



---

## Accesso all'assistenza centrata sulla globalità della persona per non lasciare indietro nessuno

Un contributo per migliorare la vita dei malati rari e  
delle loro famiglie

---

Maggio 2019

[eurordis.org/carepaper](http://eurordis.org/carepaper)

Documento programmatico a cura di EURORDIS e  
dei suoi membri



## A proposito di EURORDIS-Rare Diseases Europe

EURORDIS-Rare Diseases Europe è un'alleanza non profit, unica nel suo genere, che raggruppa oltre 800 associazioni di pazienti affetti da malattie rare di 70 paesi che collaborano per migliorare la vita di 30 milioni di malati rari in Europa.

Mettendo in relazione tra di loro pazienti, famiglie e associazioni, riunendo tutte le parti interessate e mobilitando la comunità delle malattie rare, EURORDIS amplifica la voce dei malati rari e contribuisce a promuovere la ricerca, le politiche e i servizi per i pazienti.

EURORDIS opera su base transfrontaliera e a favore di tutte le malattie rare per migliorare la vita delle persone che ne sono colpite.

La visione di EURORDIS è quella di migliorare la qualità di vita e le cure per le persone affette da una malattia rara.

Segui [@eurordis](#) o visita la [pagina Facebook di EURORDIS](#). Per ulteriori informazioni, visita il sito [eurordis.org](#).

## A proposito di Malattie Rare



In questo documento il termine "persone che vivono con una malattia rara" si riferisce a persone direttamente affette da una malattia rara, persone affette da patologie complesse/disabilitanti non diagnosticate e familiari di entrambi questi gruppi. L'uso della parola "carers" si riferisce ai membri della famiglia. Infine, "assistenza globale" o "assistenza olistica" si riferisce all'assistenza centrata sulla persona intesa nella sua globalità, integrando gli aspetti sanitari e quelli sociali.

## Perché questo documento?

Questo documento presenta **evidenze riguardanti i bisogni quotidiani non soddisfatti delle persone che vivono con una malattia rara e dei loro familiari**, spesso i principali prestatori di assistenza, offrendo al contempo anche una **sintesi delle politiche e delle raccomandazioni su come realizzare un'assistenza globale per le malattie rare, che integri gli aspetti clinici con quelli sociali**.

Nel corso degli anni, EURORDIS e i suoi membri hanno partecipato al dibattito tra le parti interessate per dare forma a soluzioni di assistenza centrate sulla globalità della persona. **Il nostro desiderio è di continuare a essere parte della soluzione.**

**L'ambizione di EURORDIS è che i 30 milioni di persone che vivono con una malattia rara in Europa e le loro famiglie ricevano assistenza globale entro il 2030.**

**La nostra aspirazione è che le persone che vivono con una malattia rara siano integrate in una società che non lasci indietro nessuno.**

**I dati dimostrano che le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie continuano ad affrontare grandi sfide quotidiane e di integrazione sociale. È urgente, dunque, rispondere a queste esigenze non soddisfatte.**

**Tutte le parti interessate, lavorando insieme, possono portare avanti questo cambiamento**, dando vita a strategie, politiche, conoscenze, strumenti e quadri di sostenibilità necessari per promuovere tali priorità. Il presente documento si pone l'obiettivo di ispirare questo processo, evidenziando e raccomandando parte di tali strategie.

Riteniamo, inoltre, che i miglioramenti da raggiungere non solo vadano a beneficio di tutti i malati rari e dei loro familiari, ma anche di milioni di persone affette da altre patologie e disabilità complesse o croniche. Questi miglioramenti si tradurranno in sistemi sanitari e previdenziali maggiormente resilienti e più efficienti, apportando grandi vantaggi per la società.

**Con le proposte presentate in questo documento intendiamo sostenere i paesi europei nell'attuazione dei Piani nazionali per le malattie rare, del Pilastro europeo dei diritti sociali, della Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità e degli Obiettivi per lo Sviluppo Sostenibile stabiliti dalle Nazioni Unite.**

**Terkel Andersen**  
Presidente, Consiglio direttivo  
EURORDIS-Rare Diseases Europe

**Yann le Cam**  
Direttore generale  
EURORDIS-Rare Diseases Europe

# 1 Riepilogo operativo

## (a) Aspettative sull'assistenza globale entro il 2030

Oggi, i **30 milioni di cittadini europei affetti da una malattia rara e i loro familiari** (spesso i principali prestatori di assistenza) costituiscono una popolazione fortemente marginalizzata e in gran parte invisibile, con poche informazioni sulla propria malattia e diritti, pochi trattamenti disponibili e un livello elevato di vulnerabilità psicologica, sociale ed economica.

**L'ambizione di EURORDIS è che i 30 milioni di cittadini europei affetti da una malattia rara e alle loro famiglie ricevano assistenza globale entro il 2030.**

L'assistenza 'olistica' o globale copre a 360° i bisogni sanitari, sociali e quotidiani delle persone affette da una malattia rara e delle loro famiglie.

**La nostra aspirazione è di vedere i malati rari e le loro famiglie integrati in una società che offra loro assistenza centrata sulla globalità della persona:**

- Con la consapevolezza dei bisogni quotidiani dei pazienti e fornendo cure tempestive e di alta qualità sulla base di queste esigenze;
- Eliminando gli ostacoli nell'accesso all'assistenza, ai trattamenti, all'istruzione, all'occupazione, alle attività ricreative, al supporto psicologico e a tutti gli aspetti dell'inclusione sociale;
- Consentendo ai pazienti di godere appieno dei diritti umani fondamentali, in condizioni di parità con gli altri cittadini.

**Le persone affette da una malattia rara dovrebbero essere integrate in una società che non lascia indietro nessuno.**

Con questo documento programmatico miriamo a ispirare un processo che garantisca ai malati rari l'accesso all'assistenza globale.

