



# RAPPORTI ISTISAN 17|39

ISSN: 1123-3117 (cartaceo) • 2384-8936 (online)

## **Telefono Verde Malattie Rare: otto anni di attività**

M. De Santis, A. Sanseverino,  
A.E. Gentile, A. Polizzi, D. Taruscio



FORMAZIONE  
E INFORMAZIONE



**ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ**

**Telefono Verde Malattie Rare:  
otto anni di attività**

Marta De Santis, Antonella Sanseverino,  
Amalia Egle Gentile, Agata Polizzi, Domenica Taruscio  
*Centro Nazionale Malattie Rare*

ISSN: 1123-3117 (cartaceo) • 2384-8936 (online)

**Rapporti ISTISAN**  
**17/39**

Istituto Superiore di Sanità

**Telefono Verde Malattie Rare: otto anni di attività.**

Marta De Santis, Antonella Sanseverino, Amalia Egle Gentile, Agata Polizzi, Domenica Taruscio  
2017, 39 p. Rapporti ISTISAN 17/39

Il Telefono Verde Malattie Rare (TVMR) è stato creato per offrire contenuti e strumenti che promuovano le conoscenze, le buone pratiche e i processi di empowerment riguardanti le malattie rare attraverso un supporto specialistico personalizzato. I principali obiettivi del servizio sono: fornire informazioni aggiornate e validate, orientare i cittadini nell'ambito della rete nazionale delle malattie rare, promuovere l'accesso ai servizi sanitari e sociali favorendone la conoscenza, sostenere processi di semplificazione delle procedure in ambito sociale e dei diritti esigibili, migliorare la visibilità e conoscenze sulle malattie rare, rafforzarne il pubblico riconoscimento e valore sociale, sviluppare e migliorare le metodologie per lo scambio internazionale delle informazioni sulle malattie rare. Il presente rapporto intende esporre le attività del TVMR, con particolare riferimento all'intervento di counselling telefonico. A tale scopo vengono riportati i risultati di otto anni di lavoro, per comprendere meglio i bisogni informativi emergenti delle persone con malattia rara e delineare una fotografia dell'utente tipo del servizio.

*Parole chiave:* Malattie rare; Informazione; Helpline; Counselling telefonico

Istituto Superiore di Sanità

**The Italian National Helpline for Rare Diseases: 8 years of activity.**

Marta De Santis, Antonella Sanseverino, Amalia Egle Gentile, Agata Polizzi, Domenica Taruscio  
2017, 39 p. Rapporti ISTISAN 17/39 (in Italian)

The Italian National Helpline for Rare Diseases (*Telefono Verde Malattie Rare*, TVMR) was created to provide content and tools to promote the knowledge, the best practices and the empowerment processes concerning rare diseases, through a personalized specialist support. The main objectives of this service are: provide accurate and up-to-date information, guide citizens within the national network of rare diseases, promote access to health and social services favouring the knowledge, support processes of procedures of simplification in the social field, improve the knowledge on rare diseases, strengthen the public recognition and social value, develop and improve the methodologies for the international sharing of rare disease information. This report aims to present the activities of TVMR, with particular reference to the intervention of telephone counselling. For this purpose, are shown the results of eight years of work, to better understand emerging information needs of people with rare diseases and outline the profile of users of the Italian National Helpline.

*Key words:* Rare diseases; Information; Helpline; Phone counselling

Si ringraziano tutte le operatrici del TVMR per l'impegno profuso a vario titolo in questo volume e Gianluca Ferrari per il supporto tecnico.

Per informazioni su questo documento scrivere a: [marta.desantis@iss.it](mailto:marta.desantis@iss.it)

Il rapporto è accessibile online dal sito di questo Istituto: [www.iss.it](http://www.iss.it).

Citare questo documento come segue:

De Santis M, Sanseverino A, Gentile AE, Polizzi A, Taruscio D. *Telefono Verde Malattie Rare: otto anni di attività*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2017. (Rapporti ISTISAN 17/39).

---

Legale rappresentante dell'Istituto Superiore di Sanità: *Gualtiero Ricciardi*

Registro della Stampa - Tribunale di Roma n. 114 (cartaceo) e n. 115 (online) del 16 maggio 2014

Direttore responsabile della serie: *Paola De Castro*

Redazione: *Paola De Castro* e *Sandra Salinetti*

La responsabilità dei dati scientifici e tecnici è dei singoli autori, che dichiarano di non avere conflitti di interesse.



# INDICE

<b>Introduzione</b> .....	1
<b>Malattie rare: scenario europeo e scenario italiano</b> .....	3
Malattie rare in Europa .....	3
Malattie rare in Italia.....	5
<b>Informazione e malattie rare</b> .....	7
Dall'informazione alla comunicazione .....	7
Helpline e counselling telefonico: brevi cenni.....	8
<b>Telefono Verde Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità</b> .....	10
Dati 2008-2016.....	11
Caratteristiche socio-demografiche degli utenti .....	12
Caratteristiche socio-demografiche dei pazienti .....	16
Oggetto della richiesta.....	17
Patologie ricorrenti.....	19
Caratteristiche e andamento delle telefonate.....	20
<b>Approfondimento su due anni di attività del TVMR</b> .....	22
Dati 2013-2014.....	22
Caratteristiche socio-demografiche degli utenti.....	22
Caratteristiche socio-demografiche dei pazienti .....	25
Oggetto della richiesta.....	28
Patologie ricorrenti.....	35
<b>Conclusioni</b> .....	37
<b>Bibliografia</b> .....	38



## INTRODUZIONE

Le malattie rare costituiscono un ampio gruppo di patologie accomunate dalla bassa prevalenza nella popolazione ( $\leq 5$  individui/10.000 in Europa e in Italia) e, spesso, dalla complessità clinica e di gestione. L'Organizzazione Mondiale della Sanità (*World Health Organization*, WHO) ha calcolato l'esistenza di circa 6.000 entità nosologiche (circa 8.000, compresi i sinonimi) (van Weely & Leufkens, 2004). Di queste circa l'80% riconoscono una causa genetica e il restante 20% è su base multifattoriale (es. fattori ambientali e alimentari).

Le malattie rare hanno un decorso cronico, sono spesso invalidanti e causa frequente di mortalità precoce. Esse presentano un'elevata eterogeneità di manifestazioni cliniche, età d'insorgenza, meccanismi eziopatogenetici, organi e sistemi colpiti, e solo una piccola percentuale di esse può contare su strategie terapeutiche risolutive.

Tuttavia, non deve trarre in inganno il termine *rarietà*. Se è vero, infatti, che una singola patologia può riguardare pochissime persone, nel loro insieme le malattie rare coinvolgono milioni di pazienti in tutta Europa, cui si aggiungono le famiglie anch'esse coinvolte nella spirale della malattia. Si parla, dunque, di un ambito assolutamente non trascurabile della sanità pubblica, considerato, peraltro, anche a livello comunitario europeo priorità sanitaria da quasi 20 anni.

Fra le numerose sfide poste dalle malattie rare, una delle più importanti è quella di superare la scarsità e la frammentarietà dell'informazione rivolta agli operatori professionali e ai cittadini in genere. Strumento di trasferimento di adeguate conoscenze, l'informazione svolge una funzione essenziale nell'accrescere la consapevolezza e nel sensibilizzare i cittadini sui temi più attuali riguardanti queste patologie, quali: lo stato della ricerca, la sperimentazione farmacologica, nuovi strumenti diagnostici e di prevenzione (Polizzi *et al.*, 2014).

L'informazione si pone oggi come strumento esplicativo e interpretativo di questioni e tematiche che gravano sulla complessità delle malattie rare, oltre che fungere da stimolo per l'integrazione tra i diversi livelli dei servizi di cura, i bisogni delle persone con patologie rare, le organizzazioni di pazienti dedicate, i medici specialisti, gli altri professionisti sanitari e sociali, i centri clinici di riferimento, i centri di ricerca e le industrie farmaceutiche (Westberg & Miller, 1999; Forman *et al.*, 2012).

Gran parte delle persone con malattia rara incontra notevoli difficoltà nella ricerca della diagnosi, nell'ottimizzazione delle cure e nel miglioramento della qualità di vita (Federico, 2013; Rahi *et al.*, 2004). Un'informazione chiara, trasparente e tempestiva può essere in tale senso efficace e determinante nella gestione e nella risoluzione dei bisogni di questi pazienti (Tomes, 2007).

Per questo la Commissione Europea da anni sottolinea la necessità di garantire l'accessibilità dell'informazione alle persone con malattia rara e con la Raccomandazione del Consiglio Europeo (2009/C 151/02) ribadisce l'importanza delle *helpline* per la diffusione dell'informazione, delle conoscenze e dell'esperienza sulle malattie rare. Esse, inoltre, hanno un ruolo importante nell'orientare e aiutare le persone a gestire le difficoltà legate all'esperienza della malattia e ai cambiamenti da essa determinati.

A livello nazionale, il concetto è stato esplicitamente affermato nel Piano Sanitario Malattie Rare 2013-2016 che insiste sulla necessità di sostenere e qualificare le fonti informative esistenti, anche attraverso l'adeguata formazione del personale dedicato e l'adozione di sistemi di verifica e di controllo della qualità delle informazioni fornite.

Verso tali obiettivi e per rispondere alle esigenze informative delle persone con malattia rara, delle associazioni di pazienti e dei professionisti socio-sanitari, trova riscontro l'istituzione nel

2008 del Telefono Verde Malattie Rare (TVMR) presso il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS).

Lo scopo del servizio è offrire contenuti e strumenti che promuovano le conoscenze, le buone pratiche e i processi di empowerment riguardanti le malattie rare attraverso un supporto specialistico personalizzato.



# MALATTIE RARE: SCENARIO EUROPEO E SCENARIO ITALIANO

## Malattie rare in Europa

Le malattie rare rappresentano uno dei settori della sanità pubblica, per i quali la creazione di sinergie e collaborazioni su scala regionale, nazionale, europea e internazionale rappresentano un valore aggiunto e uno sforzo necessario per migliorare la qualità della vita delle persone con tali patologie.

Il primo esplicito riferimento a tale ambito risale al 1999, anno in cui con la Decisione n. 1295/1999/CE il Parlamento europeo e il Consiglio d'Europa adottano un programma di azione comunitaria sulle malattie rare, nel quadro più generale delle azioni nel settore della sanità pubblica (1999-2003).

Un anno più tardi, il Regolamento (CE) 141/2000 ha istituito una procedura comunitaria per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani e per incentivare la ricerca, lo sviluppo e la loro immissione in commercio.

Successivamente, nel quinquennio 2003-2008 è stato lanciato il Primo Programma Comunitario sulle malattie rare a sostegno delle politiche sanitarie degli Stati Membri e della cooperazione internazionale all'interno dell'Unione.

Per facilitare e assistere il lavoro della Commissione Europea su queste tematiche, nel 2004 è stata istituita la *Rare Diseases Task Force* (RDTF) presso la Direzione Generale Salute e Consumatori dell'Unione Europea.

Nel corso degli anni il Comitato di esperti – pur mantenendo sostanzialmente le stesse funzioni – ha avuto altre incarnazioni e appellativi: nel 2010-2013 c'è stato lo *European Union Committee of Experts on Rare Diseases* (EUCERD), mentre nel 2014 è stato nominato il Comitato europeo di esperti per le malattie rare (*Commission Expert Group on Rare Diseases*, CEGRD) (Commission Decision 2013/C 219/04). CEGRD ha concluso il suo mandato a dicembre 2016; nel 2017 la Commissione Europea ha deciso di non procedere con l'istituzione di un nuovo comitato.

Gli obiettivi principali del Comitato erano: il miglioramento dell'informazione su diagnosi, screening, trattamento e cura delle malattie rare; la promozione di reti di centri di *expertise* per la diagnosi e cura; la promozione della disponibilità di dati epidemiologici di elevata qualità raccolti con criteri armonizzati; la promozione dello sviluppo di sistemi di classificazione internazionale e codifica delle malattie rare, anche in collaborazione con la WHO; il sostegno alla diffusione di buone pratiche cliniche per migliorare la qualità di vita delle persone con patologie rare.

Nel 2008 viene presentato il secondo Programma di azione comunitaria (2008-2013), che sviluppa principalmente due linee di azione: facilitare lo scambio di informazioni mediante le reti esistenti sulle malattie rare e sviluppare strategie per migliorare il coordinamento delle attività a livello europeo e la cooperazione trans-nazionale.

Dello stesso anno è la Comunicazione della Commissione al Parlamento europeo, al Consiglio, al Comitato economico e sociale europeo e al Comitato delle Regioni "Le malattie rare: una sfida per l'Europa", che delinea una strategia comunitaria a sostegno delle attività degli Stati Membri e dei cittadini europei con malattia rara relativa a tre aree principali: 1) migliorare il riconoscimento e la visibilità delle malattie rare; 2) supportare i piani o le strategie nazionali per le malattie rare nei Paesi Membri; 3) rafforzare la cooperazione e il coordinamento a livello europeo.

Essa prepara la strada alla Raccomandazione del Consiglio dell'Unione Europea, adottata nel 2009, che raccomanda agli Stati Membri di elaborare e adottare piani e strategie nazionali per le malattie rare (preferibilmente entro il 2013), al fine di orientare e strutturare gli interventi pertinenti nel settore delle malattie rare nel quadro dei rispettivi sistemi sanitari e sociali.

Nel 2011, il Parlamento europeo e il Consiglio d'Europa compiono un ulteriore importantissimo passo, adottano la Direttiva 2011/24/EU in materia di assistenza sanitaria transfrontaliera, che facilita i cittadini ad accedere alle cure negli altri Stati Membri. Due anni dopo la Commissione Europea promuove attraverso Raccomandazioni (*EUCERD Recommendations to the European Commission and the Member States on European Reference Networks for Rare Diseases*) (EUCERD, 2013) la costruzione di reti di riferimento europee per le malattie rare (*European Reference Networks*, ERN). Ogni Stato Membro, dunque, ha il compito di individuare nel proprio territorio strutture "esperte" che rispondano ai criteri comunitari, con l'obiettivo di candidarle a nodi di Rete. La *call* è stata lanciata il 16 marzo 2016. Ad un anno di distanza (9 marzo 2017) a Vilnius c'è stata l'approvazione formale delle prime 24 Reti ([https://ec.europa.eu/health/ern/networks\\_it](https://ec.europa.eu/health/ern/networks_it)), che, per la prima volta, offrono a medici e ricercatori l'opportunità unica di esercitare la propria professione a livello transfrontaliero in Europa ed affrontare adeguatamente questa sfida. Le Reti stanno lavorando su una serie di questioni tematiche (tra cui, ad esempio, malattie ossee, tumori pediatrici e immunodeficienze) e coinvolgono attualmente oltre 900 unità sanitarie altamente specializzate provenienti da 313 ospedali in 25 Stati Membri (più la Norvegia). Gli ERN, che hanno l'obiettivo di formare una struttura di gestione per la condivisione delle conoscenze e il coordinamento delle cure sanitarie nell'Unione Europea (UE), fanno parte di una strategia più ampia che renderà il sistema sanitario europeo più efficiente, accessibile e resiliente.

L'*International Rare Diseases Research Consortium* (IRDiRC, [www.irdirc.org](http://www.irdirc.org)) è forse il più ambizioso programma di collaborazione internazionale nel campo della ricerca sulle malattie rare. Il Consorzio, di cui l'ISS mediante il CNMR è membro, riunisce realtà scientifiche provenienti da Europa, Australia, Canada, USA e accoglie sempre maggiori adesioni. Obiettivo stabilito per il primo decennio di attività (2011-2020) era di ottenere almeno 200 nuove terapie per le malattie rare e fornire nuovi strumenti per diagnosticarle. Tuttavia, già nell'estate 2017 IRDiRC ha annunciato di aver raggiunto tali obiettivi con tre anni di anticipo e li ha perciò rimodulati per il decennio 2017-2027, mirando in particolare a:

- fare in modo che tutti i pazienti ricevano una diagnosi accurata entro un anno dal primo consulto medico nel caso in cui la loro malattia sia già stata descritta, o che in caso contrario possano accedere a programmi dedicati all'individuazione delle malattie non diagnosticate;
- approvare 1000 nuove terapie, soprattutto per quelle patologie prive ad oggi di opzioni terapeutiche;
- sviluppare nuove metodologie per valutare l'impatto di diagnosi e terapie sulle persone affette da malattie rare.

