



# I BISOGNI ASSISTENZIALI E I COSTI SOCIALI DELLE MALATTIE RARE

ANNO 2020/2021

# Presentazione dell'indagine

- Indagine promossa da: Uniamo F.I.M.R. nell'ambito del progetto «integRARE»
- Indagine condotta da: Sinodè
- Periodo di realizzazione: dicembre 2020 – febbraio 2021
- Modalità di rilevazione: Questionario on-line
- Questionari raccolti: 615
- Obiettivi dell'indagine:
  - Analizzare i bisogni assistenziali delle PcMR/delle famiglie delle PcMR
  - Indagare i costi sociali ed economici delle malattie rare
- *Nota: le risposte sono state ponderate utilizzando, come termine di riferimento per l'attribuzione dei pesi, la distribuzione delle persone con malattia rara nei Registri Regionali/Interregionali delle Malattie Rare come risultante dal Rapporto MonitoRare 2020 (dati al 31.12.2019)*

# I rispondenti

**615 rispondenti**

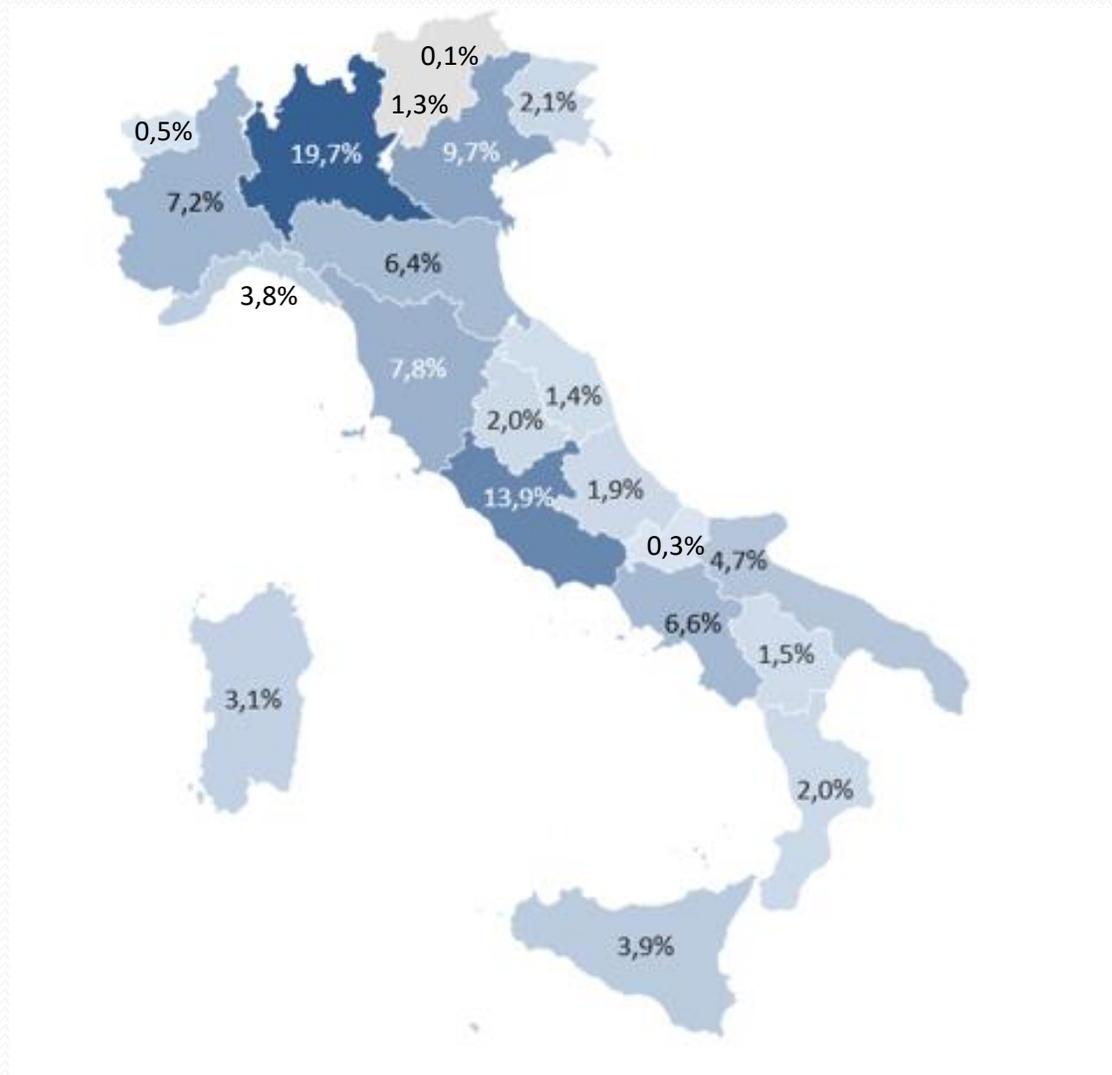
299 (48,6%) PcMR

306 (49,8%) Genitore di  
PcMR

3 (0,4%) Amministratore di  
