



**UNIAMO**  
FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE  
Rare Diseases Italy

20  
21

# VACCINI AI FRAGILI

## LA VOCE DEI MALATI RARI

UNIAMO FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE  
Vaccini ai fragili - la voce dei malati rari  
(3 maggio - 19 maggio 2021).

Versione del 19 maggio 2021

Il presente rapporto redatto in data 19 maggio 2021, illustra i risultati dell'indagine conoscitiva, promossa da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, ideata con lo scopo di fotografare la situazione delle persone con patologie rare e dei loro caregiver relativamente all'andamento della campagna di vaccinazione.

Alle dettagliate domande sui vaccini sono state aggiunte anche alcune altre tese a individuare lo sviluppo della teleassistenza / telemedicina, l'accesso a forme di ristoro, il sostenimento di spese per visite di controllo e la continuità dell'assistenza domiciliare.

Anticipando le conclusioni, rileviamo rispetto ai vaccini un permanere di qualche criticità nell'accesso e nella possibilità di prenotazione. Non sono stati previsti ristori per le persone con malattia rara e le loro famiglie, nonostante una parte abbia dichiarato di aver dovuto provvedere a pagare le visite di controllo nell'impossibilità di accedere al SSN.

Poche le criticità segnalate sull'assistenza domiciliare, di cui ha usufruito solo un piccolo campione del totale dei rispondenti.

Citare questo documento come segue:

Uniamo F.I.M.R. Censimento sulla situazione vaccinale per Sars-CoVid-2 delle persone con malattia rara e loro caregiver (3 maggio - 19 maggio 2021), 2021.

Per informazioni scrivere a: [comunicazione@uniamo.org](mailto:comunicazione@uniamo.org)

# Indice

Malattie rare e Sars-CoV-2 _____	<b>02</b>
Idea progettuale e obiettivi dell'indagine _____	<b>03</b>
Risultati dell'indagine _____	<b>04</b>
Fasce di età dei rispondenti _____	<b>05</b>
Situazione vaccinale _____	<b>06</b>
Distribuzione regionale _____	<b>07</b>
Il tempo della vaccinazione _____	<b>08</b>
La categoria della vaccinazione _____	<b>09</b>
Dove è avvenuta la vaccinazione _____	<b>10</b>
Le modalità di prenotazione _____	<b>11</b>
Teleassistenza/telemedicina: si/no _____	<b>12</b>
Teleassistenza/telemedicina: come _____	<b>13</b>
I benefici dei ristori _____	<b>14</b>
Le visite a pagamento _____	<b>15</b>
La spesa media _____	<b>16</b>
L'assistenza domiciliare _____	<b>17</b>
La valutazione dell'assistenza domiciliare _____	<b>18</b>
L'interruzione dell'assistenza domiciliare _____	<b>19</b>
Le ore di assistenza domiciliare _____	<b>20</b>
Discussione e conclusioni _____	<b>21</b>
Appendice: risorse informative sulle malattie rare _____	<b>23</b>

# Malattie Rare e Sars-CoV-2

Le persone con malattia rara rappresentano una fascia di popolazione particolarmente fragile; vanno, quindi, monitorate, tutelate e sostenute con maggiore attenzione nel corso della pandemia da SARS-CoV-2.

Le malattie rare sono numerose (l'Organizzazione mondiale della Sanità stima che siano tra le 7.000 e le 8.000) e molto eterogenee, colpiscono tutte le età (molte sono ereditarie o comunque insorgono in età pediatrica), possono essere multisistemiche e manifestarsi con gradi variabili di complessità e gravità clinica, comportando spesso esiti invalidanti e ingravescenti. Se per il 70% sono di origine genetica, il restante 30% riconosce basi multifattoriali e può insorgere in età adulta. Al concetto di rarità sono connesse notevoli difficoltà diagnostiche, complessità dell'approccio assistenziale e cronicità. Anche se non tutte le malattie rare presentano una maggiore probabilità di andare verso un decorso clinico più grave rispetto al resto della popolazione, certamente essere portatori di una malattia rara, soprattutto se multisistemica, si traduce in una maggiore fragilità della persona ammalata e nella necessità di un approccio assistenziale interdisciplinare ed integrato. Inoltre, esistono alcune patologie che di per sé comportano una maggiore fragilità dell'organismo rispetto alla Covid-19, quali ad esempio i deficit immunitari, le sindromi congenite complesse, le patologie polmonari croniche, le cardiopatie congenite e le patologie metaboliche ereditarie a rischio di scompenso acuto.

Negli ultimi anni, molte iniziative sono state intraprese a livello nazionale, europeo ed internazionale per far fronte ai numerosi problemi connessi alle patologie rare. Nel nostro Paese sin dal 2001, con il Decreto ministeriale 279/2001, è stata istituita la Rete nazionale delle malattie rare, incluso il Registro nazionale all'Istituto Superiore di Sanità (ISS), e conseguentemente sono state organizzate mediante atti formali regionali le reti regionali e/o interregionali con i centri di expertise per la diagnosi e cura delle malattie rare. Parallelamente un grande contributo è stato apportato dalle numerose Associazioni dei Pazienti ed in particolare da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus. A livello europeo, nel marzo 2017 sono state attivate 24 Reti di riferimento europeo (ERN) che coinvolgono prestatori di assistenza sanitaria in tutta Europa. Questa rete di organizzazioni ha necessariamente dovuto confrontarsi con le nuove, inaspettate e numerose richieste originatesi dalla emergenza pandemica. Infatti, lo sviluppo della pandemia ha sollevato una serie di problemi per le persone con malattia rara e le loro famiglie, che vanno dalla difficoltà alla continuità assistenziale, alla possibile interazione tra infezione da COVID-19 e le manifestazioni cliniche di singole malattie rare.

# Idea progettuale e obiettivi dell'indagine

Fin dall'inizio della pandemia SARS-CoV-2\*, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare ha ricevuto molte richieste specifiche sull'emergenza in corso da parte di persone con malattie rare o loro caregiver.

Le richieste, nel periodo da gennaio 2021 in poi, hanno riguardato la disponibilità dei vaccini, sia per le categoria 1 (Elevata fragilità) che per la categoria 4 (Persone con comorbidità di età <60 anni).

Dopo un primo appello al Ministro Speranza, in occasione della Giornata della Malattie Rare, la Federazione ha continuamente sollecitato le autorità preposte all'inserimento delle persone con malattia rara nelle categorie vaccinali di priorità.

Dopo aver ottenuto l'ampliamento della Cat. 1 con numerosi codici di malattia rara, la Federazione ha inviato tutti i rimanenti codici alle Regioni e al Tavolo operativo permanente presieduto dal Commissario Straordinario per l'attuazione e il coordinamento delle misure sanitarie di contenimento e contrasto dell'emergenza epidemiologica COVID-19, chiedendo che le persone con malattia rara avessero una priorità rispetto ai sani.



**Il Generale Figliuolo ha riconosciuto la Federazione come punto di riferimento nazionale per la comunità delle Associazioni e delle persone con malattia rara**

Per monitorare l'effettivo recepimento dell'azione, è stato lanciato un questionario pubblicato il 3 maggio 2021 sui canali della Federazione e sulla Newsletter RaraMente del portale governativo dedicato alle malattie rare ([www.malattierare.gov.it](http://www.malattierare.gov.it)). Poiché la modalità di diffusione è avvenuta esclusivamente online, anche a causa della pandemia e delle restrizioni conseguenti, hanno risposto al questionario solo le persone con accesso ad internet e abili nel suo utilizzo. Nonostante ciò, il numero di persone raggiunto è risultato soddisfacente per una analisi della situazione, sia per distribuzione territoriale, sia per età che per patologie.

\*Si veda in riferimento al periodo di "primo lockdown" il Rapporto ISS-Covid-19, n.39/2020. Il rapporto contiene i risultati dell'indagine sui bisogni delle persone con malattia rara condotto su iniziativa di UNIAMO in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità - Centro Nazionale Malattie Rare.

# Risultati dell'indagine

AL 19 MAGGIO SONO  
STATE REGISTRATE 971  
RISPOSTE

La rilevazione, iniziata il 3 maggio, ha raccolto nei primi 5 giorni 664 risposte.

Nei giorni successivi, con la diffusione attraverso tutti i social di Uniamo e dell'Istituto Superiore di Sanità, oltre a quelli di numerose Associazioni, è stato raggiunto questo traguardo.