Ci complimentiamo con tutte le parti interessate per i progressi compiuti negli ultimi decenni. Tuttavia, **i dati dimostrano che le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie continuano ad affrontare grandi sfide quotidiane e di integrazione sociale.**

Ad esempio, per **l'85% delle persone affette da una malattia rara**, la malattia influisce su diversi aspetti della salute e della vita di tutti i giorni. Non sorprende che **7 malati rari su 10 e i loro carers siano costretti a ridurre o interrompere la propria attività professionale** e il **69% debba far fronte anche a una riduzione del proprio reddito.**

## (b) Perché agire ora?

Oggi è prioritario affrontare i gravi bisogni non soddisfatti delle persone affette da una malattia rara e delle loro famiglie. Ciò richiede un approccio multisettoriale dalla ricerca, alla diagnosi, all'accesso alle cure, all'assistenza sanitaria e all'assistenza sociale, a livello nazionale ed europeo. **Tutti i portatori di interesse hanno un ruolo fondamentale da svolgere.**

Il momento di agire è ora, mentre:

- Gli **Obiettivi per lo Sviluppo Sostenibile** richiedono un'azione globale efficace per garantire che nessuno rimanga indietro;
- il **Pilastro europeo dei diritti sociali** sta spianando la strada all'Unione europea e ai suoi Stati membri affinché garantiscano più efficacemente diritti sociali, pari opportunità e inclusione sociale;
- le **24 Reti di Riferimento Europee** e la **Rete Europea dei Centri di Risorse per le Malattie Rare** possono fungere da piattaforme per raccogliere e diffondere conoscenze e buone pratiche;
- **25 Stati membri dell'UE** hanno adottato o stanno sviluppando un piano nazionale per le malattie rare;
- le associazioni che rappresentano le persone affette da una malattia rara, enti pubblici, prestatori di assistenza sanitaria e sociale e altre parti interessate sono pronti a impegnarsi e a coordinare politiche e servizi.

## (c) Trasformare l'assistenza globale in una realtà per le persone affette da una malattia rara

La strategia per garantire un'assistenza globale e integrata per le malattie rare deve essere costruita sui seguenti elementi di svolta, esplorati in dettaglio in questo documento, e che hanno portato all'elaborazione delle relative raccomandazioni:



Basandosi su questi pilastri, riteniamo che possano essere raggiunti miglioramenti importanti se:

- le cure e il sostegno sono organizzati secondo un approccio globale, centrato sulla persona, multidisciplinare, continuo e partecipativo, considerando sia la persona che vive con una malattia rara sia i familiari che se ne prendono cura;
- i prestatori di servizi di assistenza in tutti i settori sono dotati di conoscenze, buone pratiche e strategie di coordinamento dell'assistenza, che consentano loro di tenere conto delle specificità delle malattie rare;
- l'assistenza integrata è erogata in modo efficace e tempestivo, in coordinamento tra i servizi sanitari, sociali e comunitari e le associazioni dei pazienti, e all'interno dei servizi stessi;

- sono stabiliti meccanismi atti a coinvolgere in modo significativo le persone che vivono con una malattia rara e le associazioni che le rappresentano nella progettazione, attuazione e monitoraggio di politiche e servizi;
- le politiche sociali e per le disabilità tengono effettivamente conto delle specificità delle patologie complesse e delle disabilità, come le malattie rare;
- le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie sono informate e hanno la capacità e gli strumenti per conoscere e gestire la propria condizione.

## (d) Le nostre raccomandazioni

Per incoraggiare l'attuazione di questi miglioramenti, **invitiamo l'UE, tutti i paesi europei e tutte le parti interessate** del settore sanitario e sociale, a diffondere questo documento e ad agire in base alle raccomandazioni formulate di seguito.

**Solo attraverso la collaborazione ci assicureremo che nessuno dei 30 milioni di cittadini europei che vivono con una malattia rara venga lasciato indietro.** Per garantire che i miglioramenti di cui sopra siano effettivamente raggiunti, **raccomandiamo:**

1. Fare pieno uso degli strumenti dell'UE e delle Reti europee per attuare l'assistenza integrata e centrata sulla globalità della persona per le malattie rare.
2. Creare a livello nazionale un contesto politico favorevole all'assistenza globale per le malattie rare.
3. Raccogliere e diffondere conoscenze e buone pratiche per garantire che i bisogni dei malati rari e dei loro *carers* siano adeguatamente affrontati dai servizi specializzati e convenzionali.
4. Attuare meccanismi specifici che garantiscono la prestazione di assistenza integrata per le malattie rare.
5. Garantire un coinvolgimento significativo delle associazioni e dei rappresentanti dei malati rari nella progettazione e nell'attuazione di politiche e servizi.
6. Attuare misure specifiche che garantiscano l'accesso dei malati rari e dei *carers* a servizi sociali adeguati e alla protezione sociale.
7. Garantire il riconoscimento e un adeguato indennizzo per le invalidità delle persone affette da una malattia rara.
8. Creare le condizioni necessarie affinché i malati rari e i loro *carers* abbiano accesso a un'occupazione adeguata e sostenibile.
9. Sviluppare meccanismi specifici che potenzino ruolo e capacità dei malati rari e dei *carers*, in collaborazione con le associazioni dei pazienti, sia nella fase progettuale che in quella di attuazione.
10. Eliminare ogni tipo di discriminazione per garantire ai malati rari l'accesso a opportunità sociali, lavorative, formative e di svago su un piano di parità con gli altri cittadini.

## 2 L'impatto delle malattie rare sulla vita quotidiana : comprendere le sfide specifiche

Confrontarsi con una malattia rara è un evento che cambia la vita e comporta spesso delle grandi difficoltà sia per le persone che ne sono colpite che per i familiari.

La salute, definita dall'Organizzazione Mondiale della Sanità come uno stato di completo di benessere fisico, mentale e sociale<sup>1</sup>, è chiaramente compromessa per 30 milioni di cittadini europei affetti da una malattia rara e per i loro familiari, spesso i principali responsabili della loro assistenza, la cui vita quotidiana, benessere e occupazione sono direttamente interessati.

L'impatto delle malattie rare non è meno considerevole di quello di altre malattie croniche e disabilità. Rispetto alle più frequenti malattie croniche, le persone che vivono con una malattia rara hanno una qualità di vita peggiore e sperimentano maggiori perdite in termini di cure mediche, attività sociali ed economiche<sup>2</sup>.