sostegno

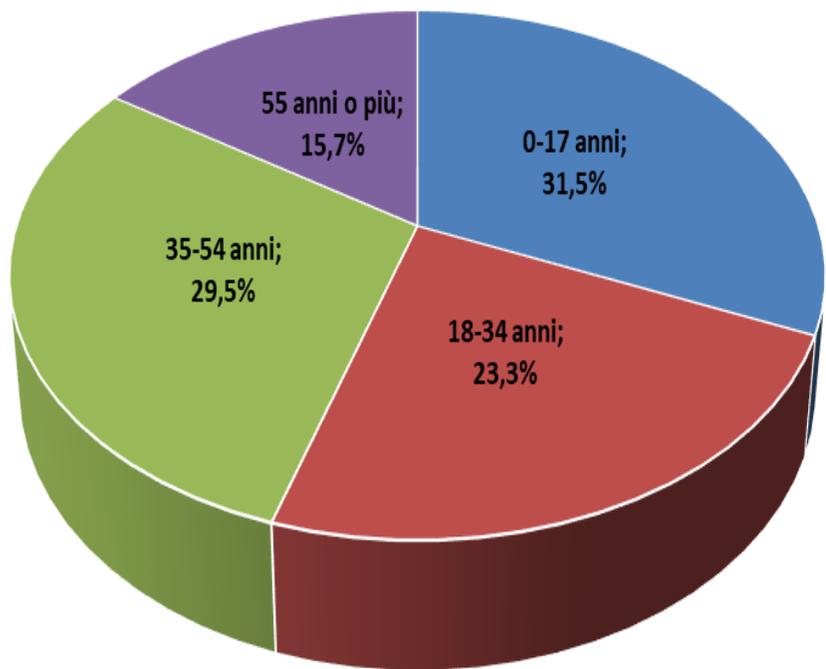
\*\*\*

7 Persone ND

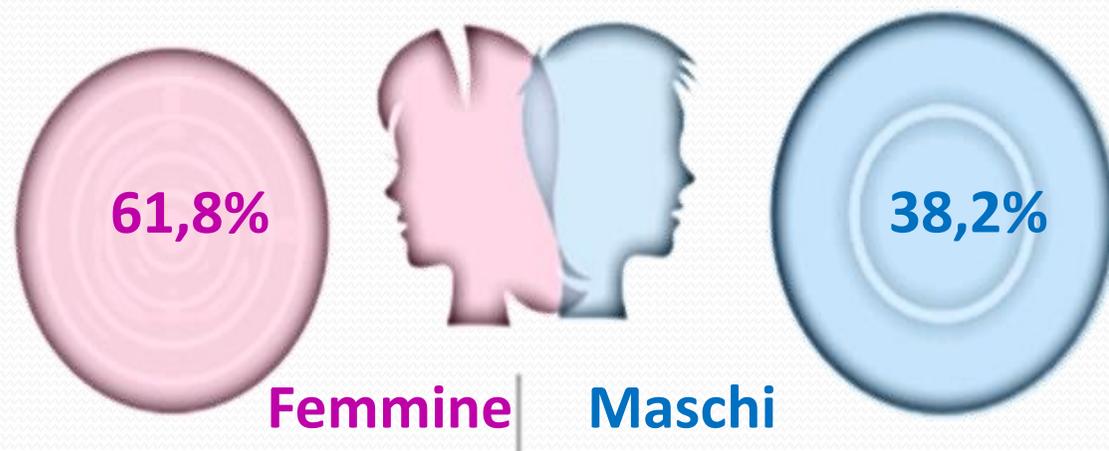


# Le persone con malattia rara a cui si riferiscono le risposte

**Età**



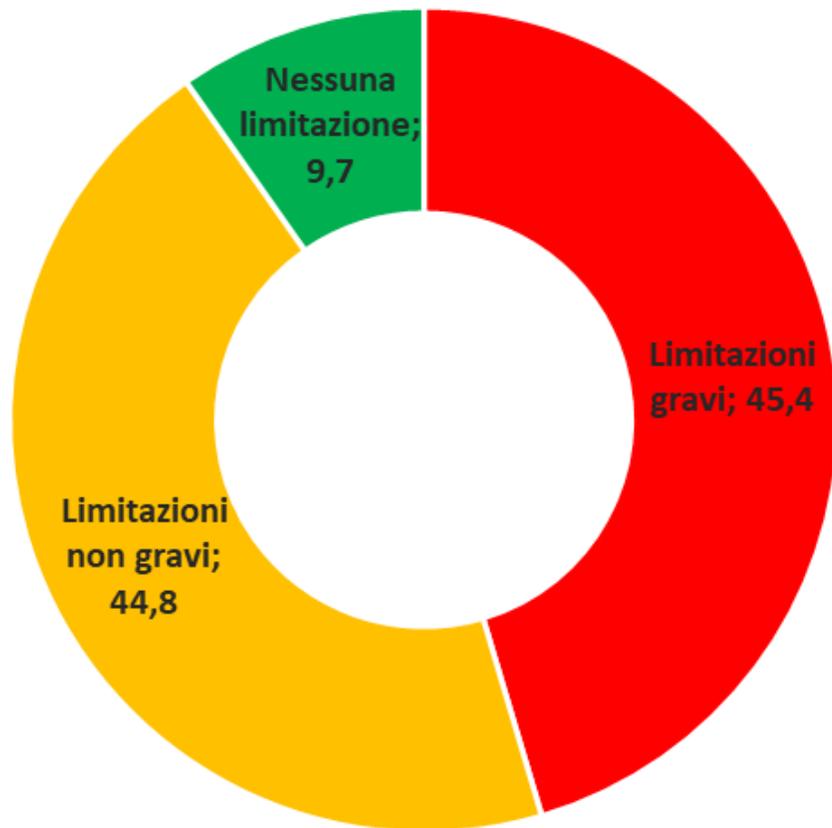
**Genere**



Il 72,5% delle PcMR rispondenti è iscritto ad un'associazione di PcMR

# La gravità della malattia rara

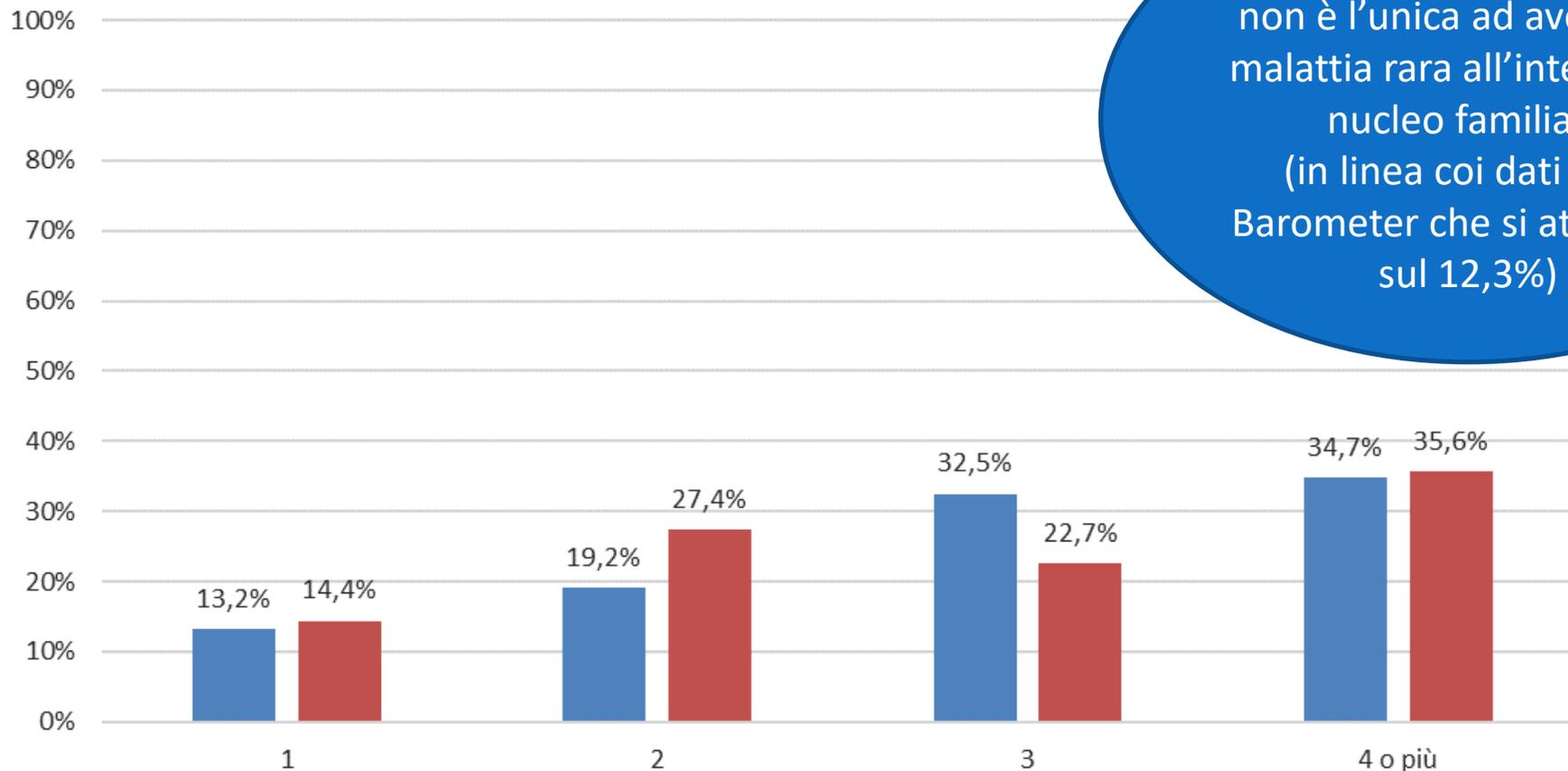
Limitazioni nelle attività abitualmente svolte – GALI (*Global Activity Limitation Instrument*)



Il 93,5% delle limitazioni durano da almeno 6 mesi

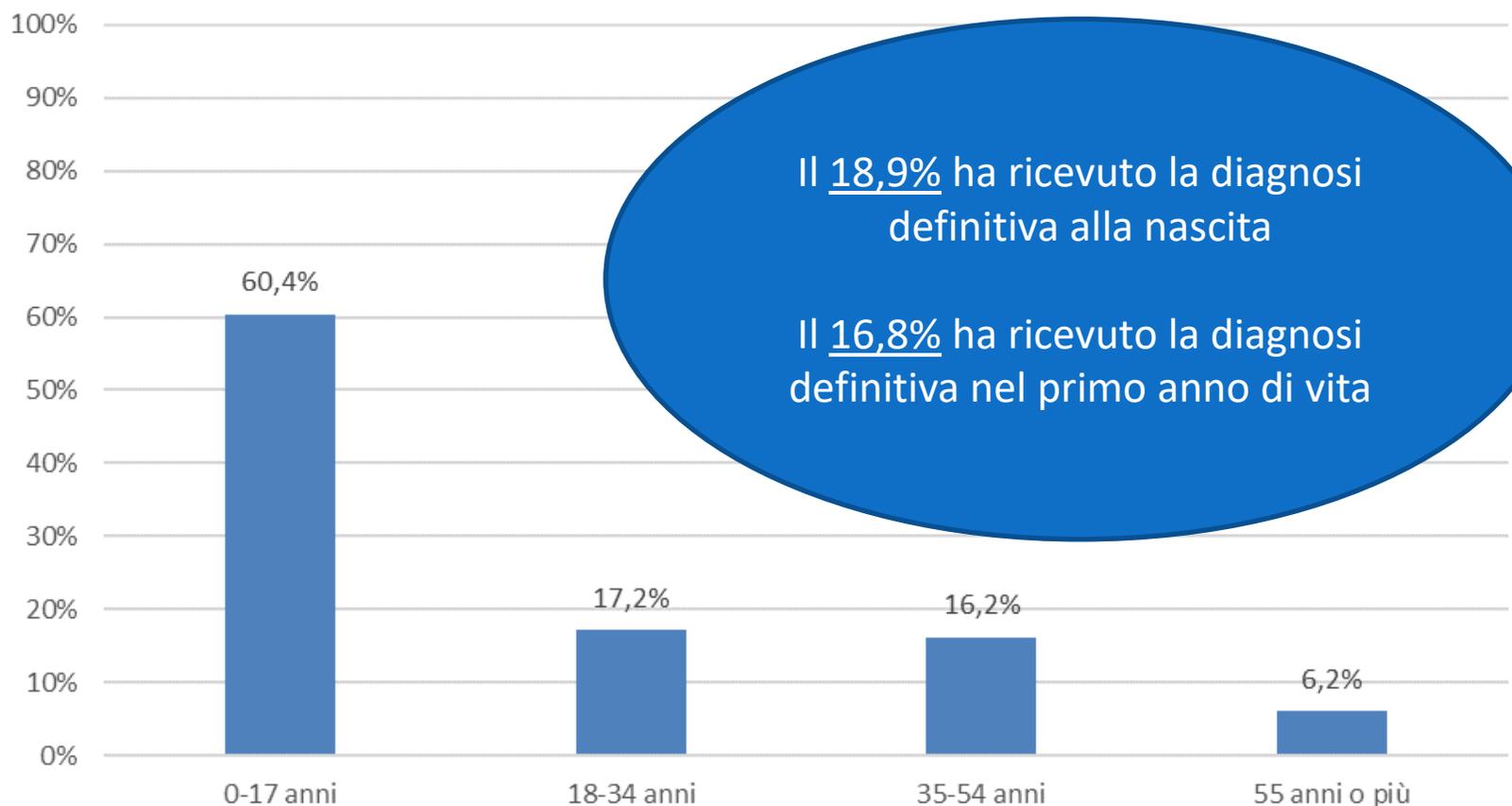
# Quante persone vivono nella famiglia della persona con malattia rara?

■ IntergRARE 2020 ■ Rare Barometer 2017



Nel 10,2% dei casi la PcMR non è l'unica ad avere una malattia rara all'interno del nucleo familiare (in linea coi dati Rare Barometer che si attestano sul 12,3%)

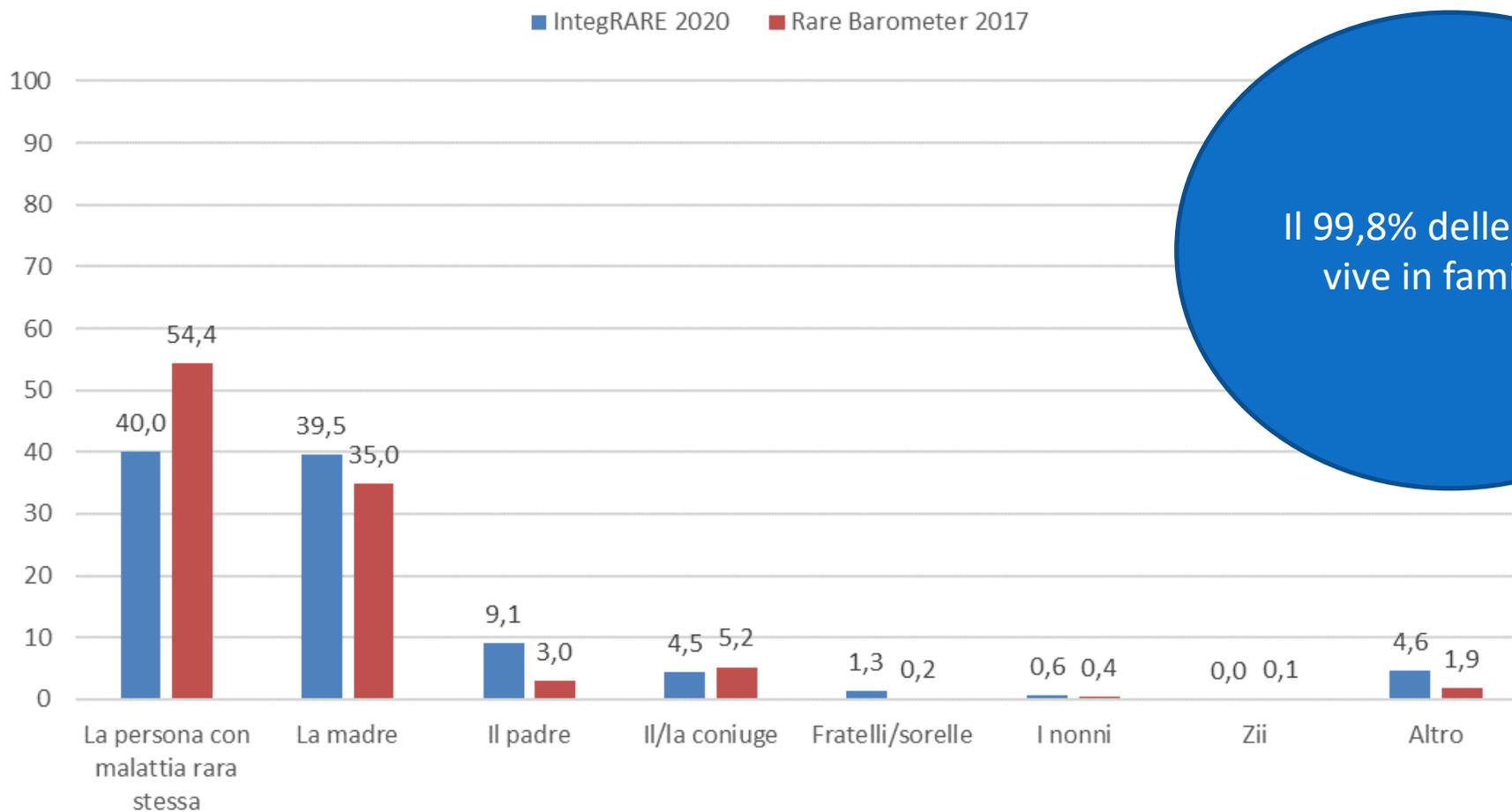
## Diagnosi definitiva – quando e dove è stata formulata



