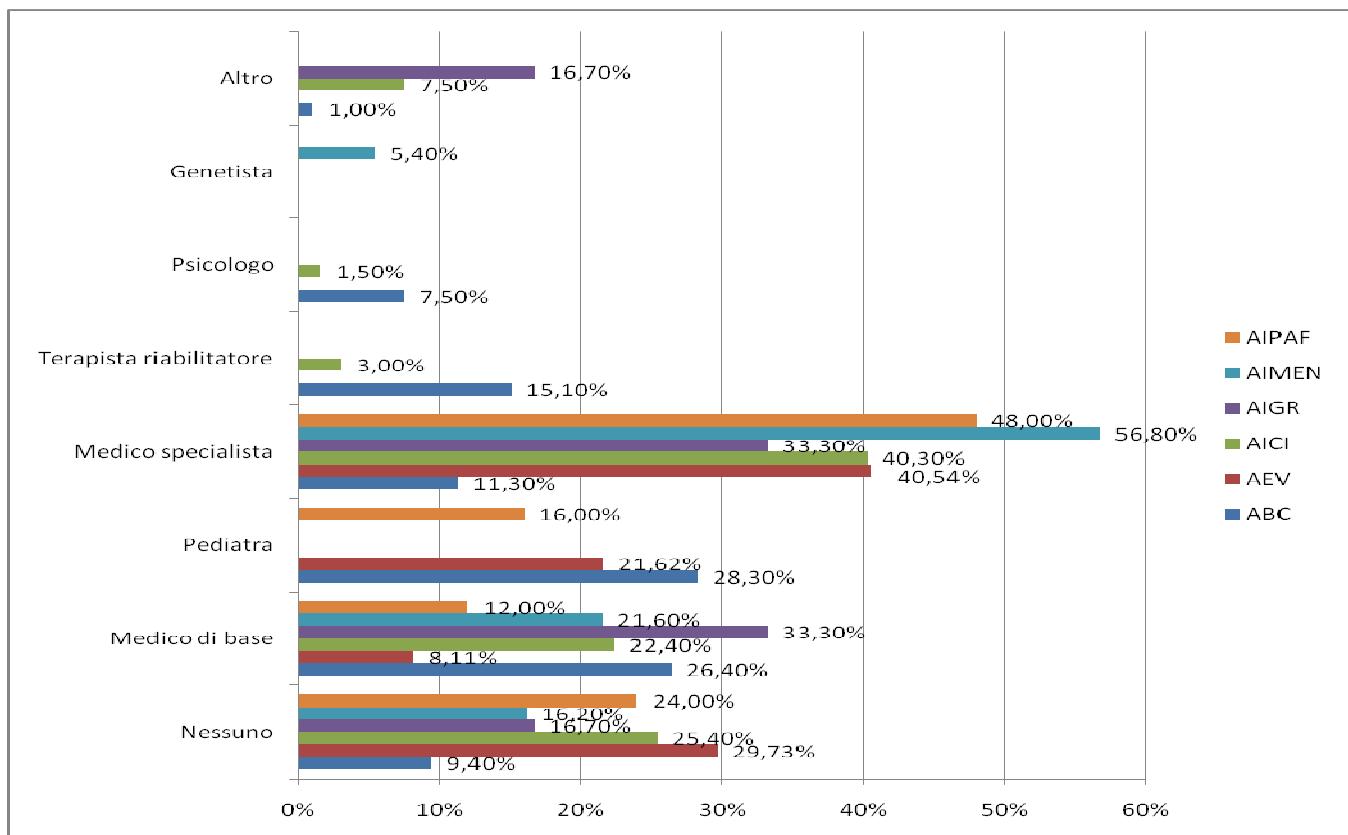
**d.40 – “Chi è il referente territoriale più importante per il paziente?”**



-3.5- \*595 risposte valide (erano possibili più risposte)

La distanza dei centri clinici di riferimento e la loro alta concentrazione di pazienti con malattia rara, determina spesso un bisogno forte di sostegno e riferimento clinico territoriale, che vuol dire “vicino, rapidamente accessibile, aperto a questioni più quotidiane, spesso anche più confidenziale”. Il dato che più sorprende è che 1 paziente su 5 non ha un riferimento a livello territoriale. Per la conformazione del sistema sanitario sorprende anche che il medico di base sia poco sollecitato (23%) in una funzione che dovrebbe essergli elettiva. La competenza tecnica del medico specialista sembra anche a livello territoriale quella più di riferimento per questi pazienti.

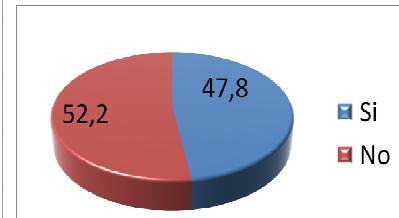
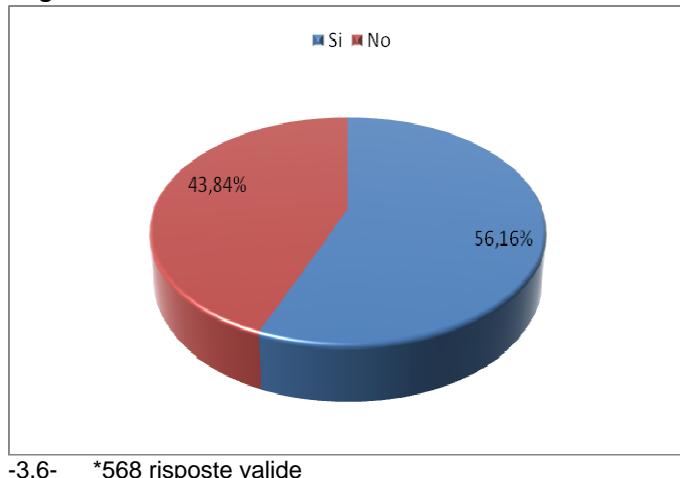
## REFERENTE TERRITORIALE PIÙ IMPORTANTE PER ASSOCIAZIONE



## Livelli di soddisfazione

### SODDISFAZIONE COMUNICAZIONE DIAGNOSI

d. 27 – “E’ rimasto soddisfatto di come il medico che ha comunicato la diagnosi si è fatto carico dei problemi del paziente e della famiglia?”



\*Solo Associazioni 400 risp. valide

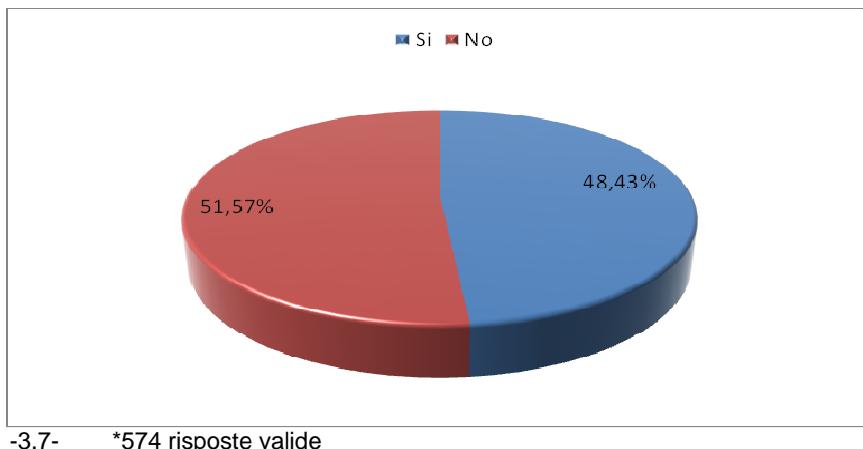
La diagnosi implica un passaggio esistenziale molto importante, quanto delicato: attraverso la diagnosi non si attua solo un passo fondamentale nel trattamento della malattia, ma si risponde ad un interrogativo sull’identità della persona malata, allo stesso tempo in cui le si propone un destino progettuale. L’importanza quindi di competenze relazionali, da un lato, e la capacità di comprendere più della sola malattia e di sostenere una comunicazione non solo informativa, dall’altro, sembrano elementi determinanti nel momento della comunicazione della diagnosi. Il 43% dei rispondenti si dichiara insoddisfatto.

### SODDISFAZIONE COMUNICAZIONE DIAGNOSI PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Soddisfazione comunicazione diagnosi	
		Si	No
<b>ABC</b>	51	27,5%	72,5%
<b>AEV</b>	35	25,7%	74,3%
<b>AICI *</b>	62	64,5%	35,5%
<b>AIGR</b>	6	83,3%	16,7%
<b>AIMEN *</b>	36	63,9%	36,1%
<b>AIPAF</b>	26	57,7%	42,3%
<b>AISAC</b>	25	44,0%	56,0%
<b>AISW</b>	45	40,0%	60,0%
<b>DEBRA</b>	32	46,9%	53,1%
<b>IAGSA</b>	14	42,9%	57,1%
<b>UILDM</b>	40	55,0%	45,0%
<b>BESTA *</b>	196	71,9%	28,1%
<b>Totale</b>	568	56,2%	43,8%

\*Le patologie tipicamente “pediatriche” (quindi escluse AICI, AIMEN e BESTA) sembrano maggiormente insoddisfatte.

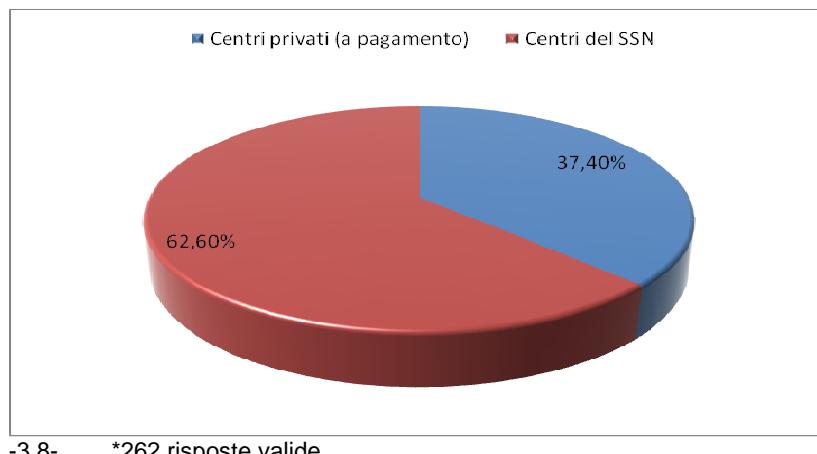
d.28 – “Dopo la prima diagnosi ha ritenuto necessario consultare altri specialisti per un’ulteriore verifica e conferma?”



#### DOPO LA PRIMA DIAGNOSI HA RITENUTO NECESSARIO CONSULTARE ALTRI SPECIALISTI PER ULTERIORE CONFERMA PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenze	Dopo la prima diagnosi ha ritenuto necessario consultare altri specialisti per ulteriore conferma	
		Si	No
ABC	52	71,2%	28,8%
AEV	37	81,1%	18,9%
AICI	62	37,1%	62,9%
AIGR	6	66,7%	33,3%
AIMEN	36	38,9%	61,1%
AIPAF	26	57,7%	42,3%
AISAC	25	80,0%	20,0%
AISW	46	32,6%	67,4%
DEBRA	32	65,6%	34,4%
IAGSA	14	50,0%	50,0%
UILDM	39	56,4%	43,6%
BESTA	199	35,2%	64,8%
<b>Totale</b>	<b>574</b>	<b>48,4%</b>	<b>51,6%</b>

d.28 – “Se Sì, presso Centri privati o presso Centri del SSN?”



## SODDISFAZIONE COMUNICAZIONE DIAGNOSI PER DOPO LA PRIMA DIAGNOSI HA RITENUTO NECESSARIO CONSULTARE ALTRI SPECIALISTI PER ULTERIORE CONFERMA

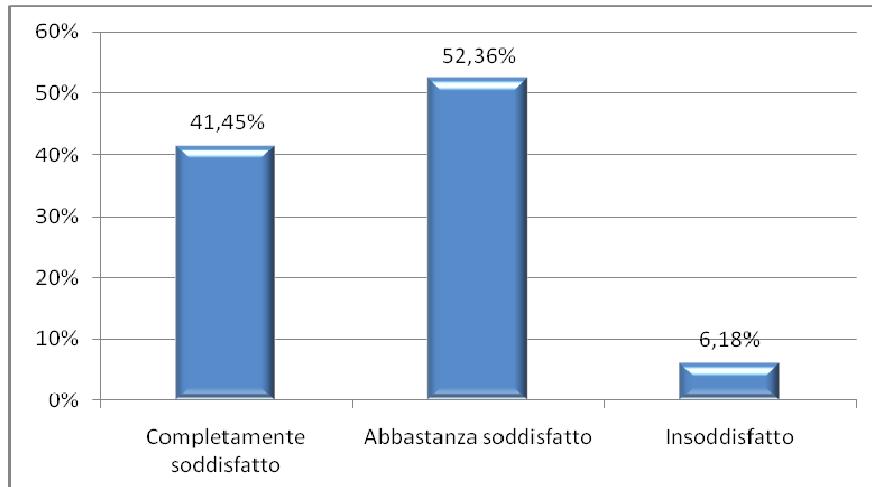
			Dopo la prima diagnosi ha ritenuto necessario consultare altri specialisti per ulteriore conferma		Totale
			Si	No	
<b>Soddisfazione comunicazione diagnosi</b>	<b>Si</b>	Conteggio	108	205	313
		% di Riga	34,5%	65,5%	100,0%
		% di Colonna	39,4%	71,4%	55,8%
	<b>No</b>	Conteggio	166	82	248
		% di Riga	66,9%	33,1%	100,0%
		% di Colonna	60,6%	28,6%	44,2%
	<b>Totale</b>	Conteggio	274	287	561
		% di Riga	48,8%	51,2%	100,0%
		% di Colonna	100,0%	100,0%	100,0%

-3.9- \*561 risposte valide

Come si può notare l'insoddisfazione nella prima comunicazione della diagnosi (sia pur della diagnosi esatta) e la necessità di consultare altri specialisti per conferma sono inversamente proporzionali. Questo dato ci offre una prospettiva di riflessione circa l'importanza che ha la relazione con il medico e il peso specifico che assumono gli scenari da questo attivati o trascurati nella comunicazione.

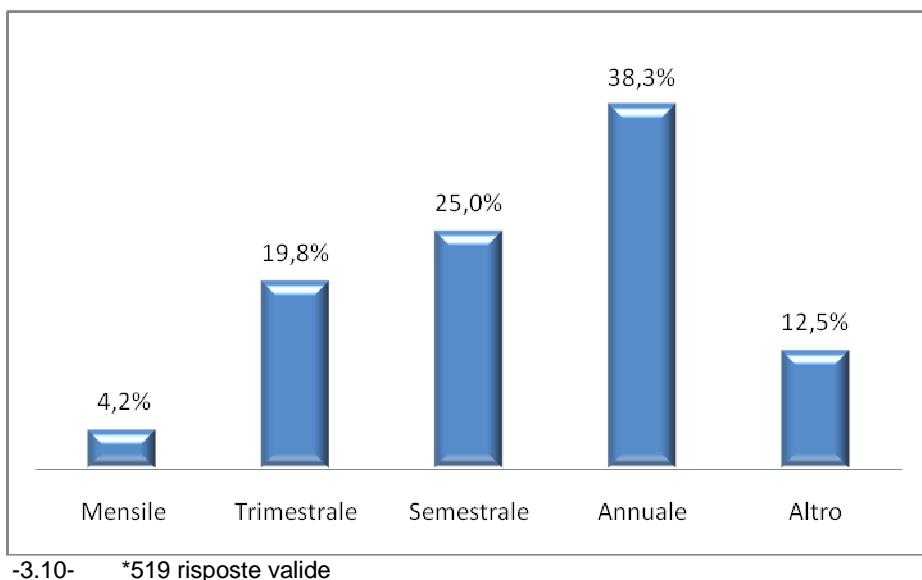
## SULL'ASSISTENZA RICEVUTA NEL CENTRO CLINICO DI RIFERIMENTO

d.35 – “Quale è il grado di soddisfazione relativa all'assistenza ricevuta dal paziente presso il Centro di riferimento?”



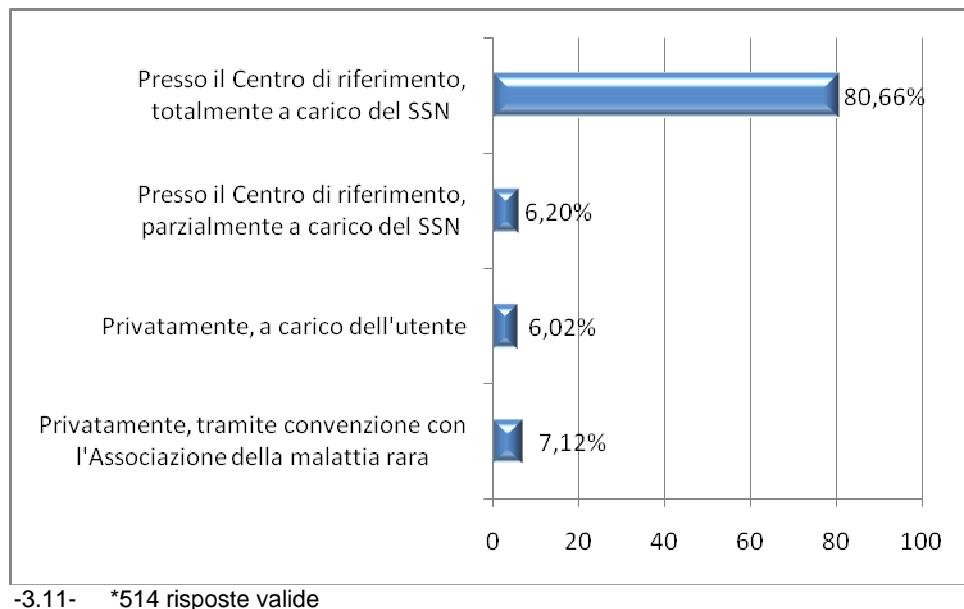
-3.10- \*550 risposte valide

**d.32 – “Con quale periodicità vengono eseguiti i controlli?”**



Per il 50% dei casi i controlli sono svolti annualmente, o ancora meno frequentemente. Per comprendere meglio l'indicazione offerta da questo dato, dovremmo poterlo confrontare con alcune informazioni di natura medica, quali la condizione clinica del paziente, il percorso terapeutico, ecc.

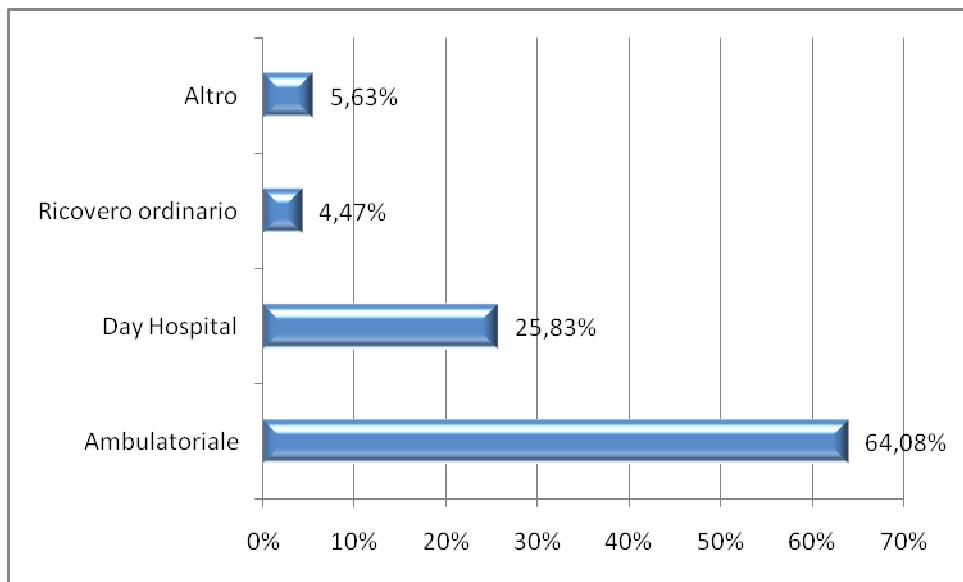
**d.33 – “Le visite specialistiche sono effettuate:”**



Il 13% effettua visite specialistiche per la cura della propria malattia in modo privato. L'86% dei pazienti si rivolge a specialisti del SSN, e tra questi quasi tutti sono esentati dal pagamento del Ticket.

Associazione	Frequenza	Le visite specialistiche sono effettuate			
		Presso il centro di riferimento totalmente a carico del SSN	Presso il centro di riferimento parzialmente a carico del SSN	Privatamente, a carico dell'utente	Privatamente, tramite l'Associazione
ABC	40	72,5%	5,0%	7,5%	15,0%
AEV	34	50,0%	26,5%	20,6%	2,9%
AICI	60	23,3%	8,3%	16,7%	51,7%
AIGR	6	83,3%	16,7%	,0%	,0%
AIMEN	37	94,6%	2,7%	2,7%	,0%
AIPAF	26	92,3%	3,8%	,0%	3,8%
AISAC	24	75,0%	,0%	25,0%	,0%
AISW	41	95,1%	4,9%	,0%	,0%
DEBRA	30	83,3%	13,3%	3,3%	,0%
IAGSA	14	85,7%	7,1%	7,1%	,0%
UILDM	36	94,4%	2,8%	2,8%	,0%
BESTA	200	95,0%	3,5%	1,5%	,0%
<b>Totale</b>	<b>548</b>	<b>80,7%</b>	<b>6,2%</b>	<b>6,0%</b>	<b>7,1%</b>

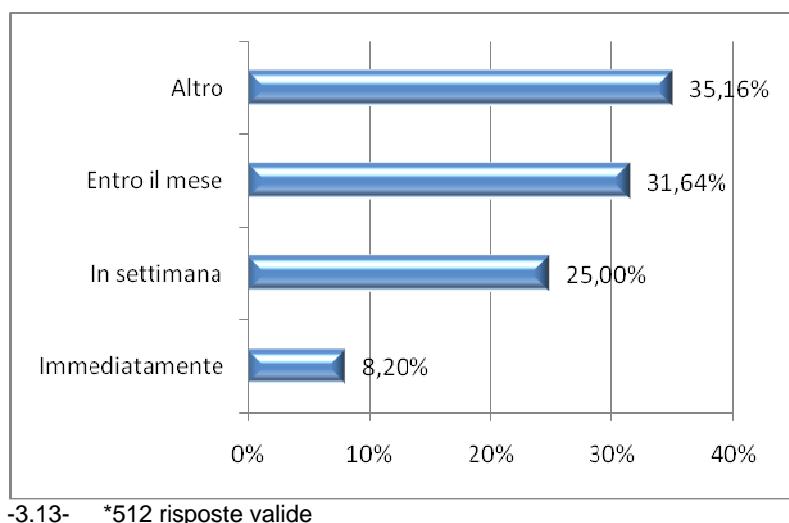
d.34 – “Le visite specialistiche presso il Centro di riferimento sono effettuate in regime”



-3.12- \*515 risposte valide

Il regime ambulatoriale sembra quello più utilizzato per le visite specialistiche, il che ci induce a pensare a condizioni non d'urgenza: in misura minore i ricoveri in Day Hospital, e molto rari i ricoveri ordinari per questo tipo di prestazioni.

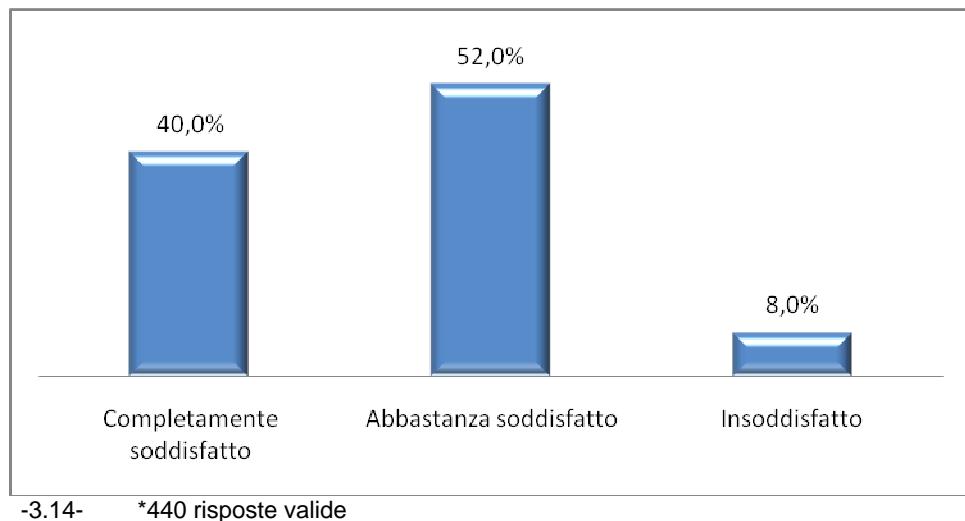
**d.36 – “In caso di bisogno in quanto tempo riesce ad avere un appuntamento presso il Centro di riferimento?”**



Il 32% dei pazienti riesce ad avere appuntamenti rapidi presso il centro di riferimento in caso di bisogno. Il 31% invece deve aspettare tempi che vanno dalla settimana al mese, e il 35% con tempi oltre il mese; per valutare se il tempo di attesa medio-lungo sia indicatore di una difficoltà organizzativa dell’ospedale, piuttosto che il tempo adeguato rispetto al problema posto dal paziente, dovrebbero per lo meno potersi confrontare le necessità cliniche poste nelle richieste d’appuntamento con i tempi di attesa determinati dagli ospedali: questo dato tuttavia non ci è disponibile.

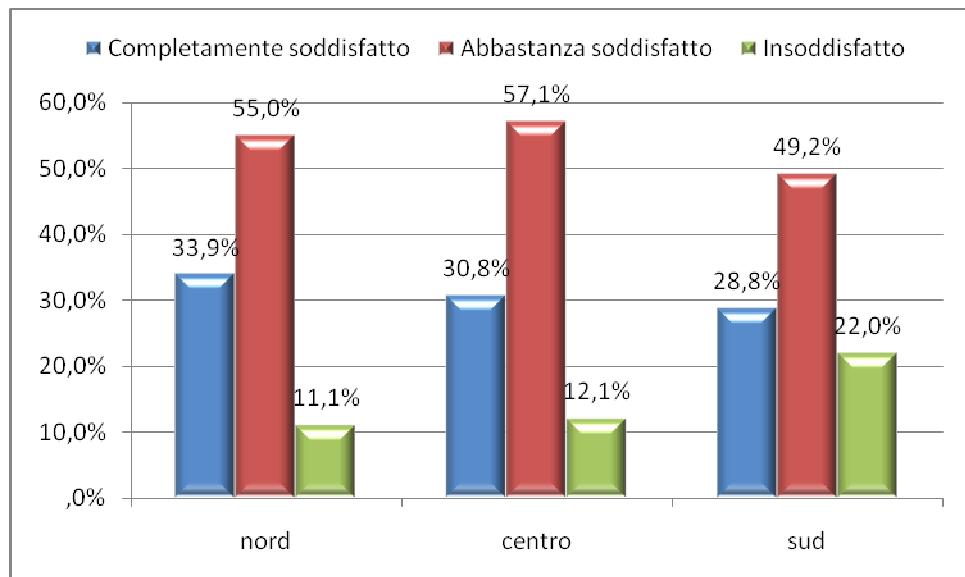
**SODDISFAZIONE ASSISTENZA RICEVUTA DAL REFERENTE TERRITORIALE**

**d.44 – “Si ritiene soddisfatto dall’assistenza ricevuta dal referente territoriale?”**



Solo l’8% si dice insoddisfatto del proprio referente territoriale, mentre il 92% dichiara un livello di soddisfazione sufficiente o più che sufficiente. Il referente territoriale offre al paziente un sostegno immediato e facilmente accessibile circa le difficoltà quotidiane e le piccole complicazioni che possono verificarsi nella malattia: il suo servizio, seppur legato a competenze meno specialistiche rispetto a quelle del Centro Clinico di riferimento, è particolarmente importante per il paziente e i suoi familiari.

## SODDISFAZIONE ASSISTENZA RICEVUTA DAL REFERENTE TERRITORIALE PER AREA GEOGRAFICA DI RESIDENZA (ESCLUSI PAZIENTI DEL BESTA)



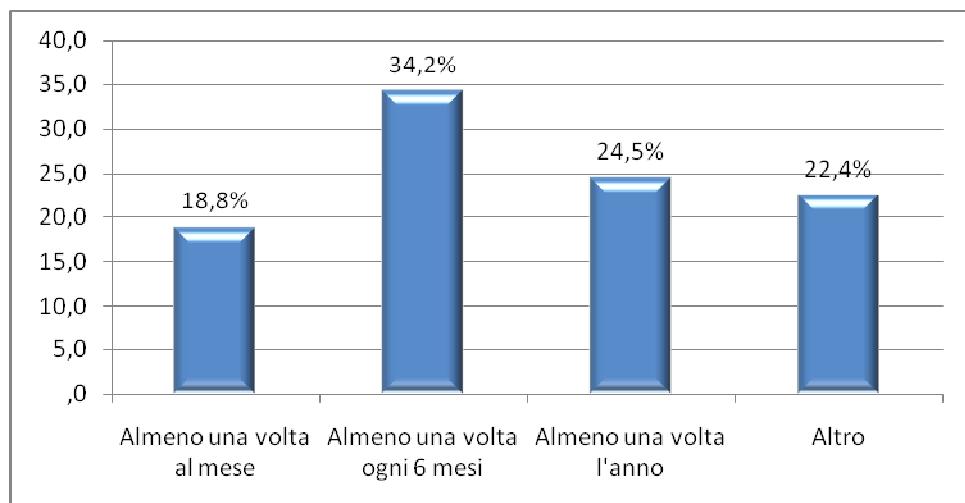
-3.15- \*321 risposte valide (esclusi pazienti del BESTA)

Tra i pazienti del Sud Italia la percentuale di insoddisfatti (22%) è più alta che nel resto di Italia (11-12%).

## SODDISFAZIONE ASSISTENZA RICEVUTA DAL REFERENTE TERRITORIALE PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Soddisfazione referente territoriale		
		Completamente soddisfatto	Abbastanza soddisfatto	Insoddisfatto
ABC	44	31,8%	56,8%	11,4%
AEV	23	26,1%	69,6%	4,3%
AICI	41	31,7%	58,5%	9,8%
AIGR	5	80,0%	20,0%	,0%
AIMEN	31	51,6%	48,4%	,0%
AIPAF	19	26,3%	68,4%	5,3%
AISAC	22	59,1%	31,8%	9,1%
AISW	38	31,6%	57,9%	10,5%
DEBRA	31	22,6%	58,1%	19,4%
IAGSA	13	38,5%	53,8%	7,7%
UILDM	38	21,1%	71,1%	7,9%
BESTA	135	54,1%	40,0%	5,9%
<b>Totale</b>	<b>440</b>	<b>40,0%</b>	<b>52,0%</b>	<b>8,0%</b>

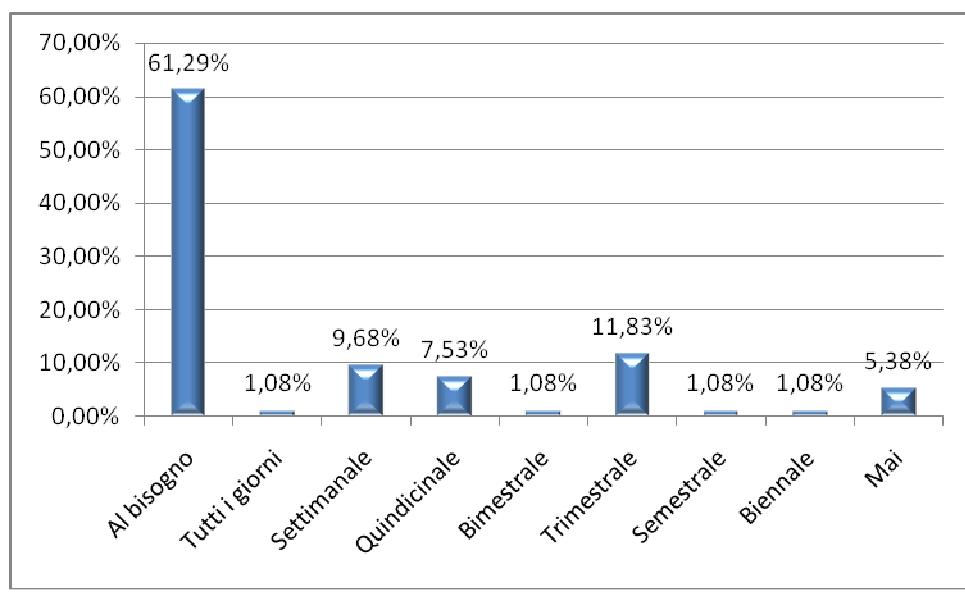
**d.41 – “Con quale periodicità vengono effettuati i controlli presso il referente territoriale?”**



-3.16- \*441 risposte valide

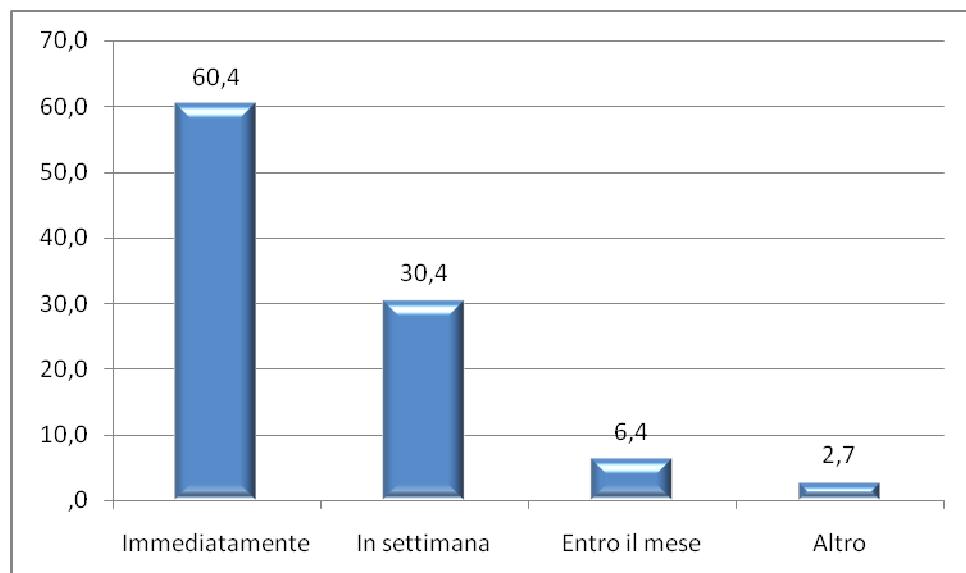
I controlli presso il referente territoriale sono decisamente più frequenti rispetto a quelli effettuati presso il Centro Clinico di riferimento. Come abbiamo visto il Centro Clinico di riferimento è localizzato spesso in modo distante rispetto al paziente, che quindi deve raggiungerlo attraverso spostamenti a volte anche molto lunghi. Il referente territoriale, oltre ad avere funzioni diverse, quanto complementari, rispetto ai Centri Clinici, rappresenta un riferimento che potremmo definire più vicino, quindi anche più presente.