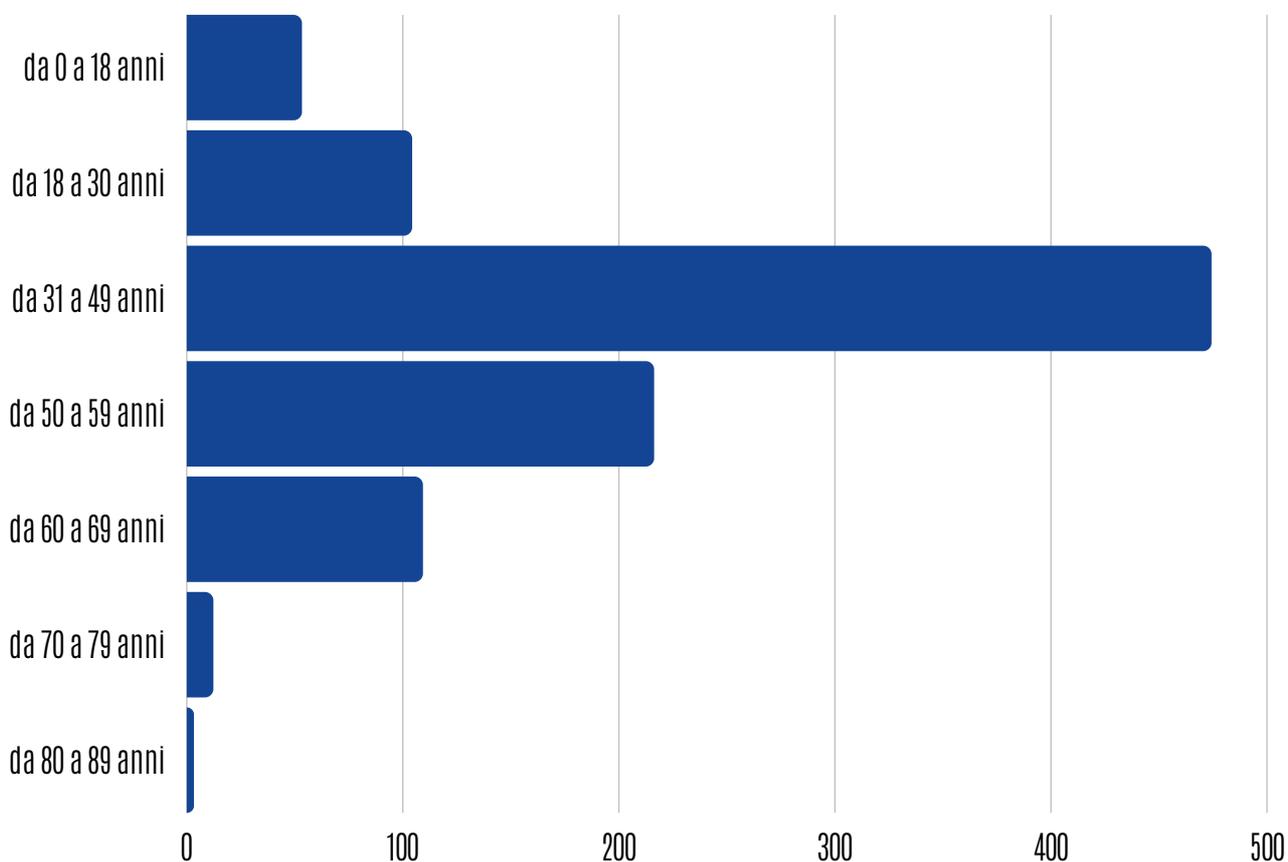
600

PERSONE CON MALATTIA RARA

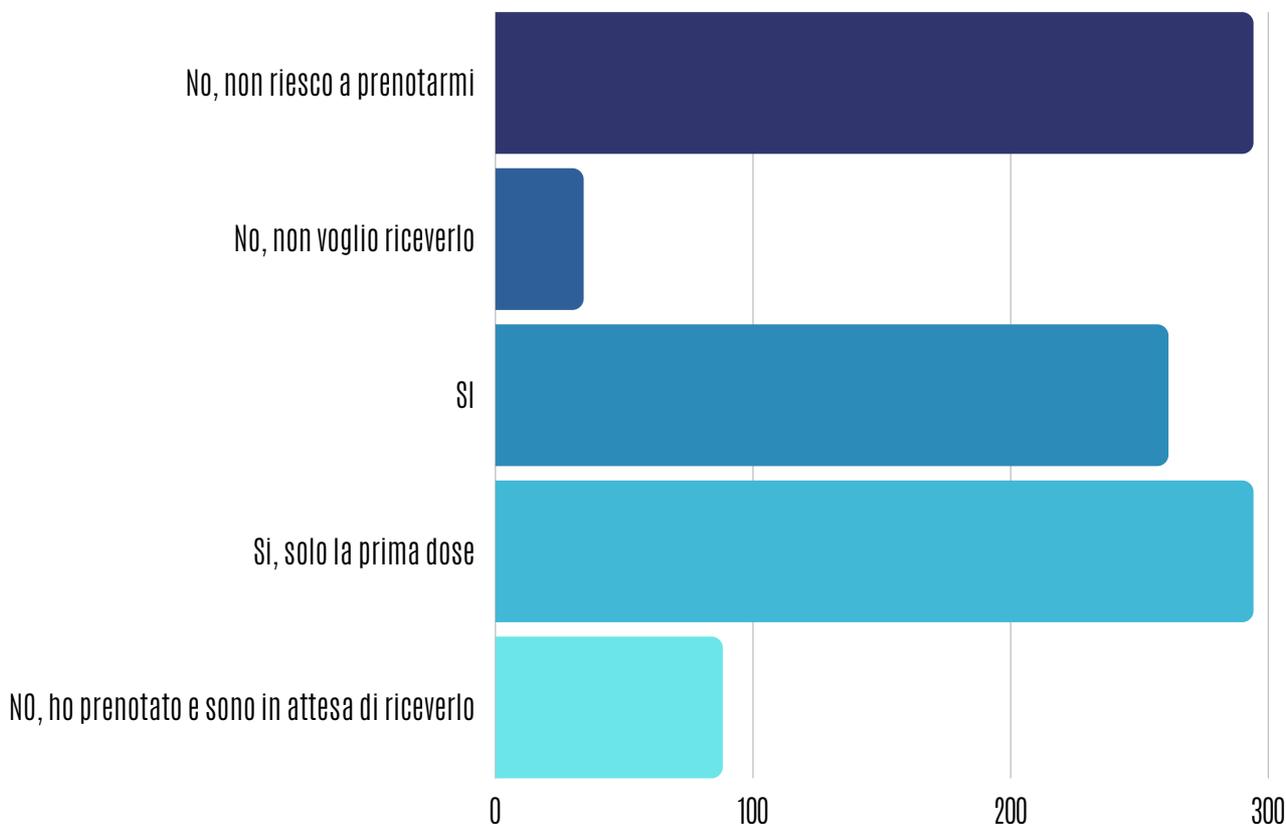
371

CAREGIVER

# Fasce di età dei rispondenti



# Situazione vaccinale



Sulle 971 persone che hanno risposto, 294 (il 30,28%) hanno dichiarato di non essere riusciti, alla data di rilevazione, a prenotare un vaccino.

Di questi, 197 persone fragili e 97 Caregiver.

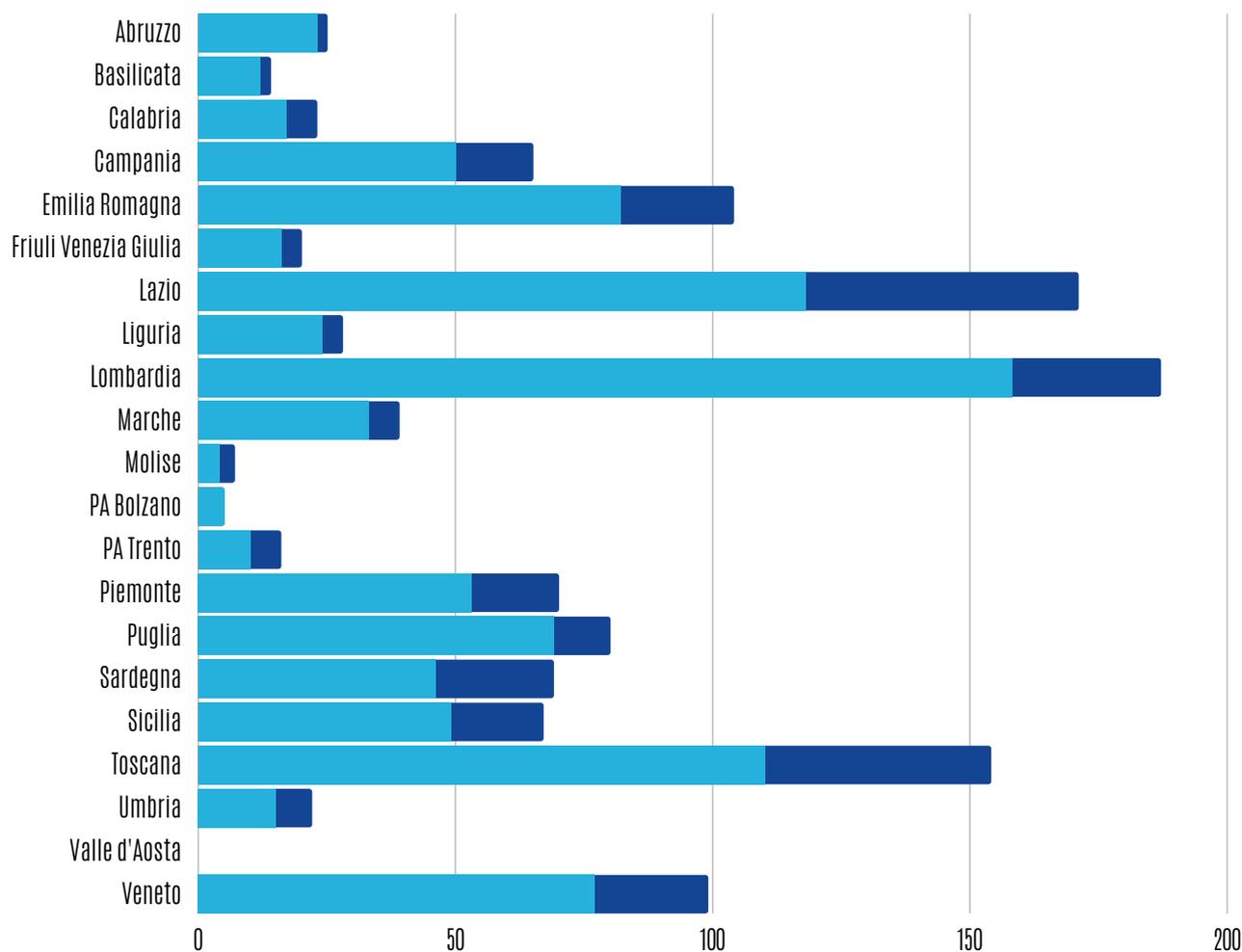
34 persone (il 3,4%) hanno dichiarato di non voler ricevere il vaccino.

