

# IL FUTURO DELLE MALATTIE RARE: NON LASCIARE INDIETRO NESSUNO!

Principali risultati di un'indagine sul punto di vista dei malati rari in merito alle politiche che possono avere un impatto sulla loro vita

Giugno 2021



**30 MILIONI**

di persone affette da una malattia rara in Europa e 300 milioni in tutto il mondo



**NESSUNA CURA**

per la maggior parte delle malattie e pochi trattamenti disponibili

Nonostante siano stati compiuti considerevoli progressi, negli ultimi dieci anni, al fine di migliorare la vita delle persone affette da una malattia rara, il livello dei bisogni medici insoddisfatti di questi pazienti resta alto. L'indagine Rare 2030 è stata volta a raccogliere il punto di vista dei malati rari sul futuro di queste patologie con l'obiettivo di contribuire a raggiungere gli obiettivi delle [Raccomandazioni Rare 2030](#). L'indagine ha messo in luce la necessità di un

approccio olistico alle malattie rare, che comprenda la ricerca, la diagnosi, il trattamento e l'assistenza sanitaria e il contributo delle nuove opportunità tecnologiche. Tali politiche devono essere integrate in un nuovo quadro europeo sulle malattie rare, entro il 2023, che guidi lo sviluppo dei piani nazionali per le malattie rare e garantisca che nessun malato raro venga lasciato indietro.

## RISULTATI MONDIALI DELL'INDAGINE RARE 2030 SUL FUTURO DELLE MALATTIE RARE

Un'indagine quantitativa su larga scala condotta da Rare Barometer

**3 DICEMBRE** 2020



**17 GENNAIO** 2021

**3998** Intervistati in tutto il mondo

**23** lingue

**70** countries

**TARGET POPULATION:**

pazienti affetti da una malattia rara o familiari (genitori e parenti stretti)

**978** malattie rappresentate

1

# I MALATI RARI PENSANO CHE LA LORO QUALITÀ DI VITA POSSA ESSERE MIGLIORATA DA UN'ASSISTENZA SANITARIA E SOCIALE INTEGRATA

La maggior parte delle persone affette da una malattia rara non si aspetta di ricevere una cura entro i prossimi 10 anni, ma ritiene possibile migliorare la propria qualità di vita accedendo a un tipo di assistenza sanitaria e sociale integrata.



delle persone affette da una malattia rara non si aspetta di ricevere una cura per la propria malattia rara nei prossimi 10 anni, ma spera di:



**58%** ricevere supporto per gestire gli aspetti psicologici o emotivi della malattia rara



**53%** raggiungere la stabilizzazione della malattia



**49%** gestire i sintomi della malattia rara anche se continuano a progredire



**44%** accedere a lavori adatti e accessibili nonché a un'organizzazione flessibile del lavoro



**39%** non essere discriminato/a per la sua malattia rara o la sua disabilità nei vari aspetti della vita quotidiana

“Ovviamente vorrei che fosse trovata una cura ma se ciò non fosse possibile (cosa che dubito possa accadere nei prossimi 10 anni), allora vorrei almeno che fossimo trattati come i pazienti con malattie croniche, ciò che già siamo, e accedere ai loro stessi vantaggi”. **Persona che vive con una malattia rara, Spagna**

Q

Ritiene sia possibile e realistico che entro 10 anni, lei o la persona di cui si occupa...

Per migliorare la loro assistenza sanitaria, le priorità principali per i malati rari sono:

-  **50%** Trattamenti e/o terapie che non esistono ancora
-  **44%** Migliore coordinazione tra tutti i professionisti sanitari implicati nel trattamento della malattia
-  **33%** Consulenza con professionisti del settore sanitario specializzati nella malattia
-  **28%** Miglior riconoscimento sociale della malattia

“ Entro il 2030 vorrei accedere a nuovi farmaci e nuove tecnologie, a un buon livello di assistenza medica, specializzata ed interdisciplinare e ad un servizio di psicoterapia permanente. Vorrei anche che fosse migliorato il riconoscimento e l'inclusione sociale dei malati rari: l'accesso a strumenti adeguati che consentono di partecipare alle attività della vita quotidiana e del mondo del lavoro aiuterebbe ad abbattere i pregiudizi e prevenire i rischi di povertà”. **Persona affetta da una malattia rara, Germania**