**d.41 – “specificare ‘altro’ ”**



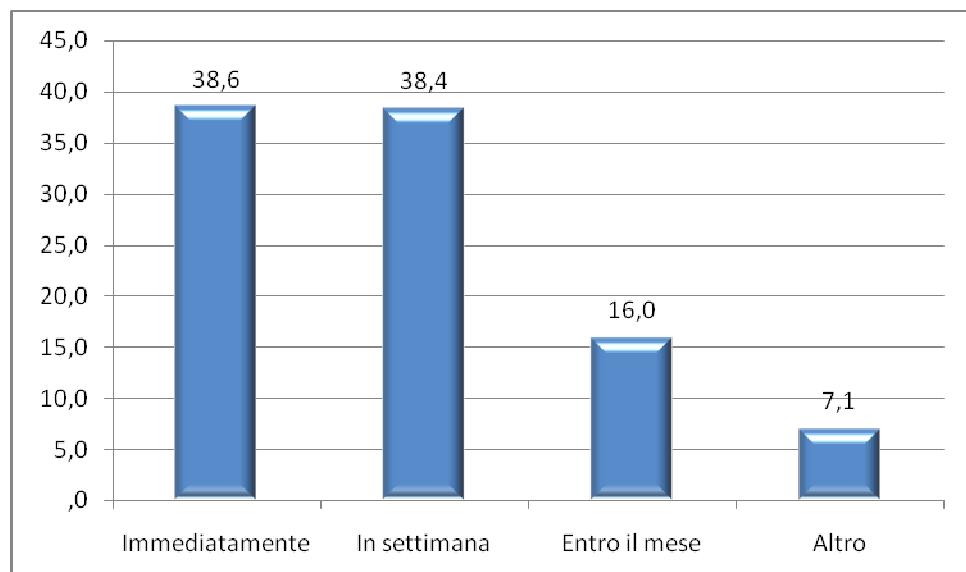
-3.17- \*93 risposte valide

**d.42 – “In caso di necessità in quanto tempo si riesce a contattare il referente territoriale?”**



-3.18- \*437 risposte valide

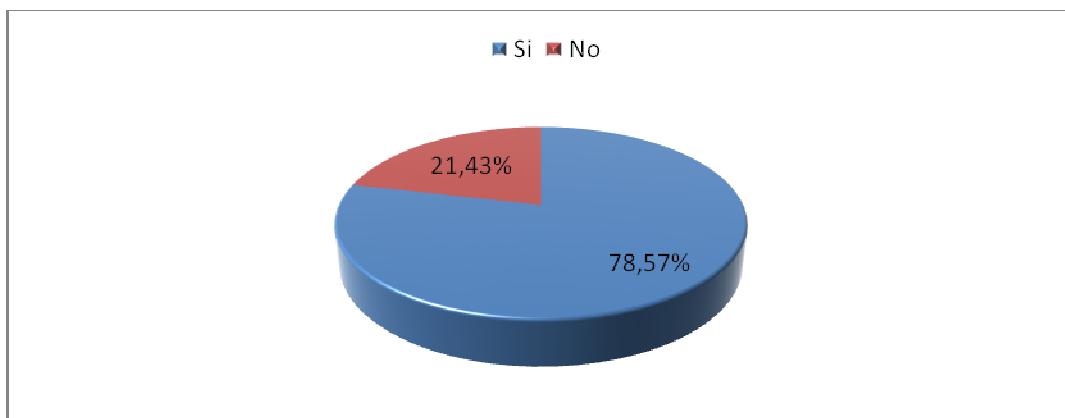
**d.43 – “In caso di necessità in quanto tempo si riesce ad essere visitato dal proprio referente territoriale?”**



-3.19- \*438 risposte valide

## Invalidità

d.56 – “Il paziente ha fatto richiesta di invalidità?”



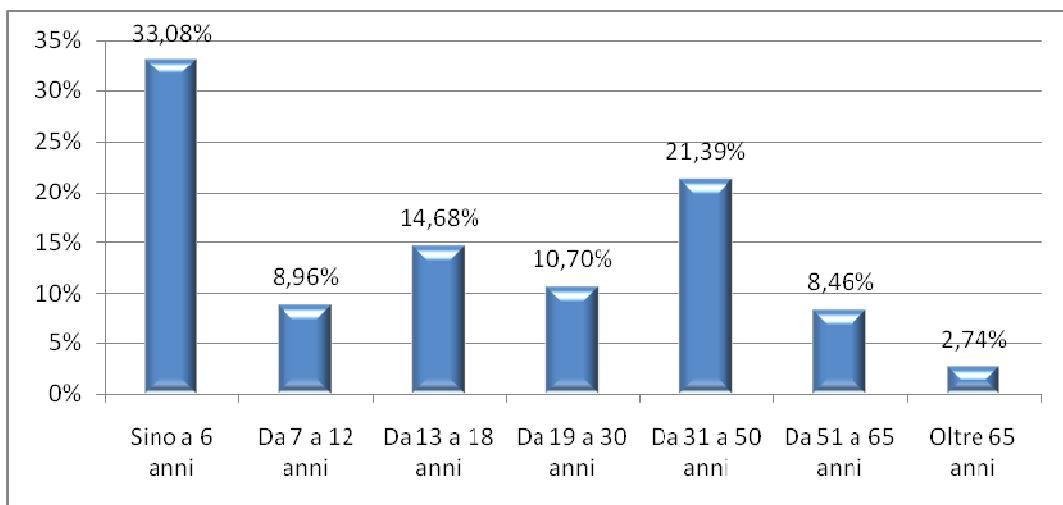
-3.20- \*574 risposte valide

“Le minorazioni congenite od acquisite, di cui all’articolo 2, secondo comma, della legge 30 marzo 1971, n. 118, comprendono gli esiti permanenti delle infermità fisiche e/o psichiche e sensoriali che comportano un danno funzionale permanente” (DL 509, 23 novembre 1988), dai quali consegue una riduzione della capacità lavorativa, o delle difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni ritenute adeguate in base all’età. Lo status di invalido comporta una serie di agevolazioni (che vanno dalla facilitazione all’assunzione nei pubblici impieghi, ad assegni mensili, a vantaggi fiscali, ecc), ma la sua attuazione passa attraverso il riconoscimento da parte di apposite commissioni. Nel 78% dei casi i pazienti hanno fatto richiesta di invalidità: questo dato conferma l’informazione generale per cui le patologie considerate nello studio sono anche invalidanti.

### RICHIESTA DI INVALIDITÀ PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Il paziente ha fatto richiesta di invalidità	
		Si	No
<b>ABC</b>	51	100,0%	,0%
<b>AEV</b>	35	88,6%	11,4%
<b>AICI</b>	62	48,4%	51,6%
<b>AIGR</b>	6	100,0%	,0%
<b>AIMEN</b>	37	64,9%	35,1%
<b>AIPAF</b>	27	63,0%	37,0%
<b>AISAC</b>	25	100,0%	,0%
<b>AISW</b>	43	100,0%	,0%
<b>DEBRA</b>	33	87,9%	12,1%
<b>IAGSA</b>	14	100,0%	,0%
<b>UILDM</b>	41	95,1%	4,9%
<b>BESTA</b>	200	71,0%	29,0%
<b>Totale</b>	574	78,6%	21,4%

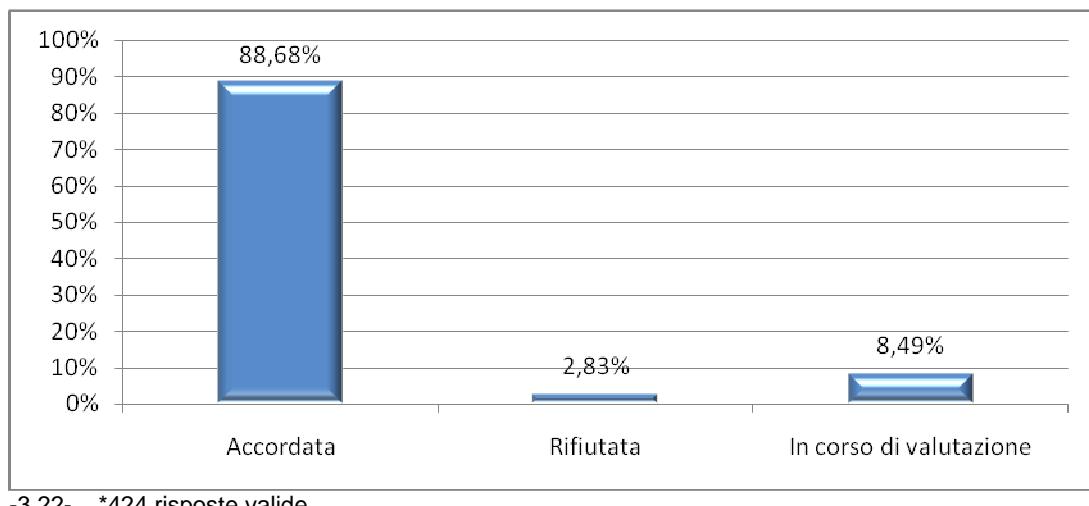
**d.56 – “All’età di?”**



-3.21- \*402 risposte valide

Per 1 paziente su 3 la richiesta dell’invalidità è effettuata nella prima infanzia, e in totale oltre la metà delle richieste arrivano da pazienti in età pediatrica.

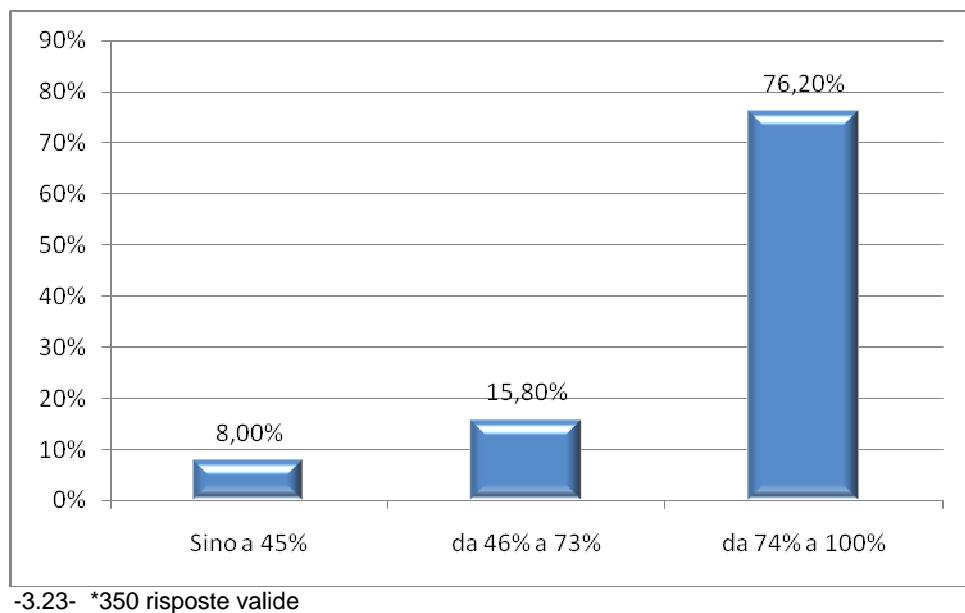
**d. 56 – “Se il paziente ha fatto richiesta di invalidità, questa gli è stata?”**



-3.22- \*424 risposte valide

Per questi pazienti le domande di invalidità sono quasi sempre riconosciute, il che ci aiuta anche a considerare concreta la compromissione funzionale derivante dalla malattia.

**d.56 – “Se l’invalidità è stata accordata, indicare la percentuale di invalidità riconosciuta”**

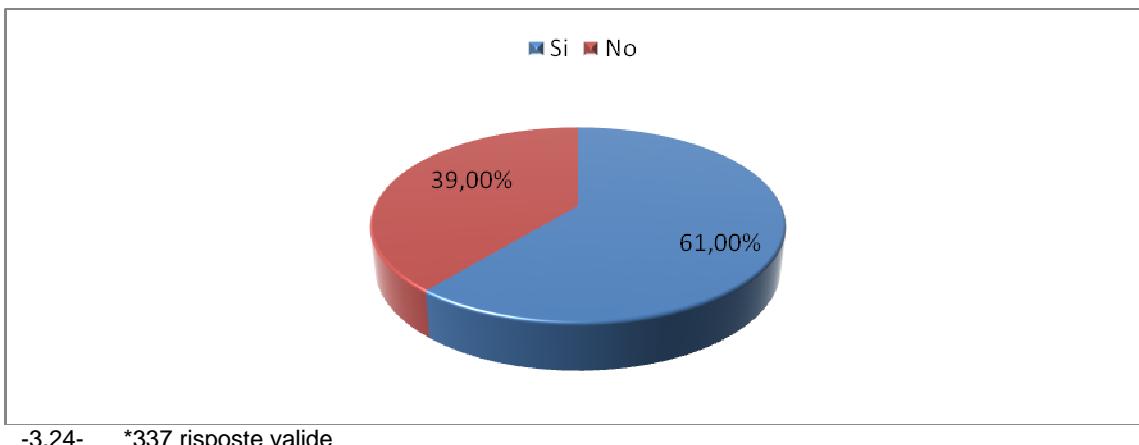


Per ottenere lo status di invalido, l’invalidità deve essere riconosciuta superiore al 33%. Se è riconosciuta superiore al 45% si ha diritto all’iscrizione alla liste di collocamento speciali e all’inserimento lavorativo mirato. Se l’invalidità è riconosciuta superiore al 66% si ha diritto all’esenzione 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. Il 76% dei rispondenti, da un lato presenta una comprovata riduzione funzionale e lavorativa dovuta alla malattia, dall’altra questo gli permette di vedersi riconosciute le agevolazioni economiche dovute per le invalidità gravi.

#### PERCENTUALE DI INVALIDITA' RICONOSCIUTA PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Percentuale di invalidità riconosciuta		
		1-45%	46-73%	74% e più
<b>ABC</b>	44	4,54%	2,27%	93,18%
<b>AEV</b>	18	16,66%	5,55%	77,77%
<b>AICI</b>	20	10,00%	50,00%	40,00%
<b>AIGR</b>	5	20,00%	0%	80,00%
<b>AIMEN</b>	21	0%	42,84%	57,14%
<b>AIPAF</b>	13	23,07%	46,15%	30,76%
<b>AISAC</b>	19	10,52%	26,31%	63,15%
<b>AISW</b>	34	35,29%	2,94%	61,76%
<b>DEBRA</b>	23	4,34%	8,69%	86,95%
<b>IAGSA</b>	14	0%	0%	100,00%
<b>UILDM</b>	33	0%	10,00%	90,00%
<b>BESTA</b>	106	1,88%	16,03%	82,07%
<b>Totale</b>	350	8,00%	15,71%	76,28%

**d.56 – “Se l’invalidità è stata accordata, è stato riconosciuto anche l’accompagno?”**



L’indennità di accompagnante, 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. Al 61% dei pazienti è stata riconosciuta quindi questa difficoltà funzionale, la quale è evidentemente anche una importante condizione di disagio. Ai rispondenti, assieme all’invalidità è spesso riconosciuto anche l’accompagnante.

#### RICONOSCIMENTO DELL’ACCOMPAGNO PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	L’invalidità è stata accordata con accompagnante	
		Si	No
<b>ABC</b>	44	97,7%	2,3%
<b>AEV</b>	17	35,3%	64,7%
<b>AICI</b>	14	7,1%	92,9%
<b>AIGR</b>	5	60,0%	40,0%
<b>AIMEN</b>	17	,0%	100,0%
<b>AIPAF</b>	11	18,2%	81,8%
<b>AISAC</b>	20	35,0%	65,0%
<b>AISW</b>	36	83,3%	16,7%
<b>DEBRA</b>	25	68,0%	32,0%
<b>IAGSA</b>	14	100,0%	,0%
<b>UILDM</b>	33	81,8%	18,2%
<b>BESTA</b>	101	55,4%	44,6%
<b>Totale</b>	337	61,1%	38,9%

## Conclusioni

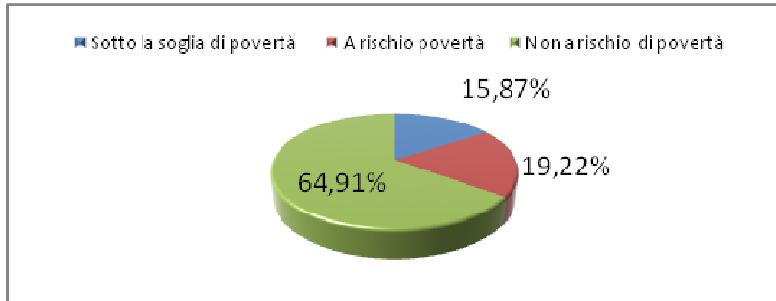
A livello di Servizio Sanitario Nazionale, dallo Studio emerge che le malattie rare sono fondamentalmente caratterizzate da alcune problematicità specifiche, quali: competenze cliniche specialistiche decisamente esigue, per di più dislocate nel territorio nazionale in maniera irregolare, ed una conseguente difficoltà di orientamento per l'utenza rispetto l'individuazione dei Centri clinici e degli specialisti idonei e competenti; questi Centri, per la loro scarsità, si trovano ad essere inoltre localizzati spesso in luoghi molto distanti rispetto quelli di residenza degli utenti, e particolarmente al sud Italia la situazione sembra notevolmente critica (il 77% per raggiungere i Centri clinici deve spostarsi in regioni diverse rispetto la propria); allo stesso tempo i Centri clinici e le competenze specialistiche sembrano i soggetti di maggior riferimento per la gestione della patologia, mentre sono scarsamente nominati i medici di base: per queste criticità del sistema formale emergono invece in maniera consistente, attraverso l'assunzione di una funzione sostitutiva, le Associazioni di malati rari. Un buon 20% sembra inoltre mantenere un rapporto esclusivo con il medico del Centro di riferimento, dichiarando di non avere un referente clinico a livello territoriale: tuttavia dai dati non possiamo discriminare quelli che non hanno un referente territoriale perché si percepiscono in grado di gestire autonomamente la propria patologia negli impegni quotidiani, da quelli che invece, pur avendone bisogno, non riescono tuttavia ad individuare professionalità in grado di offrire questo supporto. Inoltre a livello territoriale, sembrano esserci grandi variabilità nella presa in carico, il che porta a supporre la mancanza di un modello assunto di assistenza. I rispondenti si dichiarano tendenzialmente soddisfatti dell'assistenza ricevuta dal Centro clinico di riferimento e dal referente territoriale, e questo riferimento della soddisfazione non sembra collegato né ai tempi di attesa, né alla periodicità dei controlli.

L'evento critico della malattia viene fondamentalmente definito attraverso la diagnosi: questa rappresenta un'articolazione fondamentale, tanto per il paziente che per i suoi familiari, per l'attuazione dei processi adattivi e progettuali. La comunicazione della diagnosi sembra essere invece particolarmente problematica, perché troppo poco integrata con le difficoltà più specifiche delle persone e delle famiglie: è interessante notare come tanto più aumenta l'insoddisfazione della comunicazione della diagnosi, tanto più aumenta il ricorso ad altri specialisti per la conferma diagnostica. La comunicazione della diagnosi sembra quindi molto importante per l'attivazione dei processi di accettazione della malattia e fiducia verso il medico, quindi molto probabilmente anche per la facilitazione dei processi di cambiamento progettuale da parte del paziente e dei suoi familiari.

Quasi l'80% dei pazienti ha fatto richiesta di invalidità che in quasi la totalità dei casi viene riconosciuta e con percentuali alte (76% dei richiedenti); la richiesta di invalidità è stata presentata perlopiù in età prescolare, e questo ci introduce con una certa precisione sull'importanza del ruolo dei genitori per questi pazienti, e sulle aree assistenziali maggiormente necessarie.

## Dimensione Economica

### Reddito familiare



-4.1- \*567 risposte valide

Aampiezza della famiglia	Linea di povertà
1	599,8
2	999,67
3	1.329,56
4	1.629,46
5	1.899,37
6	2.159,29
7 o più	2.399,21

Scala di equivalenza e linee di povertà relativa per ampiezza della famiglia.  
Anno 2008, euro per mese  
(Tabella ISTAT, 2009)

d.9 – “Il nucleo familiare è composto da:”

d.16 – “Fascia di reddito mensile netto del nucleo familiare”

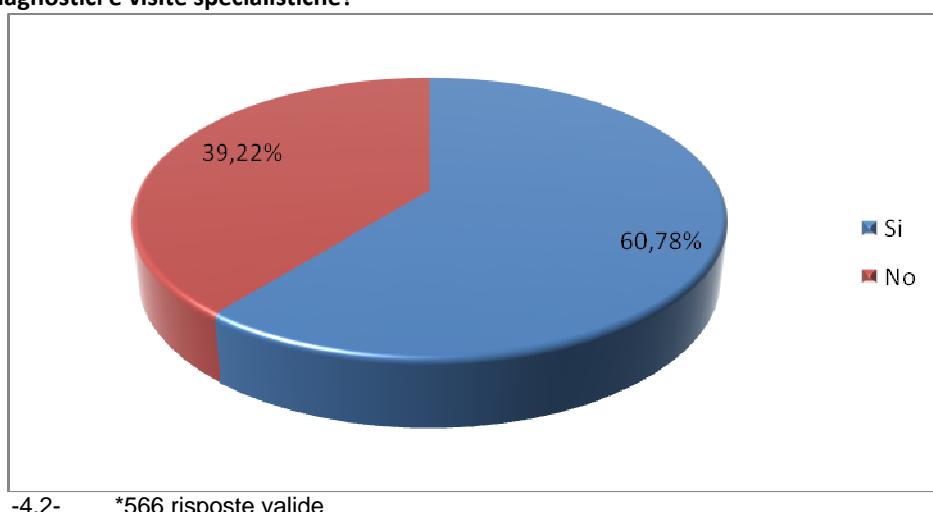
Reddito familiare		Nucleo familiare						Totale
		Vive solo	Nucleo composto da 2 persone	Nucleo composto da 3 persone	Nucleo composto da 4 persone	Nucleo composto da 5 persone	Nucleo composto da più di 5 persone	
Fino a 1000 euro	Conteggio	2	26	9	17	6	0	60
	% di riga	3,3%	43,3%	15,0%	28,3%	10,0%	,0%	100,0%
	%di colonna	50,0%	21,1%	6,9%	7,9%	9,7%	,0%	10,6%
	Da 1001 a 1500	Conteggio	2	33	24	33	13	3
	% di riga	1,9%	30,6%	22,2%	30,6%	12,0%	2,8%	100,0%
	%di colonna	50,0%	26,8%	18,3%	15,3%	21,0%	9,4%	19,0%
Da 1501 a 2000	Conteggio	0	22	32	41	13	9	117
	% di riga	,0%	18,8%	27,4%	35,0%	11,1%	7,7%	100,0%
	%di colonna	,0%	17,9%	24,4%	19,1%	21,0%	28,1%	20,6%
	Conteggio	0	13	24	41	16	5	99
	% di riga	,0%	13,1%	24,2%	41,4%	16,2%	5,1%	100,0%
	%di colonna	,0%	10,6%	18,3%	19,1%	25,8%	15,6%	17,5%
Da 2001 a 2500	Conteggio	0	20	20	45	10	5	100
	% di riga	,0%	20,0%	20,0%	45,0%	10,0%	5,0%	100,0%
	%di colonna	,0%	16,3%	15,3%	20,9%	16,1%	15,6%	17,6%
	Conteggio	0	9	22	38	4	10	83
	% di riga	,0%	10,8%	26,5%	45,8%	4,8%	12,0%	100,0%
	%di colonna	,0%	7,3%	16,8%	17,7%	6,5%	31,3%	14,6%
Da 2501 a 3000	Conteggio	4	123	131	215	62	32	567
	% di riga	,7%	21,7%	23,1%	37,9%	10,9%	5,6%	100,0%
	%di colonna	100,0%	100,0%	100,0%	100,0%	100,0%	100,0%	100,0%

-4.1- sp \*567 risposte valide

Dall'indagine le famiglie che sono considerabili sotto la soglia di povertà sono leggermente più numerose della media italiana stimata dall'ISTAT (2009); se a queste poi aggiungiamo le famiglie che possono essere considerate a forte rischio di povertà arriviamo ad una percentuale molto alta, il 35%. La capacità reddituale delle famiglie è molto importante e può essere considerata la base economica attraverso la quale esse possono far fronte alle incombenze di spesa derivanti, in modo diretto, quanto in modo indiretto, dalla malattia: tanto più questa base è insufficiente, tanto più la malattia incide nella sua insostenibilità, comportando un eccessivo accentramento delle risorse sulla malattia, a svantaggio di altre necessità, sia pur indispensabili per queste famiglie. La scarsità delle risorse economiche è per le famiglie fonte di rischio per l'autonomia e lo sviluppo di linee progettuali.

## Spese legate alla diagnosi

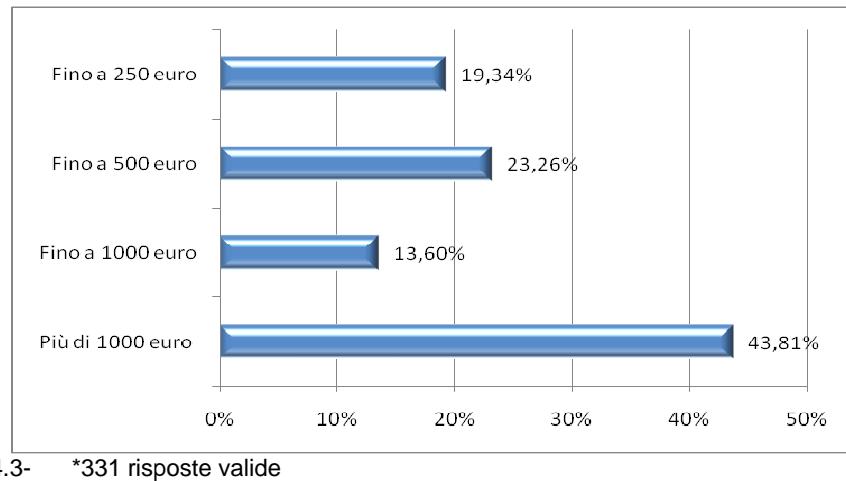
d. 25 – “Prima di arrivare alla diagnosi definitiva la famiglia ha dovuto sostenere spese a proprio carico per accertamenti diagnostici e visite specialistiche?”



### SPESE SOSTENUTE PER ARRIVARE ALLA DIAGNOSI DEFINITIVA PER ASSOCIAZIONE

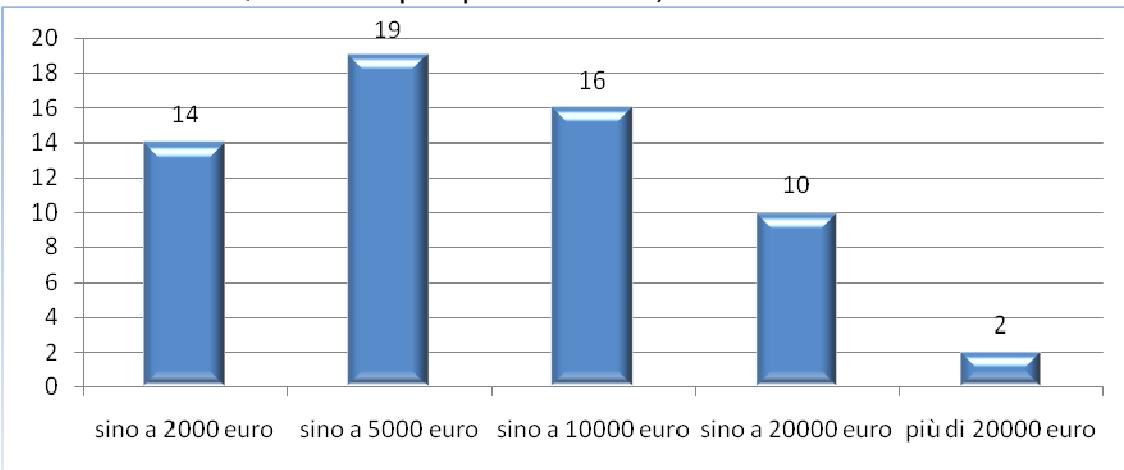
Associazione	Frequenza	Spese sostenute per arrivare alla diagnosi definitiva	
		Si	No
ABC	50	38,0%	62,0%
AEV	31	64,5%	35,5%
AICI	61	96,7%	3,3%
AIGR	6	33,3%	66,7%
AIMEN	36	44,4%	55,6%
AIPAF	27	48,1%	51,9%
AISAC	25	44,0%	56,0%
AISW	46	50,0%	50,0%
BESTA	198	66,7%	33,3%
DEBRA	34	61,8%	38,2%
IAGSA	14	57,1%	42,9%
UILDM	38	52,6%	47,4%
<b>Totale</b>	<b>566</b>	<b>60,8%</b>	<b>39,2%</b>

d.25 – “Se sì, quanto?”



-4.3- \*331 risposte valide

Quelli hanno speso più di 1000 euro, sono così distribuiti

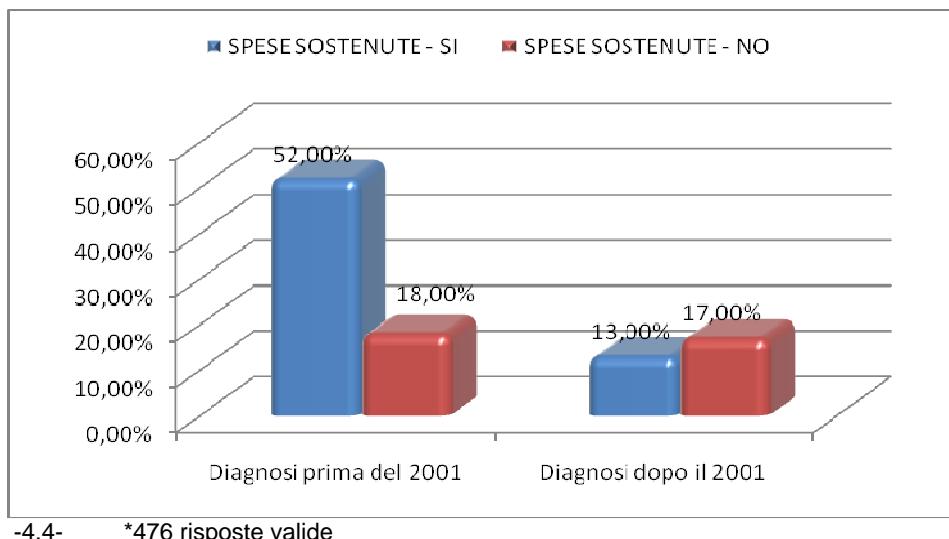


-4.3- sp \*61 risposte valide

**QUANTIFICAZIONE SPESE SOSTENUTE PER LA DIAGNOSI DEFINITIVA PER ASSOCIAZIONE**

Associazione	Frequenza	Quantificazione spese sostenute per arrivare alla diagnosi definitiva			
		Fino a 250 Euro	Fino a 500 Euro	Fino a 1000 Euro	Più di 1000 Euro
<b>ABC</b>	20	20,0%	25,0%	35,0%	20,0%
<b>AEV</b>	19	10,5%	31,6%	15,8%	42,1%
<b>AICI</b>	58	1,7%	22,4%	5,2%	70,7%
<b>AIGR</b>	2	50,0%	50,0%	,0%	,0%
<b>AIMEN</b>	15	20,0%	26,7%	20,0%	33,3%
<b>AIPAF</b>	12	16,7%	25,0%	8,3%	50,0%
<b>AISAC</b>	9	33,3%	11,1%	11,1%	44,4%
<b>AISW</b>	23	30,4%	34,8%	4,3%	30,4%
<b>DEBRA</b>	18	,0%	33,3%	22,2%	44,4%
<b>IAGSA</b>	8	12,5%	,0%	25,0%	62,5%
<b>UILDM</b>	18	22,2%	22,2%	16,7%	38,9%
<b>BESTA</b>	129	27,9%	20,2%	13,2%	38,8%
<b>Totale</b>	331	19,3%	23,3%	13,6%	43,8%

Con DM 279 del 2001 si attiva il regime di esenzione per le prestazioni sanitarie inerenti le patologie rare riconosciute nello stesso decreto. L'esenzione riguarda anche gli esami necessari per indagini dettate dal sospetto diagnostico verso le patologie incluse nel decreto: per verificare l'efficacia di questo decreto, dovremmo avere per le patologie che sono state considerate in questo studio e rientrate nel DM 279/01, un notevole abbassamento dei costi sostenuti dai pazienti prima di giungere alla diagnosi esatta.

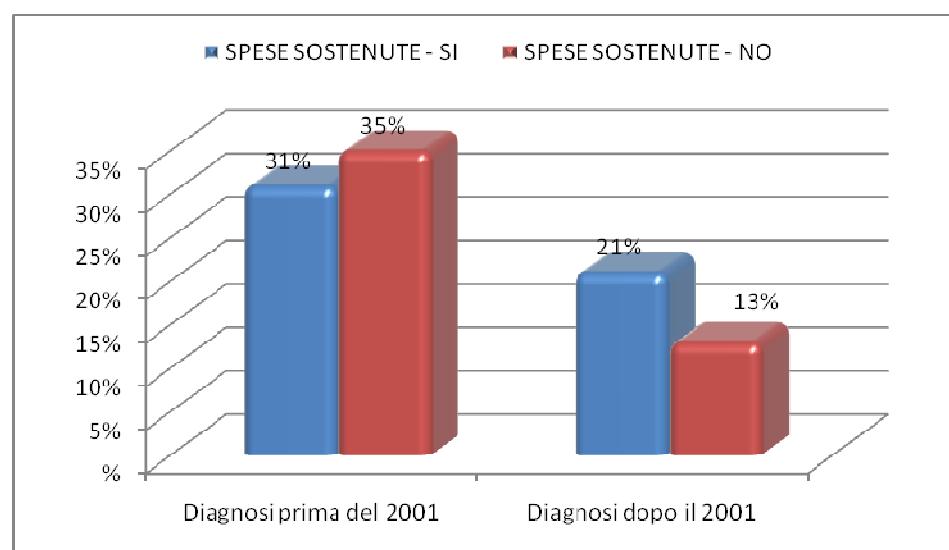


-4.4-

\*476 risposte valide

\*Considerate solo le patologie riconosciute in esenzione nel DM 279/01

Mentre se andiamo a verificare lo stesso dato per le due patologie considerate nello studio che non sono rientrate nel DM 279/01 (vedi tabella sotto), non troviamo nessun miglioramento, il che conferma l'utilità di questo intervento rispetto alla sostenibilità da parte delle famiglie dei compiti economici legati alla malattia, compiti che come abbiamo visto possono essere talvolta molto impegnativi, nonché insostenibili. La difficoltà di ottenere la diagnosi esatta, quindi, mantiene un importante voce di spesa per le famiglie di pazienti con malattie rare non riconosciute in esenzione, oppure per le patologie in esenzione lì dove il sospetto non è colto in modo esatto (questo problema ci rimanda dunque all'importanza della diffusione informativa delle malattie rare verso i medici di base).



-4.5-

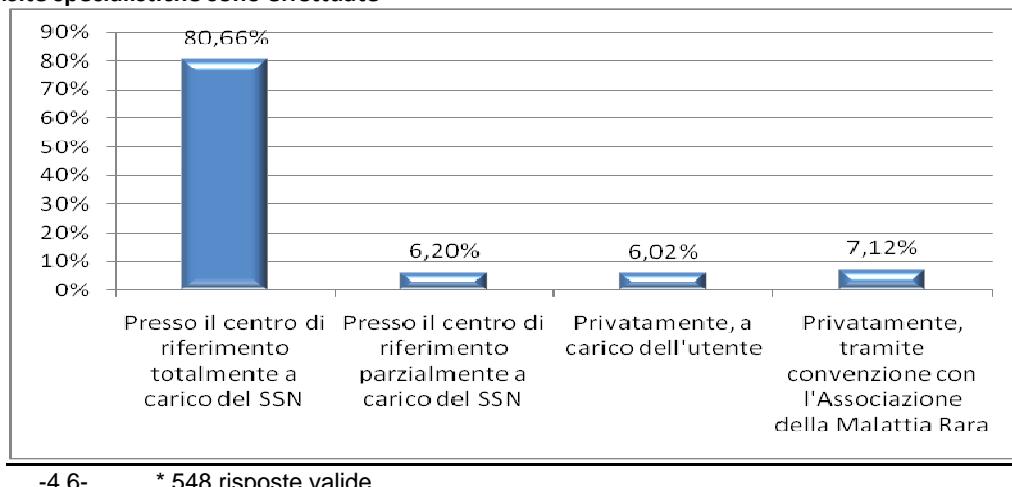
\*52 risposte valide

\* Considerate solo le patologie non riconosciute in esenzione nel DM 279/01

## Spese legate in modo diretto alla malattia

### REGIME DI EROGAZIONE DELLE VISITE PRESSO IL CENTRO CLINICO DI RIFERIMENTO

d.33 – “Le visite specialistiche sono effettuate”



-4.6-

\* 548 risposte valide

La scelta di ospedali o strutture pubbliche è quella più diffusa. Le prestazioni in queste strutture sono a carico del SSN. Emergono anche alcune situazioni particolari (vedi tabella), come ad esempio accade per la AICI e (seppur in misura minore) per l'ABC, che hanno organizzato convenzioni autonome con alcuni specialisti, oppure come per l'AISAC o l'AEV che hanno 1 paziente su 4 e su 5, rispettivamente, che ricorre a specialisti privati non operanti con il SSN.

