



20
7.22

HELP LINE

**DOCUMENTO DI POSIZIONE DELLE
ASSOCIAZIONI DELLE PERSONE CON
MALATTIA RARA SULLE HELP LINE
ISTITUZIONALI DEDICATE ALLE
MALATTIE RARE**

**ESITI DEL PROGETTO NS2 - NUOVE
SFIDE NUOVI SERVIZI
CON LA COLLABORAZIONE DEL
TAVOLO TECNICO INTERREGIONALE
MALATTIE RARE**

LE EFFEMERIDI DI UNIAMO 7/2022

UNIAMO FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE

DOCUMENTO DI POSIZIONE DELLE ASSOCIAZIONI DELLE PERSONE CON MALATTIA RARA SULLE HELP LINE ISTITUZIONALI DEDICATE ALLE MALATTIE RARE

Versione del 21 dicembre 2022

Il presente quaderno, finalizzato nel 2020, illustra i risultati delle discussioni, promosse da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, all'interno di un tavolo di lavoro inter-associativo rispetto alle aspettative di fronte ad help line istituzionali.

I punti emersi dalla discussione sono stati poi sottoposti ai rappresentanti del Tavolo Tecnico Interregionale delle Malattie Rare, che hanno concordato sostanzialmente su quanto definito.

Le opinioni espresse dai partecipanti sono da intendersi a titolo personale e non rappresentative di posizioni ufficiali dei rispettivi enti di appartenenza, pubblici o privati.

Il documento è una position paper della Federazione e vuol essere uno strumento di supporto per un corretto inquadramento delle help line.

E' stato presentato in diverse occasioni pubbliche.



Citare questo documento come segue:

Uniamo F.I.M.R. Documento di posizione delle Associazioni delle persone con malattia rara sulle help line istituzionali dedicate alle malattie rare, Le effemeridi di Uniamo 7, 2022.

Per informazioni scrivere a: segreteria@uniamo.org

Indice

Premesse	02
Analisi di contesto	03
Documento di posizione	04
Norme e documenti di riferimento	07
Special Thanks	08
UNIAMO	10
Le effemèridi di UNIAMO	11

Premesse

Cos'è una Help Line Istituzionale per le malattie rare

Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare rappresenta in Italia la comunità delle persone con malattia rara, stimate in oltre 2 milioni.

Ad oggi, i ritardi diagnostici per le malattie rare vedono un tempo medio di attesa di quasi cinque anni prima di avere un nome di patologia. La rete, pur essendo ben sviluppata, non è ancora oggi ben conosciuta neanche all'interno dello stesso sistema sanitario. In quest'ottica le Help line istituzionali sono uno snodo di sistema fondamentale per rendere più rapidi gli scambi di informazioni e indirizzare al meglio pazienti, caregiver e operatori sanitari.

Rispetto alle help line la Federazione Italiana Malattie Rare e le Associazioni di persone con malattia rara hanno realizzato indagini conoscitive specifiche (quella sulle help line è stata presentata all'interno del V Rapporto MonitoRare, 2019) e promosso incontri e dibattiti, sia per sensibilizzare sull'importanza della presenza di questo servizio sia per far conoscere le realtà esistenti. Gli spunti emersi sono stati raccolti e sistematizzati in questo documento di posizione in una sorta di "decalogo" delle caratteristiche che dovrebbe avere una help line istituzionale per le malattie rare.

Definizione di Help line istituzionale

Una help line istituzionale per le malattie rare è un servizio telefonico, con personale dedicato, che offre ascolto alle persone con malattia rara, loro familiari e/o caregiver, operatori e professionisti clinici e socio-sanitari, fornisce informazioni e orientamento rispetto ai bisogni evidenziati e attiva strategie concrete per aiutare chi è in difficoltà. Le help line dedicate alle malattie rare sono servizi specifici che forniscono informazioni riguardo tematiche connesse al percorso di diagnosi e di presa in carico delle persone con malattia rara o argomenti ad essa legati. Possono offrire supporto psicologico alla persona con malattia rara, ad un suo familiare e/o caregiver.