Altro importantissimo consorzio è *ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases* (E-Rare, [www.erare.eu](http://www.erare.eu)), istituito nel 2006 con lo scopo di mettere in collegamento le organizzazioni responsabili dei finanziamenti e i ministeri che, combinando le scarse risorse dedicate alla ricerca sulle malattie rare a livello nazionale, permettono la partecipazione di molti ricercatori a progetti transnazionali attraverso il lancio annuale di *Joint Transnational Calls* (JTC).

In particolare, E-Rare-3 "ERA-Net rare disease research implementing IRDiRC objectives" (ormai giunto alla fase conclusiva) è volto a favorire la cooperazione e il coordinamento delle attività di ricerca sulle malattie rare, gestite a livello nazionale e regionale negli Stati Membri, attraverso la preparazione e l'attuazione di un bando transnazionale co-finanziato dall'UE, con relative sovvenzioni a terzi, con lo scopo di contribuire al raggiungimento degli obiettivi del Consorzio Internazionale per la Ricerca sulle Malattie Rare, IRDiRC.

## Malattie rare in Italia

In Italia si parla di malattie rare fin dal 1998, con il DL.vo n. 124 che le indica (art. 5) tra le condizioni aventi diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni di assistenza sanitaria da individuare in regolamenti specifici. Successivamente, il Piano Sanitario Nazionale (PSN) 1998-2000, le colloca fra gli obiettivi prioritari, proponendo il rafforzamento delle iniziative volte a garantire: una diagnosi appropriata e tempestiva; l'individuazione di centri specialistici per la diagnosi e il trattamento di singole patologie o gruppi; la promozione di attività di prevenzione, il sostegno alla ricerca scientifica e il miglioramento dell'accessibilità ai farmaci. Inoltre, lo stesso PSN promuoveva lo sviluppo di interventi diretti al miglioramento della qualità della vita dei pazienti affetti da patologie rare e la realizzazione di programmi di informazione ai pazienti affetti da patologie rare e alle loro famiglie.

L'anno fondamentale, tuttavia, è il 2001 quando viene pubblicato il Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 che regola l'assistenza sanitaria ai pazienti colpiti da malattie rare. Esso in particolare:

- istituisce la Rete Nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. I principali nodi della Rete sono i Presidi accreditati, preferibilmente ospedalieri, appositamente individuati dalle Regioni tra quelli in possesso di documentata esperienza nella diagnosi e nella cura di specifiche malattie rare o di gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ad esempio per la gestione delle emergenze e per la diagnosi biochimica, genetica e molecolare (art. 2, comma 2). I Presidi della rete sono collegati, in modo diversificato in base alle differenti organizzazioni sanitarie regionali, ai servizi ospedalieri e territoriali più vicini ai luoghi di residenza dei malati.
- istituisce il Registro Nazionale Malattie Rare, al fine di consentire la programmazione nazionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti con malattie rare e di attuare la sorveglianza delle stesse (art. 3). Tale rete quindi è all'origine di flussi di informazioni sanitarie che, attraverso registri regionali e interregionali, vengono centralizzate al Registro Nazionale Malattie Rare con sede all'ISS.
- indica l'elenco delle malattie rare (singole patologie e gruppi di esse) per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) (allegato 1) (art. 4).

I successivi Piani Sanitari Nazionali (2001-2003; 2003-2005 e 2006-2008) hanno riproposto il particolare rilievo sociale delle malattie rare, l'importanza delle attività di sorveglianza (e quindi enfatizzato il ruolo del Registro Nazionale e dei Registri regionali) e della Rete Nazionale dedicata alle malattie rare, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione, ridurre l'onere che grava sui malati e sulle famiglie. A questi documenti programmatici si sono aggiunti due importanti Accordi Stato-Regione (2002 e 2007) che meglio delineano la struttura della rete nazionale e il flusso operativo tra registro nazionale e registri regionali.

In via transitoria, nell'attesa della piena attivazione dei Registri e dell'intera Rete nazionale, è stato pubblicato il Decreto Ministeriale del 15 aprile 2008 "Individuazione dei Centri interregionali per le malattie rare a bassa prevalenza". Nel 2014 il Ministero della Salute ha presentato il primo Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016. Tenendo conto delle molteplici attività sviluppate nel Paese a partire dalla istituzione della Rete Nazionale Malattie Rare (DM 279/2001), l'obiettivo principale del Piano è lo sviluppo di una strategia integrata, globale e di medio periodo sulle malattie rare, centrata sui bisogni assistenziali della persona e della sua

famiglia e definita con il coinvolgimento di tutti i portatori di interesse, tenuto conto delle esperienze già maturate e nel quadro delle indicazioni europee.

Infine, il 18 marzo del 2017, viene pubblicato il DPCM del 12 gennaio 2017, che sostituisce integralmente il DPCM del 29 novembre 2001, con cui erano stati definiti per la prima volta i LEA. Esso definisce le attività, i servizi e le prestazioni garantite ai cittadini con le risorse pubbliche messe a disposizione del Servizio Sanitario Nazionale; descrive con maggiore dettaglio e precisione prestazioni e attività oggi già incluse nei LEA; innova i nomenclatori della specialistica ambulatoriale e dell'assistenza protesica, introducendo prestazioni tecnologicamente avanzate ed escludendo prestazioni obsolete; ridefinisce e aggiorna gli elenchi delle malattie rare (Allegato 7) del DM 279/2001 e delle malattie croniche e invalidanti (Allegato 8) del DM 329/1999 che danno diritto all'esenzione.

## INFORMAZIONE E MALATTIE RARE

### Dall'informazione alla comunicazione

Vivere con una malattia rara significa condividere la propria esistenza, con una patologia cronica, spesso invalidante e non comune. Ciò si associa ad una serie di conseguenze sul piano fisico e psicologico di chi ha ricevuto tale diagnosi, che può modificare in modo rilevante la sua vita, così come quella dei suoi familiari.

La formulazione del sospetto diagnostico, la comunicazione della diagnosi, la costruzione di un piano terapeutico, i percorsi assistenziali, la gestione di situazioni di crisi, l'accettazione e l'adattamento funzionale alla patologia rappresentano alcuni aspetti con i quali le persone coinvolte devono necessariamente confrontarsi.

Nell'ambito di tale complessità, l'attenzione alla dimensione comunicativo-relazionale è fondamentale sia per garantire la circolarità dell'informazione e la collaborazione integrata all'interno della rete sia per realizzare interventi centrati sulle esigenze di ogni singolo individuo e della sua famiglia.

In quest'ottica, il TVMR, quale strumento al servizio del cittadino coinvolto nell'ambito delle malattie rare, ha colto la necessità di porre attenzione agli aspetti e alle modalità comunicative nei molteplici e complessi aspetti delle malattie rare, dedicando a tali tematiche ampio spazio nella sfera delle proprie attività.

Ogni scambio comunicativo è infatti un momento fondamentale che non si improvvisa, ma si inserisce all'interno di un processo più ampio e globale per la realizzazione di uno scopo comune.

È necessario che la persona che si rivolge al TVMR trovi operatori che sappiano “comunicare” e non soltanto “informare”: dietro la considerazione che non è sufficiente spiegare ma bisogna saper ascoltare, attraverso la linea telefonica si crea una relazione professionale tra l'operatore, con conoscenze e competenze tecnico-scientifiche, e comunicativo - relazionali e l'utente, la persona coinvolta nelle difficoltà legate alle malattie rare, che esprime un bisogno, una necessità.

La capacità di ascoltare, di comprendere e di spiegare sono quindi considerate delle caratteristiche fondamentali nell'attività del TVMR.

Gli operatori con competenze specifiche hanno sviluppato sin dall'inizio questa importante attività attraverso la metodologia del counselling telefonico, già largamente consolidata nell'ambito di servizi di informazione istituzionali.

L'intervento di counselling telefonico può, attraverso l'ascolto attivo, aiutare la persona a prendere decisioni autonome e consapevoli. Nello specifico, la comunicazione è finalizzata a fornire informazioni corrette, aggiornate e personalizzate su temi riguardanti le malattie rare. A partire dalla rilevazione dei bisogni degli utenti si focalizza un obiettivo utile per il superamento della difficoltà che si sta vivendo in quello specifico momento e che ha spinto la persona a contattare il numero verde, promuovendo la consapevolezza di poter contribuire al proprio processo di cura. Si tratta di un intervento distante dall'erogazione di consigli esperti che si avvale delle abilità comunicativo - relazionali dell'operatore, capace di orientare e di mantenere l'azione verso obiettivi raggiungibili sulla base di una profonda comprensione e condivisione dei bisogni espressi dall'altro (Trotti *et al.*, 2007).

Un intervento di counselling non si identifica con il “dare consigli” e “soluzioni veloci al problema” o ancora “informazioni generalizzate”, ma piuttosto si riferisce all'attivazione delle risorse della persona in modo che essa possa affrontare responsabilmente i problemi e le difficoltà che la riguardano e fare scelte consapevoli.

Comunicare in modo efficace può potenziare le risorse della persona, così come dei suoi familiari, e favorire un approccio attivo alla malattia, facilitando un adattamento funzionale alla malattia stessa e promuovendo un miglioramento della qualità di vita.

## Helpline e counselling telefonico: brevi cenni

Una *helpline* consente di andare oltre le barriere geografiche, l'utente può, infatti, telefonare da qualsiasi luogo del territorio nazionale, e permette di raggiungere anche quelle persone che a causa degli esiti invalidanti della malattia possono beneficiare più di altri di un colloquio telefonico. L'utilizzo del canale uditivo nell'interazione tra l'operatore e l'utente rappresenta un'opportunità rilevante per fornire informazioni convertite in messaggi personalizzati attraverso un linguaggio semplice e comprensibile in grado di ridurre l'ansia e favorire il controllo della situazione.

Le *helpline*, per alcune essenziali caratteristiche, sono particolarmente indicate per la promozione della salute e l'orientamento del cittadino in ambito sanitario. In particolare, tali servizi (Rossin *et al.*, 2009):

- sono facilmente accessibili,
- sono attivi per molte ore al giorno e per molti giorni alla settimana,
- sono gratuiti o a basso costo per l'utente,
- forniscono un supporto personalizzato,
- possono garantire l'anonimato,
- raggiungono un'alta percentuale di popolazione, incluse persone che hanno più difficoltà ad utilizzare altri servizi,
- possono essere dedicati a particolari sottopopolazioni (malattie rare, donne in gravidanza, ecc.),

Inoltre, esse possono contraddistinguersi per caratteristiche diverse:

- problematica trattata (malattie rare, HIV, ecc.)
- modalità di approccio (reattivo: è la persona a chiamare il servizio; proattivo: l'operatore contatta l'utente),
- diffusione territoriale (locale, regionale, nazionale, internazionale),
- caratteristiche degli operatori (volontari, professionisti, ecc.),
- formazione del personale (formazione in discipline psicologiche, mediche, sociologiche, ecc.),
- obiettivi del servizio (informativo, counselling intensivo o minimo, di ascolto, ecc.)
- costi per l'utente (numero gratuito, tariffe minime, ecc.).

La metodologia utilizzata dai ricercatori del TVMR, come anticipato, è il counselling telefonico.

Si parla di counselling telefonico quando gli operatori, professionisti opportunamente formati, attraverso specifiche tecniche – mutate dal counselling *vis-à-vis* – stimolano il riconoscimento e l'utilizzo delle risorse individuali della persona. Lo scopo del counselling telefonico, infatti, è quello di rispondere ai bisogni informativi delle persone che contattano lo specifico servizio, facilitare il processo di riflessione, promuovendo le potenzialità a consultare, mobilitare risorse interne ed esterne per attivare un cambiamento (Pacifi *et al.*, 2001).

Il counselling telefonico è uno strumento molto utilizzato sia a livello nazionale che internazionale, perché offre ai destinatari la possibilità di avere facilmente accesso a molte informazioni, instaurando contestualmente un rapporto interpersonale, una relazione con l'operatore. Esso risulta, pertanto molto efficace in alcuni ambiti della salute quali soprattutto la prevenzione e la promozione della salute. All'ISS sono presenti diversi servizi di counselling

telefonico gratuiti e operanti sul piano nazionale dedicati a diverse tematiche come il Telefono Verde AIDS, il Telefono Verde Fumo, Alcol e Tossicodipendenze, il Telefono Verde Malattie Rare, ecc.).

L'intervento di counselling telefonico è centrato sulla persona, sulla specificità delle esperienze che racconta e dei problemi che pone, ma anche sulle risorse e sulle opportunità che emergono dalla sua narrazione. Si crea così una relazione caratterizzata dall'applicazione da parte dell'operatore di conoscenze tecnico-scientifiche, relative al ruolo professionale, dal buon uso delle qualità personali favorevoli al processo comunicativo, dal controllo di stili comunicativi e di tratti personali che possono ostacolare l'interazione, dall'applicazione operativa delle abilità relazionali (autoconsapevolezza, ascolto attivo, empatia) e dei fondamenti della prassi comunicativa (comunicazione verbale, non verbale e paraverbale). Le competenze di counselling possono permettere all'operatore di strutturare la relazione professionale in fasi, caratterizzate da passaggi ben definiti, attraverso i quali si attua un'interazione specialistica, completa ed efficace, finalizzata alla creazione di un clima di fiducia, accettazione, rispetto e collaborazione, nonché alla ridefinizione del problema e all'individuazione, insieme alla persona, delle possibili soluzioni (Luzi *et al.*, 2010).

## TELEFONO VERDE MALATTIE RARE DELL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

Il Telefono Verde Malattie Rare (TVMR) è stato istituito al CNMR dell'ISS nel febbraio 2008 in occasione della I Giornata di sensibilizzazione delle malattie rare. L'obiettivo del servizio è di informare e orientare i cittadini e offrire loro contenuti e strumenti che promuovano le conoscenze, le buone pratiche e i processi di empowerment riguardanti le malattie rare attraverso un supporto specialistico personalizzato.

Il TVMR ha iniziato ufficialmente la propria attività il 10 marzo 2008, attraverso il numero verde 800.89.69.49, gratuito da telefono fisso e cellulare su tutto il territorio nazionale. Il servizio è attivo dal lunedì al venerdì, dalle 9:00 alle 13:00. Le persone che desiderano contattare il TVMR dall'estero, invece, possono utilizzare l'indirizzo e-mail [tvmr@iss.it](mailto:tvmr@iss.it).

Negli anni, il TVMR ha acquisito via via sempre maggiore rilevanza nell'ambito dei servizi e delle attività di informazione sulle malattie rare realizzati dal CNMR nel contesto nazionale e internazionale, ottenendo crescente interesse e considerazione da parte delle Istituzioni e dell'intera collettività.

Il TVMR rappresenta una fonte istituzionale di informazioni centralizzate in ambito nazionale e trova nella situazione attuale piena espressione e motivazione nel supporto che il Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 dà al potenziamento e sostegno delle diverse fonti informative istituzionali esistenti nonché alla promozione del loro impiego.

I suoi obiettivi sono sostenere un buon uso dell'informazione, orientare i cittadini all'interno della rete nazionale malattie rare facilitandone la conoscenza e l'accesso, favorire processi di semplificazione delle procedure in ambito sociale e dei diritti esigibili, migliorare la visibilità e le conoscenze sulle malattie rare, rafforzarne il pubblico riconoscimento e valore sociale, sviluppare e migliorare le metodologie per lo scambio internazionale delle informazioni sulle malattie rare.