Tempo mediano di diagnosi dall'insorgenza dei primi sintomi: 2 anni

Nel 66,7% dei casi la diagnosi definitiva è stata formulata nella regione di residenza

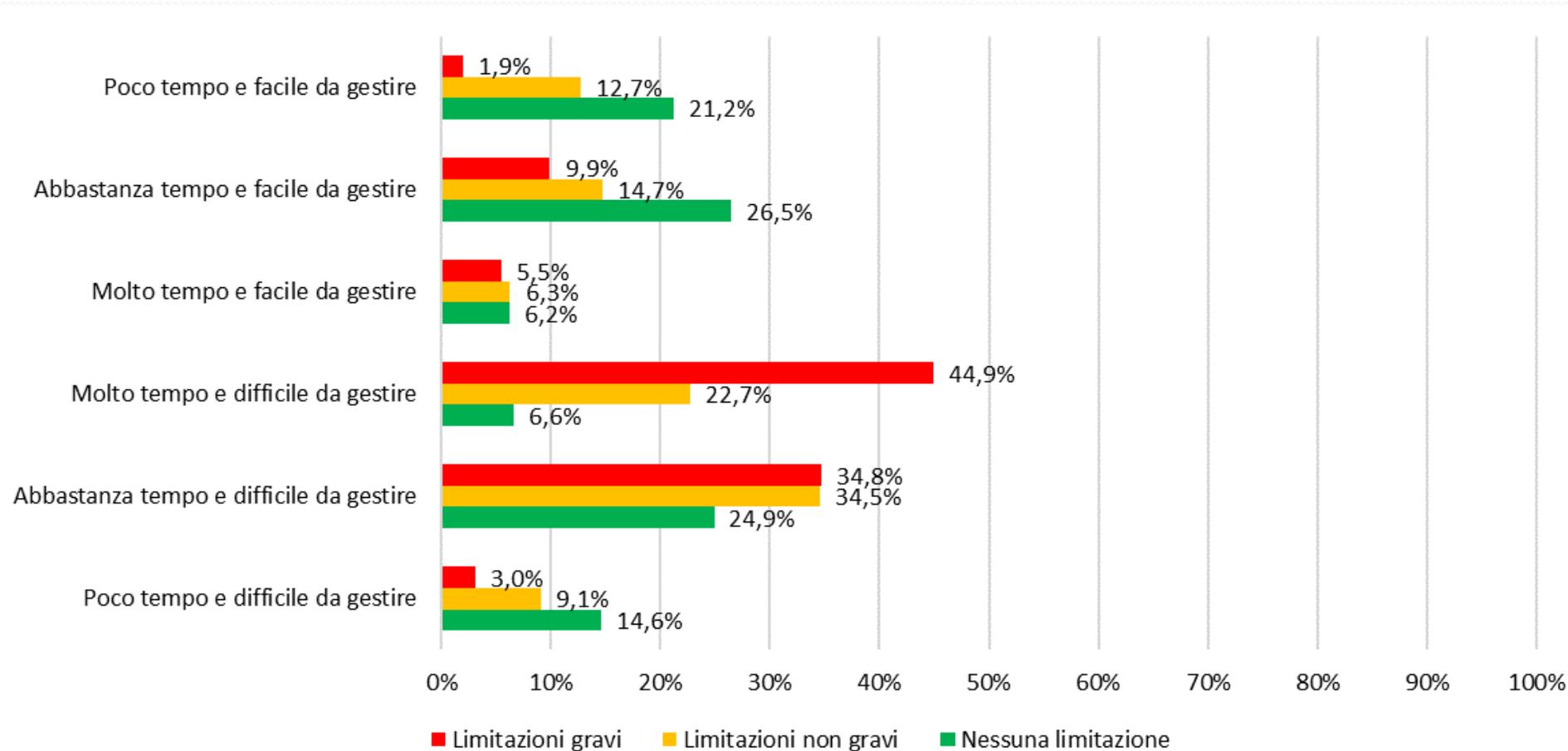
# A livello familiare, chi si occupa principalmente dell'organizzazione e del coordinamento dell'assistenza alla persona con malattia rara



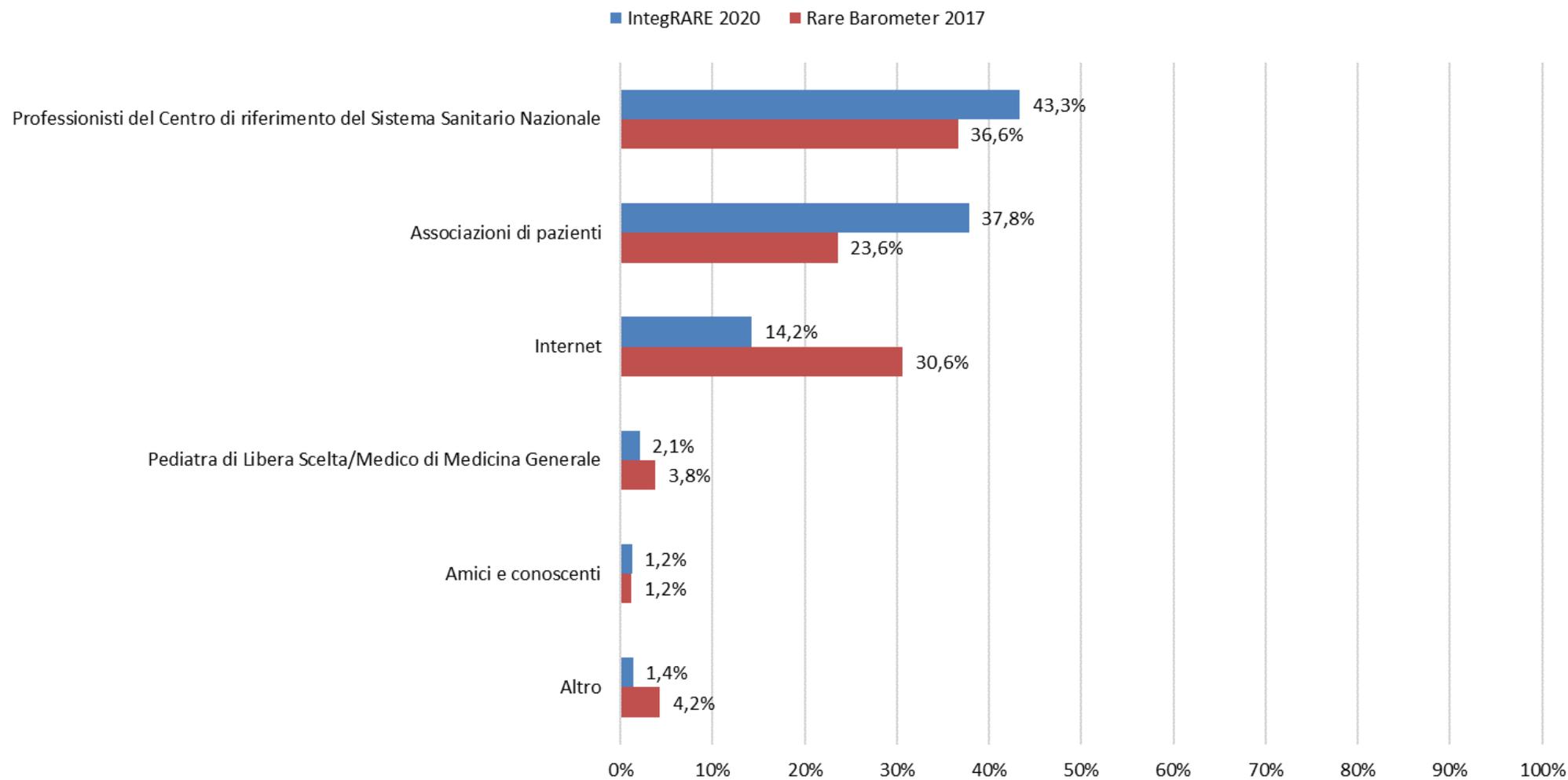
Il 99,8% delle PcMR vive in famiglia

# Come reputa il tempo speso per l'organizzazione e il coordinamento dell'assistenza alla persona con malattia rara?

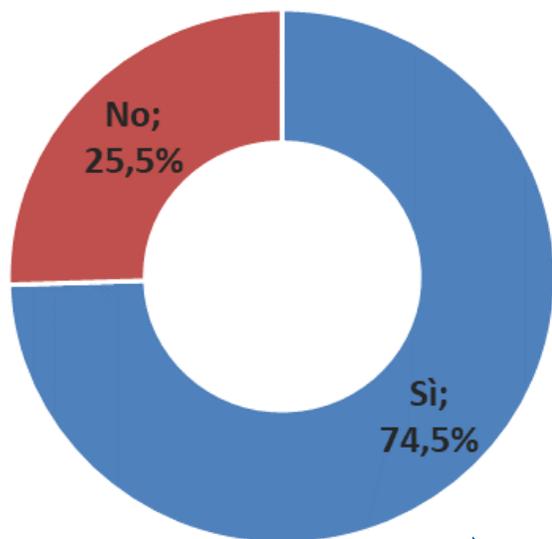
Distribuzione per grado di limitazione nelle attività quotidiane (GALI - *Global Activity Limitation Instrument*)



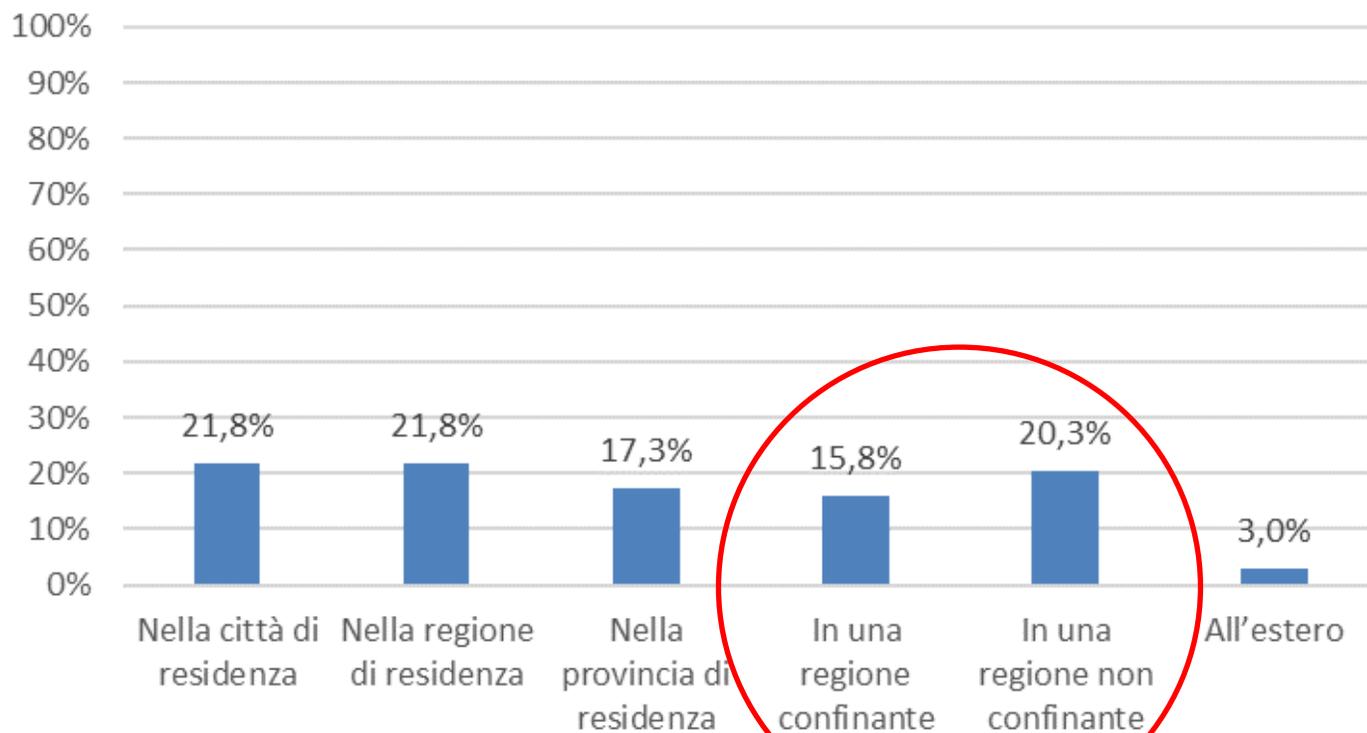
# Principale fonte di informazione rispetto alla patologia



