

Ringraziamo il Presidente e tutti i componenti della Commissione per aver accolto la nostra richiesta di audizione nell'ambito dell'esame dei disegni di legge nn. 734-938-1171-1179, disposizioni in materia di tutela della salute mentale.

UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare, opera dal 1999 a favore della Comunità delle persone con malattia rara. Molte delle malattie rare comportano disabilità intellettive e in molti casi a queste si associano disturbi psichiatrici.

Le condizioni rare sono caratterizzate sia dalla loro rarità che dalla loro complessità, che insieme si accumulano e aumentano l'impatto sia sull'individuo colpito che sull'intera famiglia. La scarsità di conoscenze e di trattamenti efficaci per la maggior parte delle patologie rare si traduce in una mancanza di supporto e comprensione, che aumenta l'isolamento sociale, lo stigma e la discriminazione. La complessità della presentazione clinica dovuta alle molteplici comorbidità e ai bisogni intersettoriali associati alle condizioni rare è stata documentata, così come la complessità del percorso delle malattie rare, dalla definizione della diagnosi alla determinazione e al reperimento di cure, trattamenti e follow-up a lungo termine. La maggior parte delle malattie rare colpisce bambini e giovani. Inoltre, un gran numero di persone affette da una malattia rara (persone con malattia rara) vive con una disabilità e incontra ostacoli alla partecipazione sociale. Molti fanno parte di gruppi socioeconomici con bassi livelli di reddito, istruzione e occupazione. Di conseguenza, le persone con malattia rara hanno spesso molteplici bisogni intersettoriali, che aumentano la loro vulnerabilità alla salute mentale e al benessere. A causa della complessità e dei molteplici bisogni intersettoriali non soddisfatti delle condizioni rare, le persone con malattia rara sono colpite in modo sproporzionato dai fattori di rischio accumulati dalle popolazioni che si trovano in situazioni di vulnerabilità. Le persone con malattia rara e le loro famiglie convivono con condizioni gravi, progressive e croniche, che possono presentare disabilità visibili o invisibili e molteplici co-morbidità. Alcune condizioni rare sono associate a problemi di salute mentale come caratteristica principale o come co-morbidità. Sebbene le condizioni rare siano eterogenee dal punto di vista medico e producano un ampio spettro di esigenze, le persone affette da RPD e le loro famiglie vivono con sfide comuni che hanno un impatto negativo sulla loro salute mentale e sul loro benessere.

Le sfide quotidiane comuni vissute dalle persone con malattia rara e dalle loro famiglie includono lunghi percorsi diagnostici con una storia di diagnosi errate e trattamenti non necessari, nonché un accesso e una disponibilità limitati di opzioni terapeutiche e percorsi di cura non coordinati. La fatica di destreggiarsi tra gli appuntamenti in ospedale e le cure e la vita quotidiana ha un impatto significativo sulle persone affette da RPD e sulle loro famiglie. Ciò può comportare la riduzione o l'interruzione dell'attività lavorativa per lunghi periodi di tempo, un accesso limitato all'istruzione e minori opportunità di lavoro. La combinazione di queste sfide comuni, tra cui l'incertezza della prognosi e dell'esito, il trauma medico, il dolore, le difficoltà economiche, la discriminazione, l'isolamento e lo stigma, aumentano le vulnerabilità e i rischi psicosociali delle persone con disabilità e delle loro famiglie. È stato dimostrato che le complessità e le sfide delle condizioni rare aumentano il rischio per la salute mentale rispetto

alla popolazione generale e sottolineano la particolare vulnerabilità delle persone con disabilità e delle loro famiglie a sperimentare problemi di salute mentale (Spencer-Tansley et al., 2022).