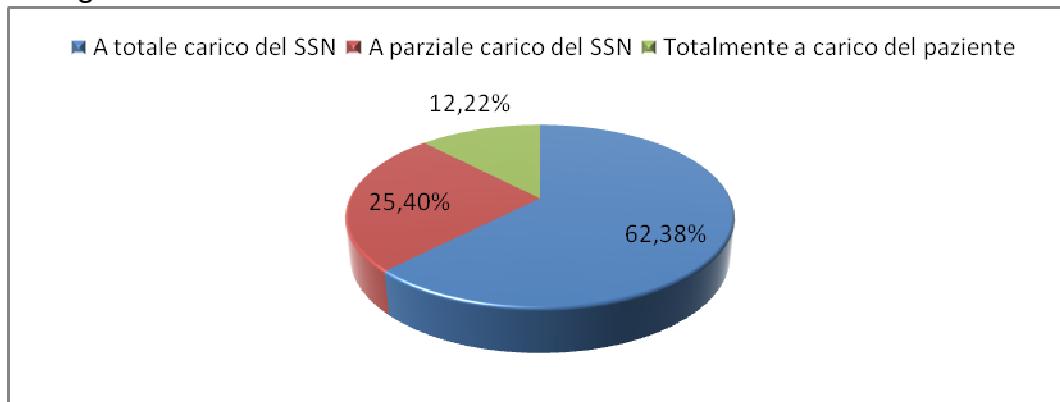
### REGIME DI EROGAZIONE DELLE VISITE PRESSO IL CENTRO CLINICO DI RIFERIMENTO PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Le visite specialistiche sono effettuate			
		Presso il centro di riferimento totalmente a carico del SSN	Presso il centro di riferimento parzialmente a carico del SSN	Privatamente, a carico dell'utente	Privatamente, tramite convenzione con l'Associazione della Malattia Rara
<b>ABC</b>	40	72,5%	5,0%	7,5%	15,0%
<b>AEV</b>	34	50,0%	26,5%	20,6%	2,9%
<b>AICI</b>	60	23,3%	8,3%	16,7%	51,7%
<b>AIGR</b>	6	83,3%	16,7%	,0%	,0%
<b>AIMEN</b>	37	94,6%	2,7%	2,7%	,0%
<b>AIPAF</b>	26	92,3%	3,8%	,0%	3,8%
<b>AISAC</b>	24	75,0%	,0%	25,0%	,0%
<b>AISW</b>	41	95,1%	4,9%	,0%	,0%
<b>DEBRA</b>	30	83,3%	13,3%	3,3%	,0%
<b>IAGSA</b>	14	85,7%	7,1%	7,1%	,0%
<b>UILDM</b>	36	94,4%	2,8%	2,8%	,0%
<b>BESTA</b>	200	95,0%	3,5%	1,5%	,0%
<b>Totale</b>	548	80,7%	6,2%	6,0%	7,1%

## COSTO DELLA TERAPIA

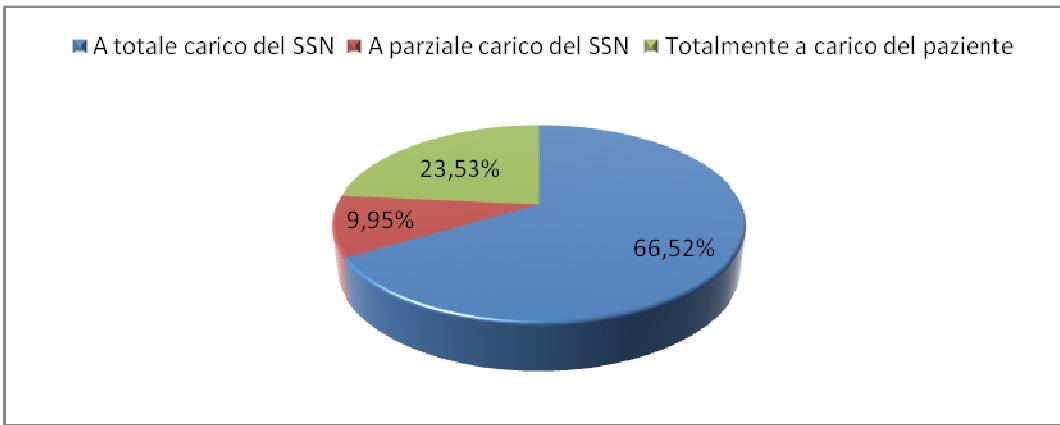
d.48 – “Specificare il tipo di terapia e la modalità di pagamento”

### 1) Farmacologica



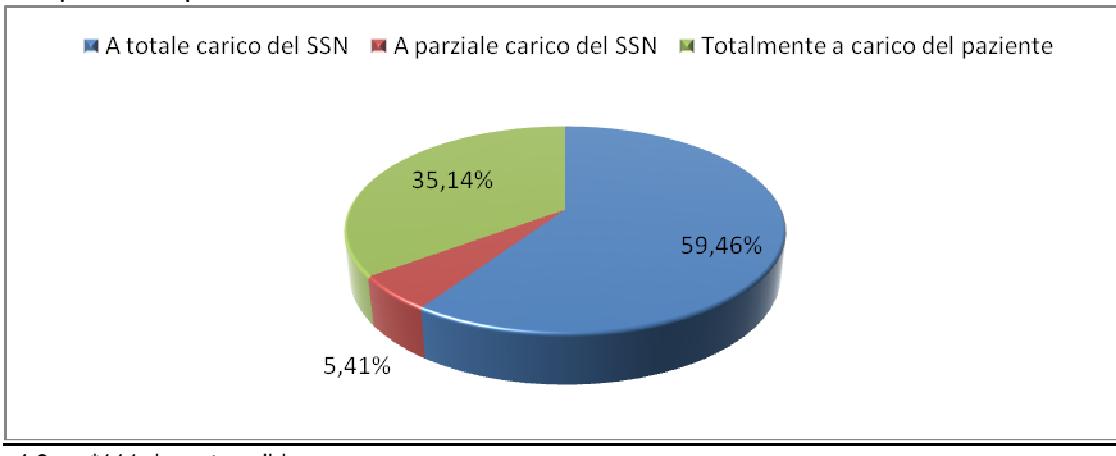
-4.7- \*311 risposte valide

### 2) Riabilitativa



-4.8- \*221 risposte valide

### 3) Altro tipo di terapia



-4.9- \*111 risposte valide

A seconda del tipo di terapia esistono delle quote variabili di costo a totale carico dei pazienti.

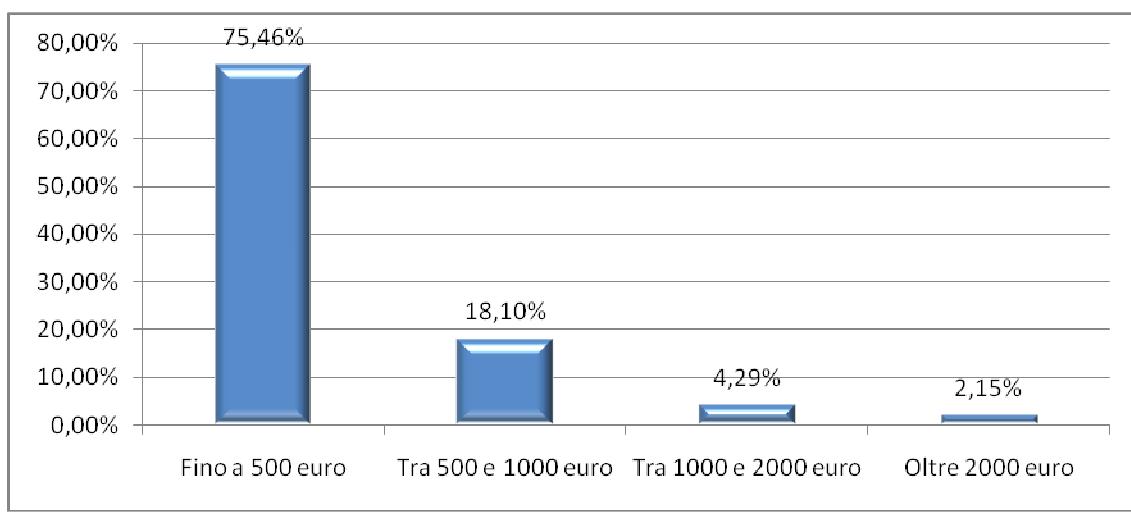
## COSTO DELLA TERAPIA PER ASSOCIAZIONE

### 1) Farmacologica

Associazione	Frequenza	Terapia specifica farmacologica		
		A totale carico del SSN	A parziale carico del SSN	Totalmente a carico del paziente
<b>ABC</b>	8	37,5%	25,0%	37,5%
<b>AEV</b>	18	33,3%	44,4%	22,2%
<b>AICI</b>	54	35,2%	33,3%	31,5%
<b>AIGR</b>	1	,0%	,0%	100,0%
<b>AIMEN</b>	33	69,7%	30,3%	,0%
<b>AIPAF</b>	21	90,5%	9,5%	,0%
<b>AISAC</b>	7	42,9%	57,1%	,0%
<b>AISW</b>	9	44,4%	33,3%	22,2%
<b>DEBRA</b>	20	70,0%	20,0%	10,0%
<b>IAGSA</b>	5	20,0%	60,0%	20,0%
<b>UILDM</b>	16	62,5%	37,5%	,0%
<b>BESTA</b>	119	77,3%	16,0%	6,7%
<b>Totale</b>	311	62,4%	25,4%	12,2%

## COSTO MENSILE PER LA CURA E ASSISTENZA DELLA MALATTIA

d.53 – “Quale è il costo totale mensile a carico della famiglia per l’assistenza (domiciliare e non) e le cure necessarie per la malattia?”



-4.10- \*326 risposte valide

1 paziente su 4 deve sostenere una spesa mensile considerevole, dalle 500 euro in su, per la cura e l’assistenza della sua malattia. Questo dato configura le spese fisse mensili per patologia e rappresenta chiaramente il carico economico diretto a cui sono sottoposte queste famiglie.

## COSTO MENSILE PER LA CURA E ASSISTENZA DELLA MALATTIA PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Costo totale mensile a carico della famiglia per assistenza e cure			
		<500	501-1000	1001-2000	>2000
ABC	34	64,7%	29,4%	5,9%	,0%
AEV	21	95,2%	4,8%	,0%	,0%
AICI	47	87,2%	10,6%	,0%	2,1%
AIGR	2	100,0%	,0%	,0%	,0%
AIMEN	6	100,0%	,0%	,0%	,0%
AIPAF	15	86,7%	6,7%	6,7%	,0%
AISAC	11	63,6%	27,3%	,0%	9,1%
AISW	31	74,2%	22,6%	3,2%	,0%
DEBRA	28	64,3%	28,6%	3,6%	3,6%
IAGSA	12	58,3%	25,0%	8,3%	8,3%
UILDM	35	60,0%	14,3%	17,1%	8,6%
BESTA	84	78,6%	19,0%	2,4%	,0%
<b>Totale</b>	<b>326</b>	<b>75,5%</b>	<b>18,1%</b>	<b>4,3%</b>	<b>2,1%</b>

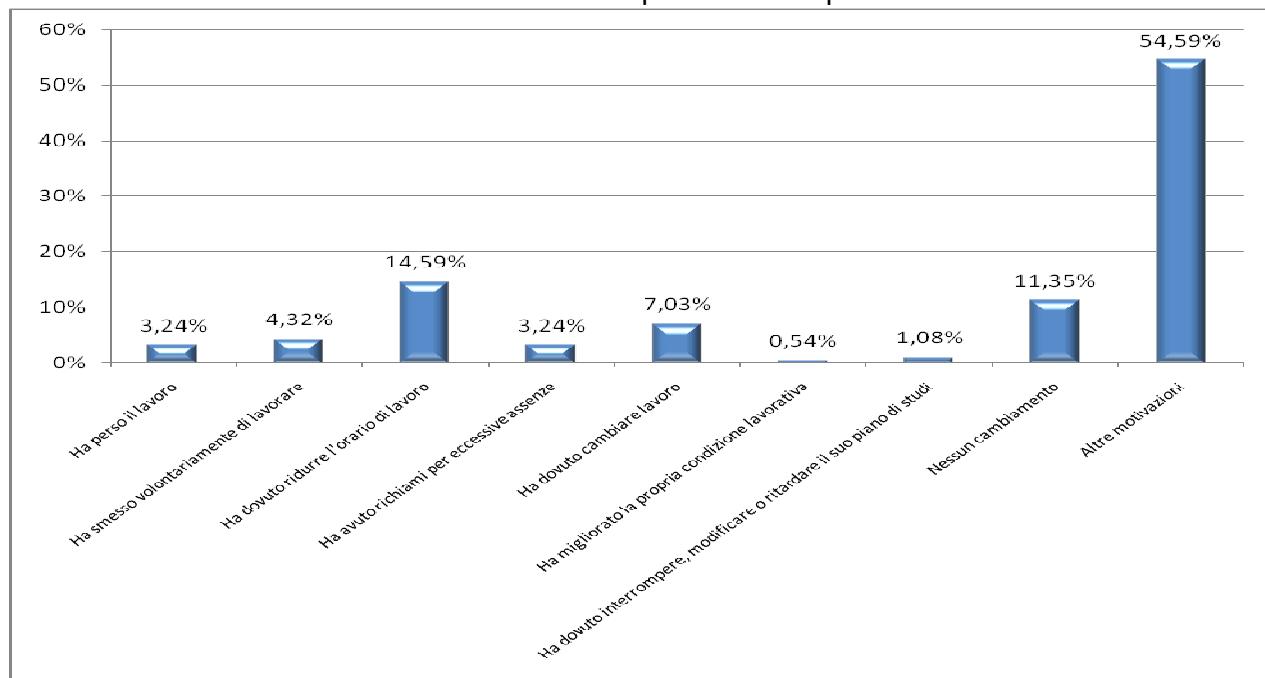
## Spese legate in modo indiretto alla malattia

### DISAGI SULL'ATTIVITÀ LAVORATIVA DEI FAMIGLIARI A SEGUITO DEGLI IMPEGNI PER L'ASSISTENZA E CURA

d. 60 "A seguito della malattia la situazione lavorativa di uno o più famigliari si è modificata?"

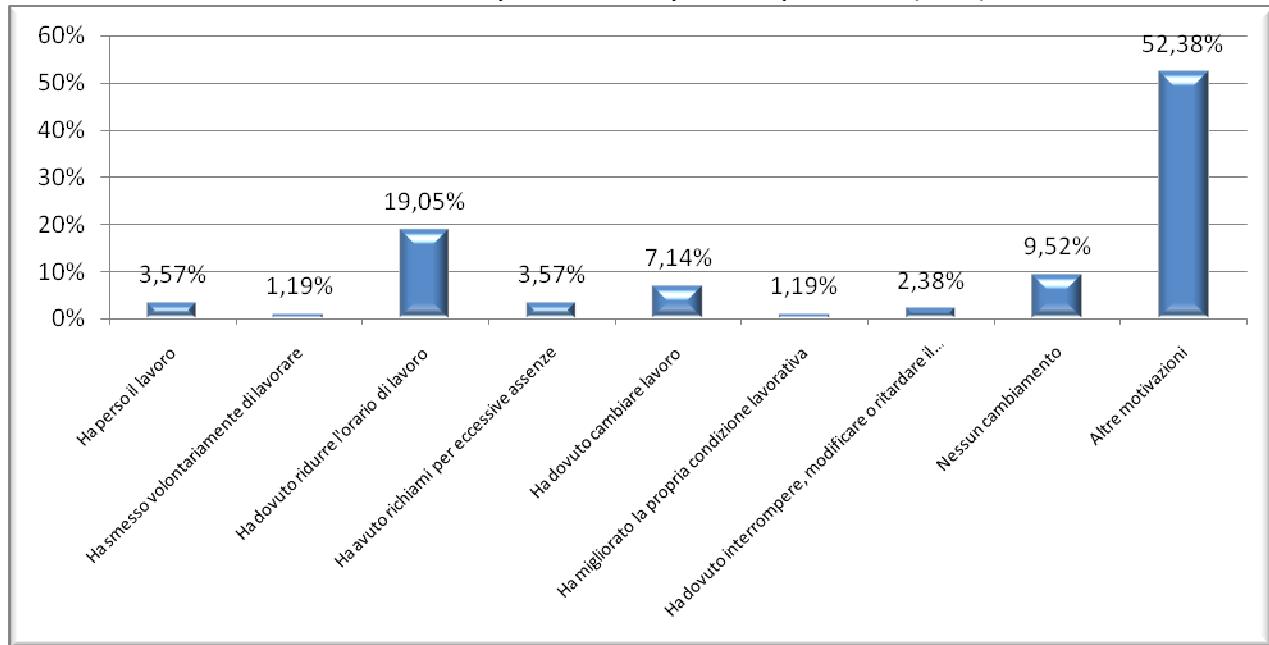
#### 1) PADRI

Considerando i padri di tutti i pazienti



-4.11- \*185 risposte valide

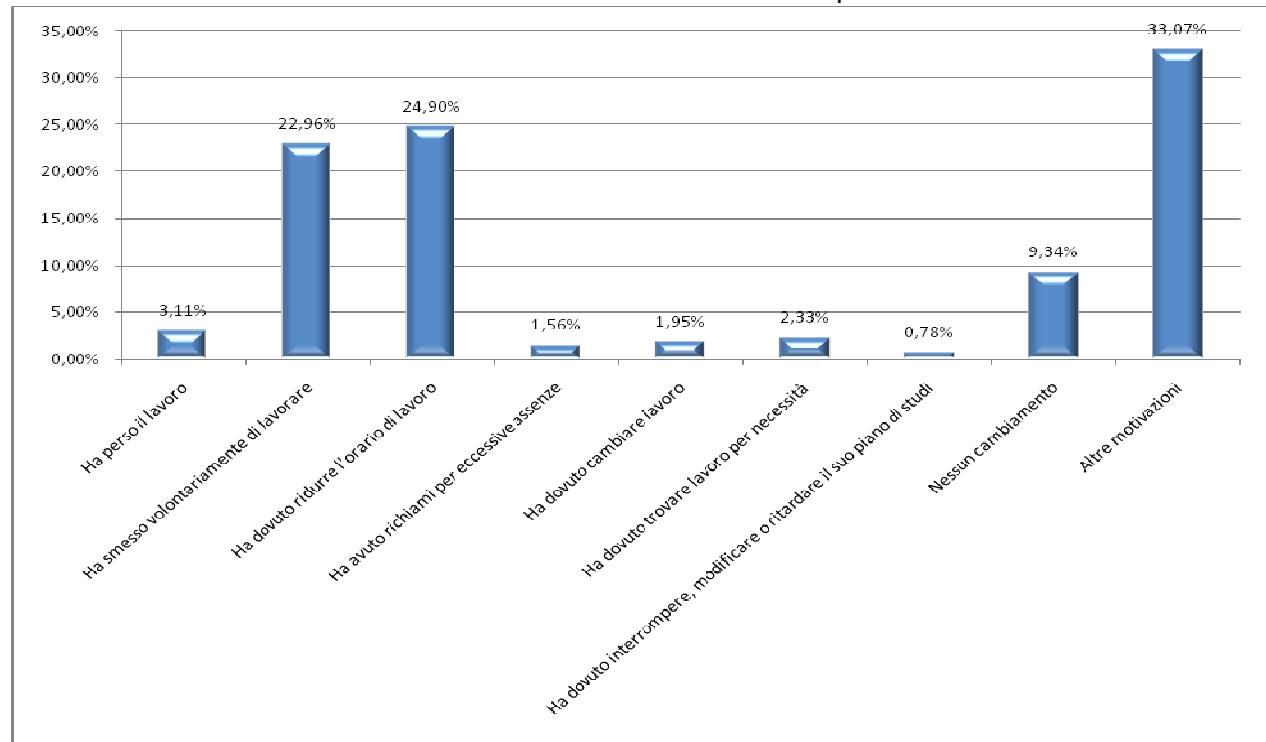
Considerando i padri dei soli pazienti pediatrici (0-18)



-4.12- \*84 risposte valide

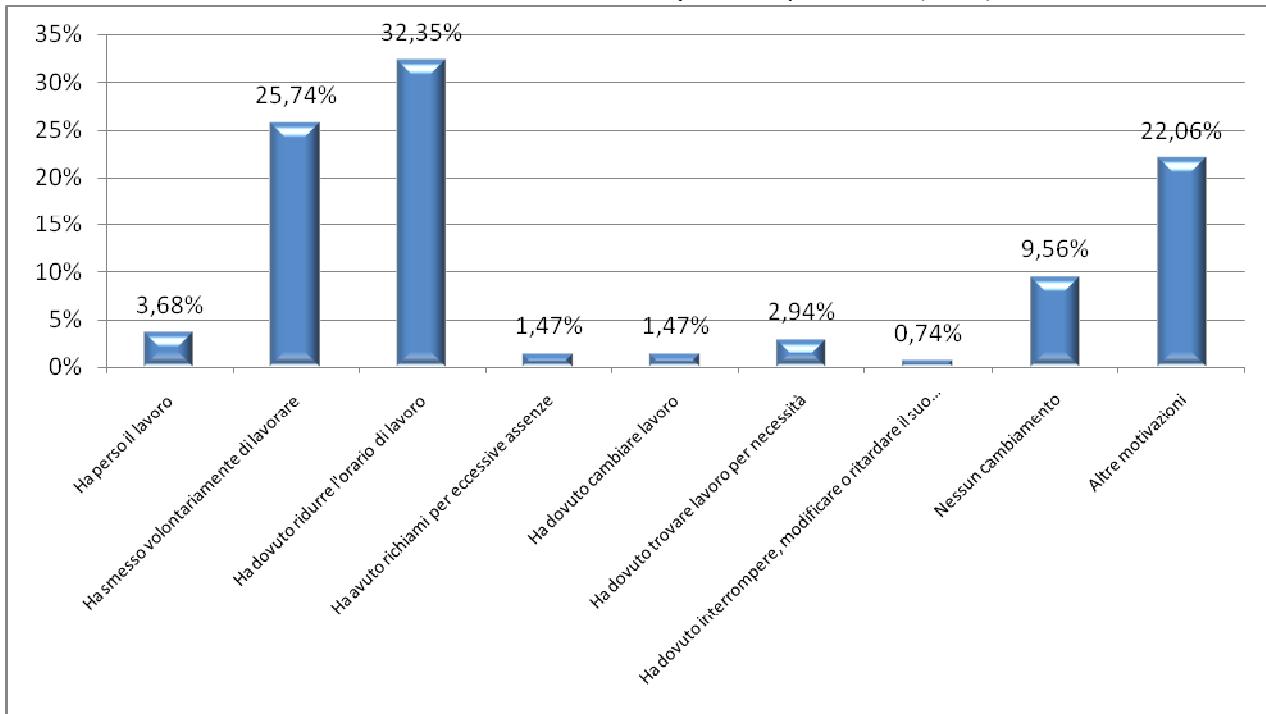
## 2) MADRI

Considerando le madri di tutti i pazienti



-4.13- \*257 risposte valide

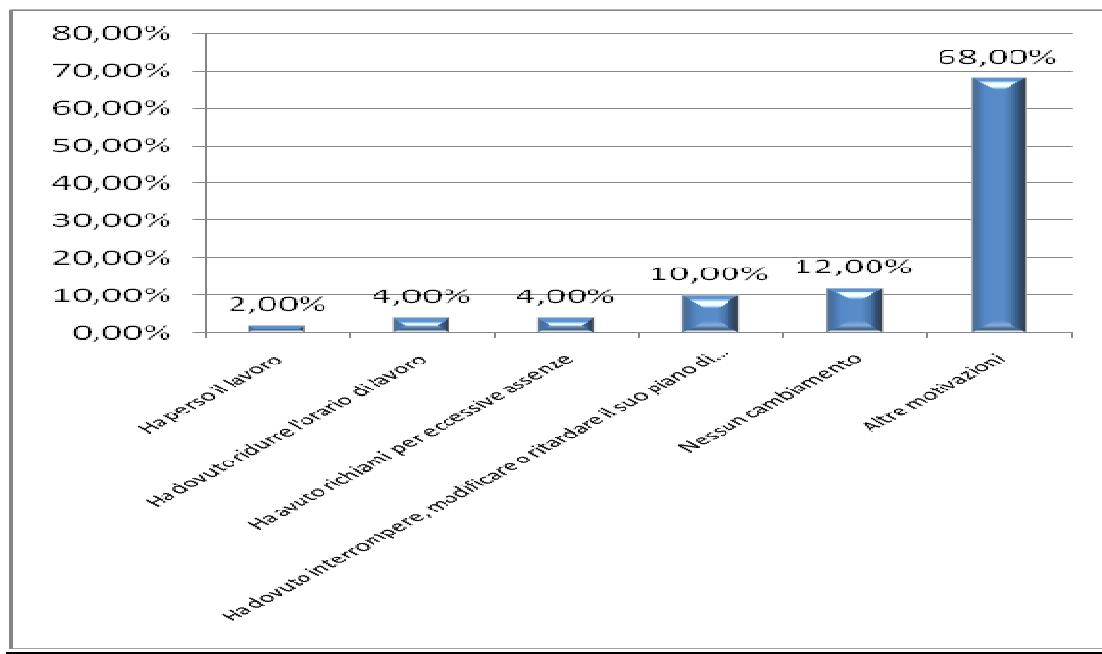
### Considerando solo le madri di pazienti pediatrici (0-18)



-4.14- \*136 risposte valide

L'evento della malattia incide nel 90% dei casi in modo negativo sulla attività lavorativa del padre o della madre. Nello studio i pazienti pediatrici considerati sono stati in totale 189: dai dati è emerso che in 74 famiglie di pazienti pediatrici (pari al 39% dei casi) entrambi i genitori sono costretti a limitare e/o interrompere la propria attività lavorativa per gli impegni e le necessità dettate dalla patologia del figlio.

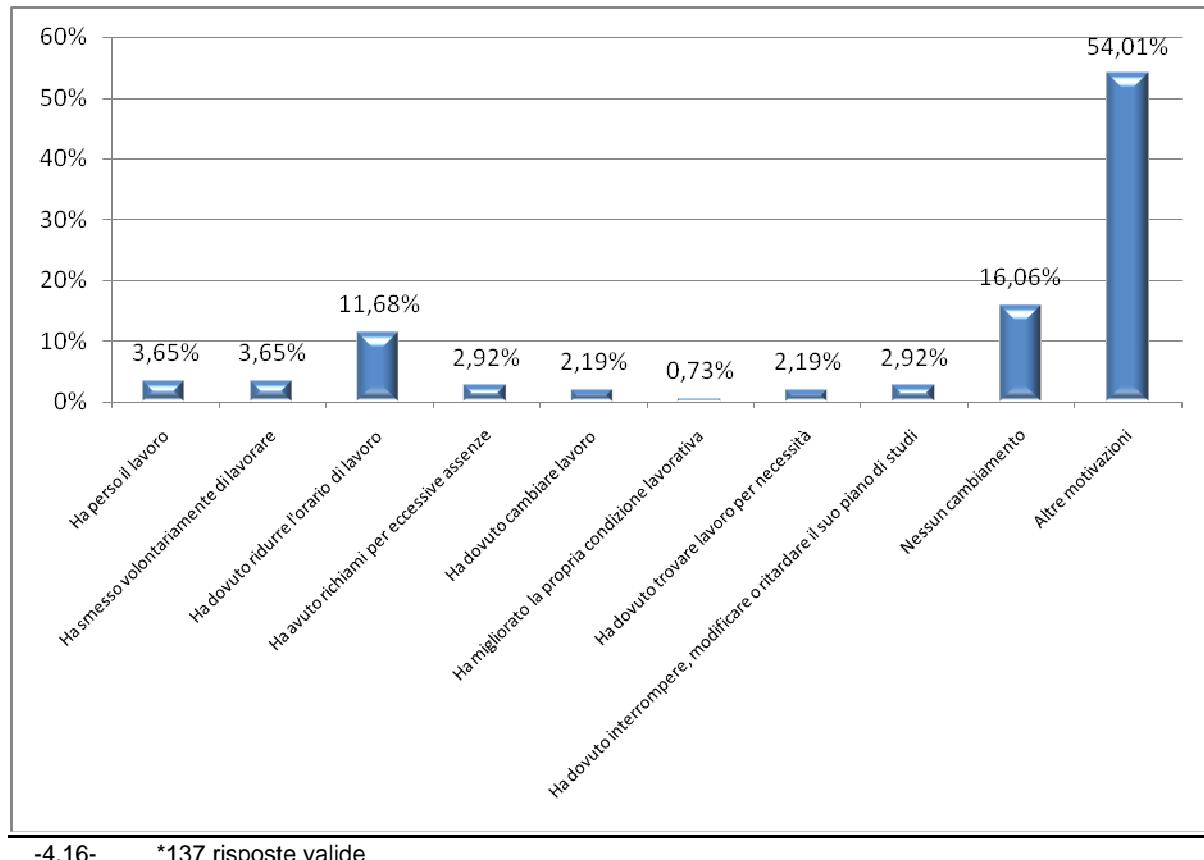
### 3) Fratelli e/o sorelle



-4.15- \*50 risposte valide

Da questo dato emerge come l'evento della malattia e il supporto ai compiti che ne derivano coinvolga anche i fratelli del paziente e la loro progettualità.

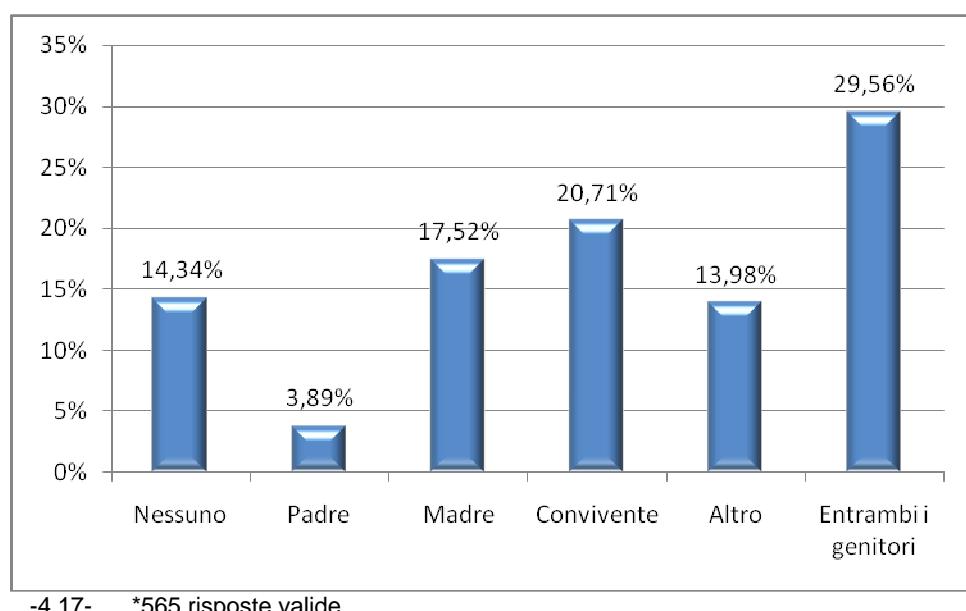
4) Altre persone (oltre l'80% sono Coniugi)



Anche per i coniugi emerge chiaramente che la gestione degli impegni legati alla malattia incide sulla attività lavorativa, nell'83% dei casi negativamente.

#### COSTI LEGATI AGLI SPOSTAMENTI PER LE VISITE E LA CURA DEL PAZIENTE

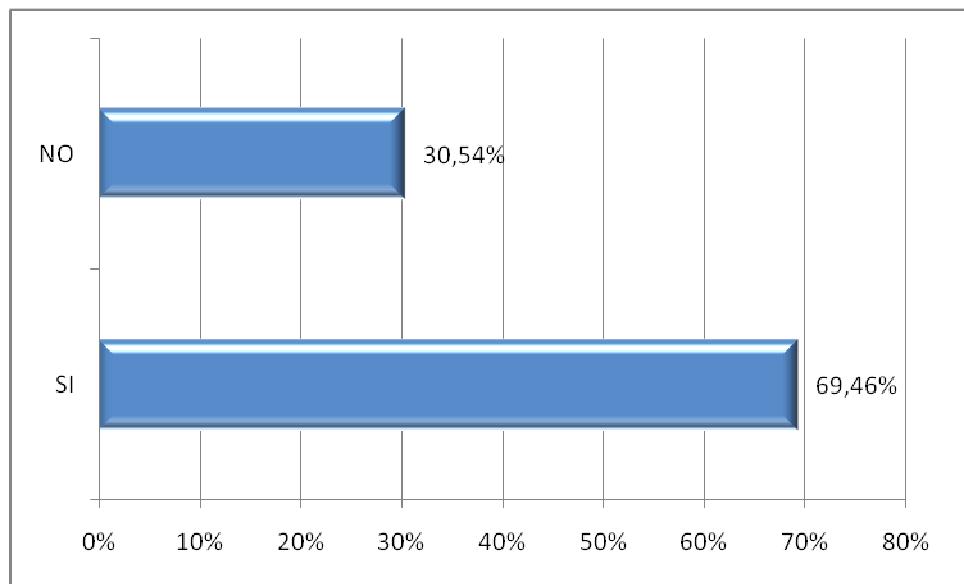
d. 37 – “Chi accompagna di solito il paziente durante le visite specialistiche?”



## CHI ACCOMPAGNA IL PAZIENTE DURANTE LE VISITE SPECIALISTICHE PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Chi accompagna il paziente durante le visite specialistiche					
		Nessuno	Padre	Madre	Convivente	Altro	Entrambi i genitori
ABC	46	,0%	4,3%	28,3%	,0%	4,3%	63,0%
AEV	37	13,5%	,0%	29,7%	8,1%	,0%	48,6%
AICI	60	23,3%	,0%	3,3%	45,0%	20,0%	8,3%
AIGR	6	,0%	,0%	,0%	,0%	,0%	100,0%
AIMEN	37	37,8%	2,7%	10,8%	27,0%	10,8%	10,8%
AIPAF	27	25,9%	3,7%	29,6%	14,8%	11,1%	14,8%
AISAC	26	26,9%	3,8%	7,7%	,0%	3,8%	57,7%
AISW	42	,0%	7,1%	35,7%	,0%	2,4%	54,8%
DEBRA	32	,0%	9,4%	21,9%	9,4%	9,4%	50,0%
IAGSA	14	,0%	,0%	28,6%	,0%	,0%	71,4%
UILDM	38	10,5%	10,5%	36,8%	7,9%	10,5%	23,7%
BESTA	200	15,0%	3,5%	9,5%	33,5%	24,5%	14,0%
<b>Totale</b>	<b>565</b>	<b>14,3%</b>	<b>3,9%</b>	<b>17,5%</b>	<b>20,7%</b>	<b>14,0%</b>	<b>29,6%</b>

### d. 38 – “Chi accompagna il paziente alla visita deve assentarsi dal lavoro?”



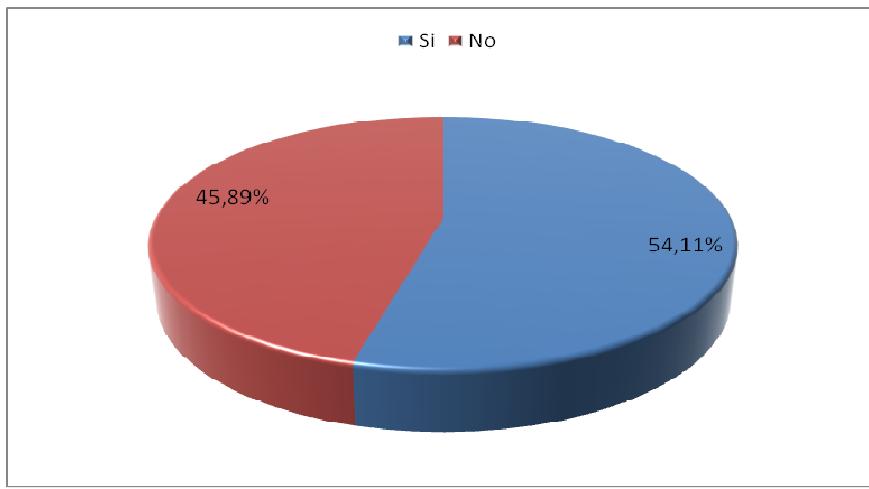
-4.18- \*465 risposte valide

L’85% dei pazienti dichiara di aver bisogno di essere accompagnato alle visite (le esigenze in questo senso possono essere molto ampie: ad esempio la difficoltà di deambulazione, piuttosto che il bisogno di supporto emotivo, ecc). Il 69% dei familiari che accompagnano il paziente alle visite tuttavia lo fanno sottraendo tempo agli impegni lavorativi.