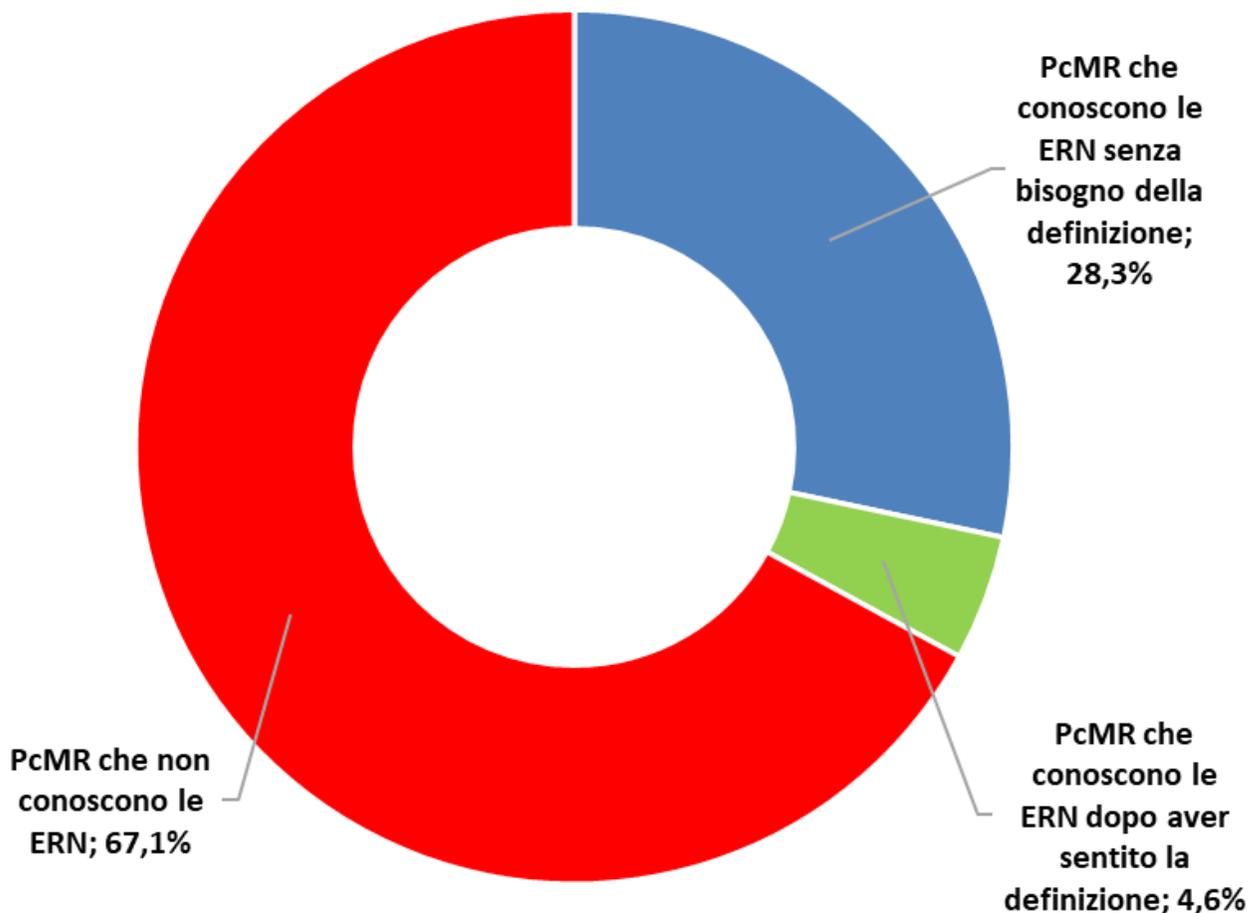
# La persona con malattia rara ha un Centro di Riferimento per la sua patologia?



Dove si trova il Centro di Riferimento



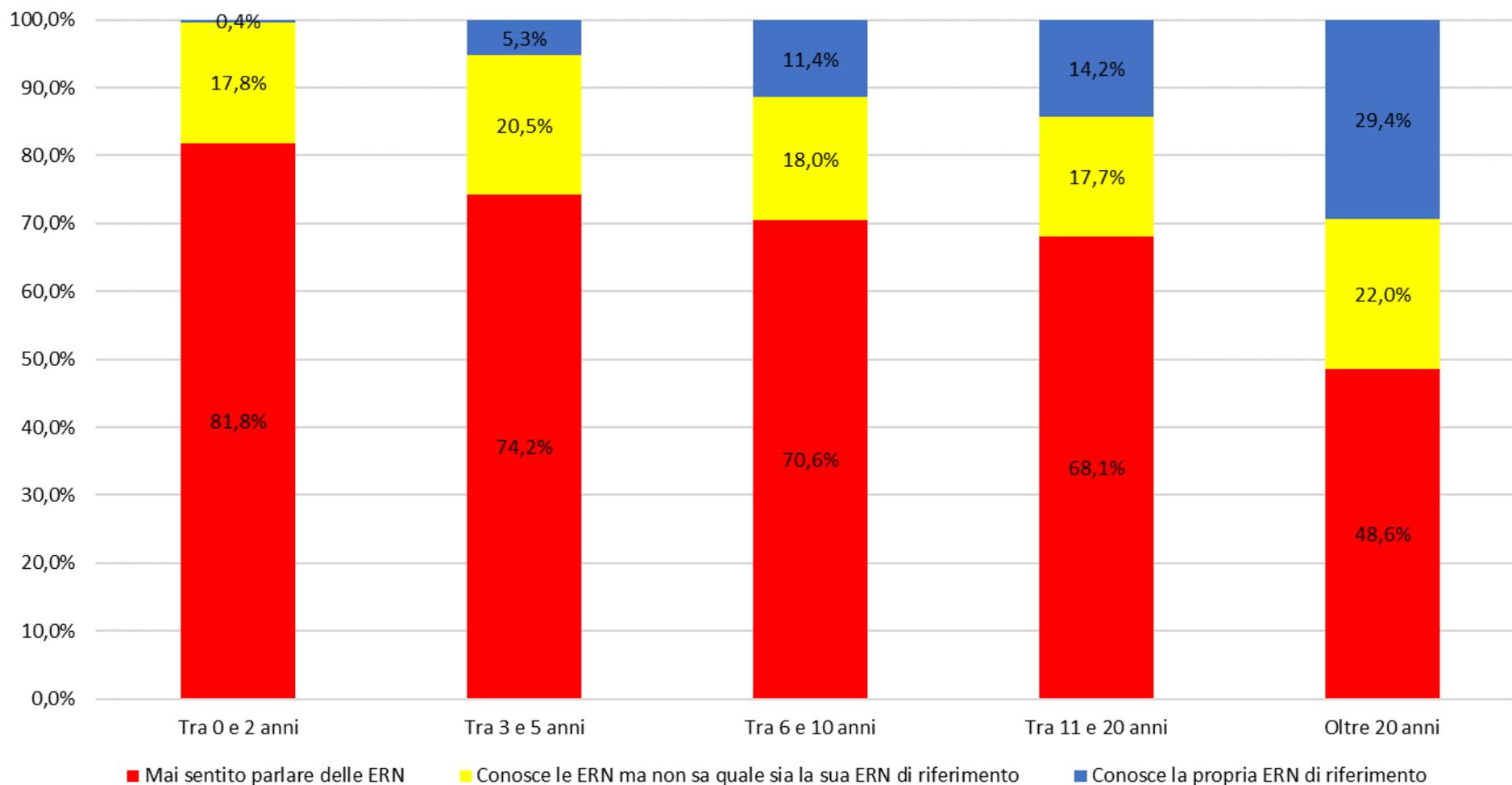
# European Reference Networks



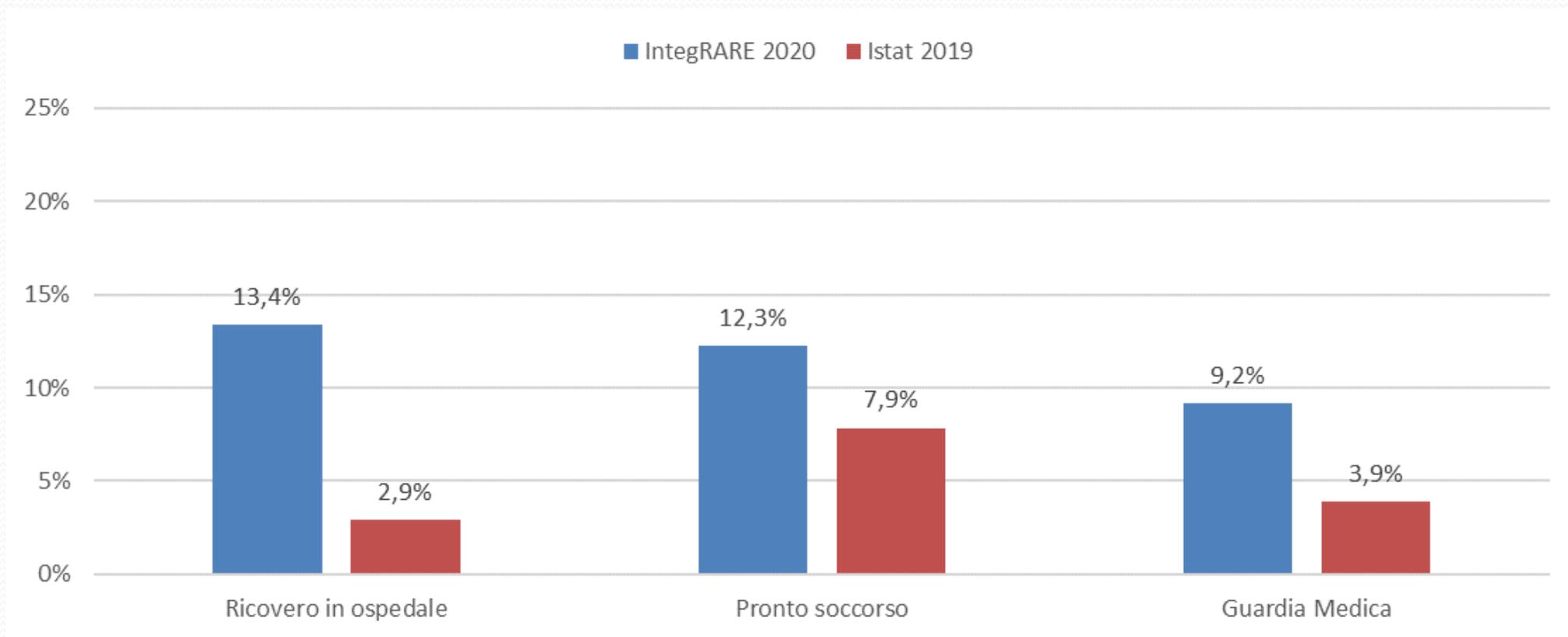
Coloro che hanno risposto «Sì» alla domanda: *«Ha mai sentito parlare delle European Reference Networks (ERNs) – Reti Europee di riferimento?»*