Le persone che vivono con una malattia rara e/o non diagnosticata hanno un impatto cumulativo sul loro benessere mentale. A livello individuale, le persone con malattia rara possono avere una co-morbilità associata alla salute mentale, mentre a livello di popolazione, la comunità vive con il maggiore impatto psicologico associato al percorso della malattia rara in tutte le fasi della vita. Inoltre, le persone con malattia rara e le loro famiglie sono maggiormente esposte alle disuguaglianze sociali e alla discriminazione, fattori determinanti per un cattivo benessere mentale. Nonostante l'alto livello di bisogni affrontati dalle persone con malattia rara e dalle loro famiglie, la salute mentale della comunità delle malattie rare rimane nascosta e trascurata, a causa dello stigma, della discriminazione o semplicemente perché messa in ombra dalle altre complessità mediche associate alle condizioni rare. La mancanza di riconoscimento dei bisogni di salute mentale insoddisfatti della comunità delle malattie rare nelle politiche sanitarie, sociali, educative e occupazionali emargina ed esclude ulteriormente questo gruppo, mettendolo a rischio di ulteriore vulnerabilità a causa della mancanza di azioni politiche e di supporto disponibile per rispondere ai suoi bisogni. La comunità delle malattie rare ha identificato come priorità assoluta la necessità di guardare oltre gli aspetti fisiologici delle condizioni rare e di intraprendere azioni concrete per affrontare gli impatti psicologici associati a queste condizioni complesse (Rare 2023). Senza affrontare gli specifici determinanti psicosociali, economici e ambientali che aumentano i fattori di rischio associati a una cattiva salute mentale, le condizioni rare continueranno ad avere un impatto negativo sul benessere mentale degli individui e delle famiglie, ostacolando le opportunità di accesso all'istruzione, all'occupazione, alla vita indipendente e alla partecipazione attiva alla società. Per rispondere pienamente a questi bisogni insoddisfatti, la salute e il benessere mentale devono essere affrontati al di là dei sistemi di assistenza sanitaria, venendo incorporati in tutte le politiche e a tutti i livelli della società.

La salute mentale è stata definita una priorità di salute pubblica globale, con azioni politiche avviate in tutte le istituzioni, dalle Nazioni Unite all'Organizzazione Mondiale della Sanità e alla Commissione Europea. Questo appello globale all'azione ha mobilitato tutte le parti interessate, dalle organizzazioni della società civile ai settori accademico, della ricerca e dell'assistenza sanitaria e sociale, in tutte le aree politiche, compresi i settori sanitario, sociale, educativo, climatico, digitale ed economico.

1. Le persone con malattia rara sono vulnerabili alla discriminazione e allo stigma, subendo disparità di trattamento in aree che vanno dall'accesso all'istruzione, all'occupazione, al tempo libero e ad altri servizi di supporto essenziali, che possono essere aggravate quando la malattia e le disabilità sono invisibili o variano nel tempo, come nel caso di molte condizioni rare (Courbier et al., 2017). Le Nazioni Unite hanno riconosciuto l'aumento delle disuguaglianze, della discriminazione e dello stigma che le persone affette da persone con malattia rara devono affrontare in una nuova risoluzione delle Nazioni Unite che affronta le sfide delle persone con malattia rara e delle loro famiglie (A/RES/76/132, 2021). Le Nazioni Unite sottolineano in particolare l'alto livello di bisogni insoddisfatti e la maggiore vulnerabilità delle persone affette da

una malattia rara, esortando gli Stati membri "ad attuare programmi efficaci per promuovere la salute mentale e il sostegno psicosociale per le persone affette da una malattia rara e a promuovere politiche e programmi che migliorino il benessere delle loro famiglie e di chi se ne prende cura" (A/RES/76/132, 2021).

