Ma quanto mi costi?

Verso il Piano Nazionale per le Malattie Rare:
proposte e indirizzi su come ridurre
le diseguaglianze nei confronti dei malati rari
e delle loro famiglie in tempi di crisi

Rapporto di ricerca elaborato da
Romano Astolfo, Paola Bragagnolo e Stefania Porchia
con la collaborazione di Filippo Cristoferi per l'Allegato 1.

Lettera di introduzione al progetto "Diaspro Rosso"

Il progetto "Diaspro Rosso" (il Diaspro è una pietra dura, porta fortuna dell'anno 2010) è stato promosso dalla Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO F.I.M.R. onlus e finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali con la legge 383 /2000 art. 12 lettera f) annualità 2010, in collaborazione con:

I partner del progetto:

- Istituto Superiore di Sanità - Centro Nazionale Malattie Rare (dott.sse: Domenica Taruscio, Marta De Santis e Lia Gentile)
- Regione Veneto - Coordinamento regionale Malattie Rare (prof.ssa Paola Facchin)
- Regione Puglia - Coordinamento regionale Malattie Rare (dott.ssa Giuseppina Annicchiarico)
- Regione Liguria - ARS Liguria (dott.ssa Mirella Rossi)
- Regione Basilicata - Dipartimento Salute, Sicurezza e Solidarietà Sociale, servizi alla persona e alla Comunità (dott.ssa Geraldina Sorrentino)
- Azienda ospedaliera Universitaria Policlinico "G. Martino" di Messina (dott.ssa Maria Bonsignore)
- Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale Santobbono Pausillipon di Napoli (dott.sse Maria Minicucci e Maria Teresa Carbone, dott. Rodolfo Conenna)
- Azienda USL Roma A
- Società della Salute di Firenze (dott.ssa Mordini Marzia)
- Comune di Reggio Calabria
- Comune di Scandicci (Fi) - Assessorato alla Formazione e Assessorato alle Politiche per il lavoro e promozione Economica (dott. Stefano Bechi)

I partner che hanno collaborato nel corso del progetto:

- A.I.S.W. onlus - Associazione Sindrome di Williams
- Aidel 22 onlus - Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22
- A.S.T. onlus - Associazione Italiana Sclerosi Tuberosa
- Associazione Parent Project onlus
- I.R.C.C.S. Neuromed - Istituto neurologico Mediterraneo
- CARD - Confederazione Associazioni Regionali dei Distretti (dott.ssa Adriana Di Gregorio)
- SIMG Calabria - Società Italiana di Medicina Generale (dott. Andrea Muscolo)
- Regione Lazio - ARS Lazio, registro Malattie Rare (dott. Domenico Di Lallo e dott.ssa Esmeralda Castronuovo)
- Regione Liguria - Coordinamento regionale Malattie Rare (dott.ssa Franca Dagna Bricarelli)
- Regione Calabria - Coordinamento regionale malattie Rare (dott.ssa Daniela Concolino)
- Regione Siciliana - Assessorato della Salute, Dipartimento attività sanitarie ed Osservatorio Epidemiologico (dott. Salvatore Scondotto)
- Regione Toscana - Registro Malattie Rare (dott.ssa Cecilia Berni)

i volontari di UNIAMO F.I.M.R. onlus:

- Renza Barbon, Simona Bellagambi, Elena Bonaldo, Raffaella De Angelis, Velia Maria Lapadula, Maria Marcheselli, Annalisa Scopinaro, Giuseppe Silvano, Nicola Spinelli e Giuseppe Vadalà.

e con lo staff di UNIAMO FIMR onlus:

- Maria Pia Albrizio Cardani, Serena Bartezzati, Marina Bognolo e Giulia Toso

Il bando ministeriale 2010 poneva come obiettivo la rimozione delle condizioni di povertà e di esclusione sociale, con un'attenzione particolare alle regioni del sud d'Italia indicate come a rischio di povertà (Sicilia, Campania, Puglia e Calabria).

La presenza di un malato raro in famiglia, come ampiamente dimostrato, contribuisce, infatti, in maniera sensibile all'impoverimento del nucleo familiare, non solo perché le necessità assistenziali comportano una chiara ed oggettiva riduzione delle potenzialità lavorative del malato raro e/o oppure dei suoi familiari, ma anche per i notevoli costi che la famiglia si trova a dover affrontare nel peregrinare alla ricerca di risposte al proprio problema. Tali difficoltà sono altresì acuite dalla marcata diversità di organizzazione e qualità dei sistemi regionali di offerta dei servizi sanitari e sociosanitari per i malati rari, in quanto l'iter di recepimento dei contenuti del D.M. 279/2001 "Regolamento di Istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare e di esenzione alla partecipazione al costo alle relative prestazioni sanitarie" ha avuto un'evoluzione fortemente differenziata nelle Regioni, anche in ragione della immediatamente successiva approvazione della riforma costituzionale del 2001.

Di conseguenza, se da una parte si è voluto evidenziare e dare valore allo sforzo sociale ed economico di cui le famiglie e le persone si fanno carico dnel processo di assistenza ai malati rari, dall'altra è stato necessario predisporre un accurato, efficace ed efficiente **sistema di rilevazione dei bisogni assistenziali e dei costi sociali ed economici** che comporta per le famiglie l'assistenza ai Malati Rari, **allo scopo di proporre specifiche misure di sostegno per le Malattie Rare**, in maniera tale da ridurre le probabilità di esclusione sociale dei Malati Rari e delle loro famiglie

Ci si è trovati fin da subito a fare delle scelte non semplici, ma che grazie al processo di condivisione si è potuto proseguire a pieno ritmo ed arrivare alla scadenza progettuale con la presentazione del rapporto e prima ancora con l'aver ideato uno strumento di rilevazione più "raro" che unico, utile e di "sistema".

La scelta delle patologie è stata operata in base a criteri che permettessero di raccogliere il maggior numero di dati possibili su un ampio spettro di bisogni assistenziali per questo primo progetto pilota. Sono stati coinvolti i famigliari di riferimento delle persone affette da: **Sindrome da Delezione del Cromosoma 22Q11.2 (Sindrome di Di George), Distrofia Muscolare di Duchenne, Corea di Huntington, Sclerosi Tuberosa e Sindrome di Williams** ed ha interessato i 9 territori regionali partner del progetto: **Veneto, Liguria, Toscana, Puglia, Lazio, Campania, Basilicata, Calabria e Sicilia.**

Siamo certi che il risultato di questo lavoro contribuisca alla definizione del Piano Nazionale per le Malattie Rare che l'italia è chiamata a sviluppare entro ottobre 2013. Un piano sostenibile che risponda ai bisogni dei pazienti e delle famiglie e che li supporti nel quotidiano e solidale impegno che la rarità della malattia rende così speciali.

Renza Barbon Galluppi
Responsabile del Progetto

CAPITOLO 1. IL PROGETTO

Premessa

Nel 2010 il Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, all'interno del bando annuale di finanziamento rivolto alle associazioni di promozione sociale (ex lege 383/2000), ha posto come obiettivo prioritario "la rimozione delle condizioni di povertà e di esclusione sociale", in linea anche con la caratterizzazione dell'anno 2010 che è stato l'"Anno europeo della lotta alla povertà e all'esclusione sociale" (Decisione del Parlamento e del Consiglio dell'Unione Europea n. 1098/2008).

In questo contesto Uniamo Federazione Italiana Malati Rari ha trovato opportuno presentare un progetto che, cogliendo l'opportunità e le indicazioni presenti nel bando del Ministero, andasse ad indagare il legame tra la presenza di una persona con malattia rara e la povertà del nucleo famigliare, nella logica di individuare possibili strategie per limitare gli impatti economici negativi nelle famiglie, sostenendone l'inclusione sociale.

È nato così il progetto "Diaspro Rosso"[1] che è stato approvato dal Ministero per le Politiche Sociali all'inizio del 2011 ed è stato realizzato da 1° di agosto 2011 al 31 ottobre 2012.

Finalità del progetto

È esperienza comune che la presenza di un malato raro in famiglia contribuisca in maniera sensibile all'impoverimento del nucleo famigliare, non solo perché le necessità assistenziali comportano una chiara ed oggettiva riduzione delle potenzialità lavorative del malato raro e/o dei suoi famigliari, ma anche per i notevoli costi che la famiglia si trova a dover affrontare nella ricerca di una risposta al proprio problema, ricerca che spesso si protrae per anni anche prima della diagnosi.

Il progetto "Diaspro Rosso" si è, quindi, posto la finalità generale di predisporre un accurato, efficace ed efficiente modello di rilevazione dei bisogni assistenziali e dei costi sociali ed economici che comporta per le famiglie l'assistenza ai malati rari, allo scopo di proporre specifiche misure di sostegno per le malattie rare, in maniera tale da ridurre le probabilità di esclusione sociale dei malati rari e delle loro famiglie.

Le specifiche misure di sostegno individuate[2] si configurano come un modo concreto ed immediato per fronteggiare il rischio di impoverimento di queste famiglie e sono state discusse nel convegno finale tenutosi il 24 ottobre 2012 presso l'Istituto Superiore di Sanità e presentate alla Camera dei Deputati il 25 ottobre 2012 durante una specifica conferenza stampa.

---

[1] Il titolo del progetto deriva dal nome della pietra porta-fortuna del 2010, anno di presentazione del progetto.

[2] Si veda il capitolo conclusivo di questa pubblicazione.

La rete a sostegno del progetto

La particolarità del progetto, voluto e coordinato da Uniamo FIMR, sta nel forte coinvolgimento in fase progettuale, realizzativa ed operativa dei pazienti e delle loro associazioni a cui è stato lasciato ampio spazio non solo nella costruzione dello strumento di rilevazione, ma anche nell'interpretazione dei risultati e quindi nell'individuazione di strategie per fronteggiare le difficoltà economiche e di esclusione sociale delle famiglie con persone con malattia rara.

Un altro elemento caratterizzante e valorizzante del progetto è stato il coinvolgimento in fase progettuale di diversi soggetti che rappresentano i diversi punti di vista del sistema dei servizi e degli interventi per le persone con malattia rara. I partner di progetto fin dalla sua presentazione sono di seguito elencati:

- Istituto Superiore di Sanità - Centro Nazionale Malattie Rare
- Regione Veneto - Coordinamento Regionale per le Malattie Rare
- Regione Puglia - Coordinamento Regionale per leMalattie Rare
- Regione Liguria - ARS Liguria
- Regione Basilicata - Dipartimento Salute, Sicurezza e Solidarietà Sociale, Servizi alla Persona e alla Comunità
- Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico "G. Martino" - Messina
- Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale Santobono-Pausilipon-Napoli
- Azienda U.S.L. Roma A
- Società della Salute di Firenze
- Comune di Reggio Calabria
- Assessorato alla Formazione e Assessorato alle Politiche per il Lavoro e promozione Economica - Comune di Scandicci (Fi)

Nella costruzione della partnership di progetto si è posta particolare attenzione, all'inclusione di territori ritenuti prioritari per la tematica dell'esclusione sociale e della povertà (le cd. "Regioni Obiettivo Convergenza" ovvero Sicilia, Calabria, Campania e Puglia), nonché in un momento delicato per quanto attiene al sistema sanitario in quanto sottoposti a piani di rientro da parte del governo in ragione del disavanzo sanitario. Questo perché, fin dalla fase progettuale, si è stati consapevoli che persone e famiglie con medesime caratteristiche socio-demografiche e quindi con il medesimo potenziale di risorse possono vivere in maniera molto diverso il carico assistenziale a seconda del territorio in cui abitano e quindi a seconda del sistema socio-sanitario presente su cui poter fare affidamento .

Oltre alle partnership coinvolte fin dalla progettazione, nel corso del progetto sono state contattate e coinvolte altre organizzazioni sia dei pazienti che del sistema dei servizi socio-sanitari. In particolare hannocollaborato al progetto i seguenti soggetti:

- Associazione Italiana Sindrome di Williams (AISW)
- Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22 (AIDEL 22)
- Associazione Sclerosi Tuberosa (AST)

---

[3] Si vedano a questo proposito i dati contenuti nell'"Allegato 1 - Il quadro di contesto".

- Associazione Parent Project
- Centro NeuroMed, Pozzilli
- CARD Confederazione Associazioni Regionali di Distretto
- Società Italiana Medicina GeneraleCalabria
- Regione Calabria, Coordinamento regionale per le Malattie Rare
- Regione Campania, Coordinamento regionale per le Malattie Rare
- Regione Lazio, ARS Lazio e Registro regionale Malattie Rare
- Regione Siciliana, Osservatore Epidemiologico
- Regione Toscana, Registro regionale Malattie Rare

I primi cinque soggetti sopra elencati, in particolare, sono stati individuati in relazione alle patologie che sono state individuate come di interesse del progetto (cfr. capitolo 2). La presenza fra gli enti che collaborano di diversi territori regionali, oltre a facilitare dal punto di vista logistico la realizzazione del progetto, ha permesso di tenere in debito conto nelle analisi le diversità in termini di offerta dei servizi, di situazione economica delle famiglie e del loro grado culturale, di capitale sociale delle famiglie che è risaputo essere fattori da tenere in considerazione nel valutare i costi dell'assistenza al malato raro e che sono stati ben presenti, come chiave di lettura e interpretazione dei risultati delle diverse azioni di ricerca promosse.

Le attività realizzate

Il progetto si è articolato in diverse attività volte da un lato a ricostruire il sistema di conoscenze già disponibili sull'argomento e dall'altro a mettere a punto e a sperimentare un sistema di rilevazione dei costi economici e sociali che comporta la presenza in famiglia di una persona con malattia rara. In particolare si sono realizzate le attività che seguono.

- **Analisi dei principali progetti realizzati sul tema a livello nazionale ed europeo** : la tematica del costo della presenza di una persona con malattia rara è stata presa in considerazione da numerose ricerche che hanno centrato il focus su aspetti diversi come il costo specificamente sanitario oppure il carico psicologico delle famiglie o altri aspetti che sono stati poi inclusi e completati nel modello messo a punto con il progetto "Diaspro Rosso". Questo primo lavoro di analisi e confronto ha permesso di coinvolgere i partner, condividere un linguaggio, mettere a fuoco le diversità degli approcci e le difficoltà insite nell'oggetto di analisi.

- **Analisi dei dati di flusso disponibili rispetto**: l'altro elemento di conoscenza generale che è stato realizzato in maniera preliminare alla definizione del modello è stato quello di rilevare nei territori di analisi i dati oggi disponibili sia sullo specifico dei malati rari sia sul contesto di riferimento relativamente all'offerta e alla domanda di servizi socio-sanitari. Anche questo passag-

---

[4] In particolare: a) "Burqol-Rd - Social economicburden and health - relatedquality of life in patients with rare diseases in Europe"; b) "Costo sociale e socio sanitaria e bisogno assistenziale nelle malattie rare"promossa dallo IAS in collaborazione con ORPHANET e UNIAMO FIMR; c) "Gli interventi della Regione Veneto a favore dei soggetti affetti da mucopolisaccaridosi e malattie lisosomiali affini", a cura della Regione Veneto; e di altre esperienze di ricerca analoghe; d) X Rapporto nazionale sulle politiche della cronicità 2011del Coordinamento nazionale delle Associazioni dei Malati Cronici (CnAMC); e) Censis-Fondazione Cesare Serono"Centralità della persona e della famiglia: realtà o obiettivo da raggiungere?".

[5] Direttamente come Ente Regione o per il tramite (indiretto) di altri enti/organizzazioni aventi la sede nel territorio regionale.

gio è stato fondamentale per cercare l'esatta dimensione del fenomeno e rilevare le diversità presenti nei diversi territori.

- **Indagine sui malati rari/sul famigliare di riferimentoper l'organizzazione della cura e dell'assistenza al malato raro**. Questa è stata l'attività cardine del progetto il cui obiettivo non era quello di fornire dei valori rappresentativi per l'intera popolazione delle persone con malattia rara, ma piuttosto quello di individuare un modello di analisi dei costi che potesse essere replicato in futuro su altre e diverse patologie. A tal fine si è scelto di limitare il campo di indagine su alcune patologie selezionate in quanto prototipiche rispetto ai diversi carichi assistenziali. Per operare questa selezione si è partiti dai codici di esenzione della tabella delle malattie rare (di cui al DM 279/2001), cercando di includere nello studio un gruppo di patologie in grado di coprire le diverse esigenze dei malati rari e poter contare su un numero sufficiente di persone affette dalle diverse malattie rare su cui effettuare la rilevazione. Le altre due condizioni prese in considerazione per la scelta delle patologie da includere nello studio sono state l'esistenza di esplicita codifica ICD 9 e la presenza di un'associazione di malati rari di riferimento (cfr. Capitolo 2 per una più ampia trattazione del tema).
  Ai diversi partner di progetto è stato richiesto di fornire tutte quelle informazioni necessarie per la definizione puntuale del campione di indagine. La rilevazione è stata realizzata da luglio ad ottobre 2012, attraverso un questionario disponibile on line, che, a seconda dei casi, è stato somministrato anche telefonicamente o tramite intervista faccia a faccia, sempre previa informativa.
  Sono stati raccolti oltre 200 questionari nei 9 territori regionali partner di progetto : Veneto, Liguria, Toscana, Puglia, Lazio, Campania, Basilicata, Calabria e Sicilia.

- **Raccolta di indicazioni su specifiche misure di sostegno per le famiglie con persone con malattie rare**, in maniera tale da ridurre le probabilità di esclusione sociale dei malati rari e delle loro famiglie. Nel mese di ottobre 2012 sono stati realizzati a Firenze (13-10), Bari (19-10) e Padova (20-10), degli incontri territoriali aperti a tutte le associazioni di patologie rare per discutere per macro-aree sui risultati emersi dalla ricerca e per raccogliere, a partire da tali risultati, indicazioni su quali potrebbero essere gli interventi e le misure da adottare per limitare i disagi delle famiglie, contenere i costi e limitare così l'isolamento sociale. Agli incontri in questione, oltre ai rappresentanti delle associazioni, hanno partecipato anche rappresentanti delle istituzioni partner del progetto.

CAPITOLO 2. LA METODOLOGIA DI INDAGINE

Il lavoro di rilevazione, che è stato il nucleo del progetto Diaspro Rosso, ha dovuto fin da subito confrontarsi con una serie di problematiche che ne hanno determinato l'evoluzione. Si trattava, infatti, di mettere a punto un modello di rilevazione e quindi non solo definire lo strumento da utilizzare ma anche individuare delle modalità di contatto con le persone con malattia rara e le famiglie che potesse essere nel futuro replicato e che garantisse buoni risultati senza violare la privacy delle persone e delle famiglie.

La scelta delle patologie da includere nella rilevazione

Il primo problema che si è presentato è stato relativo alla scelta delle patologie da includere nello studio pilota che doveva appunto testare il modello di rilevazione. Il gruppo di lavoro ha inteso adottare un approccio paradigmatico, individuando quindi i seguenti criteri per selezionare le patologie da includere nella rilevazione:

- Selezionare patologie che nel loro complesso:
  - coprano l'intero arco delle età: pediatrica, adulta, anziana;
  - implichino delle conseguenze sul piano fisico e psichico che interessino i diversi livelli di disabilità;
  - siano affrontabili con diverse metodologie di cura che includano sia terapie farmacologiche, sia riabilitative che legate alle diete e agli stili di vita;
- le patologie selezionate devono essere identificate con un unico codice ICD9-CM
- le patologie selezionate devono avere una associazione di riferimento dei pazienti articolata nei diversi territori di studio.

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

A partire dai criteri enunciati sono state selezionate le patologie indicate in Tabella 1.

La Sindrome di Williams è stata ugualmente inserita nelle patologie da considerare nella rilevazione sebbene non abbia un codice ICD9-CM specifico, in quanto si è ritenuta importante sotto il profilo assistenziale in età pediatrica e comunque facilmente identificabile.

Tabella 1

Categoria di riferimento	Patologia specifica	Codice di esenzione [1]
Immunodeficienze Primarie *(Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari)*	ICD 279.11 - Sindrome da Delezione del Cromosoma 22Q11.2	RCG160
Distrofie muscolari *(Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso)*	ICD 359.1 - Distrofia Muscolare di Duchenne	RFG080
(Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso)	ICD 333.4 - Corea di Huntington	RF0080
(Malformazioni congenite)	ICD 759.5 - Sclerosi Tuberosa	RN0750
(Malformazioni congenite)	Sindrome di Williams	RN1270

L'universo di riferimento

Individuate le patologie su cui concentrare la rilevazione, il secondo punto da affrontare è stato quello di quantificazione dell'universo di riferimento ovvero della consistenza delle persone con le patologie rare considerate nelle regioni oggetto di studio, ovvero Veneto, Liguria, Toscana, Lazio, Campania, Basilicata, Puglia, Calabria e Sicilia.È utile qui ricordare che questi territori sono stati individuati in base al fatto che l'Ente Regione regione fosse partner del progetto direttamente (è il caso di Veneto, Liguria, Basilicata, Puglia) o per il tramite (indiretto) di altri enti/organizzazioni aventi la sede nel territorio regionale (è il caso delle altre regioni considerate nelle studio).

Le due fonti su cui basare la ricostruzione dell'universo di riferimento sono state:

- le associazioni dei malati rari e dei loro famigliari[2];
- e i registri regionali delle malattie rare.

Il coinvolgimento di questi due canali, uno più istituzionale e l'altro legato all'attività dei pazienti e dei loro famigliari, è stato realizzato in tutte le regioni su cui verte il progetto con particolare attenzione a 4 regioni: Veneto, Liguria, Toscana e Puglia. L'idea iniziale, infatti, era quella di utilizzare in queste 4 regioni le informazioni provenienti sia dai registri che dalle associazioni non solo per ricostruire la dimensione dell'universo di riferimento ma anche per realizzare le interviste. Molto spesso, infatti, le rilevazioni di altri studi hanno coinvolto esclusivamente i malati e le loro famiglie attraverso il canale associativo. In Diaspro Rosso si era ipotizzato di partire dalle associazioni, per valorizzarne il contributo, ma poi allargare l'indagine anche ad altre persone con malattia rara rilevate dai registri ma non associate. Il motivo di questo coinvolgimento è da ricer-

[1] Secondo l'Allegato 1 al DM n. 279 del 18 maggio 2001

[2] Come indicato nel capitolo 1 sono state coinvolte le seguenti associazioni dei malati rari: Associazione Italiana Sindrome di Williams (AISW), Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22 (AIDEL 22), Associazione Sclerosi Tuberosa (AST), Associazione Parent Projectper la Distrofia Muscolare di Duchennee il Centro NeuroMed di Pozzilli per la Corea di Huntington.

carsi nell'ipotesi di ricerca che persone non associate possano avere caratteristiche socio-economiche e culturali diverse da quelle che si riconoscono nelle associazioni dei pazienti e quindi era importante includerle nella rilevazione. L'ipotesi iniziale di lavoro era quindi quella di incrociare le informazioni delle associazioni sui malati presenti nelle 4 regioni di approfondimento con i dati sui registri (sempre nel rispetto della privacy e quindi tutelando l'anonimità e procedendo solo se autorizzati dalle famiglie) per far emergere le diversità e coinvolgere anche le persone non associate.