L'équipe del TVMR è composta da professionisti (psicologi nel *front-office* e medici specialisti nel *back-office*), che operano secondo principi e tecniche del counselling telefonico, mirando a sviluppare e attivare le risorse della persona che contatta il servizio attraverso la creazione di uno "spazio di ascolto" dove riflettere insieme per il superamento della difficoltà che si sta vivendo in quello specifico momento. Nella complessità delle circostanze di vita, influenzate dall'ambiente culturale, familiare, sociale e dalle caratteristiche caratteriali di ciascuno, l'obiettivo degli operatori del TVMR è quello di far emergere le reali risorse individuali, sulle quali la persona può contare per affrontare in modo efficace la problematica che l'ha spinto a contattare il servizio.

I dati raccolti dai ricercatori del TVMR in modo anonimo permettono di ottenere informazioni demografiche, cliniche e sociali e di individuare i principali bisogni informativi delle persone-utenti.

Per il conseguimento di tale finalità, il servizio ha predisposto un software di gestione delle informazioni e *data-entry online*, che consente di raccogliere e archiviare informazioni diverse che vanno da quelle relative all'utente ovvero la persona che contatta il servizio (nazionalità, regione, sesso, età, fonte dalla quale ha ottenuto il Numero Verde), da quelle riguardanti il paziente (qualora non corrisponda all'utente) e/o la sua malattia, le motivazioni della richiesta e i contenuti più significativi emersi durante il colloquio telefonico. Tale processo operativo di archiviazione dei dati viene effettuato contestualmente al colloquio telefonico.

Le informazioni fornite riguardano differenti linee tematiche: dall'area socio-assistenziale e sanitaria con riferimento alla normativa vigente, e cioè al DM 279/2001 "Regolamento di



istituzione della rete nazionale delle malattie rare”, e al DM 329/1999 “Regolamento recante norme di individuazione delle malattie croniche e invalidanti”, e alle normative regionali per l’istituzione dei centri di diagnosi e cura per le malattie rare, a informazioni clinico-epidemiologiche supportate da ricerche in letteratura scientifica secondo il principio della evidence-based medicine e in considerazione di opinioni di esperti. Vengono altresì fornite informazioni riguardanti l’esistenza di specifici test genetici e sperimentazioni cliniche presenti sul territorio nazionale e internazionale.

Il TVMR, inoltre, è impegnato anche a:

- sostenere interventi di prevenzione primaria e secondaria rivolti alla popolazione generale per la promozione di conoscenza e consapevolezza su specifiche tematiche, fra le quali ad esempio l’assunzione di acido folico nella prevenzione di alcune malformazioni congenite del sistema nervoso centrale e lo Screening Neonatale Esteso per le malattie metaboliche congenite;
- facilitare il lavoro di rete fra i servizi informativi;
- promuovere campagne di sensibilizzazione.

A livello internazionale, il TVMR è membro dello *European Network of Rare Diseases Helplines* (ENRDHI), promosso da EURORDIS-Organizzazione europea per le malattie rare nell’ambito del progetto europeo Rapsody (2006-08), per supportare e condividere esperienze e informazioni tra le *helpline* dei Paesi europei partecipanti.

Il network include servizi informativi nazionali e/o regionali dedicati alle malattie rare in generale, ma anche a specifici gruppi di patologie rare, come ad esempio le malattie neuromuscolari e le anemie congenite. Oltre al TVMR, come servizio di rilievo nazionale, ed al servizio di informazioni del coordinamento malattie rare della regione Veneto, attualmente ne fanno parte *helpline* di diversi Paesi europei: Francia, Croazia, Spagna, Bulgaria, Portogallo, Romania, Svizzera. Tra gli obiettivi principali del network vi sono il miglioramento e l’aggiornamento della qualità dei servizi offerti dagli enti e dalle organizzazioni aderenti e l’assistenza e la promozione di nuove *helpline*.

Ogni anno il network conduce uno studio sull’attività dei servizi informativi partecipanti. Tra i risultati che la ricerca sul primo periodo di attività ha evidenziato (Houyez *et al.*, 2014), risulta che il telefono è lo strumento più utilizzato, gli utenti sono soprattutto i pazienti, la motivazione della richiesta riguarda fundamentalmente informazioni su: 1) malattie rare, 2) centri specializzati e 3) aspetti socio-assistenziali. Tale studio, evidenziando la comparabilità dei dati ottenuti dall’indagine europea con quelli relativi all’attività del TVMR, sottolinea e riflette la condivisione degli stessi bisogni della collettività anche in ambito europeo.

Il lavoro del TVMR è sostenuto da una attività di ricerca e approfondimento finalizzata alla definizione dei bisogni, all’elaborazione di materiale informativo e scientifico, alla creazione di un’apposita banca dati, all’aggiornamento del database dei presidi ospedalieri della rete e di quello delle associazioni, alla creazione e mantenimento di una rete nazionale di collaborazioni e al monitoraggio della normativa di riferimento.

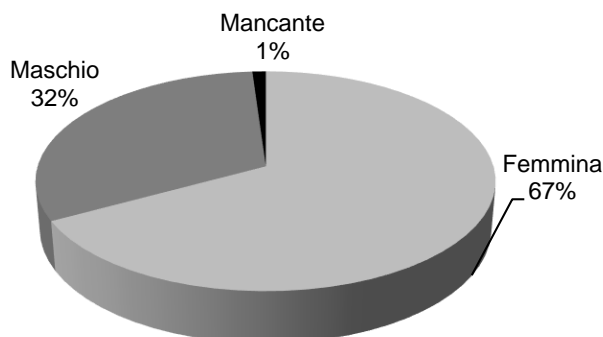
Sono qui di seguito presentati i dati del TVMR relativi agli otto anni di attività.

## Dati 2008-2016

Dal 1° marzo 2008 al 10 marzo 2016, il TVMR ha ricevuto un totale di 21.474 richieste. L’analisi descrittiva dei dati permette di delineare il profilo degli utenti e i loro principali bisogni informativi, che rappresentano un possibile strumento per la messa a punto di interventi di prevenzione e informazione nell’ambito delle malattie rare.

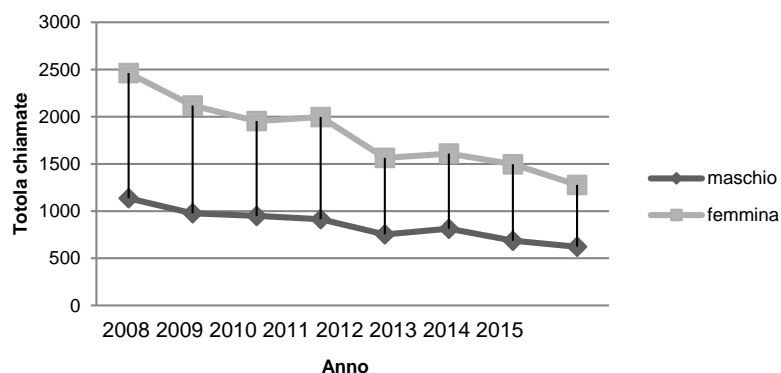
## Caratteristiche socio-demografiche degli utenti

Del totale delle telefonate, 14.412 (67%) sono pervenute da persone di sesso femminile, 6.831 (32%) da persone di sesso maschile, mentre per le restanti 231 (1%) tale dato non è disponibile (Figura 1).



**Figura 1. Utenza per genere. Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016**

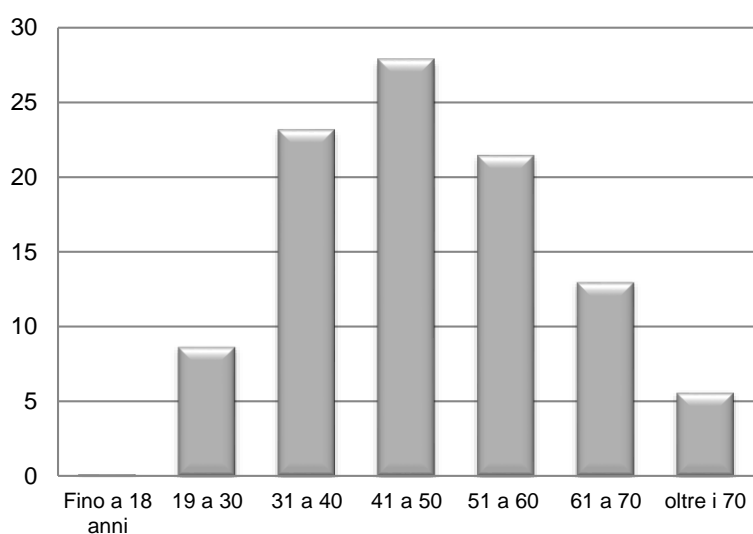
L'analisi delle telefonate rileva un andamento annuale pressoché costante delle percentuali delle persone che contattano il servizio divisi per genere (Figura 2).



**Figura 2. Telefonate pervenute per anno in relazione al genere dell'utente. Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016**

Nel 43% delle telefonate totali l'utente non ha riferito la propria età. Relativamente ai dati disponibili, tuttavia, si nota che circa la metà (49,4%) delle persone che hanno contattato il servizio sono adulti tra i 31 e 50 anni (31-40 il 23,2% e da 41-50 il 28,2%). Solo il 13% tra i 61-70 anni, circa il 9% tra 19-30 anni e il 5,5% oltre i 70 anni. Poco significativo lo 0,1% dei minorenni (Figura 3). Tale andamento è rimasto pressoché stabile nel corso degli anni.

Nel maggior numero dei casi, sono i pazienti stessi (circa 47%) a contattare il servizio del TVMR. Alta anche la percentuale delle telefonate da parte di familiari (35,5%), categoria che include i componenti del nucleo familiare principale, ovvero genitori, figli o coniugi, più raramente nonni e zii.



**Figura 3. Fasce d'età dell'utenza. Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016**

Le richieste da parte degli operatori sanitari rappresentano complessivamente il 9,5%, solo il 2% delle richieste provengono da amici, e l'1,5% da Associazioni di pazienti.

Il 3,3%, infine, rientra nella categoria altro/sconosciuto, che include diverse tipologie di persone che hanno preferito non rendere nota questa informazione.

Raggiungono circa l'1,2% l'insieme delle rimanenti categorie: operatori sociali, organi istituzionali, studenti, giornalisti (Tabella 1).

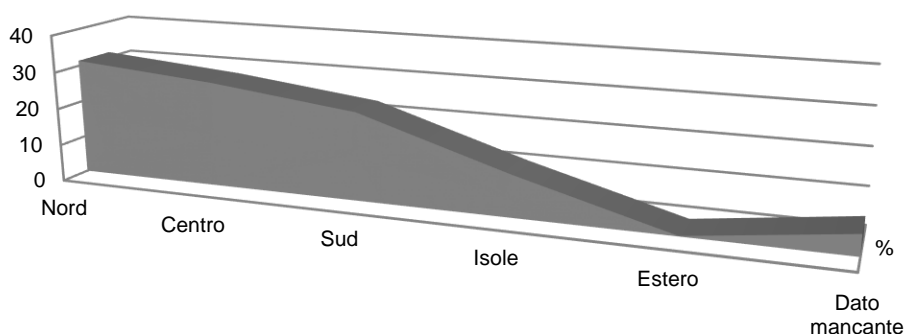
**Tabella 1. Distribuzione percentuale delle telefonate per tipologia di utenti**

Tipologia utente	%
Paziente	47,07
Familiare	35,35
Operatore sanitario	9,43
Amico	2,14
Associazione	1,46
Operatore sociale	0,36
Organo istituzionale	0,64
Studente	0,15
Giornalista	0,08
Altro/ sconosciuto	3,31

Per quanto riguarda la distribuzione geografica, emerge che le telefonate più numerose provengono dal Nord Italia (Emilia Romagna, Friuli-Venezia Giulia, Liguria, Lombardia, Piemonte, Trentino-Alto Adige, Valle d'Aosta e Veneto) rappresentando circa il 31% del numero complessivo. Seguono le regioni del Centro (Lazio, Marche, Toscana e Umbria) con il 28% e quelle del Sud (Abruzzo, Basilicata, Calabria, Campania, Molise e Puglia) con il 24%.

Le richieste effettuate dalla Isole (Sardegna e Sicilia) raggiungono invece l'11%. Poco rilevante al momento la percentuale (0,1%) delle richieste provenienti dall'estero, sebbene presenti.

Nel 5,5% dei casi il dato non è conosciuto, anche in virtù del fatto che il servizio è completamente anonimo e lascia all'utente la possibilità di non fornire dati personali (Figura 4).

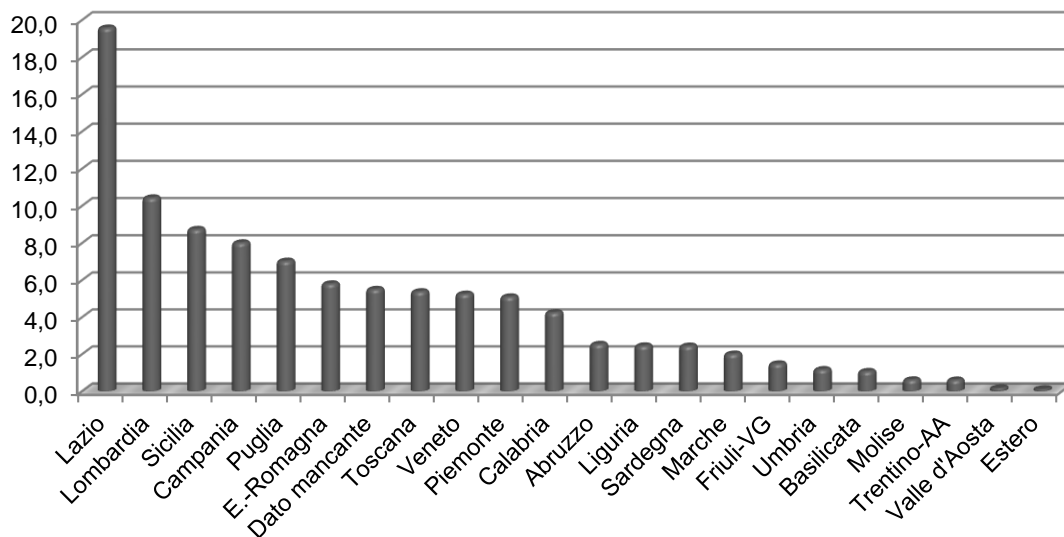


**Figura 4. Distribuzione delle telefonate per area geografica. Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016**

Nel dettaglio (Tabella 2 e Figura 5), la regione alla quale appartiene il maggior numero di utenti che si rivolge all'équipe del TVMR è il Lazio, con il 19,58% dei contatti complessivi; il dato potrebbe trovare giustificazione nel fatto che il servizio, essendo collocato a Roma, è più radicato nel territorio. Inoltre, attualmente la Regione non possiede uno sportello telefonico informativo centralizzato, bensì dei punti informativi dislocati in alcuni ospedali della rete regionale malattie rare. Dato piuttosto interessante è quello della Lombardia, che con oltre 2200 contatti raggiunge il 10,4%. In questa regione c'è un coordinamento regionale malattie rare con uno sportello informativo ben strutturato e attivo fin dal 1992 (con un servizio telefonico dal 2009).