2. ORGANIZZAZIONE MONDIALE DELLA SANITÀ

L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) ha riconosciuto la salute mentale come una delle principali priorità di salute pubblica che ha un impatto sullo sviluppo globale, in quanto colpisce circa 1 miliardo di persone in tutto il mondo e la depressione è una delle principali cause di disabilità. La crisi globale della salute mentale è stata l'eredità della recente pandemia globale di COVID-19, con il 25% della popolazione colpita da ansia e depressione nel primo anno successivo allo scoppio della pandemia. Tuttavia, l'impatto della pandemia e delle misure di allontanamento sociale ha colpito in modo sproporzionato le persone di alcune comunità, con l'OMS che riconosce le "persone con una condizione di salute esistente" come uno dei principali gruppi in situazioni di vulnerabilità con maggiori probabilità di sviluppare sintomi di disturbi mentali in seguito alla pandemia, insieme ai giovani e alle donne (OMS, 2022). Inoltre, tra i fattori di rischio che influiscono negativamente sulla salute mentale vi è una forte associazione con le disuguaglianze sociali. L'OMS riconosce che maggiore è il livello di disuguaglianza, maggiore è il rischio per la salute e il benessere mentale (Social Determinants of Mental Health, OMS, 2014). Ciò è particolarmente pertinente alle condizioni rare. Sulla scia della risoluzione delle Nazioni Unite, è in preparazione una risoluzione dell'OMS sulle malattie rare, che deve affrontare, tra l'altro, i bisogni di salute mentale delle persone con malattia rara. È stato dimostrato che le persone affette da patologie rare vivono con una maggiore esposizione alle disuguaglianze sociali e alla discriminazione che, insieme alla complessità medica associata alle patologie rare, aumenta l'impatto emotivo della convivenza con una patologia rara e accresce le vulnerabilità e i rischi per la salute e il benessere mentale.

3. UNIONE EUROPEA

La salute mentale è stata riconosciuta come una priorità di salute pubblica nell'Unione Europea. In particolare, durante il discorso sullo stato dell'Unione del 14 settembre 2022 al Parlamento europeo, la Presidente della Commissione europea Ursula von der Leyen si è impegnata ad adottare un nuovo "Piano d'azione sulla salute mentale" dell'Unione europea. Il "Piano d'azione sulla salute mentale" è stato pubblicato come nuova comunicazione della Commissione - Approccio globale alla salute mentale in tutti i settori politici il 7 giugno 2023. Il Parlamento europeo ha pubblicato una relazione sulla salute mentale nel 2023 in cui si sottolinea la necessità di adottare un approccio psicosociale e di affrontare le esigenze dei gruppi in situazioni di vulnerabilità. Queste due iniziative rappresentano un'importante pietra miliare per rinnovare l'impegno politico ad affrontare i bisogni di salute mentale di tutti gli europei. Nel novembre 2023, il Parlamento europeo ha adottato una relazione di iniziativa sulla salute mentale che ha sottolineato la maggiore vulnerabilità ai problemi di salute mentale in gruppi specifici, riconoscendo anche le persone affette da patologie croniche e rare, e ha invitato la Commissione europea a convertire le iniziative faro, introdotte nell'approccio globale, in azioni

concrete con un adeguato sostegno finanziario per i gruppi vulnerabili, comprese le persone affette da patologie croniche e rare e da disabilità. La comunicazione della Commissione sarà sostenuta nei prossimi anni da azioni comunitarie mirate, iniziative e sovvenzioni a sostegno delle aree prioritarie, anche per "i più bisognosi". È indispensabile continuare a sostenere il riconoscimento formale dei bisogni insoddisfatti e dell'impatto accumulato sulla salute mentale e sul benessere delle persone affette da persone con malattia rara e delle loro famiglie, e intraprendere azioni concrete in tutte le aree politiche per affrontare questi bisogni insoddisfatti.

4. Lo slancio politico per affrontare la salute mentale come priorità di salute pubblica sia a livello internazionale che europeo ed italiano offre un'opportunità tempestiva per garantire la visibilità dell'impatto delle condizioni rare sulla salute mentale e sul benessere. Questo slancio offre una finestra di opportunità per intraprendere azioni decisive per affrontare i bisogni intersettoriali insoddisfatti delle persone con malattia rara a livello nazionale, europeo e internazionale.

