



MINISTERO del LAVORO
e delle POLITICHE SOCIALI

DIREZIONE GENERALE DEL TERZO SETTORE
E DELLA RESPONSABILITÀ SOCIALE DELLE IMPRESE

Progetto finanziato ai sensi del Decreto Legislativo 3 luglio 2017, n. 117 - Anno 2017

NS² nuove sfide
nuovi servizi



Help Line per le Malattie Rare. Una guida operativa

UNIAMO

FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE

ONLUS
Rare Diseases Italy

 **Mitocon**

Insieme per lo studio e la cura
delle malattie mitocondriali
Onlus

 **Aismme**
Associazione Italiana Sostegno
Malattie Metaboliche Ereditarie

Indice

Prefazione	5
Introduzione	6
■ PARTE I	
Contesto, obiettivi e organizzazione del Servizio Saio	
1. A proposito di malattie rare	9
2. Le necessità delle persone con malattia rara	10
3. L'auto-mutuo-aiuto	11
4. Vissuti del malato raro e della sua famiglia	11
5. Il processo di adattamento	12
6. Conseguenze delle Malattie Rare. Le crisi	13
7. Empowerment e malattie rare	15
8. Il processo di consapevolezza	18
9. La comunità delle malattie rare e il senso di Comunità	19
10. Il concetto di rete	20
11. Le Reti nelle malattie rare	20
12. Limiti e vantaggi del vivere la malattia rara nella relazione d'aiuto	22
12.1 L'analisi della domanda nella relazione d'aiuto	23
12.2 Alcuni elementi di Counselig	25
13. Il Servizio SAIO	25
13.1 L'organizzazione del servizio	25
13.2 La metodologia:	26
• fase di accoglienza	26
• la valutazione in equipe	26
• la presa in carico	26
• la consultazione psicologica	26
• Intervento Psicologico Focalizzato (I.P.F.)	26
• la restituzione	27
• il follow-up	27
13.3 La ricerca	27
13.4 Gli utenti	27
13.5 Lo strumento: il modello di contatto	27
13.6 I dati	28
14. Il trattamento dei dati: sintesi delle disposizioni vigenti in materia del trattamento dei dati personali	31
Bibliografia e sitografia	78
■ PARTE II	
Linee guida e buone prassi per il supporto psicologico telefonico alle persone affette da malattie rare	
Introduzione	33
1. Le help line: il contesto italiano ed europeo	34
1.1 Le help line per i malati rari	36
2. Dalla comunicazione "vis a vis" alla comunicazione telefonica: caratteristiche e peculiarità	
Premessa	37
2.1 La comunicazione umana. Definizioni	38
2.2 Gli aspetti peculiari della comunicazione umana. I cinque assiomi	39
2.3 I livelli comunicativi: verbale, non verbale, paraverbale	41