*Le ERNs sono reti europee di riferimento che riuniscono centri altamente specializzati dei diversi Stati membri il cui obiettivo è di favorire l'erogazione di un'assistenza sanitaria accessibile, di qualità e sostenibile per quelle patologie che richiedono una particolare concentrazione di risorse o di competenze*

# Conoscenza delle ERNs rispetto al tempo trascorso dalla diagnosi



# Ricoveri e accessi al Pronto Soccorso e alla Guardia Medica Medica (negli ultimi 3 mesi)



# Servizi usufruiti dalla PcMR e relativi costi sostenuti negli ultimi 12 mesi

	% utilizzo	% non utilizzo ma che avrebbero avuto bisogno	% famiglie che hanno dovuto sostenere i costi del servizio	% famiglie che hanno avuto difficoltà a sostenere i costi del servizio
Esami/Visite specialistiche	82,6%	7,5%	47,7%	64,3%
Farmaci/Medicinali	74,7%	4,7%	62,7%	56,3%
Integratori alimentari /alimenti particolari	51,9%	8,5%	86,5%	58,0%
Protesi/ ausili /presidi/dispositivi sanitari	42,4%	8,8%	44,8%	71,8%
Interventi riabilitativi	42,3%	18,4%	62,2%	71,7%
Supporto psicologico per la persona con malattia rara	25,9%	24,4%	68,4%	69,4%
Supporto psicologico per i familiari della persona con malattia rara	16,9%	25,7%	62,3%	63,7%

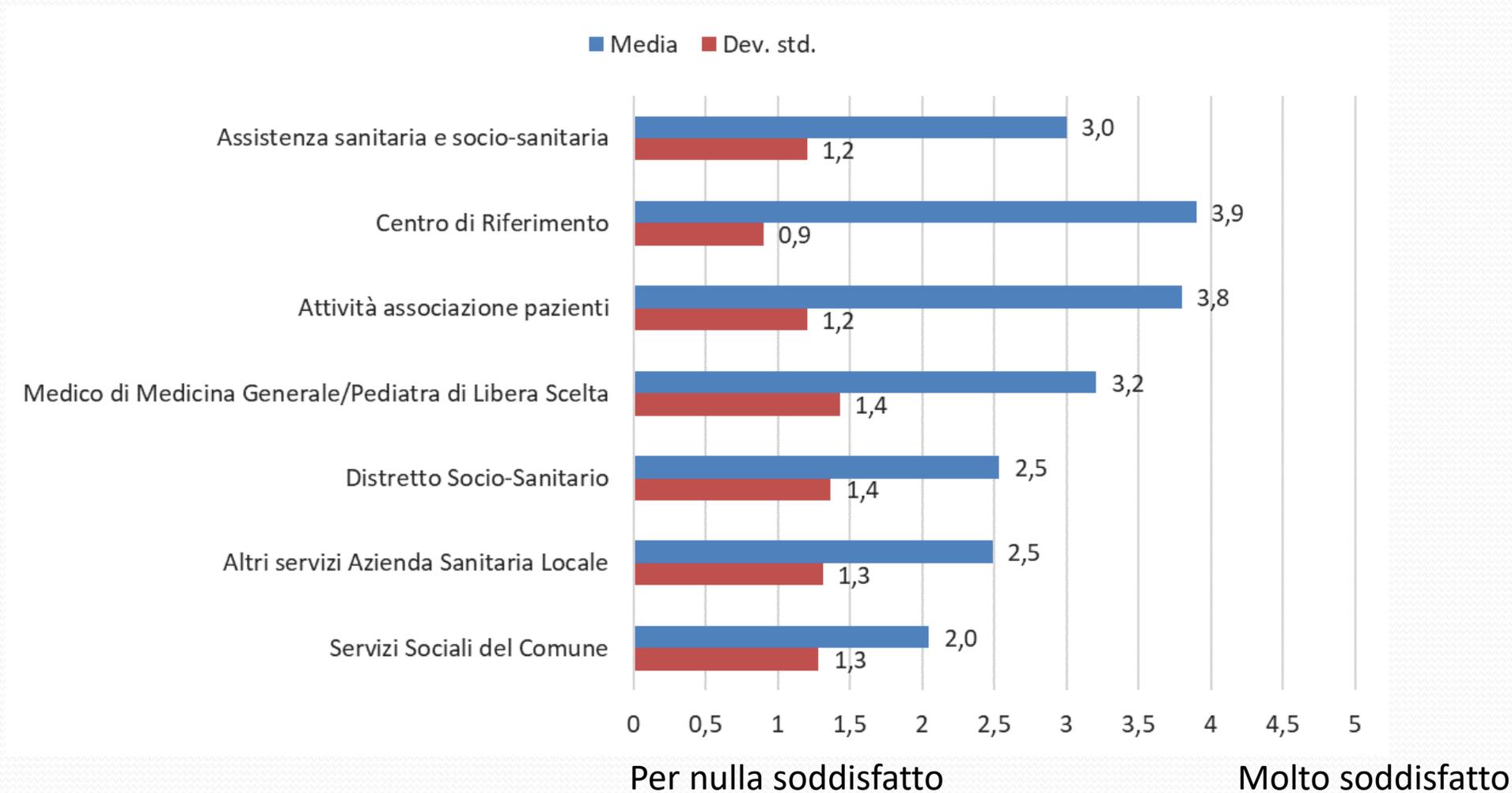
# Servizi usufruiti dalla PcMR e relativi costi sostenuti negli ultimi 12 mesi

	% utilizzo	% non utilizzo ma che avrebbero avuto bisogno	% famiglie che hanno dovuto sostenere i costi del servizio	% famiglie che hanno avuto difficoltà a sostenere i costi del servizio
Assistente personale/badante	12,2%	6,6%	75,7%	64,1%
Assistenza domiciliare sociale	11,8%	13,4%	95,8%	72,7%
Assistenza domiciliare sanitaria	10,7%	10,5%	45,3%	74,3%
Adattamento dell'automobile	10,4%	7,3%	79,2%	71,5%
Adattamento della casa	8,5%	12,8%	80,6%	65,5%
Accesso al Centro diurno	6,8%	7,4%	41,1%	49,1%
Soggiorni temporanei in residenze/gruppi appartamento	4,1%	11,8%	59,6%	37,2%
Ricovero definitivo in struttura per l'assistenza a lungo termine	3,1%	4,3%	85,8%	53,8%

## Servizi usufruiti dalla PcMR e relativi costi sostenuti negli ultimi 12 mesi

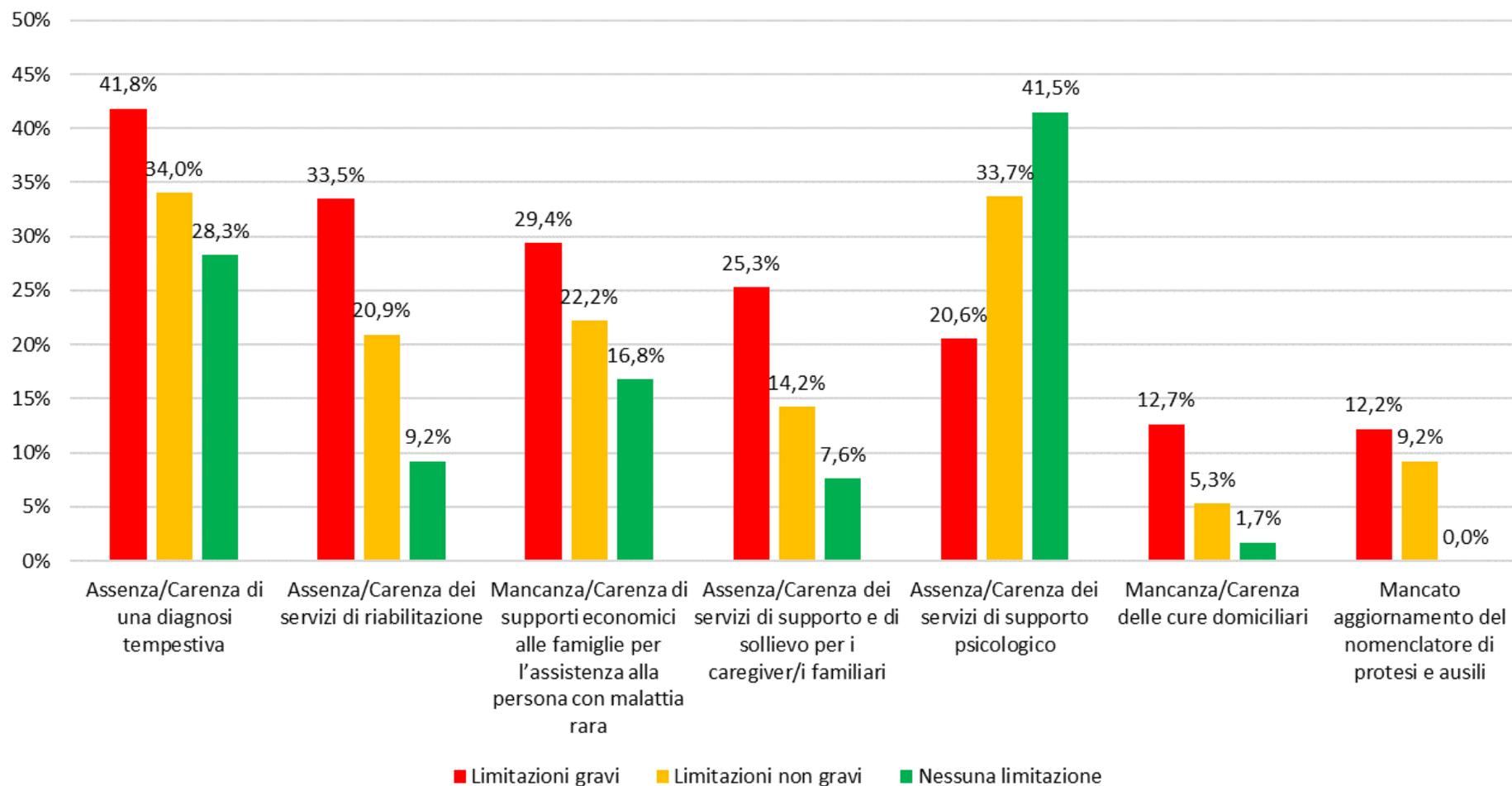
% famiglie che hanno coperto il costo di alcuni servizi attraverso un'assicurazione sanitaria	17,4%
% famiglie che non hanno utilizzato alcun servizio	5,0%
% famiglie che hanno dovuto sostenere i costi di almeno un servizio	80,1%
% famiglie che hanno avuto bisogno di amici o parenti per sostenere i costi dell'assistenza della persona con malattia rara	15,3%