Alcune patologie rare hanno co-morbidità rispetto alla salute mentale, ancora non perfettamente indagate (si pensi ad esempio alla delezione del cromosoma 22q11 e al rischio associato di schizofrenia); altre dovrebbero essere soggette a monitoraggio costante per la deriva che la disabilità intellettiva, non adeguatamente trattata e contenuta, può assumere per disagi legati alla condizione, rendendo indispensabile l'intervento dello psichiatra. A titolo esemplificativo: Sindrome di Rett, sindrome di Prader Willi, sindrome di Pitt Hopkins, sindrome di Sanfilippo, sindrome da deficit di Glut1, amartoma ipotalamico, sindrome di Lennox Gastaut, emiplegia alternante, cromosoma ad anello 20, sindrome da deficit di KCNT1, sindrome di Dravet, neurofibromatosi di tipo 1, sindrome dell'X fragile, sindrome di Williams, sclerosi tuberosa, ecc. In generale, la persone con patologia rara dichiarano nell'85% dei casi di associare alla patologia anche stati di disagio mentale (Rare Barometer Voices 2017), tanto da far inserire come priorità, nel Foresight Study Rare 2030, la salute mentale associata alle gravi patologie di cui parliamo, con la necessità di strutturare azioni concrete per affrontarla nel migliore dei modi. Questo vale per le persone con malattia rara ma anche per le loro famiglie e caregiver, che sono altrettanto impattate da questo punto di vista. Oltre il 50% delle persone con malattia rara e delle loro famiglie non ha mai ricevuto supporto psicologico nel suo cammino di diagnosi e presa in carico.

In particolare, specie per quello che riguarda non solo la persona con patologia ma anche i suoi familiari /caregiver, **va tenuto in debita considerazione il rischio di sviluppare depressione e l'espressione conclamata della stessa**. Secondo l'OMS, la depressione è la principale causa di disabilità a livello globale. In Italia, colpisce più di 3 milioni di pazienti, di cui 2 milioni sono donne. Nello specifico, il Disturbo Depressivo Maggiore (DDM) è uno dei disturbi psichiatrici più comuni ed è diventata la principale causa di disabilità a livello mondiale e colpisce circa il 15% della popolazione generale.

Eurordis, la nostra Federazione Europea, ha ritenuto l'argomento salute mentale così importante da concordare una specifica position paper in proposito¹.

Il primo punto di questo documento di posizione invita i legislatori ad un più ampio approccio alla salute mentale, **incluso anche le persone che hanno malattie rare, oncologiche e croniche, che non sembrano essere riconosciute nei testi in maniera specifica.**

Rimarchiamo anche noi, a questo proposito, lo stesso concetto applicato alle proposte di legge in oggetto.

Riteniamo inoltre **indispensabile che le prestazioni di cui si parla siano inserite integralmente nei LEA**, per non gravare ulteriormente sulle famiglie già provate da patologie cliniche che comportano spese aggiuntive e rinunce ai propri lavori, configurando spesso situazioni di povertà².

Un approccio onnicomprensivo alla salute mentale non può dimenticare le categorie più fragili (tra cui le persone con malattia rara) e maggiormente esposte al rischio di sviluppare patologie mentali in aggiunta a quelle cliniche già in essere.

Le persone con malattia rara e disabilità intellettiva sono una categoria fortemente a rischio, come tutte le persone con disabilità cognitiva e intellettiva, perché al momento non ci risulta, in nessuna parte d'Italia, una presa in carico che possa fornire risposte adeguate alla loro condizione.

Nei progetti di legge in esame ci preme sottolineare che alcuni aspetti sono fondamentali per una migliore presa in carico dei pazienti con disturbi mentali e che sono, in diversa misura, interessati nei diversi testi legislativi:

1. Attività di prevenzione e corretta informazione;
 2. Territorialità delle cure e vicinanza ai luoghi di vita della persona;
 3. Attenzione alla qualità di vita del paziente anche con il coinvolgimento dei familiari;
 4. Adeguato finanziamento nell'ambito del FSN alla Salute Mentale;
 5. Realizzazione di campagne di informazione e comunicazione istituzionali, anche verso il personale medico.
1. una adeguata **prevenzione** allo sviluppo di problematiche di salute mentale, attraverso un attento monitoraggio con i medici del territorio e, nel caso delle pcmr, nei centri di competenza, che possa indirizzare verso una presa in carico tempestiva e adeguata nelle strutture territoriali di riferimento, che devono essere dotate di adeguato personale,

¹ <https://www.eurordis.org/publications/position-paper-on-mental-health-and-wellbeing/>, EURORDIS Position Paper on Mental Health and Wellbeing

² cfr [Indagine sui bisogni assistenziali e costi sociali delle malattie rare](#), Uniamo 2021; [I costi sociali per le persone con malattia rara](#), Uniamo 2011; [Costi Sociali e Bisogni Assistenziali per le malattie rare](#) - a cura di ISFOL in collaborazione con UNIAMO, 2010

sia in termini numerici che in termini professionali. Troppo spesso ci sentiamo dire che le persone con disabilità intellettiva e sintomatologia psichiatrica non sono di competenza dello psichiatra, neanche quando è chiara la correlazione tra patologia rara e disturbo mentale.