Analisi di contesto

La Commissione Europea nel 2008, attraverso una specifica comunicazione "Rare Diseases: Europe Challenges", ha documentato la necessità di servizi specializzati per le persone con malattia rara in Europa, incluse le Help Line.

L'Accordo Stato Regioni/P.A. del 10 maggio 2007 afferma che i Centri di coordinamento regionali e/o interregionali devono garantire, ciascuno per il bacino territoriale di competenza, lo svolgimento di alcune funzioni, previste dal decreto ministeriale n. 279/2001, fra cui "assicurare la presenza di un'autonoma struttura in grado di supportare l'attività di raccolta e smistamento di informazioni attraverso linee telefoniche dedicate, inserimento e ricerca in rete di notizie".

Il Piano Nazionale per le Malattie Rare 2013-2016 ha messo l'accento sull'importanza dell'informazione per "garantire il potenziamento e il sostegno alla massima diffusione delle fonti informative istituzionali attualmente disponibili (...) promuovendone l'utilizzo da parte di tutti i portatori di interesse e con la partecipazione dei pazienti nella fase della progettazione (...)".

Attualmente in Italia è presente una help line istituzionale a livello nazionale, gestita dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità: il Telefono Verde Malattie Rare che offre informazioni validate e aggiornate per persone con malattia rara, professionisti e cittadini. Il CNMR-ISS coordina il progetto della "Rete Italiana Rete Italiana Centri di Ascolto & informazione sulle Malattie raRe" (R.I.C.A.Ma.Re).

Per quanto riguarda il livello regionale, dall'indagine condotta nell'ambito del progetto "NS2 - Nuove Sfide, Nuovi Servizi" è emerso che, seppur con modalità e organizzazioni diverse, 16 Regioni/P.A. offrono un servizio strutturato di help line telefonica per garantire l'informazione ai cittadini e alle associazioni delle persone con malattia rara e dei loro familiari in ordine alle malattie rare e alla disponibilità dei farmaci (come da Allegato 1).

Il Telefono Verde Malattie Rare del CNMR- ISS, il Coordinamento delle malattie rare della Regione Veneto, dal 2018 il Centro di Ascolto Malattie Rare della Regione Toscana e il Forum Associazioni di Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta e, dal 2020, anche il Servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento di Uniamo (SAIO) fanno parte dello European Network of Rare Diseases Help Lines (Enrdhl) (<https://www.eurordis.org/content/help-line-services>).

Le caratteristiche delle Help line istituzionali per le malattie rare

1. Provvedimenti delle amministrazioni regionali. Il servizio di help line istituzionale dovrebbe essere approvato con un atto dell'amministrazione competente che ne legittimi l'istituzione e il funzionamento.

2. Numero dedicato. Il servizio di help line per le malattie rare dovrebbe essere raggiungibile attraverso un numero di telefono dedicato al servizio, preferibilmente gratuito. Il sito internet o una casella di posta elettronica non può sostituire il supporto che una help line può offrire alla persona che necessita di qualcuno che comprenda la sua situazione. Il numero di telefono dovrebbe essere pubblico e pubblicizzato, esplicitandone anche gli orari di funzionamento e le eventuali modalità di contatto fuori dall'orario di servizio (es. presenza di una segreteria telefonica, possibilità di contatto via e-mail, ...).

3. Sede fisica. Il servizio di help line dovrebbe essere ubicato in un luogo specifico, con uno spazio appositamente dedicato, atto anche a garantire la necessaria riservatezza rispetto ai contenuti affrontati nelle conversazioni.

4. Personale. L'help line dovrebbe fornire un servizio realizzato da personale dedicato, adeguatamente formato e periodicamente aggiornato, garantendo la continuità del servizio.