2.4 Peculiarità della comunicazione telefonica	42
2.5 Ascolto attivo come tecnica comunicativa	43
2.6 Tipologie di stili comunicativi	45
2.6.1 Assertività e atteggiamento dell'operatore nelle dinamiche d'aiuto	47
2.6.1.1 La gestione delle dinamiche disfunzionali	48
3. La consultazione telefonica efficace	50
3.1 Fasi della chiamata e strategie di gestione	50
3.2 Competenze di base degli operatori di una linea telefonica di aiuto	52
3.3 Il "saper fare" del buon operatore telefonico, in sintesi	52
3.4 Il servizio SAIO. Una "voce" in ascolto dei malati rari	53
4. L'intervento psicologico nell'era digitale	54
4.1 Definizioni e caratteristiche dell'intervento psicologico on line	55
4.2 Aspetti tecnici della comunicazione tramite video-consulenza	55
4.3 Ricerche sull'efficacia degli interventi psicologici online	57
Bibliografia e sitografia	54
■ PARTE III	
Le Help line delle Associazioni per le Malattie Rare	
1. Le help line associative sulle malattie rare	59
2. Prime conclusioni e alcuni spunti di riflessione per il futuro	62
Bibliografia e sitografia	82
■ PARTE IV	
Il percorso del paziente	
1. Dai bisogni ai diritti	63
1.1 Dal sospetto diagnostico all'esenzione per malattia rara	63
1.2 Gli strumenti essenziali: Piano Terapeutico e Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale	64
1.3 I diritti esigibili: Certificazione di invalidità e Certificazione di handicap	64
1.4 Il diritto all'assistenza: i Livelli Essenziali di Assistenza nel 2017	65
2. Verso la costruzione di una rete	
2.1 La rete informale: associazionismo e terzo settore	66
3. Pazienti rari in rete: dall'Italia all'Europa	
3.1 Le malattie rare nel contesto italiano: la Rete Nazionale Malattie Rare	69
3.2 Le malattie rare nel contesto europeo: le Reti di Riferimento Europee per malattie rare	70
3.2.1 Assistenza sanitaria transfrontaliera	70
3.2.2 Reti di riferimento europee	70
3.2.3 European Patient Advocacy Group - ePAG	72
4. Lo screening neonatale Esteso - SNE	73
Conclusioni	76
ALLEGATI	
Allegato 1 - Delibere Regionali LEA	84
Allegato 2 - Help line nazionali e regionali 2018	87
Allegato 3 - Le ERNs - European Reference Networks	89
Allegato 4 - EPAGs Italia	91
Allegato 5 - Guida alle ERN ed HCP - Health Care Providers	93
Allegato 6 - Questionario di autovalutazione di Eurordis	98
Allegato 7 - Linee guida per le prestazioni psicologiche via internet e a distanza	98
Allegato 8 - Associazioni rispondenti all'indagine che offrono un servizio di help-line telefonica	98
Elenco delle Associazioni affiliate ad UNIAMO	72

Prefazione

Il progetto "NS² - Nuove Sfide, Nuovi Servizi", è promosso da UNIAMO F.I.M.R. Onlus in collaborazione con Mitocon Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali Onlus e AISMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Aps ed è co-finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali ai sensi dell'articolo 72 del Decreto Legislativo 3 luglio 2017, n.117 - Anno 2017. Il progetto - avviato il 25 settembre 2018, con una durata prevista di 18 mesi e esteso a tutto il territorio nazionale - nasce come risposta alle nuove sfide che attendono la comunità delle persone con malattia rara - conseguentemente all'inserimento nei livelli essenziali di assistenza (LEA) dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie e all'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare - attraverso l'attivazione di nuovi servizi in grado di rispondere ai bisogni di conoscenza, orientamento, supporto, accompagnamento, espressi dalle persone con malattia rara, dai loro familiari, caregiver e referenti associativi. I principali obiettivi del progetto "NS² - Nuove Sfide, Nuovi Servizi" sono:

- a.** potenziare l'offerta dei servizi di ascolto, informazione e orientamento sulle malattie rare attraverso:
 - a1. la messa in rete degli sportelli informativi territoriali delle associazioni di PcMR attraverso la loro preliminare mappatura, la formazione congiunta dei professionisti e dei volontari impegnati in queste attività e la predisposizione di appositi strumenti e materiali informativi (vademecum sulle help-line associative per le PcMR contenente anche la mappa aggiornata delle help-line associative);
 - a2. l'introduzione di una linea specificatamente dedicata al supporto psicologico/alla consultazione psicologica a distanza per le PcMR e/o loro familiari, attraverso un sistema di video-conferenza on line dedicato (malatirariLive!) - per superare la dispersione territoriale delle PcMR;
 - a3. la formazione a PcMR e referenti associativi per garantire l'aggiornamento sulle novità normative;
 - a4. la definizione e il potenziamento di un canale di informazione specificatamente dedicato allo screening neo-natale esteso per garantire una corretta informazione e orientamento sul tema;
- b.** sviluppare un processo di empowerment nelle PcMR e nei loro referenti associativi per abilitarli alla realizzazione di percorsi di cittadinanza attiva attraverso esperienze di audit sulle reti regionali per lo screening neonatale esteso e sulle help-line istituzionali regionali per le malattie rare attraverso:
 - b1. lo sviluppo di modelli condivisi di valutazione della qualità delle reti regionali per lo SNE al fine di addivenire all'elaborazione di un documento di riferimento - factsheet - in grado di sintetizzare la posizione dell'associazionismo delle PcMR rispetto allo screening neonatale esteso;
 - b2. la formazione a gruppi di persone con malattia rara e/o loro referenti associativi per sviluppare la capacità di empowerment della comunità delle PcMR chiamata a supportare la programmazione e la valutazione dei servizi in una logica di cittadinanza attiva;
 - b3. la realizzazione di 5 Open Day presso Centri per lo SNE per aprire alla cittadinanza le porte dei servizi dedicati allo screening neonatale;
 - b4. l'analisi delle help-line regionali in accordo a quanto previsto nell'Accordo Stato Regioni del 10 maggio 2007.