Questa impostazione teorica si è scontrata con una serie di difficoltà pratiche di cui la maggiore è la non completezza delle fonti. Infatti:

a) in alcune regioni il registro dellemalattie rare non è ancora del tutto implementato e le informazioni presenti sono parziali ed incomplete[3];
b) i database disponibili da parte di alcune associazioni sono poco precisi, e attendibili: ad esempio, non c'è la distinzione nei soci tra persone con malattia rara e altri soci sostenitori, non sono presenti o non sono aggiornate le informazioni necessarie per entrare in contatto con i malati, e via dicendo.

Questa realtà ha reso molto difficile l'avvio del progetto in quanto non erano chiari né le dimensioni dell'universo di riferimento, né le modalità migliori per contattare le famiglie, né si potevano spiegare le forti differenze riscontrate in alcuni casi tra le due fonti nelle regioni oggetto di studio.

Dopo una lungae laboriosa attività di ricostruzione dei dati numerici di riferimento, il numero di persone con malattia rara rispetto alle patologie selezionate nelle diverse regioni considerate è indicato in Tabella 2.

Tabella 2 - La presenza dei malati rari nelle regioni oggetto di studio per patologia secondo il Registro Regionale delle malattie rare e secondo le associazioni di riferimento

Patologia	Sindrome di Williams			Sindrome da Delezione del Cromosoma 22Q11.2			Distrofia Muscolare di Duchenne**			Corea di Huntington			Sclerosi Tuberosa	
	Assoc.	Reg.		Assoc.	Reg.		Assoc.	Reg.		Assoc. ***	Reg.		Assoc.	Reg.
Veneto	**25**	**28**		**11**	**48**		**30**			**21**	**100**		***36***	**111**
Liguria^	**9**	**7**		**4**	**3**		**5**	**1**		**15**	**9**		***20***	**4**
Toscana	**44**	**49**		**16**	**34**		**40**	**17**		**62**	**180**		***44***	**174**
Puglia^^	**14**	***17****		**13**			**61**	***38****		**120**	***96****		***16***	**56**
Calabria	**6**			**4**						**40**			***9***	
Lazio	**48**	**18**		**48**	**45**			**45**		**100**	**10**		***97***	**128**
Campania^	**40**	**53**		**21**	**51**			**3**		**340**	**119**		***27***	**22**
Basilicata^	**5**	**5***			**0**			**0**		**21**	**1**		***4***	**80***
Sicilia^	**25**	**29**		**7**	**34**			**34**		**65**	**10**		***21***	**7**

[3] Cfr. Rapporto ISTISAN 11/20 "Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/interregionali delle malattie rare. Rapporto Anno 2011" a cura di D. Taruscio

Note:
* = dato fornito da associazioni di riferimento
** = i dati forniti includono anche malati rari non iscritti all'associazione (Parent Project)
*** = i dati sono stati forniti da AICH Neuromed
^ = dati registri incompleti
^ ^ = dati relativi al registro delle esenzioni

Come facilmente si vede dalla tabella, i dati rilevati sulla numerosità delle persone con malattia rara per le patologie considerate presentano numerose criticità.

- **Dati dai registri regionalidelle malattie rare**. Notiamo come, su 9 regioni aderenti al progetto,
  - In 2 regioni - Puglia e Calabria -i registri non hanno fornito dati sulla numerosità dei malati. La Puglia ha sopperito attraverso un coinvolgimento delle associazioni dei pazienti o ricorrendo ai dati del registro delle esenzioni in quanto il Registro regionale delle malattie rare è in fase di implementazione;
  - 4 regioni - Liguria, Campania, Basilicata e Sicilia - hanno dati di registro da loro stessi definiti incompleti. La Basilicata ha sopperito in parte attraverso la richiesta di informazioni alle associazione dei pazienti.
  - 3 regioni - Veneto, Toscana e Lazio - hanno dati di registro completi, anche se il Veneto non ha fornito il dato sulla Distrofia Muscolare di Duchenne e il dato del Lazio sulla sindrome di Williams appare sottostimato se rapportato con quello dell'associazione.

- **Dati delle Associazion**i: le associazioni coinvolte hanno dati assolutamente diversi tra loro. Alcune sono molto accurate e includono anche malati non associati (es. Parent Project per la Distrofia di Duchenne), altre sono molto attendibili e riescono a distinguere tra malati e altri soci (es. AISW e Aidell22), altre fanno fatica a ricostruire i dati regionali e spesso non distinguono tra le diverse tipologie di soci (es.: Corea di Huntington e Sclerosi Tuberosa).

- Forte discrepanza tra le due fonti. Leggendo parallelamente le due fonti sulle stesse regioni solo in pochi casi si registra una vicinanza tra le dimensioni riferite. Si rilevano casi molto diversi: alcune volte sono maggiori i dati dei registri (elemento che è plausibile attendersi), altre volte sono maggiori i dati delle associazioni, in alcuni casi differiscono anche i dati riferiti direttamente dalle associazioni e quelle riportate dai registri che le hanno chieste alle associazioni (probabilmente perché sono stati forniti da due livelli diversi della struttura associativa - rispettivamente nazionale e regionale -, ma già questo è indicativo delle difficoltà di definizione del dato).

In sintesi non è possibile al momento capire quali siano i dati maggiormente attendibili, per questo ci si è resi promotori, all'interno del progetto, di alcuni incontri tra le associazioni e i Registri Regionali delle malattie rare per cercare di capire il perché di queste differenze. Per ora è stato realizzato un unico incontro con il Registro della Regione Toscana e i referenti delle associazioni coinvolte. Tale incontro è stato molto apprezzato sia dalla struttura regionale che dalle associazioni e ha aperto la strada a possibili future collaborazioni.

Anche considerando quelle realtà dove apparentemente c'è una maggiore congruità tra le due fonti si pongono problemi sulla prevalenza dei fenomeni che fanno dubitare sulla completa atten-

dibilità dei valori. Prendiamo, per esempio, la Sindrome di Williams nelle Regioni dove il registro regionale è completo, le associazioni dispongono di un buon data-base e le due fonti concordano sulla dimensione dei malati rari: Veneto e Toscana. Se rapportiamo i dati sul numero di malati con questa patologia nelle due regioni con la popolazione emerge un dato di prevalenza più che doppio in Toscana rispetto al Veneto:

Tabella 3. La prevalenza della Sindrome di Williams in Veneto e Toscana

Regione	n. malati da Registro	Popolazione residente	Prevalenza nella popolazione
Veneto	28	4.937.854	0,00000567
Toscana	49	3.749.813	0,00001307

C'è quindi da chiedersi cosa venga rilevato e come. Per evitare problemi di comparabilità è stato chiesto ai registri regionali delle malattie rare di indicare il numero di malati residenti nella regione e non quelli diagnosticati nella regione. Nonostante questo si è registrata questa forte disomogeneità che andrebbe ulteriormente indagata, cosa che comunque esula dallo specifico focus di ricerca del progetto Diaspro Rosso.

In conclusione l'esito di questo lavoro di ricostruzione è, purtroppo, una fotografia molto sfuocata della realtà delle persone con le malattie rare selezionate all'interno delle regioni considerate. Perciò è difficile dire quanto il campione che si è riusciti a raggiungere nella ricerca sia effettivamente rappresentativo dell'universo di riferimento e applicare le comuni regole dell'inferenza statistica per la generalizzazione dei risultati all'universo dei malati rari: rimane, invece, pienamente valida la definizione della metodologia di indagine e del modello di rilevazione.

L'indagine sul campo

Individuato il campo di azione (patologia e dimensione indicativa dell'universo), si è disegnato in maniera precisa il percorso da seguire per la realizzazione dell'indagine sul campo.

Una prima domanda a cui ha dato risposta il Comitato Progettuale è stata inerente a che soggetto avrebbe dovuto rispondere al questionario strutturato. La risposta che ci si è dati è stata: direttamente la persona con malattia rara se l'età e il tipo di disabilità glielo consente oppure il care-giver. Per essere più precisi ed evitare fraintendimenti si è anche declinato in maniera più precisa cosa si intenda in questa sede per care-giver:

care-giver=famigliare o altra persona (non retribuita) di riferimento per l'organizzazione dell'assistenza alla persona con malattia rara

Lo strumento di rilevazione è stato quindi costruito declinando i temi di indagine per chi avrebbe risposto al questionario (persona con malattia rara o care-givera seconda dei casi) e per caratteristiche della persona con malattia rara ovvero l'età, il grado di autonomia, il carico assistenziale,…

I territori coinvolti nell'indagine coincidono con le 9 regioni di riferimento del progetto: Veneto,

Liguria, Toscana, Lazio, Campania, Basilicata, Puglia,Calabria e Sicilia. Lo sforzo che si è voluto comunque fare è stato quello di cercare di coinvolgere sia persone con malattia rara che fanno riferimento ad associazioni coinvolti nella rilevazione tramite le associazioni stesse, sia persone con malattia rara non associate,previo "confronto" con i dati dei registri regionali dei malati rari (in collaborazione con le Regioni e i medici di riferimento).

L'ultimo tassello da definire per la realizzazione dell'indagine è stato quello di formalizzare le modalità di compilazione dei questionari. La strada da scegliere doveva riuscire a salvaguardare almeno due esigenze: la tutela della riservatezza su argomenti così delicati come quelli inclusi nella rilevazione da un lato e il rispetto dei vincoli progettuali di tempo e risorse da impiegare per questa attività. Ci si è perciò orientati verso una tecnica mista che prevedeva:

- una prima richiesta di adesione tramite un questionario on-line (CAWI) inviato via mail agli indirizzi disponibili alle associazioni di riferimento;
- un'intervista telefonica oppure faccia a faccia per chi non è stato contattato via mail oppure non è in contatto con le associazioni.

Ad integrazione di queste due modalità prevalenti si sono anche utilizzati dei momenti assembleari di alcune associazioni per contattare i destinatari della rilevazione per la compilazione autosomministrata del questionario.

L'esito della rilevazione

La strategia mista di rilevazione ha permesso non solo di raggiungere un numero consistente di famiglie al cui interno c'è una persona con malattia rara ma anche di verificare che ciascuna modalità di intervista può essere adatta a diverse tipologie di rispondenti, come correttamente ipotizzato.

Si è così visto che, nonostante gli argomenti trattati siano abbastanza delicati, le persone più giovani o con maggiore confidenza con il computer ed internet preferiscono utilizzare il web per rispondere. E' uno strumento più flessibile, che può essere usato con i tempi e le modalità che si preferisce, lasciando anche a metà il questionario e riprendendolo in un secondo momento per terminarlo. Dal punto di vista metodologico l'adozione di un programma che gestisce il questionario fa sì che i dati raccolti in questa maniera, oltre ad essere subito disponibili per l'elaborazione, sono sicuramente compilati in maniera più precisa e completa, attraverso una serie di filtri e controlli interni sulle risposte fornite.Si è anche rilevata, peraltro, la disponibilità a rispondere via telefono al questionario.

Complessivamente si sono raccolti 237 questionari compilati secondo le modalità indicate in Tabella 4.

Patologia	n. compilati on line	n. compilati faccia a faccia	n. interviste telefoniche	totale
Distrofia Muscolare di Duchenne	60	11	-	71
Sclerosi Tuberosa	3	37	3	43
Sindrome di Williams	43	32	11	86
Sindrome da Delezione del Cromosoma 22Q11.2	8	1	11	20
Corea di Huntington	2	15	-	17
Totale	116	96	25	237

Come si vede dalla tabella la distribuzione dei questionari raccolti, al di là delle diverse modalità di raccolta, è molto diversificata a secondadella patologia di riferimento. In particolare le patologie più rappresentate sono la Distrofia Muscolare di Duchenne, la Sindrome di Williams e la Sclerosi Tuberosa che associano una buona organizzazione dell'associazione di riferimento con un numerosità consistente del target nei territori considerati. La Sindrome da Delezione del Cromosoma 22 ha avuto lo stesso una buona risposta su una numerosità sicuramente più contenuta di pazienti. La scarsa numerosità delle persone con Corea di Huntington sconta una organizzazione associativa meno diffusa e strutturata.

Alcune caratteristiche dei rispondenti

Dei 237 rispondenti 151 sono maschi (pari al 64%) e 86 sono femmine (pari al 36%). La maggioranza maschile è fortemente legata all'aver inserito, fra le patologie oggetto di studio, la Distrofia Muscolare di Duchenne che colpisce quasi esclusivamente il sesso maschile.

Il campione delle persone con malattia rara a cui si riferiscono le risposte raccolte è composto per la maggior parte da bambini o ragazzi tanto che il 67%ha meno di 20 anni, però non mancano anche adulti con 30 e + anni (vd. Tabella 5).

Tabella 5. La distribuzione per classi di età dei malati rari oggetto di indagine

Classe d'età	%
0 - 4	7,6
5 - 9	22
10 - 14	19,5
15 - 19	18,2
20 - 24	11
25 - 29	8,1
30 e +	13,6

Le persone coinvolte nello studio provengono nel 15,3% dalle regioni delNord, nel 36,9% dal Centro Italia e nel 47,8% dal Sud. Questa distribuzione rispecchia la composizione dei territori partner del progetto che, per scelta progettuale, sulla base delle indicazioni ministeriali, ha privilegiato le regioni con maggiori difficoltà economiche.

Rispetto all'esperienza di vita con la malattia rara abbiamo una situazione abbastanza eterogenea: il 17,2% dei malati rari considerati ha avuto la diagnosi da meno di 5 anni e il 35,1% da più di 15 anni mentre i rimanenti l'hanno avuta in un periodo compreso tra i 5 e 15 anni.

Infine, rispetto all'obiettivo iniziale di coinvolgere anche persone non associate si è riusciti a raggiungere con il questionario 56 persone che non fanno riferimento alle associazione dei malati e dei loro familiari, pari al 23,6% del campione complessivamente intervistato.

CAPITOLO 3. I META - RISULTATI DEL PROGETTO

Come evidenziato nel capitolo relativo alla metodologia di indagine, c'è stata una forte difficoltà da parte sia dei Registri regionali delle malattie rare sia da parte delle associazioni di riferimento nel quantificare la presenza delle persone con malattia rara nelle regioni dove è stato realizzato il progetto Diaspro Rosso. In realtà la difficoltà a quantificare con una buona approssimazione le persone con malattia rara complessivamente e rispetto alle diverse patologie è una tematica che attraversa spesso gli incontri locali, nazionali e internazionali e rispetto alla quale c'è ancora molta strada da compiere.

Il lavoro realizzato con il progetto Diaspro Rosso ha messo in evidenza come il DM n. 279/2001, almeno per quanto riguarda i registri regionali dei malati rari, a distanza di 11 anni dalla sua emanazione, sia ancora disatteso in buona parte delle regioni coinvolte. Questo significa che non esiste ancora, in molte regioni, una organizzazione regionale tale per cui le persone con malattia rara vengono registrate e quindi, probabilmente, anche la successiva presa in carico e la continuità assistenziale, nella cura, nell'erogazione dei farmaci, ausili e quant'altro utile per l'assistenza di queste persone è fortemente compromessa, lasciata ai normali canali che rischiano di essere insufficienti per la complessità di questo tipo di patologie.

Diventa quindi urgente rivedere l'organizzazione dei registri regionali delle malattie rare, disseminando le buone prassi che si sono già realizzate in diverse regioni come, ad esempio, in Veneto con l'area vasta (ormai allargata a 8 regioni) e in Toscana, perché la registrazione dei casi, la conoscenza della dimensione del fenomeno sono i presupposti per un buon intervento di cura e riabilitazione, oltre che per rispondere alle funzioni di sistema di sorveglianza che il registro dovrebbe garantire.

A fianco di questa riflessione, su cui UNIAMO FIMR e tutti i partner del progetto ritengono importante rimarcare la necessità di spingere affinché sia garantita equità di trattamento ai malati rari su tutto il territorio nazionale, è emersa anche una difficoltà da parte delle stesse associazioni di riferimento dei malati rari nel tenere monitorati i propri soci e quindi a quantificare e individuare i malati della patologia di riferimento nelle regioni oggetto di studio. Infatti, a fronte della richiesta di indicare il numero di malati associati o conosciuti dalla diverse associazioni nei territori selezionati sono emerse in alcune associazioni i seguenti problemi:

- Raccolta di informazioni incomplete che rendono difficile il contatto con gli associati (mancano i recapiti telefonici o di posta elettronica);
- Difficoltà a distinguere tra soci con malattia rara e le altre tipologie di soci;
- Difficoltà a distinguere tra persone attualmente socie (in regola con il pagamento della quota associativa) e persone comunque in contatto con l'associazione (es. perché iscritte in passato,

perché hanno fruito di iniziative formative promosse dall'associazione, … …) ma non classificabili come socie seppur con malattia rara o familiari;
- Scarso aggiornamento del data-base, presenza di informazioni non controllate e ormai obsolete;
- Difficoltà nel confrontare i dati delle diverse associazioni in quanto ciascuno raccoglie informazioni diverse o con diverse modalità di raccolta.

Consapevoli della strategicità e dell'importanza del dato relativo al numero di malati rari e famigliari che le associazioni rappresentano e rilevate le criticità di cui sopra, nell'ambito del progetto Diaspro Rosso, Uniamo FIMR ha sviluppato una riflessione sull'opportunità/necessità di fornire alle associazioni federate uno strumento omogeneo di raccolta e classificazione delle informazioni riguardanti i soci e i contatti delle associazioni, agevole nel suo utilizzo, che possa ritornare ai diversi livelli organizzativi le informazioni necessarie per conoscere la propria realtà, contattare in maniera veloce i diversi interlocutori, sintetizzare l'andamento nel tempo dell'associazione e costruire di conseguenza un osservatorio più attendibile di quanto non sia possibile fare oggi sul fenomeno di interesse.

Per questo Uniamo FIMR ha promosso la realizzazione di un'applicazione web per la gestione delle anagrafiche delle associazioni (soci, contatti, malati rari) da offrire come servizio a tutte le associazioni che potranno utilizzarlo liberamente e che, se correttamente gestito, produrrà informazioni omogenee, aggiornate, confrontabili e in grado di dimostrare il valore aggiunto che le associazioni dei malati rari e dei loro famigliari possono fornire al sistema.

L'applicazione sarà ovviamente ad accesso riservato per ogni associazione e i dati visualizzati da una associazione non potranno essere chiaramente visibili da altre associazioni né da altri soggetti. Al fine di garantire il corretto trattamento dei dati sensibili si utilizzeranno i più aggiornati protocolli e procedure di sicurezza (https, dati crittografati, … …).

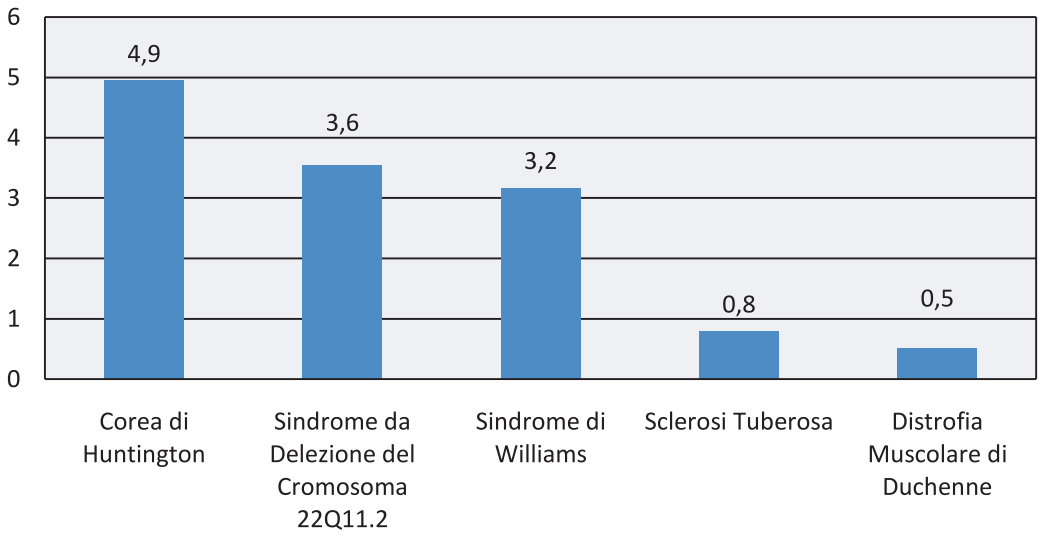
Oltre alle comuni funzionalità di inserimento, modifica ed eliminazione dei contatti e alla connessa possibilità di specificarne i relativi dati anagrafici, i dati di contatto (e-mail, telefono, … …) ed eventuali altri dati di interesse dell'associazione (es. riconoscimento invalidità civile, indennità di frequenza, indennità di accompagnamento, … …; bisogni assistenziali; interventi in atto; … …), sono state già previste alcune funzionalità aggiuntive che spaziano dalla possibilità di effettuare dei report di analisi, alla esportazione dei dati in formato foglio di calcolo, alla possibilità di inviare e-mail ai contatti dell'associazione, alla possibilità di generare etichette per comunicazioni cartacee con eventuali filtri (solo i soci, solo i malati, tutti i contatti). In altre parole uno strumento completo in grado non solo di garantire la gestione sia del registro dei soci che degli altri contatti dell'associazione ma anche di offrire importanti informazioni sui malati rari che l'associazione rappresenta.

CAPITOLO 4. I RISULTATI DELL'INDAGINE

1. La diagnosi

A conferma di quanto generalmente sostenuto dalle associazioni dei pazienti, i tempi per arrivare alla diagnosi[1] sono mediamente lunghi, in quanto variano da meno di un anno per la Distrofia Muscolare di Duchenne a quasi cinque per la Corea di Huntington[2]. I progressi sul campo diagnostico si cominciano comunque ad apprezzare: se si analizza il tempo medio necessario per la diagnosi distinguendo tra pazienti in età pediatrica (0-18) e pazienti in età adulta, si può riscontrare una marcata riduzione dei tempi di diagnosi per i malati rari più giovani sia per la Sindrome di Williams (meno di un anno a fronte del dato medio di più di 3 anni), per la Sindrome da Delezione del Cromosoma 22 (meno di 2 anni a fronte del dato medio di 3 anni e mezzo) e anche per la stessa Distrofia Muscolare di Duchenne (meno di un anno). In alcune Regioni (es. Toscana) questi risultati sono anche il frutto della recente introduzione dello screening neo-natale allargato, un tema al centro del dibattito e recentemente oggetto anche di un memorandum presentato[3] da parte di UNIAMO FIMR alla XII Commissione Affari Sociali della Camera dei Deputati sul Disegno di legge n. 5440 riguardante la conversione in legge del Decreto-Legge 13 settembre 2012, n. 158, recante "Disposizioni urgenti per promuovere lo sviluppo del Paese mediante un più altolivello di tutela della salute".

Graf. 1 - Tempo medio per la diagnosi (in anni) - per patologia



[1] Il tempo necessario per la diagnosi è stato calcolato come differenza fra l'età a cui è avvenuta la diagnosi definitiva di malattia rara e l'età in cui sono comparsi i primi segni e/o sintomi della malattia stessa.