261 persone (26,88%) avevano già ricevuto il vaccino completo, 294 (il 30,28%) solo la prima dose.

88 persone (9,06%), infine, non avevano ricevuto il vaccino ma avevano una prenotazione già fissata per la prima dose.

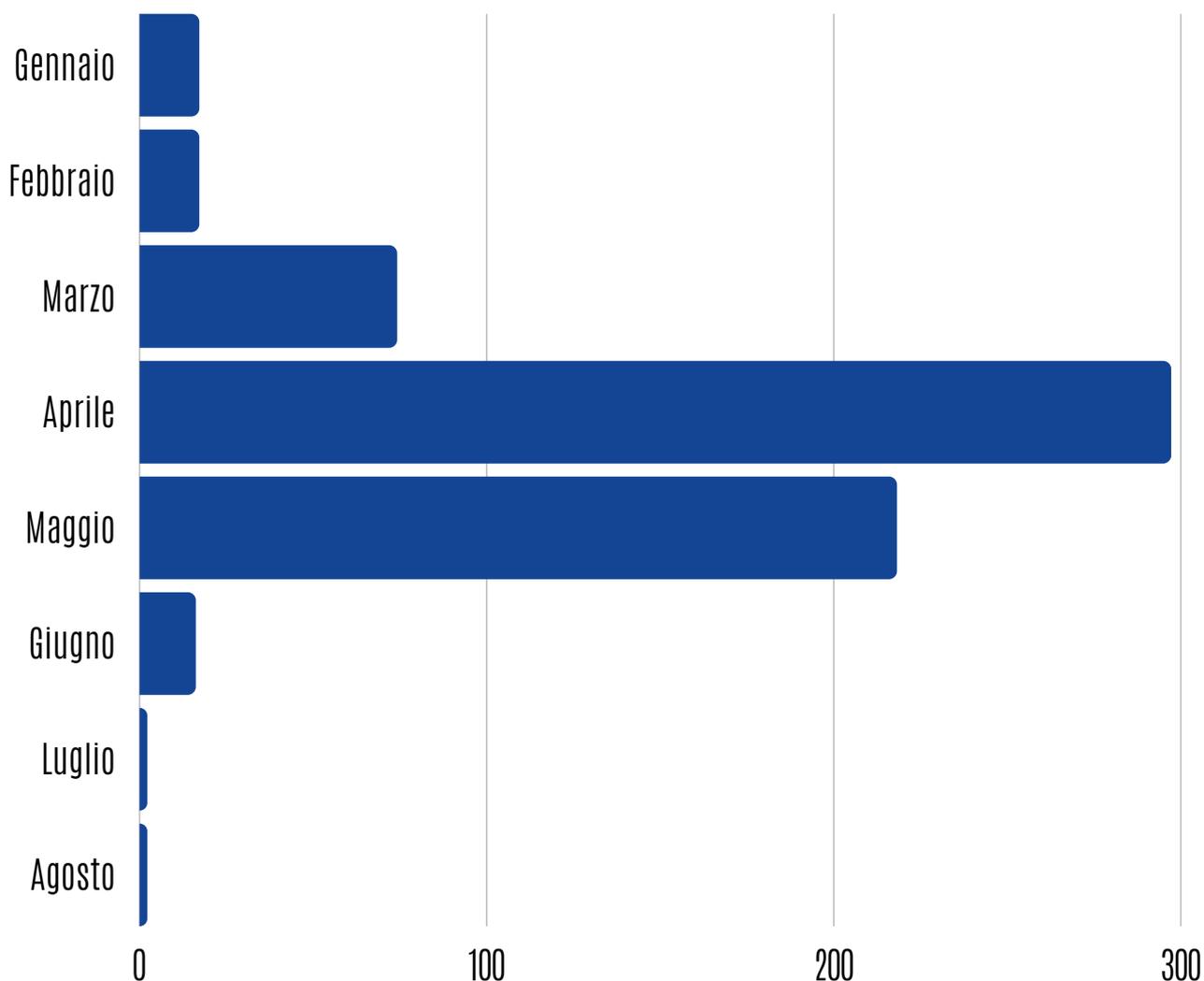
Nel complesso, 643 persone su 971 (il 66,22%) aveva ricevuto o stava per ricevere il vaccino.

# Distribuzione regionale



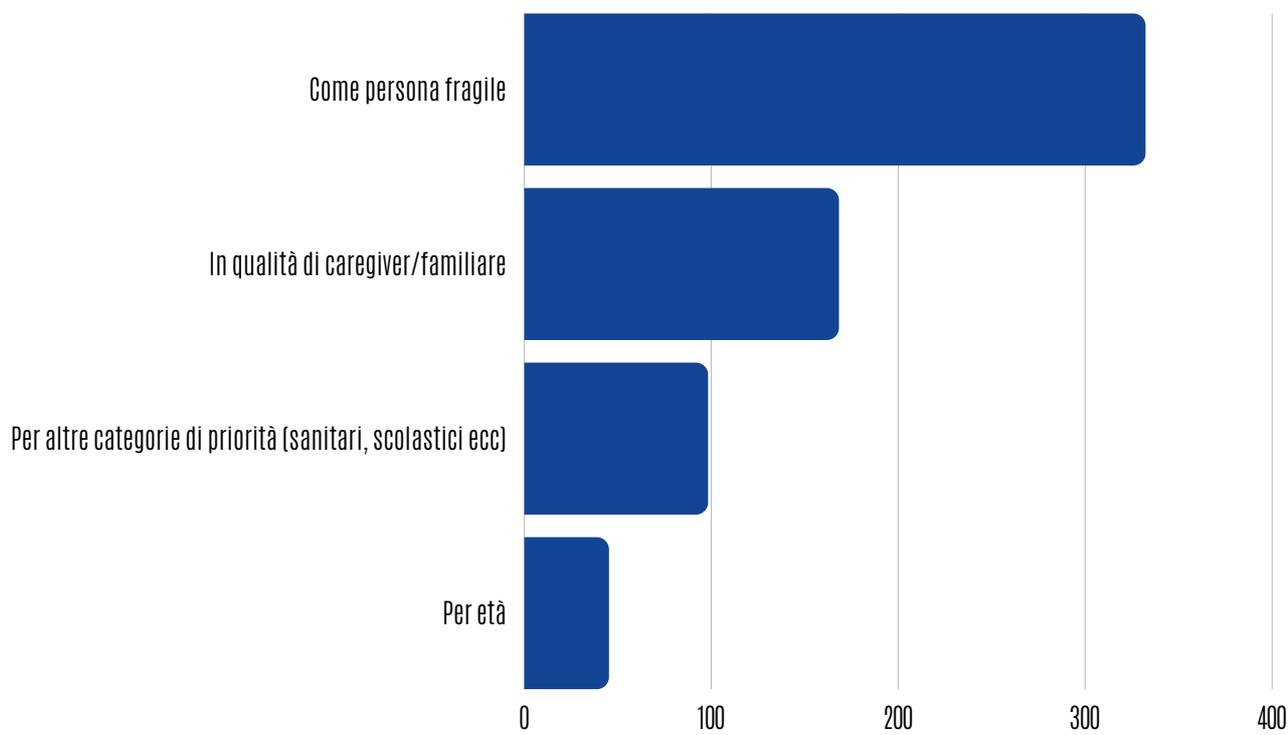
In valore assoluto, nella distribuzione regionale la quantità delle risposte date è stata molto diversa, ma rapportando il numero di risposte per le persone residenti (fonte ISTAT 2021) la distribuzione per le cinque macro aree (Nord-Est, Nord-Ovest, Centro, Sud e Isole) è risultata sostanzialmente omogenea con due picchi: per il Centro in positivo con medie più alte relative a Toscana e Lazio e per il Sud in negativo per medie più basse per la Campania.

# Il tempo della vaccinazione



Poche le persone (108, il 16,80%) che hanno avuto accesso al vaccino nei primi tre mesi di somministrazione; la maggior parte (515, 80,09%) si sono vaccinate nei mesi di aprile e maggio, mesi nei quali la vaccinazione ha subito un'accelerazione, a causa delle maggiori dosi arrivate, in tutte le Regioni.