**Tabella 2. Telefonate per regione. Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016**

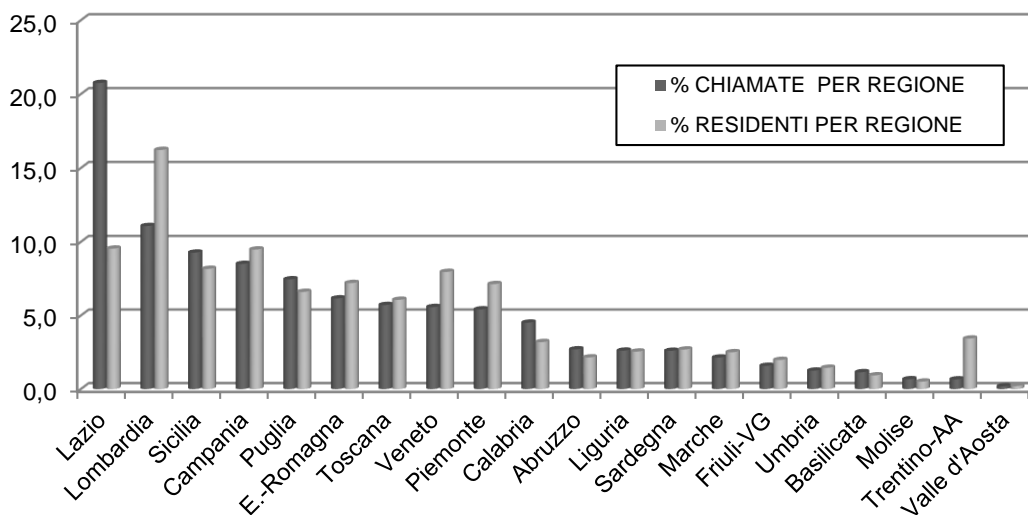
Regioni	Numero	%
Abruzzo	547	2,55
Basilicata	232	1,08
Calabria	915	4,26
Campania	1725	8,03
Emilia-Romagna	1249	5,82
Friuli-Venezia Giulia	320	1,49
Lazio	4205	19,58
Liguria	529	2,46
Lombardia	2242	10,45
Marche	434	2,02
Molise	135	0,63
Piemonte	1098	5,11
Puglia	1512	7,04
Sardegna	527	2,45
Sicilia	1879	8,75
Toscana	1158	5,39
Trentino-Alto Adige	133	0,62
Valle d'Aosta	38	0,18
Veneto	1130	5,26
Umbria	254	1,18
Estero	27	0,13
Mancante	1185	5,52



**Figura 5. Telefonate (%) per Regione. Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016**

L'elevato numero di richieste provenienti dalla Lombardia potrebbe essere imputabile a diversi fattori, come ad esempio l'elevata densità di popolazione della regione (più di 10 milioni di residenti, come confermano i dati ISTAT del 2016), una cittadinanza attenta alle problematiche delle malattie rare grazie alle numerose campagne di sensibilizzazione condotte negli anni (che tuttavia forse non sono riuscite a superare la frammentarietà delle informazioni ancora non percepite in modo omogeneo su tutto il territorio regionale), il desiderio di alcuni cittadini di interfacciarsi direttamente con il livello istituzionale centrale.

Terza per numerosità di utenti è la Sicilia, regione nella quale solo nel 2016 è stato istituito il primo "sportello malattie rare" (8,75%). La Figura 6 e la Tabella 3, mostrano sinteticamente la distribuzione delle telefonate per singole Regioni in relazione ai residenti (fonte ISTAT) allo scopo di tener conto dell'influenza della popolosità di una regione sul numero di chiamate ricevute dal TVMR da quella stessa regione.



**Figura 6. Distribuzione delle telefonate per Regione in relazione ai residenti. Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016**

**Tabella 3. Distribuzione delle telefonate per singole Regioni in relazione ai residenti.  
Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016**

Regioni	Telefonate		Residenti 2016	
	n.	%	n.	%
Lazio	4205	20,8	5.888.472	9,5
Lombardia	2243	11,1	10.008.349	16,2
Sicilia	1879	9,3	5.042.992	8,2
Campania	1724	8,5	5.850.850	9,5
Puglia	1512	7,5	4.077.166	6,6
Emilia Romagna	1249	6,2	4.448.146	7,2
Toscana	1158	5,7	3.744.398	6,1
Veneto	1130	5,6	4.915.123	8,0
Piemonte	1098	5,4	4.404.246	7,1
Calabria	915	4,5	1.970.521	3,2
Abruzzo	547	2,7	1.326.513	2,2
Liguria	529	2,6	1.571.053	2,5
Sardegna	527	2,6	1.658.138	2,7
Marche	434	2,1	1.543.752	2,5
Friuli-Venezia Giulia	320	1,6	1.221.218	2,0
Umbria	254	1,3	891.181	1,4
Basilicata	232	1,1	573.694	0,9
Molise	135	0,7	312.027	0,5
Trentino-Alto Adige	133	0,7	2.118.228	3,4
Valle d'Aosta	38	0,2	127.329	0,2

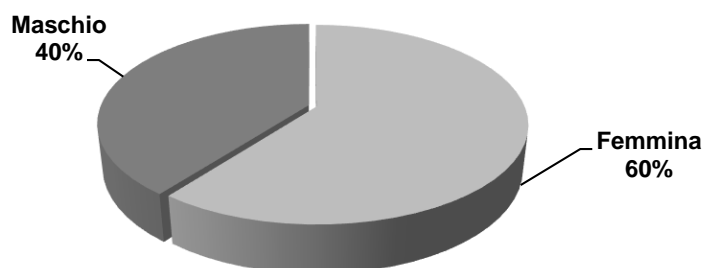
### Caratteristiche socio-demografiche dei pazienti

Come emerso nel precedente paragrafo, nel 47% delle telefonate la persona con malattia rara contatta direttamente il TVMR: in tal caso, utente e paziente coincidono.

Il 20% (4304) del numero totale dei contatti non riguarda esplicitamente una persona, bensì informazioni più generali sulle malattie rare (cosa sono, procedure amministrative, ecc.) o a volte questioni non inerenti questo specifico ambito: pertanto, per tali richieste non si hanno informazioni sui pazienti.

Poiché il servizio garantisce l'anonimato, si segnala che nel 10% delle telefonate il dato sul genere del paziente è mancante, in quanto non individuabile e/o non comunicato dall'utente.

Dall'analisi dei dati dichiarati, tuttavia, la suddivisione per genere segnala anche qui una preponderanza del genere femminile (60,5%) rispetto a quello maschile (39,5%) (Figura 7).



**Figura 7. Percentuale di pazienti per genere.  
Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016**

La fascia di età più rappresentata riguarda i minori (0-18 anni = 40,7%). Le altre fasce di età si distribuiscono su percentuali decisamente più basse, con minime differenze: la fascia dai 41 ai 50 anni rappresenta circa il 9%, dai 31 ai 40 anni conta l'8%, dai 51 ai 60 anni raggiunge il 7%, dai 19 ai 30 anni arriva al 6,7%, dai 61-70 anni tocca il 5% e, infine, oltre i 70 anni 2,8% (Tabella 4). Anche in questo caso, si segnala un 20% dei casi nei quali il dato è mancante in quanto non comunicato nel corso della telefonata.

**Tabella 4. Percentuale di pazienti per fasce di età. Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016**

<b>Età paziente</b>	<b>%</b>
Fino a 18 anni	40,7
19 a 30	6,7
31 a 40	8,3
41 a 50	9,2
51 a 60	7,1
61 a 70	5,2
oltre i 70	2,8
Dato mancante	20,0

### Oggetto della richiesta

Durante il corso di una singola telefonata, l'utente può rivolgere richieste di informazioni su differenti aree tematiche contemporaneamente, queste rappresentano circa il 29,5% delle richieste. Il 41,5% delle richieste verte su informazioni di tipo socio-assistenziale. Rientrano in questa categoria: le esenzioni (31,1%), le richieste inerenti procedure amministrative e legali (1,8%), le associazioni di patologia (3,7%), l'invalidità civile (4%) e il sostegno psicologico (1%)

L'assistenza sanitaria copre circa il 27,8% delle richieste e fa riferimento soprattutto a indicazioni su presidi ospedalieri e specialisti per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare.

L'area relativa alle informazioni cliniche ed epidemiologiche raggiunge il 14,4%, cui seguono il 5% di richieste su sperimentazioni cliniche e terapie (farmaci orfani inclusi), l'1,3% di segnalazione e/o denuncia (Tabella 5).

**Tabella 5. Richieste di informazioni per area tematica. Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016**

<b>Area tematica</b>	<b>Richieste di informazioni %</b>
<b>Bisogni socio-assistenziali</b>	<b>41,5</b>
Esenzioni	
Invalidità	
Associazioni	
Procedure amministrative e/o legali	
Sostegno psicologico	
<b>Assistenza sanitaria</b>	<b>27,8</b>
Centri di riferimento e specialisti	
<b>Informazioni clinico-epidemiologiche</b>	<b>14,4</b>
Informazioni cliniche su specifica patologia	
Informazioni sulle malattie rare	
Letteratura scientifica	
<b>Sperimentazioni cliniche e terapie</b>	<b>5,2</b>
Sperimentazioni cliniche	
Ricerca di nuove terapie	
Farmaci orfani	
<b>Segnalazione e/o denuncia</b>	<b>1,3</b>
<b>Altro</b>	<b>9,8</b>

Si segnala, infine, il 9,8% di richieste di altro genere, spesso non inerenti allo specifico ambito delle malattie rare (Figura 8).

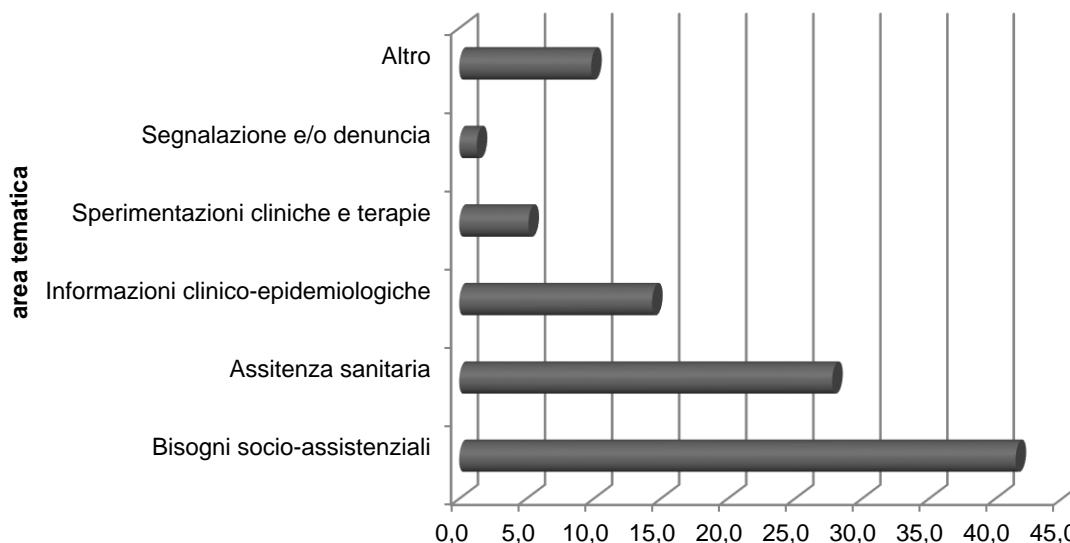


Figura 8. Distribuzione delle richieste per area tematica. Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016

Nella Figura 9 si evidenzia la distribuzione del n. delle chiamate in relazione all'oggetto delle richieste per le tipologie di utente più rappresentate (paziente, familiare, operatore sanitario, associazione e altro). Si nota che, nonostante la differenza di numeri, i bisogni informativi coincidono quasi completamente.

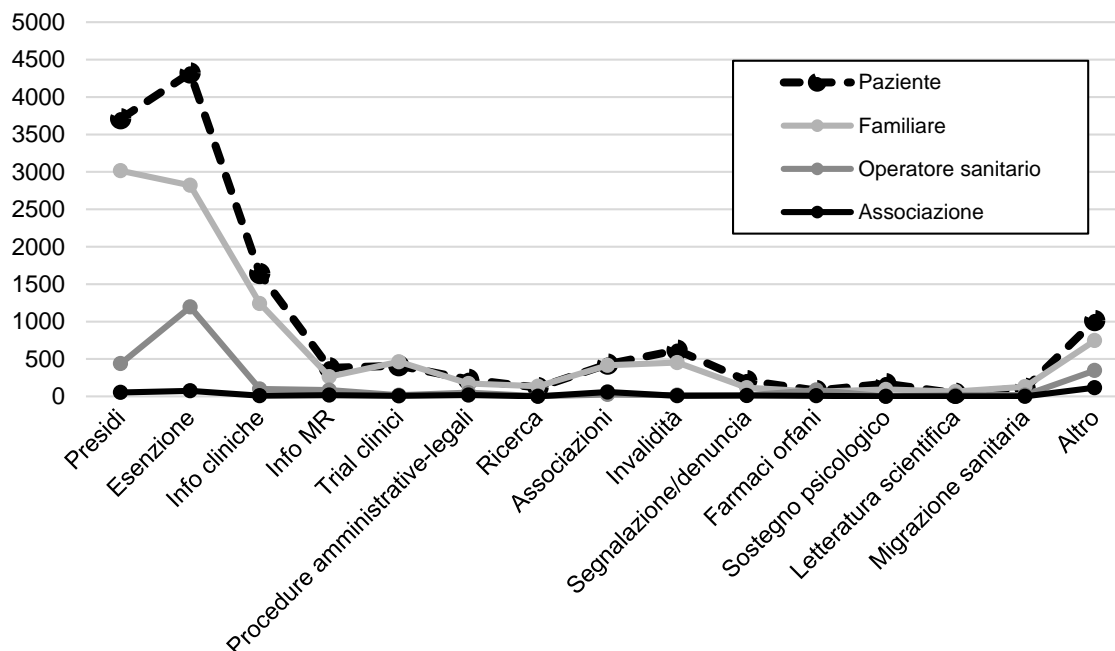
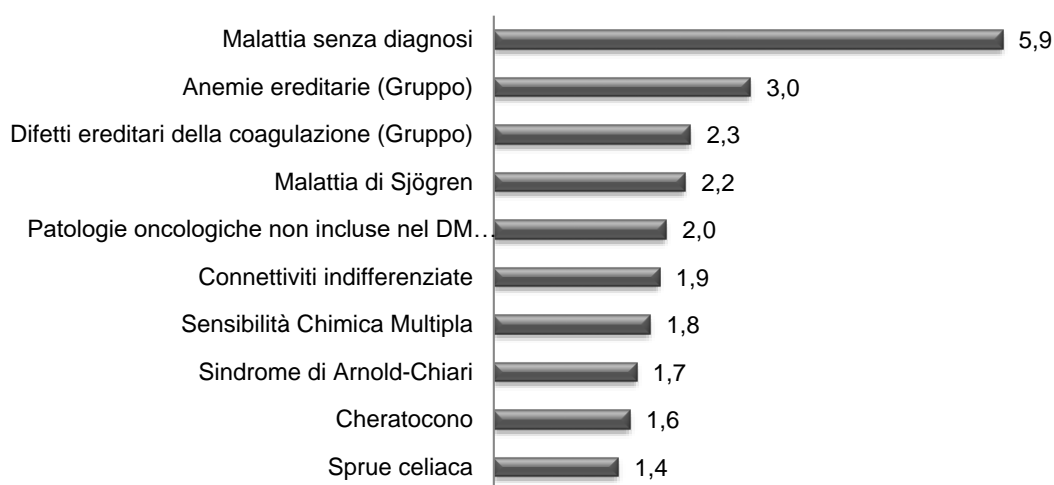


Figura 9. Numero di telefonate in relazione oggetto della richiesta per tipologia di utente. Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016



## Patologie ricorrenti

Rispetto all'ampio numero di patologie ad oggi conosciute, è interessante notare che alcune patologie ricorrono più frequentemente di altre nelle richieste di informazioni (Figura 10). Questo dato stimola alcune riflessioni, soprattutto per il fatto che nella "top ten" sono presenti anche delle condizioni *croniche* ma non rare e *malattie senza una diagnosi*, che occupano i primi posti di questa piramide. E proprio quest'ultima categoria raggiunge la percentuale più alta (circa 6%). Segue, con circa il 3%, il gruppo delle *anemie ereditarie*, all'interno delle quali le richieste vertono in particolar modo sul Deficit G6PG (475 su 639 contatti). La *malattia di Sjogren* (2,22%) e le *patologie oncologiche* (2%), ad oggi tutelate fra le malattie croniche e invalidanti incluse nel DM 329/99, rientrano nelle prime 4 posizioni. È importante dire che queste condizioni oncologiche includono un buon numero di tumori rari che, sebbene anch'essi caratterizzati da bassa prevalenza, seguono percorsi sanitari diversi dalle malattie rare, possedendo una specifica rete di centri di cura: la *Rete Nazionale Tumori Rari* ([www.retetumorirari.it](http://www.retetumorirari.it)).