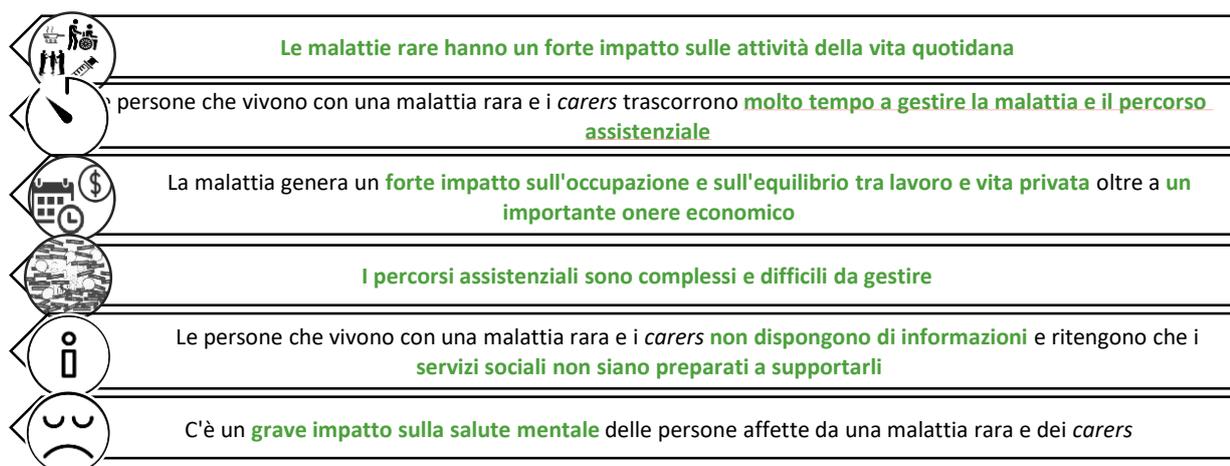
Le malattie rare sono spesso gravi, croniche, altamente complesse, gravemente invalidanti, degenerative e associate a comorbilità<sup>34</sup>. Ci sono oltre 6.000 malattie rare e molte persone affette da patologie rare e complesse rimangono senza una diagnosi.

Un'alta percentuale di malati rari è affetta da disabilità motorie, neurosensoriali o intellettive, che possono verificarsi simultaneamente<sup>5</sup>. Anche quando non sono associate a una disabilità, le malattie rare in molti casi incidono sullo stato di salute della persona e hanno un impatto invalidante sulla sua vita quotidiana<sup>6</sup>.

Per la maggior parte delle malattie rare non esiste nessun trattamento specifico e i trattamenti esistenti non sono sempre in grado di ridurre tutte le disabilità complesse generate dalla patologia<sup>3</sup>. Di conseguenza, le malattie rare incidono in modo sostanziale sull'aspettativa di vita<sup>3</sup> e rappresentano una considerevole quota di decessi nella prima infanzia e di invalidità permanenti nella popolazione europea<sup>7</sup>.

I risultati della prima indagine europea sull'impatto delle malattie rare sulla vita quotidiana<sup>a</sup> "Destreggiarsi tra assistenza e vita quotidiana: un atto di costante bilanciamento per la comunità dei malati rari"<sup>8</sup>, conferma che le conseguenze del vivere con una malattia rara vanno ben oltre il solo ambito della salute. L'85% degli intervistati ha dichiarato che la malattia rara ha un impatto su diversi aspetti della propria salute e della vita quotidiana.

L'indagine dimostra che le conseguenze delle malattie rare si estendono alle attività della vita quotidiana<sup>b</sup> e alla sfera socio-economica, familiare, dell'istruzione, del lavoro e dell'integrazione sociale:



<sup>a</sup> Indagine su 3000 persone affette da una malattia rara e loro carers, condotta attraverso l'iniziativa di indagini di EURORDIS Rare Barometer Voices <https://www.eurordis.org/voices>, nell'ambito del progetto finanziato dall'UE INNOVcare [www.innovcare.eu](http://www.innovcare.eu). I risultati finali dell'indagine sono disponibili qui: <http://bit.ly/SurveyRD>.

<sup>b</sup> Le Attività di vita quotidiana (ADL) vengono definite come "le attività quotidiane dedicate alla cura personale, come nutrirsi, lavarsi, vestirsi, curarsi e il trasferimento o l'incapacità di eseguire questi compiti indica un certo grado di dipendenza e la necessità di assistenza"<sup>37</sup>.

**Il tempo dedicato alla gestione della malattia è significativo: il 42% delle persone che vivono con una malattia rara e i familiari assistenti** che hanno risposto al sondaggio dedica più di 2 ore al giorno ad attività correlate alla malattia (ad esempio igiene, somministrazione di cure) e un terzo dei *carers* dedica oltre 6 ore al giorno all'adempimento di questi compiti.

Inoltre, i malati rari necessitano di cure di *follow-up* e di supporto da parte di diversi professionisti del settore sanitario, spesso medici specialisti diversi, e da assistenti sociali e altri prestatori di servizi sociali e locali<sup>3</sup>. Queste possono includere anche (ri)abilitazione, assistenza diurna, assistenza a domicilio, assistenza personale, servizi di 'sollevio', scuole e posti di lavoro adattati, supporto psicologico e "social prescribing"<sup>c9</sup>.

Mentre i percorsi assistenziali rimangono molto complessi e frammentati in tutti i paesi europei, un notevole tempo aggiuntivo è dedicato all'organizzazione delle cure fuori casa (ad esempio organizzare e recarsi agli appuntamenti), che il 64% degli intervistati considera difficile da gestire.

Non sorprende che un numero impressionante di 7 persone su 10 affette da una malattia rara e *carers* ha dovuto ridurre o interrompere la propria attività professionale, mentre il 58% dichiara di essersi assentato dal lavoro per 15 giorni nell'anno precedente all'indagine.

Le difficoltà che interessano l'occupazione e la presa in carico delle varie conseguenze della malattia appesantiscono l'onere economico: il 73% degli intervistati afferma che i costi relativi alla propria malattia sono elevati mentre il 69% dichiara di aver subito anche una diminuzione del proprio reddito.