5. Destinatari del servizio. I destinatari principali del servizio di help line per le malattie rare sono le persone con malattia rara e/o con sospetto di malattia rara, i loro familiari e/o caregiver, i volontari di associazioni, i professionisti sanitari e sociali. Tutti i cittadini sono comunque potenziali fruitori del servizio.

6. Le aree di intervento. Le aree di intervento delle help line per le malattie rare, dovrebbero essere le seguenti:

- Orientamento sulla prevenzione primaria e secondaria, comprendente anche gli screening
- Orientamento e supporto rispetto alla rete dei servizi sanitari, regionali o extraregionali, idoneo ai bisogni assistenziali specifici della persona con malattia rara
- Informazioni riguardo la fornitura di farmaci e ausili
- Informazioni su attività di ricerca
- Orientamento rispetto alla rete dei servizi sociali
- Orientamento rispetto ai diritti esigibili (esenzioni, pensione di invalidità, indennità di accompagnamento, ...)
- Orientamento rispetto al mondo associativo
- Ascolto e contenimento emotivo e orientamento ai servizi di supporto psicologico
- Supporto normativo

7. Disponibilità di informazioni aggiornate. Il servizio di help line dovrebbe avere a disposizione delle fonti informative, autorevoli e costantemente aggiornate, circa i temi e gli argomenti che potrebbero essere oggetto del contatto telefonico (es. elenco dei centri di riferimento regionali e loro articolazioni, elenco delle associazioni, farmaci orfani, ...). A questo proposito è auspicabile che il servizio di help line preveda anche un sistema di verifica delle informazioni fornite all'utenza.

8. Rete. Le help line istituzionali dovrebbero essere collegate con i servizi parte della rete regionale per le malattie rare e con i servizi clinici e socio-sanitari operanti nel territorio, al fine di favorire una adeguata presa in carico del paziente. È inoltre opportuno che le help line istituzionali si colleghino fra loro, e se necessario anche con le help line associative, quando necessario al fine di permettere lo scambio di informazioni, buone pratiche e saperi e formazione congiunta. È auspicabile che le help line istituzionali siano membri della più ampia rete europea delle help line "European Network of Rare Disease Help Lines - ENRDHL" che ha lo scopo di facilitare la condivisione di buone prassi, indicazioni procedurali e di qualità a livello europeo.

9. Sistema di monitoraggio dei contatti. È opportuno che il servizio di help line sia dotato di un sistema di tracciabilità, preferibilmente informatizzato, del numero di contatti ricevuti, delle informazioni raccolte durante il contatto e delle risposte fornite, garantendo il rispetto e la protezione dei dati personali. È auspicabile e che il volume di attività del servizio sia reso disponibile e pubblico.

10. Rilevazione della soddisfazione degli utenti. È auspicabile che il servizio di help line si doti di un sistema di rilevazione della soddisfazione degli utenti riguardo al contatto avuto con l'help line.



Riferimenti Normativi

Piano Nazionale per le Malattie Rare (PNMR 2013-2016)

COMM (2008) 679 Communication from the Commission to the European Parliament, the Council the Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases: Europe's challenges.

Accordo Conferenza Stato Regioni/PA del 10 maggio 2007

Documenti di riferimento

"Help Line per le Malattie Rare. Una guida operativa" - Uniamo F.I.M.R. Onlus -2019

"Rapporto Monitorare 2019. Quinto rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia" - Uniamo F.I.M.R. Onlus - 2019

"Guida al supporto psicologico e informativo per l'orientamento nella rete delle malattie rare" - Uniamo F.I.M.R. Onlus -2018

"2013 Eurordis policy fact sheet - National Help Lines for Rare Diseases" - Eurordis

Special thanks

Questa Effemeride - Documento di Posizione è stata resa possibile da un lavoro di squadra cominciato nell'ottobre 2019.