# Soddisfazione per l'assistenza ricevuta negli ultimi 12 mesi da:



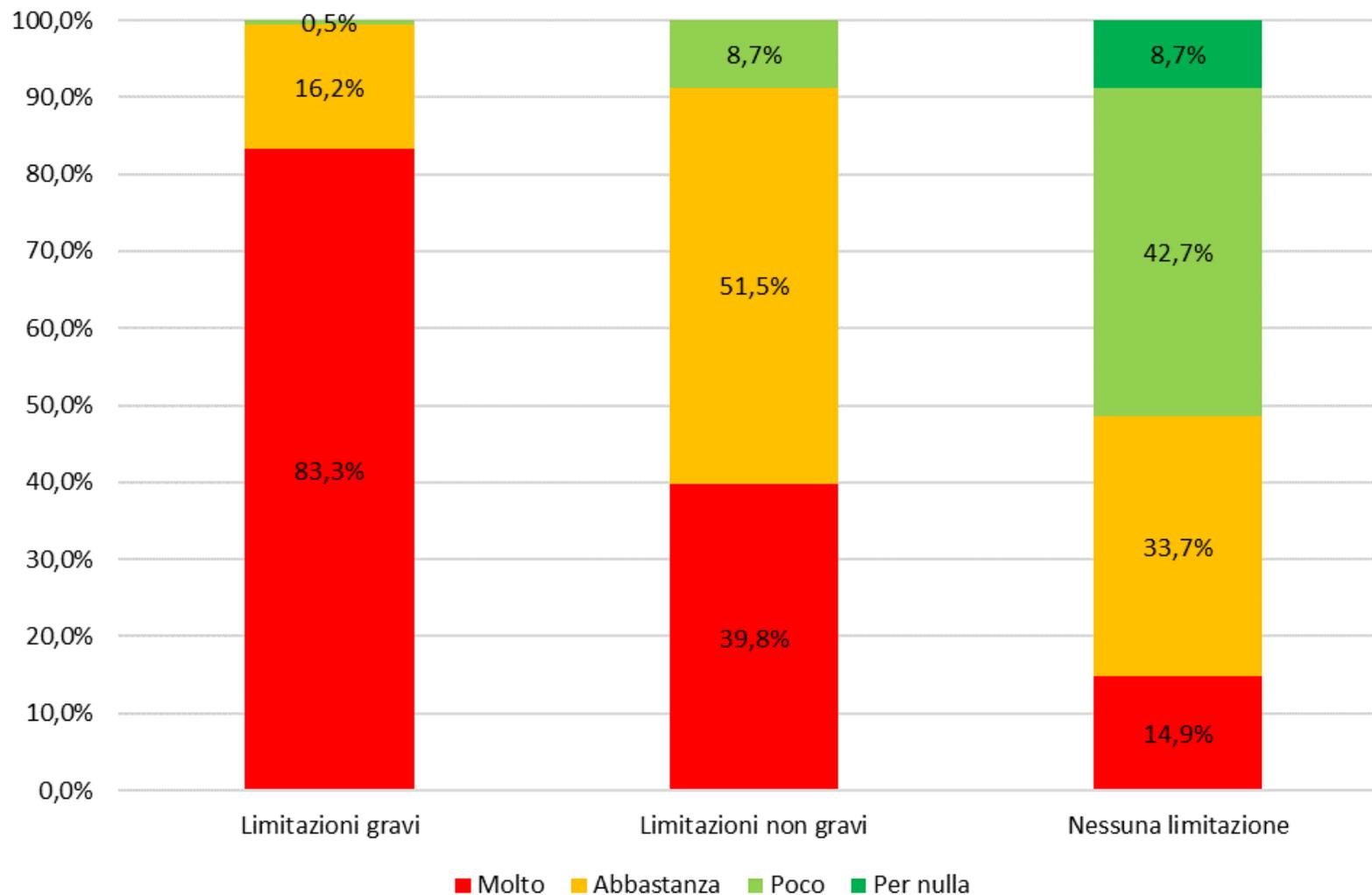
# Principali problemi relativi all'assistenza della PcMR (numero max di risposte = 5)

Distribuzione per grado di limitazione nelle attività quotidiane



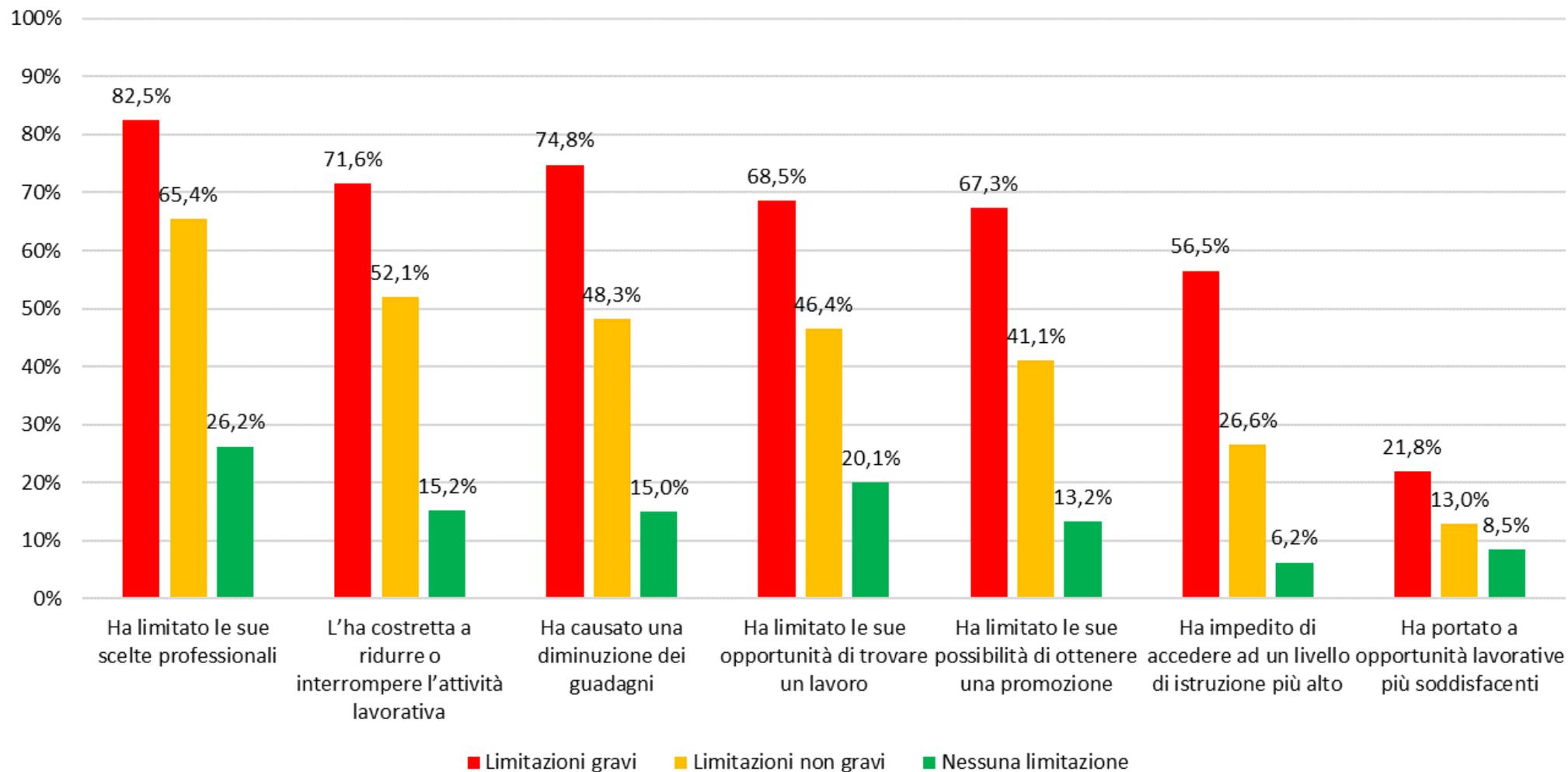
# Impatto della malattia rara sulla vita quotidiana

Influenza della malattia rara sulla salute e sulla vita quotidiana per grado di limitazione delle attività abitualmente svolte



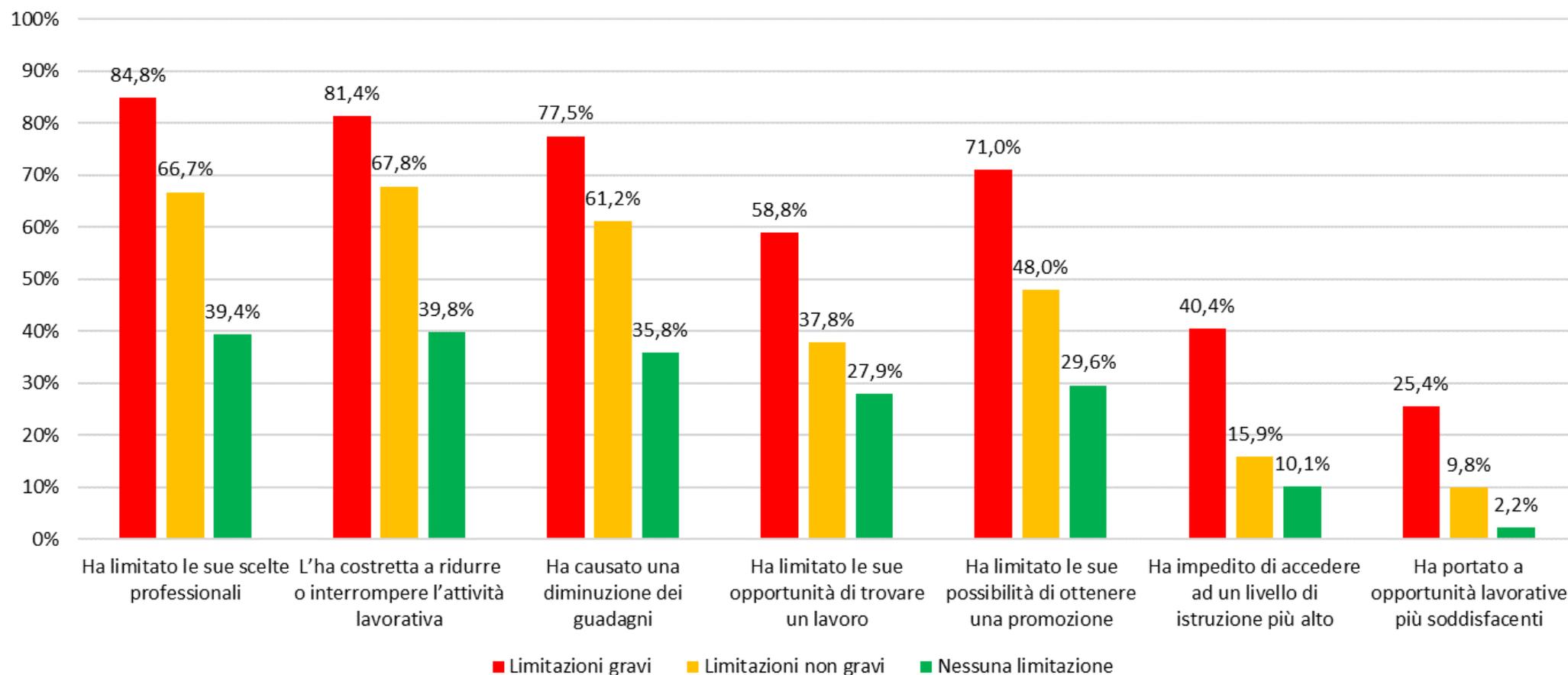
# Impatto della malattia sulle scelte di vita della PcMR