Introduzione

Più di 8000 malattie rare, circa un milione di persone affette, migliaia di famiglie coinvolte nel processo di diagnosi, cura, assistenza.

Avere a che fare con una malattia rara crea sconcerto, insicurezza, paura del futuro, incertezza sul proprio futuro, su quale sarà la qualità di vita possibile.

Da questo quadro iniziale emerge la forza delle persone, che nonostante le incertezze, le sofferenze causate dalle malattie e le difficoltà nell'essere presi in carico da un punto di vista sanitario, sociale e assistenziale, si mettono a disposizione degli altri per indicare e facilitare il percorso, far sentire meno soli e dare un supporto, un aiuto, ascolto.

Dalla buona volontà di queste persone nascono le Associazioni, che svolgono un ruolo importantissimo nella vita delle persone con Malattia Rara.

I volontari impegnati nella prima accoglienza di coloro che hanno avuto la diagnosi sono spesso le stesse persone che hanno la malattia rara o sono caregivers di una persona con malattia rara, quindi hanno vissuto in prima persona tutti i passaggi quasi obbligati che la patologia comporta.

Partendo da queste considerazioni e nell'intento di valorizzare queste esperienze diffuse, comuni a tutte le Associazioni, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rara Onlus ha voluto tesaurizzare informazioni e supportare istanze, sia di singoli che di Associazioni, anche attraverso il servizio di aiuto, ascolto e informazione sulle malattie rare (SAIO), promosso grazie a un contributo del Fondo 8 per mille della Chiesa Valdese. Da questo strumento di monitoraggio è nata l'idea progettuale che ha portato alla stesura di un primo Vademecum: la "Guida al supporto psicologico e informativo per l'orientamento nella rete delle malattie rare". Il Vademecum è stato apprezzato; dai feed-back raccolti, anche attraverso l'indagine realizzata sulle help line associative per le malattie rare nell'ambito del progetto "NS2 – Nuove Sfide, Nuovi Servizi" di cui parleremo più avanti, è emersa la necessità di una formazione specifica su questi argomenti, specialmente da parte di quelle Associazioni che non hanno strutturato il servizio di ascolto in maniera professionale.

Avendo quindi in mente una esigenza specifica, abbiamo inserito nell'ambito del progetto NS2 un obiettivo progettuale specifico; è stato quindi implementato un modulo formativo indirizzato a tutti coloro che supportano le persone che si rivolgono alle Associazioni in cerca di aiuto e indirizzo, sia operatori professionali che pazienti o caregivers "prestati" al mestiere.

Sono stati realizzati tre incontri formativi, a Roma, Firenze e Torino, durante i quali sono stati dati in maniera pratica suggerimenti su come gestire al meglio la relazione di aiuto telefonica. In parallelo sono stati forniti alcuni strumenti ed elementi di conoscenza dei diritti esigibili e del sistema sanitario nazionale, in modo da riuscire ad indirizzare le persone anche nella scelta del miglior percorso socio-sanitario.