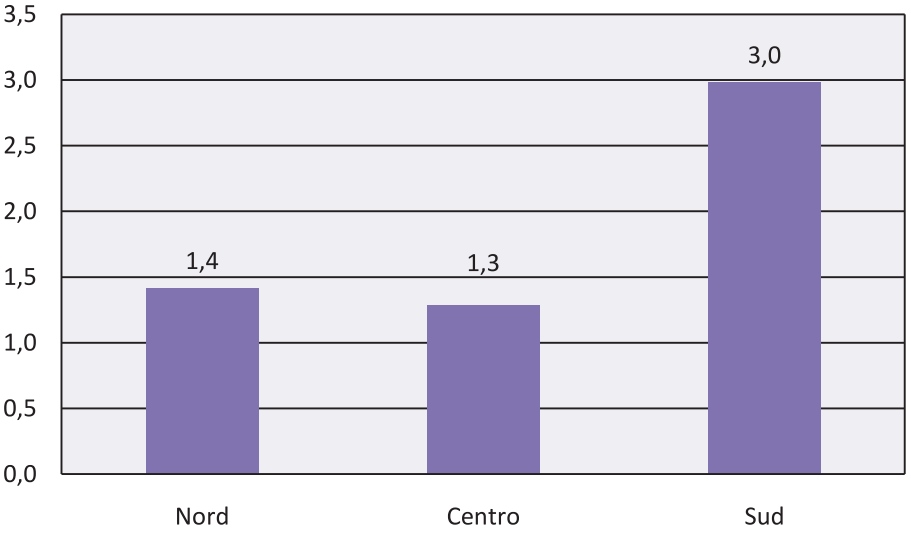
[2] il tempo indicato non può essere generalizzato come indicatore valido per tutte le malattie rare ma solo specifico per le patologie analizzate nello studio.

[3] In data 25 settembre 2012.

Un contributo positivo per l'abbattimento dei tempi necessari per la diagnosi può venire anche dalla formazione, per i Pediatri di libera scelta e per i Medici di medicina generale,che, non conoscendo le patologie rare, faticano a individuare i sintomi e ad esprimere un sospetto diagnostico chiaro a cui far seguire poi il percorso per la definizione della diagnosi. Un'azione di sensibilizzazione della medicina territoriale è altresì necessaria per far conoscere l'organizzazione della rete dei servizi per le malattie rare in modo da favorire un invio mirato da parte dei PLS e dei MMG ai Centri di Competenza. Su questo punto Uniamo FIMR sta producendo un notevole sforzo grazie alla sottoscrizione avvenuta il 3 luglio 2009 di un Protocollo d'Intesa con SIP (Società Italiana di Pediatria), FIMP (Federazione Italiana Medici Pediatri), SIMGePeD (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite), SIGU (Società Italiana di Genetica Umana), FIMMG (Federazione italiana Medici di Medicina Generale), SIMG (Società Italiana Medici di Medicina Generale) e Farmindustria. Attraverso l'iniziativa "Conoscere per assistere" i sottoscrittori del Protocollo d'Intesa si sono, infatti, impegnati in questi anni in un'opera di sensibilizzazione e formazionemirata alla diagnosi e alla presa in carico assistenziale globale dei malati affetti damalattie rare e delle loro famiglie in ambito regionale attraverso seminari ed attivitàdi formazione.

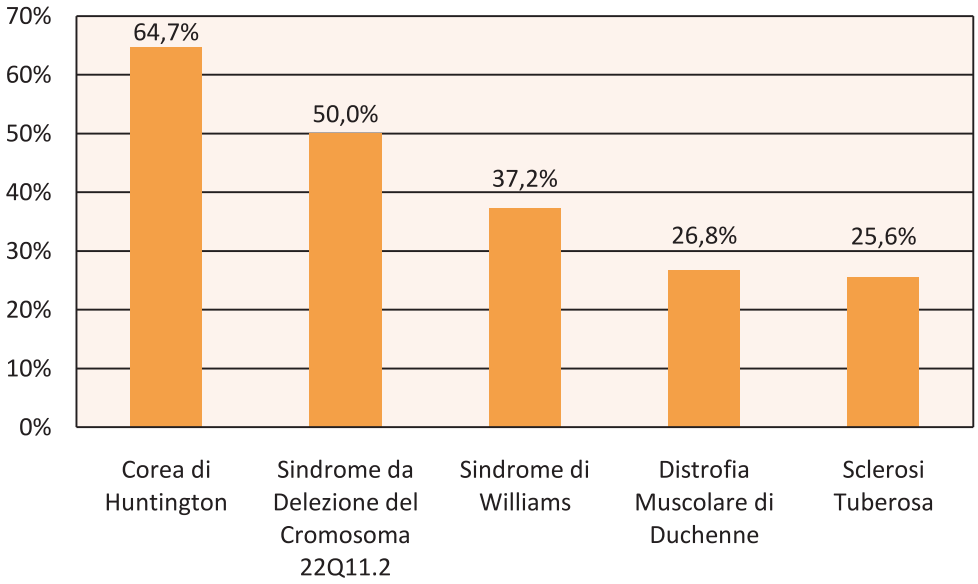
Analizzando il dato per macro-regione di residenza, emerge una criticità principalmente concentrata nelle regioni del Sud, per le quali i malati rari considerati nello studio hanno dichiarato un tempo medio necessario per la diagnosi praticamente doppio rispetto ai malati degli altri territori.

Graf. 2 - Tempo medio per la diagnosi (in anni) - per macro regione



Prima di arrivare alla diagnosi definitiva quasi in 4 casi su 10 (35%) sono state fatte altre diagnosi. In particolare per la Sindrome da Delezione del Cromosoma 22Q11.2 ben un paziente su dueha ricevuto altre diagnosi prima di quella definitiva (50%); per la Distrofia Muscolare di Duchenne quasi 3 pazienti su 10 (26,8%); per la Sindrome di Williams quasi 4 pazienti su 10 (37,2%); per la Sclerosi Tuberosa meno di 3 pazienti su 10 (25,6%) e infine per la Corea di Huntington più di un paziente su 2 (64,7%). Come in precedenza per la diagnosi, anche questo dato risente, a parità di patologia, dell'effetto dell'età in cui è avvenuta la diagnosi (età adulta/età pediatrica).

Graf. 3 - Percentuale di pazienti che hanno ricevuto più di una diagnosi - per patologia



Anche altre indagini svolte in questi ultimi anni hanno ritornato un dato molto simile: la ricerca "Costo sociale e socio sanitaria e bisogno assistenziale nelle malattie rare" promossa dallo IAS in collaborazione con ORPHANET e UNIAMO FIMR onlus nel 2009 ha rilevato un dato sostanzialmente identico (34,3%)[4], mentre il progetto "Centralità della persona e della famiglia: realtà o obiettivo da raggiungere?" promosso nel 2011/2012 dal Censis e dalla Fondazione Cesare Serono ha rilevato, per la sclerosi multipla, un dato addirittura superiore (50%). Come già in precedenza ci sono delle differenze, anche molto marcate, fra i pazienti in età pediatrica e quelli in età adulta: ad esempio, per la Sindrome di Williams i maggiorenni hanno avuto diagnosi diverse in maniera decisamente superiore ai minorenni (48%vs. 33%). Si tratta di un dato sul quale sarebbe auspicabile poter fare in futuro ulteriori approfondimenti, distinguendo, ad esempio, tra quanti hanno ricevuto una diagnosi errata e quindi hanno attivato degli interventi inutili o addirittura dannosi, da quanti hanno ricevuto una diagnosi generica o parziale che poi è stata affinata nel tempo con l'evoluzione della situazione o con la realizzazione di ulteriori indagini specifiche.

Circa il 30% degli intervistati ha dovuto spostarsi fuori regione per avere la diagnosi definitiva, soprattutto chi risiede nelle Regioni del Sud; non solo, in un caso su due (dato identico a quello dell'indagine IAS), anche dopo la diagnosi definitiva di malattia rara, le famiglie cercano ulteriore conferma da altri specialisti sia del pubblico (48,9%) che del privato (17,7%).

Gli elementi sopra ricordati concorrono quindi a determinare un chiaro aggravio di costi per le famiglie ma anche per lo stesso SSN/SSR: tali difficoltà, come è emerso negli incontri territoriali, ovviamente si acuiscono, per le famiglie, nel caso in cui la patologia rara in questione non sia eventualmente ricompresa dell'elenco delle malattie rare di cui al DM 279/2001 in quanto viene meno l'insieme di tutele previsto da questo importante provvedimento. La lunghezza dell'iter diagnostico pone anche un problema di continuità assistenziale: a chi si deve riferire il paziente finché non c'è la diagnosi definitiva di malattia rara?

[4] Le patologie considerate in quello studio erano le seguenti: Sindrome di Cri du Chat, Estrofia vescicale, Cistite interstiziale, Neoplasie Endocrine Multiple di tipo 1 e 2, Malattia di Fabry, Retinoblastoma, Acondroplasia, Sindrome di Williams, Sindrome di Aicardi-Goutieres, Epidermolisi Bollosa, Distrofia Muscolare.

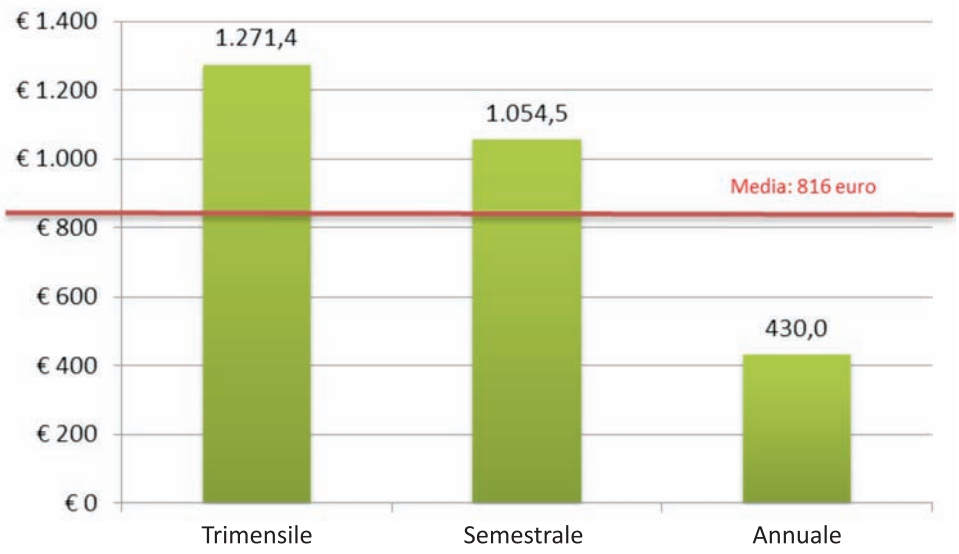
2.I centri di competenza e altri servizi sanitari

L'87,7% degli intervistati ha un centro di competenza a cui fare riferimento per la cura della propria patologiache è generalmente apprezzato da parte dei malati rari (cfr. dati sulla soddisfazione nel paragrafo successivo). Il centro di competenza dista mediamente 244 km (sola andata) dalla casa del malato raro, con alcune specificità territoriali che confermano quanto visto nel paragrafo precedente rispetto ad una situazione di maggiore criticità per i malati rari che vivono nelle Regioni del Sud: la distanza media che devono percorrere i pazienti residenti nel nord Italia è di 234 km, per quelli del Centro è di 156 km, mentre per quelli del Sud è di 286 km. Nonostante le patologie considerate siano tutte incluse nell'elenco delle malattie rare di cui al DM 279/2001, ancora il 12,3% dei pazienti non ha un centro di competenza al quale fare riferimento. Un dato sostanzialmente analogo a quello (9%) già rilevato nella ricerca "Costo sociale e socio sanitaria e bisogno assistenziale nelle malattie rare" promossa dallo IAS in collaborazione con ORPHANET e UNIAMO FIMR onlus. Questa situazione può essere fisiologica, ad esempio, a ridosso della diagnosi di malattia rara, in quanto la persona e la sua famiglia non sono ancora pienamente in grado di orientarsi rispetto al sistema di assistenza oppure nel caso di alcune specifiche patologie, che di fatto non hanno un centro di competenza a cui fare riferimento, ma, piuttosto, una serie di riferimenti a cui rivolgersi di volta in volta a seconda delle particolari necessità assistenziali del momento. Su questo punto è, però, necessario fare un breve accenno al problema di definizione dei Centri di competenza a livello regionale, che non è sempre stato guidato da criteri ed indicatori metodologicamente adeguati, portando, di fatto, alla individuazione di centri di competenza che, per alcune patologie rare, sono tali solo sulla carta e che, conseguentemente, comportano la necessità per i pazienti di spostarsi fuori dal proprio territorio per essere seguiti in maniera adeguata. Si tratta di un aspetto sul quale porre necessariamente attenzione, tanto più in un periodo di rigida revisione della spesa che sta mettendo a rischio la sostenibilità stessa del sistema socio-sanitario.

I controlli presso il centro di competenza sono fatti con una frequenza annuale nel 27,2% dei casi, semestrale nel 45% dei casi, trimestrale o più frequente nel 27,8% dei casi. Nel 22,4% dei casi è, inoltre, necessario pernottare fuori con una spesa media annua (viaggio, vitto, alloggio) di € 816. Questa spesa è chiaramente crescente in funzione delle frequenza dei controlli (€ 430 per gli annuali, € 1.054 per i semestrali, € 1.271 per i trimestrali).

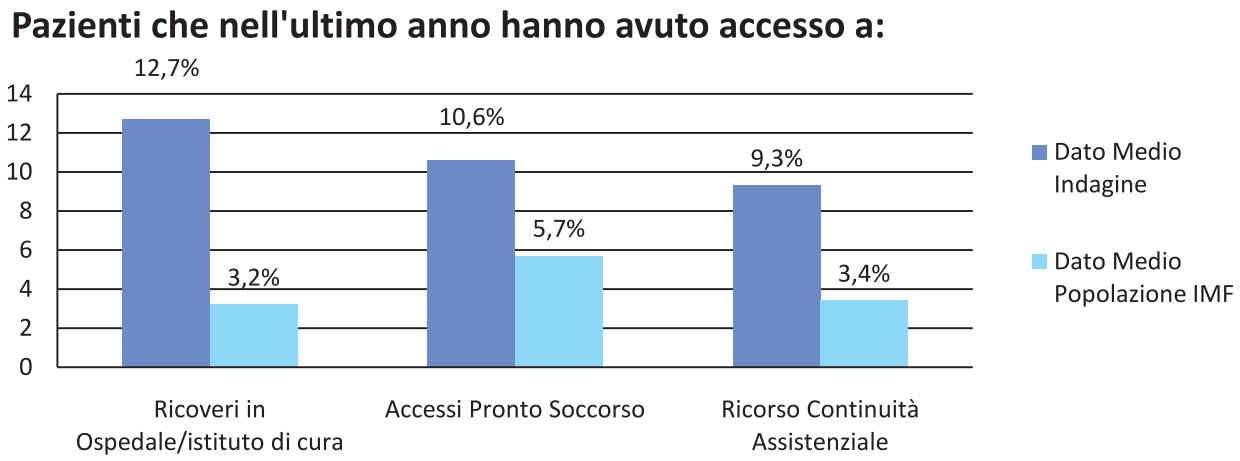
La necessità di sostenere spese alberghiere, oltre alla distanza, è legata anche al fatto che in alcuni centri di competenza non è possibile organizzare tutti i controlli in un'unica giornata perché le malattia rare non sono inserite nell'elenco di patologie per i quali è considerato appropriato un day hospital per i controlli. Sarebbe quindi opportuno rivedere la normativa nazionale e regionale inserendo le malattie rare in tale lista per ridurre e ottimizzare le trasferte delle famiglie e ridurre tempi e costi relativi a carico delle famiglie.Una possibile alternativa o integrazione a questo intervento consiste nella valorizzazione delle potenzialità dell'informationtechnology, che accompagnata ad una revisione delle modalità organizzative, può contribuire a ridurre le necessità di spostamento dei malati rari e dei loro famigliari per i controlli di rito. Anche perché i controlli presso il centro di competenza non esauriscono la fruizione dei servizi sanitari da parte dei malati rari: nel corso degli ultimi 12 mesi il 54% dei malati rari ha avuto bisogno anche di altre visite specialistiche.

Graf. 4 - Spesa media annua per trasporti, vitto e alloggio - per frequenza di controlli



L'indagine ha reso evidente come le persone con malattia rara ricorrano in misura molto maggiore ai servizi sanitari rispetto alla popolazione generale: confrontando, infatti, i dati dell'indagine DIASPRO ROSSO con quelli dell'Indagine Multiscopo sulla famiglia (ISTAT 2011) si può osservare che gli accessi al Pronto Soccorso e alla Continuità Assistenziale negli ultimi 3 mesi hanno riguardato nei malati rari quasi il doppio delle persone rispetto alla popolazione generale. Nel caso di ricoveri in ospedale/istituti di cura (esclusi gli eventuali ricoveri per i controlli presso il Centro di competenza di cui sopra) il dato dei malati rari è addirittura4 volte superiore rispetto alla media della popolazione generale. Ancorché si tratti di prestazioni generalmente gratuite per l'utenza, che non comportano quindi un aggravio di costi per la famiglia, comunque sono dati molto significativi in quanto danno una chiara evidenza del tempo che assorbe la famiglia nei compiti di cura e assistenza della persona con patologia rara e che vengono sottratti ad altre attività (in primis quelle lavorative, ma non solo).

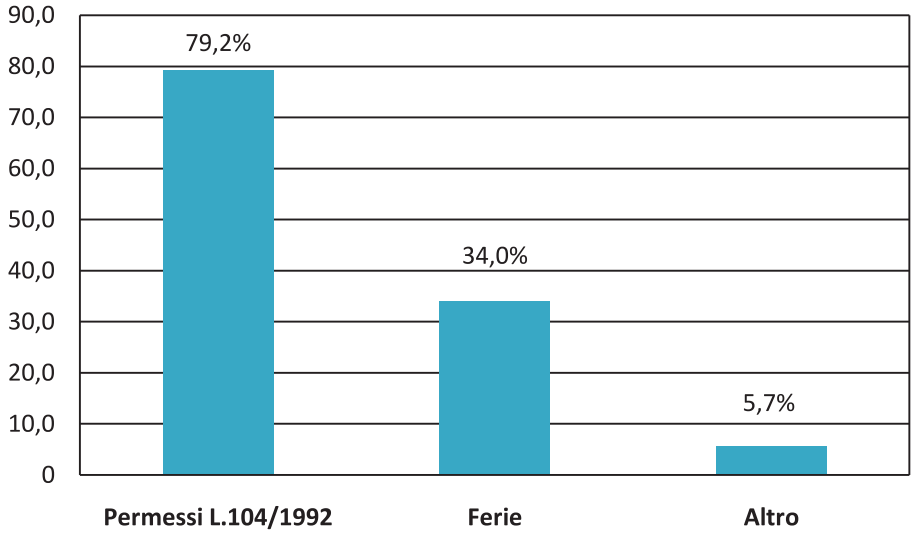
Graf. 5 - Percentuale di pazienti che nell'ultimo anno hanno avuto accesso a ricoveri in ospedale o istituti di cura, pronto soccorso e continuità assistenziale – Confronto con il dato dell'Indagine Multiscopo sulla Famiglia (Istat 2011[5])



5 "La vita quotidiana"

Nella totalità dei casi il malato raro, per recarsi al centro di competenza per effettuare i controlli, è accompagnato da una persona che in 8 casi su 10 deve assentarsi dal lavoro.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 famigliare. L'assenza è stata retribuita dal datore di lavoro nel 68,8% dei casi: innanzitutto, in 8 casi su 10, con i permessi di cui alla Legge 104/1990 (che lo ricordiamo sono previsti solo per chi ha il riconoscimento di handicap grave) ma, in 3 casi su 10, come ferie (con conseguente sottrazione di tempo alle necessità individuali del lavoratore).

Graf.6 – Modalità di retribuzione dell'assenza lavorativa per accompagnare il malato raro ai controlli presso il Centro di Competenza

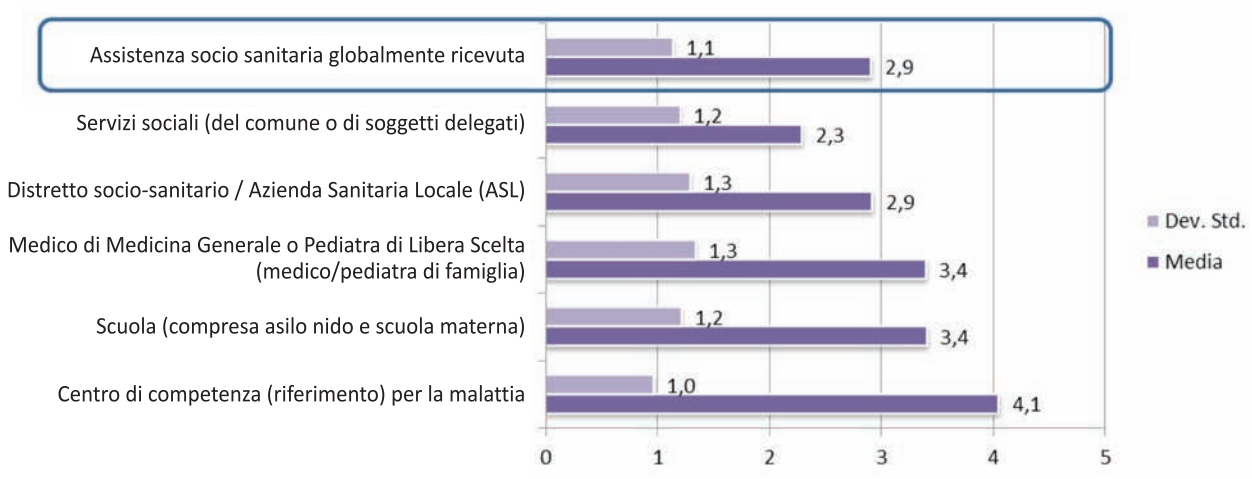


3. Assistenza territoriale

L'assistenza sanitaria e socio-sanitaria a livello territoriale rappresenta uno degli aspetti più critici riscontrati nell'indagine. Mentre, infatti, la soddisfazione per l'assistenza ricevuta dai centri di competenza, espressa su di una scala di valutazione 1-5 (dove 1=per nulla soddisfatto, 5=molto soddisfatto) è pari a 4,1 (dev. Std.=1), la soddisfazione per i servizi forniti dall'ASL e dal Distretto di residenza scende a 2,9 (dev. Std.=1,3) e raggiunge il minimo, pari a 2,3 (dev. Std.=1,2) per i servizi offerti dai Servizi Sociali Comunali o da soggetti da questi delegati (forse anche in ragione delle difficoltà di accesso da parte dei malati rari alle prestazioni, cash benefit o benefit on kind, da questi erogati - vd. paragrafo successivo). In generale la soddisfazione per l'assistenza socio-sanitaria globalmente ricevuta a livello territoriale non è alta: la media è, infatti, pari a 2,9 (dev. Std.=1,1).

Elevato anche il livello di gradimento delle associazioni di patologia: il 79% degli intervistati è iscritto ad una associazione: l'indice di gradimento per le attività promosse dall'associazione è pari a 4 ed è particolarmente omogeneo (dev. Std.=0,9) a conferma dell'importanza che le associazioni rivestono a sostegno delle famiglie sia in termini di orientamento rispetto alla rete dei servizi che di sostegno alle famiglie in modo da evitare che queste si chiudano su sé stesse generando "patologia dalla patologia", e quindi prevenendo il disagio dei genitori ma anche dei fratelli/delle sorelle dei malati rari.

Graf. 7 - Soddisfazione media dei rispondenti per alcuni aspetti dell'assistenza sanitaria e socio-sanitaria ricevuta



Sono essenzialmente due le criticità principali riscontrate nell'assistenza territoriale che comportano, per le famiglie che possono permetterselo, un notevole esborso economico per garantire ai propri congiunti le cure necessarie:

- la mancanza/carenza di alcune tipologie di offerta/prestazioni nelle rete territoriale dei servizi;
- la mancanza/carenza di competenza rispetto alle malattie rare nel territorio di residenza(con particolare riferimento a figure riabilitative specifiche e professionali rispetto alle malattie rare).