## CHI ACCOMPAGNA IL PAZIENTE DEVE ASSENTARSI DAL LAVORO PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Chi accompagna il paziente alla visita deve assentarsi dal lavoro?	
		Si	No
ABC	34	85,3%	14,7%
AEV	27	77,8%	22,2%
AICI	45	66,7%	33,3%
AIGR	6	100,0%	,0%
AIMEN	28	67,9%	32,1%
AIPAF	18	88,9%	11,1%
AISAC	15	93,3%	6,7%
AISW	39	94,9%	5,1%
DEBRA	31	77,4%	22,6%
IAGSA	13	92,3%	7,7%
UILDM	31	64,5%	35,5%
BESTA	178	53,4%	46,6%
<b>Totale</b>	<b>465</b>	<b>69,5%</b>	<b>30,5%</b>

### d.38 – “L' assenza è retribuita dal datore di lavoro?”



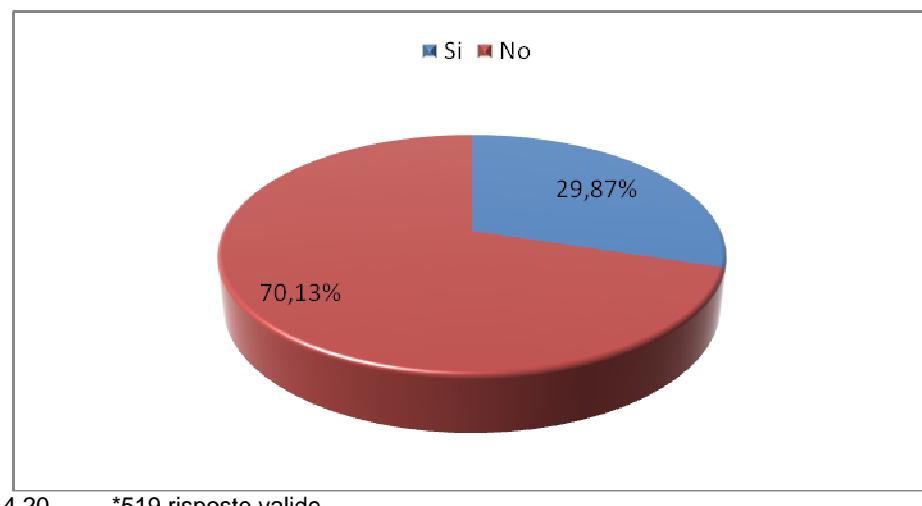
-4.19- \*316 risposte valide (considerate solo le risposte di chi deve assentarsi dal lavoro)

Più della metà delle volte il familiare che accompagna alle visite il paziente deve assentarsi dal lavoro, con un'assenza non retribuita. Questo può essere interpretato sia come un fattore diretto di costo, dato dalla immediata perdita retributiva, sia come un fattore di costo indiretto, perché prevedibilmente questo impegno di assistenza può diventare un concreto ostacolo alla carriera lavorativa del familiare.

## L'ASSENZA E' RETRIBUITA DAL DATORE DI LAVORO PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	L' assenza è retribuita dal datore di lavoro	
		Si	No
<b>ABC</b>	28	57,1%	42,9%
<b>AEV</b>	21	38,1%	61,9%
<b>AICI</b>	30	26,7%	73,3%
<b>AIGR</b>	6	66,7%	33,3%
<b>AIMEN</b>	18	27,8%	72,2%
<b>AIPAF</b>	16	50,0%	50,0%
<b>AISAC</b>	14	64,3%	35,7%
<b>AISW</b>	35	68,6%	31,4%
<b>DEBRA</b>	24	66,7%	33,3%
<b>IAGSA</b>	11	63,6%	36,4%
<b>UILDM</b>	20	65,0%	35,0%
<b>BESTA</b>	93	57,0%	43,0%
<b>Totale</b>	316	54,1%	45,9%

d. 39 – “Nel caso di visite specialistiche fuori città è necessario di solito pernottare fuori?”

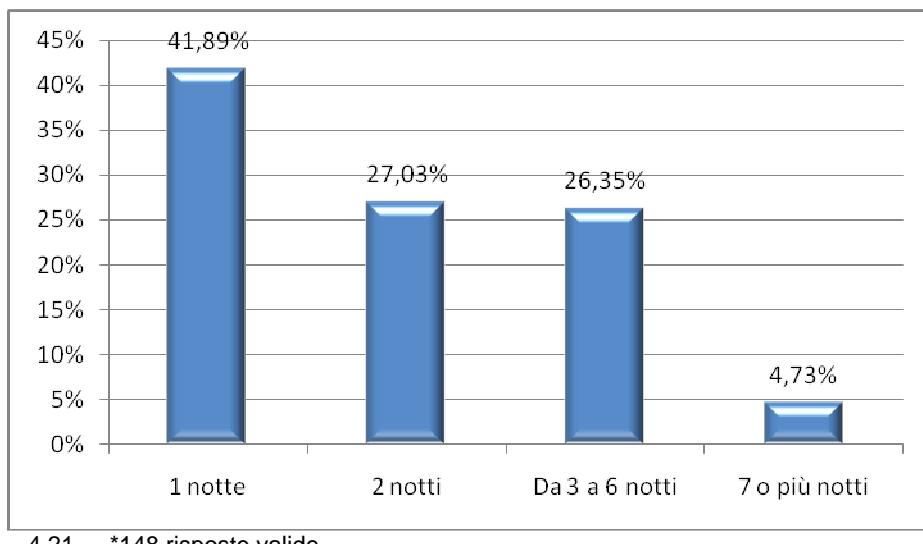


Quasi il 30% delle famiglie, dovendo raggiungere Centri Clinici fuori dalla propria città di residenza, oltre ai costi legati allo spostamento, deve sostenere anche spese di pernottamento, sia per il paziente, che per il suo eventuale accompagnatore.

## NEL CASO DI VISITE SPECIALISTICHE E' NECESSARIO PERNOTTARE FUORI PER ASSOCIAZIONE

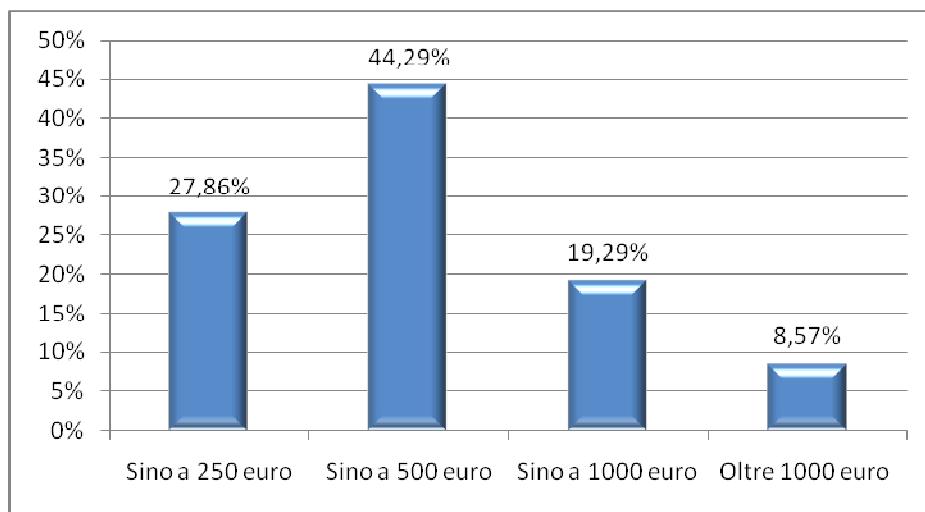
Associazione	Frequenza	Nel caso di visite specialistiche fuori città è necessario di solito pernottare fuori	
		Si	No
ABC	42	33,3%	66,7%
AEV	34	47,1%	52,9%
AICI	49	42,9%	57,1%
AIGR	6	33,3%	66,7%
AIMEN	30	26,7%	73,3%
AIPAF	23	26,1%	73,9%
AISAC	20	60,0%	40,0%
AISW	40	57,5%	42,5%
DEBRA	30	46,7%	53,3%
IAGSA	14	42,9%	57,1%
UILDM	34	35,3%	64,7%
BESTA	197	10,7%	89,3%
<b>Totale</b>	<b>519</b>	<b>29,9%</b>	<b>70,1%</b>

### d. 39 – “Se si, per quante notti mediamente?”



Molto spesso le esigenze cliniche impongono visite protratte per più giorni consecutivi. Il 27% (quindi 1 paziente su 3), che a seguito delle visite deve pernottare fuori, si ferma e pernotta per più di 2 giorni.

d. 39 – “Indicare il costo approssimativo della spesa sostenuta per ogni trasferta (viaggio, alloggio, vitto, ecc...)”



-4.22- \*140 risposte valide

Questo dato ci illustra più chiaramente l'impegno economico che si carica sulle famiglie in relazione alle spese necessarie per effettuare visite che comportano spostamenti dalla propria città di residenza: il 44% spende mediamente 500 euro per ogni trasferta, ma il 19% spende tra le 500 e i 1000 euro, e l'8% addirittura supera i 1000 euro. Ovviamente più è distante il Centro Clinico da raggiungere e maggiori i giorni di permanenza, tanto più le spese si ampliano. Esiste quindi una parte di pazienti, con particolari condizioni di distanza e necessità di permanenza nei Centri, che risulta sottoposto ad una serie di costi particolarmente onerosi.

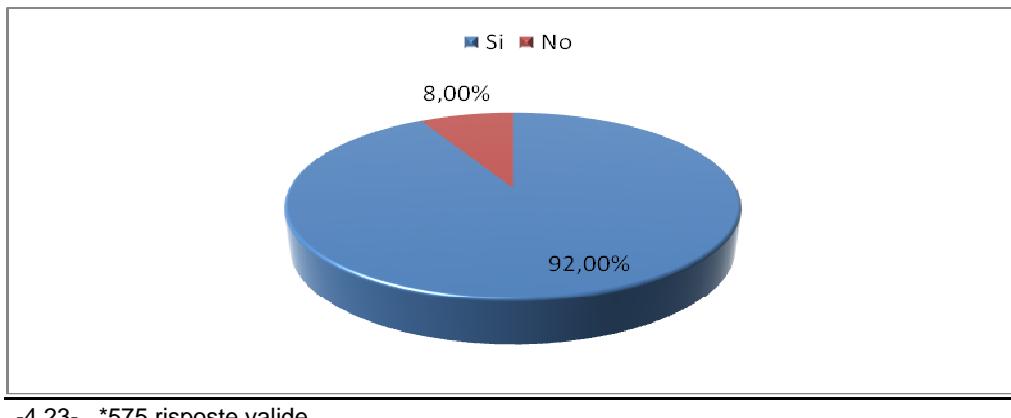
#### COSTO APPROXIMATIVO DELLA SPESA DI OGNI TRASFERTA PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Indicare il costo approssimativo della spesa sostenuta per ogni trasferta			
		Sino a 250 euro (%)	Sino a 500 euro (%)	Sino a 1000 euro (%)	Oltre 1000 euro (%)
ABC	11	27,27	27,27	27,27	18,18
AEV	11	36,36	36,36	27,27	0
AICI	21	23,80	66,66	9,52	0
AIGR	2	50,00	50,00	0	0
AIMEN	8	50,00	50,00	0	0
AIPAF	6	83,33	0,00	16,67	0
AISAC	12	25,00	33,33	16,66	25,00
AISW	22	27,27	36,36	36,36	0,00
DEBRA	13	15,38	38,46	23,07	23,07
IAGSA	5	40,00	20,00	40,00	0
UILDM	9	44,44	22,22	11,11	22,22
BESTA	20	25,00	55,00	10,00	10,00
<b>Totale</b>	<b>140</b>	<b>27,85</b>	<b>44,28</b>	<b>19,28</b>	<b>8,57</b>

## Aiuti economici

### ESENZIONE

d.54 – “Il paziente ha l'esenzione?”



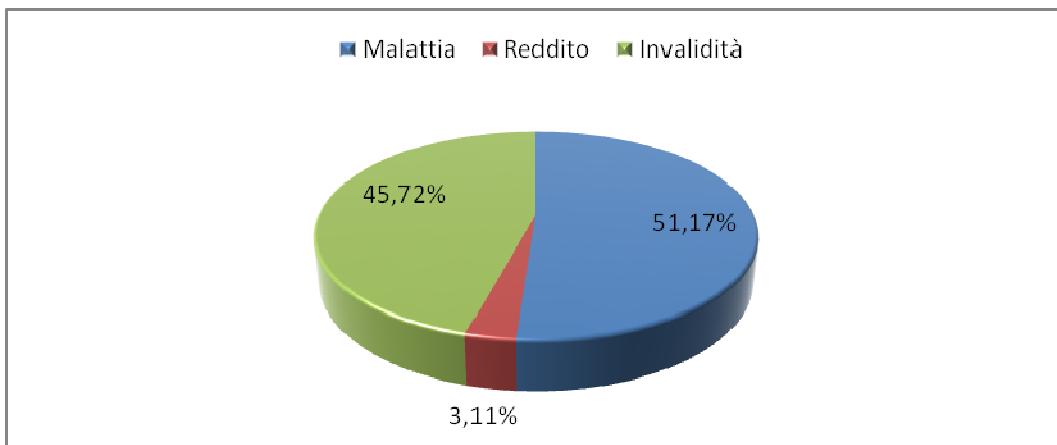
-4.23- \*575 risposte valide

Quasi tutti i pazienti considerati hanno il riconoscimento dell'esenzione. Con tale intervento si esonerano i pazienti dal pagamento, anche parziale, delle prestazioni sanitarie, il che va a tradursi in un significativo vantaggio economico.

### ESENZIONE TICKET PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Esenzione ticket	
		Si	No
ABC	53	98,1%	1,9%
AEV	35	80,0%	20,0%
AICI	62	75,8%	24,2%
AIGR	6	100,0%	,0%
AIMEN	37	100,0%	,0%
AIPAF	26	96,2%	3,8%
AISAC	25	84,0%	16,0%
AISW	43	95,3%	4,7%
DEBRA	33	90,9%	9,1%
IAGSA	14	100,0%	,0%
UILDM	41	92,7%	7,3%
BESTA	200	95,0%	5,0%
<b>Totale</b>	<b>575</b>	<b>92,0%</b>	<b>8,0%</b>

d.54 – “Se sì, per:”



-5.24- \*514 Risposte valide

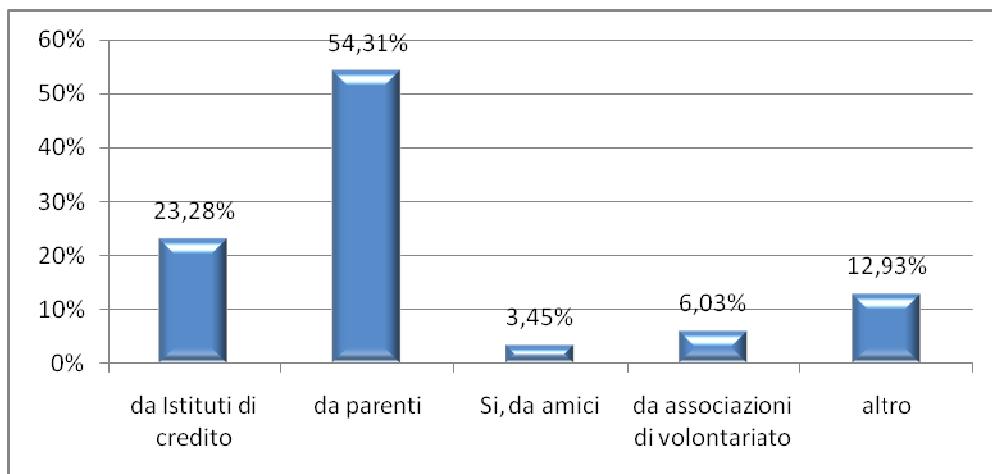
Solo poco più della metà dei pazienti dichiara di godere di un'esenzione per patologia: gli altri, pur essendo portatori di una patologia rara, hanno dovuto ricorrere a esenzioni per invalidità o per reddito

#### MOTIVO ESENZIONE PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Motivo esenzione		
		Malattia	Reddito	Invalidità
ABC	50	20,0%	,0%	80,0%
AEV	26	30,8%	,0%	69,2%
AICI	47	85,1%	4,3%	10,6%
AIGR	5	100,0%	,0%	,0%
AIMEN	36	75,0%	,0%	25,0%
AIPAF	24	95,8%	4,2%	,0%
AISAC	20	25,0%	,0%	75,0%
AISW	39	59,0%	,0%	41,0%
DEBRA	30	60,0%	,0%	40,0%
IAGSA	13	30,8%	,0%	69,2%
UILDM	37	35,1%	2,7%	62,2%
BESTA	187	46,5%	6,4%	47,1%
<b>Totale</b>	<b>514</b>	<b>51,2%</b>	<b>3,1%</b>	<b>45,7%</b>

## NECESSITA' DI AIUTI FINANZIARI

**d.57 – per far fronte alla malattia la famiglia ha avuto bisogno di aiuti finanziari**



-4.25- \*116 risposte valide (Considerati solo quelli che hanno avuto bisogno di aiuti finanziari)

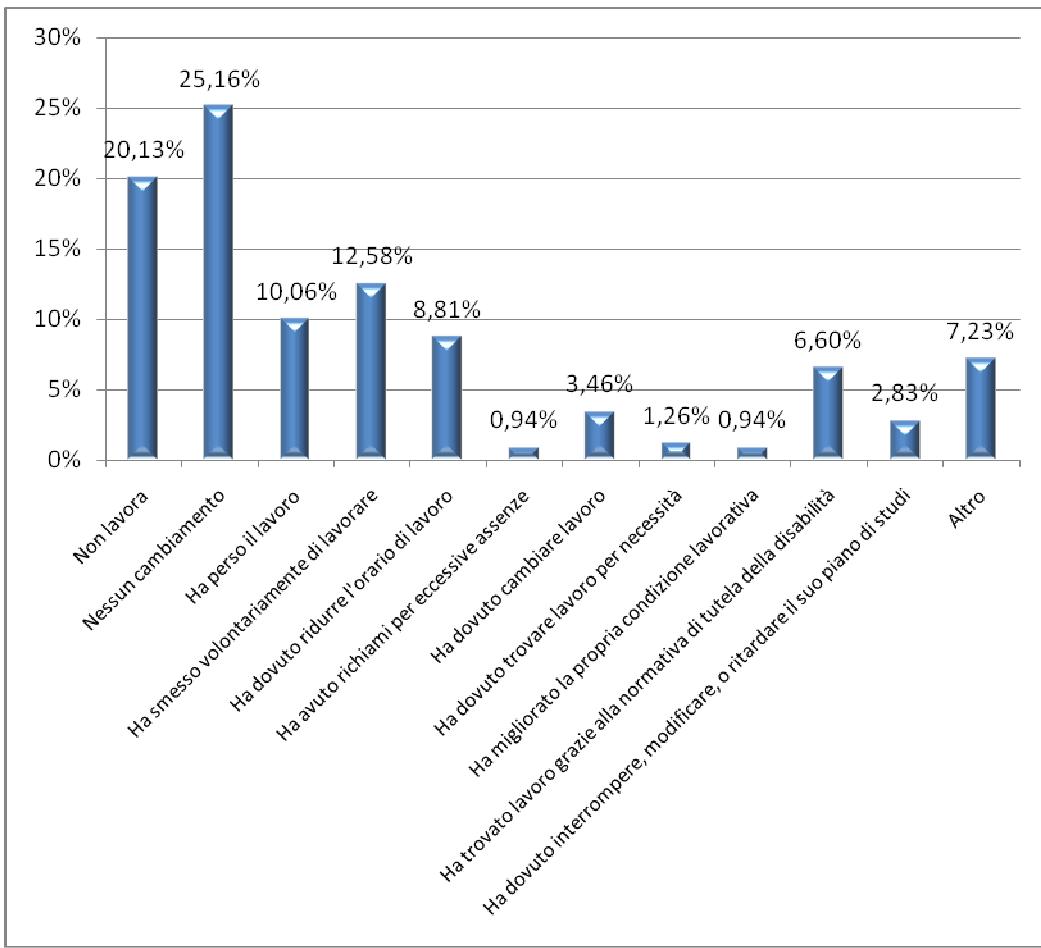
I parenti sono la principale fonte di sostentamento economico: rispetto alle banche infatti i vincoli sono più elastici, informali, e presumibilmente regolati attraverso moventi affettivi; possono in questo senso, come causa o come effetto, ancora di più rafforzare le quote di sostegno da parte della famiglia allargata rispetto ai compiti e gli impegni del paziente. Questo tipo di sostegno però presuppone che vi siano rapporti affettivamente idonei tra parenti.

### PER FAR FRONTE ALLA MALATTIA LA FAMIGLIA HA AVUTO BISOGNO DI AIUTI FINANZIARI PER ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	La famiglia ha avuto bisogno di aiuti finanziari a causa della malattia				
		Si, da Istituti di credito	Si, da parenti	Si, da amici	Si, da associazioni di volontariato	Si, altro
ABC	16	12,5%	75,0%	6,3%	,0%	6,3%
AEV	9	22,2%	77,8%	,0%	,0%	,0%
AICI	14	14,3%	71,4%	,0%	7,1%	7,1%
AIGR	1	,0%	,0%	,0%	100,0%	,0%
AIMEN	5	,0%	80,0%	,0%	,0%	20,0%
AIPAF	1	,0%	100,0%	,0%	,0%	,0%
AISAC	4	50,0%	50,0%	,0%	,0%	,0%
AISW	9	44,4%	33,3%	,0%	,0%	22,2%
DEBRA	12	33,3%	58,3%	8,3%	,0%	,0%
IAGSA	5	40,0%	40,0%	,0%	,0%	20,0%
UILDM	13	23,1%	23,1%	7,7%	30,8%	15,4%
BESTA	27	22,2%	44,4%	3,7%	3,7%	25,9%
<b>Totale</b>	<b>116</b>	<b>23,3%</b>	<b>54,3%</b>	<b>3,4%</b>	<b>6,0%</b>	<b>12,9%</b>

## L'ATTIVITÀ LAVORATIVA DEL PAZIENTE A SEGUITO DELLA MALATTIA

d. 59 "A seguito della malattia la situazione lavorativa del paziente si è modificata?"



-4.26- \*318 risposte valide (Considerati solo i pazienti con un'età superiore ai 25 anni)

## **Conclusioni**

Nell'ambito di una valutazione dei dati sotto il profilo economico, emerge che circa 16% delle famiglie rispondenti sono sotto la soglia di povertà e che un ulteriore 19% è comunque sulla soglia di povertà, quindi in una posizione socioeconomica a rischio: queste famiglie sono particolarmente fragili da un punto di vista reddituale, esposte quindi all'impossibilità del sostenimento dei compiti economici legati alla patologia, compresi quelli indispensabili. E' inoltre opportuno rilevare che molti genitori (per il 40% dei pazienti in età pediatrica addirittura entrambi i genitori), per far fronte ai bisogni assistenziali, peggiorano la propria condizione lavorativa, quando non sono costretti addirittura ad interromperla: se dalla qualità dei dati non è possibile affermare un nesso causale tra la presenza della patologia e la conseguente diminuzione della redditualità familiare, possiamo comunque evidenziare questa fascia di popolazione come particolarmente critica, perché esposta a fenomeni di indebitamento o alla impossibilità di rispondere in modo pronto ed adeguato agli impegni legati alla patologia (ad esempio per effettuare terapie), quindi a fenomeni di difficoltà alla cura, con la relativa sollecitazione di sentimenti ambivalenti legati all'impotenza, alla colpa e alla rinuncia, oppure alla negazione o svalutazione del problema.

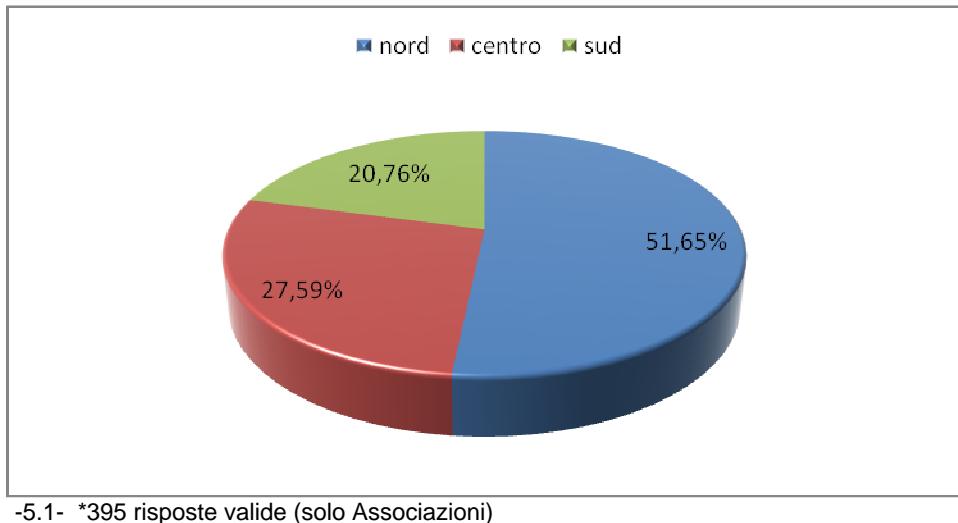
Per comprendere l'importanza che assume la base reddituale, basterebbe considerare che 1 famiglia su 4 spende più (a volte anche molto di più) di 500 euro mensili per la cura ed assistenza della patologia, oppure che le spese di trasferta per la cura della patologia possono arrivare ad ammontare a cifre considerevoli, superiori, anche di molto, a 500 euro.

Quasi il 20% delle famiglie dichiara di aver avuto bisogno di aiuti finanziari. Le misure di sostegno si rivelano quindi di notevole importanza per queste famiglie. Possiamo difatti apprezzare come il semplice riconoscimento dell'esenzione per gli esami legati alla patologia, attivabile anche attraverso il solo sospetto diagnostico, abbia notevolmente abbattuto le spese legate alla diagnosi.

## Dimensione psicosociale

### Area geografica di residenza

d.8 – “Comune di residenza”



Tra i rispondenti delle Associazioni, più della metà risiede in Nord Italia. Sembra inverosimile pensare che la popolazione del Sud e Centro Italia abbia una prevalenza minore del nord rispetto queste patologie. Potrebbe invece coincidere con una probabile scarsità di sedi Associative, oppure con una scarsa adesione da parte di potenziali associati: sembrerebbe quindi più corretto ipotizzare una tendenza culturale a non considerare la vita Associativa come una risorsa di rete. Bisognerebbe pertanto verificare se si tratti di una concentrazione casuale, oppure di un indicatore culturale, il quale sostanzierebbe allo stesso tempo un corredo di modelli di simbolizzazione e di bisogni specifici.

### Chi compila il questionario

d.2 – “Chi compila il questionario”

		Chi compila il questionario					
		Padre	Madre	Paziente stesso	Altro		
Età paziente	Fino a 18 anni	Conteggio	64	114	8	3	189
		% di riga	33,86%	60,32%	4,23%	1,59%	100%
	≥19 anni	Conteggio	20	38	279	67	404
		% di riga	4,95%	9,41%	69,06%	16,58%	100%
Totale			84	152	287	70	593

-5.2- \*593 risposte valide

“Chi compila il questionario”, in una lettura psicologica dei dati, è una variabile descrittiva fondamentale. Possiamo quindi, da questa, leggere le due prospettive rappresentazionali principali esplorate attraverso lo studio: quella dei pazienti e quella dei loro genitori, o coniugi. L'intento di studiare l'unità familiare si può quindi articolare attraverso queste due visioni, permettendo di

sviluppare ipotesi sui modelli rappresentazionali specifici e su quelli di convivenza all'interno delle famiglie, ma anche tra queste e i soggetti sociali richiamati dal questionario.

Dalla tabella, possiamo evidenziare che i dati dei questionari riportano per la metà la prospettiva dei pazienti, mentre per l'altra metà la prospettiva dei loro familiari. Risalta inoltre che nel 31% dei casi il questionario è stato compilato dai genitori o da altre persone (fondamentalmente conviventi, figli, o fratelli, in qualche sporadico caso nonni o amici) pur essendo il paziente maggiorenne. Questo dato può essere solo in parte giustificato dall'incapacità del paziente (per esempio, per deficit cognitivi, o difficoltà o impossibilità alla manualità) a compilare il questionario. Ci può offrire invece anche una prima possibile indicazione sullo sbilanciamento del carico dei compiti del paziente sui componenti del nucleo familiare.

## Condizione socio-culturale del paziente e dei suoi familiari

### *Pazienti che vivono nelle famiglie di origine*

d.6 – “Titolo di studio del paziente” / d.10 – “Titolo di studio del padre” / d.12 – “Titolo di studio della madre”

- Paziente che vive con almeno un genitore: dove o lui o un genitore è laureato

ETA' Paziente	Frequenza	Percentuale	Percentuale valida
0-19	55	57,3	59,1
20-30	22	22,9	23,7
31-50	14	14,6	15,1
51-64	1	1,0	1,1
65+	1	1,0	1,1
Totale	93	96,9	100,0
Mancante di sistema	3	3,1	
Totale	96	100,0	

-5.3- \*93 risposte valide

- Paziente che vive con almeno un genitore: dove o lui o almeno un genitore ha un livello di **istruzione medio**, ma nessuno con un livello di istruzione alto

ETA' Paziente	Frequenza	Percentuale	Percentuale valida
0-19	125	55,6	56,1
20-30	55	24,4	24,7
31-50	35	15,6	15,7
51-64	7	3,1	3,1
65+	1	,4	,4
Totale	223	99,1	100,0
Mancante di sistema	2	,9	
Totale	225	100,0	

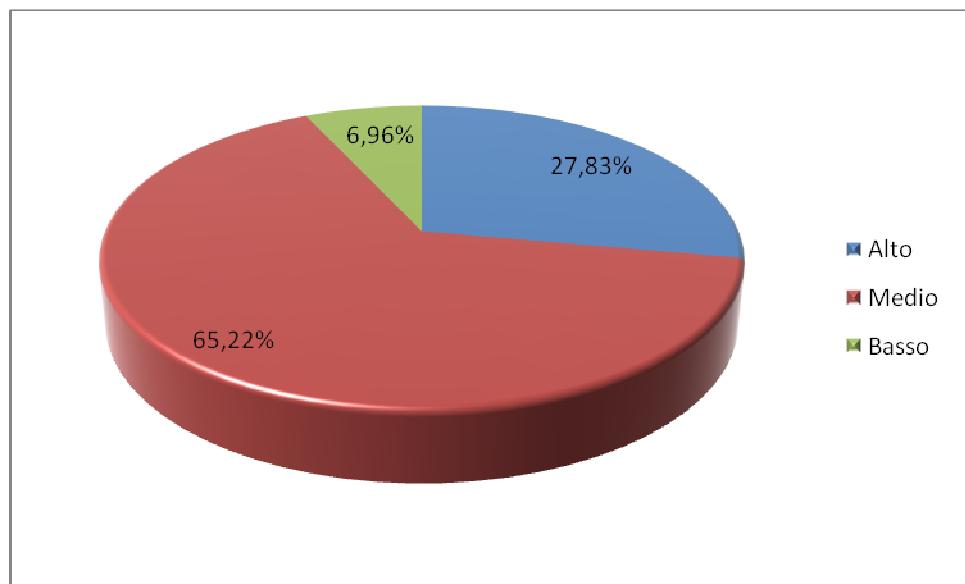
-5.4- \*223 risposte valide

- Paziente che vive con almeno un genitore: dove sia lui che i suoi genitori hanno un livello di **istruzione basso**

ETA' Paziente	Frequenza	Percentuale	Percentuale valida
0-19	11	45,8	45,8
20-30	6	25,0	25,0
31-50	5	20,8	20,8
65+	2	8,3	8,3
Totale	24	100,0	100,0

-5.5- \*24 risposte valide

Tra i pazienti che vivono con le famiglie d'origine, emergono le seguenti distribuzioni socio-culturali dei nuclei familiari:



-5.6- \*345 risposte valide

L'ipotesi che il livello culturale possa influire nel riconoscimento di risorse e nella più ampia capacità di attuazione di strategie sociali più funzionali, fa assumere a questa distribuzione un valore illustrativo importante; l'elemento più problematico appare scarsamente rappresentato (7%) e questo per alcuni possibili motivi: una fisiologica diminuzione storica dei nuclei con bassa istruzione; un maggior isolamento di questo famiglie, come strategia reattiva ai problemi sollecitati dalla malattia rara, che ne rendono di fatto più inconsueta l'adesione a gruppi associativi.

### *Pazienti sposati o conviventi*

(il totale dei pazienti conviventi o sposati è 199, di cui solo in 72 è stato indicato il titolo di studio)

#### d.6 – “Titolo di studio del paziente” / d.14 – “Titolo di studio del convivente”

- Pazienti che convivono o sono sposati: dove almeno uno ha un **livello di istruzione alto**

	Frequenza	Percentuale
Maschi	13	37,1
Femmine	22	62,9
Totale	35	100,0

-5.7- \*35 risposte valide

- Pazienti che convivono o sono sposati: dove almeno uno ha un **livello di istruzione medio**, ma nessuno alto

	Frequenza	Percentuale
Maschi	24	27,9
Femmine	62	72,1
Totale	86	100,0

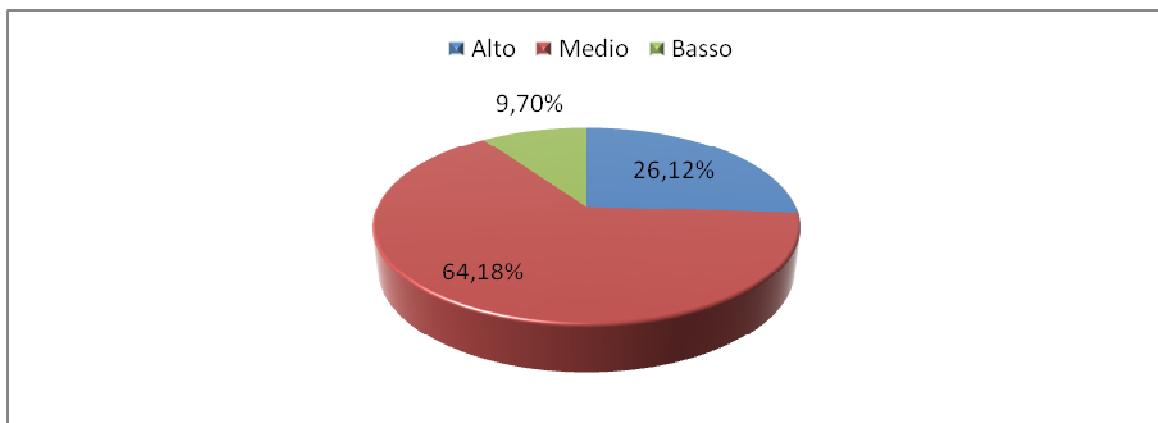
-5.8- \*86 risposte valide

- Pazienti che convivono o sono sposati: dove entrambi hanno un **livello di istruzione basso**

	Frequenza	Percentuale
Maschi	3	23,1
Femmine	10	76,9
Totale	13	100,0

-5.9- \*13 risposte valide

Tra i pazienti che vivono in un nucleo familiare autonomo, emergono le seguenti distribuzioni socio-culturali dei nuclei familiari



-5.10- \*134 risposte valide

## RAPPORTO TRA LA SCOLARITÀ: DEI GENITORI E DEI PAZIENTI / DEI PAZIENTI E DEI CONVIVENTI

		Titolo di studio Paziente (età >19 anni)								
		Alto			Medio			Basso		
		Conteggio	% casi riga	% casi colonna	Conteggio	% casi riga	% casi colonna	Conteggio	% casi riga	% casi colonna
Titolo di studio	Alto	6	40,0%	22,2%	7	46,7%	11,5%	2	13,3%	5,6%
Padre	Medio	9	26,5%	33,3%	20	58,8%	32,8%	5	14,7%	13,9%
Basso		12	16,0%	44,4%	34	45,3%	55,7%	29	38,7%	80,6%
Titolo di studio	Alto	2	18,2%	7,1%	8	72,7%	11,8%	1	9,1%	2,4%
Madre	Medio	16	34,0%	57,1%	19	40,4%	27,9%	12	25,5%	29,3%
Basso		10	12,7%	35,7%	41	51,9%	60,3%	28	35,4%	68,3%
Titolo di studio	Alto	5	45,5%	33,3%	6	54,5%	16,2%	0	,0%	,0%
Convivente	Medio	7	21,2%	46,7%	23	69,7%	62,2%	3	9,1%	18,8%
Basso		3	12,5%	20,0%	8	33,3%	21,6%	13	54,2%	81,3%

-5.11- \*329 risposte valide

Interessante appare il rapporto di pari scolarità tra i conviventi. Tuttavia la scarsità di dati a disposizione rende ogni ipotesi di lettura sostanziata in modo debole: sarebbe opportuno poter disporre di maggiori dati.

## INSEGNANTE DI SOSTEGNO

			Età sostegno		Totale
			Fino a 40 anni	=>41	
Insegnante di sostegno	Si	Conteggio	155	6	161
		% di colonna	47,0%	2,7%	29,0%
	No	Conteggio	175	219	394
		% di colonna	53,0%	97,3%	71,0%
Totale			330	225	555

-5.12- \*555 risposte valide

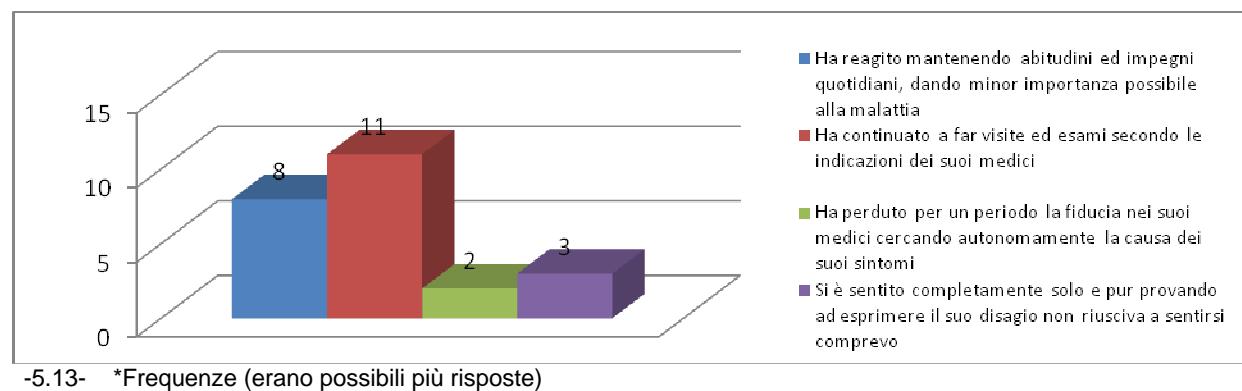
L'insegnante di sostegno è stato introdotto nelle scuole con la Legge 157/1977, la sua funzione è di facilitare e promuovere l'integrazione sociale della classe, all'interno della quale viene individuato un soggetto con particolari problemi, che vanno dall'invalidità, ai disagi d'ordine emotivo. Quasi la metà dei pazienti ne ha avuto bisogno.