Per molti, se non per la maggior parte delle persone che vivono con una malattia rara e per i *carers*, la povertà, la disoccupazione, la stigmatizzazione e l'esclusione sociale non sono concetti lontani, sono una realtà quotidiana e una diretta conseguenza della propria condizione medica.

Come risultato di queste circostanze, i sentimenti di depressione e infelicità sono tre volte più comuni tra i malati rari e i loro familiari rispetto alla popolazione generale<sup>d8</sup>. La malattia e le sfide quotidiane hanno quindi un forte impatto sulla salute mentale e sul benessere e comportano una limitazione delle prospettive di integrazione sociale.

La combinazione di rarità, complessità e mancanza di trattamenti efficaci comporta ulteriori difficoltà nell'erogazione dell'assistenza globale poiché i servizi tradizionali non sono abbastanza flessibili da prendere in considerazione fabbisogni che non hanno precedenti<sup>10</sup>. In molti casi, i bisogni medici, psicologici e sociali più importanti rimangono insoddisfatti.

Oggi, i malati rari, bambini, adulti, anziani e familiari (per la maggior parte donne<sup>8</sup>), restano una popolazione emarginata e in gran parte invisibile, con poche informazioni sulla propria malattia e sui propri diritti, pochi trattamenti e una elevata vulnerabilità psicologica, sociale ed economica.



Louis e Matthieu, atrofia muscolare di Becker, Francia

<sup>c</sup> "Social prescribing" è un mezzo per consentire a medici, infermieri e altri operatori di assistenza primaria per riferire i pazienti ad una serie di servizi locali, non clinici.

<sup>d</sup> Campione di indagine paragonato all'International Social Survey Programme 2011.

### 3 L'azione può migliorare significativamente la vita di milioni di persone che vivono con una malattia rara in Europa

L'ambizione di EURORDIS è che i 30 milioni di persone che vivono con una malattia rara in Europa e le loro famiglie ricevano assistenza globale entro il 2030.

La nostra ambizione è vedere le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie integrate in una società che sia consapevole dei loro bisogni, che fornisca cure efficaci e tempestive, di alta qualità, centrate sulla persona e che riduca le difficoltà di accesso a tutti gli aspetti dell'integrazione sociale.

La nostra ambizione è vedere le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie integrate in una società che non lasci indietro nessuno e che permetta loro di abbracciare pienamente i propri diritti umani fondamentali, su un piano di parità con gli altri cittadini.

Rivolgiamo un plauso a tutte le parti interessate per i progressi compiuti negli ultimi decenni. Con gli importanti progressi nella cura delle malattie rare, dalla ricerca e la diagnosi all'accesso alle cure e all'assistenza sanitaria specializzata, le persone che vivono con una malattia rara ora hanno aspettative di vita più lunghe.

Tuttavia, è ancora vero oggi che a seconda dello Stato membro e della regione, il trattamento e la (ri)abilitazione per le malattie rare differiscono in modo significativo per quanto riguarda la loro disponibilità e qualità<sup>11</sup>. Inoltre, i dati dimostrano che le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie, che sono spesso i principali responsabili delle loro cure, affrontano ogni giorno gravi problemi di integrazione sociale in tutti i paesi europei.

Il Gruppo di esperti della Commissione europea sulle malattie rare afferma che il mancato rispetto di questi importanti bisogni sociali insoddisfatti intacca la loro dignità, autonomia e altri diritti umani fondamentali espressi nella Dichiarazione universale dei diritti umani e nella Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità<sup>3</sup>.

**È necessario affrontare questi bisogni insoddisfatti. Ora è il tempo di agire, mentre:**

- gli **Obiettivi per lo Sviluppo Sostenibile** invitano a un'azione globale efficace per affrontare le sfide della società e garantire che nessuno sia lasciato indietro;
- il **Pilastro europeo dei diritti sociali** sta spianando la strada affinché l'UE e i suoi Stati membri garantiscano diritti sociali più efficaci, pari opportunità e integrazione sociale per i cittadini europei;
- sono state istituite **24 Reti di Riferimento Europee** per le malattie rare e la **Rete Europea di Centri di Risorse per le Malattie Rare** che fungono da piattaforma per acquisire conoscenze e buone pratiche su come organizzare l'assistenza olistica per le malattie rare;
- **25 Stati membri dell'UE hanno già adottato un piano** o una strategia nazionale per le malattie rare e si stanno concentrando sulla loro attuazione e monitoraggio. Le discussioni sui bisogni quotidiani non soddisfatti rimangono all'ordine del giorno della maggior parte delle conferenze nazionali sulle malattie rare;
- le **associazioni dei pazienti, gli enti pubblici, i prestatori di assistenza sanitaria e sociale e altri portatori di interesse sono pronti a impegnarsi e collaborare per creare congiuntamente buone pratiche** che supportino l'implementazione dell'assistenza olistica per le persone che vivono con una malattia rara;
- le **associazioni e i rappresentanti dei pazienti sono uniti in un movimento forte, pronti a impegnarsi nella creazione congiunta di politiche e servizi come partner alla pari.**

Sono state predisposte strutture importanti che garantiscono supporto alle cure per le malattie rare, che necessitano di essere sostenute, ma da sole non sono sufficienti. È pertanto richiesto l'intervento di tutte le parti interessate per far sì che i paesi europei sviluppino e attuino efficacemente politiche e servizi a favore dell'assistenza olistica alle malattie rare.

La comunità dei malati rari invita tutti i portatori di interesse ad agire in base alle raccomandazioni formulate nel presente documento. Nessuno dei milioni di europei che vivono con una malattia rara dovrebbe essere lasciato indietro. Il momento di agire è ora.

Tutte le parti interessate devono tenere presente che, come riconosciuto dalla Commissione europea, molte "malattie rare sono compatibili con una vita normale se diagnosticate in tempo e trattate in modo appropriato"<sup>11</sup>. Un percorso tempestivo e personalizzato di diagnosi e assistenza, basato sui bisogni individuali, può aumentare il grado di autonomia e partecipazione nella società sia degli individui affetti che dei loro carers.