¹ Progetto "NS2 – Nuove Sfide, Nuovi Servizi", promosso da UNIAMO FIMR in partenariato con le Associazioni Mitocon – Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali Onlus, e Aismme – Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Aps e co-finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali (art. 72 del D. Lgs n.117/2017). Il progetto si propone di stimolare il processo di empowerment delle associazioni di persone con malattia rara con incontri di formazione e con il potenziamento di help-line associative per le persone con malattia rara, nonché di sensibilizzare l'intera cittadinanza sulle malattie rare con Open Day nelle strutture per la diagnosi e cura.

Il modulo formativo è stato studiato in modo da poter essere replicabile a richiesta, una volta verificata la sostenibilità economica, in qualunque territorio ci fosse un sufficiente numero di persone interessate.

Vi invitiamo a rivolgervi alla Federazione per maggiori informazioni.

Nello stesso periodo di svolgimento degli incontri formativi è stato sottoposto un questionario on line e/o cartaceo a tutte le Associazioni coinvolte con le Malattie Rare, per avere una miglior contezza delle dimensioni dell'attività di ascolto e dei possibili bisogni formativi o informativi. I risultati di questa rilevazione sono riportati nella sezione III di questa pubblicazione.

Un dato su tutti: le 47 associazioni di cui abbiamo rilevato i dati hanno raccolto nel corso di un anno 7229 telefonate. Il dato è sicuramente sottostimato perché non c'è un sistema di raccolta sistematizzato delle informazioni e perché solo 47 (quindi circa un decimo di quelle che risultano essere le Associazioni di Malattie Rare in Italia).

I risultati del questionario ci hanno aiutato ad orientare al meglio le nostre attività.

Questa nuova edizione del Vademecum è stata ampiamente revisionata nelle sezioni I, II e IV ("Contesto, obiettivi e organizzazione del servizio Saio"; "Linee guida e buone prassi per il supporto psicologico telefonico alle persone affette da malattie rare"; "Il percorso del paziente") ed arricchita quindi della nuova sezione III "Le help line delle Associazioni per le Malattie Rare" nonché aggiornata e integrata negli allegati. L'intero lavoro mira a dare una misura delle attività delle Associazioni e a supportarle ulteriormente nel loro percorso a favore di tutte le persone con Malattia Rara.

Vi invito quindi ad un'attenta lettura, certa che potrà essere interessante.

Ringrazio tutti coloro che hanno collaborato a questa stesura: le dottoresse Laura Gentile e Marilisa Belcastro, nostre collaboratrici del Servizio Saio; Romano Astolfo, Paola Bragagnolo, Marco Stocco di Sinodè; Valeria Canu sociologa, Cristina Vallotto, Manuela Vaccarotto, Giuliana Valerio di AISMME Aps; Gloria Nardini curatrice della privacy per UNIAMO.

Una menzione speciale alle due Associazioni che hanno affiancato la Federazione nell'idea progettuale di NS², Mitocon - Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali Onlus e AISMME - Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Aps, e che hanno collaborato attivamente alla realizzazione delle varie fasi e azioni.

Annalisa Scopinaro
Presidente Uniamo FIMR APS Onlus

Contesto, obiettivi e organizzazione del Servizio Saio



I parte

1. A proposito di malattie rare

Dobbiamo innanzi tutto chiarire cosa intendiamo quando parliamo di **malattie rare**: generalmente esse sono identificate come: "malattie potenzialmente mortali o croniche e invalidanti a lungo termine, di bassa prevalenza e alto livello di complessità". Non esiste un accordo unanime su una definizione rigorosa di cosa sia una malattia rara; le malattie rare sono quelle patologie che si verificano in modo infrequente nella popolazione generale. L'organizzazione mondiale della sanità (OMS) definisce come malattia rara orfana o di bassa prevalenza tutte le patologie che riguardano da 650 a 1000 persone per milione di abitante (1:1500 - 1:1000). La legislazione di ogni paese stabilisce il limite in modo variabile. In Europa (UE) una malattia è considerata rara quando ha una prevalenza di meno di 1 caso su 2000 abitanti (> 0,05%), ma molte arrivano a frequenze di un caso su 100.000 persone o meno ancora (Eurordis, 2009).