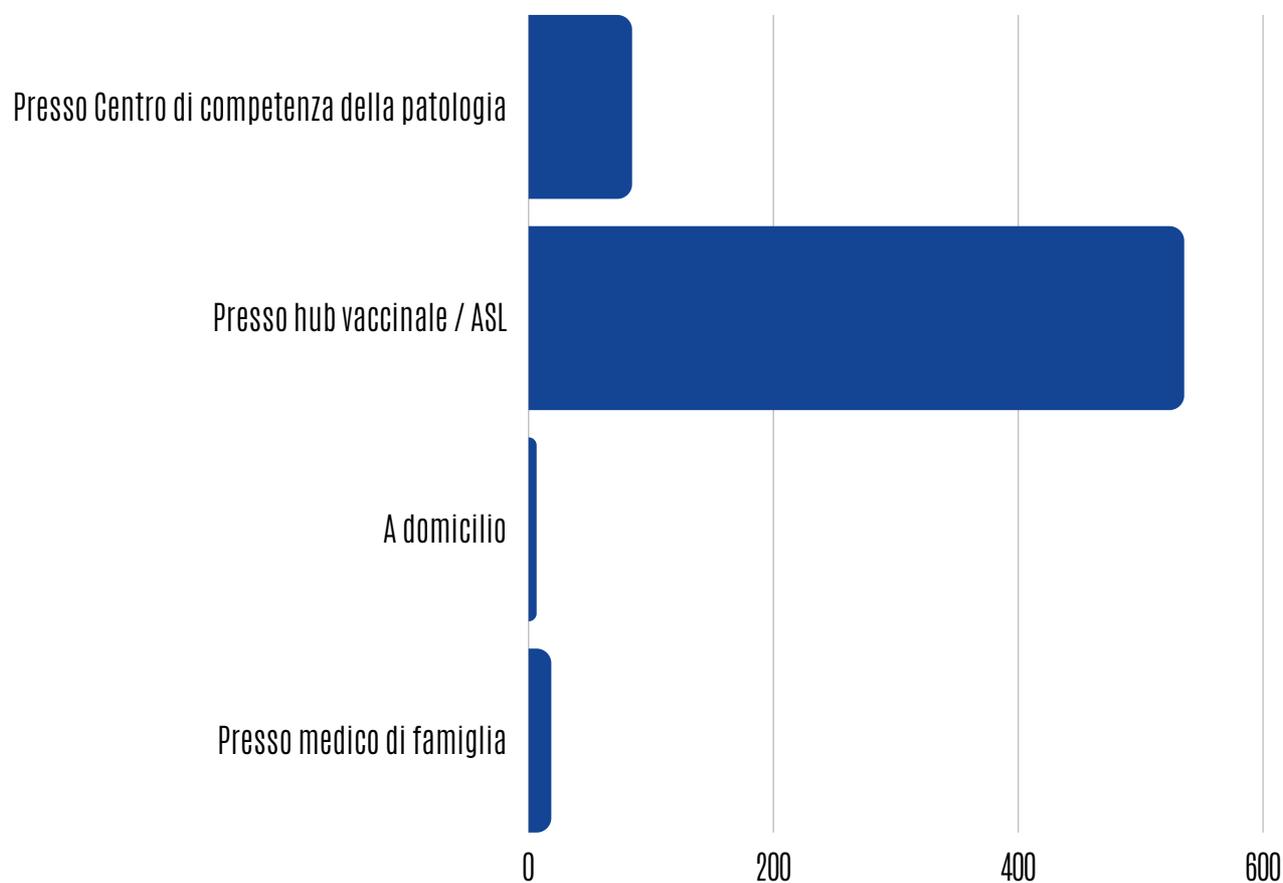
# La categoria della vaccinazione



Le 643 persone che hanno ricevuto il vaccino sono state vaccinate in massima parte (332 persone, pari al 51,63%) come categoria fragile o (168 persone, il 26,13%) come caregiver.

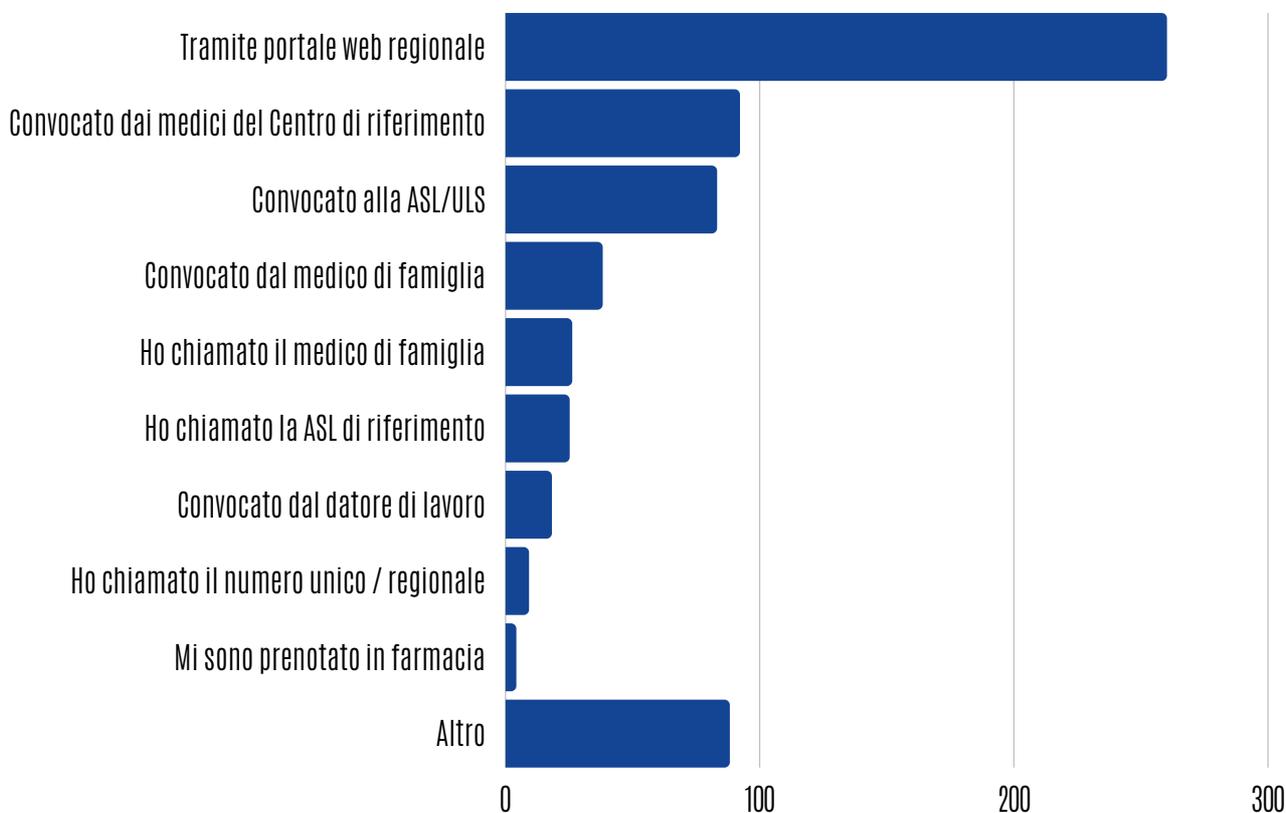
Il 15,24%, 98 persone, sono riuscite ad accedere al vaccino attraverso altre categorie di priorità (personale sanitario, scolastico ecc) e una quota del 7% (45 persone) per età.

# Dove è avvenuta la vaccinazione



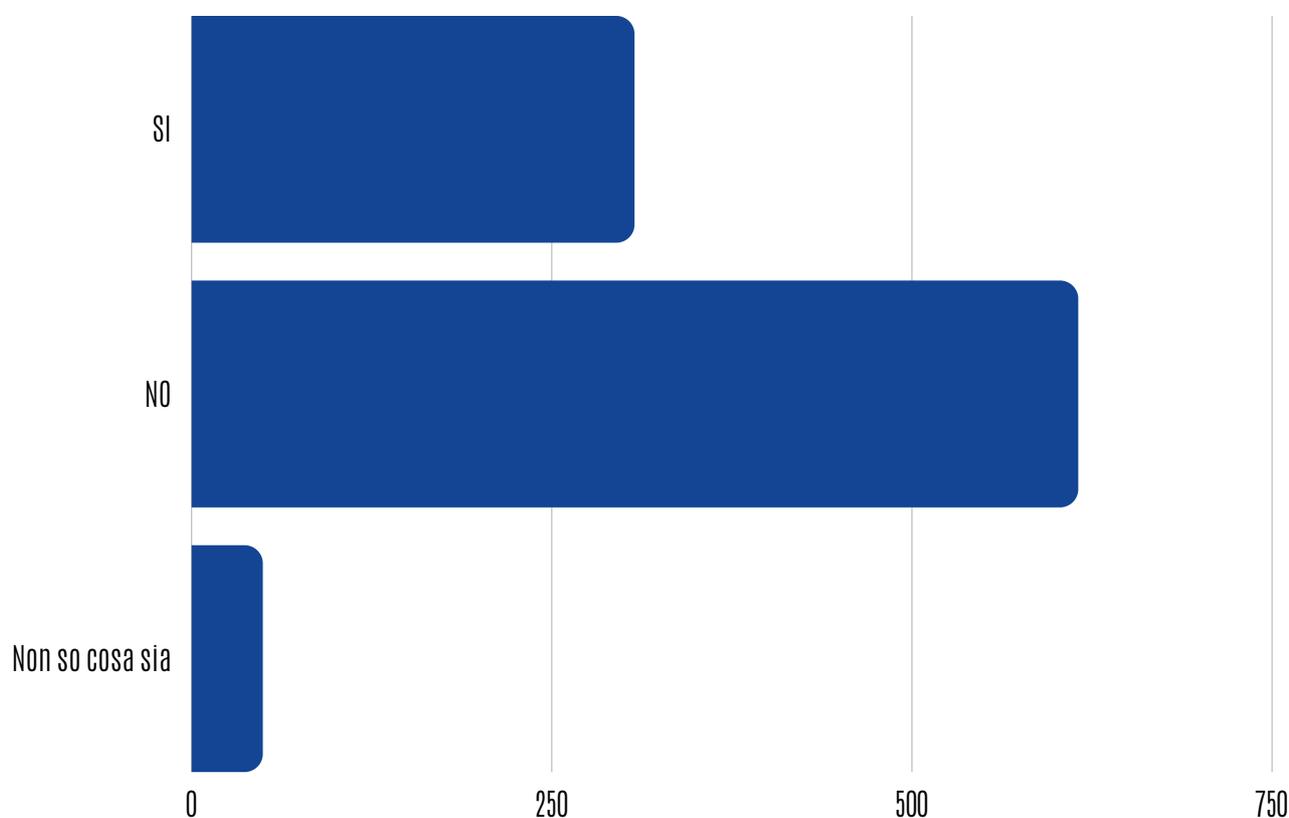
Delle 643 persone che hanno ricevuto il vaccino 84 (13,06%) sono state vaccinate presso il proprio centro di competenza. Solo 6 (0,93%) presso il proprio domicilio. 18 persone (2,80%) sono state chiamate dal medico di famiglia, mentre la stragrande maggioranza ha ricevuto la somministrazione del vaccino presso hub vaccinali o la propria ASL/ULS di riferimento.