I modelli di assistenza per i malati rari possono potenzialmente essere utili a un gran numero di persone affette da altre patologie complesse, croniche e disabilità. Modelli di assistenza migliori per le malattie rare contribuiranno, quindi, a creare sistemi sanitari e assistenziali più resilienti ed efficienti. Ciò determinerà anche benefici importanti per la società, evitando a milioni di cittadini di dover affrontare ulteriori vulnerabilità sanitarie e sociali, aumentando al tempo stesso la partecipazione sociale e le prospettive occupazionali.

Con le proposte presentate in questo documento, intendiamo contribuire a sostenere i paesi europei nell'attuazione dei Piani nazionali per le malattie rare, del Pilastro europeo dei diritti sociali, della Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità e degli Obiettivi per lo Sviluppo Sostenibile stabiliti dalle Nazioni Unite.



Shelby e Taylor, sindrome di Angelman, Stati Uniti

## 4 Le nostre raccomandazioni

### EURORDIS e i suoi membri RICORDANO:

- ✓ la Dichiarazione universale dei diritti umani;
- ✓ la Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità;
- ✓ gli Obiettivi di sviluppo sostenibile;
- ✓ la Carta europea dei diritti fondamentali;
- ✓ il Pilastro europeo dei diritti sociali;
- ✓ le Raccomandazioni del Gruppo di esperti della Commissione europea sulle malattie rare per promuovere l'integrazione delle malattie rare nei servizi e nelle politiche sociali;
- ✓ i Piani e le Strategie nazionali per le malattie rare

ed ACCOLGONO la Dichiarazione politica sulla Copertura Sanitaria Universale delle Nazioni Unite, di prossima adozione.

EURORDIS e i suoi membri CHIEDONO ALL'UE e a tutti i PAESI EUROPEI di garantire che i malati rari e i loro familiari non siano lasciati indietro, in linea con le disposizioni stabilite in questi importanti quadri normativi globali, europei e nazionali.

Riteniamo che possano essere raggiunti miglioramenti importanti se:

- ✓ l'assistenza e il sostegno sono organizzati secondo un approccio olistico, centrato sulla persona, multidisciplinare, continuo e partecipativo, considerando sia la persona che vive con una malattia rara sia i familiari che se ne prendono cura;
- ✓ i prestatori di servizi di assistenza in tutti i settori sono dotati di conoscenze, buone pratiche e strategie di coordinamento, che consentano loro di tenere conto delle specificità delle malattie rare;
- ✓ l'assistenza integrata a lungo termine è erogata in modo efficace e tempestivo, in coordinamento interno e tra i servizi sanitari, sociali e comunitari e le associazioni dei pazienti;
- ✓ vengono stabiliti meccanismi per coinvolgere in modo significativo le persone che vivono con una malattia rara e le associazioni che le rappresentano nella progettazione, attuazione e monitoraggio di politiche e servizi;
- ✓ le politiche sociali e per le disabilità tengano effettivamente conto delle specificità delle patologie complesse e delle disabilità, come le malattie rare;
- ✓ le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie siano informate e legittimate a conoscere e gestire la propria condizione.

Per garantire che questi miglioramenti siano effettivamente raggiunti, EURORDIS e i suoi membri RACCOMANDANO:

#### 1. Fare pieno uso degli strumenti dell'UE e delle Reti di Riferimento Europee per realizzare un'assistenza di tipo globale per le malattie rare

- ✓ Tutte le proposte legislative e le raccomandazioni derivanti dal Pilastro europeo dei diritti sociali devono tenere conto delle esigenze specifiche delle persone che vivono con una malattia rara, di chi presta loro assistenza e di altri soggetti affetti da malattie/disabilità complesse; il "quadro di valutazione sociale" dovrebbe introdurre indicatori chiari e strumenti di monitoraggio per sostenere cambiamenti politici efficaci;
- ✓ I meccanismi messi a disposizione dall'UE devono sostenere l'attuazione di servizi sociali e assistenza integrata a lungo termine per i malati rari, per chi presta loro assistenza e altri soggetti affetti da malattie/disabilità complesse:

- Le linee e i programmi di finanziamento dovrebbero essere garantiti nell'ambito del Quadro finanziario pluriennale dell'UE, con lo scopo di sostenere reti e progetti innovativi a livello europeo che consentano agli Stati membri di creare e trasferire buone pratiche e modelli di assistenza innovativi;
  - i Fondi Strutturali e di Investimento europei devono fungere da meccanismo accessibile e adeguato per sostenere efficacemente gli Stati membri nell'attuazione su larga scala di progetti pilota innovativi e di successo. Le attività transfrontaliere, come le piattaforme europee, dovrebbero essere sostenute da programmi di finanziamento, nell'ambito dei Fondi Strutturali e di Investimento europei, che sostengono la cooperazione tra gli stati;
  - il 'semestre europeo' deve essere usato come veicolo per ideare e attuare politiche sociali e occupazionali adeguate a livello nazionale;
  - il Gruppo direttivo della Commissione Europea per la prevenzione e la gestione delle malattie non trasmissibili deve farsi carico e rispondere alle sfide dei malati rari e dei loro carers.
- ✓ Gli organismi nazionali ed europei devono stanziare un aiuto finanziario e strutturale per garantire la sostenibilità delle piattaforme europee che raccolgono e condividono conoscenze e buone pratiche sulle malattie rare, come le Reti di Riferimento Europee, la Rete Europea dei Centri di Risorse per le Malattie Rare e Orphanet. Dovrebbe essere creato un ambiente favorevole per integrare queste iniziative nei sistemi sanitari e assistenziali nazionali.