Le malattie rare sono generalmente gravi, croniche, degenerative e di norma hanno bisogno di essere trattate per tutta la vita. Esistono moltissime malattie rare, il numero stimato dall'Oms è tra le 6.000 e le 8.000 diverse patologie. Le malattie rare colpiscono tra il 6 e l'8% della popolazione europea, per un numero complessivo di malati rari di 24 - 36 milioni di persone

nella sola UE² di cui circa 1 - 2 milioni in Italia.

Tuttavia, i più recenti dati disponibili dai Registri Regionali delle Malattie Rare consentono di affinare, seppure con una "forchetta" ancora molto ampia, la stima sul numero di persone con malattia rara nel nostro paese quantificabile nell'intervallo compreso tra 370.000 e 860.000 con una prevalenza tra lo 0,61% e l'1,45% sulla popolazione (MonitoRare, 2017).

Il progetto francese Orphanet (<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=IT>) propone una lista di circa 5000 nomi, sinonimi di malattie rare censite in una banca data pubblica e disponibile. Sono anche malattie disabilitanti, nelle quali la qualità della vita è sensibilmente compromessa, in cui il livello di dolore e sofferenza dell'individuo e della sua famiglia è alto. Non esiste quasi mai una cura effettiva ma i sintomi possono essere trattati per migliorare la qualità e la durata della vita.

L'80% delle malattie rare sono di origine genetica, il restante 20% sono il risultato di infezioni (batteriche o virali), allergie, di cause degenerative e proliferative (il 7% di tutti i tumori sono rari) o dovute ad agenti teratogeni. Esse interessano tra il 3% e il 4% delle nascite. Il 30% delle malattie pediatriche gravi sono rare. Possono colpire tutti i distretti e sistemi del corpo umano, e a volte diversi di essi contemporaneamente. I sintomi si manifestano tipicamente alla nascita o nell'adolescenza, ma in

molto casi compaiono solo nell'età adulta. Hanno un'ampia varietà di espressione e i sintomi possono essere diversi anche tra pazienti che soffrono della stessa malattia, presentando a volte fenotipi decisamente differenti.

Il 30% di tutte le malattie rare sono senza diagnosi, senza nome. La diagnosi, la cura (se esistente) e il trattamento nei restanti casi sono resi difficoltosi proprio dalla rarità, che determina uno scarso livello di conoscenza e di attenzione nei confronti delle specifiche necessità del malato, sia in ambito medico-scientifico che riabilitativo, sociale e assistenziale. Quadri generali di malattie rare si sovrappongono a quelli di altre malattie comportando spesso diagnosi errate o ritardate. Nel caso di un malato raro il suo insieme di segni e sintomi presenta delle distorsioni o anomalie che non rientrano nelle categorie diagnostiche più frequenti. Le "stranezze" sono il campanello d'allarme che deve generare il sospetto diagnostico. Il clinico deve riuscire a tollerare l'incertezza, l'ambiguità che il quadro diagnostico propone. Spesso la sintomatologia è vaga e, soprattutto nelle fasi iniziali, non assume configurazioni tali da orientare verso la diagnosi corretta (Minelli, 2009).

a cura di
Laura Gentile

² Il Congresso USA ha fissato i termini per definire una malattia rara negli Stati Uniti definendola come quella che si verifica in un caso ogni 1.200 persone. In America Latina si utilizza il criterio europeo per la definizione di malattia rara (1:2000). Altri paesi hanno adottato altre definizioni, la legge giapponese, ad esempio definisce rara una patologia che si verifica in 4 casi ogni 10.000 abitanti in Giappone.

2. Le necessità delle persone con malattia rara

Per comprendere le necessità dei pazienti con malattia rara è necessario inserirle in una prospettiva *biopsicosociale* (Engel, 2007).