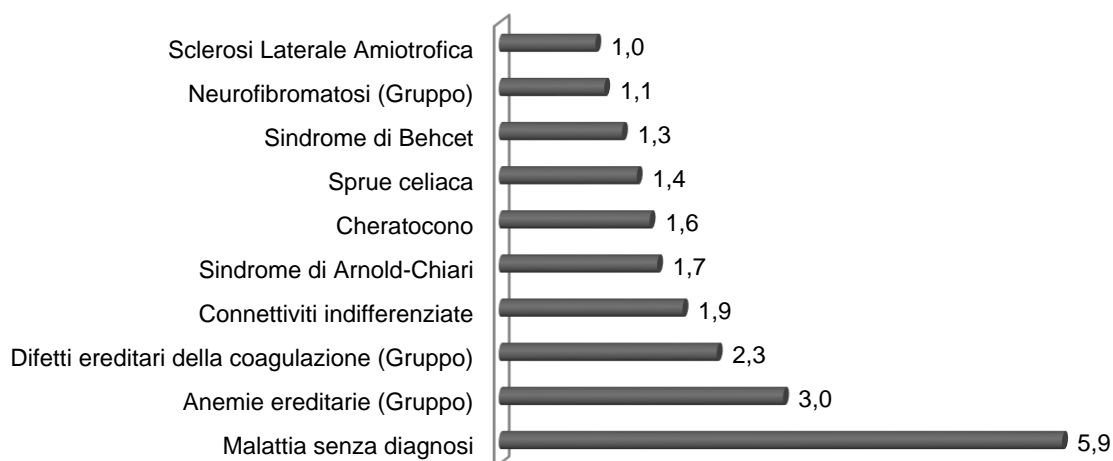
**Figura 10. Patologie più ricorrenti nelle telefonate pervenute.  
Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016**

Significative anche le percentuali di richieste incentrate sulla *sensibilità chimica multipla*, condizione non inclusa nel DM 279/2001, e dagli aspetti clinici e patogenetici ancora non ben definiti. Per quanto alcune regioni, infatti, abbiano negli anni deliberato identificandola come "malattia rara" (il Lazio, ad esempio, ha individuato uno specifico codice di esenzione per i residenti nel proprio territorio), la letteratura scientifica riporta numerosi meccanismi eziopatogenici connessi all'ampia gamma di sintomi riferiti alla sensibilità chimica multipla: ciò comporta difficoltà nel considerarla una singola entità nosologica e nel formularne la diagnosi, che si basa per lo più su sintomi riferiti dai pazienti, nonché nell'effettuare stime epidemiologiche.

Prendendo in considerazione solo patologie rare/gruppi di patologie rare, le 10 condizioni più frequenti sono illustrate nella Figura 11. Si aggiungono, dunque, rispetto alla figura precedente la sindrome di Behçet, le neurofibromatosi e la sclerosi laterale amiotrofica, tutte sulla soglia dell'1%.

Rispetto ai gruppi, la maggior parte utente degli utenti chiedono genericamente informazioni sul gruppo, ma a volte specificano sinonimi e afferenti. Di seguito i dati in dettaglio:

- *Anemie ereditarie*  
su 639 richieste, 475 si riferiscono al deficit di glucosio-6-fosfato-deidrogenasi (G6PD), 54 a talassemie, 36 alla sferocitosi ereditaria, 14 all'anemia a cellule falciformi, 9 all'anemia di Fanconi, 10 alle anemie sideroblastiche e infine 2 all'anemia Blackfan-Diamond. Le rimanenti sono inerenti al gruppo generale.
- *Difetti ereditari della coagulazione*  
su 490, 210 sono inerenti ai disordini ereditari trombofilici, 70 riguardano i deficit congeniti dei fattori della coagulazione, 30 la malattia di Von Willebrand, 17 l'emofilia A e solo 5 l'emofilia B. Le restanti 158 fanno riferimento al gruppo in generale, senza ulteriori specifiche.
- *Neurofibromatosi*  
su un totale di 237 richieste, 51 riguardavano la neurofibromatosi tipo 1; 10 la neurofibromatosi tipo 2 e il restante informazioni generali sulle neurofibromatosi.

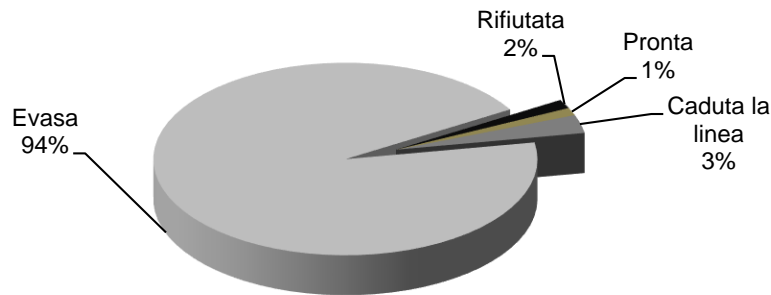


**Figura 11. Patologie rare più ricorrenti nelle telefonate pervenute. Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016**

## Caratteristiche e andamento delle telefonate

Le telefonate possono essere molto diverse fra loro e, sebbene l'operatore segua un modello stabilito, il protrarsi nel tempo dell'intervento varia da persona a persona, influenzato da fattori emotivi, tipologia dei bisogni informativi ecc. Si passa dunque da un minimo di 2 minuti, a rarissimi interventi che superano i 70 minuti. Una media stimata, tuttavia si aggira attorno agli 11/15 minuti.

La Figura 12 sintetizza lo stato delle richieste pervenute telefonicamente nel periodo preso in esame. Il 94% delle richieste sono state evase dagli operatori; un 3% dei contatti sono stati purtroppo interrotti da problemi tecnici dovuti spesso all'utilizzo di cellulari. Sono state segnalate come rifiutate quelle richieste che esulavano completamente dall'ambito di pertinenza (richiesta brevetti, scherzi telefonici, ecc.). Infine, si segnala un 1% di richieste elaborate in differita, per le quali la persona/utente che ha preferito mantenere la completa anonimità non ha mai ricontattato il servizio.



**Figura 12. Stato delle richieste pervenute telefonicamente.  
Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016**

In 8 anni di attività, si rileva un decremento del numero delle telefonate dal 2008 al 2016. Ciò può essere imputabile ad una molteplicità di fattori. Innanzitutto, il notevole incremento dell'utilizzo di strumenti e canali web, quali forum, blog, siti internet, social network e applicazioni di ogni genere. Attraverso queste nuove tecnologie, infatti, i cittadini hanno a loro disposizione un grande quantitativo di informazioni, gratuite e disponibili per chiunque e a qualsiasi ora del giorno o della notte.

Un'altra importante componente è rappresentata dall'attivazione – nel corso degli ultimi anni – di sportelli e punti di informazione a livello locale (presso le Aziende Sanitarie Locali, ASL; e gli ospedali) e a livello regionale e interregionale, o ancora gestiti da Associazioni di pazienti, o da altre realtà attive nell'ambito delle malattie rare. Il moltiplicarsi delle “fonti di informazione” denota comunque una crescente attenzione delle istituzioni/enti locali per i servizi dedicati ai malati rari e alle loro famiglie, e fornisce a tutti (pazienti, operatori e professionisti) un supporto diretto all'interno dei percorsi socio-assistenziali presenti sul territorio.

Inoltre, per il TVMR ad oggi non sono state realizzate specifiche e cicliche campagne di pubblicizzazione del servizio attraverso i media. La conoscenza e la visibilità del servizio passa attraverso i canali istituzionali, i congressi ed il passaparola fra utenti (pazienti, associazioni e professionisti).

Infine, la variabilità di dati nel periodo preso in esame, è anche influenzata dal fatto che spesso pazienti/familiari e professionisti si rivolgono al TVMR quando i contatti con i servizi informativi locali non hanno soddisfatto completamente le loro richieste o desiderano informazioni relative a regioni diverse da quelle di residenza.

## APPROFONDIMENTO SU DUE ANNI DI ATTIVITÀ DEL TVMR

Tra i principali obiettivi del TVMR, vi è quello di rilevare e analizzare le esigenze e le difficoltà dei cittadini che vivono con una malattia rara, per fornire uno strumento di riflessione sulle strategie sanitarie in essere, ma anche per la programmazione di interventi *ad hoc* in ambito assistenziale e sociale.

Il presente focus fornisce una sintesi dei principali dati ricavati dal biennio di attività del TVMR negli anni 2013-2014 (periodo già incluso nella descrizione generale della attività del servizio), allo scopo di approfondire i risultati raggiunti e le evidenze prodotte sin dall'inizio dell'attività.

La scelta del periodo è sembrata la più adatta riguardo a:

- raggiungimento di una maggiore completezza dei dati posseduti;
- consolidamento dell'attività del servizio rispetto alla fase di avvio riguardante i primi anni;
- maturata competenza del personale coinvolto nella gestione delle richieste e nella conoscenza e scambio delle esperienze delle altre attività di servizi informativi in ambito nazionale;
- migliore e più diffusa consapevolezza tra i cittadini delle possibilità offerte dal servizio e della sua esistenza più in generale.

### Dati 2013-2014

La raccolta dei dati ha contribuito a delineare con maggiore esattezza e accuratezza i beneficiari del servizio, le caratteristiche degli stessi, l'identikit dei bisogni dei malati rari e delle loro famiglie, ritenendo che la trattazione di specifici argomenti possa consentire di rilevare meglio i problemi e le urgenze degli ambiti trattati.

L'analisi, quindi, concentrandosi su aspetti selettivi dell'attività del TVMR, analizza 4653 richieste pervenute da gennaio 2013 a dicembre 2014 al TVMR, queste rappresentano circa il 27% delle chiamate totali relative all'attività degli otto anni. Le variabili prese in considerazione sono state:

- caratteristiche socio-demografiche dell'utente che si rivolge al servizio;
- caratteristiche socio-demografiche del paziente;
- condizioni morbose che motivano le richieste al TVMR;
- bisogni informativi di coloro che si rivolgono al TVMR.

### Caratteristiche socio-demografiche degli utenti

Il TVMR si rivolge ad un'ampia varietà di utenti (cittadini, professionisti, operatori delle Aziende Sanitarie Locali-ASL, associazioni, ecc.), il target più rappresentativo anche in questo biennio è costituito da pazienti (48,7%; n. 2.266) e familiari (35,5%; n. 1.716). La Figura 13 evidenzia le varie categorie di utenti oltre quelle del paziente e dei familiari: circa il 10% delle chiamate riguarda la categoria operatore sanitario, tra questi il 7,1% è rappresentato da operatori sanitari dei servizi territoriali (cioè operatori ASL, medici di medicina generale, pediatri di libera scelta), mentre il 2,3% da operatori sanitari di strutture ospedaliere. Meno rappresentate le altre tipologie, fra cui amici (2,4%), associazioni di pazienti (1,1%), enti istituzionali (0,4%) e studenti

(0,3%). Il restante 1% include uno 0,6% di richieste che confluiscono nella voce altra tipologia, e uno 0,4% relativo a una piccolissima percentuale di persone che preferisce non fornire il dato.

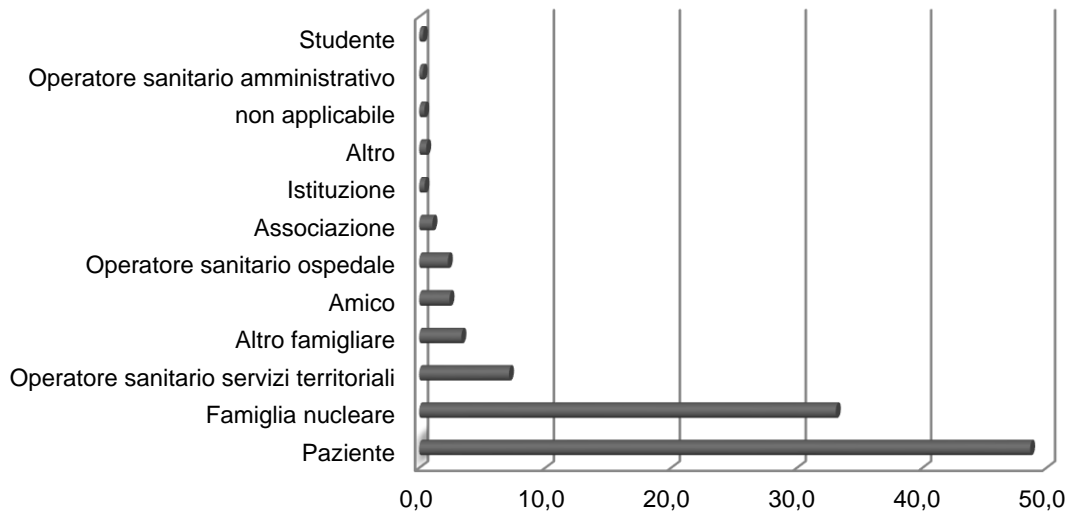


Figura 13. Percentuale di utenti per tipologia. Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014

Per quanto riguarda la variabile “familiari” (Figura 14), oltre a confermare che la percentuale di familiari che hanno contattato il TVMR è pari al 35,5% come nel report a otto anni, si osserva che nel 15% a telefonare sono madri, nel 5,4% padri, nel 3,7% figli, nell’1,7% coniugi/conviventi, nello 0,3% fratelli/sorelle e nel 3,4% altri familiari come ad esempio zii (1%) nonni (0,5%) cugini (0,4%). I dati mettono in luce che la ricerca di supporto e informazioni circa aspetti legati alla salute e alla presa in carico del paziente è deputata prevalentemente alla figura materna che spesso rinuncia alla carriera lavorativa per accudire il figlio.

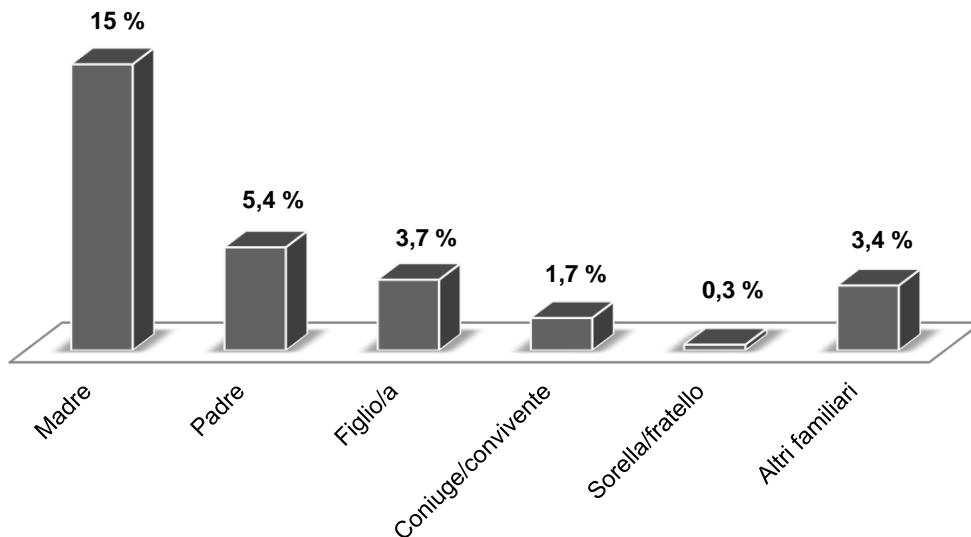
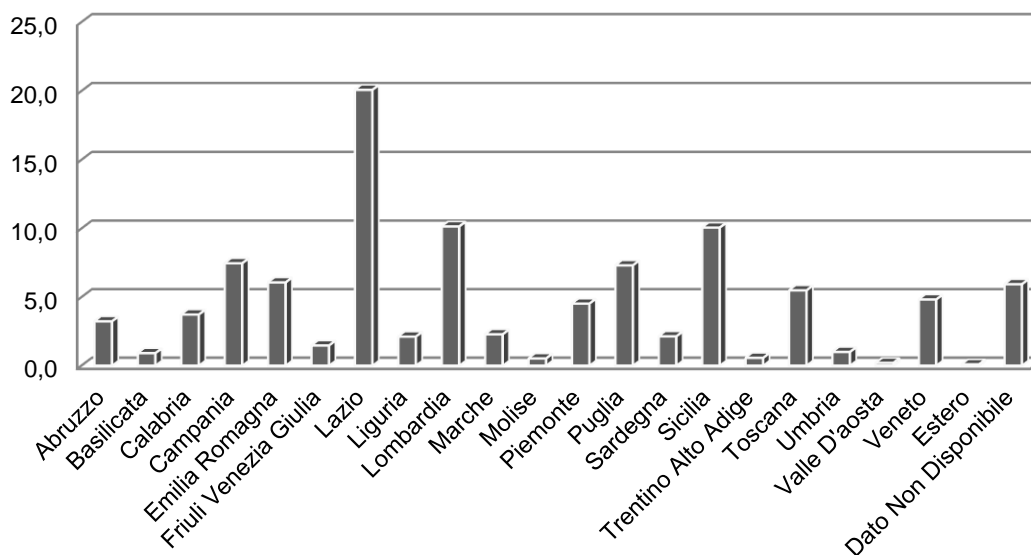


Figura 14. Grado di parentela dell’utente con il paziente. Telefono Verde Malattie Rare, 2008-2016

L'analisi delle caratteristiche socio-demografiche relative ai cittadini che si sono rivolti al TVMR nei due anni oggetto di studio, si allinea ancora una volta a quanto evidenziato nel report su otto anni. Il genere più rappresentativo è quello femminile con il 66,8% (n. 3.106), mentre la classe di età maggiormente rappresentata è quella degli adulti tra i 41 e 50 anni (13,8%).