## 2. Creare a livello nazionale un contesto politico favorevole all'assistenza globale per le malattie rare

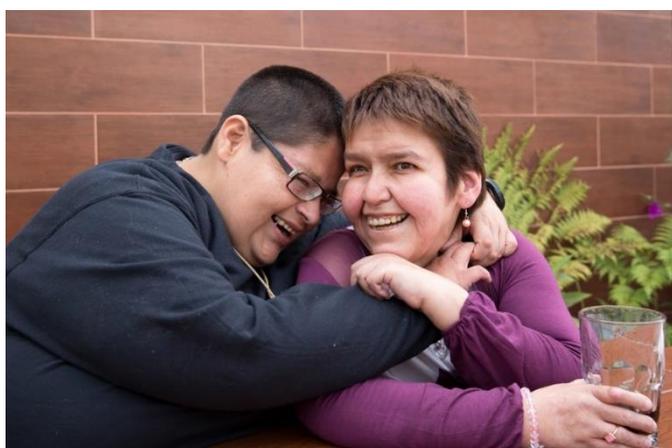
- ✓ Tutti i Piani e le Strategie nazionali per le malattie rare devono includere disposizioni che consentano alle persone affette da una malattia rara e ai carers di accedere tempestivamente a un'adeguata assistenza socio-sanitaria integrata, a servizi sociali e protezione sociale. Questi dovrebbero comprendere meccanismi atti a sostenere le associazioni nazionali per le malattie rare, in quanto organizzazioni della società civile impegnate nella progettazione, attuazione e monitoraggio di politiche e servizi. Una volta aggiornati e valutati, i Piani nazionali dovrebbero essere sottoposti a un controllo sociale;
- ✓ i paesi europei devono attuare meccanismi specifici per garantire il coordinamento tra i settori della politica nazionale nell'ambito di un approccio multidisciplinare, coinvolgendo i ministeri della salute, della previdenza sociale, del lavoro, dell'istruzione e della ricerca. Dovrebbero essere creati gruppi di lavoro interministeriali e istituiti bilanci condivisi tra i ministeri;
- ✓ i meccanismi di sostenibilità devono essere messi in atto e resi accessibili agli enti pubblici, alle organizzazioni della società civile e ai prestatori di servizi per garantire l'attuazione di assistenza globale.



Philipp, osteogenesi imperfetta, Germania

### 3. Raccogliere e diffondere conoscenze e buone pratiche per garantire che i bisogni dei malati rari e dei carers siano adeguatamente affrontati dai servizi sia specializzati che convenzionali

- ✓ I paesi europei devono riconoscere e sostenere i centri di riferimento per le malattie rare, le reti nazionali di riferimento, i centri di risorse, le associazioni dei malati rari e i team nazionali di Orphanet, mettendo a frutto la loro solida esperienza e conoscenza per migliorare l'assistenza prestata sia dai servizi specializzati che da quelli convenzionali. Questi servizi devono essere adeguatamente dotati di personale e risorse per poter svolgere la loro missione;
- ✓ Le Reti di Riferimento Europee e i loro membri prestatori di assistenza sanitaria dovrebbero fungere da piattaforma per la raccolta e diffusione di informazioni, buone pratiche e linee guida sull'assistenza sanitaria e l'assistenza integrata per le malattie rare, in cooperazione con le associazioni dei pazienti;
- ✓ la formazione per i prestatori di servizi sanitari e sociali deve essere sviluppata e attuata, tenendo conto delle competenze dei servizi specializzati per le malattie rare e delle associazioni dei pazienti. Dovrebbero essere migliorate le capacità e le conoscenze degli esperti sulle malattie, i diritti dei malati rari e dei carers, le risorse disponibili e le buone pratiche di assistenza;
- ✓ l'UE e i paesi europei devono continuare a sostenere progetti pilota come generatori di buone pratiche e servizi innovativi. Dovrebbe essere concesso loro tempo per la progettazione, attuazione e valutazione di questi progetti e raccogliere elementi comprovanti la qualità del loro impatto diretto sociale;
- ✓ la ricerca socio-economica nel campo delle malattie rare dovrebbe essere sostenuta a livello nazionale ed europeo al fine di supportare il processo decisionale in materia di riforma dell'assistenza sanitaria, sociale e integrata.



Jorge e Maria, sindrome di Prader-Willi, Messico

### 4. Attuare meccanismi specifici che garantiscano la prestazione di assistenza integrata per le malattie rare

- ✓ I paesi europei devono promuovere il coordinamento e l'interoperabilità tra tutte le parti coinvolte nella prestazione di assistenza, compresi i servizi sanitari, sociali e comunitari, le associazioni dei pazienti, nonché i malati stessi e i loro carers. A tale scopo possono essere utilizzati protocolli di coordinamento, procedure, strumenti informatici e di e-health;
- ✓ le malattie rare e le patologie complesse non diagnosticate devono essere considerate dagli strumenti di stratificazione del rischio utilizzati dai sistemi di assistenza sanitaria, al fine di prendere decisioni sulla prestazione di assistenza integrata, mediante l'uso di sistemi di codifica;
- ✓ tutte le persone che vivono con una malattia rara devono avere diritto a un piano di assistenza individuale, centrato sulla persona, da ricevere all'interno di un approccio olistico multidisciplinare, coordinato tra tutti i prestatori di assistenza;
- ✓ dovrebbe essere attuata la descrizione dei percorsi di cura nazionali per le malattie rare e delle patologie non diagnosticate, indicando le fasi del processo e dell'assistenza da seguire, identificando i meccanismi di coordinamento esistenti e le responsabilità dei diversi prestatori di assistenza;
- ✓ il coordinamento del percorso individuale di cura ("case management") ad opera un responsabile della continuità del percorso stesso ("case manager"), in quanto meccanismo efficace di coordinamento della presa in carico, dovrebbe essere realizzato in tutti i paesi europei al fine di sostenere l'assistenza alle persone che vivono con una malattia rara, ai carers e ad altri soggetti con

malattie/disabilità complesse. **Percorsi formativi di *case management* per le malattie rare** dovrebbero essere sviluppati e la professione del ***case manager*** dovrebbe essere riconosciuta all'interno dei codici nazionali delle professioni.

#### 5. **Garantire un forte impegno delle associazioni e dei rappresentanti dei malati rari nella progettazione e nell'attuazione di politiche e servizi**

- ✓ L'impegno dei pazienti beneficiari nella progettazione, sviluppo e prestazione di servizi deve diventare un requisito fondamentale per l'assistenza sanitaria e sociale al fine di garantire l'assistenza partecipativa, centrata sulla persona;
- ✓ i rappresentanti dei pazienti devono avere a disposizione strumenti di informazione e formazione per ampliare le proprie conoscenze e capacità di prendere parte al processo decisionale sulla prestazione di assistenza;
- ✓ le associazioni per le malattie rare, in quanto organizzazioni della società civile, devono essere sostenute e considerate come partner alla pari nella progettazione, attuazione e monitoraggio di politiche e servizi.