Distribuzione per grado di limitazione nelle attività quotidiane



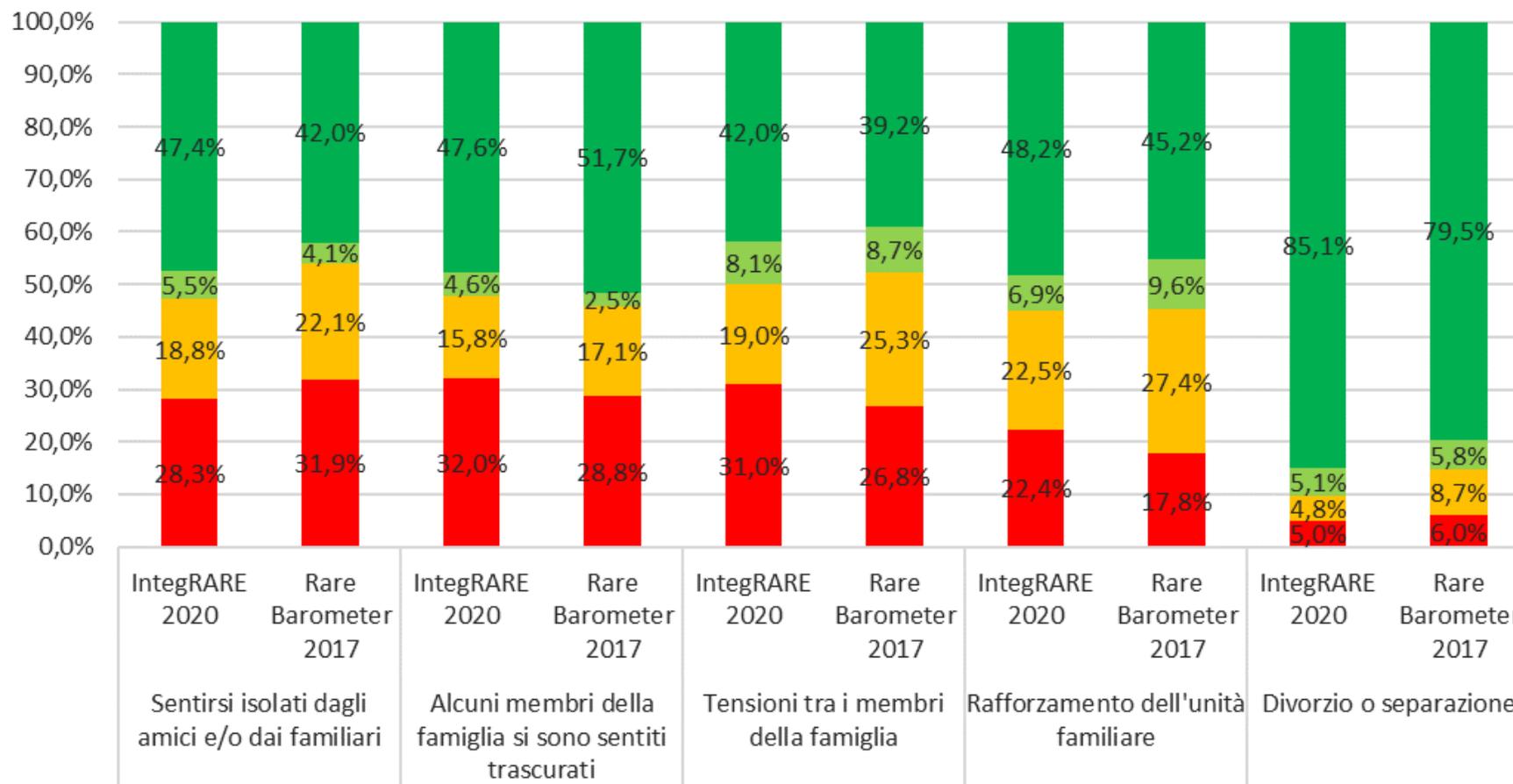
# Impatto della malattia sulle scelte di vita del familiare di riferimento della PcMR

Distribuzione per grado di limitazione nelle attività quotidiane



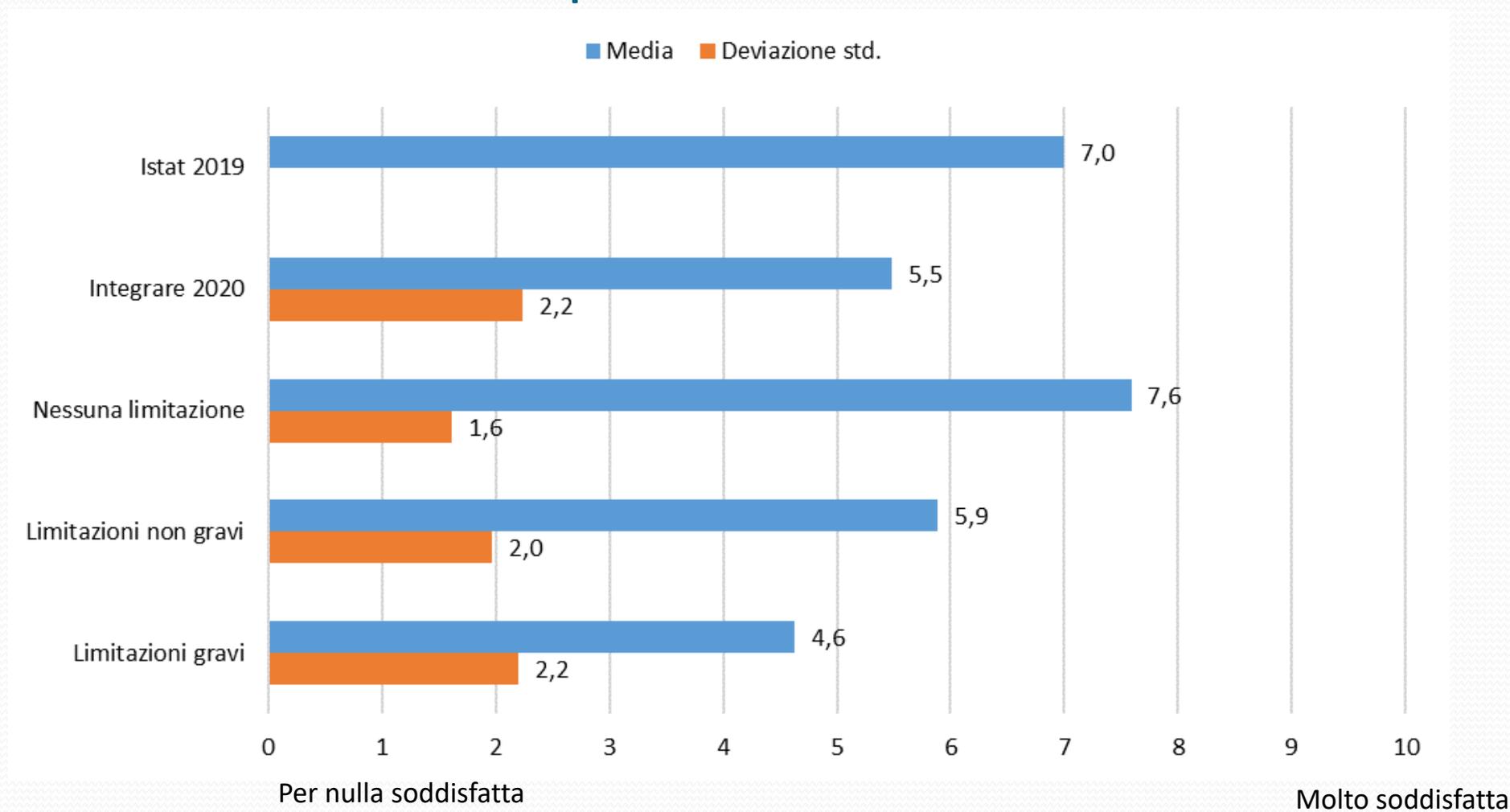
# Dal momento della comparsa dei primi sintomi della malattia rara, la sua famiglia ha sperimentato queste situazioni?

N = 605

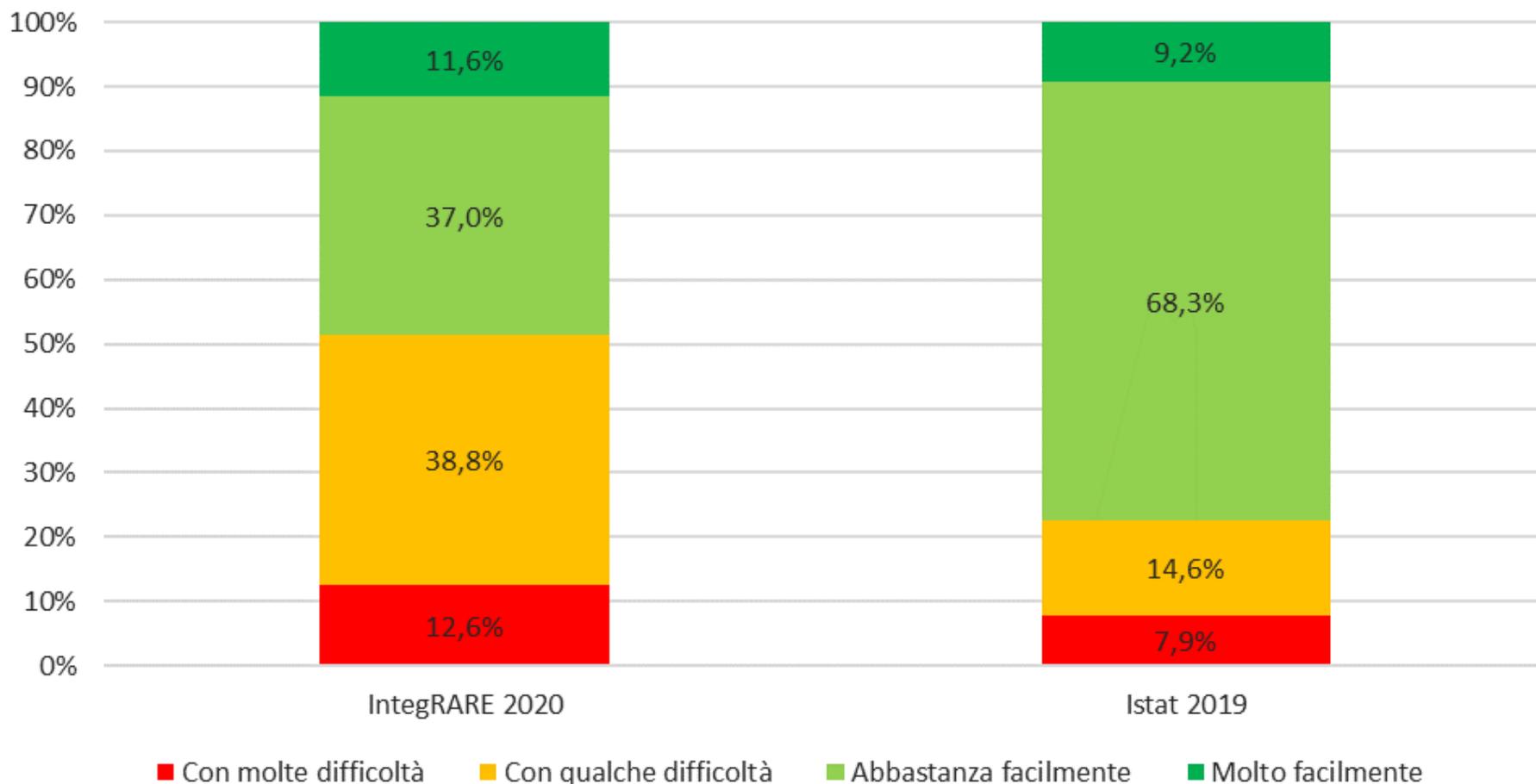


- Si ed è stato causato dall'insorgenza della malattia rara
- Si ed è stato amplificato dall'insorgenza della malattia rara
- Si ma la malattia rara non è la causa
- No