In seguito ad una serie di spunti raccolti dalle Associazioni, la Federazione ha istituito un gruppo di lavoro specifico che si è poi confrontato con i rappresentanti del Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare e con i professionisti dedicati alle Help Line regionali e nazionale.

Gli incontri finali si sono tenuti il 17 gennaio 2020 a Roma e il 14 febbraio 2020 a Bologna.

Hanno partecipato ai lavori del gruppo:

Simone Baldovino Centro Coordinamento Regione Piemonte

Fabiana Battisti Orphanet Italia

Marilisa Belcastro Uniamo

Francesco Benedicenti Centro di Coordinamento della Rete per le Malattie Rare della Provincia Autonoma di Bolzano

Cristina Bolzonella p63 sindrome eec international onlus

Tiziana Bossis UNITI (Unione Italiana Ittiosi)

Toninjo Bravi Associazione Famiglie SYNGAP1 Italia APS

Paolo Calveri Ass. "Rete Malattie Rare"

Daniele Cavallaro AMAF Monza Onlus

Massimo D'Innocenzo I.P.Ass.I. Onlus

Marta De santis Iss -CNMR

Cecilia Dell'olio Centro di Ascolto Regione Toscana

Silvia Di michele Coordinamento MR Abruzzo

Maria Duma Aidel22

Francesca Esposito Mercurio

Paola Facchin Coordinamento Malattie Rare della Regione Veneto

Anna Rita Gagliarducci SIMBA OdV - Associazione Italiana Sindrome e Malattia di Behçet e Behçet like

Elena Roberta Gaiani ACEP "MASSIMO CHESTA" ODV

Manuela Gandolfi Associazione MARFAN per la Sindrome di Marfan e patologie correlate

John Gandolfo ACEP "MASSIMO CHESTA" ODV

Patrizia Gentile XLPDR INTERNATIONAL ASSOCIATION

Paola Granata La gemma rara

Francesca Grandi Centro di Ascolto Regione Toscana

Patrizia Laurentini Famiglie syngap1 Italia APS

Manuela Magni Associazione Sclerosi Tuberosa aps

Oberto Mandia mercurio

Lara Musa AIP ODV

Chiara Obici Azienda Farmaceutica

Roberto Oriano IAGSA

Marco Parracciani Associazione FATE (Famiglie con Atresia Esofagea)

Paolo Pasini AIPASIM Onlus Associazione Pazienti con Sindrome Mielodisplastica

Damiano Picchiotti Associazione Sclerosi Tuberosa

Anna Maria Prudenziati Associazione Sclerosi Tuberosa

Maria Gabriella Sasdelli Associazione Marfan per la Sindrome di Marfan e patologie correlate

Silvia Sbordonì Aimen 1 e 2

Annalisa Scopinaro Uniamo FIMR Onlus

Maria Pia Sozio ASMARA onlus

Giorgia Tartaglia AI ViPS onlus

Velio Venturi CIAMI Onlus

Paolo Verdone Chiesi farmaceutici spa

A tutti un grande grazie per aver messo a disposizione la loro esperienza e professionalità, partecipato alle discussioni e aver fornito ulteriori spunti di riflessione oltre quelli già emersi.

UNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare è l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara.

Opera dal 1999 per la tutela e la difesa dei diritti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, ha oltre 160 associazioni affiliate in continua crescita.

Sviluppa un dialogo costante con gli esponenti delle Istituzioni (Ministeri, AIFA, Istituto Superiore di Sanità, Agenas, Regioni, centri clinici di riferimenti, rete ERN, MMC e PLS, società scientifiche ecc), ricercatori, player privati rappresentando le istanze delle persone con malattia rara e le possibili soluzioni.

Dà voce a tutte le persone che si trovano ad impattare con una malattia rara o ultrarara, oltre che a quelli che sono ancora in cerca di una diagnosi.