2. una presa in carico in rete, specialmente per quello che riguarda l'età adulta, che possa consentire il monitoraggio e il contenimento di episodi psichiatrici specifici, coniugando la **necessità di specializzazione (propria ad esempio dei centri di competenza per malattie rare) con la vicinanza al luogo di residenza.**
3. una adeguata **formazione del nucleo familiare e dei caregiver** in relazione all'accesso ai servizi e ai percorsi disponibili soprattutto in relazione a casi di episodi psicotici gravi.
4. inserimento integrale delle prestazioni relative alla salute mentale nei LEA e organizzazione di percorsi di transizione dall'età pediatrica all'età adulta con il coinvolgimento dei servizi di neuropsichiatria infantile per garantire continuità di presa in carico.
5. la realizzazione di campagne di informazione/formazione anche verso il personale medico per diffondere le migliori innovazioni scientifiche in ambito psichiatrico
6. **prevedere una integrazione delle figure professionali dei servizi di salute mentale con il medico neurologo, laddove necessario, soprattutto nei casi di persone disturbi mentali e disabilità cognitiva.**

Sottolineiamo inoltre alcuni altri punti fondamentali:

- Apprezziamo il riferimento **all'attenzione alla qualità di vita del paziente**, ponendosi come obiettivo di non rendere croniche tali patologie (ove possibile) ma di perseguire un ritorno attivo alla vita sia per i pazienti che per i caregiver coinvolti. Ciò può essere realizzato, in primo luogo, attraverso una personalizzazione dei percorsi di cura che tengano in considerazione le specificità della patologia ma soprattutto delle caratteristiche della persona; in tale contesto, risulta particolarmente efficiente la definizione di linee guida nazionali di presa in carico per singola patologia, al fine di garantire un approccio omogeneo e aggiornato per tutti i pazienti che ne hanno bisogno. Gli interventi messi in campo devono sempre avere come obiettivo la gestione di interventi mirati per favorire un reinserimento sociale della persona

- Al fine di superare lo stigma, si riscontra positivamente il riferimento al **finanziamento di campagne di informazione e comunicazione istituzionali** per prevenire l'insorgenza di disturbi mentali, per rendere i pazienti e caregiver più informati e consapevoli delle opportunità di cura e abbattere lo stigma.

- Come anche previsto dal DDL 1179 è fondamentale che tale informazione sia rivolta anche al personale medico in un'ottica di aggiornamento continuo per diffondere nell'ambito della psichiatria le pratiche più innovative.

Riportiamo le Raccomandazioni della nostra Federazione europea Eurordis, che condividiamo in toto, sull'approccio alla salute mentale.

Raccomandazioni - Livello nazionale

VISIBILITÀ DELLA SALUTE MENTALE NEI PIANI E NELLE STRATEGIE NAZIONALI PER LE MALATTIE RARE

L'impatto delle condizioni rare sulla salute mentale e sul benessere deve essere affrontato a due livelli: - Livello individuale: le condizioni rare possono presentare problemi di salute mentale come caratteristica primaria o come co-morbilità associata. - Livello di popolazione: Tutti coloro che sono affetti da una patologia rara, compresa l'intera famiglia, sono colpiti dalla convivenza con il maggiore impatto psicologico associato al percorso della malattia rara in tutte le fasi della vita. Le azioni per affrontare questi bisogni insoddisfatti devono quindi essere organizzate in modo da completarsi a vicenda, riducendo le co-morbilità che colpiscono l'individuo e l'impatto psicologico sulla famiglia nel suo complesso.