È essenziale in ambito *biologico*, che queste necessità siano identificate, con una diagnosi tempestiva e corretta dall'età pediatrica all'età adulta. Ugualmente le persone devono essere assistite attraverso percorsi clinico-diagnostici ed assistenziali in centri territoriali specializzati. Altro elemento rilevante è il bisogno di essere informati sulla patologia includendo in questo il delicato tema del rischio riproduttivo, proprio o dei familiari; il tutto per riuscire a realizzare il proprio progetto di vita per quanto possibile in autonomia. I fattori condizionanti il processo assistenziale sono la rarità, la complessità, la cronicità e spesso la comorbilità. A volte nella raccolta anamnestica familiare per risalire ad altre manifestazioni della malattia i clinici si scontrano con una modesta conoscenza della propria storia familiare e anche quando il sospetto diagnostico si formula abbastanza chiaramente ancora c'è una indisponibilità di test diagnostici specifici e/o terapie adeguate.

Dal punto di vista *psicologico* il sostegno dello specialista diviene centrale nel favorire il superamento di momenti di emasse che si presentano ricorsivamente per il paziente e la propria famiglia. Gli aspetti psicologici riguardano i vis-

suti del malato raro, le reazioni del malato e della famiglia, la comunicazione della diagnosi, l'impatto sull'identità, la necessità di affrontare recidive o peggioramenti in caso di malattie degenerative. Va specificato che un certo grado di malessere psicologico per i pazienti e i loro familiari è naturale e reattivo. Cioè è la reazione che l'individuo mette in atto a seguito dell'impatto della malattia nella propria vita. Nonostante questo, tale disagio a volte può strutturarsi in veri e propri quadri psicopatologici oppure può contribuire al peggioramento di quadri psichici preesistenti.

Infine da un punto di vista *sociale* le associazioni di pazienti svolgono un ruolo di primo piano per condividere necessità sanitarie, legislative e relazionali, evitano il cadere o aiutano a riemergere dall'isolamento che spesso le famiglie vivono in rapporto alla malattia rara. Tali associazioni offrono reciproco supporto e auto-aiuto, occupandosi anche degli aspetti legislativi e industriali che riguardano il movimento delle malattie rare in Europa e in Italia, i farmaci orfani³, la ricerca, gli stakeholders, la comunità, la rete e il sostegno sociale nelle Malattie Rare (Minelli, 2009).



3. L'auto-mutuo aiuto

Le associazioni di pazienti svolgono un ruolo essenziale nel sollevare dalla solitudine i malati rari e i loro familiari in un aiuto reciproco di supporto informativo ed emotivo. Alcune associazioni realizzano progetti strutturati di creazione di gruppi di auto-mutuo-aiuto in modo da affrontare le difficoltà nel confronto con i pari. Alla base di questo tipo di gruppo c'è la condivisione dell'esperienza che incoraggia i nuovi arrivati e autoconferma i vecchi sulle proprie scelte effettuate. Quando si aiuta qualcuno allo stesso tempo si riceve aiuto, e l'atto di modificare una persona porta anche a modificare se stessi con un effetto boomerang. In questo tipo di gruppo si realizza una comunicazione più spontanea diretta ed efficace in quanto c'è un confronto tra pari, un senso di "fare parte" che genera una diminuzione del senso di solitudine e dei sentimenti negativi di vergogna e colpa, si riduce lo stigma sociale. Si verifica uno scambio informativo ed educativo, con una ridefinizione del problema, con lo

³ L'Unione Europea ha definito un regolamento per la catalogazione dei farmaci necessari alla cura (farmaci orfani), il loro studio e la loro produzione, compiendo un passo efficace verso le esigenze terapeutiche immediate dei malati. Si parla infatti normalmente di "Farmaci Orfani", per prodotti destinati a malattie rare, prodotti ritirati dal mercato per ragioni economiche o farmacologiche, prodotti non sviluppati perché non hanno supporto da parte dell'industria farmaceutica, per ovvi motivi di scarsa remuneratività del loro sviluppo. Negli ultimi anni sono state create in Europa, Stati Uniti e in pochi altri paesi leggi e norme che dovrebbero rendere l'impresa più redditizia per l'industria, attraverso sgravi fiscali e una esclusiva più lunga sulla vendita del prodotto, ma i risultati sono stati finora inferiori rispetto alle aspettative (Minelli 2009).