## Vissuti prima di ottenere la diagnosi

### Risponde Genitore

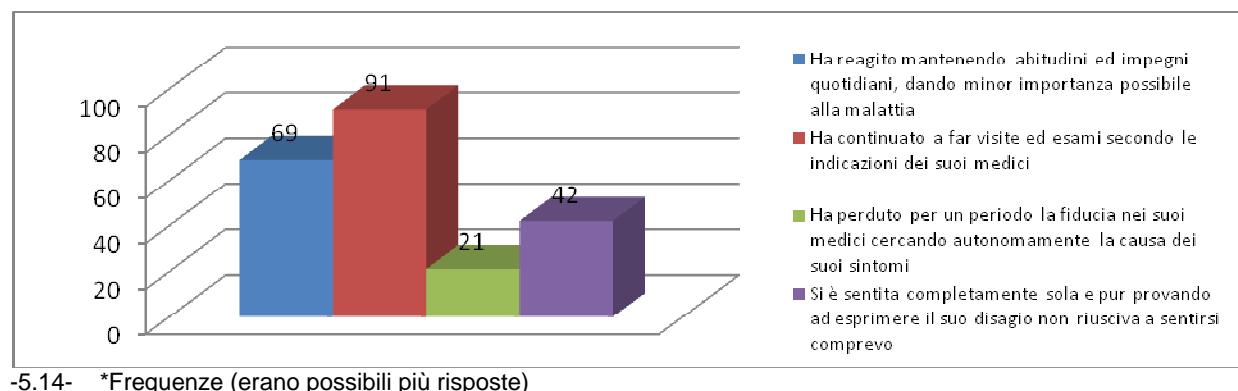
(prese in considerazione le risposte di **tutti** i genitori)

#### d.23 – “Se è passato molto tempo prima della diagnosi, IL PAZIENTE come ha vissuto questo periodo?”



-5.13- \*Frequenze (erano possibili più risposte)

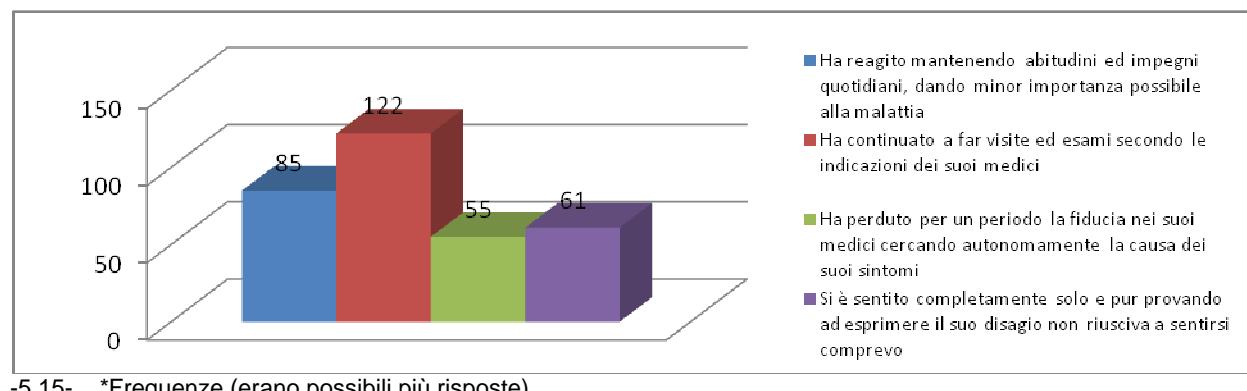
#### d.24 – “Se è passato molto tempo prima della diagnosi, LA FAMIGLIA come ha vissuto questo periodo?”



### Risponde Paziente

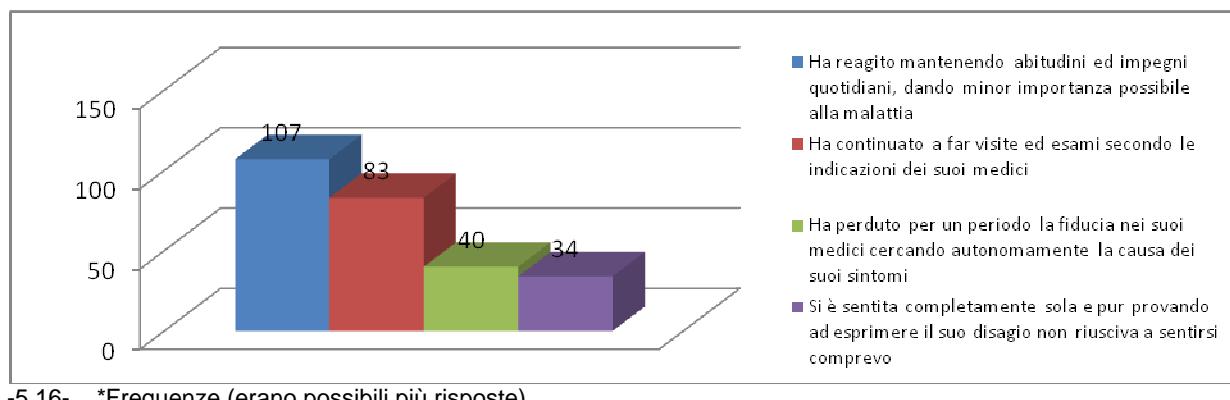
(prese in considerazione le risposte di **tutti** i pazienti)

#### d.23 – “Se è passato molto tempo prima della diagnosi, IL PAZIENTE come ha vissuto questo periodo?”



-5.15- \*Frequenze (erano possibili più risposte)

**d.24 – “Se è passato molto tempo prima della diagnosi, LA FAMIGLIA come ha vissuto questo periodo?”**



Quando risponde il paziente, e sia quando risponde per se stesso (domanda “d23”), che per la sua famiglia (domanda “d24”), sembra più alta l’evocazione della difficoltà a mantenere fiducia nei suoi medici: il problema del fallimento dell’alleanza e la ricerca di riconoscimento, sono quindi temi che possono trovare conferma nei dati.

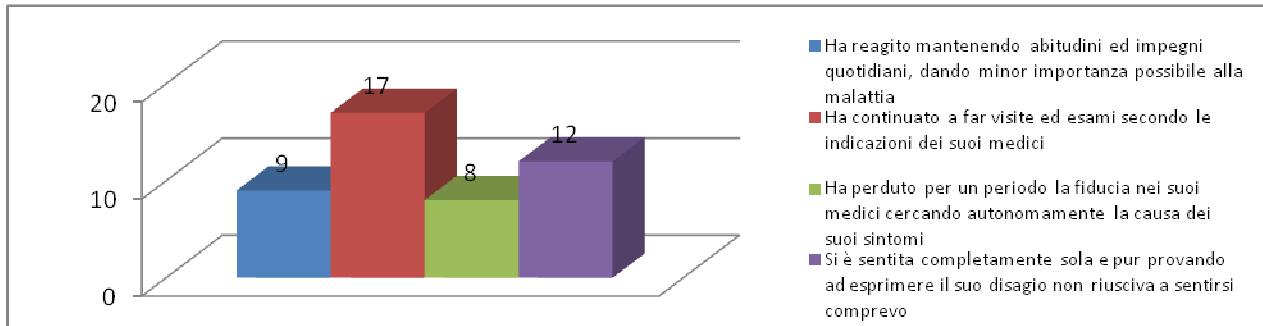
Sia quando a rispondere sono i pazienti, che quando è un loro genitore, sembrano entrambi riconoscere per loro stessi un 18% di solitudine ed isolamento rispetto al disagio (anche se abbiamo visto che si declina in due tipi di disagi differenti); mentre quando è il paziente che prova a riconoscere i vissuti della sua famiglia ne da una rappresentazione dove il disagio è più attenuato e più ordinaria la quotidianità: sembra in altre parole che il paziente provi a depotenziare, a livello rappresentazionale, l’impegno e il carico emotivo familiare, e questo trova coerenza con un’ipotesi di auto-centratura. L’attuazione reattiva di questo meccanismo ci potrebbe anche suggerire l’esistenza di quote di disagio provate dal paziente nei confronti dei suoi familiari circa il carico di impegni che questi devono assumersi nella gestione della sua malattia; può inoltre suggerirci un probabile desiderio di maggiore autonomia ed autostima.

Quando è il genitore a rispondere il vissuto di “mancanza di fiducia verso i medici” è più attenuato, e questo andrebbe in direzione dell’ipotesi che la famiglia sia più centrata su compiti di gestione della quotidianità e di relazione, piuttosto che sulla patologia in quanto tale.

## INFLUENZA DEL LIVELLO CULTURALE NEI VISSUTI PRIMA DELLA DIAGNOSI

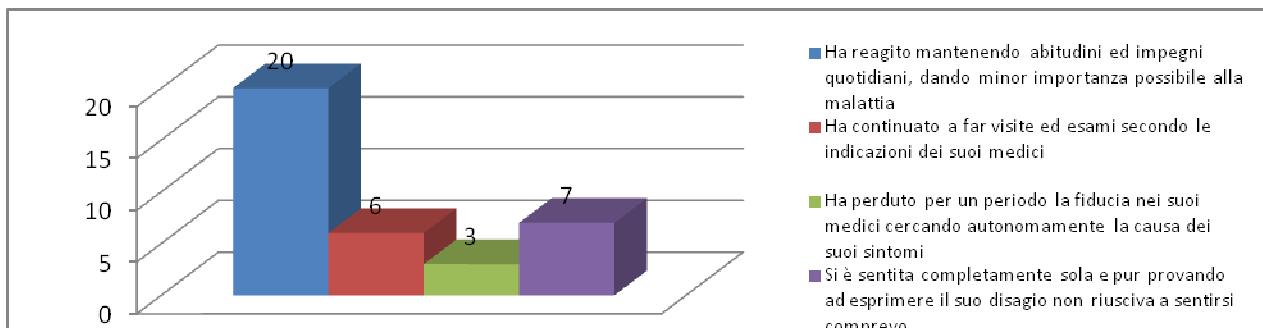
**Risponde PAZIENTE, con un livello di istruzione alto e età >19 anni**

**d.23 – “Se è passato molto tempo prima della diagnosi, IL PAZIENTE come ha vissuto questo periodo?”**



-5.17- \* (erano possibili più risposte)

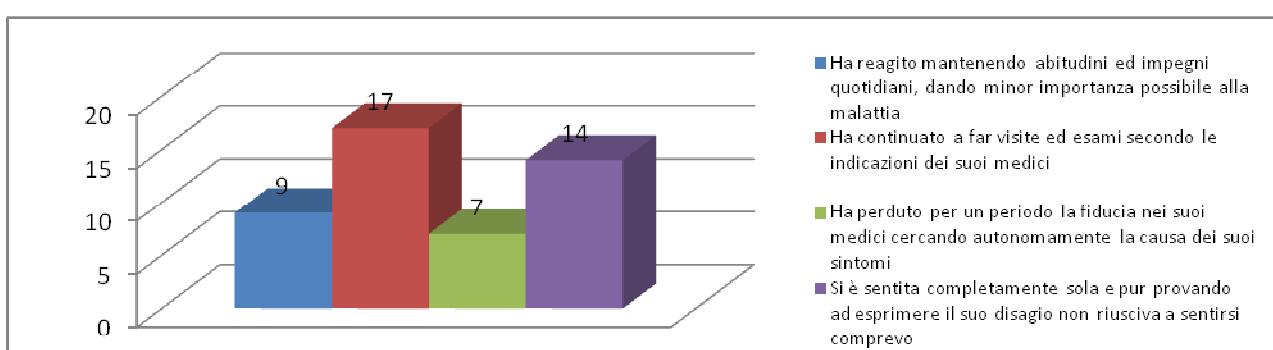
**d.24 – “Se è passato molto tempo prima della diagnosi, LA FAMIGLIA come ha vissuto questo periodo?”**



-5.18- \* (erano possibili più risposte)

**Risponde GENITORE, in una famiglia dove almeno uno dei due genitori ha una laurea**

**d.24 – “Se è passato molto tempo prima della diagnosi, LA FAMIGLIA come ha vissuto questo periodo?”**

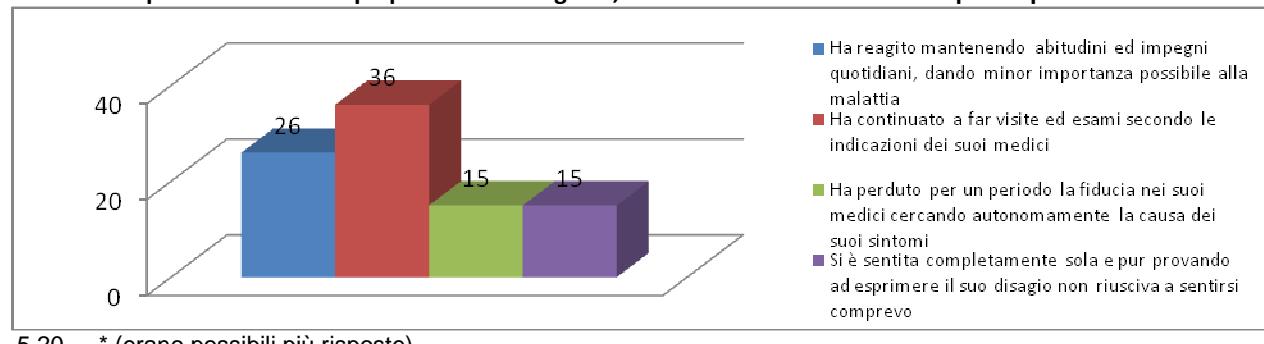


-5.19- \* (erano possibili più risposte)

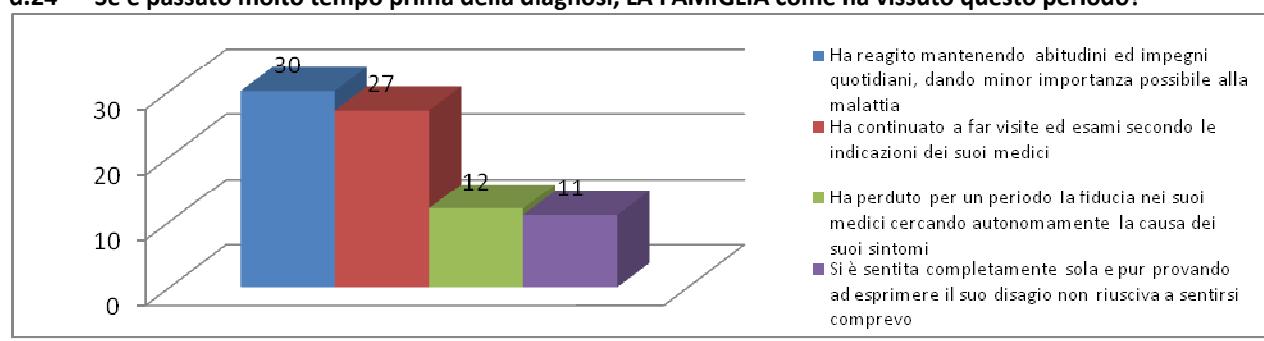
Quando il paziente ha un'istruzione alta, o un genitore è laureato, e rispondono per se stessi, rispettivamente, la distribuzione delle risposte sono del tutto simili. Quando invece il paziente presume le risposte della sua famiglia, aumenta il vissuto di disconoscimento dell'evento problematico: dando ulteriore sostanza alle ipotesi di bisogno di riconoscimento, da un lato, e di auto-centratura, dall'altro.

**Risponde PAZIENTE, con un livello di istruzione basso ed età >19 anni**

**d.23 – “Se è passato molto tempo prima della diagnosi, IL PAZIENTE come ha vissuto questo periodo?”**



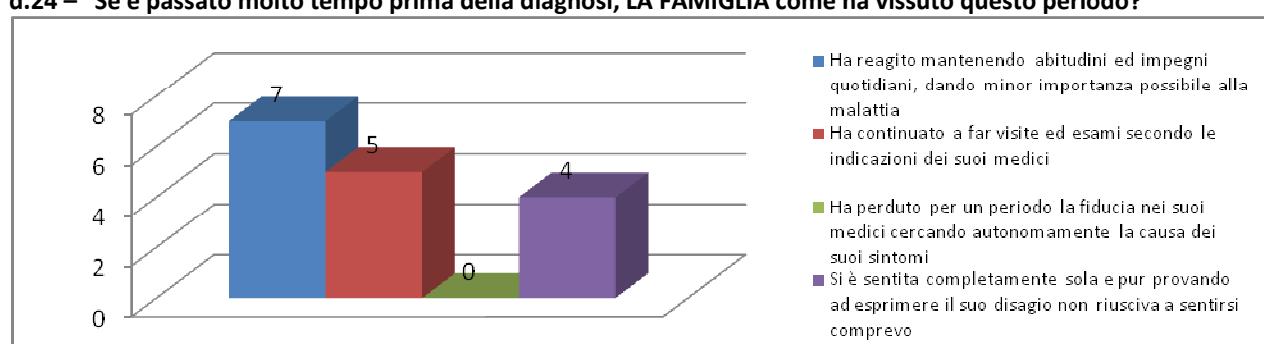
**d.24 – “Se è passato molto tempo prima della diagnosi, LA FAMIGLIA come ha vissuto questo periodo?”**



Anche in questo caso, sembra che riferendosi alla famiglia, i pazienti ne attribuiscano una minore implicazione, ed una maggiore distanza rispetto al problema

**Risponde GENITORE, in una famiglia dove entrambi i genitori hanno un livello di istruzione basso**

**d.24 – “Se è passato molto tempo prima della diagnosi, LA FAMIGLIA come ha vissuto questo periodo?”**



La mancanza di punteggio nelle risposte di perdita di fiducia verso i medici, sembra indicare una “delega del sapere acritica” rispetto ai medici.

## Differenze tra livelli culturali

I rispondenti (pazienti o suoi familiari) con un livello di istruzione alto, pur se adempiativi e/o disposti ad un'alleanza funzionale con il medico, sembrano però consapevoli della problematicità della mancanza di riconoscimento della malattia, nonché della necessità di contribuire in modo attivo e critico su quanto proposto dai medici, così come sembrano consapevoli della quota di disagio non compreso. Mentre per i pazienti con bassa scolarità, le strategie di gestione emozionali sembrano spostarsi maggiormente verso l'ignoramento “passivo” e il disconoscimento.

## Soddisfazione

### SODDISFAZIONE SU COME IL MEDICO CHE HA COMUNICATO LA DIAGNOSI SI È FATTO CARICO DEI PROBLEMI DEL PAZIENTE E DELLA FAMIGLIA

d.27 –“E’ rimasto soddisfatto di come il medico che le ha comunicato la diagnosi si è fatto carico dei problemi del paziente e della famiglia?”

	Soddisfazione comunicazione diagnosi /problemi famiglia	Si	Chi compila il questionario			Totale
			Genitore	Paziente stesso	Altro	
Soddisfazione comunicazione diagnosi /problemi famiglia	Si	Frequenza % di Riga % di Colonna	95 29,8% 42,6%	179 56,1% 65,6%	45 14,1% 62,5%	319 100,0% 56,2%
		No	Frequenza % di Riga % di Colonna	128 51,4% 57,4%	94 37,8% 34,4%	27 10,8% 37,5%
	Totale	Frequenza % di Colonna	223 100,0%	273 100,0%	72 100,0%	568 100,0%

-5.23- \*568 risposte valide

### SODDISFAZIONE DI COME IL MEDICO CHE HA COMUNICATO LA DIAGNOSI SI È FATTO CARICO DEI PROBLEMI DEL PAZIENTE E DELLA FAMIGLIA X ASSOCIAZIONE

Associazione	Frequenza	Soddisfazione comunicazione diagnosi/problemi famiglia	
		Si	No
ABC	51	27,5%	72,5%
AEV	35	25,7%	74,3%
AICI	62	64,5%	35,5%
AIGR	6	83,3%	16,7%
AIMEN	36	63,9%	36,1%
AIPAF	26	57,7%	42,3%
AISAC	25	44,0%	56,0%
AISW	45	40,0%	60,0%
BESTA	196	71,9%	28,1%
DEBRA	32	46,9%	53,1%
IAGSA	14	42,9%	57,1%
UILDM	40	55,0%	45,0%
Totale	568	56,2%	43,8%

-5.24- \*568 risposte valide

Il fatto che i familiari, rispetto ai pazienti, siano “più insoddisfatti” (considerabile anche dalla tabella 5.21, dove per le patologie che hanno esordio alla nascita o in età pediatrica, che quindi vedono la gestione del paziente affidata ai genitori, l’insoddisfazione è più alta) apre ad alcune considerazioni: possiamo ritenere questo momento come un momento ricercato (vista la difficoltà della diagnosi) dal paziente e caratterizzato per la assunzione del medico quale esperto, e spesso come l’unico esperto disponibile per quel problema. Possiamo allo stesso tempo inquadrare il momento della diagnosi come un’importante risposta ad un interrogativo sull’identità del paziente, un’identità resa incerta dal malessere e/o dalle evidenze estetiche di diversità: è quindi una fase fondamentale, la diagnosi, perché permette di elaborare in modo attivo quei processi di cambiamento avviati con la comparsa dei sintomi e dalla malattia. Ciò tuttavia lega l’identità del paziente, sia pur in modo potenzialmente funzionale, alla sua patologia e al copione sociale tale per cui le dinamiche fondamentali sono giocate con il medico. I familiari sono invece meno direttamente legati alla malattia e più ampiamente divisi tra: i compiti legati alla gestione della malattia, da un lato, e lo sviluppo dei propri progetti esistenziali desiderati, dall’altro. In altri termini sembra che questo dato apra all’ipotesi che vedrebbe il paziente più ego-centrato, attraverso la funzione “patologia” (che agisce sia sul sentire, sia sul suo modo di pensarsi e di relazionarsi), mentre la famiglia sarebbe per definizione più assorbita in un compito di mediazione: i suoi componenti possono scegliere se assumersi i compiti così fortemente accentuati sulla patologia del paziente (non è un dato che emerge dallo studio, ma dall’esperienza sappiamo che non è inconsueto che i genitori, o conviventi, si separino a seguito della malattia del figlio, o del convivente) oppure investire sui propri potenziali progettuali voltando le spalle alle esigenze del paziente: l’oscillazione tra queste due possibilità di scelta, almeno fantasmaticamente sempre possibili, comportano un inevitabile processo di mediazione tra le costellazioni intrapsichiche. Possiamo quindi considerare che paziente e familiare considerino la “soddisfazione” attraverso scenari, problemi e criteri, sostanzialmente diversi, mantenuti su funzioni diverse all’interno del sistema famiglia.

### **INFLUENZA DEL LIVELLO CULTURALE NELLA SODDISFAZIONE SU COME “IL MEDICO CHE HA COMUNICATO LA DIAGNOSI SI È FATTO CARICO DEI PROBLEMI DEL PAZIENTE E DELLA FAMIGLIA”**

**Risponde paziente con livello di istruzione alta e >19 anni**

Soddisfazione comunicazione diagnosi

		Frequenza	Percentuale	Percentuale valida
Validi	Si	30	58,8	61,2
	No	19	37,3	38,8
	Totalle	49	96,1	100,0
Mancanti	Mancante di sistema	2	3,9	
	Totalle	51	100,0	

-5.25- \*49 risposte valide

**Risponde genitore, con livello di istruzione alto (lui o coniuge)**

Soddisfazione comunicazione diagnosi

		Frequenza	Percentuale	Percentuale valida
Validi	Si	15	24,2	25,9
	No	43	69,4	74,1
	Totale	58	93,5	100,0
Mancanti	Mancante di sistema	4	6,5	
	Totale	62	100,0	

-5.26- \*58 risposte valide

**Risponde paziente con livello di istruzione bassa e >19 anni**

Soddisfazione comunicazione diagnosi

		Frequenza	Percentuale	Percentuale valida
Validi	Si	56	72,7	74,7
	No	19	24,7	25,3
	Totale	75	97,4	100,0
Mancanti	Mancante di sistema	2	2,6	
	Totale	77	100,0	

-5.27- \*75 risposte valide

**Risponde genitore, con livello di istruzione basso (lui e coniuge)**

Soddisfazione comunicazione diagnosi

		Frequenza	Percentuale	Percentuale valida
Validi	Si	9	37,5	39,1
	No	14	58,3	60,9
	Totale	23	95,8	100,0
Mancanti	Mancante di sistema	1	4,2	
	Totale	24	100,0	

-5.28- \*23 risposte valide

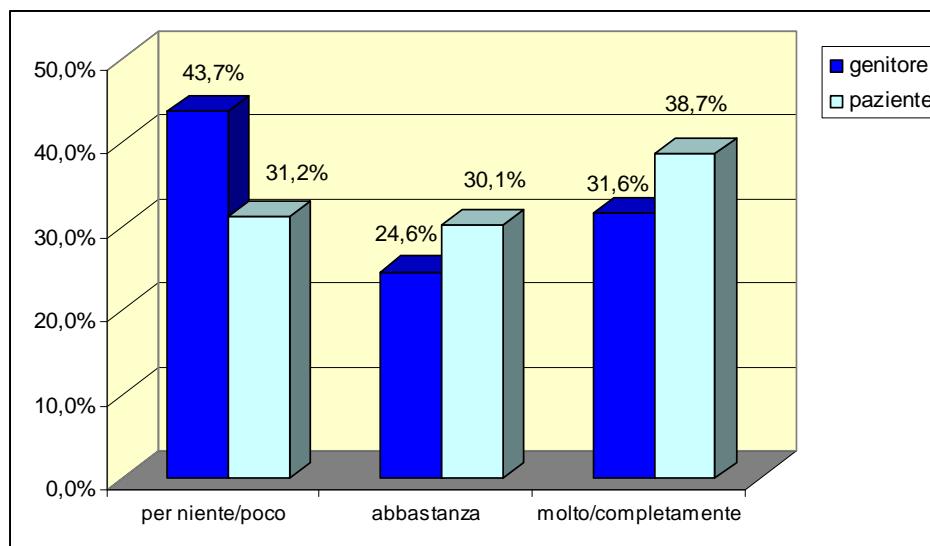
La soddisfazione è più alta nei pazienti con bassa scolarità: questo potrebbe confermare che l'affidamento ai precetti e al sapere del medico, lì dove esiste un livello culturale alto, è attuato in modo più critico e più consapevole delle problematicità, e quindi dei propri diritti e bisogni. Quando rispondono i genitori, rispetto ai pazienti, i livelli di soddisfazione calano, e questo potrebbe indicarci due aspetti: da un lato, considerando la domanda stimolo, che la comunicazione della diagnosi sia più centrata sugli aspetti meramente legati alla clinica della patologia, e poco sulle problematicità più ampie della gestione della malattia; dall'altro potrebbe confermare che paziente e familiari mantengono rispetto al problema due prospettive differenti e due complessi di impegni adattivi differenti, quindi la centralizzazione sulla sola patologia, a livello di diagnosi, sarebbe più apprezzata dal paziente, meno dai familiari.

## COMUNICAZIONE DIAGNOSI

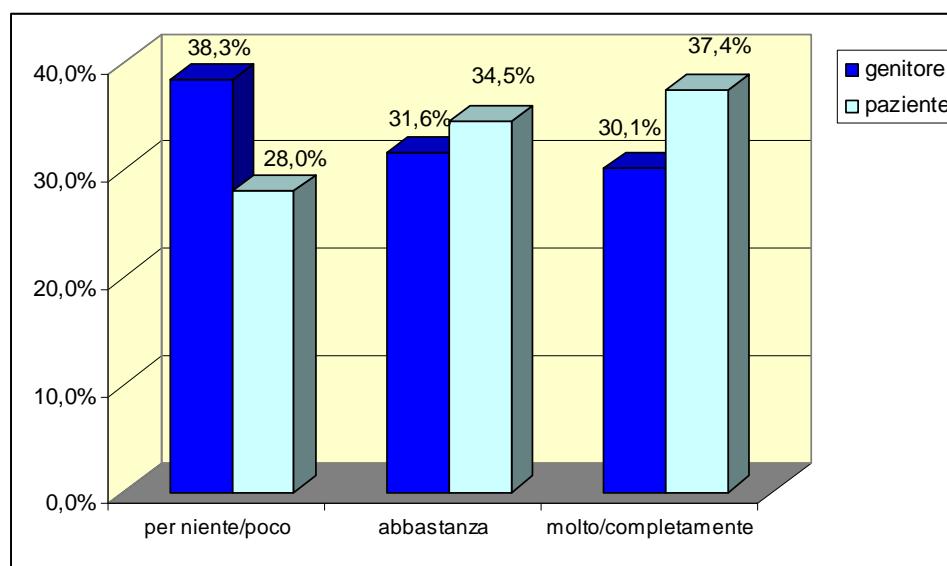
Sono state raccolte con il questionario le valutazioni sulla prima diagnosi. Per ciascuno dei seguenti aspetti: approfondita, comprensibile, di grande aiuto, distaccata è stato chiesto di esprimere un giudizio in una scala di 5 opzioni crescenti (per niente, poco, abbastanza, molto, completamente).

Vengono presentati nei grafici seguenti i risultati ottenuti suddivisi sulla base delle risposte ottenute dai genitori o dai pazienti e con le categorie estreme sommate tra di loro.

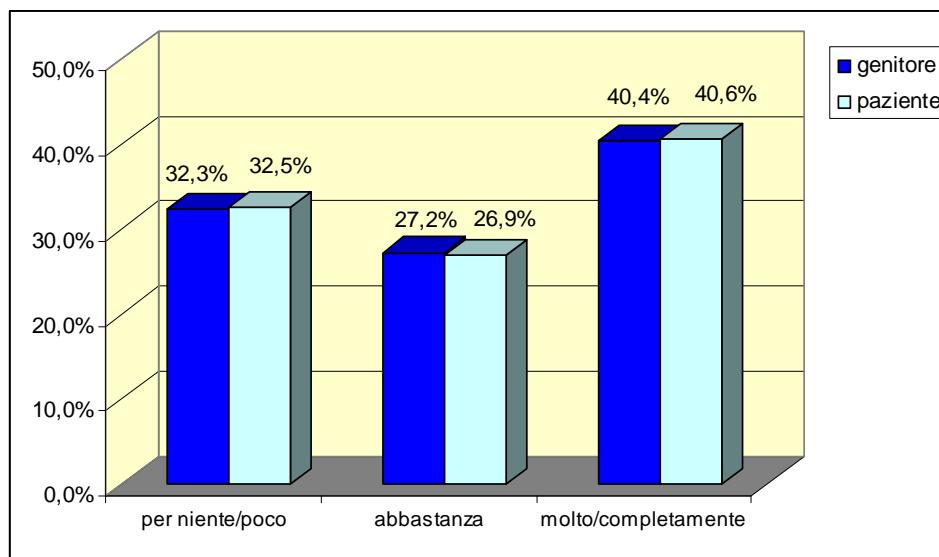
### La prima comunicazione della diagnosi è stata approfondita?



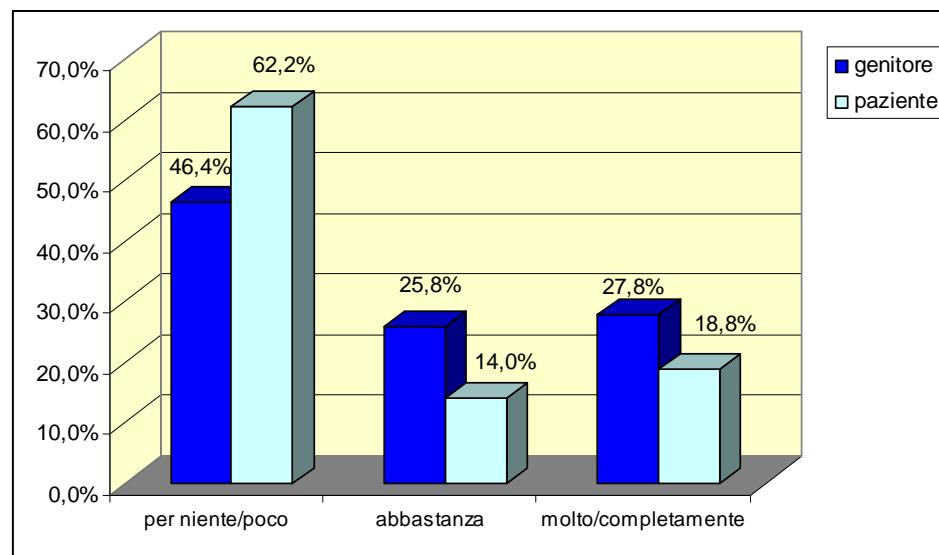
### La prima comunicazione della diagnosi è stata comprensibile?



### La prima comunicazione della diagnosi è stata di grande aiuto?



### La prima comunicazione della diagnosi è stata distaccata?



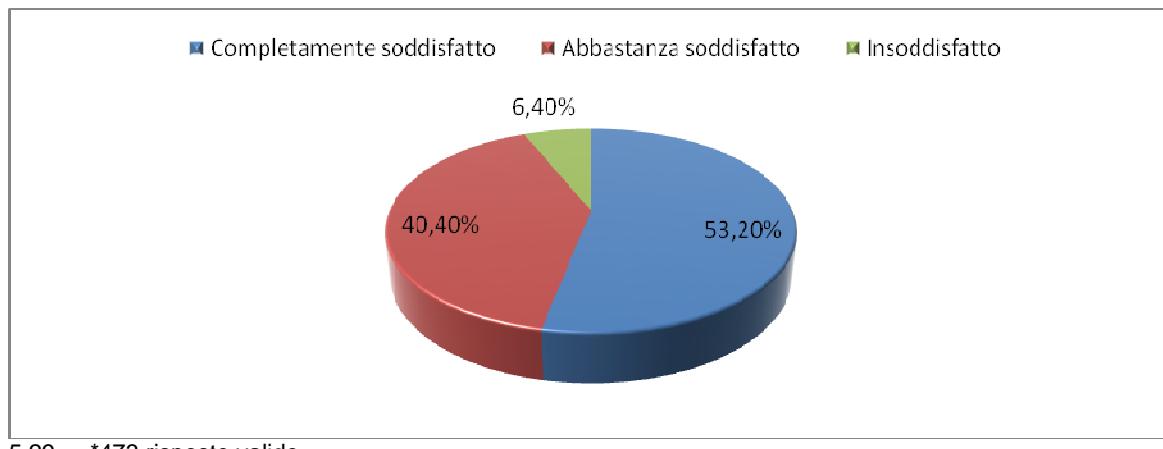
In generale il paziente per i primi tre riferimenti (approfondita, comprensibile, di grande aiuto) sembra rispondere con tendenze più positive rispetto la famiglia. Per l'interpretazione del dato, è necessario riprendere alcuni elementi già sopra esposti ed evocare uno scenario, se non proprio tipico, sicuramente ricorrente: solitamente l'ottenimento della diagnosi per queste patologie è un percorso non breve e costellato di esperienze di impotenza della medicina (“il medico che non sa”, “il medico che sbaglia”...). Per il paziente il riconoscimento della patologia è un momento denso di valore simbolico-affettivo, ed è nella figura del medico, anzi di *quel* medico, “finalmente scovato”, che può avviarsi lo svolgimento del suo nuovo scenario esistenziale. Inoltre il paziente è chi sente e soffre direttamente la patologia (ego-centrato), mentre il medico è chi (almeno a livello di fantasie) ha il potere di gestirla. La famiglia invece è sottoposta ad un lavoro di mediazione, tra un sistema famiglia aperto e linee progettuali ancora potenzialmente realizzabili, e l'accentramento esistenziale verso il soggetto problematico, il paziente, a formare un sistema chiuso e protettivo, coeso contro il

problema del soggetto problematico; a questo lavoro di mediazione quindi sottende una dimensione conflittuale: il medico, in sintesi, potrebbe essere incluso in questa fantasia di risoluzione del conflitto, conflitto che investe gli ambiti progettuali, la “conciliazione” tra gli impegni, quindi quell’ambito tematico proprio del territorio ego-istico (ossia di espansione dell’io), diversamente dal paziente che invece tende a mantenersi in quello ego-centrico (ossia di auto centratura).