RACCOMANDAZIONE: aumentare e includere la visibilità della salute mentale nella revisione dei Piani e delle Strategie Nazionali per le Malattie Rare e impegnarsi a intraprendere azioni per affrontare i bisogni di salute mentale insoddisfatti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie.

1. AFFRONTARE LE SINGOLE CO-MORBILITÀ ASSOCIATE A UNA PATOLOGIA RARA

Le comorbilità per la salute mentale associate a condizioni rare sono fonte di un impatto psicologico significativo e di un bisogno debilitante non soddisfatto. Per le persone affette da persone con malattia rara, le co-morbilità di salute mentale derivanti dalla loro condizione hanno un impatto psicologico significativo, creando un bisogno debilitante non soddisfatto, che non riguarda solo l'individuo colpito, ma l'intera famiglia. Tra le condizioni rare con la salute mentale come caratteristica primaria o co-morbilità associata vi sono la sindrome di Rett, la sindrome di Prader Willi, la sindrome di Pitt Hopkins, la sindrome di Sanfilippo, la sindrome da deficit di Glut1, l'amartoma ipotalamico, la sindrome di Lennox Gastaut, l'emiplegia alternante, il cromosoma ad anello 20, la sindrome da deficit di KCNT1, la sindrome di Dravet, la neurofibromatosi di tipo 1, la sindrome dell'X fragile, la sindrome di Williams e la sclerosi tuberosa. L'aggiornamento del personale medico e di salute mentale per aumentare la comprensione dell'impatto delle condizioni rare con salute mentale come caratteristica primaria o co-morbilità associata alla salute mentale è essenziale al fine di personalizzare programmi di trattamento efficaci per le persone affette da queste condizioni. Inoltre, è necessario sviluppare nuovi specialisti nel campo del neurosviluppo congenito (compreso lo sviluppo motorio, mentale ed educativo). Questa specialità mira a comprendere le esigenze di sviluppo neurologico del bambino dalla nascita o dall'insorgenza dei sintomi e a seguirlo fino all'età adulta. La formazione sugli strumenti di supporto alle decisioni cliniche è necessaria per rafforzare l'individuazione precoce delle difficoltà di salute mentale nei bambini e nei giovani con disabilità di

apprendimento e/o differenze di comunicazione. Attualmente mancano valutazioni (Flynn et al., 2017) e interventi (Vereenooghe et al., 2018) per favorire l'individuazione precoce di un problema di salute mentale.

È fondamentale indirizzare e incrementare la formazione degli operatori della salute mentale e rafforzare la formazione degli operatori sanitari e di altro tipo, poiché in molti Stati membri dell'UE esistono lacune significative per quanto riguarda la forza lavoro nel campo della salute mentale e le competenze e la formazione degli operatori sanitari.

EURORDIS propone misure per identificare e soddisfare meglio le esigenze di formazione degli operatori sanitari:

- Formazione specifica sulle patologie rare per psicologi, psichiatri e operatori sanitari mentali associati, per consentire loro di riconoscere e comprendere i problemi cognitivi organici presenti nelle patologie rare e il modo in cui si evolvono nel tempo.
- Migliorare la conoscenza e la comprensione delle condizioni genetiche e non genetiche rare e l'impatto associato sulla salute mentale in questa popolazione.

RACCOMANDAZIONE: Sostenere una formazione medica nuova e mirata per rafforzare la formazione interspecialistica di tutti i professionisti al fine di comprendere meglio la relazione tra salute fisica e mentale, in particolare per consentire agli operatori della salute mentale di diventare più "consapevoli della rarità" e agli operatori sanitari e infermieristici di diventare più consapevoli della "salute mentale".