# La persona con malattia rara quanto si ritiene soddisfatta della sua vita nel complesso?

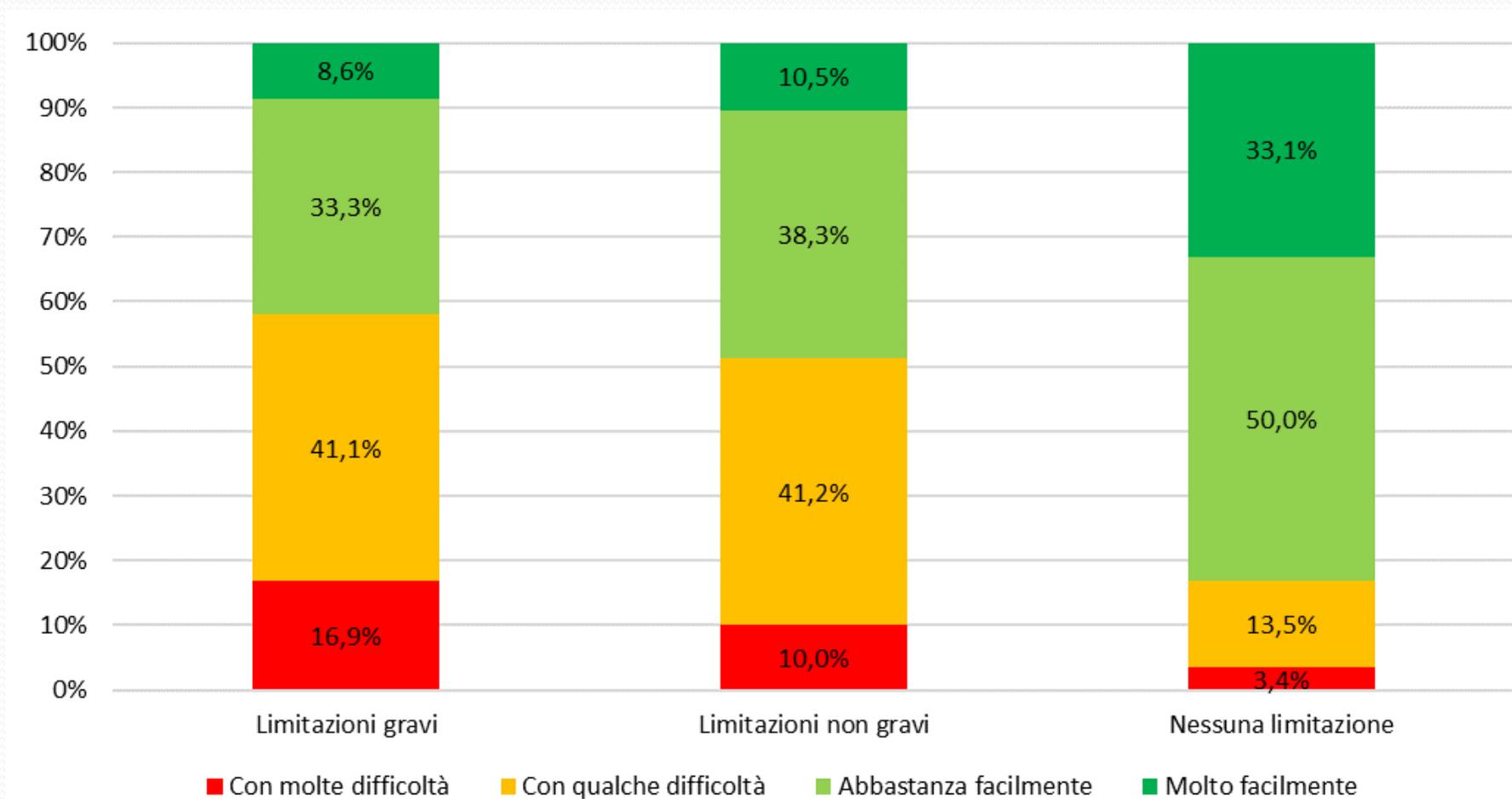


# Con le risorse finanziarie a disposizione, come arriva a fine mese la sua famiglia?



# Con le risorse finanziarie a disposizione, come arriva a fine mese la sua famiglia?

Distribuzione per grado di limitazione nelle attività quotidiane



## Principali risultati emersi

- Oltre il 60% delle PcMR ha ricevuto la diagnosi di malattia rara in età pediatrica
- 1 persona su 3 (33,3%) ha ricevuto la diagnosi definitiva di malattia rara al di fuori della Regione di residenza
- Quasi 1 PcMR su 2 (45,4%) ha gravi limitazioni nelle attività abitualmente svolte e una percentuale analoga (44,8%) ha limitazioni non gravi: appena 1 PcMR su 10 (9,7%) non ha limitazioni nello svolgimento delle attività quotidiane
- In 1 caso su 10 (10,43%) all'interno dello stesso nucleo familiare sono presenti più PcMR
- Il tempo speso per l'organizzazione e il coordinamento dell'assistenza alla PcMR è reputato difficile da gestire da 7 persone su 10 (71,8%), con punte di oltre 8 persone su 10 nei casi più gravi
- 1 caregiver su 3 (32,2%) impiega più di 6 ore al giorno per le attività quotidiane di supporto alla PcMR. Il carico assistenziale grava soprattutto sulle madri

# Principali risultati emersi

- 1 persona su 4 (25,5%) dichiara di non avere un Centro di riferimento per la propria malattia rara. Il Centro di riferimento si trova fuori Regione per oltre 1 persona su 3 (36,1%)
- Oltre 7 PcMR su 10 (72,5%) sono iscritte ad un'associazione di patologia
- Per 4 persone su 10 (39,7%) la principale organizzazione o istituzione di supporto nell'affrontare la gestione della malattia rara nella vita quotidiana è il Centro di riferimento mentre per quasi 1 persona su 4 (23%) è l'associazione dei pazienti
- Le principali fonti di informazione rispetto alla patologia sono rappresentate dai professionisti del Centro di riferimento per oltre 4 persone su 10 (43,3%) e dall'associazione dei pazienti per quasi 4 persone su 10 (37,8%)
- 2 persone su 3 (67,1%) non hanno mai sentito parlare delle ERN: il grado di conoscenza aumenta con il passare del tempo trascorso dalla diagnosi

## Principali risultati emersi

- In generale la soddisfazione per l'assistenza socio-sanitaria globalmente ricevuta è discreta (media=3 su scala di valutazione 1-5, dove 1=per nulla soddisfatto e 5=del tutto soddisfatto)
- A fronte del giudizio positivo sui centri di riferimento (media=3,9) e sull'associazione dei pazienti (media=3,8), le famiglie delle PcMR sembrano, invece, essere ancora non adeguatamente supportate a livello territoriale nel sobbarcarsi gli oneri e il peso della responsabilità dell'assistenza alla persona con malattia rara.

# Principali risultati emersi

- La malattia rara comporta una maggiore fruizione dei servizi sanitari (ospedale, PS, guardia medica), rispetto alla popolazione generale, soprattutto nei casi più gravi
- I servizi dei quali si sente maggiormente la carenza sono:
  - Supporto psicologico per persone con malattia rara (24,4%) e/o familiari (25,4%)
  - Interventi riabilitativi (18,4%)
  - Assistenza domiciliare sociale (13,4%)
  - Servizi di sollievo per i familiari («soggiorni temporanei») (11,8%)
  - Assistenza domiciliare sanitaria (10,5%)
- I principali problemi relativi all'assistenza della PcMR sono molto diversificati a seconda del livello di gravità della PcMR. Nelle situazioni di maggiore gravità è maggiore la richiesta di servizi di riabilitazione, di supporti economici, di servizi di sollievo, di cure domiciliari mentre nei casi più lievi è più sentita l'esigenza di servizi di supporto psicologico.

## Principali risultati emersi

- 8 persone su 10 (80,1%) hanno dovuto sostenere dei costi a proprio carico per l'assistenza alla PcMR negli ultimi 12 mesi
- Nel 15,3% dei casi la famiglia della PcMR ha dovuto ricorrere al supporto di familiari e/o amici per far fronte ai costi per l'assistenza alla PcMR
- 1 famiglia su 2 delle PcMR (50,4%) ha almeno qualche difficoltà nell'arrivare a fine mese con le risorse finanziarie a disposizione: un dato quasi doppio rispetto alla media nazionale ed ancora più elevato (58%) nei casi più gravi

## Principali risultati emersi

- Oltre 9 persone su 10 (90,8%) dichiarano che la malattia rara ha un forte impatto sulla salute e sulla propria vita quotidiana: 1 PcMR su 10 (10,7%) non ha amici
- In praticamente 1 caso su 2 l'insorgenza della malattia rara ha causato o amplificato tensioni all'interno del nucleo familiare, ha comportato l'isolamento sociale della famiglia e il sentirsi trascurati da parte di alcuni membri della famiglia
- La situazione è più critica nei casi di maggiore gravità per i quali il livello di soddisfazione della vita è radicalmente più basso della popolazione generale (4,6 vs. 7, su scala 1-10, dove 1=per nulla e 10=molto soddisfatto)

# Conclusioni

- La presenza di una malattia rara va considerata come un **potenziale fattore di rischio di esclusione sociale** del nucleo familiare, soprattutto nelle situazioni di maggiore gravità.
- Le necessità assistenziali della persona con malattia rara comportano, infatti, un'oggettiva **riduzione delle potenzialità lavorative**, e quindi di produzione del reddito, della persona con malattia rara e/o dei suoi familiari
- La presenza di una malattia rara comporta dei **costi, diretti e indiretti** (es. tempo da dedicare al paziente), che la famiglia deve affrontare per trovare una risposta al proprio problema e garantire un'assistenza di qualità alla persona con malattia rara

## Conclusioni

- L'onere dell'assistenza alla persona con malattia rara grave principalmente sulla **famiglia**, con conseguenti problemi, soprattutto nelle **situazioni di maggiore gravità**, di tenuta psicologica, relazionale, con la relativa privazione di sviluppi professionali e altri interessi, tempo libero del *caregiver* principale e degli altri componenti della famiglia che possono trovare, in parte, conforto nel lavoro svolto dalle **associazioni di patologia**, a conferma dell'importanza che le associazioni rivestono sia in termini di orientamento rispetto alla rete dei servizi che di sostegno alle famiglie.