# Le modalità di prenotazione



Delle 643 persone che hanno ricevuto il vaccino 260 (40,44%) si sono prenotate tramite il portale che la propria Regione aveva messo a disposizione. 92 (14,31%) sono state convocate dai medici del centro di riferimento della propria patologia. 83 persone (12,91%) sono state convocate dalla ASL/ULS di riferimento, mentre 25 (3,89%) ha chiamato la ASL/USL di sua iniziativa per la prenotazione. 38 persone (5,91%) sono state convocate dal medico di famiglia, mentre 26 (4,04%) hanno dovuto chiamarlo per prenotarsi. 18 persone (il 2,80%) sono state convocate dal proprio datore di lavoro, 9 (1,40%) si sono prenotate tramite numero unico regionale, e 4 (0,62%) in Farmacia. 88 persone (13,69%), infine, hanno trovato altre strade per prenotarsi.

# Teleassistenza e telemedicina: si/no?

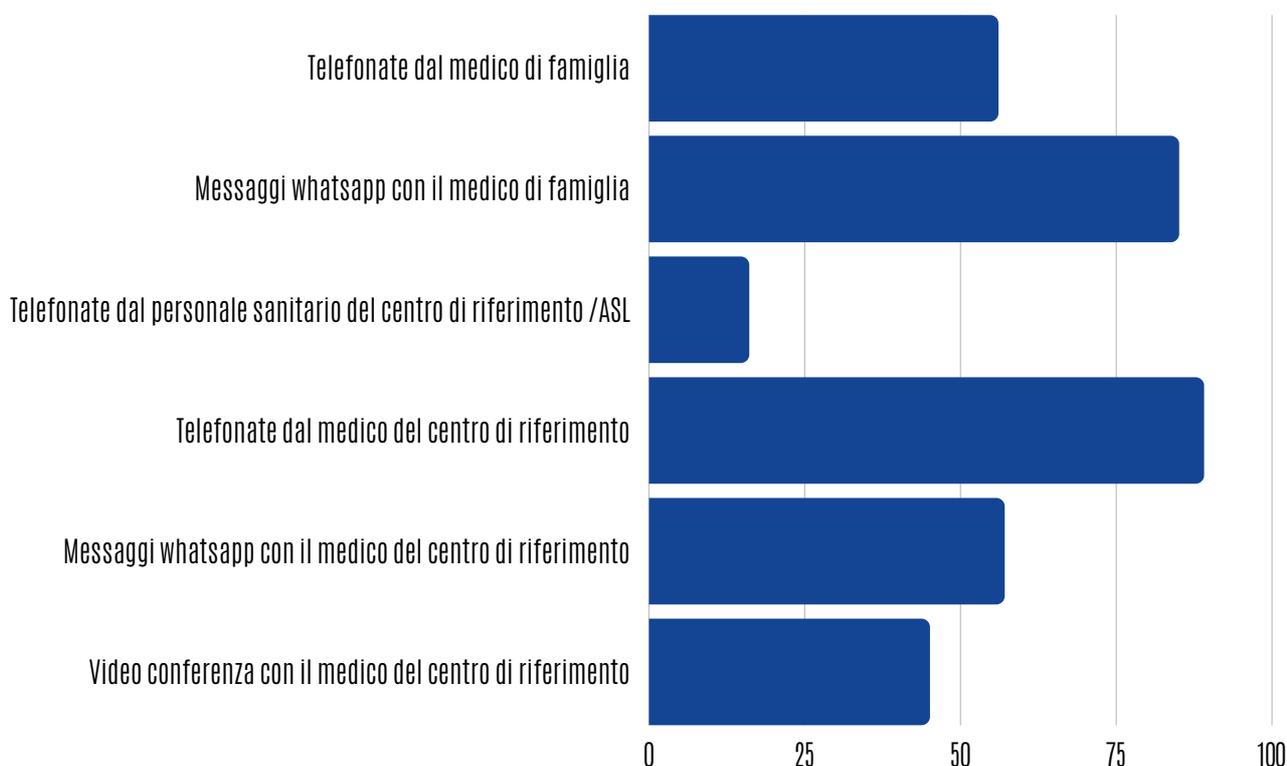


Abbiamo chiesto alle persone se durante il periodo di lock-down e in generale dall'inizio della pandemia avessero sperimentato qualche forma di teleassistenza/telemedicina.

307 persone (31,62%) ha risposto affermativamente, 615 (63,34%) ha dato una risposta negativa.

Una piccola percentuale dei rispondenti, 49 persone (5,05%), ha dichiarato di non sapere cosa fosse.

# Teleassistenza e telemedicina: come?



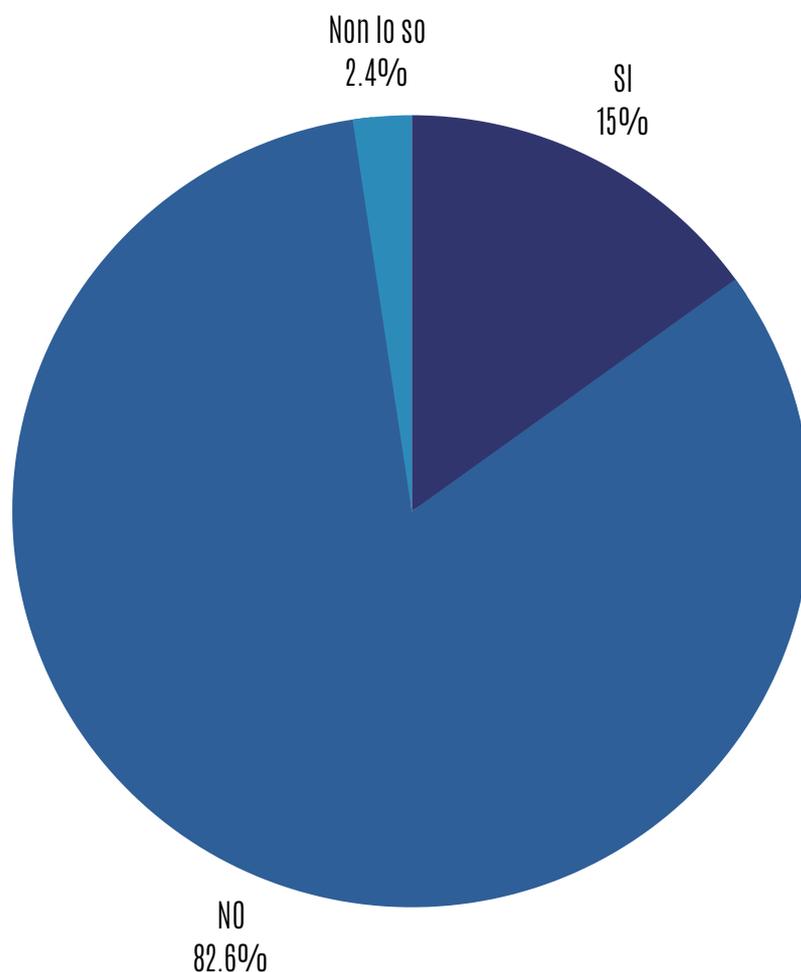
Abbiamo poi chiesto di specificare che tipo di teleassistenza/telemedicina avessero sperimentato. Alla domanda precedente 307 persone avevano detto di aver avuto esperienze in tal senso, ma alla specifica altre 41 persone si sono aggregate a tale numero, portando le risposte a 348, riconoscendo una delle modalità di contatto con i medici o gli operatori sanitari come facente parte della propria vita quotidiana.

141 (40,52%) persone hanno dichiarato di aver avuto contatti telefonici o tramite whatsapp con il proprio medico di famiglia. Solo 16 (4,60%) con il personale sanitario di riferimento del centro o della ASL/ULSS di riferimento. 146 (41,95%) hanno avuto contatti telefonici o whatsapp con i medici del centro di riferimento della propria patologia.

Infine 45 persone (12,93%) ha sperimentato una forma di videoconsulenza/assistenza con i medici del centro di riferimento.

318 persone si sono dichiarate soddisfatte del tipo di assistenza ricevuta con questi sistemi.