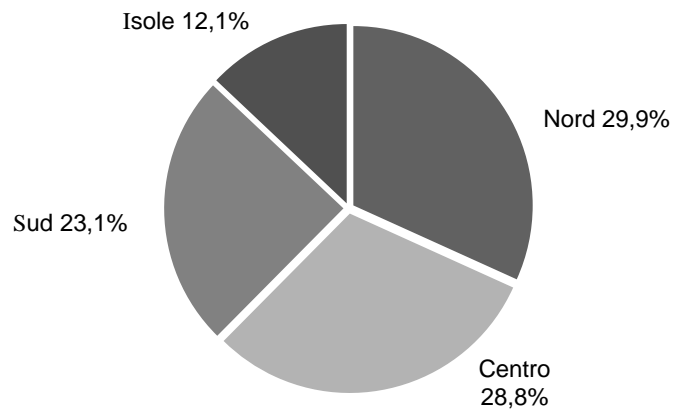
La distribuzione geografica (Figura 15) è molto varia, sebbene la regione di residenza dei chiamanti più significativa sia il Lazio (20,1%).



**Figura 15. Distribuzione delle richieste per Regione Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014**

Seguono poi Lombardia e Sicilia (10,1%), Campania (7,5%), Puglia (7,3%), Emilia Romagna (6,1%), Toscana (5,5%), Veneto (4,8%), Piemonte (4,5%), Calabria (3,7%), Abruzzo (3,2%), Marche (2,3%), Liguria 2,1%, Marche e Sardegna (entrambe 2,1%). In coda con percentuali tra l'1% e lo 0%, le chiamate provenienti da cittadini umbri, lucani, friulani, trentini, molisani, valdostani e cittadini residenti all'estero (le cui richieste pervengono via e-mail, essendo il servizio attivo a livello nazionale). Si segnala, infine, un 5,9% di casi in cui il dato non è disponibile.

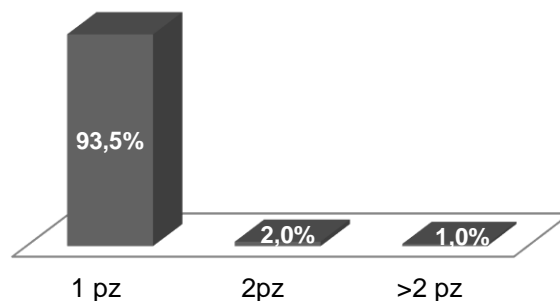
Analizzando la distribuzione geografica regionale (Figura 16), si deduce che il maggior numero di telefonate (29,9%) proviene dal Nord Italia (Emilia Romagna, Friuli Venezia Giulia, Liguria, Lombardia, Piemonte, Trentino Alto Adige, Valle d'Aosta e Veneto). Segue il Centro (Lazio, Marche, Toscana e Umbria) con circa un punto di scarto 28,8%, e poi il Sud (Abruzzo, Basilicata, Calabria, Campania, Molise e Puglia) con il 23,1%. Infine, dalle Isole (Sardegna e Sicilia) si è registrato il 12,2%, cui si aggiunge il 5,9% dei casi in cui il dato non è disponibile. È interessante notare che le persone che maggiormente si rivolgono al TVMR risiedono in zone dove sono attivi sportelli telefonici e più in genere servizi informativi regionali, in certi casi, anche da molto tempo (Lombardia) o che proprio in questi ultimi anni hanno ulteriormente consolidato la loro attività (Emilia Romagna, Piemonte e Veneto). Ciò potrebbe far ipotizzare che, se da un lato alcuni potrebbero non conoscere le risorse locali e prediligere un contatto centralizzato, dall'altro si confermerebbe la tendenza consolidata soprattutto nell'ambito delle malattie rare, di consultare diverse fonti informative, così come svariati specialisti. Il cittadino più informato è quindi quello che "continua ad informarsi".



**Figura 16. Percentuale delle richieste per area geografica di residenza dell'utente. Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014**

### Caratteristiche socio-demografiche dei pazienti

Nel 93,5% dei casi, la richiesta di informazione riguarda un singolo paziente, più raramente, una sola richiesta si riferisce a più persone (3%), per lo più familiari. Di queste, 1/3 riguarda almeno due pazienti e in pochi casi, un'unica richiesta si riferisce a più di due pazienti (da tre a cinque persone) (Figura 17). Delle 136 richieste telefoniche relative a più persone, 112 (82,4%) riguardano vari membri dello stesso nucleo familiare che presentano la medesima malattia rara; solo 24 (17,6%) si riferiscono a persone – prive di legame reciproco/non familiari – con differenti patologie, prevalentemente rare. In tal caso, chi chiama è un operatore sanitario o un medico di famiglia.



**Figura 17. Percentuale di pazienti per singola richiesta. Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014**

Nel restante 3,5%, invece, le richieste non riguardano persone con una patologia, ma più in generale quesiti sulle malattie rare o su eventi.

L'analisi dei dati sui pazienti afferenti al periodo in esame indica che il genere femminile (54%) prevale sul maschile, e che la classe di età maggiormente rappresentata è quella degli under 18 (10,6%). Allo scopo di prendere in considerazione eventuali differenze correlate all'età dei pazienti, sono state distinte 10 fasce d'età, a partire dall'epoca prenatale (2 trimestre di vita) sino alla terza

età (Tabella 6). L'età pediatrica e adolescenziale (0-18 anni) è stata ulteriormente scomposta in sottogruppi visto il frequente esordio delle malattie rare in questa delicata fase della vita.

**Tabella 6. Paziente per fascia di età. Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014**

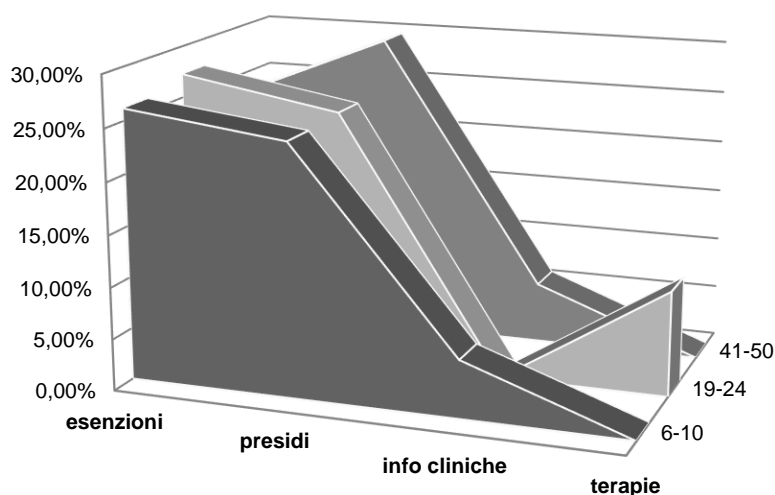
Fascia	Età	N.	%
Epoca prenatale	2 trimestre	6	0,1
	3 trimestre	2	0
Neonato	1 mese	3	0,1
Prima infanzia	2-12 mesi	47	1
	13-24 mesi	42	0,9
Seconda infanzia	3-5 anni	121	2,7
Terza infanzia	6-10 anni	135	3
Pre-adolescenza	11-13 anni	87	1,9
	14-16 anni	90	2
Adolescenza	17-18 anni	70	1,6
	19-24 anni	190	4,2
Giovane adulto	25-30 anni	217	4,8
	31-40 anni	350	7,8
	41-50 anni	524	11,6
	51-60 anni	341	7,6
Adulto	61-70 anni	261	5,8
	71-80 anni	112	2,5
	81-90 anni	19	0,4

L'analisi della distribuzione per intervalli d'età, dimostra che per l'età pediatrica, le richieste riguardano maggiormente bambini di età compresa tra i 6-10 anni, fase che coincide con l'avvio alla scolarizzazione del bambino e momento in cui si acuisce la necessità da parte di genitori di un confronto con altri specialisti rispetto a quelli del centro clinico di riferimento consultato sino ad allora. Per l'età adulta, le richieste interessano maggiormente pazienti tra 41-50 anni, seguiti da valori pressoché sovrapponibili concernenti le fasce immediatamente precedenti (31-40 anni) e seguenti (51-60 anni). Si noti come anche i pazienti d'età compresa tra 71-80 anni siano sufficientemente rappresentati.

A questi dati, si aggiungono poi le segnalazioni di pazienti già deceduti al momento del contatto (23 casi; 0,5%) e una percentuale di richieste (37%) in cui il dato non è disponibile perché non segnalato dall'utente o perché la richiesta non riguarda un paziente, ma informazioni generiche.

È interessante notare che, prendendo a modello le tre categorie più rappresentative della prima infanzia (6-10 anni), del giovane adulto (19-24 anni) e dell'adulto (41-50 anni), le richieste d'informazioni vertono sostanzialmente sulle medesime tematiche, come mostrato dalla Figura 18. Tuttavia, mentre le prime due categorie (prima infanzia e giovane adulto) correlano con richieste per esenzioni dal costo del ticket sanitario, per i pazienti adulti sono i centri clinici di riferimento l'argomento più sensibile. L'attenzione è rivolta alle terapie e ai trattamenti nella fascia dei giovani adulti, periodo in cui con l'affacciarsi al mondo universitario/lavorativo e sociale, l'autonomia diventa una prerogativa sostanziale.





**Figura 18. Relazione tra paziente e oggetto della richiesta per fasce di età. Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014**

Relativamente alla distribuzione per regione, come evidenziato in Tabella 7, la regione di residenza del paziente con la più alta percentuale è il Lazio (18,6%), seguito da Sicilia (10%) e Lombardia (9,6%). Solo lo 0,5% dei pazienti risiede all'estero. Si indica, infine, un 9,6% di telefonate in cui il dato non è disponibile.

**Tabella 7. Richieste per regione di residenza del paziente. Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014**

Regione	N.	%
Abruzzo	143	3,1
Basilicata	37	0,8
Calabria	173	3,8
Campania	332	7,2
Emilia-Romagna	256	5,6
Friuli-Venezia Giulia	63	1,4
Lazio	855	18,6
Liguria	97	2,1
Lombardia	439	9,6
Marche	109	2,4
Molise	18	0,4
Piemonte	200	4,4
Puglia	331	7,2
Sardegna	94	2,0
Sicilia	458	10,0
Trentino-Alto Adige	25	0,5
Toscana	236	5,1
Umbria	46	1,0
Valle d'Aosta	7	0,2
Veneto	211	4,6
Estero	23	0,5
Non disponibile	443	9,6

## Oggetto della richiesta

Nel complesso, le richieste riguardanti i centri di diagnosi e cura rappresentano la percentuale maggiore (34%), seguite da domande sulla possibilità di esenzione dal costo delle prestazioni sanitarie (28%). Sono meno frequenti, invece, anche per la natura stessa del servizio, le richieste di informazioni prettamente cliniche su una specifica malattia (11,6%).

Le richieste di informazioni per sperimentazioni cliniche riguardano il 7,8% del totale, mentre una minima percentuale verte su questioni di natura socio-assistenziale (invalidità, associazioni ecc). Poiché nell'ambito della stessa richiesta, il cittadino può chiedere informazioni su più aree tematiche, si è pensato darne uno schema di insieme nella Figura 19.

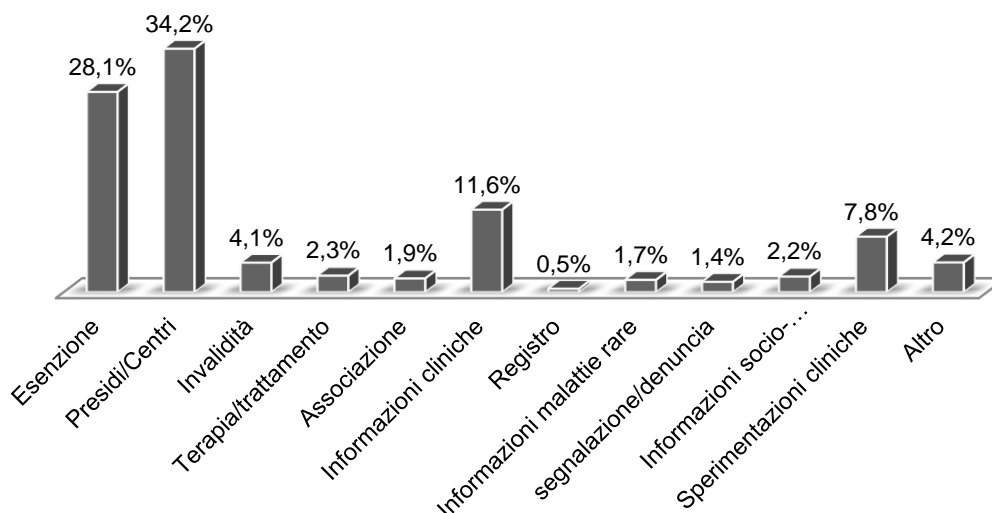


Figura 19. Distribuzione delle richieste per oggetto. Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014

## Area di sanità pubblica

Rientrano in quest'area, che rappresenta complessivamente il 36,5 % (1961 richieste), le richieste inerenti a:

- Centri di diagnosi e cura per le malattie rare;
- Informazioni generali sulle malattie rare;
- Informazioni sul registro nazionale delle malattie rare.

### Centri di diagnosi e cura per le malattie rare

Come intuibile, le richieste di informazioni su presidi specialisti per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare registrate in questo biennio sono molto numerose. Tuttavia, il nostro interesse si è concentrato su un aspetto specifico non incluso nell'analisi dell'attività complessiva di 8 anni: il fenomeno delle "cure fuori regione".

In virtù della *mobilità sanitaria*, il cittadino ha il diritto di ottenere diagnosi, assistenza e cure, a carico del proprio sistema sanitario, anche in un luogo diverso da quello di residenza: 1) all'interno della stessa Regione, 2) in ambito extraregionale, 3) in un'altra nazione (mobilità internazionale). Il fenomeno della mobilità sanitaria è particolarmente motivato/comprendibile

ancora oggi per le malattie rare, data la presenza di un numero relativamente ridotto di esperti per una grande varietà di condizioni rare.