Entrando nel particolare dei servizi usufruiti, dopo, ovviamente, gli esami clinici (fruiti negli ultimi 12 mesi dall'84,9% dei rispondenti e completamente gratuiti per il 73,6% degli intervistati), gli interventi riabilitativi (fisioterapia, logopedia, etc.) sono i servizi più usufruiti (72,6%): in 1 caso su 3 le famiglie contribuiscono, in toto o in parte, al pagamento di questo servizio per una media di € 1.077 l'anno.Seguono i farmaci (64,2%; in questo caso le famiglie contribuiscono in un caso su 2 con una spesa media di € 411 l'anno); e quindi protesi/ausili e presidi sanitari (47,2%; in un caso su 3 a carico della famiglia, almeno in parte, per una spesa annua in media di € 664).

Seguono:

- Assistenza psicologica ai famigliari (26,4%), a carico delle famiglie in un caso su 3 (spesa media annua € 950)
- Integratori alimentari/alimenti particolari (37,7%), a carico delle famiglie in più di 9 casi su 10 (spesa media annua € 448)
- Terapia occupazionale e/o esercizi per svolgere le attività quotidiane (16%), a pagamento in quasi 6 casi su 10 (Spesa media annua € 1.530)

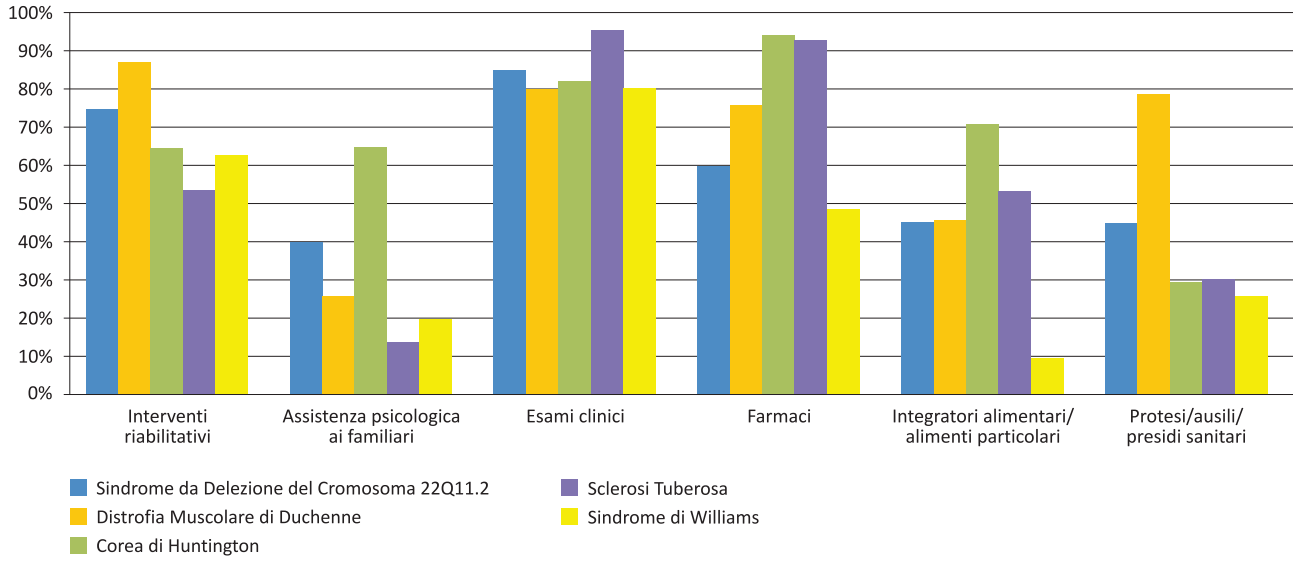
La patologia da cui è affetta la persona e la relativa gravità sono aspetti che chiaramente influenzano la richiesta dei servizi, come ben illustrano i grafici che seguono: mentre gli esami clinici riguardano in maniera indifferenziata le varie patologie, gli interventi riabilitativi e l'accesso a protesi/ausili e altri presidi sanitari, ad esempio, riguardano in misura maggiore le persone con la distrofia muscolare di Duchenne. In maniera del tutto simile la maggiore gravità dei casi comporta una più elevata fruizione di interventi riabilitativi e una maggiore necessità di protesi/ausi-

Tab. 1 - Percentuale di pazienti per le principali prestazioni usufruite nel corso degli ultimi 12 mesi e costo medio annualea carico della famiglia

Prestazione usufruite negli ultimi 12 mesi	% di chi ne ha usufruito	Parzialmente o totalmente a carico?	Costo medio annuale €
Esami clinici	84,9%	26,4%	344
Interventi riabilitativi	72,6%	32,9%	1.077
Farmaci	64,2%	50,7%	411
Protesi/ausili/presidi sanitari	47,2%	30,0%	664
Assistenza psicologica ai familiari	26,4%	33,3%	950
Integratori alimentari / alimenti particolari	37,7%	95,0%	448
Terapia occupazionale	16,0%	58,8%	1.530

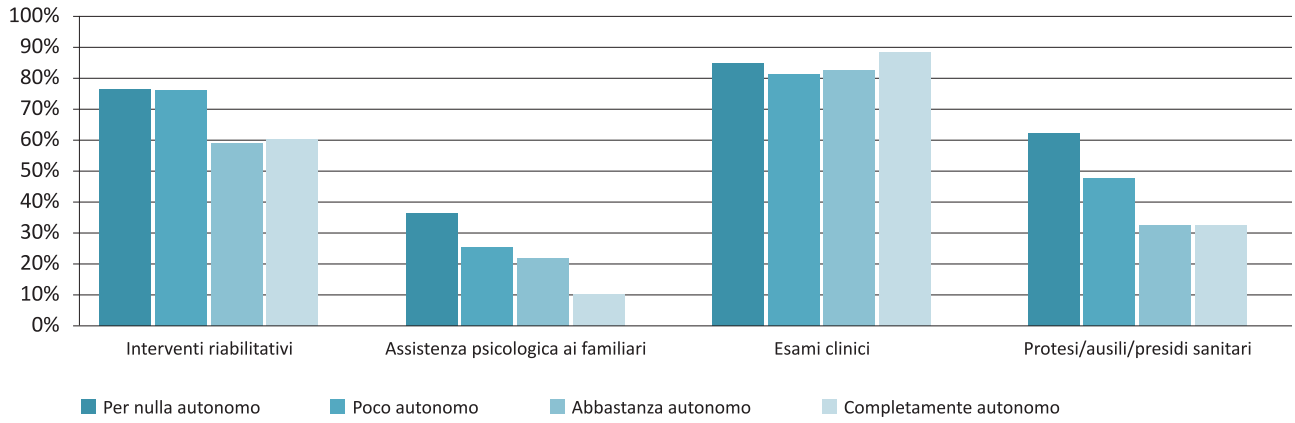
li e altri presidi sanitari nonché un più elevato ricorso all'assistenza psicologica per i famigliari del malato raro.

Graf. 8 - Presentazioni fruite negli ultimi 12 mesi - per patologia



Rispetto alle prestazioni socio-assistenziali garantite dal Sistema Sanitario Nazionale, il confronto avvenuto a livello territoriale con i malati rari e i loro rappresentanti associativi ha evidenziato, in particolare, la necessità di procedere ad una tempestiva e non più rimandabile azione di revisione/aggiornamento del Nomenclatore Tariffario delle Protesi e degli Ausili di cui al DM n. 332 del 1999, che risulta essere ormai datato in molte voci.

Graf. 9 - Prestazioni fruite negli ultimi 12 mesi - per grado di autonomia della persona con malattia rara

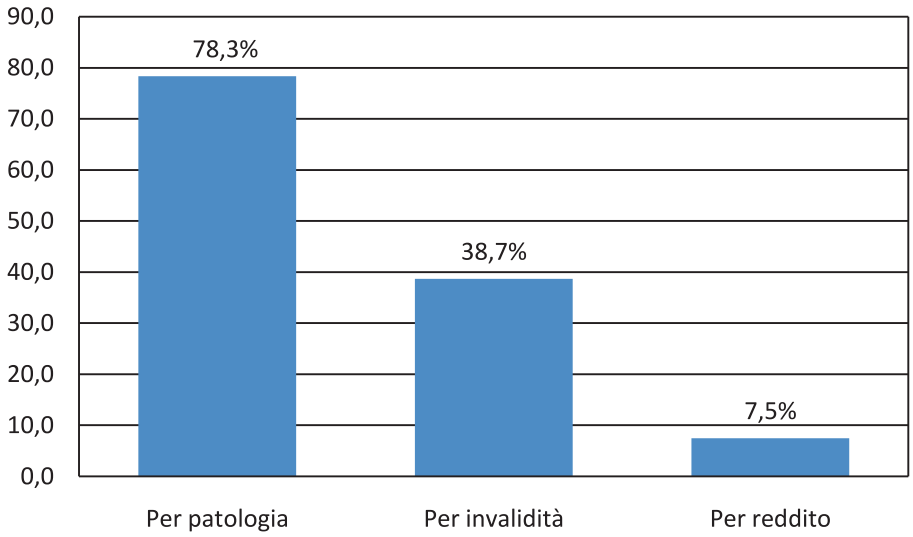


4. Diritti esigibili

Il 92,5% dei rispondenti riferisce di avere l'esenzione dal pagamento del ticket[6]: il 78,3% per patologia rara, mentre il 38,7% per invalidità e il 7,5% per reddito: la ragione di queste differenze è da rintracciarsi, probabilmente, nelle diverse prestazioni che i vari tipi di esenzione assicurano in maniera gratuita. Il dato è praticamente sovrapponibile con quello rilevato nella ricerca "Costo sociale e socio sanitaria e bisogno assistenziale nelle malattie rare" promossa dallo IAS in collaborazione con ORPHANET e UNIAMO FIMR onlus, dalla quale risultava che il 92% dei rispondenti ha l'esenzione dal pagamento del ticket.

L'89,6% ha avuto l'accertamento della presenza di handicap ai sensi del comma 1, art. 3 della L.

Graf. 10 - Tipologia di esenzioni dal pagamento del ticket



104/1992 (il 3,8% è in attesa della risposta) e il 79,2% ha avuto il riconoscimento della gravità di cui al comma 3, art. 3 della L. 104/1992 (0,9% in attesa di risposta). Il 73% ha avuto il riconoscimento dell'invalidità (L. 118/1971; L. 18/80) e il 7,5% è in attesa di risposta[7]; il 52,9[8]% ha avuto riconosciuta l'indennità di accompagnamento[9] (L. 18/80) e il 5,8% è in attesa di risposta.

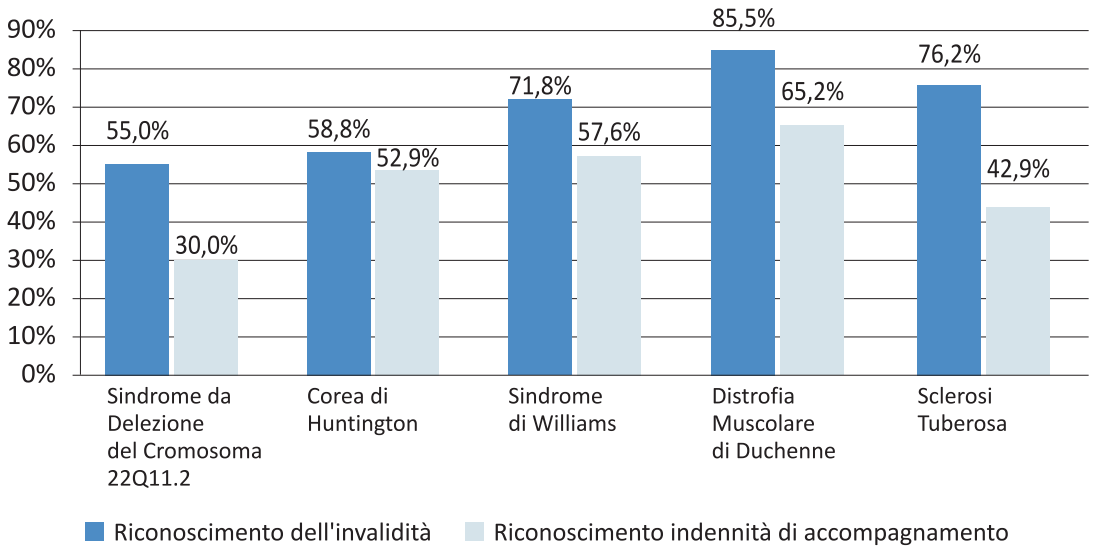
[6] L'esenzione garantisce di eseguire visite, esami o ottenere prodotti dietetici e farmaci erogati gratuitamente da parte del SSN

Tab. 2 - Percentuale di pazienti che hanno visto accertati/riconosciuti alcuni diritti esigibili

Accertamento / riconoscimento di:	Si	In attesa di risposta
Accertamento presenza di handicap	**89,6%**	**3,8%**
Riconoscimento della gravità (per handicap)	**89,6%**	**3,8%**
Riconoscimento dell'invalidità (L. 118/1971; L. 18/80)	**89,6%**	**3,8%**
Riconoscimento indennità di accompagnamento (L. 18/80)	**89,6%**	**3,8%**
Accertamento ridotte o impedite capacità motorie di cui all'art. 8 della L. 449/1997	**89,6%**	**3,8%**

Il grafico 11 evidenzia le differenze esistenti fra le diverse patologie in termini di riconoscimento dell'invalidità civile e dell'indennità di accompagnamento: per entrambe, i malati rari con Sindrome da delezione del cromosoma 22Q11.2, fanno registrare il minore livello di riconoscimento; mentre i malati rari con Distrofia muscolare di Duchenne si pongono all'estremo opposto. L'indennità di accompagnamento, inoltre, viene concessa in maniera direttamente proporzionale al grado di autonomia della persona con malattia rara (vd. grafico 12).

Graf. 11 - Riconoscimento di invalidità e indennità di accompagnamento - per patologia

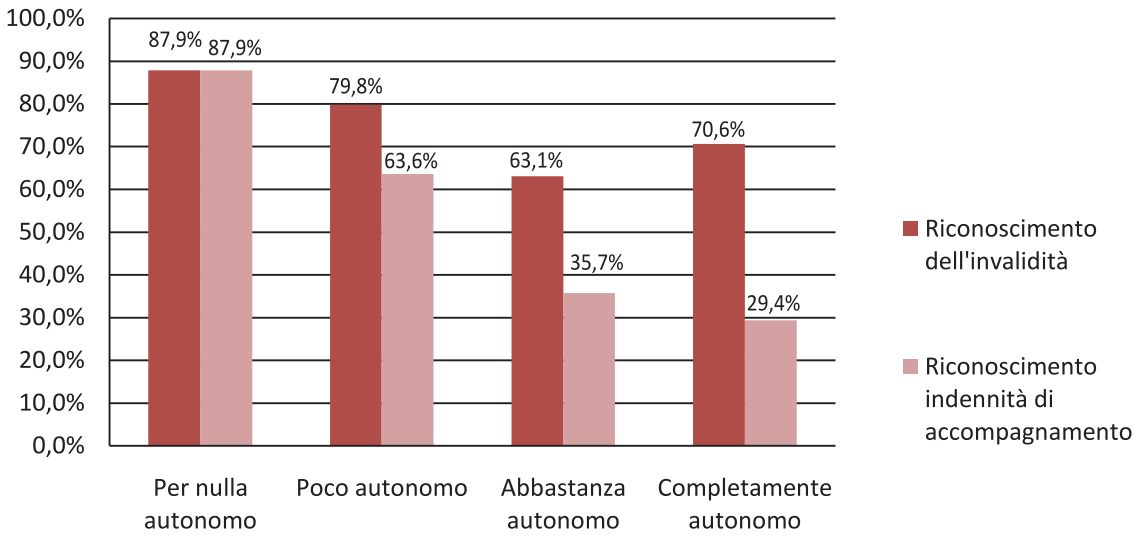


[7] Il confronto con la ricerca "Costo sociale e socio sanitaria e bisogno assistenziale nelle malattie rare", promossa dallo IAS in collaborazione con ORPHANET e UNIAMO FIMR onlus, ritorna un dato sostanzialmente analogo: il 69% ha l'invalidità civile e il 7% è in attesa di risposta.

[8] 61% nell'indagine IAS.

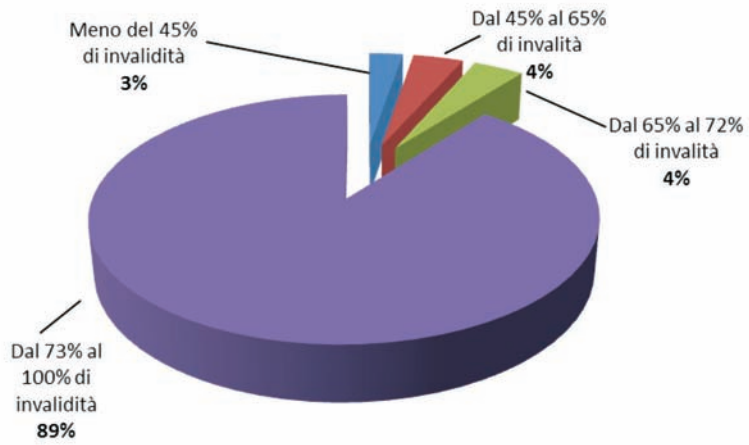
[9] L'indennità di accompagno, o assegno di accompagnamento, è un sostegno economico statale pagato dall'Inps che può essere erogato alle persone che non essendo in grado di compiere gli atti quotidiani della vita, abbisognano di un'assistenza continua.

Graf. 12 - Riconoscimento di invalidità e indennità di accompagnamento - per grado di autonomia



Ricordiamo che per ottenere lo status di invalido, l'invalidità deve essere riconosciuta superiore al 33%. Se è riconosciuta superiore al 45% si ha diritto all'iscrizione alla liste di collocamento speciali e all'inserimento lavorativo mirato. Se l'invalidità è riconosciuta superiore al 66% si ha diritto all'esenzione dal ticket. Infine se è riconosciuta superiore al 73%, e il portatore non effettua nessuna attività lavorativa, ha diritto ad un assegno mensile da parte dello Stato (vd. grafico 13).

Graf. 13 - Percentuale di invalidità in classi



Appena il 7,2% dei malati rari intervistati sono stati beneficiari di contributi economici da parte della Regione, della Provincia, dei Comuni e/o loro delegati nel 2011 pur avendo questi soggetti elargito prestazioni ai non autosufficienti e parzialmente autosufficienti nel periodo considerato (es. Fondo per la Non Autosufficienza, Vita Indipendente, …).

Pochi i malati rari (> 16 anni) che trovano spazio nel mondo del lavoro (appena 6% sono impiegati), il 3,8% è occupato, il 2,2% è in inserimento lavorativo, il 4,2% è disoccupato, il 3,4% è in cerca di prima occupazione. In questo quadro di ridotta occupazione, l'insorgenza della malattia

rara ha comportato l'abbandono del lavoro per l'8,6% dei malati rari e la riduzione dell'intensità dell'attività lavorativa per il 5,7%.Si può quindi dedurrecheper chi ha la diagnosi in età pediatrica c'è soprattutto un problema di accesso al lavoro; se l'insorgenza della malattia rara avviene in età adulta c'è un problema di mantenimento dell'occupazione. La difficoltà di inserimento lavorativo dei malati rari è chiaramente legata ai problemi di autonomia della persona con patologia rara che abbiamo visto essere molto marcati nel campione oggetto di indagine.

L'indagine ha inoltre confermato un problema già riscontrato in occasione di diverse altre rilevazioni promosse da UNIAMO[10], ovvero la carenza delle informazioni disponibili rispetto all'offerta del sistema dei servizi e ai diritti esigibilirispetto al quale occorre attivare degli strumenti (es. manuali, help-line, sportelli, …) che consentano una chiara e corretta informazione alle famiglie sulle prassi, sulle norme e sulle funzioni delle diverse componenti delle istituzioni in modo che sia chiaro a chi chiedere cosa e quali siano i diritti dei malati rari e i doveri delle istituzioni preposte. Chiaramente questa conoscenza andrebbe diffusa anche nel sistema socio-sanitario perché anche i professionisti della sanità e del socialesiano a conoscenza di quali sono i diritti delle persone con malattie rare e siano in grado di inviare in maniera corretta senza sprechi di tempo e di risorse da parte delle famiglie.

Entrando nel dettaglio, l'indagine ha evidenziato, in particolare, la difficoltà di riconoscimento della patologia rara in sede di commissione di valutazione per l'invalidità civile per una chiara ed oggettiva difficoltà da parte dei componenti della commissione nel valutare la specificità della malattia rara. Su questo punto è essenziale adoperarsi perché la documentazione redatta dal Centro di Competenza che redige la diagnosi e definisce il Piano Terapeutico Assistenziale (che deve essere chiaro e contenere tutte le necessità mediche, di presidi/ausili, farmaceutiche, alimentari, riabilitative, visite specialistiche, .. del malato raro) sia resa intellegibile ed adeguata a ciò che le commissione di valutazione devono considerare.

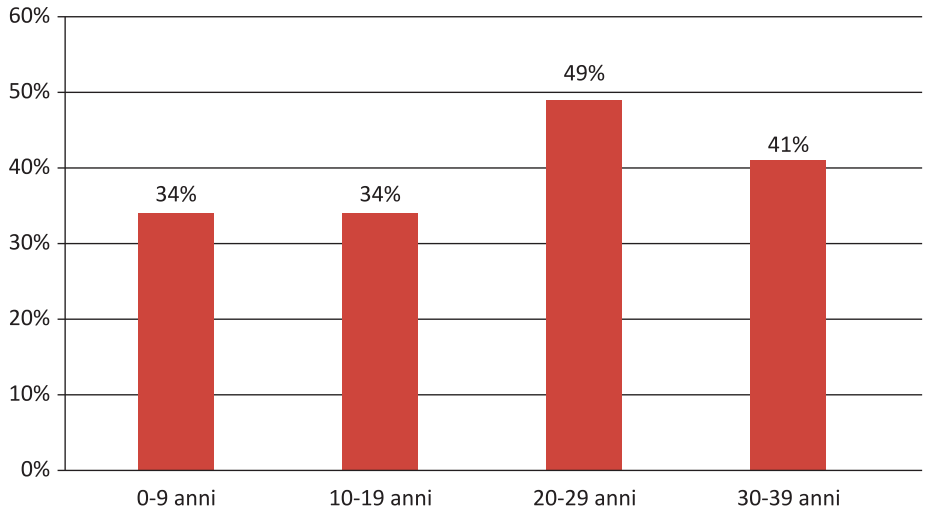
In ragione delle difficoltà di accesso ad una completa e corretta informazione, la capacità di accesso ai cd. "diritti esigibili" può essere influenzata anche dal livello socio-economico della famiglia: è da considerare, quindi, anche l'opportunità di rivedere le norme che regolano i sussidi, attraverso un'azione semplificatoria, che riduca la frammentarietà attuale che corre il rischio di generare disequità di trattamento e che riduca anche i passaggi burocratici da un ufficio all'altro, valorizzando appieno le potenzialità offerte dalle odierne tecnologie dell'informazione (in altre parole "*far girare le carte e non i malati*").