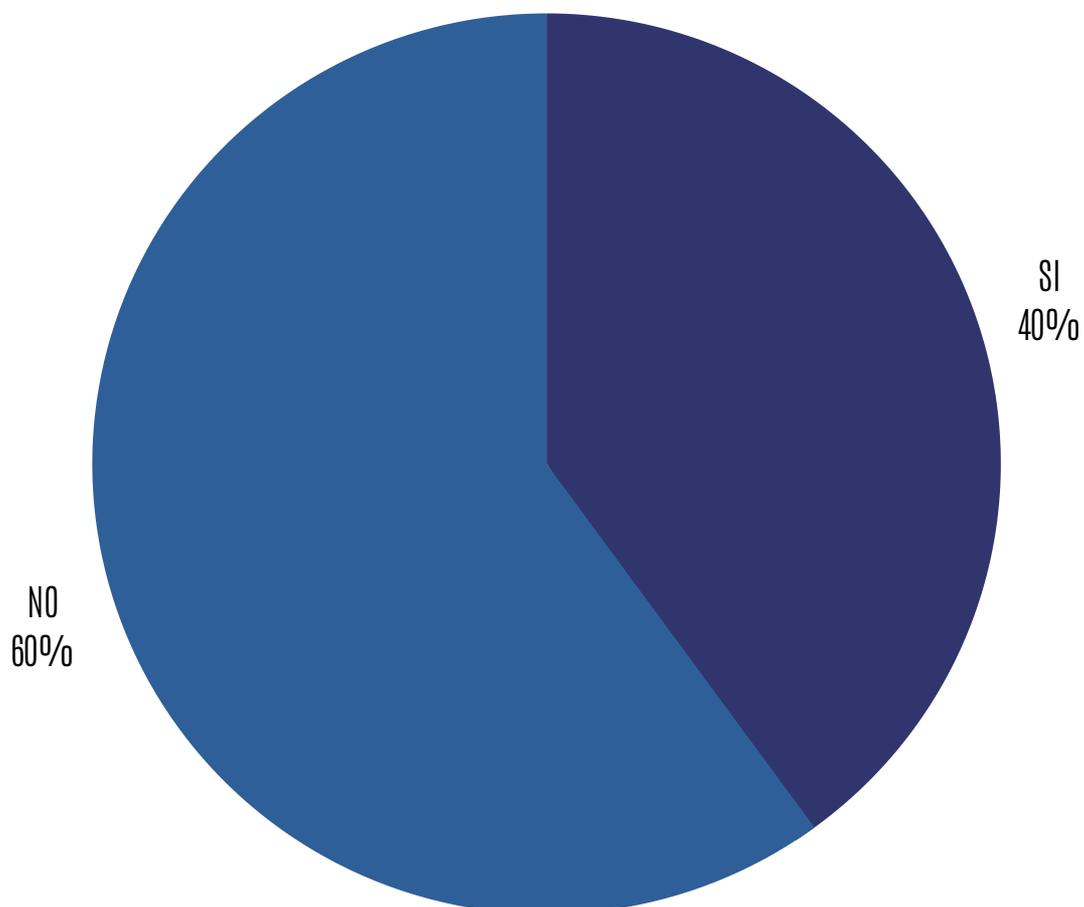
# I benefici dei ristori



La stragrande maggioranza (802 persone, 82,60%) delle persone con malattia rara e delle loro famiglie non ha beneficiato di ristori di alcun genere.

Fra coloro che ne hanno beneficiato, 80 (8,24% dei rispondenti) li hanno ottenuti per categoria professionale, 28 (2,88%) per reddito e solo 27 (2,78%) per questioni legate alla patologia.

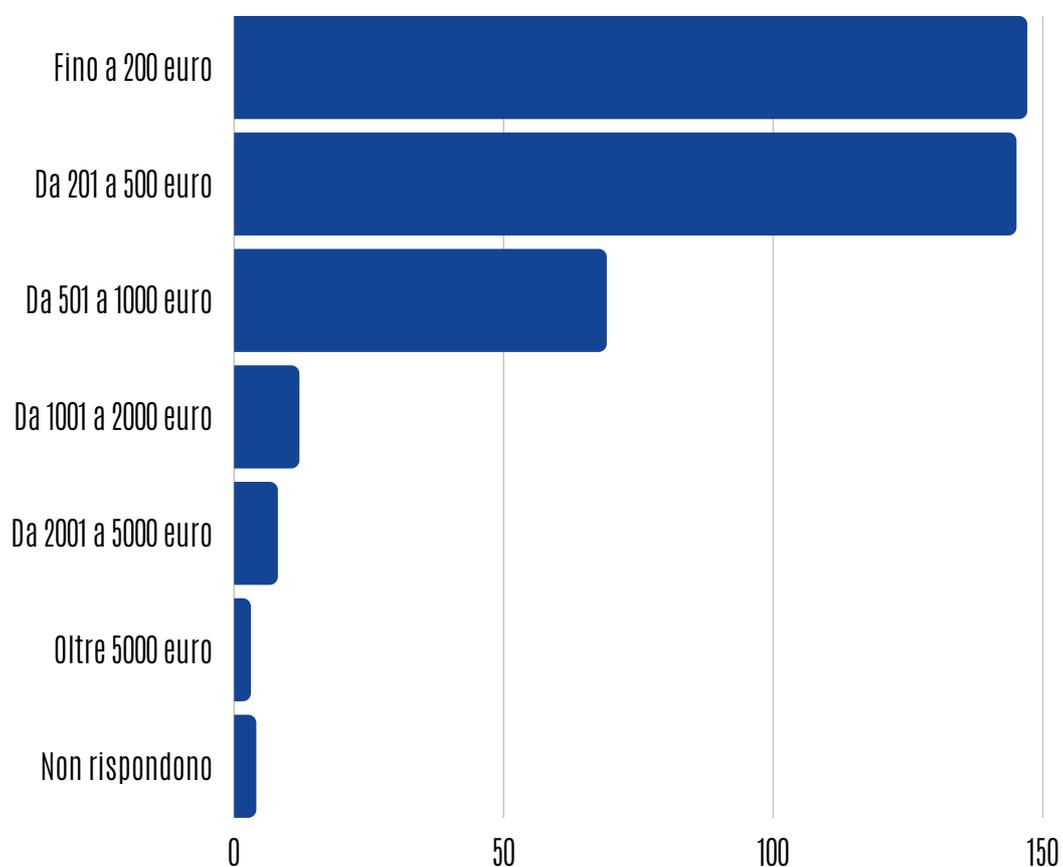
# Le visite a pagamento



Abbiamo chiesto se, nella situazione di pandemia, ci si sia trovati costretti a ricorrere a visite a pagamento per supplire alla mancanza di quelle di controllo dei propri centri.

La maggioranza (583 persone, 60,04%) ha risposto di no.

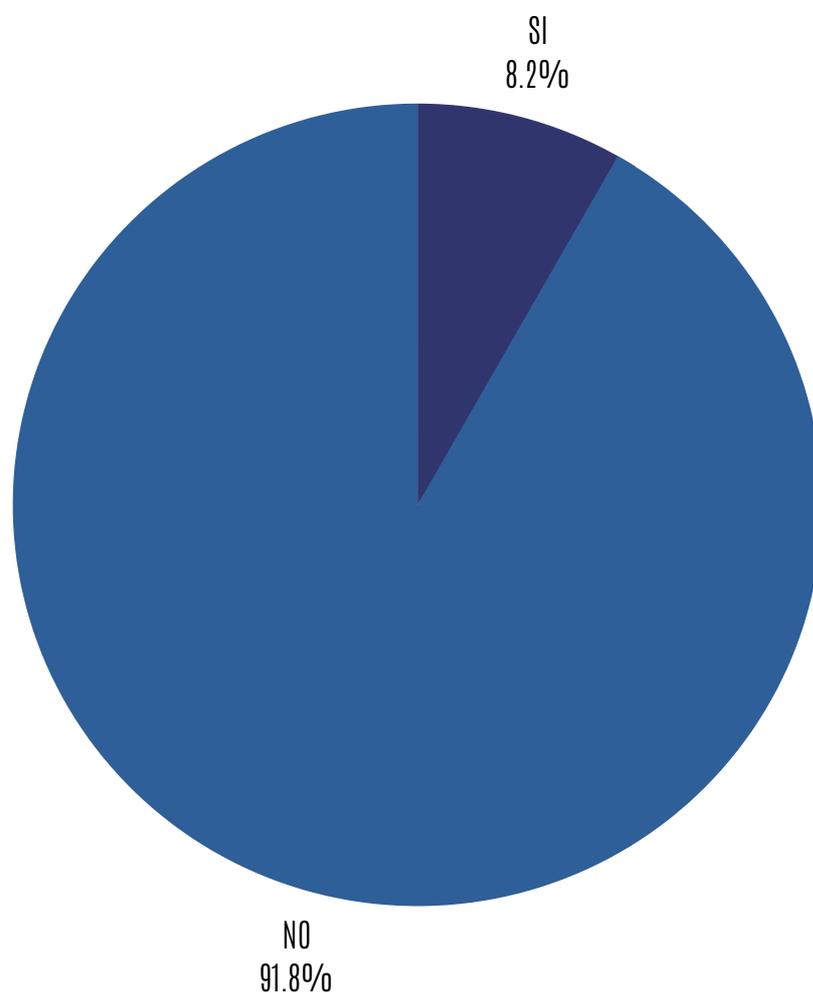
# La spesa media



Sulle 388 persone che hanno sostenuto spese per visite di controllo, 147 (37,89%) hanno speso fino a 200 euro, 145 (37,37%) da 201 a 500 euro, 69 (17,78%) da 501 a 1000 euro. Il rimanente ha speso di più (12 fra i 1001 e i 2000 euro, 8 fra i 2001 e i 5000 euro, 3 persone sopra i 5000 euro) o non ha ritenuto opportuno rispondere alla domanda.