#### 6. **Attuare misure specifiche che garantiscano l'accesso dei malati rari e dei *carers* a servizi sociali adeguati e alla protezione sociale**

- ✓ I paesi europei devono garantire che tutte le persone affette da una malattia rara e i loro *carers* abbiano diritto ad un assistente sociale e ad adeguate misure di protezione e integrazione sociale, adattate alle loro esigenze individuali e al costo della vita. Queste disposizioni devono mirare a garantire una vita indipendente, coprendo anche le esigenze delle persone gravemente affette;
- ✓ le persone con condizioni complesse per le quali non è disponibile una diagnosi e/o una valutazione del grado di disabilità non devono essere private dell'accesso ai diritti e alla protezione sociale;
- ✓ i servizi sociali specializzati esistenti per le malattie rare, come i Centri di risorse, devono essere riconosciuti e sostenuti come centri di competenza e buone pratiche, come prestatori diretti di servizi e formazione per i professionisti del settore sanitario e sociale;
- ✓ i paesi europei dovrebbero anche considerare le associazioni dei pazienti come parti interessate idonee a fornire assistenza, come fornitori complementari ai servizi pubblici. Nel momento in cui le associazioni forniscono servizi sociali e di supporto, queste devono essere sostenute finanziariamente per svolgere questo ruolo.

#### 7. **Garantire il riconoscimento e un adeguato indennizzo per le invalidità delle persone affette da una malattia rara**

- ✓ La Commissione europea e i paesi europei devono attuare la Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità, tenendo conto dei bisogni specifici delle persone affette da una malattia rara;
- ✓ la Commissione europea deve garantire che le esigenze della comunità dei malati rari siano tenute in considerazione nell'ambito della strategia dell'UE sulla disabilità per il periodo 2020-2030;
- ✓ le parti interessate nazionali ed europee devono impegnarsi a definire politiche, procedure, servizi e tecnologie per creare ambienti volti a rompere le barriere alla partecipazione in tutti i settori della società, promuovendo l'autonomia e la vita indipendente;
- ✓ i paesi europei devono migliorare i sistemi nazionali di valutazione delle disabilità per garantire che non vi siano lacune nell'integrazione delle malattie complesse che causano disabilità. Le funzionalità o le disabilità dei malati rari devono essere debitamente valutate e sostenute con adeguate misure di compensazione;
- ✓ gli strumenti e le reti esistenti dovrebbero essere utilizzati per sostenere la generazione e la diffusione di conoscenze sulle conseguenze funzionali delle malattie rare. Questi includono le schede informative multilingue e le schede sulle disabilità online di Orphanet, le Reti di Riferimento Europee e la Rete europea dei centri di risorse per le malattie rare;

- ✓ gli organismi nazionali competenti dovrebbero attuare programmi di formazione per i gruppi di valutazione delle disabilità sulle conseguenze funzionali delle malattie rare, in collaborazione con le federazioni nazionali per le malattie rare e con le reti sopra menzionate;
- ✓ per permettere ai malati rari e a tutte le persone con disabilità, di vivere in modo indipendente e di partecipare pienamente a tutti gli aspetti della vita, i paesi europei dovrebbero adottare misure atte a garantire loro, in base al principio di eguaglianza con gli altri, l'accesso agli spazi fisici, ai servizi di trasporto, alle informazioni, alle comunicazioni e ad altre strutture e servizi accessibili o forniti al pubblico.

## 8. Creare le condizioni necessarie affinché i malati rari e i carers abbiano accesso a un'occupazione adeguata e sostenibile

- ✓ L'accesso a un'istruzione di alta qualità deve essere garantito a tutte le persone affette da malattie rare e patologie complesse. Se necessario, l'istruzione adattata dovrebbe essere accessibile e fruibile in modo tale da aiutare tutte le persone a raggiungere il loro massimo potenziale;
- ✓ i paesi europei, attraverso la EU Direttiva sull'equilibrio fra vita professionale e privata e altri strumenti, devono garantire che le persone con malattie/disabilità complesse e i carers abbiano diritto a specifici meccanismi che supportino il loro accesso al mercato del lavoro e la possibilità di mantenere un posto acquisito:
  - modalità di lavoro flessibili, come orari di lavoro flessibili e lavoro a distanza;
  - congedi permessi di assenza da lavoro per motivi di salute/disabilità o responsabilità per la prestazione di cure;
  - assistenza su misura per migliorare il proprio lavoro o il lavoro autonomo, come consulenza alla carriera per esplorare percorsi professionali adatti;
  - sistemazione adeguata sul posto di lavoro.
- ✓ Quando si lascia il mercato del lavoro o si deve lavorare part-time a causa della propria malattia, i malati rari, i carers e altri soggetti con patologie complesse devono avere accesso a misure di protezione sociale, diritti pensionistici e assistenziali che permettano loro di vivere una vita dignitosa;
- ✓ le persone con una malattia rara e con disabilità, che desiderano studiare e/o essere attive come volontari all'interno di associazioni della società civile, non devono in nessun modo essere private dei propri diritti, compresi i benefici per la disabilità e la pensione;
- ✓ tutta la legislazione europea e a livello nazionale deve garantire che non vi sia alcuna forma di discriminazione basata sullo stato di salute o disabilità, riguardante qualsiasi forma di impiego, compresi reclutamento, assunzione, occupazione, avanzamento di carriera e condizioni di lavoro sicure e salutarie.