[10] Cfr., da ultime, la Consultazione Pubblica promossa in occasione della Conferenza Nazionale del progetto EUROPLAN svoltasi a Firenze il 10 e 11 novembre 2010 e l'indagine sui referenti associativi promossa nell'ambito del progetto Mercurio nel 2011 che ha esitato nell'aggiornamento del sito www.malatirari.it.

5. Malato raro e famiglia

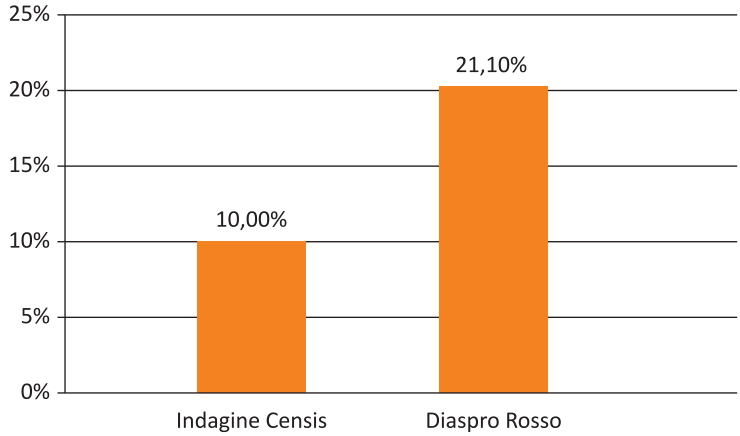
Il 75,9% dei malati rari che hanno partecipato all'indagine necessita di un'assistenza continuativa, essendo il 70% di loro poco o per nulla autonomo. Questo impegno di assistenza non riguarda solo i famigliari: in un caso su 5 (21%) la famiglia deve ricorre al pagamento di una o più persone per l'assistenza in casa alla persona con malattia rara. La percentuale di quanti devono ricorrere ad un supporto esterno per l'assistenza in casa al malato raro tende a crescere con l'età del malato raro.

Graf. 14 - Presenza di assistenti familiari - per classe di età del paziente



In 1 caso su 3 di questi, le famiglie ricorrono a più di una persona per l'assistenza: in media le famiglie ricorrono a personale a pagamento per l'assistenza per circa 17 ore a settimana, sostenendo una spesa che mediamente è di circa 480 mensili (con la naturale variabilità da caso a caso).Si tratta di un costo notevole che le famiglie con malattia rara si trovano a dover fronteggiare in misura chiaramente superiore rispetto alla popolazione generale: infatti, secondo una ricerca del Censis (2009), in Italia badanti e colf[11] sono presenti in una famiglia su 10 (10%).

Graf. 15 - Ricorso a forme di assistenza a pagamento
Confronto dati Censis e Diaspro Rosso

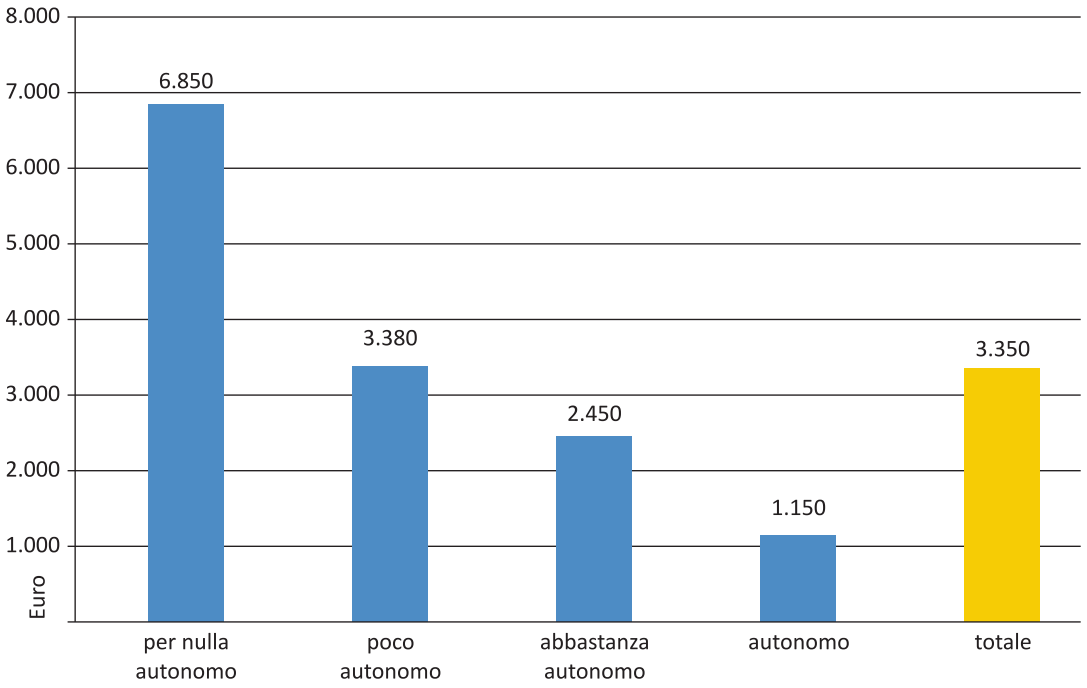


[11] Quindi un insieme di riferimento addirittura più ampio di quello rilevato nell'indagine DIASPRO ROSSO.

Un altro interessante dato di confronto viene dal progetto "Centralità della persona e della famiglia: realtà o obiettivo da raggiungere?" promosso nel 2011/2012 dal Censis e dalla Fondazione Cesare Serono che ha rilevato, per la sclerosi multipla, il ricorso a forme di assistenza a pagamento nel 18,8% dei casi: un dato sostanzialmente in linea con quello rilevato nel progetto Diaspro Rosso, se consideriamo che la percentuale di quanti hanno bisogno di un aiuto nella vita quotidiana è inferiore (50% vs. 75%).
L'assistenza a un malato raro, che include, oltre alla cura quotidiana, anche la riabilitazione, le protesi/gli ausili, i controlli, le visite specialistiche, incide pesantemente sul bilancio familiare: la spesa media annua è di circa € 3.350che aumentano a seconda della gravità della patologia (alla quale abbiamo visto, fortunatamente, essere positivamente collegata anche la concessione delle più rilevanti provvidenze economiche):

- € 6.850 per malari rariche sono stati dichiarati per nulla autonomi
- € 3.380 per malari rari poco autonomi
- € 2.450 per malari rari abbastanza autonomi
- € 1.150 per malari rari autonomi

Graf. 16 - Spesa media annua della famiglia per l'assistenza complessivamente prestata al malato raro - per grado di autonomia



Attraverso il confronto con i dati del sistema di sorveglianza PASSI[12] è possibile evidenziare come le famiglie dei malati rari abbiano una maggiore difficoltà ad arrivare a fine meserispetto alla popolazione generale (26,8% arriva a fine mese con molte difficoltà vs. 13,4%). Un problema che si acuisce, in particolare, nelle Regioni del Sud dove tale percentuale è quasi doppia rispetto al totale dei malati rari e più del doppio rispetto alla popolazione generale, anche in ragione dell'effetto combinato della minore offerta di servizi sanitari e socio-sanitari e della minore occupazione (si veda a questo proposito l'Allegato 1 - Il quadro di contesto).

[12] Progressi delle Aziende Sanitarie per la Salute in Italia - Sistema di Sorveglianza finanziato dal Centro nazionale per il Controllo delle Malattie (CCM) - Ministero della Salute

Tab. 3 - Difficoltà ad arrivare a fine mese - Confronto dati Diaspro Rosso e Passi 2011

Con le risorse finanziarie a disposizione come arriva a fine mese la sua famiglia?	MALATI RARI (DIASPRO, 2012)	POPOLAZIONE GENERALE (PASSI, 2011)
Molto facilmente	**3,4%**	**6,2%**
Abbastanza facilmente	**30,2%**	**40,0%**
Con qualche difficoltà	**39,6%**	**40,5%**
Con molte difficoltà	**26,8%**	**13,4%**

Tab. 4 - Difficoltà ad arrivare a fine mese - Per macro regione- Confronto dati Diaspro Rosso e Passi 2011

Percentuale di famiglie che arriva a fine mese con		MALATI RARI (DIASPRO, 2012)	POPOLAZIONE GENERALE (PASSI, 2011)
Nord	Qualche difficoltà	**47,2**	**32,9**
	Molte difficoltà	**5,6**	**9,0**
Centro	Qualche difficoltà	**41,4**	**41,2**
	Molte difficoltà	**11,5**	**11,8**
Sud	Qualche difficoltà	**35,1**	**48,9**
	Molte difficoltà	**45,9**	**19,8**

Le differenze rispetto alla popolazione generale sono, invece, più contenute per quanto riguarda il dato relativo al possesso dell'abitazione, ma confermano, nuovamente, la maggiore criticità delle Regioni del Sud. Il dato complessivo di quanto abitano in un alloggio di proprietà è, infatti, di poco inferiore alla media nazionale (71,6% vs. 72%[13]) mentrequello di quanti sono in affitto è decisamente inferiore (14,9% vs. 19%). Questo dato, in apparente controtendenza con gli altri dati, va contestualizzato rispetto a due elementi: il primo, la tendenza italiana all'acquisto dell'abitazione di residenza in misura largamente superiore alla media degli altri Paesi; il secondo, al fatto che l'insorgenza della malattia rara è generalmente successiva alla scelta di acquisto della casa. La malattia rara quindi incide in misura minore sul patrimonio mentre produce un effetto maggiore sulla capacità di produrre reddito del malato raro e dei suoi famigliari e chiaramente se questo reddito deve contribuire al pagamento di un eventuale mutuo sulla casa, la situazione diventa problematica.La disaggregazione per macro-area geografica conferma la presenza di un gradiente territoriale, con una maggiore criticità, anche da questo punto di vista, nelle Regioni del Sud.

[13] Indagine Multiscopo sulla Famiglia (ISTAT, 2011)

Tab. 5 - Tipologia dia bitazione - Per macro regione - Confronto dati Diaspro Rosso e Indagine Multiscopio sulla Famiglia (Istat 2011)

Macro Regione	Proprietà (indagine)	Proprietà (IMF 2011)	Affitto (Indagine)	Affitto (IMF 2011)
Nord	72,2%	72,8%	16,7%	19,4%
Centro	74,7%	72,0%	10,3%	18,3%
Sud	68,1%	71,1%	17,7%	18,8%

I problemi non sono, però, solo di natura economica, come in parte già anticipato. Innanzitutto l'assistenza alla persona con malattia rara assorbe tempo ai famigliari di riferimento per l'organizzazione della cura e dell'assistenza al malato raro che è:

- generalmente donna (nel 65% dei casi);
- coniugata (82% dei casi);
- genitore o coniuge del malato raro;
- con buona scolarità[14] (17,7% con laurea e 52% con diploma di scuola media superiore o diploma di scuola professionale);
- il 63% lavora: il 43,2% a tempo pieno e il 19,9 a tempo parziale;

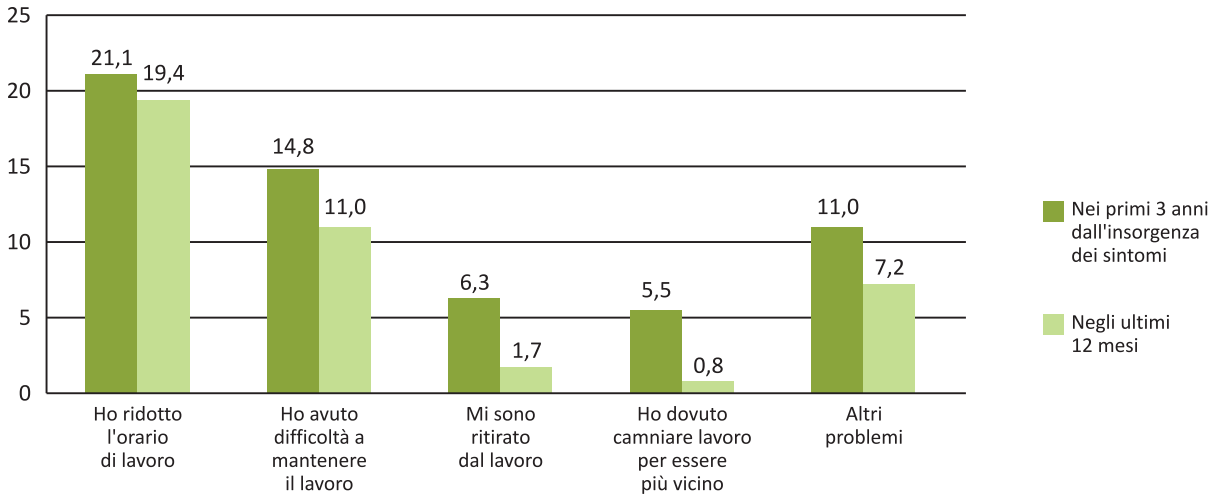
L'insorgenza della malattia rara in uno dei famigliari ha comportato per il 6,3% il ritiro dal lavoro anzitempo e un 10,3% è casalinga: la metà di quanti sono ritirati dal lavoro anzitempo o sono casalinghe ha dichiarato di aver fatto tale scelta proprio per assistere la persona con malattia rara (mediamente intorno ai 36 anni).

I problemi rispetto al lavoro del familiare di riferimento sono maggiori nei primi 3 anni successivi all'insorgenza dei sintomi della malattia: una persona su due (49,3%) dichiara di avere avuto problemi sul lavoro; difficoltà si registrano anche successivamente anche se in misura leggermente più contenuta (33,8% negli ultimi 12 mesi). Si tratta soprattutto di necessità di riduzione dell'orario di lavoro (21,1% nei primi 3 anni; 19,4% ultimo anno) e di difficoltà a mantenere il lavoro (14,8% nei primi 3 anni; 11% ultimo anno). Nei primi tre anni dall'insorgenza dei sintomi c'è anche chi ha fatto ricorso ai due anni di congedo straordinario (6,8%), chi si è ritirato dal lavoro (6,3%) e chi ha cambiato lavoro per essere più vicino al malato raro (5,5%).

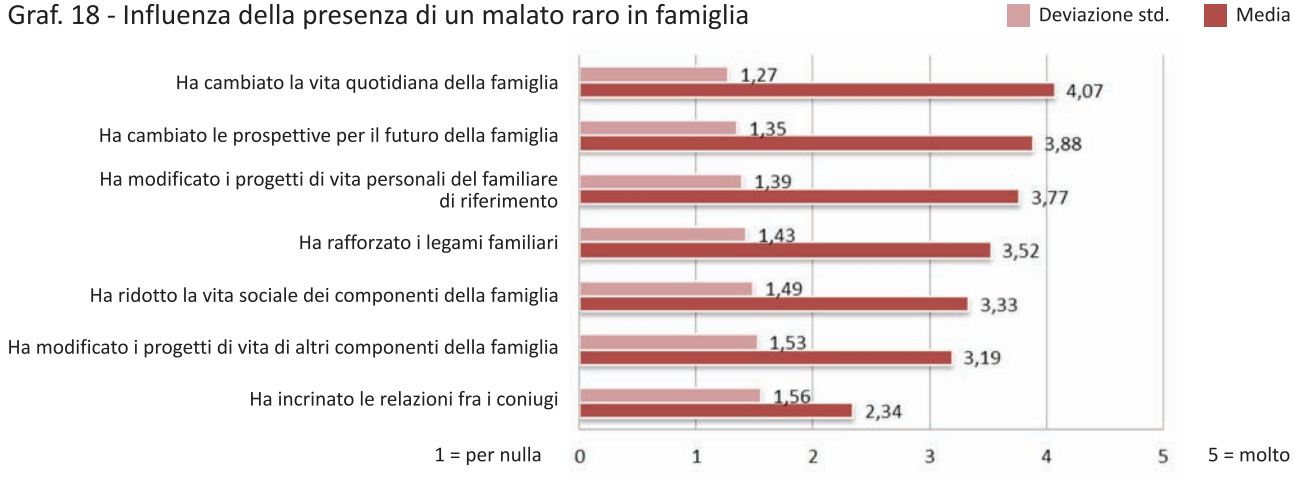
Nonostante i progressi registrati dal sistema di offerta dei servizi negli anni, il peso dell'assistenza al malato raro continua a gravare principalmente sulla famiglia, con conseguenti ricadute sulle vite degli altri componenti della famiglia: la presenza di un malato raro ha cambiato, ovviamente, la vita quotidiana della famiglia e le relative prospettive per il futuro; ha modificato i progetti di vita personali del familiare di riferimento e, anche se in misura minore, degli altri componenti della famiglia. La presenza di un malato raro in famiglia comporta, inoltre, anche la privazione di altri interessi da parte dei famigliari, non solo in termini di realizzazione professionale e lavorativa (come abbondantemente visto sopra) ma anche in termini di tempo libero e svago e, più in generale,della vita sociale (vd. graf. 18).

[14] Il campione di soggetti intervistati ha livelli di scolarità superiori alla media della popolazione, problematica condivisa anche da altre indagini citate in questo studio, in particolare da quello del Censis e della FondaizoneSerono sulla sclerosi multipla dove è ancora più alta.

Graf. 17 - Problemi del familiare rispetto al lavoro derivanti dalle necessità assistenziali del malato raro nei primi 3 anni dall'insorgenza dei sintomi e negli ultimi 12 mesi

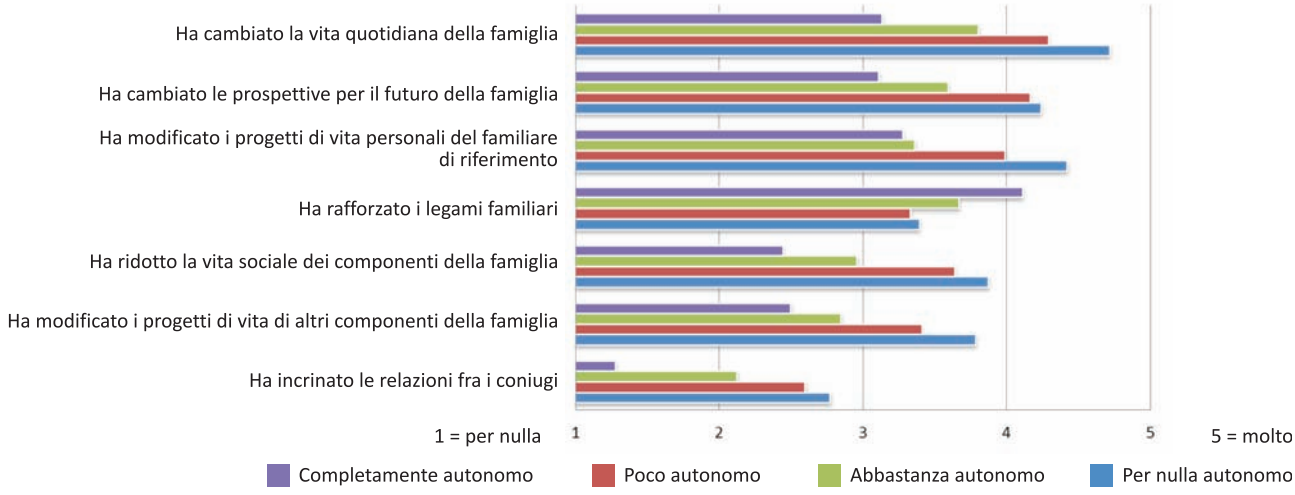


Graf. 18 - Influenza della presenza di un malato raro in famiglia



Il grafico che segue evidenzia come all'aumentare della gravità del malato aumenti l'isolamento sociale e la fragilità delle famiglie che evidenziano problemi di tenuta psicologica (specie alla comu-

Graf. 19 - Influenza della presenza di un malato raro in famiglia - per grado di autonomia



nicazione della diagnosi) e relazionale (soprattutto nei casi più gravi) che nuovamente richiama la necessità sull'importanza di prevedere anche dei servizi di supporto psicologico alle famiglie e ribadisce il ruolo che le associazioni possono rivestire a sostegno delle famiglie in modo da evitare che queste si chiudano su sé stesse generando "patologia dalla patologia", e quindi prevenendo il disagio dei genitori ma anche dei fratelli/delle sorelle dei malati rari.

CAPITOLO 5. CONCLUSIONI E PROSPETTIVE DI LAVORO

Partecipando all'iniziativa finanziata dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali con la legge 383/2000 art. 12 lettera f) annualità. 2010, che poneva come obiettivo la rimozione delle condizioni di povertà e di esclusione sociale, UNIAMO FIMR Onlus ha cercato di rispondere alla domanda "Cosa comporta e quanto costa oggi un malato raro alle famiglie?", focalizzando l'attenzione sulle regioni del Sud Italia indicate dal bando come a rischio di povertà (Sicilia, Calabria, Puglia e Campania per le ragioni ben descritte nell'Allegato 1). Si tratta di una scelta che è stata confermata anche ex post dai risultati dell'indagine che hanno evidenziato come le famiglie dei malati rari che vivono nelle regioni del sud abbiano una maggiore difficoltà ad arrivare a fine mese, come effetto combinato della minore offerta di servizi sanitari e socio-sanitari e della minori risorse a disposizione per la maggiore precarietà occupazionale che caratterizza questi territori.

I risultati presentati nel capitolo precedente hanno reso evidente come la presenza di un malato raro in famiglia in generale contribuisca in maniera sensibile all'impoverimento del nucleo familiare, non solo perché le necessità assistenziali comportano un'oggettiva riduzione delle capacità di produrre reddito da parte del malato raro e/o dei suoi familiari, ma anche per i costi, diretti e indiretti (es. tempo da dedicare), che la famiglia deve affrontare per trovare una risposta al proprio problema (es. la necessità di affrontare dispendiose trasferte per visite e controlli, la fruizione di prestazioni sanitarie e socio-sanitarie a pagamento perché non ricomprese fra quelle oggetto di esenzione, un maggiore utilizzo dei servizi sanitari come Pronto Soccorso e Continuità Assistenziale, etc. etc.). E non c'è solo da considerare il problema economico: il peso dell'assistenza al malato raro grava principalmente sulla famiglia, con conseguenti problemi di tenuta psicologica (specie alla comunicazione della diagnosi) e relazionale. Non è un caso che all'aumentare della gravità del malato raro aumentino l'isolamento sociale (con la privazione di altri interessi da parte dei famigliari: realizzazione professionale, tempo libero, svago, … …) e la fragilità della famiglia.