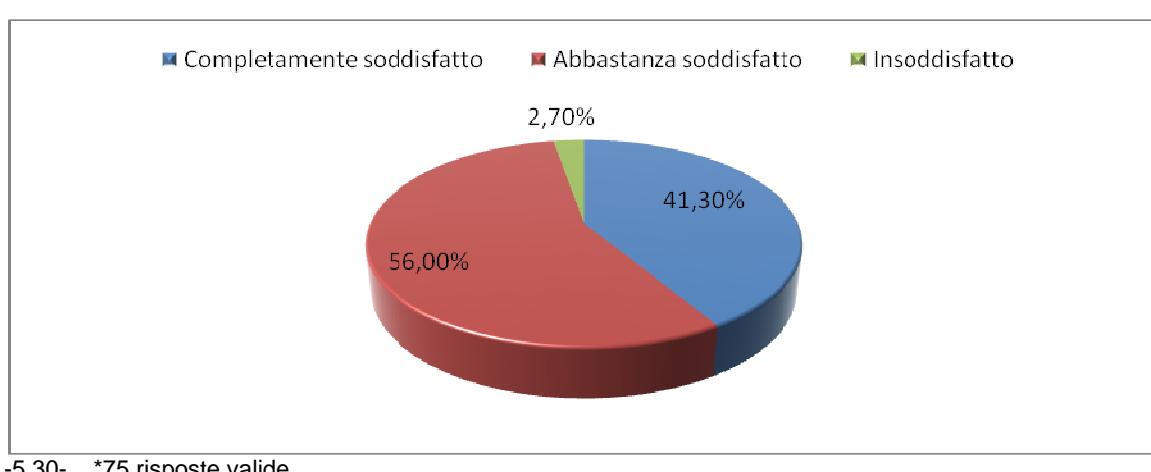
Questa riflessione, da un lato ci spinge a considerare come elemento di realtà il fatto che la comunicazione della diagnosi sia centrata fondamentalmente su aspetti particolari della patologia (magari attraverso precetti rassicuranti), e meno su aspetti più integrati nel quotidiano e nella progettualità: in altri termini diremmo “una comunicazione tecnicistica”, ossia dove prevalgono aspetti acontextuali e tecnici, su quelli relazionali e immediatamente utilizzabili. Dall’altro sembra che paziente e suoi genitori inquadrino temi, vissuti e modi di comprensione dissimili.

#### *Influenza del livello culturale nella soddisfazione dell’assistenza ricevuta dal Centro Clinico di Riferimento*

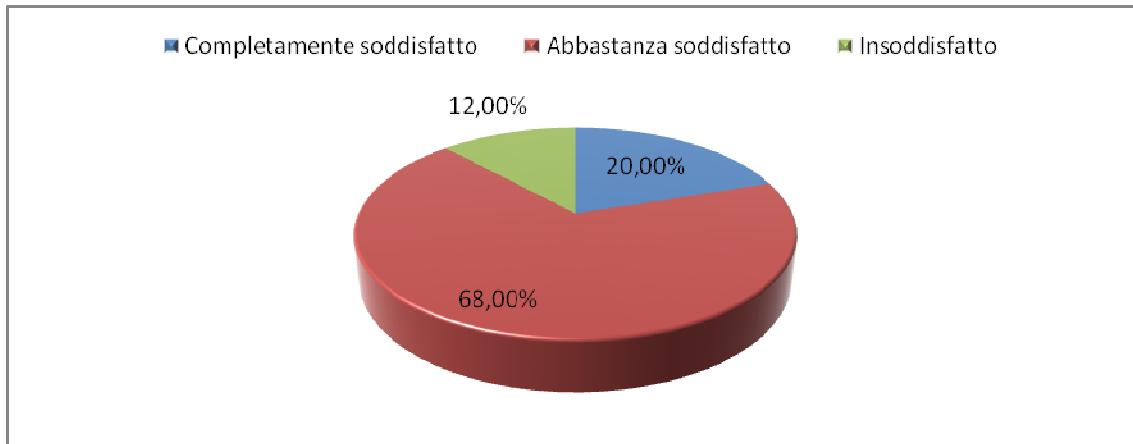
##### **Risponde paziente con livello di istruzione alta e >19 anni**



##### **Risponde paziente con livello di istruzione bassa e >19 anni**

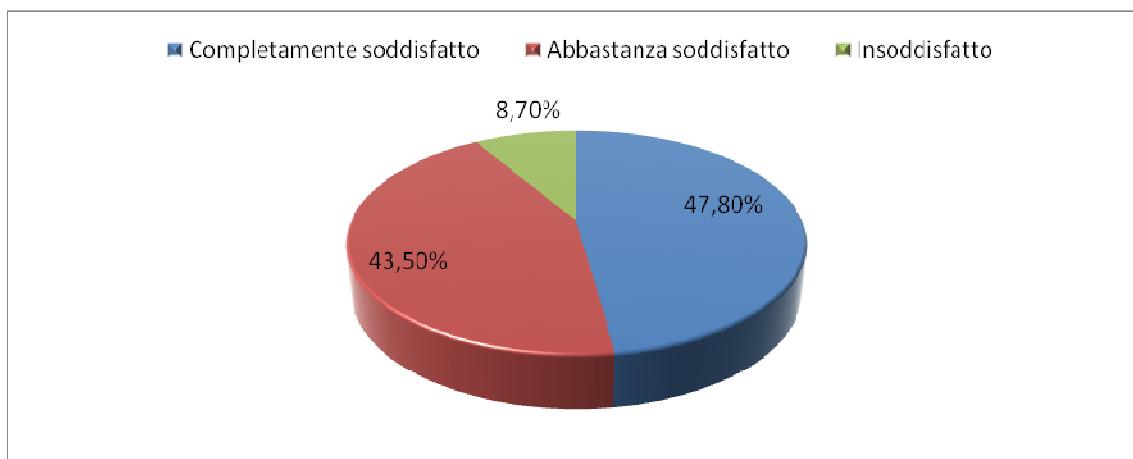


### Risponde genitore, con livello di istruzione alto (lui o coniuge)



-5.31- \*50 risposte valide

### Risponde genitore, con livello di istruzione basso (lui e coniuge)

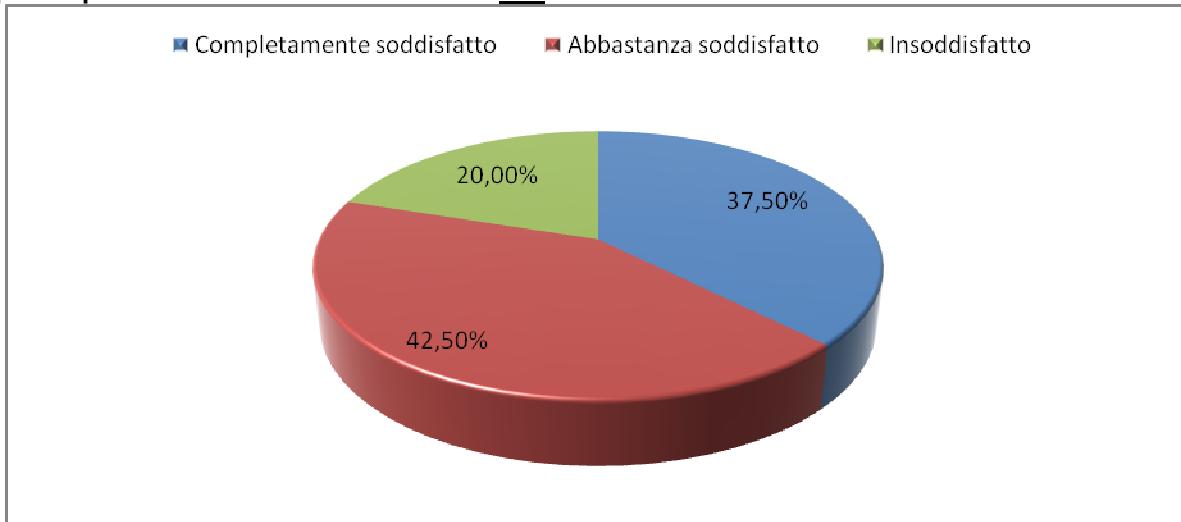


-5.32- \*23 risposte valide

La soddisfazione sembra mantenersi in modo più o meno simile tra i pazienti con diverso livello culturale (lievemente più concentrato nei livelli medi, per quelli con bassa scolarità, mentre più su quelli alti tra i pazienti con alta scolarità: questo potrebbe coincidere con il maggiore senso di affidabilità verso il “sapere d’eccellenza” che questi pazienti presumibilmente hanno), mentre si abbassa di molto per i genitori con un livello di istruzione alto: questo potrebbe coincidere con il fatto che queste persone sono più sensibili agli aspetti organizzativi del servizio del Centro. Sarebbe in ogni caso opportuno poter godere di un maggior numero di dati, per poter meglio verificare e sostenere queste ipotesi, così come sarebbe interessante esplorare meglio il concetto di “soddisfazione”, declinandolo o specificandolo maggiormente.

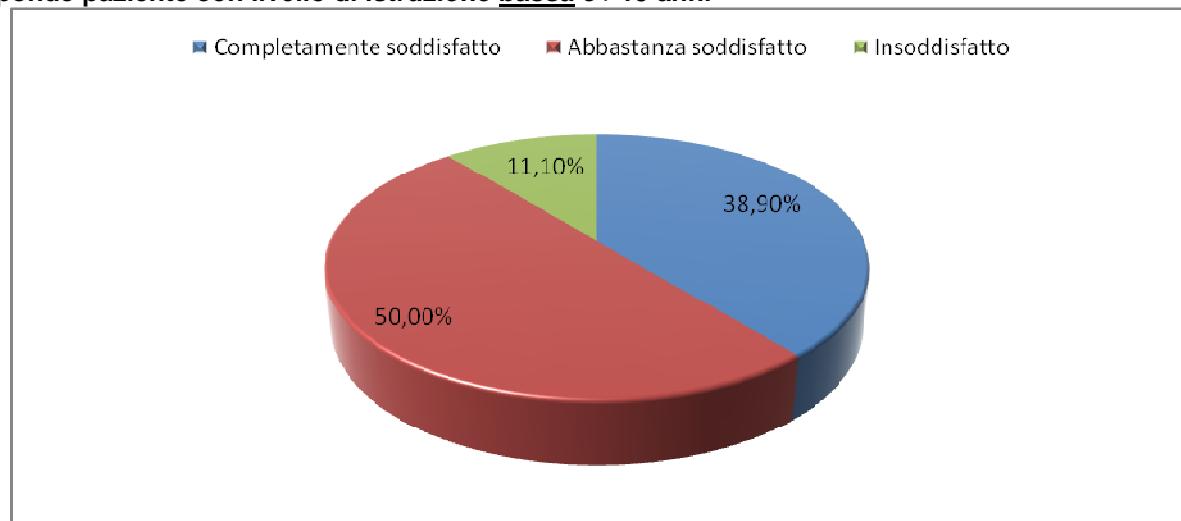
## *Influenza del livello culturale nella soddisfazione dell'assistenza ricevuta dal Referente Territoriale*

### **Risponde paziente con livello di istruzione alta e >19 anni**



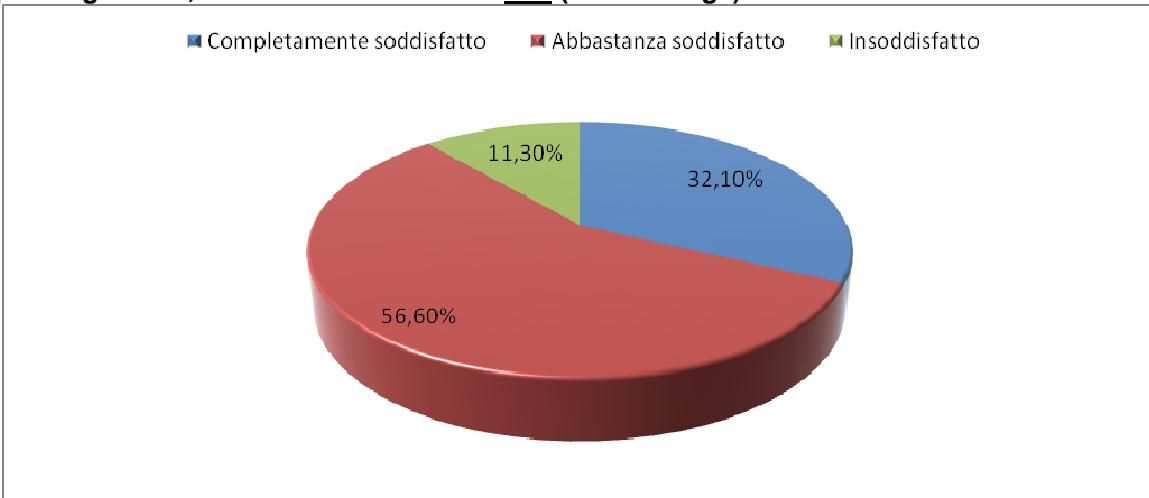
-5.33- \*40 risposte valide

### **Risponde paziente con livello di istruzione bassa e >19 anni**



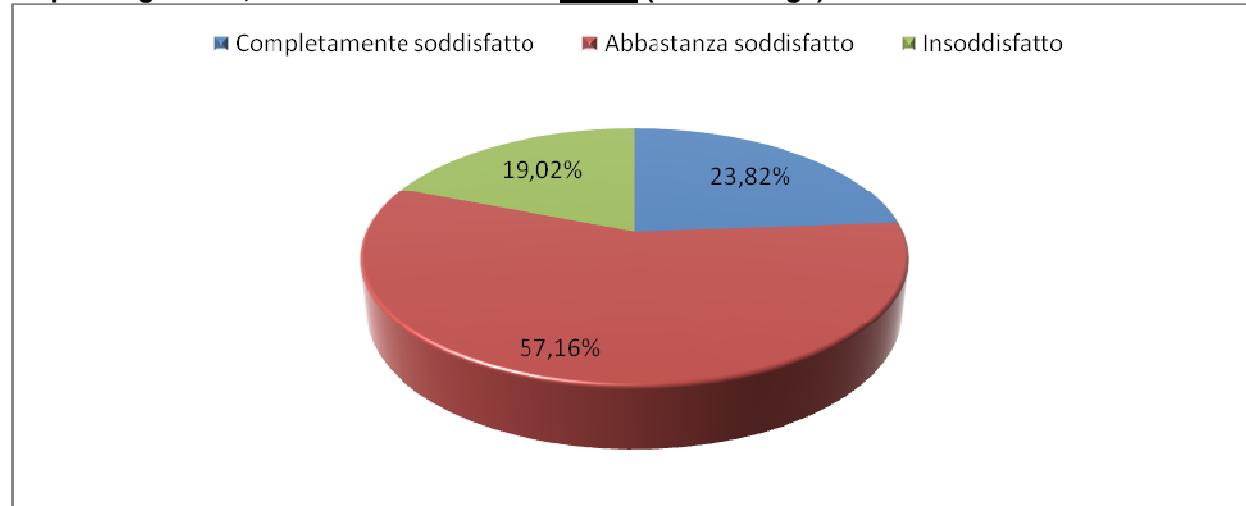
-5.34- \*54 risposte valide

### **Risponde genitore, con livello di istruzione alto (lui o coniuge)**



-5.35- \*53 risposte valide

**Risponde genitore, con livello di istruzione basso (lui e coniuge)**



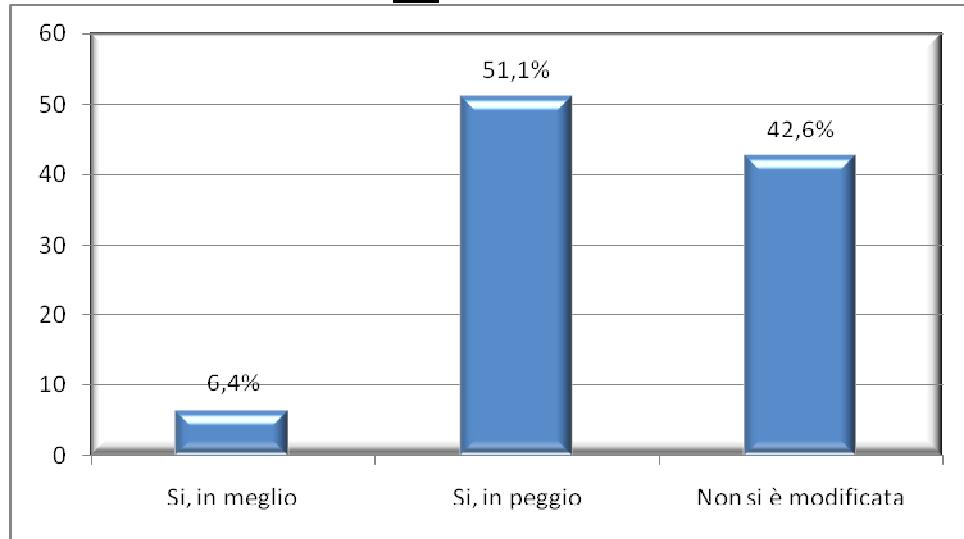
-5.36- \*21 risposte valide

Sarebbe utile qui poter disporre di un maggior numero di risposte per supportare le ipotesi. In linea molto approssimativa, si può rilevare che tra paziente e genitore, quelli con maggior grado di insoddisfazione sono quest'ultimi. In modo ancora più approssimativo si potrebbe rilevare inoltre che in questo caso la maggior insoddisfazione dei genitori con livello basso di istruzione, potrebbe verificarsi in virtù della maggiore confidenzialità, rispetto al Centro Clinico di riferimento, data dal rapporto con il referente territoriale, la quale potrebbe sollecitare agiti inerenti le dimensioni della malattia.

Nelle risposte date dai pazienti sale anche molto la percentuale dei “non rispondenti”, rispetto a quando risponde un famigliare

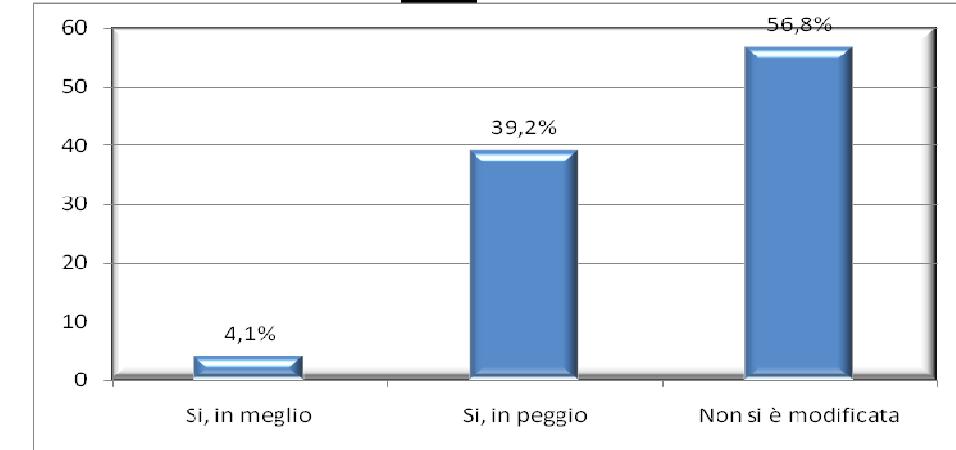
*Influenza del livello culturale nella vita di relazione della famiglia*

**Risponde paziente con livello di istruzione alta e >19 anni**



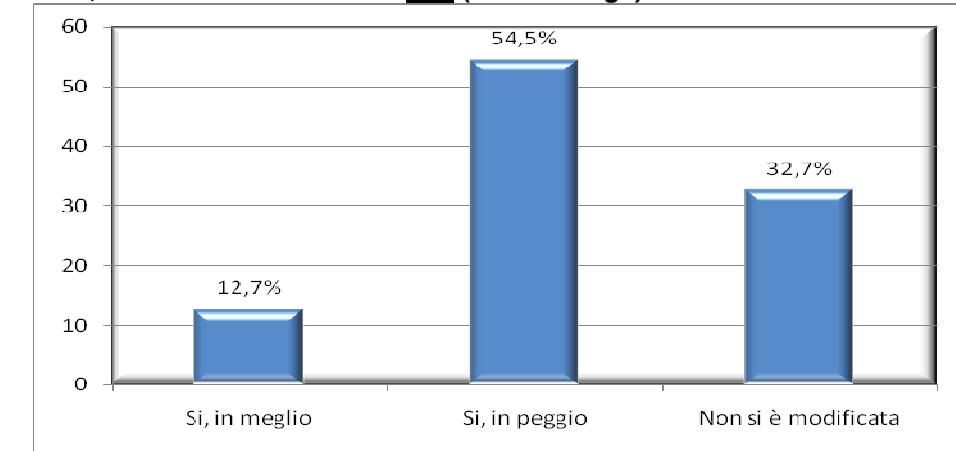
-5.37- \*23 risposte valide

**Risponde paziente con livello di istruzione bassa e >19 anni**



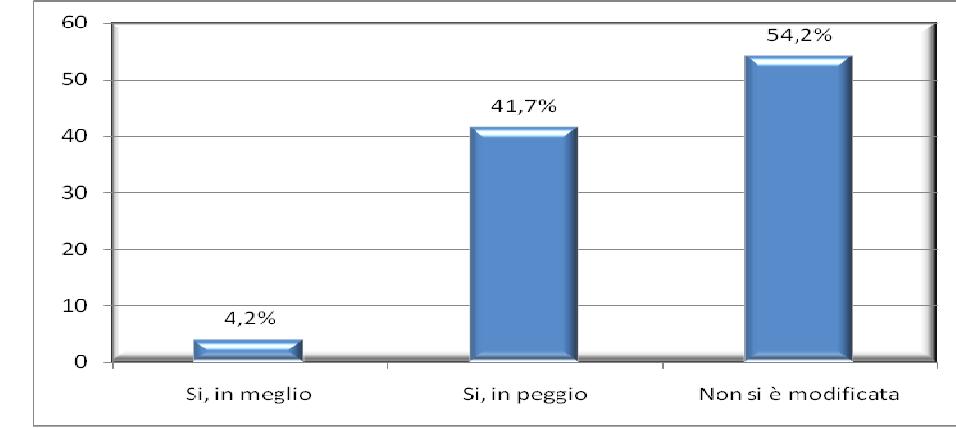
-5.38- \*54 risposte valide

**Risponde genitore, con livello di istruzione alto (lui o coniuge)**



-5.39- \*55 risposte valide

**Risponde genitore, con livello di istruzione basso (lui e coniuge)**



-5.40- \*24 risposte valide

Tra i pazienti, quelli con livello culturale più alto sembrano più sensibili nella capacità di riconoscere i cambiamenti negli assetti affettivi della famiglia, sia nella mobilitazione di risorse, che nell'accentuazione delle criticità, mentre quelli con livello basso sembrano più centrati sull'indicatore centrale, "non si è modificata", quindi sull'attuazione di modalità di svalutazione, ignoramento, o evitamento della problematicità. Stesso fenomeno si conferma anche, ed in maniera più pronunciata, per i genitori.

## Aiuti alla famiglia

Per far fronte alle necessità della malattia la famiglia ha avuto bisogno di aiuti non finanziari	Si	Chi compila il questionario			Totale
		Genitori	Paziente stesso	Altro	
		Conteggio	72	24	
Per far fronte alle necessità della malattia la famiglia ha avuto bisogno di aiuti non finanziari	Si	% di Riga	52,2%	35,8%	100,0%
		% di Colonna	49,8%	28,1%	37,4%
		Conteggio	106	184	336
Per far fronte alle necessità della malattia la famiglia ha avuto bisogno di aiuti non finanziari	No	% di Riga	31,5%	54,8%	100,0%
		% di Colonna	50,2%	71,9%	62,6%
		Conteggio	211	256	537
Totale		% di Riga	39,3%	47,7%	100,0%

-5.41- \*537 risposte valide

I genitori sembrano riconoscere in maniera più pronunciata l'esigenza di aiuti non finanziari (aiuti che sono indicati perlopiù come "supporto pratico alle attività" e "sostegno psicologico"). Sappiamo che tra i pazienti rispondenti, molti vivono nel nucleo familiare d'origine, e che molti (circa il 25%) tra i genitori che rispondono hanno il figlio maggiorenne. Potremmo (considerando anche alcune ipotesi sopra) supporre che: i pazienti tenderebbero a negare il peso che va a ricadere sui familiari in relazione alla gestione degli impegni, amplificati o resi più complessi dalla malattia del paziente; questo darebbe inoltre spessore all'ipotesi dell'assunzione di modalità auto-centrate da parte dei pazienti, e per l'acuta pregnanza del disagio a livello fisico, da un lato, ma probabilmente anche per la strutturazione dei copioni affettivi a seguito della centralizzazione sui problemi del paziente da parte della famiglia.

## Conclusioni

Attualmente con lo Studio pilota abbiamo individuato alcuni ambiti che ci indicano una serie di difficoltà sociali per questi pazienti e le loro famiglie. Per inquadrare in modo più appropriato e dare maggiore definizione al peso specifico delle informazioni socio-economiche acquisite grazie lo studio, pensiamo opportuno approfondire, attraverso la progettazione di strumenti idonei, le dimensioni socio-affettive di queste famiglie.

Provando infatti a dare una prospettiva psicosociale ai dati dello studio, sembra configurarsi un *disagio di convivenza* a livello familiare: convivenza qui intesa in senso psicologico, quindi in riferimento al disagio ed alle difficoltà di integrazione e di sviluppo di elementi psichici, sia a livello individuale, che di relazione. Questo ci suggerisce di approfondire gli aspetti della simbolizzazione affettiva<sup>11</sup> delle relazioni:

Malattia ↔ Paziente MR ↔ Famiglia ↔ Reti e agenzie sociali/Servizi/Prospettive/Risorse e limiti

La famiglia (intesa qui anche come famiglia allargata) emerge dallo studio come la principale fonte di supporto che agisce in modo sostitutivo rispetto ai limiti del sostegno sociale, limiti endemici del fenomeno stesso delle malattie rare.

L'occasione di uno studio che approfondisca questi aspetti da un lato permetterebbe di esplorare e rendere evidenti e pensabili elementi di disagio e bisogni trascurati sin ora dagli studi (ma che sono di notevole importanza a livello di vita quotidiana e della progettualità esistenziale), dall'altro potrebbe risultare uno studio straordinariamente utilizzabile nell'ottica degli interventi.

---

<sup>11</sup> "Il sistema inconscio rappresenta affettivamente la realtà esterna, tramite il processo di simbolizzazione affettiva. Tale rappresentazione d'altro canto è la risultante non solo della funzione mentale inconscia, ma anche del sistema percettivo che introduce segnali creando differenze: queste differenze vengono simbolizzate affettivamente entro classi omogenee contrapposte, si tratta è importante sottolinearlo di classi emozionali. [...]La collusione è intesa come simbolizzazione affettiva condivisa del contesto da parte di chi a quel contesto partecipa" (Carli, Paniccia, 2003)

## **Questionario Associazioni**

### **Disponibilità e costi dei trattamenti per le malattie rare incluse nello studio**

**Vengono di seguito riportate le informazioni fornite da 10 Presidenti delle Associazioni che hanno collaborato allo studio<sup>12</sup>**

#### **Patologia primaria**

#### **Malattie rare per le quali non è disponibile in Italia un trattamento specifico**

- Sindrome del Cri du Chat
- Sindrome di Williams
- Sindrome Aicardi – Goutieres
- Epidermolisi Bollosa
- Distrofia Muscolare di Duchenne

#### **Malattie rare per le quali è disponibile trattamento specifico solo all'estero**

- Nessuna

---

<sup>12</sup> Rispetto alle Associazioni partecipanti allo studio in questo rapporto non verrà considerata la AIGR per la mancanza di disponibilità delle informazioni necessarie

## Malattie rare per le quali è disponibile in tutta Italia un trattamento specifico

- Cistite Interstiziale
- Malattia di Anderson – Fabry

## Malattie rare per le quali è disponibile solo in alcune regioni italiane un trattamento specifico

		Estrofia Vescicale	Neoplasie Endocrine Multiple (MEN) - tipo 1	Neoplasie Endocrine Multiple (MEN) - tipo 2	Acondroplasia
NORD	Valle d'Aosta				
	Piemonte	X			
	Lombardia	X			X
	Liguria				X
	Trentino-Alto Adige				
	Veneto	X			X
	Friuli-Venezia Giulia				
	Emilia-Romagna	X			
CENTRO	Toscana		X	X	
	Marche				
	Umbria				
	Lazio	X			
	Abruzzo	X			
SUD - ISOLE	Campania				X
	Molise				
	Puglia				
	Basilicata				
	Calabria				
	Sardegna				
	Sicilia				

## Malattie rare per le quali è disponibile una terapia farmacologica

PATOLOGIA	FARMACO	RIMBORSABILITA' DEL FARMACO							
		Classe A totale carico SSN	Classe A Ticket	Classe C (o C bis) a carico SSN	Classe C (o C bis) a carico Pz	Classe H a carico SNN	Farmaco in sperimentazione non a carico Pz	Farmaco disponibile all'estero a carico SSN	Farmaco disponibile all'estero a carico Pz
Cistite interstiziale	Pentosanpolisolfato			X					
	Cimetidina			X					
	Amitriptilina			X					
	Quercetina				X				
	Palmitoiletanolamide				X				
Neoplasie Endocrine Multiple (MEN) - tipo 1	Cinacalcet						X		
Malattia di Anderson – Fabry	Fabrazyme					X			
	Replagal					X			
Distrofia Muscolare di Duchenne	Deflazacort				X				
	Ubidecarenone				X				
	Magnesio pidolato				X				
	Acido ascorbico				X				

## Malattie rare per le quali non è disponibile una terapia farmacologica

- Sindrome del Cri du Chat
- Estrofia Vescicale
- Neoplasie Endocrine Multiple (MEN) - tipo 2
- Acondroplasia
- Sindrome di Williams
- Sindrome Aicardi – Goutieres
- Epidermolisi Bollosa

**Rispetto alle malattie sono previsti e disponibili i seguenti trattamenti**

PATOLOGIA	TRATTAMENTO	TIPO DI TRATTAMENTO		
		Trattamenti dietetici	Integratori alimentari	Dispositivi medici
Sindrome del Cri du Chat	NO	X	X	X
	SI	A carico SSN		
		A totale carico del pz		
Estrofia Vescicale	NO	X	X	X
	SI	A carico SSN		
		A totale carico del pz		
Cistite Interstiziale	NO			
	SI	A carico SSN		
		A totale carico del pz	X	X
Neoplasie Endocrine Multiple (MEN) - tipo 1	NO			X
	SI	A carico SSN	X	X
		A totale carico del pz		
Neoplasie Endocrine Multiple (MEN) - tipo 2	NO			X
	SI	A carico SSN	X	X
		A totale carico del pz		
Malattia di Anderson - Fabry	NO	X	X	X
	SI	A carico SSN		
		A totale carico del pz		
Acondroplasia	NO	X	X	X
	SI	A carico SSN		
		A totale carico del pz		
Sindrome di Williams	NO	X	X	
	SI	A carico SSN		
		A totale carico del pz		X
Sindrome Aicardi - Goutieres	NO			
	SI	A carico SSN		
		A totale carico del pz	X	X
Epidermolisi Bollosa	NO	X		
	SI	A carico SSN		X
		A totale carico del pz		X
Distrofia Muscolare di Duchenne	NO			NR
	SI	A carico SSN		NR
		A totale carico del pz	X	X

PATOLOGIA	TERAPIA FISICA		
	NECESSITA' DI TERAPIA FISICA		CON PAGAMENTO TICKET
	SI	NO	
Sindrome del Cri du Chat		X	///
Estrofia Vescicale	X		NO
Cistite interstiziale	X		NO
Neoplasie Endocrine Multiple (MEN) - tipo 1		X	///
Neoplasie Endocrine Multiple (MEN) - tipo 2		X	///
Malattia di Anderson - Fabry		X	///
Acondroplasia	X		NO
Sindrome di Williams	X		NO
Sindrome Aicardi - Goutieres	X		NO
Epidermolisi Bollosa	X		NO
Distrofia Muscolare di Duchenne	X		NO

PATOLOGIA	ASSISTENZA A CARICO DELLO STATO	
	SI	NO
Sindrome del Cri du Chat		X
Estrofia Vescicale	Operazioni chirurgiche	
Cistite interstiziale		X
Neoplasie Endocrine Multiple (MEN) - tipo 1		X
Neoplasie Endocrine Multiple (MEN) - tipo 2		X
Malattia di Anderson - Fabry	NR	NR
Acondroplasia	Fisioterapia	
Sindrome di Williams	Neuropsichiatria	
Sindrome Aicardi - Goutieres		X
Epidermolisi Bollosa	Domiciliare, scolastica, psicologica, ecc	
Distrofia Muscolare di Duchenne	Parziale per patologia	

## Patologie secondarie associate

### **1) Sindrome del Cri du Chat**

- Malformazioni: la più importante è la microcefalia, ma possono esservi anche malformazioni cardiache, renali e inguinali
- Infezioni: respiratorie ed intestinali
- Alterazioni delle risposte immunitarie
- Patologie oculistiche
- Patologie ortopediche: del piede e della colonna
- Problemi neurologici: ipotonia nei primi anni di vita, sostituita nello sviluppo da ipertonia
- Problemi neonatali: asfissia, cianosi, difficoltà di suzione

**Sono necessari trattamenti per le patologie secondarie**

### **2) Estrofia vescicale**

- Patologie urologiche correlate
- Problemi socio-affettivi

**Sono necessari trattamenti per le patologie secondarie**

### **3) Cistite Interstiziale**

- Fibromialgia
- Stanchezza cronica
- Astenia muscolare
- Sindrome dell'intestino irritabile
- Sindrome Sjogren
- Connennivite

**Sono necessari trattamenti per le patologie secondarie**

### **4) Neoplasie Endocrine Multiple (MEN) - tipo 1**

- Gastroenteropatica neuroendocrina

- Tumori ipofisari

**Sono necessari trattamenti per le patologie secondarie**

#### **5) Neoplasie Endocrine Multiple (MEN) - tipo 2**

- Iperparatiroidismo primitivo
- Feocromocitoma
- Ganglioneuromatosi
- Habitus marfanoide

**Sono necessari trattamenti per le patologie secondarie**

#### **6) Malattia di Anderson – Fabry**

- Acroparestesie
- Disturbi addominali
- Angiocheratomi

**Sono necessari trattamenti per le patologie secondarie**

#### **7) Acondroplasia**

- Nessuna patologia associata

#### **8) Sindrome di Williams**

- Patologie cardiache: stenosi sopravalvolare aortica e stenosi polmonare
- Ipertensione
- Ernie
- Ipercalcemia
- Infezioni urinarie e otiti ricorrenti
- Iperacusia
- Disfunzioni tiroidee

**Sono necessari trattamenti per le patologie secondarie**

**9) Sindrome Aicardi – Goutieres**

- Cecità
- Epilessia
- Tetraplegia
- Difficoltà di deglutizione
- Disturbi del sonno
- Mancanza di linguaggio
- Problemi dermatologici

**Sono necessari trattamenti per le patologie secondarie**

**10) Epidermolisi Bollosa**

- Stato infiammatorio
- Anemia
- Sindrome da malassorbimento
- Problemi dermatologici
- Problemi oftalmologici
- Problemi odontoiatrici
- Problemi endocrinologici
- Stenosi esofagea
- Sindattilia
- Tumori cutanei

**Sono necessari trattamenti per le patologie secondarie**

**11) Distrofia Muscolare di Duchenne**

- Cardiomiopatia
- Insufficienza respiratoria
- Osteoporosi

**Sono necessari trattamenti per le patologie secondarie**

**Malattie rare per le quali è disponibile una terapia farmacologica per le patologie secondarie associate**

PATOLOGIA	FARMACO	RIMBORSABILITA' DEL FARMACO							
		Classe A totale carico SSN	Classe A Ticket	Classe C (o C bis) a carico SSN	Classe C (o C bis) a carico Pz	Classe H a carico SNN	Farmaco in sperimentazione non a carico Pz	Farmaco disponibile all'estero a carico SSN	Farmaco disponibile all'estero a carico Pz
Cistite interstiziale	Amitriptilina			X					
	Lacrime artificiali				X				
Neoplasie Endocrine Multiple (MEN) - tipo 1	Analoghi della Somatostatina	X							
	Dopamino agonisti	X							
Neoplasie Endocrine Multiple (MEN) - tipo 2	Cinacalcet						X		
Sindrome di Williams	Tiroxina 50	X							
	Levotiroxina	X							
Sindrome Aicardi – Goutieres	Depakin	X							
	Gentalin				X				
	Fitostimuline e Cicatrene				X				
	Nopron				X				
	Co-carnetina vitamina B12				X				
Distrofia Muscolare di Duchenne	ACE-inibitori	X							
	Digitale	X							
	Diuretici	X							
	Antiaritmici	X							
	Calcio e Vitamina D				X				

## **Malattie rare per le quali non è disponibile una terapia farmacologica per le patologie secondarie associate**

- Sindrome del Cri du Chat
- Estrofia Vescicale
- Malattia di Anderson – Fabry (esistono solo trattamenti farmacologici sintomatici)
- Acondroplasia
- Epidermolisi Bollosa

## **LE ASSOCIAZIONI PARTECIPANTI: IL PROFILO EMERGENTE**

### **A.B.C. - Associazione Bambini Cri du chat**

Tra gli associati dell'ABC hanno partecipato alla rilevazione 54 famiglie (su un totale di 180 associati con patologia). Il questionario è stato compilato nella quasi totalità dei casi dai genitori: questo dato ci offre un primo suggerimento circa l'impegno assunto dai genitori di questi pazienti, impegno che non sembra attenuarsi con il raggiungimento della maturità da parte del figlio. La patologia del cri du chat, lo ricordiamo, comporta quote di disabilità talvolta molto importanti: la gravità della patologia viene anche confermata dai dati, in relazione all'alta quota di percentuale di invalidità riconosciuta per questi pazienti, così come dalla percezione che i genitori hanno del quadro clinico del paziente.