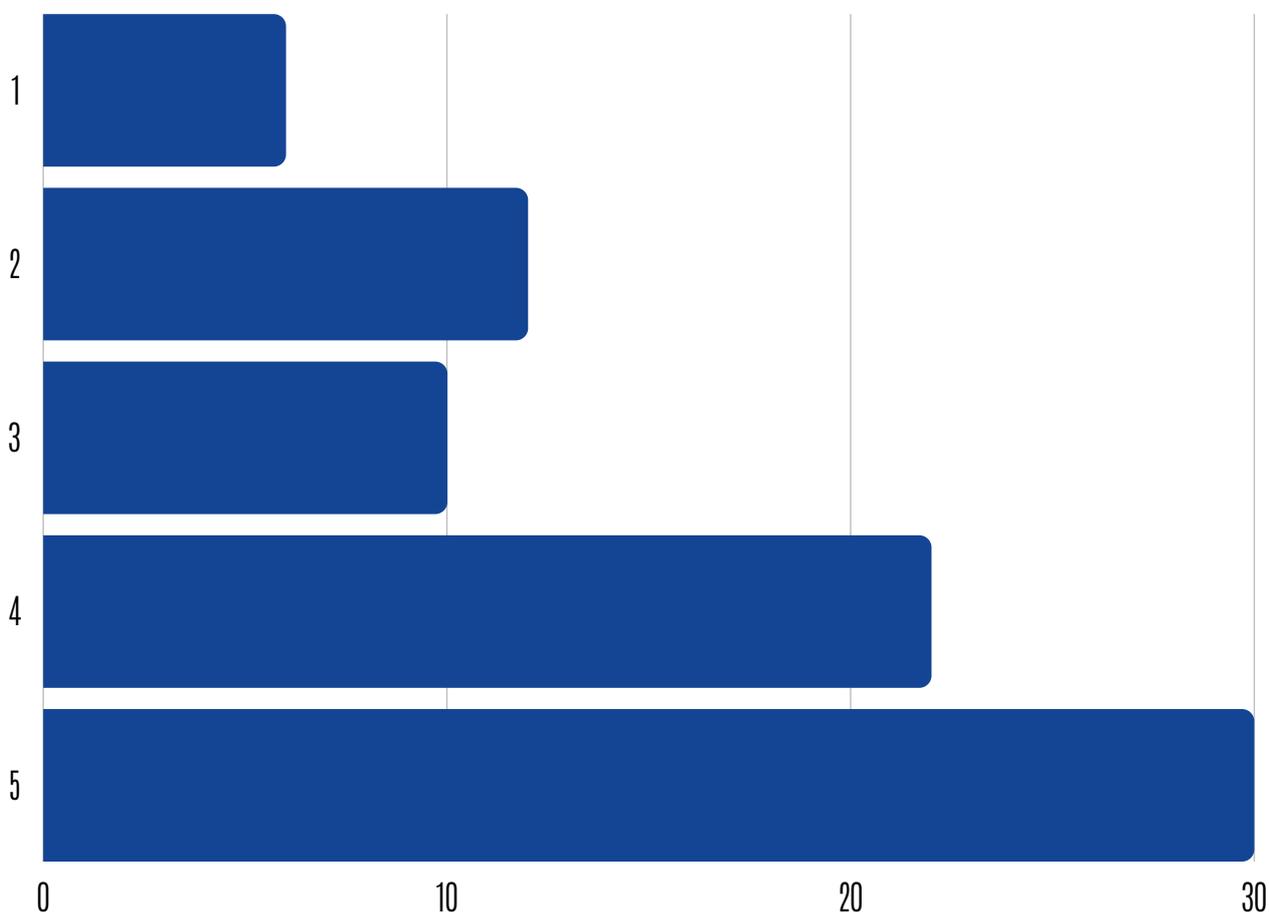
98 persone (25,25%) si sono dovute recare fuori Regione per queste visite a pagamento.

# L'Assistenza domiciliare



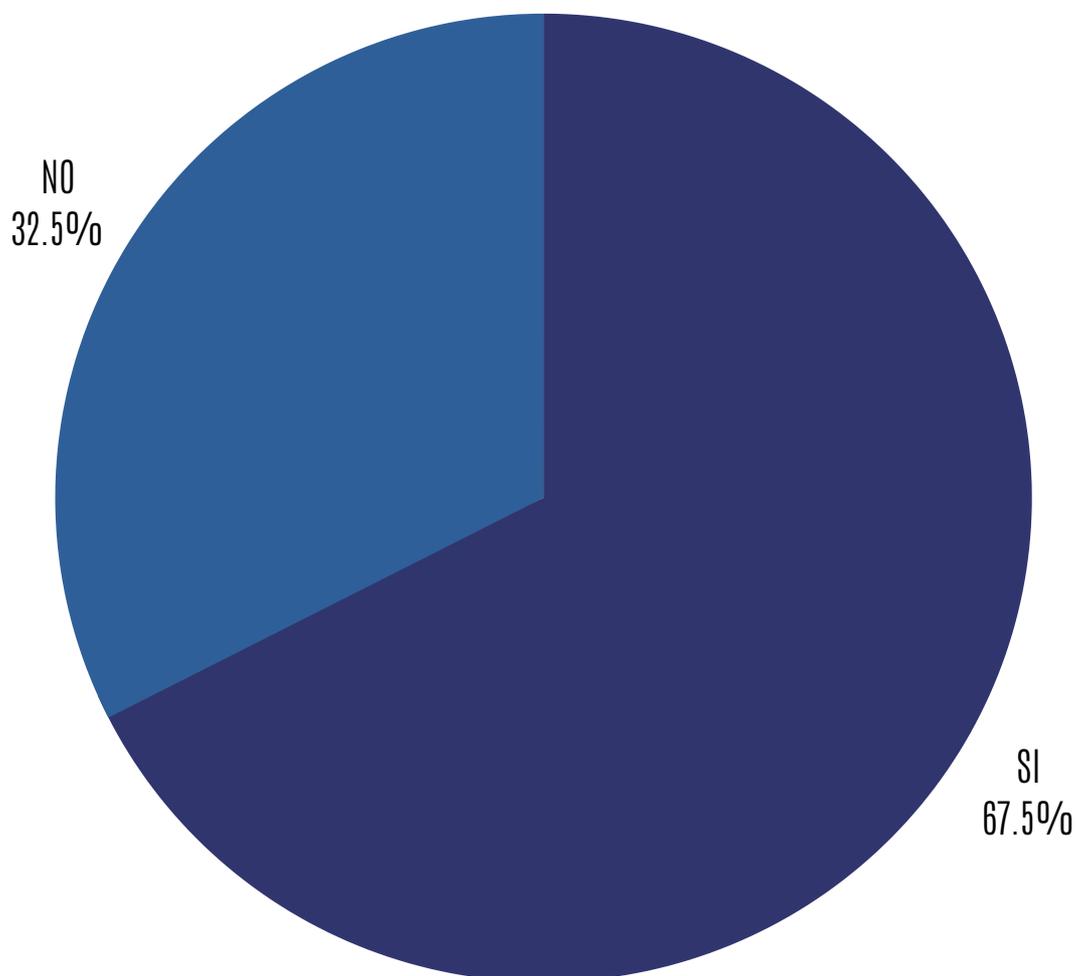
Prima del lock-down, rispetto al campione di 971 persone che hanno risposto al questionario, 80 (8,24%) usufruivano di assistenza domiciliare.

# La valutazione dell'assistenza domiciliare



Le 80 persone che usufruiscono di assistenza domiciliare ritengono che i servizi siano insufficienti (valutazione 1 - 6 persone, 7,50%), scarsi (valutazione 2 - 12 persone, 15,00%), sufficienti (valutazione 3 - 10 persone, 12,50%), buoni (valutazione 4 - 22 persone, 27,50%), ottimi (valutazione 5 - 30 persone, 37,50%)