Oltre alla dimensione economica e sociale che riguarda il malato raro e la sua famiglia, l'indagine ha offerto spunti di riflessione interessanti anche rispetto ad altre dimensioni, che proviamo brevemente a riassumere nelle righe che seguono:

- *rispetto al percorso diagnostico*, è emersa la lunghezza del tempo necessario, seppure fortemente in riduzione negli ultimi anni, per la formulazione della diagnosi di malattia rara e la necessità di perfezionare i relativi percorsi, anche per assicurare la continuità assistenziale nei lunghi periodi di diagnosi. In questo ambito una specificità è rappresentata dalle patologie rare non riconosciute che ai problemi sopra indicati sommano anche il fatto di non aver accesso all'esenzione per patologia rara e ai provvedimenti relativi;

- *rispetto ai centri di competenza*, è emersa, da un lato, la criticità della loro non sempre qua-

lificata definizione, che obbliga spesso i malati rari, soprattutto al Sud, a spostarsi in altre regioni per trovare una risposta ai propri problemi; dall'altro un discreto livello di gradimento per l'assistenza e la cura offerte (sono comunque gli attori del sistema delle malattie rare che, unitamente alle associazioni di rappresentanza, raccolgono i giudizi di soddisfazione più positivi). Ancorché non sia chiaramente né possibile né auspicabile, avere per tutti il centro di competenza sotto casa[1], rimane un dato di fatto i costi elevati (viaggio, vitto, alloggio) che si rendono necessari per controlli e visite presso i centri di competenza, che in parte potrebbero essere contenuti se fosse possibile fare tutti i controlli di diverse specialità in una sola giornata (logica da Day Hospital) oppure, laddove possibile, facendo viaggiare le provette e non i pazienti;

- *rispetto all'assistenza territoriale*, sono emerse alcune delle principali criticità dell'indagine per la mancanza/carenza di alcune tipologie di offerta/prestazioni nelle rete dei servizi a livello territoriale e, più specificatamente, per la mancanza/carenza di competenze e di figure riabilitative rispetto alle malattie rare nel territorio di residenza. In ragione di questo, i Comuni o i soggetti da loro delegati e i Distretti Socio-Sanitari sono gli stakeholder del settore che hanno raccolto le valutazioni più negative. Le carenze di cui sopra, in un quadro ancora molto frammentato, diverso da regione a regione, comportano per le famiglie la necessità di ricorrere a servizi a pagamento con una spesa annua non indifferente;

- *rispetto ai diritti esigibili*, l'indagine ha ribadito la carenza delle informazioni disponibili rispetto all'offerta del sistema dei servizi (compreso l'accesso ai farmaci) e ai diritti esigibili che comportano per le famiglie un notevole dispendio di tempo ed energie. Accanto alla difficoltà di inserimento lavorativo e al riscontro del ridotto supporto alle famiglie con malati rari da parte dei Comuni e/o dei soggetti da questi delegati per gli interventi di natura sociale e socio-assistenziale, si evidenzia in particolare una difficoltà di riconoscimento della patologia rara in sede di commissione di valutazione per la concessione dell'invalidità civile e dell'indennità di accompagnamento.

Come illustrato nei capitoli introduttivi, la finalità del progetto era quella di predisporre un accurato, efficace ed efficiente sistema di rilevazione dei bisogni assistenziali e dei costi sociali ed economici che comporta per le famiglie l'assistenza ai malati rari, definendo un possibile modello di rilevazione (la cui traduzione operativa in termini di strumenti è rappresentata dal questionario allegato). Alla luce dei risultati si tratta di un obiettivo raggiunto, grazie alla fattiva collaborazione di tutti i partner[2], che può ora essere esteso, opportunamente affinato e/o integrato, anche ad altre realtà territoriali e ad altre patologie.

L'obiettivo ultimo del progetto rimaneva quello di proporre specifiche misure di sostegno per le malattie rare, in maniera tale da ridurre le probabilità di esclusione sociale dei malati rari e delle loro famiglie in linea con la Decisione del Parlamento e del Consiglio dell'Unione Europea n.

[1] Su questo punto specifico, bisogna probabilmente agire anche per modificare alcune abitudini di comportamento che portano spesso a preferire comunque il centro rinomato lontano da casa, nonostante la presenza sul territorio regionale di centri altrettanto qualificati.

[2] Sia i partner ufficiali di progetto che le altre istituzioni e organizzazioni che hanno offerto la loro collaborazione al progetto in corso d'opera.

1098/2008 che aveva a suo tempo definito l'anno 2010 come "Anno europeo della lotta alla povertà e all'esclusione sociale".

Questa dimensione di lavoro rischia, però, di scontrarsi con gli effetti della crisi economica che sta fortemente condizionando le decisioni politiche dei governi (nazionale e regionali) in ambito sanitario. Come possono, quindi, le malattie rare andare oltre la spending review e i piani di rientro delle regioni in disavanzo (che sono ormai la metà delle regioni)? Il confronto attivato a partire dai risultati dell'indagine, con le associazioni e con le istituzioni, ha permesso di elaborare una serie di proposte e indirizzi su come ridurre le diseguaglianze nei confronti dei malati rari e delle loro famiglie in tempi di crisi, che potrebbero trovare la loro naturale collocazione nel redigendo Piano Nazionale per le Malattie Rare (il quale dovrebbe essere approvato, secondo le raccomandazioni europee, entro il 2013). Detto in altra sede (cfr. capitolo 4) della necessità di mettere a regime i registri regionali delle malattie rare nonché di migliorare i registri delle associazioni dei malati rari, i principali suggerimenti emersi per rispondere ai bisogni evidenziati sono, per quanto attiene agli aspetti normativi:

- aggiornare l'elenco della malattie rare (che potrebbe estendersi fino a far recepire l'elenco ufficiale delle patologie rare riconosciute a livello internazionale);
- rivedere i Livelli Essenziali di Assistenza per le malattie rare in quanto datati e non tengono conto dell'evoluzione tecnologica e della ricerca nel frattempo intervenute (es. introduzione dello screening neonatale allargato; aggiornamento del nomenclatore tariffario di protesi/ausili; revisione delle modalità di accesso ai farmaci e ai prodotti dietetici; inserire le malattie rare nella lista delle patologie per cui è appropriato il DH per i controlli, … …);
- riorganizzare la rete dei Centri di Competenza (anche attraverso una revisione dei criteri di accreditamento dei Centri di Competenza), per garantire ai malati rari l'effettivo expertise necessario in sede diagnostica e terapeutica-assistenziale, e, più in generale, il sistema di presa in carico del malato raro coerente con la sua collocazione territoriale;
- rivedere le norme concernenti l'erogazione dei sussidi per evitare frammentarietà e disequità di trattamento, anche attraverso la semplificazione delle procedure burocratiche.

Per gli aspetti infrastrutturali e organizzativi:

- implementare il Fascicolo Sanitario Elettronico nella logica di far viaggiare l'informazione e non i pazienti e, più in generale, favorire l'utilizzo della telemedicina;
- potenziare le help-line e gli sportelli per le malattie rare;
- potenziare l'assistenza territoriale, i servizi di sollievo e di sostegno psicologico alle famiglie delle persone con malattia rara;
- sostenere l'inserimento lavorativo dei malati rari;
- proseguire nel percorso di sensibilizzazione e formazione dei MMG e dei PLS sul sospetto diagnostico e sulla conoscenza della rete per le malattie rare.

A questi aspetti, si aggiungono anche altre dimensioni di lavoro, più prettamente associative, quali:

- il promuovere l'associazionismo quale strumento di supporto ai malati rari e alle loro famiglie;
- il favorire le occasioni di informazione e formazione dei malati rari e delle loro famiglie per aumentarne la capacità di orientamento e l'apporto che possono dare al sistema (la rete dei

servizi, LEA, Extra LEA, accesso ai farmaci, come deve essere redatta la comunicazione del Centro di competenza, strumenti di informazione esistenti, … …) e alle altre famiglie.

Si tratta di un mole di interventi molto ampia e articolata che chiaramente non può essere risolta nella sua globalità in brevissimo tempo e richiede l'attivazione contemporanea di più fronti di azione e confronto con i vari attori del sistema delle malattie rare. L'impegno di Uniamo FIMR Onlus è quello di continuare a valorizzare il ruolo dell'associazionismo come interlocutore fondamentale in tutti i tavoli di programmazione in tema di malattie rare per mettere al centro del sistema il paziente e l'esperienza di chi quotidianamente è impegnato nella sua assistenza. Nel far ciò, le priorità che Uniamo si è data, a fronte dei risultati del progetto "Diaspro Rosso", vanno nella direzione di richiedere, innanzitutto, l'adozione di alcuni provvedimenti normativi necessari a garantire la continuità e la qualità della presa in carico del paziente con malattia rara come:

- il riconoscimento della prestazione di "consulenza a distanza" svolta da parte dei professionisti dei Centri di competenza nei confronti degli altri attori (MMG/PLS, specialisti ospedalieri, Distretto, … …) della filiera dell'assistenza al malato raro;

- il riconoscimento della funzione di "rete per le malattie rare" da assegnare ai centri di competenza per le malattie rare in maniera del tutto simile a quanto già avviene per altre funzioni (es. rete di emergenza/urgenza), anche per rispondere al problema della transizione dall'età pediatrica all'età adulta.

Si tratta di due direttrici di azione che vanno nella direzione di consolidare l'expertise dei centri di competenza (che i malati rari e i loro famigliari hanno dimostrato di apprezzare, soprattutto laddove i centri sono stati identificati con criteri metodologicamente corretti) e di favorirne la "ricaduta" e la "diffusione" anche a livello dell'assistenza territoriale, vero lato dolente dell'assistenza al malato raro, almeno secondo quanto emerso dall'indagine. Sono provvedimenti necessari, anche perché, senza il riconoscimento della prestazione di "consulenza a distanza" e della funzione di "rete per le malattie rare" si corre il rischio che, criteri ispirati esclusivamente a logiche di efficienza economica, portino a rendere non conveniente per i centri occuparsi di malattie rare.
A conclusione di un così complesso e articolato lavoro di ricerca, non resta, quindi, che augurarsi per il futuro che queste riflessione continuino sia sul fronte della ricerca, sia su quello più operativo della pianificazione e regolamentazione, sia all'interno delle regioni che tra queste e il Ministero.
Aspettando ulteriori occasioni di incontro e di riflessione, il gruppo di ricerca vuol esprimere la sua gratitudine a quanti (molti) hanno sostenuto questo cammino complesso; ma un ringraziamento particolare va a quanti, malati rari e loro famigliari, hanno colto questa occasione per "farsi studiare" ed esprimere, anche così, la loro opinione alla quale ci auspichiamo in questa pubblicazione di aver dato efficacemente voce.

Allegato 1. Il quadro di contesto

PREMESSA

Il quadro di contesto tratteggiato nel presente contributo vuole fornire alcuni elementi utili per valutare, relativamente a specifici ambiti di analisi, lo stato di fatto e le relative differenze territoriali del contesto italiano e regionale, al fine di facilitare l'interpretazione dei dati della survey condotta i cui risultati sono presentati in questa pubblicazione.
L'idea non è quella di seguire determinati canoni di esaustività ma di fornire una chiave di lettura e di interpretazione che possa rendere più agevole l'interpretazione dei risultati della ricerca.
Per tale ragione, e per facilitare la comparabilità dei differenti territori regionali, si è deciso di utilizzare fonti dati indipendenti, scevre da letture ed interpretazioni aprioristiche, che potessero essere facilmente verificate e che permettessero al lettore, eventuali, propri approfondimenti (vd. riferimenti web e bibliografia).
Metodologicamente si è deciso di suddividere la trattazione rispetto ai seguenti elementi:

- andamento socio-demografico e macro-economico;
- condizioni economiche delle famiglie;
- spesa sanitaria, offerta di servizi e mobilità;
- protezione sociale.

Si potevano evidentemente fare scelte differenti rispetto alla struttura del paragrafo e all'individuazione delle misure che ne descrivono i tratti, si è adottata tale logica ritenendola confacente ai caratteri dell'indagine condotta e funzionale allo scopo della ricerca.
Non si accenna, in questa fase, a conclusioni che possano dare degli indirizzi di sviluppo e di azione. Tale compito è, evidentemente, delegato alla survey ed alla interpretazione degli elementi che emergono, utili a fornire indirizzi relativi e specifici sul tema dei costi sociali e ed economici sostenuti dalle famiglie per l'assistenza al malato raro.

1. ANDAMENTO SOCIO-DEMOGRAFICO E MACRO-ECONOMICO

L'andamento e caratteristiche demografiche

Elemento caratteristico del contesto demografico italiano è che più di un terzo (35,4%) della popolazione nazionale si concentra in tre territori regionali: Lombardia (16,4%), Campania (9,6%) e Lazio (9,4%). Le regioni citate sono anche le regioni italiane con la più elevata densità abitativa (Campania 428,9 abitanti per km2, Lombardia 413,7, Lazio 331).Inoltre, se si considerano i dati dell'ultimo decennio si nota come l'unico contesto regionale con saldo della popolazione negativo risulta essere la Basilicata (-0,18%).
Stante questi dati il Mezzogiorno risulta la macro-area più popolata con il 34,5% della popolazione residente, anche se i trend di crescita di questo territorio hanno tassi di sviluppo inferiori rispetto agli altri contesti (+0,2%), mentre al secondo posto troviamo il Nord-Ovest con il 26,6%.
La regione con il tasso di crescita più significativo nell'ultimo decennio è stata il Lazio (1,32%) seguita da Emilia-Romagna e provincia autonoma di Trento (rispettivamente 1,18% e 1,19%). Nel complesso, inoltre,le donne (51,49%) sono più degli uomini ma la popolazione maschile cresce più di quella femminile: 0,75% contro 0,68%.
La vita media degli italiani è di oltre 84 anni per le donne e di poco più di 79 anni per gli uomini e la popolazione, anche per tale ragione, ha il baricentro decisamente spostato verso l'età anzia-

na (144,5 persone over 65 ogni 100 giovani con meno di 15 anni) mentre il rapporto giovani/anziani rispetto alla popolazione attiva è pari al 52%. Tali valori decisamente competitivi nel contesto europeo hanno come contro altare una bassa fecondità (1,41 figli per donna) ed un'età media al parto in continua crescita (31,3 anni per le madri, circa 35 per i padri).
È utile notare che, relativamente alle sintesi appena espresse, si nota un contesto territoriale fortemente differenziato:

- l'indice di vecchiaia (rapporto percentuale tra la popolazione >65 anni e la popolazione <15 anni) è particolarmente marcato nel contesto Ligure (232%) mentre lo è molto meno in regione Campania (98,7%). In generale, l'indice registra un incremento nell'ultimo decennio del 13,2% e, inaspettatamente, i territori del Centro e del Nord sono in controtendenza rispetto all'indice medesimo. Da sottolineare che un elemento di interesse per la valutazione di tale indice è il contenimento della fecondità, ben al di sotto del livello di sostituzione delle generazioni (2,1 figli per donna);
- anche l'indice di dipendenza (rapporto tra la popolazione in età non attiva (< 14 anni e >65 anni) sulla popolazione in età lavorativa (da 15 a 64 anni)) ha valori marcatamente territorializzati. Il Centro/Nord si assesta intorno al 54% mentre il Sud e le Isole hanno valori prossimi al 50%. Anche in questo caso la Liguria risulta essere la prima della classe (circa 62%) mentre la Sardegna è all'estremo opposto (46,5%), seguita da Campania (48,1), Calabria (49,2) e Puglia (49,9).

Le famiglie con disabili, nel 2005, sono circa 3,4 milioni in Italia (10,3% del totale). Nella maggioranza dei casi c'è almeno una persona non disabile che può farsi carico dell'assistenza, mentre il 35,4% vive solo e il 6,4% vive con altri disabili. Il bisogno di assistenza sanitaria a domicilio è proprio del 32,3% delle famiglie su base nazionale. A fronte di tale necessità l'assistenza sanitaria a domicilio erogata dal pubblico è un servizio di cui si avvalgono il 15,7% delle famiglie, mentre l'assistenza non sanitaria, sempre erogata dai servizi pubblici, è erogata al 10,2% dei nuclei. Le differenze territoriali in questo ambito sono particolarmente marcate. Per quanto riguarda l'assistenza sanitaria pubblica si va dal 27,9% del Trentino-Alto Adige al 9,5% della regione Calabria con grandi differenze tra il Centro-Nord ed il Mezzogiorno. Gap che si evidenzia anche relativamente all'assistenza pubblica domiciliare non sanitaria (dal 5,3% della Calabria al 19,9% della Valle d'Aosta).
Le famiglie che invece provvedono con risorse e fondi proprio all'assistenza dei disabili in famiglia sono, su base nazionale, il 12,5%. In questo caso la distribuzione regionale, salvo alcuni outlier(provincia autonoma di Bolzano 22,9%, Abruzzo 8,5% e Sardegna 7,6%), è sostanzialmente livellata per due ragioni: le regioni in cui è più forte il regime assistenziale pubblico hanno meno necessità di integrare con fondi privati, mentre nelle regioni in cui questa necessità è più marcata le disponibilità sono inferiori e si rivolgono ad altri beni del paniere.
A questi dati occorre aggiungere il ruolo fondamentale delle reti informali che, pure in contrazione, continuano ad avere un ruolo sociale e di sostegno indiretto ai redditi di assoluta rilevanza. Sono circa un terzo le famiglie che dichiarano di aver aiutato gratuitamente altri contesti famigliari mentre sono circa il 15% i nuclei che dichiarano di aver ricevuto aiuto. Sono in aumento gli aiuti rivolti alle famiglie con bambini piccoli circa il 35%, mentre sono in contrazione gli aiuti agli anziani (meno del 20%).
Relativamente al tema dell'inserimento scolastico delle persone con disabilità, nell'anno scolastico 2010-2011, sono 139 mila gli alunni con disabilità in Italia (il 3,0% del totale degli alunni), di cui circa 78 mila nella scuola primaria (pari al 2,8% del totale degli alunni) e poco più di 61 mila nella

scuola secondaria di primo grado (il 3,4% del totale). A fronte di tale domanda il 72,2% delle scuole primarie ed il 79,0% delle scuole secondarie ha dotazioni tecnologiche adeguate all'inserimento di persone disabili, dato in forte incremento nell'ultimo triennio.

Valori macro-economici e mercato del lavoro

Analizzando i dati di indirizzo macro-economico (PIL pro-capite e tasso di inflazione) si nota come anche tali indici risultano essere fortemente differenziati a seconda del contesto territoriale regionale di riferimento.

Il PIL pro-capite (cresciuto in forma aggregata del 1,1% nel 2010) delle regioni del Mezzogiorno presenta valori decisamente inferiori a quelle del Centro-Nord. Ai primi posti troviamo la presenza della provincia autonoma di Bolzano, della Valle d'Aosta e della Lombardia (tutte con PIL pro-capite superiore a 25 mila euro), mentre chiudono la classifica Sicilia, Puglia, Calabria e Campania (con valori inferiori a 14 mila euro)[1].

Rispetto a tali dati è utile anche evidenziare l'andamento dell'indice di inflazione. Nel 2010 tale indice a livello di sistema paese si attesta al 1,6% inferiore di cinque decimi di punto percentuale rispetto alla media UE27 (2,1%). A livello regionale si notano indici superiori alla media nazionali per Campania (2%) e Sicilia (1,8%) mentre indici sotto la media per Lombardia e Veneto (1,4%) ed Emilia-Romagna (1,2%). Tali dati sono significativi per una valutazione comparativa con i valori di PIL pro-capite.

Il tasso di occupazione dei 20-64enni in Italia nel 2012 è pari 61,1% con trend decrescente, inferiore di quasi 14 punti percentuali rispetto a quanto indicato dalla Unione europea come obiettivo da raggiungere entro il 2020 (75%). In relazione a tale indicatore si nota una forte difformità di genere: risulta occupato il 72,8% degli uomini contro il 49,5% delle donne. Anche in questo caso occorre rilevare un forte gap territoriale testimoniato da un continuo aumento del divario tra il Centro-Nord e il Mezzogiorno che passa da 16,2 punti percentuali nel 2000 a 20,4 punti nel 2010. In questo contesto a titolo esemplificativo Emilia-Romagna (71,5%) e Lombardia (69,4%) sono tra le prime regioni della classifica mentre Campania (43,7%), Calabria (46,1%), Sicilia (46,6%), Puglia (48,2%) e Basilicata (51,3%) si collocano agli ultimi posti[2].

Le ultime citate sono anche le regioni che, ribaltando l'ordine della classifica, si collocano ai primi posti per quanto riguarda l'utilizzo di forme di contratto a tempo determinato con tassi superiori al 15% (ad eccezione della Campania - 13,5%). La "prima della classe" è la Lombardia (9,1%) seguita da Veneto (10,4%) e Lazio (10,6%). Sul temaaltro dato particolarmente significativo è il ricorso della forma di flessibilità del lavoro del part-time. Tale formula caratterizza il 29% delle donne e il 5,5% degli uomini per un complessivo 15% (3,4 milioni di persone). In questo caso il Mezzogiorno è l'area geografica che utilizza meno tale formula contrattuale (13,2%). Risulta, invece, essere particolarmente utilizzato nella provincia autonoma di Bolzano, in Sardegna e Liguria (con tassi superiori al 18% complessivo) meno in Campania e Basilicata (tassi inferiori a 11%). Le differenze di genere su base regionale comunque hanno gap compresi tra i 20 ed i 30 punti percentuali.

Il tasso di inattività(persone né occupati, né in cerca di occupazione sul totale della popolazione) ed il tasso di disoccupazione sono, a livello di sistema Italia, pari rispettivamente a 37,8% ed a

[1] Si tratta delle cd. "Regioni Obiettivo Convergenza", il cui coinvolgimento ha costituito un fattore di premialità nella valutazione ex ante del progetto "Diaspro Rosso"

[2] Nuovamente gli ultimi quattro posti della graduatoria sono occupati dalle cd. "Regioni Obiettivo Convergenza"..

8,4%. Sebbene relativamente al primo si notino significative differenze di genere (inattività maschile pari al 26,7%, femminile al 48,9%), rispetto al secondo queste si attenuano (9,7% femminile contro 7,6% maschile). Anche in questo caso le differenze territoriali sono una evidenza. Per quanto riguarda il tasso di inattività le provincie autonome di Trento e Bolzano, Emilia-Romagna, Lombardia e Valle d'Aosta sono tra le migliori (< 31%) mentre in cima alla classifica con valori prossimi al 50% troviamo Campania, Calabria, Sicilia e Puglia (a conferma della criticità di questi territori regionali già più volte evidenzata). Relativamente al tasso di disoccupazione le migliori sono sempre le medesime con tassi al di sotto del 5,8% mentre guida la classifica la Sicilia 14,7%, seguita da Sardegna (14,1%), Campania (14%) e Puglia (13,5%).
Infine, è doveroso un ultimo accenno sul tasso di disoccupazione giovanile (rapporto tra persone in cerca di occupazione in età 15-24 anni e le forze di lavoro). Il tasso in oggetto nel 2010 è pari al 27,8% senza particolari discordanze di genere. Risultano evidenti invece le differenze territoriali: Basilicata, Campania e Sicilia hanno tassi superiori al 41%.