La patologia cri du chat presenta una sintomatologia sin dalla nascita: questo ci permette di inquadrare chiaramente quanto il sostegno ai genitori rappresenti un'esigenza di base e fondamentale, soprattutto in considerazione delle esigenze legate allo sviluppo e al processo di crescita del paziente. La presenza di evidenze somatiche sin dalla nascita, allo stesso tempo tuttavia facilita il riconoscimento della patologia da parte dei medici, il che riduce notevolmente il rischio di mancata diagnosi, o di diagnosi sbagliate, e quindi tutti i rischi iatrogeni o degenerativi propri dei ritardi diagnostici. La funzione genitoriale per la gestione della patologia sembra essere quindi fondamentale. La comunicazione della diagnosi rappresenta un momento particolarmente sensibile per questi genitori: tuttavia le diagnosi sembrano consumarsi perlopiù attraverso note tecnicistiche, che restano scarsamente utilizzabili dai famigliari, aprendo a notevoli problemi di accettazione e di cambiamento adattivo in relazione all'evento. Per capire ed affrontare la malattia queste famiglie sembrano fare un notevole affidamento alla propria Associazione (ABC) e agli specialisti che hanno preso poi in carico il paziente per la cura della patologia, ma anche, in una misura consistente rispetto alla media, al medico di famiglia.

Quasi il 40% afferma di aver necessitato di lunghi (concentrati perlopiù in un periodo di tempo complessivo di circa un mese) ricoveri ospedalieri: questo dato è prossimo alla media (43,9%) del campione totale considerato dallo studio. L'esigenza di interventi chirurgici per pazienti con cri du chat, pur presenti, non si dimostra come una realtà propria del trattamento di questa patologia, così come non sembra un'esperienza particolarmente caratterizzante l'ospedalizzazione. Più peculiare sembra invece l'esperienza della terapia riabilitativa, svolta per il 71% dei pazienti, che diventano l'85% se si considerano quelli con un'età compresa tra gli 0-19 anni: dato che diventa ancora più significativo se si considera che l'intervento riabilitativo dovrebbe essere mantenuto da questi pazienti, nel corso della loro vita, in modo continuativo; poiché tali interventi vengono predisposti a carico del SSN solitamente in brevi cicli, questo comporta l'assunzione di una serie di costi per queste famiglie, o in casi più critici determinano la sospensione della riabilitazione, quindi la rinuncia ai benefici dei trattamenti continuativi. In generale comunque si evidenzia un carico economico notevole a carico delle famiglie per sostenere la cura e l'assistenza di questi pazienti: il 35% spende tra i 500 e 2000 euro mensili. Diverse sono le famiglie che sono costrette a chiedere aiuti finanziari, offerti in quasi la totalità dei casi dai parenti. Questo quadro certamente sviluppa una serie di criticità progettuali per le famiglie, così come nell'ambito relazionale: il 72% dei genitori infatti riconosce un peggioramento della vita relazionale della famiglia.

Molto legati ai trattamenti riabilitativi risultano oltretutto i processi di sviluppo per l'acquisizione dell'autonomia, che resta comunque limitata in questi pazienti: l'esigenza di assistenza domiciliare si disegna come una realtà per più della metà dei pazienti, quindi un'attributo abbastanza specifico per queste famiglie. Inoltre nei riconoscimenti dell'invalidità viene quasi sempre concesso l'accompagno.

Tra le famiglie rispondenti molte si trovano il centro clinico di riferimento localizzato lontano rispetto la propria città di residenza, il che ci rimanda a tutta la costellazione di problemi relativi: tra tutti l'impegno di tempo assorbito fondamentalmente ai genitori, necessario per accompagnare al centro i pazienti, il che comporta, oltre il costo diretto determinato dalle trasferte, anche l'assenza dal lavoro, che molto spesso non viene neanche retribuita. Per questo assume particolare rilievo la funzione del referente clinico territoriale, il quale offre ai pazienti e alle famiglie un riferimento clinico, seppur non specialistico e completo come quello offerto dal centro di riferimento, sicuramente più accessibile e quotidiano: solo il 9% dichiara di non aver nessuno, mentre assumono un ruolo importante i medici di base ed i pediatri, ed in misura minore anche i terapisti riabilitatori, i medici specialisti e gli psicologi.

## A. E. V. - Associazione Estrofia Vescicale

Tra gli associati dell'AEV, che conta all'incirca 120 pazienti, hanno partecipato alla rilevazione 38 famiglie, per la maggior parte residenti nel nord Italia. I pazienti maggiorenni hanno compilato direttamente il questionario in quasi la totalità dei casi. La patologia evidenza una sintomatologia sin dalla nascita, con una notevole compromissione dell'apparato uro-genitale, il che comporta per i genitori un carico immediato dei compiti di sostegno, che permane in modo consistente per tutto l'arco evolutivo del figlio, se non anche oltre. L'evidenza dei sintomi facilita chiaramente il riconoscimento diagnostico: ciò nonostante 3 rispondenti dichiarano di aver ricevuto altre diagnosi prima di quella esatta (il riferimento è oltretutto su pazienti molto giovani: 0, 5 e 2 anni).

Evidentemente i genitori rappresentano la risorsa più importante per la gestione della malattia; la fase della diagnosi, con l'attivazione dei processi di cambiamenti che porta in sé, dovrebbe quindi configurarsi come uno strumento rivolto fondamentalmente ai genitori: tuttavia, rispetto alle altre associazioni partecipanti, nell'AEV si concentrano il maggior numeri di insoddisfatti rispetto alla capacità del clinico di considerare i problemi del paziente e della sua famiglia nella comunicazione della diagnosi. Le figure che più hanno dato sostegno ai rispondenti, nel capire ed affrontare la malattia, sono stati in maniera più preminente i medici specialisti curanti, ma notevole è anche il riferimento della Associazione, e in misura minore, ma consistente, internet.

La gravità della malattia in questione sembra venir percepita in modo diverso a seconda dei rispondenti: quando rispondono i pazienti la descrivono come un quadro grave/gravissimo nell'81% dei casi, quando sono i genitori (soprattutto le madri) invece la percentuale della percezione di un quadro grave/gravissimo scende al 48% dei casi.

Pressoché tutti i rispondenti dichiarano di aver avuto necessità di lunghi ricoveri ospedalieri (con periodi che superano, anche molto abbondantemente, il mese), quasi tutti caratterizzati da un

numero consistente di interventi chirurgici. L'esigenza terapeutica della riabilitazione, pur presente, non si dimostra tuttavia una esigenza ricorrente in questa patologia. Uno su quattro, tra quelli che necessitano dell'uso di farmaci, devono sostenerne totalmente il costo. Per queste famiglie il carico economico, in relazione alle spese dirette dovute alla cura della malattia, sembra comunque essere abbastanza contenuto. Più significativa invece appare la quota dei costi indiretti: quasi sempre il paziente viene accompagnato dai genitori alle visite specialistiche (per quasi la metà da entrambi i genitori) i quali devono sottrarre tempo rispetto la propria attività lavorativa, che molto spesso non viene retribuita. Inoltre le visite nella metà dei casi richiedono necessario pernottare fuori dovendo così far fronte anche a queste spese. 1 famiglia su 4 deve ricorrere ad aiuti economici, che per larga misura vengono offerti dai parenti, e in misura più modesta si vede necessario il ricorso a prestiti attraverso istituti di credito.

Il 20% dichiara di non avere un Centro clinico di riferimento, mentre per il restante 80% questo è localizzato 3 volte su 4 in una regione diversa da quella di residenza. La metà di chi dichiara di non avere un Centro clinico di riferimento, dichiara inoltre di non avere un referente territoriale. L'assenza di un riferimento clinico territoriale è comunque una realtà asserita dal 30% dei rispondenti, mentre gli altri si affidano fondamentalmente a medici specialisti sul proprio territorio.

## A. I. C. I. - Associazione Italiana Cistite Interstiziale

Tra gli associati dell'AICI (che rappresenta le esigenze di circa 800 pazienti), hanno partecipato alla rilevazione 65 famiglie, per la maggior parte residenti nel centro Italia. I questionari sono stati compilati per la maggior parte dei pazienti stessi: questa patologia ha un esordio solitamente in età adulta e la sintomatologia comporta fondamentalmente forti dolori addominali e sensazioni di bruciore, di origine infiammatoria. I disagi comportati da questa patologia possono essere notevoli, sia per l'intensità dei dolori, che per la loro localizzazione e frequenza: questa patologia infatti invade in modo consistente l'ambito della sessualità: il 75% dei rispondenti dichiara che la vita di relazione familiare è cambiata in peggio; è inoltre anche notevole il numero di pazienti che presenta patologie secondarie legate alla cistite interstiziale: il 60% circa dei rispondenti dichiara di percepire la propria malattia come una condizione grave/gravissima. Questo dato ci offre la possibilità di considerare un primo orizzonte delle problematicità sollecitate da questa patologia, e che (a differenza delle precedenti) investono realtà di persone adulte, spesso con un nucleo familiare autonomo. La soddisfazione su come il medico che ha comunicato la diagnosi si è fatto carico dei problemi del paziente e della famiglia è per gli associati AICI sensibilmente più alta (assieme ai rispondenti dell'AIMEN1&2) rispetto alle altre Associazioni: questo è dovuto probabilmente al fatto che il paziente è in questo caso anche colui a cui viene comunicata la diagnosi, ed inoltre al fatto che la patologia e gli impegni progettuali personali e familiari necessari per affrontare la patologia coincidono in modo più preciso nella figura del paziente. Per capire ed affrontare la malattia emergono come sostegno fondamentale per queste persone

l'attività dell'AICI e la competenza dei medici specialisti, ed in misura minore le informazioni reperibili attraverso internet.

A livello diagnostico la cistite interstiziale viene spesso confusa con la cistite batterica, o con altre patologie che colpiscono l'addome e le aree genitali: anche dallo studio emerge che solo il 21% dei rispondenti è riuscito ad ottenere alla prima diagnosi quella giusta, mentre i restanti 79% hanno avuto una o più diagnosi sbagliate (in alcuni casi addirittura il numero si aggira o supera le 10 diagnosi). Questa difficoltà diagnostica comporta pressoché per tutti i pazienti la necessità di sostenere spese legate alla diagnosi, e che nel 70% arrivano addirittura a superare i 1.000 euro (rappresentando assieme la condizione più onerosa tra le associazioni partecipanti). Dai dati comunque sembra confermarsi che negli ultimi anni la sensibilità stimolatasi su questa patologia e la diffusione della sua conoscenza in ambito medico, hanno generalmente ridotto i tempi necessari per ottenere una giusta diagnosi.

1 paziente su 3 (il che rappresenta un valore al di sotto della media dei partecipanti complessivi allo studio) ha affrontato nella sua storia lunghi ricoveri ospedalieri, ed 1 su 2 si è dovuto sottoporre ad interventi chirurgici come trattamento per la patologia. Quasi tutti dichiarano di effettuare una terapia specifica per la propria patologia, fondamentalmente farmacologica, che 1 paziente su 3 dichiara di doversi pagare per intero, e solo in pochi casi riabilitativa.

Molti (75%) tra gli associati AICI godono dell'esenzione, mentre, rispetto ai risultati complessivi dello studio, in pochi fanno domanda di riconoscimento di invalidità (meno del 50%).

Quasi tutti dichiarano di avere un Centro clinico di riferimento, anche se la metà di loro lo ha in un'altra regione rispetto a quella di residenza. A livello di referente clinico territoriale la gestione più quotidiana della malattia è affidata perlopiù al medico specialista, ma un ruolo importante sembra essere assunto anche dal medico di base: emerge anche il 25% dei rispondenti che dichiara di non aver individuato o di non far affidamento a nessun referente territoriale. Particolare della realtà AICI è l'attività clinica di livello specialistico eseguita direttamente all'interno della sede associativa.

Molti pazienti dichiarano di avere bisogno di un accompagnatore per effettuare le visite specialistiche: gli accompagnatori sono perlopiù i conviventi, i quali spesso (66%) devono assentarsi dal lavoro, con un'assenza o un permesso che non è quasi mai retribuito. L'elemento di costo si amplifica per tutti quei casi in cui il paziente e il suo eventuale accompagnatore devono raggiungere un centro clinico distante dalla città di residenza, che oltretutto sono anche le condizioni che più facilmente rendono indispensabili le spese di pernottamento.

Il carico economico dovuto alle spese dirette, quindi all'assistenza e cura della patologia, e alle spese indirette rappresenta per 1 famiglia su 4 un impegno che richiede il ricorso ad aiuti economici, che arrivano fondamentalmente dai parenti, ed in misura minore dagli istituti di credito.

## A. I. M. E. N. 1&2 - Associazione Italiana Neoplasie Endocrine Multiple

Tra gli associati dell'AIMEN1&2, hanno partecipato alla rilevazione 37 famiglie. Il questionario è stato compilato generalmente dai pazienti stessi. Solo 1/3 dei pazienti hanno avuto un esordio dei sintomi ad un'età inferiore ai 18 anni. Le famiglie partecipanti sono distribuite equamente tra nord, centro e sud Italia.

La domanda di invalidità è effettuata nel 65% dei casi, a cui sono poi corrisposti riconoscimenti medio alti. Anche i rispondenti dichiarano di percepire la condizione legata alla patologia perlopiù come medio/grave. Importante per descrivere la realtà clinica di questi pazienti sembra essere anche la percentuale dei casi in cui sono presenti patologie secondarie associate (51%).

Sono presenti, tra i rispondenti, storie cliniche che evidenziano la presenza di diagnosi diverse prima di arrivare a quella giusta. Molte famiglie devono sostenere spese prima di poter arrivare alla diagnosi definitiva, che nella metà dei casi superano i 1.000 euro. Anche qui, come già notato per l'AICI, la soddisfazione su come i medici che hanno comunicato la diagnosi sono riusciti a considerare le problematicità del paziente e della famiglia è più alto che nel resto delle Associazioni, e probabilmente proprio per le stesse ragioni dell'AICI. Per questi rispondenti, inoltre, è il medico specialista il riferimento più significativo rispetto alla comprensione della malattia.

Per gli impegni clinici legati alla patologia molti tra questi pazienti hanno dovuto affrontare lunghi ricoveri ospedalieri (che per più del 61% corrisponde ad un tempo importante compreso tra 1 e 12 mesi) e quasi tutti hanno dovuto sottoporsi ad interventi chirurgici, spesso anche ripetuti. La disponibilità di una terapia specifica di tipo farmacologico è dichiarata da molti rispondenti, terapia che è totalmente coperta dal SSN nei costi, oppure solo parzialmente a carico del paziente.

Tutti affermano di avere un Centro clinico di riferimento, anche se ben il 51% in una regione diversa da quella di residenza. Come riferimento territoriale emerge in modo consistente la figura del medico specialista ed in seconda misura, seppur notevolmente minore, il medico di base: esiste anche qui una quota (16%) di pazienti che affermano di non riuscire ad avere un riferimento valido a livello territoriale, o di non averne bisogno. Essendo questi pazienti perlopiù adulti, diversi di loro riescono ad andare alle visite specialistiche da soli (37%), mentre tra quelli che necessitano di essere accompagnati, il convivente è la figura più rilevante: tra gli accompagnatori molti di loro devono assentarsi dal lavoro, con una assenza lavorativa molto spesso non retribuita.

## A.I. P. A. F. - Associazione Italiana Pazienti Anderson-Fabry

Tra gli associati dell'AIPAF, hanno partecipato alla rilevazione 28 famiglie. I pazienti maggiorenni hanno tutti compilato direttamente il questionario, mentre per quelli minorenni sono stati compilati dai genitori: questo ci offre già un primo elemento indicatore della autonomia di questi pazienti. I rispondenti AIPAF hanno quasi tutti residenza al nord Italia, praticamente assenti quelli del centro e pochissimo rappresentati quelli del sud. Questi pazienti riportano di aver avuto

l'esordio della sintomatologia fondamentalmente nell'infanzia, anche se la distribuzione è spalmata su tutte le fasce di età, sino ad arrivare ad una piccola parte che dichiara di aver sviluppato i sintomi nell'età adulta; questo ci aiuta a comprendere che questa malattia, investendo fasi di vita diverse, che quindi si articolano su dimensioni e problematicità ampie e diversificate: la maggior parte dei pazienti maggiorenni (tra cui vi sono anche quelli che hanno avuto l'esordio dei sintomi in età matura) sono infatti sposati e con un nucleo familiare autonomo. Questo espone quindi ad un ventaglio molto più ampio di realtà e assetti familiari, in cui interviene l'evento della malattia, che viene definito e comunicato attraverso la diagnosi: rispetto alla soddisfazione su come il medico che ha comunicato la diagnosi si è fatto carico dei problemi del paziente e della famiglia, emerge una quota consistente di insoddisfatti (oltre il 40%), perlopiù concentrati nelle risposte relative a pazienti in età pediatrica. Rispetto alle diagnosi inoltre, molti pazienti hanno avuto altre diagnosi prima della definitiva (in alcuni casi si sono avute sino a 10 diagnosi diverse): ciò è in parte dovuto alla difficoltà diagnostica dell'Anderson-Fabry, ed in parte anche al fatto che i processi diagnostici in questa malattia avvengono solitamente per "diagnosi differenziale": è da sottolineare tuttavia che il test genetico rappresenta l'esame diagnostico elettivo, e che questo è stato effettuato su tutti i pazienti AF rappresentati nello studio. L'iter diagnostico che hanno dovuto affrontare queste famiglie ha esposto molte di loro al sostenimento di una serie di spese prima di riuscire ad ottenere una diagnosi definitiva, spese che per la metà dei rispondenti hanno complessivamente superato i 1.000 euro. La patologia è, per il 26% dei rispondenti, aggravata da altre malattie associate, e viene percepita dai rispondenti come una condizione clinica di medio/grave entità.

Nella storia di questi pazienti la figura che è stata di maggior aiuto nel comprendere e far fronte alla malattia è dichiarata, in misura consistente, nel medico specialista (specialmente quelli operanti nel Centro clinico di riferimento), ed anche, ma in misura molto minore, l'Associazione di riferimento e la ricerca autonoma di informazioni su internet.

La gestione clinica della malattia per molti pazienti non sembra aver comportato la necessità di lunghi ricoveri ospedalieri, né la necessità di sottoporsi ad interventi chirurgici: questo descrive quindi una serie di interventi e trattamenti che non espongono in modo caratterizzante questi pazienti all'ospedalizzazione. Il 22% dei rispondenti dichiara di non effettuare una terapia specifica per la malattia, il che potrebbe tuttavia coincidere con una forma asintomatica della malattia possibile nelle donne: difatti questo 22% è composto pressoché da persone di genere femminile, che non effettuano terapia farmacologica. La terapia farmacologica è comunque quella maggiormente impiegata da questi pazienti, la cui spesa è quasi sempre coperta totalmente dal SSN. Questo rappresenta evidentemente un importante supporto economico per queste famiglie, che nell'86% circa dei casi dichiara di spendere mensilmente per la cura e assistenza della malattia una cifra al di sotto dei 500 euro, e solo nel 14% circa una cifra compresa tra i 500 e i 2.000 euro. Per raggiungere il Centro clinico di riferimento, individuato da quasi tutti i rispondenti, le famiglie devono sostenere spostamenti perlopiù fuori dalla provincia di residenza, ma circoscritti all'interno della propria regione, e solo il 12% è costretto a raggiungere il Centro in una regione diversa. Oltre a dover far fronte alle spese di viaggio per raggiungere questi Centri, tuttavia, per 1 rispondente su 4 è necessario pernottare fuori, sostenendone quindi la spesa. Rispetto invece

all’assistenza territoriale il medico specialista rappresenta la figura di maggior riferimento, mentre 1 paziente su 4 dichiara di non fruire o di non aver individuato un referente territoriale.

Per effettuare le visite specialistiche 3 pazienti su 4 affermano di avere necessità di essere accompagnati (perlopiù dai genitori), il che comporta per gli accompagnatori una assenza lavorativa, nella metà dei casi non retribuita.

### A. I. G. R. - Associazione Italiana Genitori Retinoblastoma

Sono stati compilati soltanto 7 questionari da associati AIGR, il che non rende possibile la descrizione di questa popolazione attraverso i dati.

### A. I. S. A. C. - Associazione per l’Informazione e Studio dell’Acondroplasia

Tra gli associati dell’AISAC, hanno partecipato alla rilevazione 31 famiglie. I pazienti maggiorenni hanno compilato quasi tutti in prima persona il questionario, mentre per gli altri hanno provveduto i genitori. Le famiglie che hanno partecipato allo studio sono in maggioranza residenti nel nord Italia. Essendo una patologia con evidenze somatiche presenti sin dalla nascita il riconoscimento diagnostico non rappresenta un problema, avviene quindi nel periodo neonatale e solitamente centrato esattamente con la prima diagnosi: anche se quasi la metà dei rispondenti ha comunque dovuto sostenere spese a proprio carico nella fase diagnostica, spesso anche superiori a 1.000 euro. La famiglia, e soprattutto i genitori, rappresenta quindi, seppur indirettamente, l’ambito più importante per il sostegno rispetto la gestione di questa patologia: è su di loro infatti che presumibilmente si caricano gli impegni, il carico assistenziale e il supporto necessario per questi pazienti. Rispetto alla soddisfazione su come il medico che ha comunicato la diagnosi si è fatto carico dei problemi del paziente e della sua famiglia, emerge un’insoddisfazione pressappoco dalla metà dei rispondenti. Queste famiglie, per comprendere e affrontare la malattie, riconoscono di aver avuto un apprezzabile aiuto da diverse figure: i più dai medici specialisti, ma diversi anche dall’AISAC, dai medici di famiglia, dagli psicologi, ed inoltre da amici e conoscenti, mentre poco evocato è il ricorso ad internet: questo dato può suggerirci la natura del compito di elaborazione del disagio, che sembra poco centrato sulla comprensione tecnicistica (molto forte invece per altre malattie rare considerate nello studio) della patologia e molto più sugli aspetti adattivi, e probabilmente questo elemento caratterizza anche il dato per cui 1 rispondente su 4 sostiene che a seguito della patologia la vita di relazione della famiglia si è modificata in meglio. Rispetto al quadro clinico, invece, il 50% dei rispondenti dichiara di percepire la patologia del paziente come moderatamente grave, e oltre il 33% come lieve o quasi normale.

Oltre alla patologia primaria 1 paziente su 4 dichiara di avere altre patologie associate. La gestione clinica della malattia ha comportato per oltre il 60% dei pazienti lunghi ricoveri ospedalieri, per periodi che perlopiù vanno da 1 mese ad anche più di 1 anno. Frequente è anche il ricorso alla chirurgia, che rappresenta una modalità trattamentale per 2 paziente su 3. A livello terapeutico non sembra trovare rilievo la terapia farmacologica, mentre quella riabilitativa, in gran parte legata agli interventi chirurgici, è effettuata da 1 paziente su 3 e nella metà dei casi è a totale carico del paziente e della sua famiglia. In generale il costo mensile per cura e assistenza per questa patologia in alcuni casi arriva ad essere molto alto, superiore, anche di molto, a 500 euro. Il 16% ha avuto bisogno di chiedere aiuti finanziari per far fronte agli impegni economici legati alla gestione della patologia.

Tutti i rispondenti hanno fatto richiesta di invalidità, che sembra essere sempre accordata, perlopiù con percentuali alte, e qualche volta con l'accompagno.

Quasi 1 paziente su 3 dichiara di non avere individuato il Centro clinico di riferimento, mentre più della metà tra quelli che invece sono seguiti da un Centro clinico di riferimento, lo hanno localizzato in un'altra regione rispetto quella di residenza, dovendo quindi ogni volta sottoporsi a lunghi spostamenti e pernottamenti. 3 pazienti su 4 inoltre affermano di aver bisogno di essere accompagnati durante le visite specialistiche, molto spesso da entrambi i genitori e pressoché sempre comportando una assenza lavorativa, spesso non retribuita.

## A. I. S. W. - Associazione Italiana Sindrome di Williams

Tra gli associati AISW hanno partecipato alla rilevazione 46 famiglie su circa 300 associati con patologia. Le famiglie che hanno partecipato allo studio sono per il 37% residenti al nord Italia, 39% al centro, e 23% al sud. Nessun questionario è stato compilato dai pazienti, anche se tra questi in realtà vi sono pochi maggiorenni: questo dato suggerisce e rimanda ad una serie di funzioni genitoriali volte al supporto rispetto la gestione quotidiana dei figli; la sindrome di Williams è caratterizzato da una forma medio/lieve di ritardo mentale, che tuttavia trova a definirsi, negli stili di relazione e comportamenti, in modo caratteristico. Le invalidità riconosciute a questi pazienti sono: per 1/3 basse, per 2/3 alte, il che mette in evidenza una grande variabilità nelle manifestazioni. L'esordio dei sintomi è generalmente neonatale, il che sollecita nei genitori la presa in carico dei compiti di assistenza, sin dall'inizio. Il riconoscimento diagnostico, sebbene vi sia un precoce esordio della sintomatologia, in taluni casi non è ancora immediato, né rispetto al tempo, né al numero di diagnosi: questo nonostante vi sia negli anni un generale abbreviamento del tempo necessario per ricevere la giusta diagnosi. Queste difficoltà hanno esposto molto famiglie alla necessità di fronteggiare una serie di spese legate all'ottenimento della diagnosi esatta, spese che in alcuni casi hanno anche superiorato 1.000 euro. La centralità del ruolo genitoriale, nella comunicazione della diagnosi, non sembra aver trovato particolare sostegno: più della metà dei genitori infatti dichiara di non essere stato soddisfatto da come il medico che ha

comunicato la diagnosi ha tenuto in considerazione i problemi della famiglia e del paziente. Per comprendere ed affrontare la malattia questi pazienti si sono affidati maggiormente, oltre ai medici specialisti curanti, alla AISW e ad internet.

1 paziente su 3 ha dovuto affrontare nella sua storia clinica ricoveri ospedalieri, spesso per periodi anche molto lunghi, perlopiù dovuti al trattamento delle cardiopatie che caratterizzano la sindrome di Williams: per il 35% dei casi sono necessari anche interventi chirurgici. Molto importante a livello di intervento è la terapia riabilitativa, interessando circa l'80% dei rispondenti: la necessità della continuità della riabilitazione, implica che la famiglia deve provvedere autonomamente al pagamento dei cicli di riabilitazione non coperti dal SSN. In generale queste famiglie hanno per  $\frac{3}{4}$  un costo mensile per la cura e l'assistenza della malattia in una quota compresa in 500 euro, mentre il restante  $\frac{1}{4}$  spende tra i 500 e i 1.000 euro; per questi pazienti molto pesa la necessità di avere costantemente vicino qualcuno, quindi di poter disporre di una assistenza continua, che diventa tanto più costosa quanto più il paziente diventa adulto, perché meno facilmente questa presenza potrà coincidere con i familiari. Il problema sulla difficile conquista dell'autonomia, per quanto relativa, rappresenta un compito difficile quanto necessario per questi pazienti e gli interventi e le misure di sostegno trovano, o dovrebbero trovare, questo orientamento. La consistenza economica del mantenimento continuativo degli interventi riabilitativi rappresenta per queste famiglie un peso importante, che può diventare anche un significativo filtro rispetto l'intervento, oppure un indebitamento: sappiamo che l'indebitamento coinvolge 1 famiglia su 5 tra quelle rispondenti, e seppure non valutati, restano comunque plausibili costi molto alti legati alla mancata prevenzione terziaria.

Quasi la metà dei rispondenti hanno il centro clinico di riferimento in una regione diversa da quella di residenza, ed inoltre pressoché tutti i pazienti hanno bisogno di essere accompagnati dai genitori per poter eseguire le visite specialistiche: questo implica una serie di assenze lavorative non retribuite. Inoltre per effettuare gli spostamenti vanno sostenute relative spese di viaggi ed eventuali pernottamenti. A livello territoriale invece dalle risposte è possibile apprezzare una presa in carico spalmata tra le varie figure di riferimento.

## I. A. G. S. A. - Associazione Internazionale Sindrome Aicardi-Goutières

Tra gli associati IAGSA hanno partecipato alla rilevazione 14 famiglie, quasi la totalità degli associati. La Aicardi-Goutieres è una patologia davvero rarissima. Le famiglie che hanno partecipato allo studio sono perlopiù residenti nel nord Italia. I questionari sono stati compilati unicamente dai genitori ed i pazienti sono pressoché tutti minorenni. La gravità dei sintomi e la precocità del loro esordio (sin dai primi giorni di vita), accentra sulle famiglie un carico assistenziale importante, improvviso ed immediato. La severità dei sintomi è anche confermata dal riconoscimento dell'invalidità, riconosciuta a tutti i pazienti, perdipiù con la percentuale più alta; anche la percezione della gravità della malattia da parte dei rispondenti è polarizzata su

“grave/gravissima”. Il quadro clinico è inoltre spesso aggravato dalla presenza di altre patologie in comorbilità. Per giungere alla diagnosi definitiva alcune famiglie hanno dovuto sostenere spese importanti, attorno e superiori ai 1.000 euro. Rispetto alla diagnosi più del 40% si dice insoddisfatto di come il medico che ha comunicato la diagnosi ha tenuto in considerazione i problemi della famiglia. Per comprendere e trovare modalità di gestione della patologia queste famiglie hanno fatto principalmente affidamento all’IAGSA, ai vari medici specialisti e, una quota minore ma consistente, anche ad internet.

Per la malattia, più del 60% dei pazienti hanno dovuto effettuare ricoveri ospedalieri, che per la maggior parte dei casi sono stati molto lunghi, con periodi superiori, ed anche notevolmente, al mese. I ricoveri sono stati quasi tutti caratterizzati da interventi chirurgici. I farmaci non rappresentano la terapia elettiva per questi pazienti, mentre sembra più consueto il ricorso a terapie di riabilitazione. In generale si apprezza che per la cura e l’assistenza della malattia diverse famiglie spendono una cifra superiore, ed anche di molto, ai 500 euro mensili.

Il centro clinico di riferimento è per oltre la metà dei casi situato in una regione diversa da quella di residenza, il che espone ai necessari costi di spostamento per poter effettuare i controlli e gestire la cura; il carico di questi costi è retto unicamente dalle famiglie: in quasi tutti i casi sono entrambi i genitori ad accompagnare il bambino nel Centro clinico per effettuare le visite, il che comporta per quasi tutti una serie di assenze lavorative, ma anche la necessità di sostenere le eventuali spese di pernottamento. Un numero consistente di famiglie, per poter onorare gli impegni economici dettati dalle esigenze relative alla malattia, ha dovuto far ricorso ad aiuti finanziari esterni (istituti di credito e parenti). Oltre al disagio economico, la distanza del Centro clinico spesso dirada le possibilità di assistenza, cosicché poter contare su un riferimento territoriale affidabile e accessibile, può rappresentare una concreta risorsa per le famiglie: il pediatra, il medico specialista ed il riabilitatore sono rappresentati come le figure di maggior supporto a livello territoriale.

Questi pazienti necessitano in molti casi di assistenza domiciliare per gran parte della giornata, e il riconoscimento dell’invalidità ha compreso in tutti i casi l’assegnazione dell’accompagno. Nonostante la gravità della malattia e la compromissione dell’autonomia di questi pazienti, 1 genitore su 4 dichiara che a seguito della malattia la vita di relazione della propria famiglia è migliorata, e solo in un caso viene affermato che non si è modificata, il che può far intuire l’attivazione di adeguati processi di elaborazione della malattia per queste famiglie.

## D. E. B. R. A. - DEBRA Itaia

Tra gli associati DEBRA hanno partecipato alla rilevazione 37 famiglie. Le famiglie che hanno partecipato allo studio sono perlopiù residenti nel nord Italia. I questionari sono stati compilati dai genitori, per i pazienti minorenni, e dai pazienti stessi, quando maggiorenni: da questo dato possiamo già apprezzare un certo grado di autonomia di questi pazienti, questo nonostante la

gravità della malattia sia anche testimoniata dalla presenza di numerosi casi di riconoscimento di alte percentuali di invalidità, e che oltre il 60% dei rispondenti percepisce il quadro clinico del paziente come grave-gravissimo e quasi il 40% dichiara di necessitare di assistenza domiciliare, almeno per qualche ora al giorno. Esiste comunque un'ampia variabilità generale nelle manifestazioni cliniche dell'epidermolisi bollosa, e più specificamente anche tra i pazienti considerati dalla rilevazione.

La sintomatologia ha esordio sin dalla nascita, ma la difficoltà diagnostica comporta in molti casi la presenza di numerose altre diagnosi prima di quella esatta: questo dato inoltre non sembra migliorare negli anni contemporanei, rispetto a quelli passati. Molte famiglie hanno dovuto sostenere spese per giungere alla diagnosi definitiva, che per quasi la metà dei casi sono state superiori ai 1.000 euro. L'esordio precoce dei sintomi suggerisce di considerare i genitori come il supporto principale per la gestione degli impegni legati alla cura, ma anche come i più esposti alle criticità date dall'evento della patologia: oltre la metà dei rispondenti si è dichiarato non soddisfatto di come il medico che ha comunicato la diagnosi si è fatto carico dei problemi del paziente e dei suoi genitori, il che appunto evoca facilmente il vissuto di desolazione di queste famiglie. Per comprendere ed affrontare la malattia queste famiglie dichiarano di aver avuto il supporto maggiore dai medici specialisti del Centro clinico di riferimento, seguiti dalla DEBRA e, seppur in misura ancora minore, dai medici di famiglia ed internet.

La gestione della malattia ha implicato per la metà di questi pazienti ricoveri ospedalieri anche molto lunghi. Il 60% pazienti si è inoltre dovuto sottoporre ad interventi chirurgici (a volte anche a più d'uno) a causa della patologia. Non esiste per l'epidermolisi bollosa una terapia specifica. La metà dei pazienti utilizza una terapia farmacologica per la trattazione dei sintomi, mentre solo 1 paziente su 4 effettua terapia riabilitativa. Per la cura ed assistenza del paziente 1 famiglia su 4 arriva a spendere tra i 500 e i 1.000 euro mensili. Quasi il 40% delle famiglie dichiara di aver avuto bisogno di prestiti ed aiuti finanziari per far fronte agli impegni economici dettati dalla patologia, ed in questo i parenti emergono come la principale risorsa e supporto.

Il centro clinico di riferimento è localizzato per più della metà delle famiglie, in una regione diversa da quella di residenza. Tutti i pazienti necessitano di essere accompagnati durante le visite specialistiche, compito che grava in modo notevolmente pronunciato sui genitori e, per i pazienti adulti, anche sui coniugi: per quasi tutti questo comporta un'assenza lavorativa e alcune volte anche la necessità di sostenere, oltre le spese di viaggio, anche quelle di pernottamento. Il riferimento territoriale per questi pazienti è principalmente il medico specialista, ma anche (seppur in misura minore) il pediatra ed il medico di base.

## U. I. L. D. M. - Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare

Tra gli associati dell'UILDM hanno partecipato alla rilevazione 43 famiglie. Il questionario è stato compilato in molti casi dai pazienti, in alcuni casi, soprattutto per i pazienti minorenni, dai genitori, e per gli adulti dai coniugi. La localizzazione geografica dei rispondenti è perlopiù raccolta al nord Italia. Questo gruppo di patologie vede la limitazione delle capacità motorie dei pazienti, che restano talvolta notevolmente compromesse, inoltre possono verificarsi numerose complicanze cliniche: pressoché tutti i pazienti hanno fatto richiesta di invalidità, che è stata riconosciuta quasi

sempre con una percentuale alta. La condizione clinica del paziente è percepita da 2 pazienti su 3 come grave-gravissima.