Il senso di disorientamento, incertezza, solitudine, il dolore che si prova quando si riceve una diagnosi di malattia rara sono alleviati dalla consapevolezza che la Federazione, insieme a tutte le Associazioni, compie ogni sforzo possibile per migliorare la qualità di vita della persona e dei suoi familiari e caregiver.

Il sostegno concreto è dato con il servizio SAIO (servizio di ascolto, informazione e orientamento) – rivolto ai singoli individui e alle Associazioni –, con altri progetti di supporto e con l'azione di sensibilizzazione, promozione e tutela dei diritti, advocacy in tutti i settori, dalla ricerca alla bioetica, dagli approcci sanitari ai sostegni sociali.

Puoi sostenere la nostra azione in molti modi:

- mettendo a disposizione la tua professionalità
- offrendoci dei servizi pro-bono
- con il tuo 5x1000 (codice fiscale 92067090495)
- con un contributo deducibile/detraibile in sede di dichiarazione fiscale:

IBAN IT53M0306909606100000010339

Paypal donazioni@uniamo.org

Le Effemèridi di UNIAMO

L'idea di una collana editoriale di Uniamo non è nuova. Dovevano però verificarsi una serie di condizioni perché potesse diventare realtà.

Nella ricerca di un nome che caratterizzasse le nostre pubblicazioni ci siamo imbattuti in quello di "effemèride".

Il vocabolario Treccani riporta la seguente definizione:

effemèride (o efemèride) s. f. [dal lat. ephemeris -idis, gr. ἐφημερίς -ιδος «diario», comp. di ἐπί «sopra» e ἡμέρα «giorno»]. –

1. a. Anticam., erano detti effemeridi i libri in cui si registravano gli atti del re, dapprima giorno per giorno (di qui il nome), poi secondo un più ampio schema cronologico. b. Per estens., diario, cronaca giornaliera degli avvenimenti: ma che più mi stendo io in farvi una e. della mia vita? (D. Bartoli).

2. In tempi più recenti, il termine è stato usato come titolo di pubblicazioni periodiche, soprattutto di carattere letterario o scientifico (mai di giornali politici); per es., le Efemeridi letterarie, che si stamparono in Roma dal 1772 al 1795 e contenevano recensioni dei libri nuovi; le Effemeridi scientifiche e letterarie per la Sicilia, che si pubblicarono dal 1832 al 1840.

3. Tavola o gruppo di tavole numeriche, dette e. astronomiche (o anche nautiche, in quanto servono principalmente alle esigenze della navigazione), che forniscono le coordinate degli astri (o altri dati astronomici variabili col tempo) a intervalli prefissati ed uguali fra loro, per es. di giorno in giorno oppure di ora in ora. Per estens., anche i libri, generalmente pubblicati con frequenza annuale, che contengono tali raccolte.

Ciascuna delle tre definizioni contiene un elemento che abbiamo sentito vicino: la registrazione quotidiana degli atti, che ci richiama ad un ideale viaggio nella patologia; la pubblicazione periodica, che risponde ai nostri desiderata; la tavola che fornisce le coordinate, nostra aspirazione e intento nella pubblicazione di questi opuscoli.

La relativa rarità dell'uso di questo termine, la sua connotazione al femminile, la sua originalità dato che l'ultimo soggetto che l'ha utilizzato risale al 1840 per pubblicazioni a carattere letterario o scientifico ci hanno convinti ulteriormente che eravamo fatte l'una per l'altra: Federazione e effemèride, comunità di persone con malattia rara e pubblicazione periodica che racconta un viaggio e prova a guidarne la rotta.

Ecco quindi una collana che seguirà l'attività federativa dando un rendiconto degli incontri e dei gruppi di lavoro costituiti su tematiche specifiche, e del frutto del loro lavoro.

Ad maiora, semper.

Il Consiglio Direttivo



ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

Via Nomentana 133, 00161 Roma
Tel. 064404773
segreteria@uniamo.org
www.uniamo.org

    @uniamomalattierare

 @uniamofimronlus

 @uniamofimr