2. CONDIZIONI ECONOMICHE DELLE FAMIGLIE

Dato il contesto socio-demografico e macro-economico tratteggiato nel paragrafo precedente, è utile soffermarsi brevemente sulle ripercussioni proprie sui contesti famigliari, prima forma di solidarietà sociale.
In questo senso si nota che, nel 2010, le famiglie in condizioni di povertà relativa sono l'11% (8,3 milioni di individui pari al 13,8 per cento della popolazione residente) mentre la povertà assoluta coinvolge il 4,6% delle famiglie(3,1 milioni di individui). Tali valori sono influenzati da varie determinanti in particolare il territorio, la struttura familiare, i livelli di istruzione ed i profili professionali, oltre che all'esclusione dal mercato del lavoro. Per tale ragione tale elemento risulta fondamentale per comprendere, in un quadro generale, lo stato socio-economico delle famiglie.
Se si approfondisce il tema a livello territoriale si nota come vi sia una forte disomogeneità tra i territori meridionali/insulari (con percentualidoppie rispetto alla media nazionale) e quelli centro/settentrionali. In particolare nel Mezzogiorno, le famiglie in povertà relativa sono il 23% (il 4,9%al Nord e il 6,3% al Centro) e quelle in povertà assoluta sono il 6,7% (contro il 3,6%del Nord e il 3,8%del Centro). Situazioni particolarmente drammatiche si riscontrano in Puglia, Campania, Calabria, Sicilia e Basilicata con tassi di povertà relativa superiori al 20% (per motivi chiaramente collegati al quadro economico sopra esposto). La Basilicata in particolare si assesta al 28,3%. Le regioni con i tassi più moderati sono: Lombardia (4%), Emilia-Romagna (4,5%) e Umbria (4,9%).
In Italia, inoltre, nel 2009 il 58% delle famiglie ha percepito un importo inferiore al reddito netto medio pari a 29.766 €/anno. La regione Sicilia risulta essere il fanalino di coda relativamente al livello di reddito delle famiglie con una media di 22.575 €/anno, oltre il 25%in meno del dato medio italiano mentre la provincia autonoma di Bolzano presenta il più alto reddito familiare medio annuo (35.116 €), seguita dall'Emilia-Romagna (33.827 €), dalla Lombardia (33.511 €) e dalla Valle d'Aosta (32.730 €). La Sicilia è al primo posto anche relativamente all'indice di diseguaglianza nella distribuzione del reddito (indice di Gini) seguita da Campania e Calabria, anch'esse con valori superiori alla media nazionale. Più eque le distribuzioni dei redditi nei contesti territoriali delle province autonome di Trento e Bolzano, in Veneto, in Umbria e in Friuli-Venezia Giulia.
Sempre sul tema risulta di particolare importanza l'esame dell'indicatore sintetico di deprivazione.

L'indicatore sintetico di deprivazione rappresenta la quota di famiglie che dichiarano almeno tre delle nove deprivazioni riportate di seguito: non riuscire a sostenere spese impreviste; avere arretrati nei pagamenti (mutuo, affitto, bollette, debiti diversi dal mutuo); non potersi permettere una settimana di ferie in un anno lontano da casa, un pasto adeguato (proteico) almeno ogni due giorni, il riscaldamento adeguato dell'abitazione, l'acquisto di una lavatrice, o di una televisione a colori, o di un telefono, o di un'automobile.
L'analisi rileva che il valore dell'indicatore è marcatamente più elevato tra le famiglie con cinque componenti o più (25,5%), residenti nel Mezzogiorno (25,8%), con tre o più minori (28,0%) e tra le famiglie che vivono in affitto (32,8%). Anche in questo caso risulta evidente la differenza territoriale: i territori meridionali/insulari risultano essere significativamente più in difficoltà con un tasso pari al 25,8% (9,6% Nord-ovest, 10% Nord-est e 13,8% Centro). In particolare le situazioni più difficili si registrano in Sicilia e Campania con indici superiori al 29%, mentre valori più contenuti si registrano nella provincia di Bolzano (4,6%), in Liguria (7,3%) e in Lombardia (9,1%). Nel complesso del sistema Italia, nel 2010, il 15,7%(pari a 9,6 milioni di individui) delle famiglie residenti in Italia presenta almeno tre delle difficoltà considerate (il 7,1% nel caso di quattro o più).
Stante questi valori nel 2011, la percentuale di persone (> 14 anni) che si dichiara molto o abbastanza soddisfatta della propria situazione economica è di circa la metà (48,5%). Il territorio però, anche in questo caso, esercita la sua influenza: Sicilia (31,6%), Puglia, Sardegna, Calabria e Campania sono al di sotto del 40% mentre Lombardia, Emilia-Romagna, Friuli Venezia Giulia, Valle d'Aosta e le provincie autonome di Trento e Bolzano (74,8%) sono al di sopra del 57%.

3. SPESA SANITARIA, OFFERTA ASSISTENZIALE E MOBILITÀ

Spesa sanitaria

La spesa pubblica in materia sanitaria si attesta, nel contesto nazionale nel 2010, attorno a 115 miliardi di euro, pari al 7,4% del Pil, e supera i 1.900 euro/anno per abitante. Approfondendo il tema della spesa pubblica tramite un analisi dei differenti contesti regioni si nota come la situazione sia differenziata a testimonianza delle differenti configurazioni organizzative-gestionali dei sistemi sanitari pubblici regionali. Dietro tali valori di spesa, in vero, si potrebbero nascondere situazioni di dissimili in termini di inefficienza che "sporcano" il dato e ne rendono particolarmente difficoltosa l'interpretazione. Specificato ciò, dati 2008 alla mano, si rileva come mentre il dato medio delle regioni del nord Italia si assesta attorno a 1.800 €/anno, in linea con il dato complessivo nazionale, il dato delle regioni del centro è leggermente al di sopra del valore medio di sistema (1.881 €/anno) mentre il dato delle regioni dell'Italia meridionale-insulare è leggermente al di sotto (1.753 €/anno). Tale analisi, tuttavia, non mette adeguatamente in luce le differenze contestuali che si registrano tra la prima della classe, la provincia autonoma di Bolzano (2.362 €/anno), e l'ultima, le Marche (1.691 €/anno). Come già sottolineato, occorre tener presente che a fronte di un maggior intervento di spesa non è automatico un maggior livello quali-quantitativo del servizio sanitario offerto.
Si nota infine come del finanziamento pubblico complessivo una quota prossima al 36,5% è funzionale ai servizi in regime di convenzione con vertici interessanti nelle regioni Lazio (43,8%), Lombardia (42,7%), Campania e Puglia (entrambe al 41%). Le voci di spesa in convenzione che assorbono maggiori risorse sono le seguenti farmaceutica (28,4%), l'assistenza medica (25,3%) e le prestazioni fornite dalle case di cura private (23,9%).
Alla spesa pubblica si aggiunge, in modalità integrativa/complementare, la spesa sanitaria delle

famiglie che, nel 2009, era pari al 22,1% della spesa complessiva in ambito sanitario, in significativo calo , rispetto al 2001, di quasi 3 punti percentuali.Il peso della spesa delle famiglie sul PIL è leggermente più alto nel Mezzogiorno (2,0%) rispetto al Centro-Nord (1,8%). Interessante al riguardo la spiegazione che l'Istat fornisce sull'interpretazione del dato: "*una possibile spiegazione di questa evidenza risiede nel fatto che la spesa sanitaria è un bene primario, quindi incomprimibile. Perciò, in presenza di una allocazione insufficiente di risorse pubbliche, le famiglie con bisogni sanitari insoddisfatti devono far fronte con risorse proprie all'acquisto di cure sanitarie*[3]*. Il peso sul reddito di tali spese è più elevato per i bilanci familiari più poveri, quindi questo potrebbe giustificare, a livello macro (regionale), il fatto che la quota di ricchezza dedicata alle cure sanitarie è maggiore nelle regioni del Mezzogiorno, dove notoriamente il reddito medio è più basso*". Tale esaustiva spiegazione trova adeguato riscontro anche nei numeri. In Calabria, Molise, Friuli-Venezia Giulia, Campania, Puglia e Piemonte la spesa sanitaria delle famiglia supera i 2 punti percentuali di PIL. Se si confronta la spesa delle famiglie con il totale della spesa sanitaria (pubblica e privata) si nota come nelle regioni del Mezzogiorno l'incidenza sia più limitata (17,7%) rispetto al Centro-Nord (24%) con punte superiori al 26% in Piemonte (26%), Emilia-Romagna (26,2%) e Friuli Venezia Giulia (27,2%). In termini assoluti per famiglia la compartecipazione alla spesa sanitaria è pari a 955 € nel Mezzogiorno mentre nel Centro-Nord è di circa 1.265 €.

Offerta assistenziale

Relativamente al tema dell'offerta di servizi sanitari si considerano in questa sede una selezione di valori funzionali a favorire l'interpretazione degli esiti dello studio. In primo luogo risulta interessante focalizzare l'attenzione sull'attività svolta relativamente all'assistenza domiciliare.

Da questo punto di vista, valori 2008, si nota come il sistema Italia abbia un tasso di utenti inseriti in un sistema di assistenza domiciliare pari a 82,6 su 10 mila abitanti (per un totale complessivo di quasi 5 milioni di utenti). Tasso che risulta essere molto differenziato a seconda dei contesti territoriali. Al Nord abbiamo valori prossimi a 110 mentre Sud (50,1) e nell'Italia insulare (30,0) valori decisamente più contenuti.

Anche se si analizza il tasso dei posti letto residenziali per tipologia di presidio si nota come la rete sociale di alcuni contesti italiani sia notevolmente più sviluppata rispetto ad altri. Si passa infatti da valori prossimi a 850 ogni 10 mila abitanti al Nord a valori di 247 nel Mezzogiorno con una offerta di posti letto fortemente differenziata (più di 225 mila al Nord contro poco più di 50 mila nel Mezzogiorno).

Considerando poi la fascia di utenza delle strutture residenziali si nota come i minori disabili siano complessivamente nel contesto italiano, nel 2006, poco più di 1.300 unità, 700 delle quali assistite in presidi localizzati nel Nord Italia. Gli ospiti 18-64 anni, invece, risultano essere attorno a 32 mila unità delle quali più di 20 mila accolte in centri localizzati in area settentrionale, mentre solo poco più di 6.500 sono accolti nel Mezzogiorno.

È possibile fare per un discorso analogo relativamente al tema dei ricoveri che necessitano di interventi in lungodegenza o in riabilitazione. Da questo punto di vista il monte complessivo dei ricoveri, nel 2008, è vicino alle 400 mila unità per un totale di più di 11 milioni di giornate di degenza. Al Mezzogiorno si riscontrano meno di 75 mila ricoveri/anno (circa 207 mila giornate) mentre al Nord sono quasi 255 mila/anno per un totale di circa 650 mila giornate.

---

[3] Un'ulteriore evidenza di questa interpretazione è riscontrabile anche nei risultati dell'indagine condotta sui malati rari e sui loro famigliari nell'ambito di questo progetto.

Gli utenti assistiti in regime di riabilitazione residenziale sono circa 54 mila (25 mila circa in regime semiresidenziale). Dei 54 mila utenti in regime residenziale la metà (circa 27 mila) è accolto in strutture del Nord Italia, mentre solo poco più di 14 mila nel Mezzogiorno. I valori si invertono sul semi-residenziale (più di 12 mila nel Mezzogiorno e poco più di 5 mila al Nord). Nel Mezzogiorno, parimenti, risulta molto diffuso il ricorso a pratiche riabilitative in regime ambulatoriale. Su un totale di più di 10 milioni di accessi/anno nel Italia meridionale-insulare si erogano più del 57% delle prestazioni, meno del 20% al Nord.
Infine, il tasso di persone che hanno dichiarato un consumo di farmaci nei due giorni precedenti la rilevazione, nel 2010, è stata pari ad un valore complessivo nazionale pari al 39,4%. Territorializzando il dato si nota come il Centro-Nord ha valori superiori al 41% mentre il Sud (35%) e le isole (37%) hanno valori inferiori. Tale tendenza si conferma anche analizzando il ricorso a pratiche ed accertamenti diagnostici. Rispetto alla media nazionale, pari a 114,4 per mille nelle quattro settimane precedenti la rilevazione, il Nord a tassi prossimi a 120, il Centro si colloca in cima alla classifica con valori vicini a 125 mentre il Mezzogiorno rileva valori di poco superiori a 100. Tali indici, occorre specificare, che non sono strettamente evocativi della qualità del sistema assistenziale ma altresì potrebbero celare utilizzi impropri delle risorse del sistema o essere spiegati da fattori fortemente correlati agli stili di vita.
Concludendo la sezione ed introducendo la successiva si affronta il tema della qualità percepita dell'assistenza sanitaria nei differenti contesti territoriali. Rispetto alla assistenza medica ospedaliera le persone che, nel 2010, si dichiarano molto soddisfatte sono, a livello nazionale, pari al 39,2%. Le differenze geografiche sono evidenti: 25,7% nel Mezzogiorno, 51,4% al Nord. Tali trend sono confermati anche dall'analisi della soddisfazione rispetto all'assistenza infermieristica (37,9% nazionale, 22,3% nel Mezzogiorno, 50,5% al Nord) e relativamente ai servizi igienici ospedalieri (17,7% nel Mezzogiorno, 44,0 % al Nord con una media nazionale al 31,5%).

Mobilità sanitaria

L'analisi effettuata relativamente ai valori di spesa sanitaria e l'offerta assistenziale dei differenti contesti regionali può sicuramente aiutarci a meglio comprendere un altro aspetto di determinante importanza: il fenomeno della mobilità interregionale sanitaria. In Italia, nel 2009, si registrano circa 610 mila ricoveri di pazienti non residenti (8,1% del totale dei ricoveri ordinari) e 543 mila ricoveri (7,3% riferito ai soli residenti in Italia) di pazienti provenienti da regioni diverse da quelle nelle quali si effettua il ricovero e conseguentemente si erogano le relative prestazioni diagnostico-terapeutiche assistenziali.
Tali flussi migratori sanitari sono in gran parte spiegati da ragioni legate alla vicinanza geografica delle strutture di altre regioni, dalla presenza legata a motivi di studio/lavoro, fino a motivazioni legate alla necessità di usufruire di terapie ad alta specializzazione, di ottenere una second opinion diagnostica, o ad una mancanza di fiducia rispetto al sistema sanitario della propria regione.
La vicinanza geografica con strutture di altre regioni spiega l'elevato tasso (superiore al 20%) dell'indice di emigrazione di regioni di medio-piccole dimensioni come la Basilicata (23%), il Molise (20,3%) e la Valle d'Aosta (22%). L'indice di migrazione contenuto delle provincia autonoma di Bolzano (4,6%) è evocativo di una migrazione al di fuori dei confini nazionali. Le regioni che presentano un indice di emigrazione contenuto sono: Lombardia (3,7%), Sardegna (5,2%), Veneto (5,7%), Emilia-Romagna (5,9%) e Toscana (6,0%).
Relativamente all'indice di immigrazione sanitaria invece le regioni con tassi più bassi risultano essere quelle insulari (Sicilia 2,3%, Sardegna 2,7%), anche in questo caso spiegato in parte da

ovvie ragioni geografiche, Campania (2,9%), Calabria (3,6%) e Puglia (4,2%). Analizzando infine l'indice di attrazione (rapporto tra l'indice di immigrazione e quello di emigrazione sanitaria) rileviamo che le regioni maggiormente attrattive (con un miglior balance tra assistiti provenienti da altre regioni e residenti curati fuori regioni) risultano essere (escludendo la provincia di Bolzano per le ragioni evidenziate): Lombardia (2,5), Emilia-Romagna (2,5), Toscana (1,9), Veneto (1,6); mentre quelle con il quoziente più prossimo a 0 sono (ad esclusione della Valle d'Aosta per motivi dimensionali) tutte regioni del Mezzogiorno: Basilicata (0,6), Puglia (0,6), Sardegna (0,5), Campania (0,4), Sicilia (0,4), Calabria (0,2) (ovvero, ancora una volta, le cd. "Regioni Obiettivo Convergenza"). Si noti come relativamente all'indice di attrazione i vincoli legati al carattere insulare sono leggermente calmierati dato che tale effetto si ha sia in disposizione immigratoria sia in disposizione emigratoria.

4. PROTEZIONE SOCIALE

Relativamente alla spesa per la protezione sociale (previdenza, sanità e assistenza), in Italia nel 2010, si registrano valori superiori alla media del contesto dell'Unione europea a 27 paesi. Il tasso di incidenza relativo parametrato al PIL è prossimo al 30% (29,8%) con una spesa pro-capite pari a circa 7.700€.

In particolare, la spesa per prestazioni di protezione sociale, che rappresenta il 95,5% della spesa complessiva, scomposta nelle sue determinanti, nell'anno di riferimento (2010), risulta avere i seguenti valori:oltre la metà è impiegata nella funzione "vecchiaia" (51,3%), mentre la parte rimanente si distribuisce tra "malattia/sanità" (25,8%), "superstiti" (9,2%), "invalidità" (5,9%), "famiglia" (4,4%) e "disoccupazione e altra esclusione sociale" (3,4%).

In relazione a questi elementi risulta particolarmente interessante anche la spesa per interventi e servizi sociali offerti, singolarmente o in forma associata, dai comuni. Tale elemento trova i suoi riferimenti normativi nella legge quadro sull'assistenza n. 328/2000, la quale attribuisce la competenza ai comuni della gestione degli interventi e dei servizi sociali, mentre assegna le funzioni di programmazione alle Regioni.

Analizzando l'indicatore si nota come, in particolare, negli ultimi cinque anni tale indicatore in rapporto al PIL è leggermente cresciuto (0,39% nel 2003, 0,42% nel 2008) assestandosi, nel 2008, intorno a 6,7 miliardi di €, con un valore medio pro-capite pari a 111,4 €/anno.Anche in questo caso se si scompone il valore nelle determinanti che lo compongono si nota come si intervenga prioritariamente nell'assistenza delle famiglie con figli (40,3%) e degli anziani (21%), mentre rimangono residuali le politiche relative al contrasto alla povertà ed all'esclusione sociale (7,7%), ad "immigrati e nomadi" (2,7%) e alle "dipendenze" (0,7%).

A livello territoriale emergono, ancora una volta, ampie differenze. Tra la spesa della regione Calabria (circa 30€ pro-capite/anno pari allo 0,18% del PIL) e la spesa della provincia autonoma di Trento (circa 300 pari allo 0,89% del PIL) vi è un gap di circa 270 euro e dello 0,81% del PIL. Analizzando la spesa pro-capite, sotto la media nazionale si collocano, non solo tutte le regioni dell'Italia meridionale-insulare (ad eccezione della Sardegna), ma anche Umbria, Marche e Veneto. Se poi si analizzano le voci di impiego delle risorse (rischi e/o bisogni) si notano, anche in questo caso, significative differenze: le regioni del Mezzogiorno sono maggiormente focalizzate su politiche di contrasto alla povertà ed all'esclusione sociale (10,2% nel complesso, emerge il dato della Calabria 28,9%) mentre le regioni centro-settentrionali, ad eccezione di Lombardia ed Emilia-

Romagna, mostrano maggiore attenzione alle politiche per gli anziani e, soprattutto nel nord-est, al tema della disabilità.
Approfondendo il tema della spesa sociale dei comuni per la disabilità si nota come, nel 2008, il valore complessivo si assesta attorno a 1,4 miliardi di euro con un incremento del 4% rispetto al 2007. Di tale importo un valore rilevante della voce per interventi e servizi (50,2%), di è destinato all'assistenza domiciliare.
Per interventi assistenziale aventi carattere esclusivamente sociale sono stati destinati 123 milioni di euro con valori pro-capite pari a 3.300 €, mentre per interventi assistenziali con finalità sanitarie sono stati destinati circa 27 milioni di euro con valori medi pro-capite pari a 2.356 €/anno. Occorre a questo punto sottolineare che, a fronte di valori comunque significativi in valore assoluto relativamente ai setting assistenziali, la relativa copertura rispetto alla domanda potenziale risulta essere scarsa (circa 6,6% sul setting sociale e 2% sul setting sanitario). Il resto della spesa per le politiche sulla disabilità si compone di trasferimenti in denaro (25,4%) e di costi di gestione per le strutture (24,1%). Relativamente a queste ultime (centri diurni e residenze) i valori di spesa, sempre nel 2008, sono stati stanziati da parte dei comuni circa 250 milioni di euro con una spesa media per utente prossima a 12 mila euro/anno (6 mila euro per i centri diurni e 15 mila euro per le residenze in media). Anche in questo caso, però, l'indicatore di presa in carico rispetto all'utenza potenziale e poco sopra lo 3,5%.
Infine si specifica che a fronte di una spesa da parte dei comuni per interventi e tutele a carattere sociale pari a 6,7 miliardi euro (0,42% del PIL nazionale), occorre aggiungere una compartecipazione dal parte del Servizio sanitario pari a 1,1 miliardi di euro/anno e una quota in capo alle famiglie pari a 1 miliardo anno. Tali valori dicono di come la spesa, a livello territoriale, per la tutela del bisogno sociale abbia valori prossimi a 8,8 miliardi di euro/anno (circa il 10% della spesa sociale complessiva).

5. BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA

Si riporta l'indicazione bibliografica di alcuni dei principali materiali utilizzati per la redazione del contributo e funzionali al lettore per l'approfondimento delle tematiche:

- Censis, 45° Rapporto annuale sulla situazione sociale del Paese - Il sistema di welfare, 2011;
- Dipartimento Politiche per la Famiglia e Istat, Famiglia in cifre, 2010;
- Fondazione Censis e Fondazione Cesare Serono, Vincere la solitudine delle disabilità, secondo rapporto di ricerca, 2011;
- Fondazione Censis e Fondazione Cesare Serono, La dimensione nascosta delle disabilità, terzo rapporto di ricerca, 2012;
- Istat, Condizioni di salute, fattori di rischio e ricorso ai servizi sanitari (dati 2005), 2007;
- Istat, Disabilità in cifre, http://www.disabilitaincifre.it/;
- Istat, Gli interventi ed i servizi sociali dei comuni singoli e associati, statistiche e report, 2008;
- Istat, Health for All Italia (aggiornamento giugno 2012), http://www.istat.it/it/archivio/14562;
- Istat, I consumi delle famiglie, statistiche e report, 2010;
- Istat, Italia in cifre, 2011;

- Istat, Italia in cifre, 2012;
- Istat, L'integrazione degli alunni con disabilità nelle scuole primarie e secondarie di primo grado statali e non statali, statistiche e report, 2010-2011;
- Istat, La povertà in Italia, statistiche e report, 2010;
- Istat, Noi Italia 2012 -100 statistiche per capire il Paese in cui viviamo, http://noi-italia.istat.it/;
- Istat, Reddito e condizioni di vita, statistiche e report, 2010;
- Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, Rapporto sulla Coesione Sociale, 2011.

DIASPRO ROSSO	Iniziativa finanziata dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, legge 383/2000 art.12 lettera f) annualità 2010	UNIAMO FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS

QUESTIONARIO

- Versione per il famigliare di riferimento per l'organizzazione dell'assistenza alla persona con malattia rara -

Egregio signore, Gentile signora,

la Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO FIMR Onlus sta realizzando, in collaborazione con diversi partner, il progetto "Diaspro Rosso", la cui finalità principale è quella di rilevare i bisogni assistenziali e i costi sociali ed economici che l'assistenza alle persone con malattia rara comporta per le famiglie.

Per raggiungere gli obiettivi di progetto si è deciso di realizzare un'indagine nelle seguenti regioni - Veneto, Liguria, Toscana, Puglia, Lazio, Campania, Basilicata, Calabria e Sicilia – rivolta ai famigliari di riferimento delle persone affette dalle seguenti patologie: Sindrome da Delezione del Cromosoma 22Q11.2 (Sindrome di Di George), Distrofia Muscolare di Duchenne, Corea di Huntington, Sclerosi Tuberosa e Sindrome di Williams.

Ascoltare la voce delle famiglie delle persone con malattia rare è, infatti, di fondamentale importanza per la buona riuscita del progetto. A questo scopo Le chiediamo in qualità di persona di riferimento per l'organizzazione dell'assistenza alla persona con malattia rara, di voler gentilmente collaborare all'indagine rispondendo al questionario che ci consentirà di rilevare le informazioni utili agli obiettivi sopra elencati.

Le assicuriamo il rispetto della normativa vigente sulla privacy (L. 196/2003) e che l'elaborazione dei dati avverrà in forma anonima e aggregata. Le informazioni raccolte verranno utilizzate per perorare la causa delle persone con malattia rara e delle loro famiglie.