L'età di esordio dei sintomi non è regolare per tutti i pazienti, tuttavia concentrato entro i 14 anni: questo ci offre una prima prospettiva per considerare i problemi adattivi emergenti per questi pazienti e le loro famiglie. Per il riconoscimento diagnostico 1 paziente su 3 ha avuto altre diagnosi prima di ottenere quella esatta, ed in generale per l'ottenimento della diagnosi esatta oltre la metà dei pazienti ha dovuto sostenere spese, talvolta anche molto alte, superiori ai 1.000 euro. La comunicazione della diagnosi non ha considerato i problemi del paziente e della famiglia ed è stata quindi ritenuta non soddisfacente per più della metà dei rispondenti. Per la comprensione della patologia e per la sua gestione il maggior sostegno è sembrato arrivare dai medici specialisti, seguiti dall'UILDM e dai medici di base, e infine attraverso internet.

Molti pazienti hanno dovuto sottoporsi a lunghi ricoveri ospedalieri, che per il 40% sono stati superiori ai 3 mesi. La necessità di ricovero è tanto più alta tanto più la patologia, nelle sue complicanze respiratorie, assume forme acute. Anche il ricorso ad interventi chirurgici è molto diffuso, principalmente per il trattamento dei problemi scheletrici e tendinei. A livello terapeutico una parte di pazienti effettua terapia farmacologica, principalmente antiossidanti e anticoagulanti, e molti effettuano terapia riabilitativa che viene sostenuta economicamente dal SSN solo per brevi cicli, mentre la sua efficacia è determinata dal suo svolgimento continuativo: questo in alcuni casi potrebbe determinare un filtro rispetto alle effettive possibilità terapeutiche di questo intervento. Per la cura e l'assistenza dei pazienti, il 40% delle famiglie spende oltre 500 euro mensili (arrivando in diversi casi a superare i 2.000 euro): i costi mensili risentono molto della necessità di avere un'assistenza continuata, esigenza che si fa più indispensabile per i pazienti di età matura. Alcune famiglie per sostenere i costi legati alla patologia sono costrette a ricorrere ad aiuti finanziari esterni: l'Associazione di volontario è il soggetto a cui si ricorre maggiormente, seguito da parenti ed Istituti di credito.

Le difficoltà motorie di questi pazienti comportano disagi di locomozione e la necessità di alcuni sostegni pratici essenziali per poter mantenere una buona capacità progettuale. La misura dell'accompagno è riconosciuta per l'80% dei pazienti.

Molti pazienti dichiarano di non aver individuato un Centro clinico idoneo a trattare la propria patologia con competenza. 1 su 4 tra quelli che hanno un Centro clinico di riferimento, lo hanno localizzato in una regione diversa da quella di residenza (tale rapporto probabilmente evidenzierebbe un risultato ancora più negativo se fossero maggiormente rappresentati nello studio i pazienti del sud Italia, poiché la presenza dei Centri clinici al sud Italia è particolarmente inadeguata). Quasi tutti i pazienti necessitano di accompagnatore per recarsi nei Centri ed effettuare le visite specialistiche, e quasi sempre sono i genitori a svolgere questa funzione: oltre a dover sostenere le spese di viaggio e pernottamento, questo ovviamente comporta un'assenza lavorativa, che spesso non viene retribuita dal datore di lavoro. A livello territoriale il medico specialista rappresenta la figura professionale di maggior riferimento per questi pazienti, tuttavia una funzione importante viene riconosciuta anche al medico di famiglia.

## BIBLIOGRAFIA

- Agenzia sanitaria regionale Regione Emilia-Romagna (a cura di). *Devo aspettare qui?: studio etnografico delle traiettorie di accesso ai servizi sanitari a Bologna*. Bologna: Regione Emilia-Romagna, 2007.
- Albanese A. *Diritti all'assistenza e servizi sociali: Intervento pubblico e attività dei privati*. Milano: Giuffrè, 2007
- Autiero A, Benciolini P, Viafora C (a cura di). *Etica e medicina generale: il rapporto medico-paziente*. Roma: CIC edizioni internazionali, 2000
- Auxilia F, Rossi C. *La valutazione nell'ambito sanitario*. In Carpita M, D'Ambra L, Vichi M, Vittadini G (a cura di). *Valutare la qualità: i servizi di pubblica utilità alla persona*. Milano: Edizioni Angelo Guerini e Associati SpA, 2006
- Baldazzi R (a cura di). *I servizi sanitari regionali tra autonomia e coerenze di sistema*. Milano, Giuffré, 2005
- Barresi G. *Dalla competizione alla collaborazione: nuovi modelli per la gestione dei servizi sanitari*. Torino, G. Giappichelli, 2005
- Bianchi F, Taruscio D (a cura di). *Registro nazionale malattie rare: epidemiologia di 44 malformazioni congenite rare in Italia*. Roma: Istituto Superiore di Sanità, 2002
- Braga G (a cura di). *Diritto alla salute e accesso ai servizi sanitari: quale cooperazione*. Padova: CLEUP, 2005
- Bruni A, Fasol R, Gherardi S. *L'accesso ai servizi sanitari: traiettorie, differenze, disuguaglianze*. Roma: Carocci, 2007
- Cafaggi F (a cura di). *Modelli di governo. Riforma dello stato sociale e ruolo del terzo settore*. Bologna: Il Mulino, 2002
- Cang S. *Aspetti strutturali dei rapporti fra medico e paziente*. In Jaques E (a cura di), *il servizio sanitario*. Milano: Etas Libri, 1981
- Carli R (2006). *Correggere il deficit o promuovere la salute?* In: Molinari E, Labella A. *Psicologia Clinica: Dialoghi e confronti*. Milano: Springer
- Carli R. (1990). Il processo di collusione nelle rappresentazioni sociali. In: *Rivista di psicologia clinica*, 3, 282-296.
- Cattorini P. *Malattia e alleanza*. Firenze: Pontecorboli, 1994
- Cavalieri P. (1996), *La competenza psicologica nella gestione della qualità nei servizi di assistenza sanitaria*. In: *Psicologia Clinica*, 1, 87-103
- Caviezel-Hidber D. *Prevenire il trauma del ricovero. L'incontro del bambino con l'ospedale*. Milano: Franco Angeli, 2000

Cazzullo C L, Poterzio F. Paziente e medico: fenomenologia e prassi della relazione terapeutica. Roma, CIC, Edizioni internazionali 2007

Cohen C, Wills T A (1985). Stress, Social Support, and the Buffering Hypothesis. In "Psychological Bulletin", 98, 2, pp. 310-357

Corbellini G. Breve storia delle idee di salute e malattia. Roma: Carocci Editore, 2005 (II ed.)

Cuccurullo C. La collaborazione tra pubblico e privato in sanità: meccanismi di governance. Padova: CEDAM

Dallapiccola B, Mingarelli R, Zuccarello D. Associazioni Italiane Malattie Rare (2004). Consultato il 25 settembre 2009 su:  
<http://www.orphanet-italia.it/Libro%20Associazioni%20Malattie%20Rare%202004.pdf>

De Bac M. Siamo solo noi: le malattie rare: storie di persone eccezionali. Milamo: Sperling & Kupfer, 2008

De Castro P, Taruscio D. Il volo di Pegaso: un primo corso artistico letterario: raccontare le malattie rare. Milano: Kurtis, 2009

Di Marzo R, Gui L (a cura di). Proposte per l'integrazione nei servizi sociali e sanitari: formazione e azione dell'unità di valutazione multidimensionale distrettuale. Milano, Franco Angeli, 2005

Di Nicola P (1987). Il ruolo delle reti sociali primarie nel controllo della malattia e protezione della salute. In: Donati P (a cura di) Manuale di sociologia sanitaria. Roma: La Nuova Italia Scientifica

Di Nicola P. L'uomo non è un'isola: Le reti sociali primarie nella vita quotidiana. Milano: Franco Angeli, 1986

Donini G. Verso una nuova epistemologia del medico di famiglia: prendersi cura di una società inquieta. Urbino: Quattro venti, 2005

EURORDIS (a cura di). The Voice of 12.000 Patients: Experiences & Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis & Care in Europe (2009). Consultato il 5 ottobre su:  
[http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice\\_12000\\_patients/EURORDISCARE\\_FULLBOOKr.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf)

Falcitelli N, Gensini G F, Trabucchi M. Rapporto Sanità 2009: complessità del governo aziendale per la promozione della salute. Bologna: Il Mulino, 2007

Falcitelli N, Trabucchi M, Vanara F (a cura di). Rapporto Sanità 2003: il governo dei sistemi sanitari tra programmazione, devolution e valorizzazione delle autonomie. Bologna: Il Mulino, 2003

Folgheraiter F. La logica sociale dell'aiuto: Fondamenti per una teoria relazionale del welfare. Trento: Centro Studi Erickson, 2007

Folgheraiter F. L'utente che non c'è: Lavoro di rete e empowerment nei servizi alla persona. Trento: Centro Studi Erickson, 2000

Fornari F. Codice e simbolo. Milano: Feltrinelli, 1976

Foscoli U, Ranci C (a cura di). Il Welfare mix in Europa. Roma: Carocci, 2003

Francescato D, Putton A. Stare meglio insieme: Oltre l'individualismo: imparare a crescere e a collaborare con gli altri. Milano: Arnoldo Mondadori Editore, 2000

Gambini P. Psicologia della famiglia: La prospettiva sistemico-relazionale. Milano: Franco Angeli, 2007

Gambino S (a cura di). Assistenza sociale e tutela della salute: verso un nuovo welfare regionale-locale. Roma, Philos, 2004

Gardini A. Verso la qualità: percorsi, modelli, intuizioni ed appunti di viaggio per migliorare l'assistenza sanitaria: ad uso di cittadini, professionisti, managers, politici, donne e uomini di questo mondo. Torino: Centro scientifico, 2004

Gensini G F, Rizzini P, Trabucchi M, Vanara F (a cura di). Rapporto Sanità 2007: Servizi sanitari in rete. Dal territorio all'ospedale al territorio. Bologna: Il Mulino, 2007

Guerra G, Ancona L. (1983). Comunicazione o non-comunicazione nell'équipe medica. In: Difesa sociale, 5, pp. 5-13

Herzlich C. Santè et maladie. Paris: Mouton, 1969

Holzman N A. Rare diseases, common problems: recognition and management. Pediatrics, 1978; 62 (6): 1056-1060

Istituto Psicoanalitico per le Ricerche Sociali (a cura di). Le malattie rare: una sfida per i sistemi del welfare : un primo bilancio nella Provincia di Roma. Roma: Casa Editrice Psicoanalisi Contro, 2003

Lala R, Andreo M, Fenocchio G. Le malattie rare in Piemonte: una piccola guida. Torino: Società Generale dell'immagini, 2005

Lala R, Fenocchio G, Musso A. Etica e malattie rare: riflessioni su casi clinici. Torino: Nuova Elio Editrice, 2005

Lanzetti C. La qualità del servizio in ospedale: una ricerca sull'esperienza dei malati. Milano: Franco Angeli, 1999

Lazarus R S. Emotion and adaptation. New York: Oxford University Press, 1991

Lazzari F (a cura di). Servizio sociale trifocale. Le azioni e gli attori delle nuove politiche sociali. Milano: Franco Angeli, 2008

Malattie rare ma non orfane: un primo orientamento per le famiglie con bambini colpiti da malattie rare. Milano : aidweb.org, , stampa 2008

Mambriani S. La comunicazione nelle relazioni d'aiuto: guida pratica ad uso di famigliari e operatori sanitari e sociali. Assisi: Cittadella, 2001

Manghi S. Il medico, il paziente e l'altro: un'indagine sull'interazione comunicativa nelle pratiche mediche. Milano: FrancoAngeli, 2005

Padovani G. Il diritto negato: la salute e le cure sono uguali per tutti?. Roma: Il Pensiero scientifico, 2008

Pajardi D, Alessandra Viano. Sindromi rare: aspetti psicologici nella famiglia. In Malattie Rare ma non orfane: un primo orientamento per le famiglie con bambini colpiti da malattie rare. Milano: aidweb.org, 2008

Paniccia R M. La verifica della soddisfazione del cliente come integratore di professionalità e servizi.  
Consultato il 15 marzo 2006 su: <http://www.spsonline.it>

Panunzio S, Recchia G. Malattie rare: la ricerca tra etica e diritto: atti del Convegno degli studi, Roma, 14 febbraio 2006. Milano: A. Giuffrè, 2007

Parole che curano: la comunicazione fra medico e paziente : atti del convegno, 22-23 febbraio 2007.  
Cuneo: Ufficio Qualità Ure Urp/ASO S. Croce Carle, 2007

Physicians guide to rare diseases: guida alle malattie rare. Milano: Hippocrates, 2000

Pierini A, Bianchi F, Salerno P, Taruscio D (a cura di). Registro nazionale malattie rare: malformazioni congenite e acido folico. Roma: Istituto superiore di sanità, 2006

Primicerio B. Il servizio sanitario nazionale: struttura, organizzazione e modelli gestionali: manuale teorico-pratico per la formazione manageriale della dirigenza sanitaria del SSN. Roma: L. Pozzi, 2004

Rapporto sull'attività del Centro di informazione per le malattie rare dell'Istituto di ricerche farmacologiche Mario Negri: ricognizione su tutto il territorio nazionale dei centri italiani specializzati nello studio delle malattie rare. Roma: Istituto poligrafico e zecca dello Stato, 1995

Salerno P, Agazio E, Taruscio D. Elemendi di epidemiologia e malattie rare. Roma: Istituto Superiore di Sanità, 2005

Sander L W (1977). The regulation of exchange in the infant-caretaker system and some aspect of the context-content relationship. In: Lewis M, Rosenblum L. Interaction, Conversation, and the Development of Language. New York: Wiley

Scabini E, Cigoli V. Il famigliare: Legami, simboli e transizioni. Milano: Cortina Raffaello Editore, 2000

Signorini A. Ospedale privato e non profit: antagonista o alleato strategico dell'assistenza pubblica?. Milano: Vita e Pensiero. 2007

Solano L. Tra mente e corpo. Milano: Cortina, 2001

Stern D N. La nascita del Sé. In Ammaniti M (a cura di), La nascita del Sé. Bari: Laterza, 1989, pp 1118-119

Strologo E (a cura di). Bambino, famiglia e ospedale: perché anche l'esperienza della malattia diventi positiva. Bergamo: Ranica, 2000

Taruscio D, Salerno P. Malattie rare in età pediatrica. Roma: Istituto Superiore di Sanità, 2003

Tomassoni M, Solano L (a cura di). Una base più sicura. Milano: Franco Angeli, 2003

Viccaro G (a cura di). Malattie rare e farmaci orfani: stato dell'arte, problemi, aspettative. Pisa: ETS, 2000

Zanobini M, Usai M C. Psicologia della disabilità e della riabilitazione: i soggetti, le relazioni, i contesti in prospettiva evolutiva. Milano: Franco Angeli, 2005

Zeno-Zencovich V. La sorte del paziente: la responsabilità del medico per l'errore diagnostico. Padova: CEDAM, 1994

Zuccatelli G. Meccanismi di governo e di responsabilità nell'ambito della rete dei servizi: il nodo dell'appropriatezza. In Gensini G F, Rizzini P, Trabucchi M, Vanara F (a cura di). Rapporto Sanità 2007: servizi sanitari in rete. Dal territorio all'ospedale al territorio. Bologna: Il Mulino, 2007

## ALLEGATI

### Questionario Paziente/Famiglie

#### STUDIO PILOTA SUL BISOGNO ASSISTENZIALE E SUL COSTO SOCIALE DELLE MALATTIE RARE

MALATTIA DI \_\_\_\_\_

1. Data di compilazione del questionario (gg-mm-aaaa): |\_\_|\_\_|-|\_\_|\_|-|\_\_|\_|\_|\_|

2. Chi compila il questionario:  
Padre  
Madre  
Paziente stesso  
Altro *specificare* \_\_\_\_\_

3. Sesso del paziente:  
Maschio  
Femmina

4. Data di nascita del paziente: |\_\_|\_\_|-|\_\_|\_|-|\_\_|\_|\_|\_|  
*giorno*            *mese*            *anno*

5. Comune di residenza: \_\_\_\_\_ Provincia |\_\_|\_\_|

6. Titolo di studio del paziente: \_\_\_\_\_

7. Nel corso della sua vita scolastica il paziente ha avuto/ha un insegnante di sostegno?

Si                  No

8. Se lavora, professione del paziente: \_\_\_\_\_

#### STRUTTURA DEL NUCLEO FAMILIARE

9. Il nucleo familiare è composto da:

Padre	
Madre	
Fratello/sorella	indicare il numero _____
Coniuge/Convivente	
Figli	indicare il numero _____
Altro	specificare _____

10. Titolo di studio del padre: \_\_\_\_\_

11. Professione del padre: \_\_\_\_\_

12. Titolo di studio della madre: \_\_\_\_\_

13. Professione della madre: \_\_\_\_\_

14. Titolo di studio del convivente: \_\_\_\_\_

15. Professione del convivente: \_\_\_\_\_

**16.** Fascia di reddito mensile netto del nucleo familiare:

- fino a 1000 euro
- da 1001 a 1500
- da 1501 a 2000
- da 2001 a 2500
- da 2501 a 3000
- 3001 euro o più

**SITUAZIONE CLINICA**

**17.** È stato effettuato un test diagnostico prenatale?      Si      No

**18.** A che età sono iniziati i sintomi della malattia (*in anni e mesi compiuti*)?

|\_\_|\_\_|\_\_|\_\_|  
Anni            Mesi

**19.** A che età il paziente ha ricevuto la diagnosi definitiva (*in anni e mesi compiuti*)?

|\_\_|\_\_|\_\_|\_\_|  
Anni            Mesi

**20.** È stato effettuato un test genetico?      Si      No

**Se Si**, presso Centri privati (a pagamento)   o presso Centri del SSN?

**21.** Sono state fatte altre diagnosi prima di arrivare alla diagnosi definitiva?

Si      No

**Se Si**, quante? |\_\_|\_\_|

**22.** Il paziente presenta anche altre patologie associate?      Si      No

**Se Si**, elencare \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**23.** Se è trascorso molto tempo prima della diagnosi definitiva della malattia, il **paziente** come ha vissuto questo periodo?  
(barrare una o più delle possibilità che sente più vicine alla sua situazione)

Rispondere solo se la risposta è fornita dal paziente, altrimenti  
barrare la seguente casella:      Non applicabile      e passare alla domanda n. 24.

- a. Ha reagito continuando il più possibile a mantenere le abitudini e gli impegni quotidiani, cercando di dare minor importanza possibile alla malattia
- b. Ha continuato a fare visite e esami, alla ricerca della causa dei suoi sintomi, secondo le indicazioni dei suoi medici curanti
- c. Ha perduto per un periodo la fiducia nei suoi medici curanti e ha cercato autonomamente di comprendere le cause dei suoi sintomi
- d. Si è sentito completamente solo e pur provando a comunicare il suo disagio non riusciva a sentirsi compreso

**24.** Se è trascorso molto tempo prima della diagnosi definitiva della malattia, la **famiglia** come ha vissuto questo periodo?  
(barrare una o più delle possibilità che sente più vicine alla propria situazione)

- a. Ha reagito continuando il più possibile a mantenere le abitudini e gli impegni quotidiani, cercando di dare minor importanza possibile alla malattia
- b. Ha continuato a fare visite e esami, alla ricerca della causa dei sintomi, secondo le indicazioni dei medici curanti
- c. Ha perduto per un periodo la fiducia nei medici curanti e ha cercato autonomamente di comprendere le cause dei sintomi
- d. Si è sentito completamente sola e pur provando a comunicare il proprio disagio non riusciva a sentirsi compresa

**25.** Prima di arrivare alla diagnosi definitiva la famiglia ha dovuto sostenere spese a proprio carico per accertamenti diagnostici e visite specialistiche?

Si                          No

**Se Si:**

fino a 250 euro

fino a 500 euro

fino a 1.000 euro

più di 1.000 euro

Se possibile, specificare l'importo approssimativo: \_\_\_\_\_

**26.** Ritiene che la prima comunicazione della diagnosi sia stata:

(Indicare con una X, nella casella corrispondente ad ogni aggettivo, il valore ritenuto appropriato).

	per niente	poco	abbastanza	molto	completamente
<b>approfondita</b>					
<b>comprendibile</b>					
<b>di grande aiuto</b>					
<b>distaccata</b>					

**27.** E' rimasto soddisfatto da come il medico che ha comunicato la diagnosi si è fatto carico dei problemi del paziente e della famiglia?

Si                          No

**28.** Dopo la prima diagnosi ha ritenuto necessario consultare altri specialisti per una ulteriore verifica e conferma?

Si                          No

**Se Si**, presso Centri privati (a pagamento) o presso Centri del SSN?

**29.** Nella storia clinica del paziente, successivamente alla diagnosi, chi più di altri è stato d'aiuto nel capire ed affrontare la sua malattia:

- Medico di famiglia
- Medico specialista
- Medico del Centro di riferimento
- Psicologo del Centro di riferimento
- Psicologo contattato privatamente
- Amici e/o conoscenti
- Associazione della Malattia Rara
- Ricerca su Internet
- Altro

specificare \_\_\_\_\_

**30.** Avete un centro clinico specialistico di riferimento      Si      No

**Se Sì**, nome del centro: \_\_\_\_\_

**31.** Dove è localizzato il Centro di riferimento?

- a. nella città di residenza
- b. nella provincia di residenza
- c. nella regione di residenza
- d. in altra regione

**32.** Con quale periodicità vengono eseguiti i controlli?

- Mensile
- Trimestrale
- Semestrale
- Annuale
- Altro

*specificare* \_\_\_\_\_

**33.** Le visite specialistiche sono effettuate:

- a. presso il Centro di riferimento totalmente a carico del SSN
- b. presso il Centro di riferimento parzialmente a carico del SSN (ticket, voucher, ecc..)
- c. privatamente, a carico dell'utente
- d. privatamente tramite convenzione con l'Associazione della Malattia Rara

**34.** Le visite specialistiche presso il Centro di riferimento sono effettuate in regime:

- ambulatoriale
- day hospital
- ricovero ordinario
- altro

*specificare* \_\_\_\_\_

**35.** Qual è il grado di soddisfazione relativa all'assistenza ricevuta dal paziente presso il Centro di riferimento?

- a. completamente soddisfatto
- b. abbastanza soddisfatto
- c. insoddisfatto

**36.** In caso di bisogno in quanto tempo riesce ad avere un appuntamento presso il Centro di riferimento?

- a. immediatamente
- b. in settimana
- c. entro il mese
- d. altro

*specificare* \_\_\_\_\_

**37.** Chi accompagna di solito il paziente durante le visite specialistiche?

- Nessuno
- Padre
- Madre
- Convivente
- Altro
- Entrambi i genitori

*specificare* \_\_\_\_\_

**38.** Chi accompagna il paziente alla visita, deve assentarsi dal lavoro?      Si      No

**Se Sì**, l'assenza è retribuita dal datore di lavoro?      Si      No

**39.** Nel caso di visite specialistiche fuori città è necessario di solito pernottare fuori? Si No  
Se Si: per quante notti mediamente?.....  
Indicare il costo approssimativo della spesa sostenuta per ogni trasferta: (viaggio, alloggio, vitto, ecc.): .....

## RIFERIMENTO CLINICO TERRITORIALE

**40.** Chi è il referente territoriale più importante per il paziente?

- nessuno  
medico di base  
pediatra  
genetista  
terapista riabilitatore  
psicologo  
medico specialista  
altro

specificare quale \_\_\_\_\_  
specificare

**41.** Con quale periodicità vengono effettuati controlli presso il referente territoriale?

- Almeno una volta al mese
  - Almeno una volta ogni sei mesi
  - Almeno una volta all'anno
  - Altro

*specificare:* \_\_\_\_\_

**42.** In caso di necessità in quanto tempo riesce a contattare il referente territoriale?

- immediatamente  
in settimana  
entro il mese  
altro

*specificare:* \_\_\_\_\_

**43.** In caso di necessità in quanto tempo riesce ad essere visitato dal referente territoriale?

- immediatamente  
in settimana  
entro il mese  
altro

*specificare:*

**44.** Si ritiene soddisfatto dall'assistenza ricevuta dal referente territoriale?

- completamente soddisfatto  
abbastanza soddisfatto  
insoddisfatto

RICOVERI E TERAPIA

**45.** Il paziente, in relazione alla sua malattia, dopo la diagnosi ha passato nella vita lunghi periodi di ricovero in ospedale? (per interventi chirurgici, accertamenti, ecc.)

**Se Si**, indicare: - per quanti giorni in totale \_\_\_\_\_  
- se il costo del ricovero era: a carico del paziente \_\_\_\_\_ a carico del SSN \_\_\_\_\_

**46.** Sono stati necessari interventi chirurgici a causa della patologia? Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_

**Se Si**, quanti:

**Se Si**, indicare:

in ospedale  
in struttura riabilitativa  
in struttura residenziale  
in altra struttura sanitaria

**Se Si**, indicare quale intervento chirurgico, la durata del ricovero e se il costo era a carico del paziente o del SSN:

Tipo di intervento chirurgico	Durata della degenza in giorni	Spesa a carico del paziente	Spesa a carico del SSN

Se il paziente era accompagnato indicare approssimativamente i costi complessivi sostenuti per il viaggio, vitto e alloggio del/degli accompagnatore/i: \_\_\_\_\_

**47.** Il paziente effettua qualche terapia specifica per la malattia?      **Si**      **No**

**48.** Se Si, specificare con una X nella tabella sottostante il tipo di terapia e la modalità di pagamento:

	A totale carico del SSN	A parziale carico (ticket, voucher, ecc...)	totalmente a carico del paziente
farmacologica			
riabilitativa			
altro (specificare)			

**49.** Quale è la distanza del Centro dove vengono eseguite le terapie, nel caso di terapie non domiciliari?

	farmacologica	riabilitativa	altro
Nella stessa città di residenza			
Nella stessa regione			
Fuori regione			

**50.** Frequenza della terapia:

	farmacologica	riabilitativa	altro
3 o più volte alla settimana			
2-3 volte alla settimana			
una volta alla settimana			
meno di una volta alla settimana			

**51.** Durata della terapia in ore a seduta:

farmacologica	riabilitativa	altro

**52.** E' necessaria un'assistenza domiciliare?      **Si**      **No**

**Se Si**, numero di ore al giorno: \_\_\_\_\_  
numero di ore a settimana: \_\_\_\_\_  
anche notturna?

**Si**      **No**

**53.** Quale è il costo totale mensile a carico della famiglia per l'assistenza (domiciliare e non) e le cure necessarie per la malattia?

Fino a 500 euro  
da 500 a 1000 euro

da 1.000 a 2.000  
Oltre 2.000 euro

#### ESENZIONE TICKET

**54.** Il paziente ha l'esenzione?      Si      No

Se Si, per:  
malattia  
reddito  
invalidità

**55.** Nel nucleo familiare c'è qualcun'altro che gode di esenzione per reddito?      Si      No

Se Si, specificare chi: \_\_\_\_\_

**56.** Il paziente ha fatto richiesta di invalidità?

a.      Si      all'età di \_\_\_\_\_  
b.      No

Se Si, l'invalidità è stata:  
a. accordata      indicare la percentuale di invalidità riconosciuta \_\_\_\_\_  
con accompagnatore      Si      No  
b. rifiutata  
c. in corso di valutazione

#### GESTIONE FAMILIARE

**57.** Per far fronte alle necessità della malattia la famiglia ha avuto bisogno di aiuti finanziari?

No  
Si, da Istituti di Credito (Mutui , cessioni del quinto, ecc...)  
Si, da parenti  
Si, da amici  
Si, da gruppi parrocchiali  
Si, da associazioni di volontariato  
Si, altro  
specificare: \_\_\_\_\_

**58.** Per far fronte alle necessità della malattia la famiglia ha avuto bisogno di aiuti non finanziari?

No  
Si      Se Si, specificare quali \_\_\_\_\_

**59.** A seguito della malattia, la situazione lavorativa del paziente si è modificata?

non lavora  
nessun cambiamento

ha perso il lavoro  
 ha smesso volontariamente di lavorare  
 ha dovuto ridurre l'orario di lavoro  
 ha avuto richiami per eccessive assenze  
 ha dovuto cambiare lavoro  
 ha dovuto trovare lavoro per necessità  
 ha migliorato la propria condizione lavorativa  
 ha trovato lavoro grazie alla normativa di tutela  
 della disabilità (L. 68/99, DPR/2000 e L.113/85)  
 ha dovuto interrompere, modificare o ritardare il  
 suo piano di studi  
 altro (specificare \_\_\_\_\_)

**60.** A seguito della malattia, la situazione di uno o più familiari si è modificata? (barrare una o più caselle corrispondenti a quanto avvenuto):

	padre	madre	fratello/ sorella	(*) altre persone
ha perso il lavoro				
ha smesso volontariamente di lavorare				
ha dovuto ridurre l'orario di lavoro				
ha avuto richiami per eccessive assenze				
ha dovuto cambiare lavoro				
ha migliorato la propria condizione lavorativa				
ha dovuto trovare lavoro per necessità				
ha dovuto interrompere, modificare o ritardare il suo piano di studi				
nessun cambiamento				
altre motivazioni (**)				

(\*) Se è stata barrata qualche casella relativa a "altre persone" specificare chi:

(\*\*) Se è stata barrata qualche casella relativa a "altre motivazioni" specificare:

---

**61.** La malattia ha influito nella vita di relazione della famiglia?

Si in meglio  
 Si, in peggio  
 Non si è modificata

**62.** Riguardo alla malattia, Lei pensa che si tratti di un quadro:

gravissimo  
 grave  
 moderatamente grave  
 lieve  
 quasi normale

**63.** Potrebbe infine indicarci quali, secondo Lei, potrebbero essere i più adeguati aiuti per venire incontro alle esigenze familiari dovute alla malattia?

---



---

## Questionario Associazioni

### **DISPONIBILITÀ E COSTI DEI TRATTAMENTI PER LE MALATTIE RARE**

**Nome dell'Associazione:** \_\_\_\_\_

**Malattia Rara di riferimento:** \_\_\_\_\_

**01.** Attualmente è disponibile in Italia un trattamento per la malattia SI NO

**Se Si** indicare:

Disponibile in tutta l'Italia ; oppure specificare in quali regioni:

Piemonte	Valle d'Aosta	Lombardia	Trentino Alto-Adige
Veneto	Friuli Venezia Giulia	Liguria	Emilia Romagna
Toscana	Umbria	Marche	Lazio
Abruzzo	Molise	Campania	Puglia
Basilicata	Calabria	Sicilia	Sardegna

**Se No**, un trattamento è disponibile all'estero: SI NO

**02.** Tipo di trattamento per la patologia primaria

**2a.** Esiste una terapia farmacologica per la patologia primaria? SI No

**Se No** passare alla domanda 2c.

**Se Si** elencare il farmaco o i vari farmaci a disposizione (massimo 5)

**2b.I** Nome del farmaco: \_\_\_\_\_

Rimborsabilità del farmaco:

- Classe A (a carico del SSN)
- Classe A (pagamento Ticket)
- Classe C o C bis (a carico del SSN)
- Classe C o C bis (a carico del paziente)
- Classe H (a carico SSN)
- farmaco in sperimentazione (non a carico del paziente)
- farmaco disponibile all'estero (a carico del SSN)
- farmaco disponibile all'estero (a carico del paziente)

**2b.2 Nome del farmaco:** \_\_\_\_\_

Rimborsabilità del farmaco:

Classe A (a carico del SSN)  
Classe A (pagamento Ticket)  
Classe C o C bis (a carico del SSN)  
Classe C o C bis (a carico del paziente)  
Classe H (a carico SSN)  
farmaco in sperimentazione (non a carico del paziente)  
farmaco disponibile all'estero (a carico del SSN)  
farmaco disponibile all'estero (a carico del paziente)

☒

**2b.3 Nome del farmaco:** \_\_\_\_\_

Rimborsabilità del farmaco:

Classe A (a carico del SSN)  
Classe A (pagamento Ticket)  
Classe C o C bis (a carico del SSN)  
Classe C o C bis (a carico del paziente)  
Classe H (a carico SSN)  
farmaco in sperimentazione (non a carico del paziente)  
farmaco disponibile all'estero (a carico del SSN)  
farmaco disponibile all'estero (a carico del paziente)

**2b.4 Nome del farmaco:** \_\_\_\_\_

Rimborsabilità del farmaco:

Classe A (a carico del SSN)  
Classe A (pagamento Ticket)  
Classe C o C bis (a carico del SSN)  
Classe C o C bis (a carico del paziente)  
Classe H (a carico SSN)  
farmaco in sperimentazione (non a carico del paziente)  
farmaco disponibile all'estero (a carico del SSN)  
farmaco disponibile all'estero (a carico del paziente)

**2b.5 Nome del farmaco:** \_\_\_\_\_

Rimborsabilità del farmaco:

Classe A (a carico del SSN)  
Classe A (pagamento Ticket)  
Classe C o C bis (a carico del SSN)  
Classe C o C bis (a carico del paziente)  
Classe H (a carico SSN)  
farmaco in sperimentazione (non a carico del paziente)  
farmaco disponibile all'estero (a carico del SSN)  
farmaco disponibile all'estero (a carico del paziente)

**2c. Per la malattia rara sono previsti e disponibili:**

**2c.1 Trattamenti dietetici:** SI  NO

**Se Si, a carico del SSN:** SI  NO

**2c.2 Integratori alimentari:** SI  NO

**Se Si, a carico del SSN:** SI  NO

**2c.3 Dispositivi medici:** SI  NO

**Se Si, a carico del SSN:** SI  No

**2c.4 Terapia fisica:** SI  NO  Pagamento ticket

**2c.5 Assistenza a carico dello Stato:** SI  NO

Specificare che tipo di assistenza \_\_\_\_\_

**03. Che tipo di patologie secondarie presenta la malattia?**

---

**04. Sono necessari trattamenti per la patologia secondaria: SI  NO**

4a. Esiste una terapia farmacologica per la patologia secondaria ? SI  No

**Se No** passare alla domanda 4c.

**Se Si** elencare i vari farmaci (*massimo 5*)

**4b.1 Nome del farmaco:** \_\_\_\_\_

Rimborsabilità del farmaco:

Classe A (a carico del SSN)  
Classe A (pagamento Ticket)  
Classe C o C bis (a carico del SSN)  
Classe C o C bis (a carico del paziente)  
Classe H (a carico SSN)  
farmaco in sperimentazione (non a carico del paziente)  
farmaco disponibile all'estero (a carico del SSN)  
farmaco disponibile all'estero (a carico del paziente)

**4b.2 Nome del farmaco:** \_\_\_\_\_

Rimborsabilità del farmaco:

Classe A (a carico del SSN)  
Classe A (pagamento Ticket)  
Classe C o C bis (a carico del SSN)  
Classe C o C bis (a carico del paziente)  
Classe H (a carico SSN)  
farmaco in sperimentazione (non a carico del paziente)  
farmaco disponibile all'estero (a carico del SSN)  
farmaco disponibile all'estero (a carico del paziente)

**4b.3 Nome del farmaco:** \_\_\_\_\_

Rimborsabilità del farmaco:

Classe A (a carico del SSN)  
Classe A (pagamento Ticket)  
Classe C o C bis (a carico del SSN)  
Classe C o C bis (a carico del paziente)  
Classe H (a carico SSN)  
farmaco in sperimentazione (non a carico del paziente)  
farmaco disponibile all'estero (a carico del SSN)  
farmaco disponibile all'estero (a carico del paziente)

**4b.4** Nome del farmaco: \_\_\_\_\_

Rimborsabilità del farmaco:

- Classe A (a carico del SSN)
- Classe A (pagamento Ticket)
- Classe C o C bis (a carico del SSN)
- Classe C o C bis (a carico del paziente)
- Classe H (a carico SSN)
- farmaco in sperimentazione (non a carico del paziente)
- farmaco disponibile all'estero (a carico del SSN)
- farmaco disponibile all'estero (a carico del paziente)

**4b.5** Nome del farmaco: \_\_\_\_\_

Rimborsabilità del farmaco:

- Classe A (a carico del SSN)
- Classe A (pagamento Ticket)
- Classe C o C bis (a carico del SSN)
- Classe C o C bis (a carico del paziente)
- Classe H (a carico SSN)
- farmaco in sperimentazione (non a carico del paziente)
- farmaco disponibile all'estero (a carico del SSN)
- farmaco disponibile all'estero (a carico del paziente)

**4c.** Per la malattia rara sono previsti e disponibili:

**4c.1** Trattamenti dietetici: SI  NO

Se Si, a carico del SSN: Si  No

**4c.2** Integratori alimentari: SI  NO

Se Si, a carico del SSN: Si  No

**4c.3** Dispositivi medici: SI  NO

Se Si, a carico del SSN: Si  No

**4c.4** Terapia fisica: SI  NO  Pagamento ticket

**4c.5** Assistenza a carico dello Stato: SI  NO

Specificare che tipo di assistenza \_\_\_\_\_

Eventuali note: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_