2. AFFRONTARE L'IMPATTO PSICOLOGICO SUL NUCLEO FAMILIARE NEL SUO INSIEME

I principali fattori che determinano una cattiva salute mentale nelle persone affette da persone con malattia rara e nelle loro famiglie sono direttamente collegati ai problemi di gestione di queste rare patologie fin dall'insorgenza dei sintomi, dalla ricerca del giusto esperto e della diagnosi fino alla ricerca di trattamenti efficaci e alla promozione della ricerca di una cura. Le persone affette da persone con malattia rara e le loro famiglie devono affrontare sfide quotidiane per gestire la condizione e vivere nell'incertezza della prognosi e della futura progressione dei sintomi della malattia. L'Assemblea Generale delle Nazioni Unite ha riconosciuto l'alto livello di bisogni di salute mentale non soddisfatti e la maggiore vulnerabilità delle persone che vivono con una condizione rara. La risoluzione A/ RES/76/132 (2021) dell'Assemblea generale delle Nazioni Unite "esorta gli Stati membri ad attuare programmi efficaci per promuovere la salute mentale e il sostegno psicosociale per le persone affette da una malattia rara e a promuovere politiche e programmi che migliorino il benessere delle loro famiglie e di chi se ne prende cura". La maggior parte degli Stati membri dell'UE ha adottato o prevede di adottare piani e strategie nazionali per le malattie rare, ed è fondamentale che la salute mentale e il benessere delle persone affette da malattie rare e delle loro famiglie siano riconosciuti con forza in questi piani e strategie, includendo in particolare le modalità con cui le

iniziative e le azioni nazionali rispetteranno l'impegno dell'Assemblea generale delle Nazioni Unite di sviluppare programmi psicosociali per le malattie rare.

RACCOMANDAZIONE: invitare gli Stati membri dell'UE a onorare la risoluzione dell'Assemblea generale delle Nazioni Unite (A/RES/76/132) che chiede lo sviluppo di programmi efficaci e di strategie nazionali per promuovere la salute mentale e il sostegno psicosociale per le persone affette da una patologia rara, e a coordinare l'azione dell'UE per sviluppare e promuovere politiche e programmi che migliorino il benessere delle famiglie e di chi se ne prende cura.

CURA PSICOSOCIALE L'Assemblea Generale delle Nazioni Unite chiede lo sviluppo di programmi psicosociali per le patologie rare. Ciò non significa necessariamente integrare il personale psicosociale come membro centrale dell'équipe medica, ma anche migliorare l'assistenza medica in modo che sia psicologicamente informata.

A quasi il 50% delle persone appartenenti alla comunità delle malattie rare non è stato offerto un supporto psicologico (in servizi specializzati o centri esperti). (Courbier et al., 2017)

L'indagine EURORDIS Rare Barometer Voices evidenzia la carenza di supporto psicologico nell'assistenza medica e nei centri specializzati. Altre fonti di letteratura pubblicate riportano che solo un paziente su sette affetto da malattie rare dichiara di ricevere un supporto psicologico sufficiente (Nunn et al., 2017).

Gli Stati membri possono includere programmi psicosociali come parte dei loro piani nazionali per le malattie rare, migliorando l'assistenza medica esistente fornita nei centri specializzati per trasformarla in "assistenza medica psicologicamente informata". Ad esempio, in Lussemburgo l'autorità nazionale ha commissionato l'assistenza psicosociale per le persone affette da una malattia rara attraverso l'alleanza nazionale per le malattie rare - ALAN Maladies Rares Luxembourg. Il servizio è stato lanciato nel 2009 nell'ambito del piano nazionale per le malattie rare ed è fornito da un'équipe di assistenza psicosociale composta da psicologi e assistenti sociali. Questo servizio è stato riconosciuto dalla Commissione europea nell'ambito del portale delle migliori pratiche.

RACCOMANDAZIONE - L'integrazione del supporto psicosociale diventerebbe uno standard integrale dell'assistenza medica per le persone affette da una malattia rara, integrando il personale psicosociale come membro essenziale dell'équipe medica e migliorando l'assistenza medica affinché sia psicologicamente informata. - Riconoscere e sostenere le organizzazioni di pazienti che forniscono sostegno alla comunità e ai pari, nonché l'accesso a informazioni affidabili, come fondamento dell'assistenza psicosociale, consentendo una diagnosi più precoce e l'accesso al supporto preventivo.

Nel seguente Allegato I viene presentata una proposta su come dovrebbe essere strutturata l'assistenza psicosociale per le persone affette da una malattia rara. Questa proposta può essere utilizzata dagli Stati membri per guidare lo sviluppo dell'assistenza psicosociale, rispettando l'impegno stabilito nella risoluzione delle Nazioni Unite.