Fiduciosi nella Sua collaborazione all'iniziativa, La ringraziamo anticipatamente per la Sua disponibilità.

Buona compilazione!

Cominceremo con il farle alcune domande sull'insorgenza e sulla diagnosi della malattia rara nel suo famigliare. Nel caso in cui nella sua famiglia siano presenti più persone affette da malattia rara, la preghiamo di rispondere con riferimento alla persona più giovane.

1. Di che patologia rara è affetto:
   - ☐ Sindrome da Delezione del Cromosoma 22Q11.2
     - ☐ Sindrome velo-cardio-facciale
     - ☐ Sindrome di Di George
   - ☐ Distrofia Muscolare di Duchenne
   - ☐ Corea di Huntington
   - ☐ Sclerosi Tuberosa
   - ☐ Sindrome di Williams

2. Le chiediamo di indicare nella tabella che segue l'età della persona con malattia rara in cui si sono presentati i primi segni e/o sintomi della patologia e l'età in cui è stata formulata la diagnosi definitiva

a) Età in cui si sono presentati i primi segni/sintomi	**b) Età in cui è stata formulata la diagnosi definitiva**
☐ Alla nascita	☐ Alla nascita
☐ Nel primo anno di vita	☐ Nel primo anno di vita
☐ A |__|__| anni (*in anni compiuti*)	☐ A |__|__| anni (*in anni compiuti*)

3. La diagnosi definitiva di malattia rara è stata formulata:
   - ☐ nella Regione di residenza
   - ☐ in altra Regione

4. Prima di arrivare alla diagnosi definitiva, sono state fatte altre diagnosi?
   ☐ SI ☐NO

5. Prima di arrivare alla diagnosi definitiva, la famiglia ha dovuto sostenere spese a proprio carico per accertamenti diagnostici e visite specialistiche? *(incluse spese di viaggio, vitto, alloggio)*
   ☐SI ☐NO

6. Dopo la prima diagnosi ha ritenuto necessario consultare altri specialisti per un'ulteriore verifica e conferma della diagnosi?
   ☐SI ☐NO (*vada alla domanda 7*)
   6.1. *Se sì*, presso:
   a) Centri privati (a pagamento) SI ☐ NO ☐
   b) Centri del Servizio Sanitario Nazionale (SSN) SI ☐ NO ☐

7. La persona con malattia rara presenta altre patologie associate?
   ☐SI ☐NO

Passiamo ora a farle alcune domande sul grado di autonomia della persona con malattia rara.
La prego di indicare:

8. *(se la persona con malattia rara ha più di 6 anni; altrimenti vada alla domanda 12)*
   la capacità della persona con malattia rara di essere autonoma nella gestione della vita quotidiana (lavarsi, vestirsi, alimentarsi, …)
   - ☐ Per nulla autonomo
   - ☐ Poco autonomo
   - ☐ Abbastanza autonomo
   - ☐ Completamente autonomo

9. la capacità della persona con malattia rara di essere autonoma nel movimento (alzarsi, spostarsi, … …)
   - ☐ Per nulla autonomo
   - ☐ Poco autonomo
   - ☐ Abbastanza autonomo
   - ☐ Completamente autonomo

10. la capacità della persona con malattia rara di essere autonoma nel muoversi e nell'orientarsi nell'ambiente esterno
   - ☐ Per nulla autonomo
   - ☐ Poco autonomo
   - ☐ Abbastanza autonomo
   - ☐ Completamente autonomo

11. la capacità della persona con malattia rara di essere autonoma nella gestione del denaro
   - ☐ Per nulla autonomo
   - ☐ Poco autonomo
   - ☐ Abbastanza autonomo
   - ☐ Completamente autonomo

12. la capacità cognitiva della persona con malattia rara
   ☐ Scarsa ☐ Bassa ☐ Buona ☐ Ottima

13. il grado complessivo di autonomia della persona con malattia rara
   - ☐ Per nulla autonomo
   - ☐ Poco autonomo
   - ☐ Abbastanza autonomo
   - ☐ Completamente autonomo

14. Le caratteristiche della persona con malattia rara richiedono un'assistenza continuativa (da parte di un familiare, di un parente e/o di un soggetto esterno)?
   ☐SI ☐NO

15. La famiglia paga una o più persone per l'assistenza in casa alla persona con malattia rara (cd. "badante"/"assistente famigliare")?
   ☐ SI ☐ NO (*vada alla domanda 16*)
   Se sì,
   15.1. Quante persone? N° _____
   15.2. Per quante ore settimanali complessive? N°_____
   15.3. Qual è l'ammontare della spesa mensile? € _____

Ora prendiamo in esame una serie di servizi sanitari, socio-sanitari e sociali di cui una persona con malattia rara può fruire in ragione dei bisogni assistenziali legati alla sua patologia.

16. Metta una crocetta a fianco di ogni servizio usufruito negli ultimi 12 mesi.

Per i servizi usufruiti indichi se sono stati economicamente totalmente a carico della famiglia, solo parzialmente a carico della famiglia o gratuiti (ovvero pagati dal Servizio Socio-Sanitario Nazionale e/o dai Servizi Sociali). Se sono stati pagati dalla famiglia (totalmente o parzialmente) indichi quale è stato il costo approssimativo del servizio nell'anno.

Servizi Sanitari, Socio-Sanitari e Sociali	Si è usufruito del servizio	A carico della famiglia?	Costo annuale a carico della famiglia
1. Teleassistenza	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
2. Assistenza domiciliare sanitaria (Asl)	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
3. Assistenza domiciliare sociale (Comuni , soggetti delegati, cooperative private etc...)	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
4. Centro diurno	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
5. Terapia occupazionale e/o esercizi per svolgere le attività quotidiane	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
6. Orientamento / preparazione al lavoro	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
7. Interventi riabilitativi (fisioterapia, logopedia, ...)	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
8. Attività culturali, ricreative e per il tempo libero, doposcuola	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
9. Assistenza psicologica ai familiari	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
10. Servizi di sollievo: soggiorni temporanei in residenze	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
11. Servizi residenziali (comunità alloggio, RSA, ..)	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
12. Servizi da parte di interpreti del linguaggio dei segni o altri sistemi di comunicazione alternativi	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
13. Esami clinici	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
14. Protesi/ ausili /presidi sanitari	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
15. Farmaci	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€

Servizi Sanitari, Socio-Sanitari e Sociali	Si è usufruito del servizio	A carico della famiglia?	Costo annuale a carico della famiglia
16. Integratori alimentari /alimenti particolari	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€
17. Altro (*specificare*)_____ _____	sì ☐ no ☐	☐ Totalmente a carico ☐ Parzialmente a carico ☐ Gratuito	€

17. E' attualmente in lista di attesa per qualche servizio?
☐ SI ☐ NO (*vada alla domanda 18*)
17.1. *Se sì*, indicare per quale/i servizio/i ? _____

18. Alla persona con malattia rara sono state accertate le seguenti condizioni?
18.1. Presenza di handicap (comma 1, art.3, L.104/92)
☐SI ☐No *(vada alla d. 18.2)* ☐In attesa di risposta *(vada alla d. 18.2)*
18.1.1. *Se si*, le Condizioni di gravità (comma 3, art.3, L.104/92)
☐SI ☐No ☐In attesa di risposta
18.2. Ridotte o impedite capacità motorie permanenti (art.8, L.449/97)
☐SI ☐No ☐In attesa di risposta

19. Qual è la condizione occupazionale attuale della persona con malattia rara?
- Non pertinente, in età pre-scolare (0-5) ☐
- Studente (dai 6 anni in su) ☐
- Occupato/a ☐ *vada alla domanda 22*
- Disoccupato/a alla ricerca di nuova occupazione ☐ *vada alla domanda 22*
- In cerca di prima occupazione ☐ *vada alla domanda 22*
- Casalingo/a ☐ *vada alla domanda 22*
- Ritirato/a dal lavoro ☐ *vada alla domanda 22*
- Inabile al lavoro ☐ *vada alla domanda 23*
- In altra condizione, *specificare*: ☐_____
vada alla domanda 22

20. *Se in età pre-scolare o studente*, la persona con malattia rara frequenta:
☐ Nessuna scuola *(vada alla domanda 26)*
☐ Asilo nido
☐ Scuola Materna
☐ Scuola Primaria
☐ Scuola secondaria di primo grado
☐ Scuola secondaria di secondo grado
☐ Università
☐ Altro (*specificare*) _____

21. *Se studente*, è in possesso delle seguenti certificazioni scolastiche?

21.1. Per integrazione scolastica (insegnante di sostegno; L.104/92, DPR 24/02/94)
☐SI ☐No ☐In attesa di risposta

21.2. Per operatore addetto all'assistenza (L.104/92, DPR 24/02/94, art.3)
☐SI ☐No ☐In attesa di risposta

21.3. Indennità di frequenza (L. 289/90)

☐Sì ☐No ☐In attesa di risposta

22. *Se diverso da studente e da in età pre-scolare*, è stata accertata la capacità lavorativa (L.68/99)?

☐Sì ☐No ☐In attesa di risposta

23. È stata accertata l'invalidità *(L.118/71, L.18/80)?*

☐Sì ☐No ☐In attesa di risposta

23.1. *Se si,* con invalidità del _____% *(indicare la percentuale nel caso di persona malata con più di 18 anni)*:

24. È stata riconosciuta l'indennità di accompagnamento (*L.18/80)*

☐Sì ☐No ☐In attesa di risposta

25. *Se più di 16 anni e condizione occupazionale diversa da studente e inabile al lavoro*, A seguito della malattia, la situazione lavorativa della persona con malattia rara si è modificata?

nessun cambiamento ☐
ha dovuto lasciare il lavoro ☐
ha dovuto ridurre l'intensità del lavoro ☐
ha dovuto cambiare lavoro ☐

26. Ha delle esenzioni dal pagamento del ticket?

☐Sì ☐NO *(Vada alla domanda 277)*

26.1. *Se si*, quali?

- Per patologia Sì ☐ NO ☐
- Per invalidità Sì☐ NO ☐
- Per reddito Sì☐ NO ☐
- Altro, *specificare*: ☐_____

27. La persona con malattia rara ha usufruito di contributi economici da parte della Regione, della Provincia, dei Comuni e/o loro delegati nel 2011 (es. *assegno di cura, progetto di vita indipendente, contributi di sollievo, etc. etc.*)?

☐Sì ☐NO *(Vada alla domanda 28)*

27.1. Qual è l'importo complessivamente percepito nel 2011 per questi contributi economici?

€ _____

28. Oltre alle eventuali indennità (di accompagnamento o di frequenza), alla eventuale pensione di invalidità e alle entrate indicate alla domanda precedente, la persona con malattia rara ha altre fonti di reddito proprie?

☐Sì ☐NO *(Vada alla domanda 29)*

28.1. *Se si,* quanto ammontano mediamente le entrate nette mensili individuali della persona con malattia rara (*se è variabile a seconda dei mesi, indicare l'ultimo mese):*

€ _____

Passiamo ora a farLe alcune domande sul centro di competenza (riferimento) che segue la persona con malattia rara.

29. Mi può indicare il nome del centro clinico specialistico di competenza per la patologia a cui fa riferimento la persona con malattia rara? *(se più di uno, indicare il prevalente*):
    - ☐ Non ho un centro di competenza *(vada alla domanda 35)*
    - ☐ Si, Nome Centro: _____

    29.1. Il centro di competenza è specializzato *(indicare una sola risposta)*
    - ☐ solo nel trattamento dei pazienti pediatrici
    - ☐ solo nel trattamento dei pazienti adulti
    - ☐ sia nel trattamento dei pazienti pediatrici che degli adulti

    29.2. Il Centro di competenza si trova?
    - ☐ nella città di residenza *(vada alla domanda 30)*
    - ☐ nella provincia di residenza
    - ☐ nella regione di residenza
    - ☐ in altra regione
    - ☐ all'estero

    29.3. Quanti km circa dista il centro di competenza da casa della persona con malattia rara?
    Km _____

30. Negli ultimi 12 mesi, con quale periodicità sono stati eseguiti i controlli presso il Centro di competenza?
    - ☐ Più di una volta al mese
    - ☐ Mensile
    - ☐ Trimestrale
    - ☐ Semestrale
    - ☐ Annuale
    - ☐ Mai *(vai alla domanda 35)*
    - ☐ Altro (*specificare)* _____

31. I controlli effettuati presso il centro di competenza negli ultimi 12 mesi sono stati *(se più di una risposta, indicare la prevalente)*
    - ☐ totalmente a carico del SSN
    - ☐ parzialmente a carico del SSN (ticket, voucher, ecc..)
    - ☐ totalmente a carico della persona con malattia rara

32. Nel caso di controlli presso il centro di Competenza fuori città, è stato necessario pernottare fuori?
    ☐ SI ☐ NO *(vada alla domanda 33)*

    32.1. Mi può indicare il costo approssimativo della spesa sostenuta globalmente nell'anno: (viaggio, alloggio, vitto, ecc.): € _____

33. La persona con malattia rara ha avuto bisogno di essere accompagnato al centro di competenza per i controlli?
    ☐ SI ☐ NO (*vada alla domanda 35*)

34. Negli ultimi 12 mesi, chi ha accompagnato la persona con malattia rara al centro di competenza, ha dovuto assentarsi dal lavoro?
    ☐ SI ☐ NO (*vada alla domanda 35*)

Se sì,

34.1. L'assenza è stata retribuita dal datore di lavoro?

☐ SI ☐ NO (*vada alla domanda 35*)

34.1.1. *Se sì*, in che maniera? (*è possibile indicare più di una risposta*)

☐ Permessi L. 104/1992

☐ Ferie

☐ Altro (*specificare)* _____

35. Negli ultimi 12 mesi, oltre ai controlli al centro di competenza sono state effettuate altre visite specialistiche?

☐ SI ☐ NO

36. Negli ultimi 3 mesi, la persona con malattia rara è stata ricoverata in un ospedale, in un istituto di cura accreditato (convenzionato) o in casa di cura privata (al di fuori dei controlli nei centri di competenza)?

☐ SI ☐ NO

37. Negli ultimi 3 mesi, la persona con malattia rara ha fatto ricorso:

37.1. al Pronto soccorso? ☐ SI ☐ NO

37.2. alla Guardia Medica? ☐ SI ☐ NO

38. Le elencherò ora una lista di soggetti/ organizzazioni con cui una persona con malattia rara e/o i suoi famigliari entrano o possono entrare in relazione. Le chiedo di indicare per ogni figura quanto si ritiene soddisfatto del rapporto attuale

Per rispondere utilizzi una scala di giudizio da 1 a 5 dove 1 significa per nulla soddisfatto e 5 significa molto soddisfatto

	Soddisfazione (1=per nulla; 5=molto)
a. Medico di Medicina Generale o Pediatra di Libera Scelta (medico/pediatra di famiglia)	1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐
b. Distretto socio-sanitario / Azienda Sanitaria Locale (ASL)	1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐
c. Centro di competenza (riferimento) per la malattia	1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐
d. Servizi sociali (del comune o di soggetti delegati)	1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐
e. Scuola (compresa asilo nido e scuola materna) *(solo se sta frequentando)*	1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐

39. In generale, quanto si ritiene soddisfatto dell'assistenza socio-sanitaria ricevuta per la malattia? Indichi il grado della sua soddisfazione in una scala di 1 a 5.

Per nulla soddisfatto 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ Molto soddisfatto

40. È iscritto ad un'associazione di pazienti e/o famigliari di pazienti affetti dalla malattia rara?

☐ SI ☐ NO (*vada alla domanda 41*)

Se si,

40.1. Quanto si ritiene soddisfatto delle attività promosse dall'associazione?

Per nulla soddisfatto 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto soddisfatto

Continuiamo a rivolgersi a Lei come persona di riferimento per l'organizzazione dell'assistenza alla persona con malattia rara.

41. Qual è la sua condizione occupazionale attuale?

- ☐ Occupato/a (compresa CIG) *(vada alla domanda 43)*
- ☐ Disoccupato/a alla ricerca di nuova occupazione (compresa mobilità) *(vada alla domanda 43)*
- ☐ Casalingo/a
- ☐ Ritirato/a dal lavoro
- ☐ Pensionato/a *(vada alla domanda 43)*
- ☐ In altra condizione non lavorativa (*specificare)*: *(vada alla domanda 43)*

_____

42. Ha deciso di ritirarsi dal lavoro prima del previsto per assistere la persona con malattia rara?

☐ SI ☐ NO *(vada alla domanda 43)*

42.1. *Se sì,* a che età si è ritirato dal lavoro? All'età di _____anni

43. <u>Nei primi 3 anni successivi all'insorgenza dei sintomi della malattia</u>, il prendersi cura della persona con malattia rara, Le ha comportato dei problemi rispetto al suo lavoro?

☐ SI ☐ NO *(vada alla domanda 44)*

Se sì, si prega di specificare *(indicare una risposta per ogni domanda)*

43.1.	Ho ridotto l'orario di lavoro	☐ SI ☐ NO
43.2.	Ho dovuto cambiare lavoro per essere più vicino	☐ SI ☐ NO
43.3.	Ho dovuto far ricorso ai due anni di congedo straordinario previsti per l'handicap (frazionando o meno il periodo)	☐ SI ☐ NO
43.4.	Mi sono ritirato dal lavoro	☐ SI ☐ NO
43.5.	Ho avuto difficoltà a mantenere il lavoro	☐ SI ☐ NO
43.6.	Altri problemi (*specificare*):	☐ SI ☐ NO

_____

44. <u>E negli ultimi 12 mesi</u>, *(solo per chi lavorava 12 mesi fa)* il prendersi cura della persona con malattia rara, Le ha comportato dei problemi rispetto al suo lavoro?

☐ SI ☐ NO *(vada alla domanda 45)*

Se sì, si prega di specificare se <u>negli ultimi 12 mesi</u>: *(indicare una risposta per ogni domanda)*

44.1.	Ho ridotto l'orario di lavoro	☐ SI ☐ NO
44.2.	Ho dovuto cambiare lavoro per essere più vicino	☐ SI ☐ NO
44.3.	Mi sono ritirato dal lavoro	☐ SI ☐ NO
44.4.	Ho avuto difficoltà a mantenere il lavoro	☐ SI ☐ NO
44.5.	Altri problemi (*specificare*):	☐ SI ☐ NO

_____

Le domande che seguono cercano di capire se ed eventualmente come la presenza di una persona con malattia rara ha modificato alcune dimensioni della Sua vita personale e famigliare.

Le chiediamo di rispondere a ciascuna domanda indicando quanto la presenza di una persona con malattia rara in famiglia ha influito sulle dimensioni sotto riportate, utilizzando una scala 1-5, dove 1= per nulla e 5= molto

La presenza di un componente della famiglia affetto da malattia rara:

45. ha cambiato la vita quotidiana della sua famiglia
per nulla 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto

46. ha modificato il numero di figli che come coppia si intendeva avere
per nulla 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto

47. ha rafforzato i legami famigliari
per nulla 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto

48. ha comportato un cambiamento di residenza e/o di tipologia di abitazione
per nulla 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto

49. ha cambiato le prospettive per il futuro della famiglia
per nulla 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto

50. ha incrinato le relazione tra i coniugi
per nulla 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto

51. ha ridotto la frequentazione di amici
per nulla 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto

52. ha rafforzato le relazioni con gli amici
per nulla 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto

53. ha ridotto la vita sociale dei componenti della famiglia (cinema, uscite, attività sportive, culturali, …)
per nulla 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto

54. ci ha fatto sentire più vicina la comunità nella quale viviamo (volontariato, vicini di casa, parrocchia)
per nulla 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto

55. ha modificato le sue prospettive professionali/lavorative
per nulla 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto

56. ha modificato le prospettive professionali/lavorative di altri componenti della famiglia
per nulla 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto

57. ha modificato i suoi progetti di vita personale
per nulla 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto

58. ha modificato i progetti di vita personali di altri componenti della famiglia
per nulla 1☐ 2☐ 3☐ 4☐ 5☐ molto

Infine Le faremo alcune domande di tipo socio-demografico sul nucleo famigliare convivente con la persona con malattia rara.

59. Regione di Residenza:

☐Veneto ☐ Liguria ☐ Toscana ☐Puglia ☐Lazio ☐Campania ☐Basilicata ☐Calabria ☐ Sicilia

60. Comune di Residenza: _____

61. Mi può indicare per ogni componente della famiglia convivente con la persona con malattia rare le informazioni richieste nella tabella che segue?

Codici numerici da inserire in tabella

Stato civile:	**Relazione con la persona con malattia rara**	**Titolo di studio**	**Condizione occupazionale**
1.Celibe/nubile 2.Coniugato/a 3.Separato/a - Divorziato/a 4. Vedovo/a	1.Coniuge o convivente del malato raro 2. Padre / madre del malato raro 3. Fratello/sorella del malato raro 4. Figlio del malato o del coniuge/ convivente del malato raro 5. Nonno/a del malato raro 6. Assistente familiare (Badante) 7. Altro (*specificare*)	1.nessuno/licenza elementare 2.licenza media inferiore 3. diploma scuola media superiore o diploma di scuola professionale 4. laurea o superiore	1.occupato a tempo pieno 2.occupato a tempo parziale 3.disoccupato 4.pensionato 5.studente 6.altra condizione non lavorativa (*specificare*)

Persona con malattia rara

N	Anno di nascita	Genere	Stato civile	Relazione con la persona con malattia rara	Titolo di studio	Condizione occupazionale
1		☐ M ☐ F		È il malato raro		
Famigliare di riferimento per l'organizzazione dell'assistenza (ovvero la persona che risponde al questionario)						
2		☐ M ☐ F				
Altri componenti della famiglia						
3		☐ M ☐ F				
4		☐ M ☐ F				
5		☐ M ☐ F				
6		☐ M ☐ F				
7		☐ M ☐ F				
8		☐ M ☐ F				

62. L'abitazione in cui vive la persona con malattia rara è:
    - ☐ di proprietà
    - ☐ in affitto
    - ☐ in usufrutto
    - ☐ a titolo gratuito
    - ☐ altro (*specificare*) _____

63. Nel nucleo di convivenza della persona con malattia rara ci sono altre persone con particolari problematiche di tipo sanitario?
    ☐ SI ☐ NO (*vada alla domanda 63*)

    Se sì,
    63.1. Quante? (non includere nel numero la persona con malattia rara) _____

64. Quale è l'ammontare dei redditi NETTI mensili a disposizione della famiglia (compresa la persona con malattia rara) da lavoro, pensione, indennità o da patrimonio? (*se è variabile a seconda dei mesi, indicare l'ultimo mese)*
    €_____
    Preferisco non rispondere ☐

65. Con le risorse finanziarie a disposizione, come arriva a fine mese la sua famiglia?
    - Molto facilmente ☐
    - Abbastanza facilmente ☐
    - Con qualche difficoltà ☐
    - Con molte difficoltà ☐

66. Ci sono altre cose che non Le sono state chieste nel questionario e che ritiene opportuno segnalarci rispetto ai costi economici e sociali dell'assistenza alla persona con malattia rara?
    ☐ NO ☐ SI _____
    _____
    _____
    _____
    _____

Informazioni su chi ha compilato il questionario

67. Chi ha compilato il questionario?
    - ☐ La persona con malattia rara
    - ☐ Genitore
    - ☐ Altra persona esercente la potestà genitoriale
    - ☐ Altro (*specificare*)

Il questionario è terminato. ***Grazie per la collaborazione!***