Un fattore che influisce sulla mobilità interregionale è la mancanza di uniformità nei LEA per le malattie rare; è noto infatti che, sebbene il DM 279 del 2001 abbia identificato un numero esteso di malattie rare (cui è stato assegnato un codice di esenzione) e portato alla realizzazione di una rete diagnostica, clinico assistenziale ed epidemiologica, costituita da presidi appositamente individuati dalle Regioni, tuttavia non è stato in grado di contenere la disomogeneità dei servizi offerti a livello locale, in seguito alla riforma del titolo V della Costituzione (Legge Costituzionale n. 3/2001). Il passaggio da un sistema sanitario unico e uniforme su tutto il territorio nazionale a uno articolato in diversi Servizi sanitari regionali, ciascuno con proprie peculiarità, ha lasciato spazio a modelli alternativi di gestione della sanità. Nell'ambito delle malattie rare, la disparità emerge in modo ancora più stridente, perché ogni Regione ha seguito una propria logica nell'individuazione dei centri di riferimento (presidi), con diversi modelli di organizzazione: alcune hanno accreditato i propri centri per specifiche patologie o per gruppi, altre hanno preferito far convergere tutte le patologie rare senza distinzione in pochi ospedali, altre ancora hanno scelto una formula mista o hanno creato macrogruppi diversi da quelli indicati nel DM 279/2001 – elenco sostituito integralmente dall'Allegato 7 del DPCM del 12 gennaio 2017 (Italia, 2017). Inoltre, quanto a presa in carico e prevenzione, i pazienti si scontrano col fatto che non sono offerti pari livelli assistenziali in tutte le zone d'Italia. Al di là dei LEA, garantiti a livello nazionale a tutti i cittadini, infatti, ci sono Regioni che hanno ampliato, tramite atti di Giunta, il numero delle malattie rare tutelate dal codice di esenzione (es. Piemonte, Valle d'Aosta, Marche, Toscana e Lazio) e/o allargato le prestazioni fornite in esenzione per i propri residenti. Questa situazione ha evidenziato la necessità di un ampliamento nazionale dei LEA, per garantire pari dignità e opportunità a tutti i cittadini con malattia rara, sollevando le famiglie almeno da un punto di vista economico, e marginalizzando il fenomeno della mobilità sanitaria.

La libertà delle persone di scegliere dove curarsi non si limita al territorio italiano ma supera i confini nazionali, a volte anche europei. Su questo tema, segnaliamo l'impegno dell'Unione Europea a tutela della salute dei propri cittadini in tema di mobilità sanitaria, concretizzatosi nella Direttiva 2011/24/UE (Europa, 2011) concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativa all'assistenza sanitaria transfrontaliera (attuata in Italia con DL.vo 38/2014) (Italia 2014). Tale documento sancisce il diritto dei pazienti di scegliere liberamente il prestatore di assistenza sanitaria e si propone di regolarne la libera circolazione nei Paesi membri, per garantire che tutti usufruiscano di un servizio sanitario sicuro e di qualità. Inoltre, la Direttiva promuove lo sviluppo di reti di riferimento europee (ERN) tra i prestatori di assistenza sanitaria e i centri di eccellenza negli Stati Membri, a partire proprio dalle malattie rare, poiché richiedono particolare concentrazione di risorse e/o di competenze. Tali Reti, dunque, dovrebbero creare una chiara struttura di gestione per la condivisione delle conoscenze e il coordinamento delle cure sanitarie, fornendo a ricercatori e professionisti della salute un canale di accesso a quell'*expertise* che potrebbe non essere disponibile nel proprio Paese. I dati sulla mobilità internazionale riguardano in maggioranza pazienti italiani con malattie rare che si recano all'estero per la diagnosi e la cura, seguiti dagli stranieri in Italia e da segnalazioni riguardanti italiani domiciliati o residenti all'estero per altri motivi (studio, vacanze, ecc.) o da utenti italiani che contattano il TVMR per conto di cittadini stranieri residenti all'estero che desiderano venire in Italia per una più adeguata presa in carico diagnostica e/o assistenziale.

Nel caso della mobilità sanitaria, è stata presa in analisi solo la segnalazione di spostamenti extraregionali e/o extranazionali, con l'intenzione di scattare una fotografia dello stato di avanzamento dell'organizzazione della Rete nazionale malattie rare, come da DM 279/2001 e successivi accordi Stato-Regioni (2002 e 2007), tenendo conto dei differenti contesti regionali.

Tuttavia, poiché i nodi di questa Rete, pur numerosi, non si estendono su ogni provincia, ma si concentrano per lo più su alcune città, non è sembrato utile in questo contesto approfondire gli spostamenti intraregionali, che potranno essere comunque spunto per futuri studi.

L'analisi attuale è indirizzata alle seguenti aree: 1) *in quali regioni le persone sono già andate a farsi curare* (migrazione effettuata) (164 richieste = 3,5 %), 2) *in quali regioni le persone chiedono di poter andare* (migrazione desiderata) (131 richieste = 2,8 %) e 3) *per quali ragioni*.

La Tabella 8 indica quali sono le regioni in cui i pazienti hanno riferito un loro spostamento (migrazione effettuata). Le regioni maggiormente attrattive nel biennio in esame sono risultate essere: Lombardia (24,2%), Lazio (19%), Emilia Romagna (15,7%) e Toscana (10,5%).

**Tabella 8. Migrazione effettuata per Regione di destinazione. Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014**

Regione	%
Abruzzo	1,3
Campania	1,3
Emilia Romagna	15,7
Friuli-Venezia Giulia	2,6
Lazio	19
Liguria	3,3
Lombardia	24,2
Molise	0,7
Piemonte	3,9
Puglia	2
Sicilia	1,3
Toscana	10,5
Umbria	0,7
Veneto	4,6
Italia vs Estero	6,5

L'analisi effettuata sulle 164 schede, ha individuato fra le cause primarie della mobilità sanitaria in un'altra regione, gli aspetti clinico-assistenziali. Esaminando dettagliatamente, nel 25% dei casi le persone si spostano alla ricerca di nuove terapie, nel 19,5%, invece, la motivazione è l'individuazione di una diagnosi non ancora raggiunta. Alcuni cittadini (1,8%) hanno riferito la necessità di lasciare la regione di residenza per l'assenza di presidi individuati per la specifica patologia (in linea con il DM 279/2001), altri (1,2%) sono stati indirizzati fuori dal territorio dal proprio medico curante. Altri ancora (1,2%) hanno ritenuto opportuno cambiare ospedale perché insoddisfatti dall'assistenza ricevuta. Solo nel 2,4% delle richieste, la migrazione è legata ad un cambio di residenza per motivi di studio o professionali. Nel rimanente 48,8% il dato non è disponibile, in quanto non comunicato dall'utente.

In merito alla "migrazione desiderata", il 2,8% degli utenti ne hanno manifestato l'intenzione, chiedendo esplicitamente informazioni su presidi e centri clinici extraregionali. Anche in questo caso le regioni più ambite sono quelle del centro/nord, ovvero Lazio (23,9%), Lombardia (20,3%) e Toscana (10,9%). Anche la mobilità dall'estero mostra una buona percentuale (13,8%). Si segnala, infine, un 8,7% di cittadini stranieri che desiderano venire in Italia. Si tratta di cittadini europei, africani e mediorientali. Tutti i dati sono illustrati nella Tabella 9.

**Tabella 9. Migrazione desiderata per Regione di destinazione.  
Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014**

Regione	Percentuale
Calabria	0,7
Campania	3,6
Emilia-Romagna	8
Lazio	23,9
Liguria	0,7
Lombardia	20,3
Piemonte	2,9
Puglia	2,9
Sicilia	1,4
Trentino-Alto Adige	0
Toscana	10,9
Umbria	0,7
Valle d'Aosta	0
Veneto	1,4
Italia vs Estero	13,8
Estero vs Italia	8,7

Le motivazioni di quanti desiderano allontanarsi dalla propria regione, coincidono quasi specularmente con quelle della “migrazione effettuata”. Il 26 % dei pazienti, infatti, spera di poter accedere a terapie innovative o sperimentali, il 5,4% ha difficoltà a ricevere una adeguata presa in carico per assenza di presidi identificati dalla propria regione (DM 279/2001), stessa percentuale per quanti non sono riusciti a ottenere in regione una diagnosi. Il 3% degli utenti è insoddisfatto dell’assistenza ricevuta, il 2% è indirizzato in altre città dal medico curante, l’1% desidera avere una consulenza da uno professionista conosciuto attraverso i media, mentre un 4,6% vuole un riferimento nella zona in cui sta per trasferire la propria residenza. Nel 42% dei casi il dato non è stato comunicato dall’utente.

#### **Informazioni generali sulle malattie rare**

La percentuale di quanti chiedono informazioni generali sulle malattie rare, quali ad esempio la definizione o la prevalenza, raggiunge appena l’1,7%. Il dato non sorprende vista l’esplosione di fonti e risorse su web, quali siti internet di organizzazioni, società scientifiche e le numerose pagine dedicate sull’argomento dai vari social networks.

#### **Informazioni sul registro nazionale delle malattie rare**

Le informazioni sul Registro Nazionale delle Malattie Rare, istituito presso l’ISS dal DM 279/2001, rappresenta lo 0,5% delle richieste. I quesiti variano fra quesiti tecnici, epidemiologici (quanti casi sono registrati per specifiche patologie?) e in cosa consiste il Registro Nazionale delle Malattie Rare e quali sono i suoi scopi.

#### **Area socio-assistenziale**

Sono inclusi in questo gruppo i seguenti argomenti:

– *Esenzione*

L’esenzione dal costo del ticket è oggetto di notevole interesse, riguardando da sola oltre il 28% delle richieste. All’interno di tale argomenti, si distinguono 10 sottogruppi di richieste, come riportato in Tabella 10. Nella singola richiesta, l’utente ha potuto anche rivolgere

domande su più temi, infatti su 1515 richieste sul tema esenzione, sono state registrati 1879 quesiti.

**Tabella 10. Tipi di quesito nella categoria “esenzione”.  
Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014**

Quesito	Percentuale
Informazioni generiche sul codice di esenzione	43,5
Iter per ottenere il codice d'esenzione	19,7
Piano terapeutico e prestazioni/farmaci in esenzione	12,7
Prestazioni e prodotti non in esenzione	7,5
Difficoltà nelle procedure sanitarie per codice esenzione	4,5
Conferma presidio della Rete nazionale malattie rare	4
Informazioni relative al codice R99	3,2
Aggiornamento DM 279	2
Richiesta di inclusione	1,6
Conferma attribuzione codice	1,1

Esempi pratici relativi ai differenti sottogruppi di quesiti dell'area “Esenzione” sono:

- 1) informazioni generiche sul codice di esenzione (Avendo questa patologia rara posso avere un codice di esenzione?);
- 2) informazioni sull'iter per ottenere il codice di esenzione o conferma dell'iter di cui sono già a conoscenza (Come si ottiene il codice di esenzione? Chi compila il certificato? Lo specialista o il medico di base? Chi lo rilascia?);
- 3) informazioni sul piano terapeutico, su prestazioni/farmaci in esenzione (Dove trovo l'elenco di prestazioni in esenzione? Chi compila il piano terapeutico?);
- 4) informazioni prestazioni e/o farmaci non in esenzione (La ASL mi ha rilasciato il codice, ma le indagini utili a monitorare la mia malattia non sono in esenzione, perché? Mi fanno pagare i farmaci nonostante siano nel piano terapeutico, cosa posso fare?);
- 5) informazioni su come superare le difficoltà incontrate per ottenere il codice di esenzione (Ho il certificato di diagnosi rilasciato da un presidio di una regione diversa da quella di residenza, e la ASL non rilascia il codice. Cosa devo fare?);
- 6) informazioni sul centro clinico che ha rilasciato il certificato di diagnosi per l'esenzione (*Il presidio ... fa parte delle Rete nazionale malattie rare come riferimento per la patologia?*);
- 7) informazione sul codice R99 (Chi può/deve mettere sull'impegnativa questo codice? A cosa serve il codice R99?);
- 8) informazioni sull'aggiornamento del DM 279/01 (*Quando verrà pubblicato l'aggiornamento del DM?*);
- 9) informazioni sulle procedure di inclusione di una specifica patologia rara nel DM 279/2001 (*Come faccio a fare includere la mia malattia nell'elenco di quelle con codice di esenzione?*);
- 10) conferma del codice di esenzione per una data patologia (Ho letto su interne che ho diritto ad un codice di esenzione, è vero?).

– *Invalidità*

Le richieste sull'invalidità civile (4,2% del totale) riguardano prevalentemente informazioni sulla procedura per richiedere invalidità e legge 104 o anche un aggravamento, oppure info su ricorsi in caso di insoddisfazione degli esiti ottenuti. Sull'argomento è opinione diffusa che avere diagnosi di malattia rara, comporti

automaticamente l'assegnazione di una percentuale di invalidità o l'accesso a determinate agevolazioni, senza obbligo di avviare l'iter classico dell'invalidità. Importante segnalare, inoltre, una ricorrente insoddisfazione legata alla commissione medica che effettua le visite, che il più delle volte non include professionisti che conoscano e sappiano valutare in modo adeguato le manifestazioni cliniche e la storia naturale di una malattia rara.

– *Agevolazioni*

Ultimo argomento appartenente a quest'area è quello connesso alle varie possibilità di agevolazioni per persone pazienti e/o loro familiari (2,2%), che riguardano ogni ambito della vita, ovvero scolastico, lavorativo, di assistenza ecc. come illustrato nella Tabella 11.

**Tabella 11. Tipi di quesito nella categoria "agevolazioni".  
Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014**

Agevolazioni	%
Informazioni generali su possibili agevolazioni	35,7
Ambito lavorativo	18,3
Rimborso spese sostenute sanitaria per cure fuori regione o all'estero	18,3
Accesso in case famiglia, strutture a lunga degenza	11,9
Ausili specifici	9,5
Ambito scolastico	6,3

Come si evince dalla Tabella 11, la maggior parte dei quesiti verte su informazioni generali in merito alle possibili agevolazioni se affetti da malattia rara (35,7%). Da segnalare anche l'interesse per i rimborsi di spese già sostenute o da sostenere per cure o indagini diagnostiche fuori regione o all'estero (18,3%), e il tipo di agevolazioni esistenti nell'ambito lavorativo (18,3%), soprattutto per i familiari/caregiver. Case famiglia e strutture a supporto e sollievo dell'intero nucleo familiare rappresentano un tema emergente (circa 12%) sul quale le strategie nazionali dovrebbero essere potenziate. L'area socio-assistenziale nel suo insieme ricorre nel 38% (n. 2038) delle richieste al TVMR.

– *Associazioni*

L'argomento Associazioni di pazienti interessa l'1,9% delle telefonate, ma include non solo le richieste di informazioni su organizzazioni, nazionali o internazionali, dedicate alla patologia di interesse (85,6%), ma anche quelle relative al servizio "Cerca contatti" (15,4%), voluto dal CNMR per supportare quei pazienti e/o loro familiari per i quali non esiste ad oggi una organizzazione di riferimento, ma che desiderano condividere la propria esperienza con altri che affrontano la stessa situazione. Infine, il rimanente 4% di queste richieste fa riferimento alla possibilità di inserire una associazione sul database e sul sito web istituzionale del CNMR.

– *Segnalazioni/denunce*

Seppure in minima parte, il TVMR raccoglie anche alcune segnalazioni e denunce (1,5%) da parte dei cittadini. I temi riguardano l'ambito assistenziale, sotto diversi aspetti. In particolare: difficoltà nel reperire uno specifico farmaco (34,6%); malfunzionamento dei presidi/centri di diagnosi e cura (32,1%), inappropriatezza delle prestazioni erogate in regime di esenzione (17,9%), disinformazione del personale sanitario (7,7%), inadeguatezza della commissione di invalidità (5,1%) e infine, malfunzionamento delle istituzioni (2,6%).

## Area clinica

Fanno parte di questa categoria quesiti di natura medico/clinica. Per comodità sono presentate in due diverse tabelle: da un lato i dati inerenti la natura della patologia, quali descrizione dei sintomi, decorso di una data patologia, consulenza genetica (11,6%) (Tabella 12); dall'altro le richieste su terapie e trattamenti di varia natura (2,2%) (Tabella 13).