## 9. Sviluppare meccanismi specifici che rafforzino il ruolo dei malati rari e dei carers in collaborazione con le associazioni dei pazienti

- ✓ I prestatori di assistenza sanitaria dovrebbero essere pronti a fornire assistenza non prescrittiva, offrendo ai beneficiari adeguate informazioni, strumenti e consulenza, consentendo loro di esprimere i propri desideri, di partecipare alle decisioni riguardanti la loro assistenza e di orientare i propri servizi qualora lo desiderino;
- ✓ dovrebbero essere sviluppati, a livello nazionale, degli strumenti per navigare nel sistema socio-sanitario nazionale, adattati alle esigenze specifiche delle persone che vivono con malattie rare;
- ✓ devono essere supportati, se esistenti, i servizi di assistenza telefonica per le malattie rare. Tutti i paesi europei dovrebbero sforzarsi di creare un servizio di assistenza telefonica per le malattie rare;
- ✓ malati rari e carers devono avere il diritto, qualora lo desiderino, di accedere al supporto psicologico e all'assistenza di 'sollievo'. Dovrebbe essere predisposta una valutazione annuale dello stato di salute mentale per garantire il monitoraggio e un intervento adeguato al fine di evitare il burnout e la depressione;

- ✓ dovrebbero essere disponibili e sostenute le opportunità di incentivare il sostegno reciproco tra i malati rari. Queste possono includere seminari sull'“apprendimento reciproco” organizzati dalle associazioni dei pazienti e/o da portatori di interesse nel campo sanitario e sociale.

**10. Eliminare ogni tipo di discriminazione per garantire ai malati rari l'accesso a opportunità sociali, lavorative, formative e di svago su un piano di parità con gli altri cittadini**

- ✓ In linea con la Carta dei diritti fondamentali dell'UE e con il Pilastro europeo dei diritti sociali (art. 3), le persone affette da una malattia rara non devono essere discriminate. Devono avere il diritto alla parità di trattamento e opportunità in materia di occupazione, protezione sociale, istruzione e accesso a tutti i beni e servizi disponibili al pubblico;
- ✓ la legislazione europea e nazionale deve garantire che non vi sia alcuna forma di discriminazione basata sullo stato di salute o disabilità.

La versione completa di questo documento è disponibile in inglese su [eurordis.org/carepaper](https://eurordis.org/carepaper)

## 5 Riferimenti bibliografici

- <sup>1</sup> Organizzazione Mondiale della Salute. 2014. Costituzione dell'Organizzazione Mondiale della Salute. Documenti di base, quarantottesima edizione, supplemento. Estratto il 4 gennaio 2019 da <http://apps.who.int/qa/bd/PDF/bd48/basic-documents-48th-edition-en.pdf#page=7>.
- <sup>2</sup> Nispen R.M.A. van, Rijken P.M., Heijmans M.J.W.M. 2003. Leven met een zeldzame chronische aandoening: Ervaringen van patiënten in de zorg en het dagelijks leven. NIVEL, Utrecht. Estratto il 4 gennaio 2019 da <https://nvloo4.nivel.nl/nivel-2015/sites/default/files/bestanden/zeldzame-aandoeningen.pdf>.
- <sup>3</sup> Gruppo di esperti della Commissione sulle malattie rare. 2016. Raccomandazioni per promuovere l'integrazione delle malattie rare nei servizi e nelle politiche sociali (aprile 2016). Estratto il 4 gennaio 2019 da [https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare\\_diseases/docs/recommendations\\_socialservices\\_policies\\_en.pdf](https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/recommendations_socialservices_policies_en.pdf).
- <sup>4</sup> Orphanet: il portale per le malattie rare e i farmaci orfani. 2012. Cosa sono le malattie rare. (ottobre 2012). Estratto il 4 gennaio 2019 da [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?lng=EN](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN).
- <sup>5</sup> Guillem P., Cans C., Robert-Gnansia E., et al. 2008. Le malattie rare nei bambini disabili: uno studio epidemiologico. Arch Dis Child 93, 2 (2008), 115-118. DOI:10.1136/adc.2006.104455. Estratto il 4 gennaio 2019 da <http://dx.doi.org/10.1136/adc.2006.104455>.
- <sup>6</sup> Grut L., Kvam M.H. 2013. Di fronte all'ignoranza: persone con malattie rare e le loro esperienze con i servizi di salute pubblica e di assistenza sanitaria. Scandinavian Journal of Disability Research 15, 1 (2013), 20-32.
- <sup>7</sup> Task Force malattie rare. 2008. Indicatori di salute per le malattie rare: stato dell'arte e orientamenti futuri. (giugno 2018). Estratto il 4 gennaio 2019 da [http://www.eucerd.eu/?post\\_type=document&p=1207](http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1207).
- <sup>8</sup> EURORDIS. 2017. Destreggiarsi tra assistenza sanitaria e vita quotidiana: un atto di costante bilanciamento per la comunità dei malati rari. Estratto il 4 gennaio 2019 da [http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017\\_05\\_09\\_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf](http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf).
- <sup>9</sup> Castro R., Senecat J., De Chalendar M., et al. Client Group Rare Diseases. in: Amelung V.E., Stein V., Goodwin N., et al. eds. 2017. Handbook Integrated Care. Springer, Cham. 413-427. Estratto il 4 gennaio 2019 da [https://link.springer.com/chapter/10.1007%2F978-3-319-67144-4\\_32](https://link.springer.com/chapter/10.1007%2F978-3-319-67144-4_32).
- <sup>10</sup> EURORDIS. 2009. La voce di 12.000 malati. Esperienze e aspettative delle persone affette da una malattia rare in merito alla diagnosi e all'assistenza sanitaria in Europa. Estratto il 4 gennaio 2019 da [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice\\_12000\\_patients/EURORDISCARE\\_FULLBOOKr.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf).
- <sup>11</sup> Commissione Europea. 2008. Comunicazione della Commissione al Parlamento Europeo, al Consiglio, al Comitato Economico e Sociale Europeo e al Comitato delle Regioni sulle Malattie Rare: una sfida per l'Europa. (novembre 2008). Estratto il 4 gennaio 2019 da [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf).



### **EURORDIS-RARE DISEASES EUROPE**

Plateforme Maladies Rares ♦ 96 rue Didot  
75014 Paris ♦ France

### **EURORDIS Brussels Office**

Fondation Universitaire ♦ Rue d'Egmont 11  
1000 Brussels ♦ Belgium

### **EURORDIS Barcelona Office**

Recinte Modernista Sant Pau ♦ Pabellón de Santa Apolonia  
Calle Sant Antoni M<sup>a</sup> Claret 167 ♦ 08025 Barcelona ♦ Spain

**EURORDIS.ORG**

This paper was produced thanks to funding received under an operating grant from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Co-funded by  
the Health Programme  
of the European Union