# Le interruzioni di assistenza domiciliare

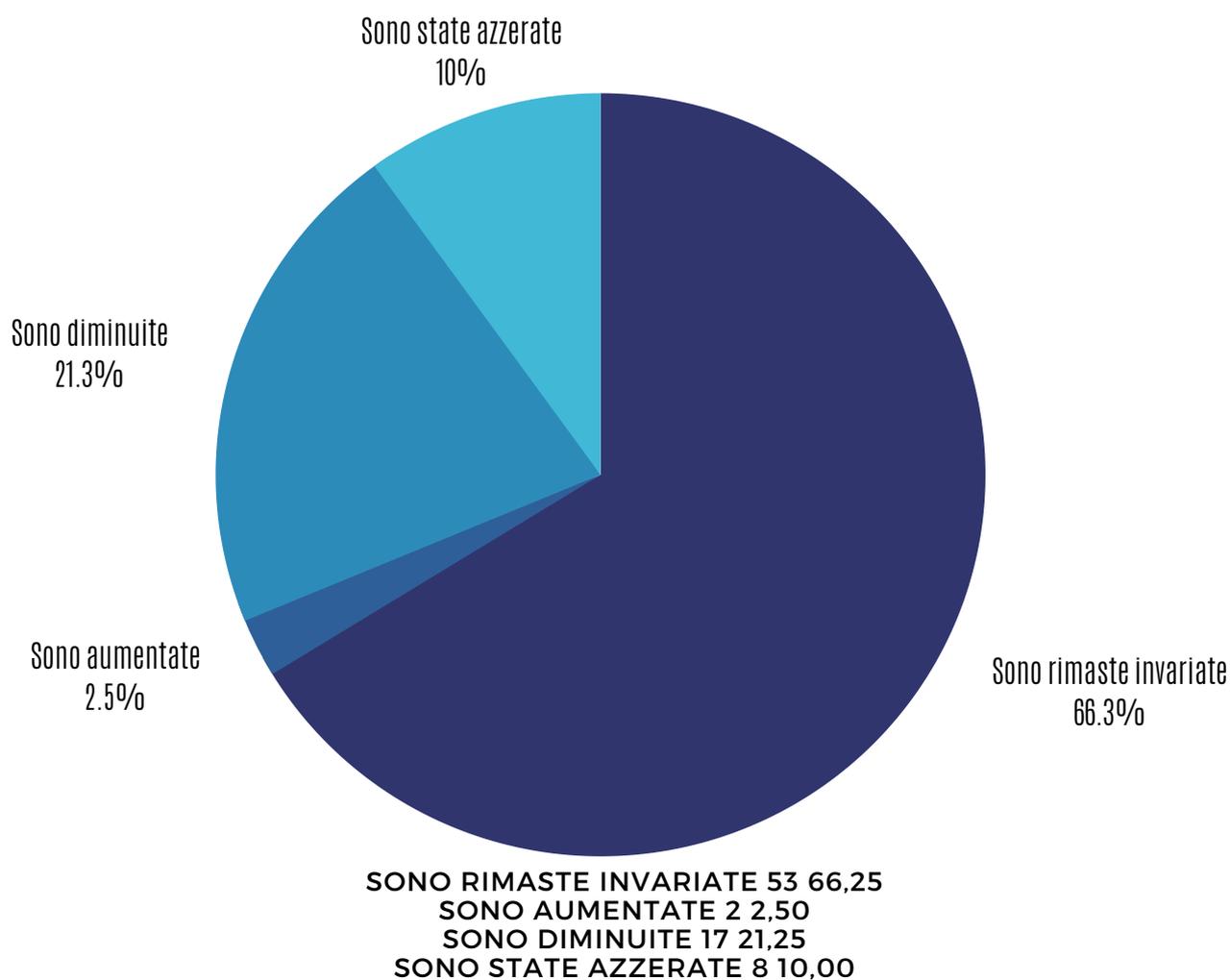


Per 54 persone (67,5% del totale) l'assistenza domiciliare ha subito interruzioni dovute alla pandemia.

Di contro, 26 persone hanno dichiarato di non aver visto variata la propria assistenza.

Per 11 su 54 persone l'assistenza domiciliare non è mai ripresa dopo la pandemia.

# Le ore di assistenza domiciliare



Rispetto alle ore di assistenza domiciliare, le 80 persone hanno dichiarato nella maggior parte dei casi che sono rimaste invariate (53 persone, pari al 66,25% del totale) o sono aumentate (2 persone, pari al 2,50%).

Per 17 persone (21,25%) le ore di assistenza post pandemia sono diminuite; per 8 persone (10%), per le quali l'assistenza non è mai ripresa, le ore sono state di conseguenza azzerate.

# Discussione e conclusioni

## La situazione delle persone con malattia rara presenta ancora elementi di criticità

Il censimento effettuato ha messo in luce come ci siano ancora alcune criticità per le vaccinazioni delle persone con malattia rara e le loro famiglie.

La campagna vaccinale è partita a gennaio 2021 con le indicazioni di priorità date dal Ministero della Salute, che comprendevano la cd categoria dei "fragilissimi": fin da subito questa categorizzazione ha fatto discutere perché includeva (secondo il Ministero "a titolo esemplificativo" alcune patologie lasciandone fuori altre con bisogni assistenziali uguali.

Durante una riunione organizzata dall'Istituto Superiore di Sanità in collaborazione con UNIAMO, alla quale erano presenti la maggioranza dei rappresentanti delle Help Line delle malattie rare regionali, svoltasi a metà gennaio, è stata messa in evidenza la necessità di far comprendere i bisogni di molte delle patologie rare e farli quindi includere nelle categorie di priorità.

Il Tavolo Interregionale delle Malattie Rare, nell'ambito delle categorie individuate dal Ministero, ha esplicitato in un documento presentato alla Conferenza Salute Stato/Regioni i codici di esenzione per malattia rara da comprendere negli elenchi.

Il 23 febbraio UNIAMO ha indirizzato un appello al Ministro della Salute, On. Roberto Speranza, chiedendo di prendere in considerazione le categorie individuate dal Tavolo Interregionale ed emanare di conseguenza un apposito documento.

Il 15 marzo 2021 la Federazione ha inviato la sua manifestazione di disponibilità per contributi al lavoro del tavolo operativo permanente per l'attuazione del piano vaccinale.

Il 27 marzo è arrivata la risposta del Commissario Straordinario: è stata accolta la disponibilità della Federazione e sono state fornite rassicurazioni sulla "concretizzazione" della priorità richiesta. Parallelamente il Generale invitava altre Associazioni a segnalare a UNIAMO le istanze, eleggendo la Federazione unico referente nel campo delle malattie rare.

Il 30 marzo la Federazione ha stimolato un confronto diretto con Associazioni federate e non, per raccogliere ulteriori stimoli, osservazioni e documentazione a supporto delle richieste.

Il 12 aprile abbiamo trasmesso una tabella, frutto di un lavoro certosino, con l'elenco completo delle malattie rare, riconosciute e non, con relativi codici di esenzione e evidenziando quelle già in priorità per la categoria 1, nell'ottica di semplificare il lavoro del Tavolo Tecnico.

Nell'invio abbiamo nuovamente invitato ad adottarlo a livello nazionale nel documento Raccomandazioni ad interim sui gruppi target della vaccinazione anti SARS-CoV-2/COVID-19 adottato il precedente 12 marzo dal Ministero della Salute, che includeva solo alcune e pochissime malattie rare.

La richiesta, inviata anche al sottosegretario alla Salute con delega sulle malattie rare, On. Pierpaolo Sileri, che ha la delega per le malattie rare, conteneva alcune specifiche:

- 1) la richiesta di estensione della vaccinazione a tutti i fragili vaccinabili
  - 2) la vaccinazione caregiver di fragili non vaccinabili e di tutti gli altri caregiver in seconda battuta
- Sottolineavamo inoltre come, data la disponibilità di vaccini preannunciata e il fatto che una parte delle persone con malattia rara si fossero già vaccinate come categoria 1, i numeri residuali fossero davvero irrisori ma indispensabili come prioritizzazione anche per dare un segnale alla nostra comunità.

Il 3 maggio, notando come le vaccinazioni fossero garantite solo a macchia di leopardo, a seconda delle singole iniziative regionali, abbiamo mandato una ulteriore richiesta di aggiornamenti al Commissario straordinario. Ad una telefonata specifica la struttura commissariale ci ha risposto informandoci di due atti: l'emanazione dell'ordinanza n. 6 (malattie rare tra fragilità in Cat. 1 - obbligo di vaccinazione di almeno 2 caregiver per fragile e di tutto il nucleo familiare vedi. <https://www.governo.it/it/articolo/campagna-vaccinale-firmata-lordinanza-n-62021-del-commissario-lemergenza-covid-19/16588>) e, soprattutto, determina emanata il 30 aprile e in vigore dal 7 maggio (malattie rare tra fragilità in Cat. 4)

Abbiamo dato notizia di questo con un nuovo invio agli Assessorati alla Salute delle Regioni ed anche a tutti i referenti dei Coordinamenti regionali per le malattie rare.

Di nuovo, in occasione dell'incontro periodico del 13 maggio fra Istituto Superiore di Sanità, Federazione e referenti delle Help Line regionali, abbiamo sollecitato una maggiore uniformità nazionale nell'inserimento in priorità 4 delle persone con malattia rara.

Teniamo a sottolineare come la Federazione, nella raccolta delle istanze e nella presentazione al Commissario e al Ministero, ha adottato un criterio di gravità "interno" alla richiesta di priorità di vaccinazione, secondo il principio "prima i più fragili tra i fragili" (ci sono malattie rare che non espongono a rischio di contagio maggiore), ma anche "prima i malati dei sani". Inoltre, la Federazione sottolinea che gli appelli al Generale e al Ministero non sono stati mirati a creare allarmismi, ma dovuti ad una grande fiducia nel loro operato e nell'ascolto riservato dal Ministero.

Ci auguriamo che tutti i ritardi nelle vaccinazioni della comunità delle persone con malattia rara e dei loro familiari siano recuperati, e che di quanto successo durante questa prima campagna vaccinale si tenga conto nella programmazione delle prossime che eventualmente dovranno essere programmate.

# Appendice

## RISORSE INFORMATIVE SULLE MALATTIE RARE

messe a disposizione da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, dal Ministero della Salute e dall'Istituto Superiore di Sanità, alcune in co-progettazione e in collaborazione.

### I siti di UNIAMO

**www.uniamo.org** il sito istituzionale

**www.malattirari.it** il sito dedicato al mondo Associativo

**www.live.malattirari.it** il sito dedicato alle consulenze online

### Le Newsletter

**Rare News:** UNIAMO

**RaraMente:** Istituto Superiore di Sanità e UNIAMO, dal portale del Ministero della Salute [www.malattierare.gov.it](http://www.malattierare.gov.it)

### I siti istituzionali

**www.malattierare.gov.it** Ministero della Salute specifico sulle malattie rare

**www.iss.it/malattie-rare** Istituto Superiore di Sanità specifico sul Centro Nazionale Malattie Rare

### I numeri verdi dedicati

**800 662541** telefono verde canale diretto di UNIAMO

**800 896949** telefono verde malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità

**UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare opera dal 1999 per migliorare la qualità di vita delle persone con malattia rara.**

**E' interlocutore istituzionale a livello nazionale e in quanto tale partecipa ai numerosi tavoli di lavoro dedicati alle malattie rare.**

**Di recente è stata nominata all'interno del Consiglio Nazionale del Terzo Settore.**



Noi malati rari  
insieme  
riempiremmo  
lo stadio San Siro  
**25 volte.**

**In Italia i malati rari**  
sono quasi **2.000.000**,  
anche se ogni singola patologia  
conta pochissimi casi.

**Dona il 5x1000**  
**a UNIAMO**

**E potremo aiutarli**  
**a far sentire la loro voce.**

**CODICE FISCALE 92067090495**