**Tabella 12. Quesiti sulla natura della patologia (% rispetto all'area clinica).  
Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014**

Quesiti	%
Ricerca di una diagnosi	41,5
Descrizione clinica della patologia	32,7
Consulenza genetica	25,8

**Tabella 13. Tipi di quesito su terapie e trattamenti (% rispetto all'area clinica)  
Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014**

Quesiti	%
Ricerca e novità terapeutiche	68,1
Terapia farmacologica	16,4
Psicoterapia	9,5
Altre terapie (riabilitativa, dietetica)	4,3
Farmaci orfani	1,7

È interessante notare che alcune richieste (259) riguardano situazioni particolarmente delicate e complesse, in cui la persona che contatta il TVMR non ha ancora una diagnosi, e spera di trovare nel servizio un supporto e una valida fonte per un idoneo orientamento sul territorio che porti finalmente ad una risoluzione, ad "un nome" della condizione di cui soffre.

## Area di sperimentazione clinica

In questa area, che rappresenta il 7,8% di tutte le richieste, sono stati inclusi i quesiti relativi alle sperimentazioni cliniche. Con tale termine si intende uno studio sistematico condotto sull'uomo (pazienti o volontari sani) allo scopo di verificare o meno la validità dell'ipotesi farmacologica di partenza per arrivare alla risoluzione di un problema clinico. Ciò si può applicare non solo ai farmaci ma anche a dispositivi medici, trattamenti chirurgici e riabilitativi. Perché una sperimentazione sia corretta deve essere controllata (per evitare l'aumento del rischio rispetto al beneficio), razionale da un punto di vista clinico e biologicamente plausibile, cioè fondato sulla logica clinica.

Nel caso specifico delle richieste TVMR, tuttavia, l'utente spesso ha le idee molto confuse sul significato e su come potere accedere ad una sperimentazione; è chiaro, invece, che tali richieste di informazione sull'argomento hanno un importante valore di conforto e rassicurazione che aiuta la persona e la famiglia a sentirsi meno solo e isolato, perché la presenza di studi clinici garantisce un interesse dei professionisti e, in senso lato, della comunità intera alla cura della malattia rara.



## Patologie ricorrenti

Nonostante l'ampio numero di patologie rare conosciute, l'analisi dei dati ha rilevato che alcune malattie ricorrono più frequentemente di altre nelle richieste al TVMR.

I risultati al biennio in esame, paragonati al report generale, evidenziano alcune conferme, ma sottolineano anche lievi differenze fra le rilevazioni dei diversi anni, dovute a circostanze e situazioni contingenti.

La categoria che anche in questo caso detiene il primo posto è quella delle malattie "senza diagnosi" che con l'8,3% supera di gran lunga tutte le altre. Con lieve differenza percentuale seguono: difetti ereditari della coagulazione (3,4%) cheratocono (1,9%), sclerosi laterale amiotrofica (1,8%), patologie oncologiche (non incluse nel DM 279/2001) (1,6%), malattia celiaca (1,6%), connettiviti indifferenziate (1,6%), cistite interstiziale (1,5%), sensibilità chimica multipla (1,5%) e malattia di Sjogren (1,2%) stessa percentuale per sindrome di Arnold-Chiari e *Lichen sclerosus et atrophicus* (Tabella 14).

**Tabella 14. Patologie ricorrenti. Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014**

Patologia ricorrente	N.	%
Malattia senza diagnosi	423	8,3
Difetti ereditari della coagulazione (Gruppo)	169	3,4
Cheratocono	95	1,9
Sclerosi laterale amiotrofica	92	1,8
Patologie oncologiche (non incluse nel DM 279/2001)	82	1,6
Sprue celiaca	81	1,6
Connettiviti indifferenziate	79	1,6
Cistite interstiziale	78	1,5
Sensibilità Chimica Multipla	78	1,5
Malattia di Sjogren	63	1,2
Sindrome di Arnold-Chiari	62	1,2
<i>Lichen sclerosus et atrophicus</i>	59	1,2
Malattia di Behçet	44	0,9
Neurofibromatosi	37	0,7
Retinite pigmentosa	35	0,7
Corea di Huntington	32	0,6
Fibromialgia	32	0,6
Malattia di Charcot-Marie-Tooth	26	0,5
Sclerosi multipla	25	0,5
Sindrome di Klinefelter	23	0,5

La categoria delle malattie senza diagnosi è certamente di grande interesse perché rappresenta una sfida aperta per la comunità scientifica nazionale ed internazionale e un problema per il Servizio Sanitario Nazionale. Delle 423 segnalazioni, ricevute sull'argomento, si rileva che il 39,5% di utenti riferisce un sospetto, non ancora confermato, di una specifica malattia rara inclusa nel DM 279/2001; il 30% riporta una serie di manifestazioni non riconducibili ad una particolare diagnosi; nell'11,4% dei senza-diagnosi, lo specialista ha individuato il possibile macrogruppo di malattie rare cui la patologia si inserisce; il 6,8% indica un sospetto di malattia cronica; il 5% comunica il sospetto di una malattia rara non inclusa nel DM 279/2001; il 4,4% ritiene genericamente di poter avere una malattia rara, poiché non è stato possibile ancora raggiungere ad una diagnosi; infine, il 2,9% riferisce un sospetto di patologia non riconducibile né alle croniche né alle rare (Figura 20).

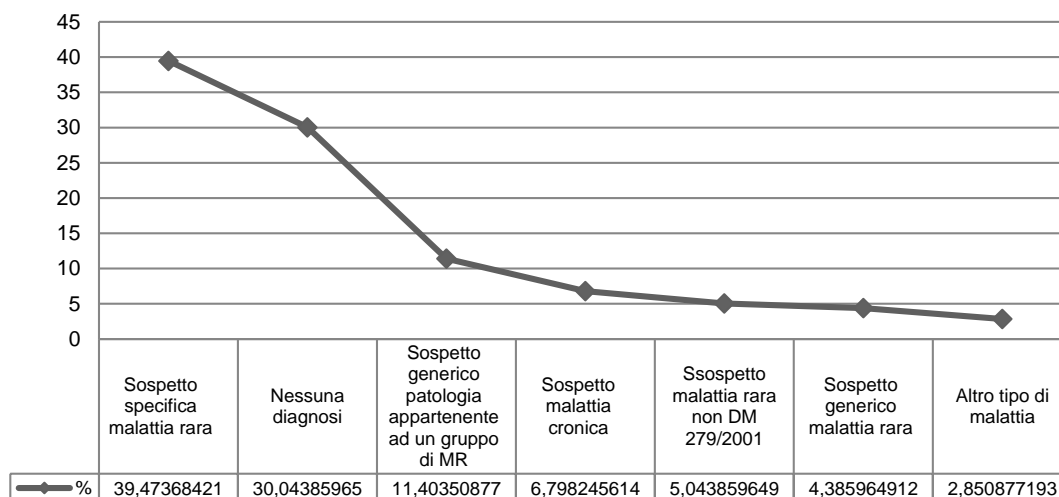


Figura 20. Quesiti relativi alle malattie senza diagnosi. Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014

In sintesi, l'analisi dei dati presentati può essere così riassunta:

- l'83% delle richieste pervenute al TVMR nel periodo: gennaio 2013 - dicembre 2014 riguarda malattie rare. Nello specifico: 34,4% sono malattie rare incluse nell'allegato 1 del DM 279/2001 con un codice specifico (es. sindrome di Williams, polimiosite, *Lichen sclerosus et atrophicus*), 28,7% sono malattie rare incluse nell'allegato 1 del DM 279/2001 con un codice di gruppo (es. *Deficit di glucosio-6-fosfato-deidrogenasi* che afferisce al gruppo delle Anemie ereditarie), mentre il restante 19,9% sono patologie rare per le quali non è attualmente prevista alcuna forma di tutela (es. polmonite eosinofila idiopatica, *prurigo nodularis*);
- il 9,5% concerne patologie croniche tutelate dal DM 329/1999 (che includono anche, nell'1% dei casi, patologie oncologiche rare come ad esempio neurocitoma, ependimoma, glioblastoma);
- il 7,5% si riferisce ad altro tipo di patologie, ovvero patologie prevalentemente croniche che non sono tutelate dal DM 329, come ad esempio la fibromialgia, endometriosi e alopecia.

Tutti i dati sono rappresentati nella Figura 21.

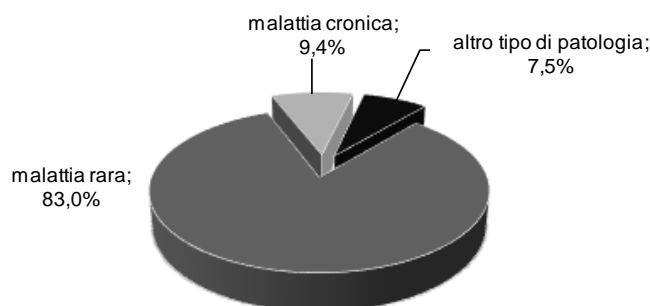


Figura 21. Tipologia delle malattie segnalate. Telefono Verde Malattie Rare, 2013-2014

## CONCLUSIONI

Le informazioni raccolte in otto anni di attività del TVMR (periodo marzo 2007 – dicembre 2015) costituiscono un bagaglio prezioso per conoscere i bisogni emergenti dei cittadini coinvolti nell'ambito delle malattie rare, primo passo per la pianificazione di interventi efficaci in ambito sanitario e sociale che rispondano alle reali esigenze delle persone con malattie rare.

Prendersi cura dei pazienti senza diagnosi, “viaggiatori erranti” tra i centri di diagnosi e cura, comprendere il fenomeno della *mobilità sanitaria*, migliorare la qualità dell'assistenza rivolta ai pazienti con malattia rara, in particolare ai soggetti in età adolescenziale che, nel passaggio all'età adulta talvolta restano “sospesi in una terra di nessuno”, focalizzare l'attenzione sui *diritti negati* e sugli *aspetti psicologici* sono solo alcune delle aree che necessitano di maggiore attenzione.

Sulla base di tali considerazioni, a partire dall'analisi dei dati di attività del servizio, si è deciso anche di modificare il software di raccolta dei dati, dando rilievo proprio alle dimensioni dei risultati sopra citati. È stata inserita anche la voce “numero di ricontatti”, gli utenti sono invitati anche a ricontattare il servizio se si desidera informare sull'andamento della situazione oggetto della richiesta anche sulla base delle informazioni fornite, nell'intento di rafforzare sempre più il ruolo svolto dal servizio per i cittadini: un interlocutore competente per orientarli e accompagnarli nel mondo delle malattie rare.

Con il presente contributo si è inteso, quindi, delineare le caratteristiche fondamentali dell'intervento di counselling telefonico offerto dal TVMR, mettendone in evidenza gli scopi e le modalità generali di attuazione.

In un contesto come quello delle malattie rare, ove la frammentarietà dell'informazione è ancora un problema rilevante, l'intervento informativo, di orientamento e di ascolto svolto dal TVMR costituisce una risorsa importante nella gestione delle molteplici difficoltà che emergono lungo il *continuum* salute-malattia.

Specifiche competenze comunicativo-relazionali continuano a caratterizzare sempre più questo Telefono verde istituzionale al servizio dei cittadini, uno strumento a disposizione degli utenti cui poter far riferimento in diversi momenti durante il viaggio con la malattia rara.

## BIBLIOGRAFIA

- EUCERD. *Recommendations to the European Commission and the Member States on European Reference Networks for Rare Diseases*. Brussels: European Union; 2013. Disponibile all'indirizzo: [www.eucerd.eu/?post\\_type=document&p=2207](http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=2207); ultima consultazione 30 dicembre 2017.
- Europa. Direttiva 2011/24/UE del Parlamento europeo e del Consiglio del 9 marzo 2011 concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera. *Gazzetta Ufficiale dell'Unione europea* L 88/4, 4 aprile 2011
- Europa. Raccomandazione del Consiglio dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare. (2009/C 151/02). *Gazzetta Ufficiale dell'Unione europea* C 151, 3 luglio 2009.
- Federico A. Rare neurological diseases: a Pandora's box for neurology (a European and Italian perspective). *Rev Neurol* 2013;169:S12-7.
- Forman J, Taruscio D, Llera VA, Barrera LA, Cotè TR, Edfjall C, Gavhed D, Haffner ME, Nishimura Y, Posada M, Tambuyzer E, Groft SC, Henter JI. International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD). The need for worldwide policy and action plans for rare diseases. *Acta Paediatr* 2012;101:805-807.
- Houyez F, Sanchez de Vega R, Brigol TN, Mazzuccato M, Polizzi A. A European network of email and telephone help lines providing information and support on rare diseases: results from a 1-month activity survey. *Interact J Med Research* 2014;3:e9.
- Italia. Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 12 gennaio 2017. Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502. (17A02015). *Gazzetta Ufficiale Serie Generale* n 65 del 18 marzo 2017 - Suppl. Ordinario n. 15.
- Italia. Decreto legislativo 4 marzo 2014, n. 38. Attuazione della direttiva 2011/24/UE concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera, nonché della direttiva 2012/52/UE, comportante misure destinate ad agevolare il riconoscimento delle ricette mediche emesse in un altro stato membro. *Gazzetta Ufficiale Serie Generale* n. 67 del 21 marzo 2014
- Luzi AM, De Mei B, Colucci A, Gallo P. Criteria for standardising counselling for HIV testing. *Ann Ist Super Sanita* 2010;46(1):42-50.
- Ministero della Salute. Decreto Ministeriale del 15 aprile 2008 "Individuazione dei Centri interregionali per le malattie rare a bassa prevalenza". *Gazzetta Ufficiale Serie Generale* n. 227 del 27 settembre 2008.
- Ministero della Salute. *Piano Nazionale Malattie Rare 2013-16*. Roma: Ministero della Salute; 2014. Disponibile all'indirizzo: [http://www.salute.gov.it/imgs/C\\_17\\_pubblicazioni\\_2153\\_allegato.pdf](http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2153_allegato.pdf); ultimo accesso 30 dicembre 2017.
- Ministero della Sanità. Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124". *Gazzetta Ufficiale* n. 160 del 12 luglio 2001, Suppl. Ordinario n.180/L
- Pacifici R, Di Pucchio A, Pizzi E, Martucci L, Mortali C, Zuccaro P. L'attività di counselling del Telefono Verde contro il Fumo dell'Istituto Superiore di Sanità. *Boll Farmacodip Alcoholis* 2001;24:103-9.
- Polizzi A, Balsamo A, Bal MO, Taruscio D. Rare diseases research and practice. *Endocr Dev* 2014;27:234-56.
- Rahi JS, Manaras I, Tuomainen H, Hundt GL. Meeting the needs of parents around the time of diagnosis of disability among their children: evaluation of a novel program for information, support, and liaison by key workers. *Pediatrics* 2004;114:e477-82.

- Rossin MR, Bianchi MP (Ed). *Helpline. Lavoro e formazione per rispondere alle richieste di aiuto telefonico*. Milano: Franco Angeli Edizioni; 2009.
- Trotti E, Bellani ML. Il counselling nell'infezione da HIV. In: Bellotti GG, Bellani ML (Ed.). *Il counselling nell'infezione da HIV e nell'AIDS*. Milano: McGraw Hill; 1997. p. 3-30.
- van Weely S, Leufkens HGM. *Priority medicines for Europe and the world. "A public health approach to innovation". Background Paper. Orphan Diseases*. Geneva: World Health Organization; 2004. Disponibile all'indirizzo [http://archives.who.int/prioritymeds/report/background/rare\\_diseases.doc](http://archives.who.int/prioritymeds/report/background/rare_diseases.doc); ultima consultazione 30 dicembre 2017)
- Westberg EE, Miller R. The basis for using the internet to support the information needs of primary care. *JAMA* 1999;6:6-25.



*Serie Rapporti ISTISAN  
numero di dicembre 2017, 8° Suppl.*

*Stampato in proprio  
Settore Attività Editoriali – Istituto Superiore di Sanità*

*Roma, dicembre 2017*