**L'accesso alla diagnosi è la massima priorità per gli intervistati che non hanno ancora ricevuto una diagnosi.**



Nei prossimi 10 anni, le prime 3 priorità per migliorare l'assistenza per la sua malattia rara consisterebbero nell'aver accesso a:

## 2 MIGLIORARE IL COORDINAMENTO DELL'ASSISTENZA SANITARIA

**Le persone affette da una malattia rara preferiscono essere trattate a livello locale ma sono disposte a utilizzare consulenza a distanza per accedere più facilmente all'assistenza sanitaria multidisciplinare.**



**81%**

sono disposti ad utilizzare consulenza a distanza per discutere la propria malattia con diversi professionisti del settore sanitario.

“ I centri esperti offrono consulenze multidisciplinari e questo è molto utile, ma dovremmo essere in grado di fare alcuni esami più vicino al nostro domicilio ed avere accesso a più consulenze a distanza. Riesco a gestire adeguatamente i sintomi della mia patologia da casa, ma ci vuole molto tempo e molte energie per attraversare il paese per una consulenza presso un centro esperto”. **Persona affetta da una malattia rara, Francia**



Nei prossimi 10 anni, sarebbe disposto/a a ricevere consulenza a distanza (per telefono, video, e-mail, messaggi, app): per esempio consulenze in cui può discutere della sua malattia rara con più professionisti del settore sanitario (per esempio, con specialisti e il suo medico di base)

**Le persone che vivono con una malattia rara sono assolutamente disposte a viaggiare in un altro paese per ricevere cure mediche.**



**85%**

sarebbe disposto a recarsi in un altro paese per ricevere assistenza sanitaria per la propria malattia rara incondizionatamente, o a seconda del trattamento medico o del paese.



Nei prossimi 10 anni e IN TEMPI NORMALI, sarebbe disposto/a a spostarsi in un altro Paese per ricevere assistenza medica per la sua malattia rara?

### 3 LE PERSONE AFFETTE DA UNA MALATTIA RARA SOSTENGONO PIENAMENTE LO SCREENING NEONATALE PER LE CONDIZIONI RARE



95%

appoggia lo screening neonatale per le condizioni rare

“ Soffro di bronchiectasie e quando ho ricevuto la diagnosi mi è stato detto che probabilmente ne soffrivo da molti anni. Una diagnosi e un trattamento precoci avrebbero provocato meno danni ai polmoni e un minor uso di farmaci. Con la diagnosi precoce sarebbe possibile per le persone affette da malattie rare in futuro essere trattate in modo appropriato e rapido.” **Persona affetta da una malattia rara, Regno Unito**



Secondo lei, per diagnosticare precocemente le malattie rare, i test dovrebbero essere eseguiti alla nascita del bambino (ovvero esami del sangue, screening genetico)

### 4 LE ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI SONO DISPOSTE AD ESSERE ATTIVAMENTE COINVOLTE NELLA RICERCA SULLE MALATTIE RARE

Per i rappresentanti dei pazienti, le associazioni dovrebbero dare il loro contributo alla ricerca sulle malattie rare:



94% di ricerca in qualità di partner ufficiale o co-sperimentatore



78% raccogliendo fondi per la ricerca sulla malattia dei pazienti



71% conducendo i propri progetti di ricerca

“ Per favore abbiamo bisogno che venga fatta tanta ricerca attraverso gli ambulatori, le tesi di dottorato, gli studi, anche a livello internazionale! Abbiamo anche bisogno che il lavoro delle associazioni dei pazienti sia riconosciuto e che siano più coinvolte nei processi di ricerca e sviluppo» **Persona affetta da una malattia rara, Germania**



In quanto rappresentante di pazienti, ritiene che le ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI debbano contribuire alla ricerca per le malattie rare

Per maggiori informazioni sulle domande del sondaggio e sui risultati, [leggi il rapporto completo in inglese](#) o contatta [rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org)

Per saperne di più sullo Studio di previsione Rare 2030 o per partecipare alla campagna Rare 2030 e mettere in atto le sue raccomandazioni, visita il sito [action.eurordis.org/it/rare2030action](http://action.eurordis.org/it/rare2030action)

**GRAZIE!**

Grazie a tutte le persone con malattia rara che hanno partecipato all'indagine, ai gruppi di discussione e ai partner di Rare Barometer e Rare 2030!