stimolo di nuove prospettive e nuove strategie di problem solving. Il cambiamento avviene attraverso la possibilità di modellamento, identificazione e rinforzo sull'esperienza altrui, grazie alla condivisione e al sostegno tra pari, facendo propria la carica ideologica data dal gruppo. La possibilità di sperimentarsi nel ruolo di helper alimenta sensibilmente il senso di autoefficacia. È possibile identificare nei partecipanti una rinnovata speranza con la percezione di aver dato e ricevuto un sostegno concreto, si realizza un ampliamento e ripristino della rete sociale con il superamento della posizione di isolamento e dipendenza, migliorando il proprio senso di competenza in una efficace ridefinizione di sé, realizzabile attraverso un percorso che consideri sempre tre livelli, la riflessione su di sé; la riflessione su di sé in rapporto all'altro, amico, familiare, compagno/coniuge; la riflessione su di sé in famiglia e nel gruppo (associazione), nel mondo fuori. L'esperienza di auto-mutuo-aiuto propone una rinnovata speranza, consente l'esplorazione della propria umanità, lo sviluppo di intimità con chi ha esperienze simili e l'apprendimento di abilità di confronto e partecipazione.

4. Vissuti del malato raro e della sua famiglia

I malati rari, e specularmente i loro familiari, provano una sensazione di grande insicurezza rispetto al supporto offerto dal sistema sanitario alla comunità dei malati in generale, con la percezione di non avere lo stesso tipo di accesso alle cure e all'assistenza di altri tipi di malati. L'incertezza è data dall'assenza di un sistema di cura e assistenza integrato e pronto ad affrontare tutti gli aspetti della malattia, tanto più quando questa è rara e dunque poco conosciuta e con un percorso di diagnosi e trat-

tamento non consolidato. Altro sentimento molto forte è quello della solitudine, nel dover tenere da sé le fila di tutti gli aspetti della propria malattia, sensazione che può sfociare nello sconforto e provocare quindi l'aggravio dello stato umorale e della capacità di reagire e affrontare la malattia stessa.

Per valutare l'impatto che il sospetto diagnostico e la successiva diagnosi di malattia rara può avere sull'equilibrio personale e familiare è necessario considerare il ciclo di vita e la disponibilità di risorse culturali, psicologiche, sociali ed economiche, verificando se si sono già vissuti eventi così critici e come sono stati affrontati, in modo da avere una misura delle risorse che possono essere reperite per affrontare la situazione, ciò è maggiormente possibile qualora il sistema familiare si permette di valorizzare il percorso fatto e di riconoscere limiti e risorse a disposizione. Nella dimensione relazionale, i pazienti e le famiglie si sentono "diversi tra i diversi", hanno l'impressione che il mondo si muova parallelamente a loro e che essi non riescano a parteciparvi a causa di problemi concreti ma anche di disagio percepito, come quello visto negli sguardi imbarazzati di chi vive loro intorno. In realtà - specie quando la malattia è genetica - la struttura di personalità si costruisce su un substrato corporeo compromesso, cosa che peraltro può avere un significativo impatto sulla personalità dell'individuo anche nel caso di esordi tardivi.

È utile infine porre attenzione ai meccanismi di difesa che vengono messi in atto. Si possono verificare



meccanismi di proiezione sugli operatori dell'ostilità negata per il paziente, di spostamento dei sentimenti su oggetti meno minacciosi, di aggressione passiva (come ad esempio con il sabotaggio della terapia), di formazione reattiva, iperprotezione e devozione che possono nascondere rabbia e ostilità. Tali difese possono portare il paziente o i familiari all'instaurazione di giochi di alleanza ed esclusione con l'equipe medica che segue il malato influenzando negativamente e in modo anche grave la compliance alla terapia.

Va specificato che i meccanismi di difesa sono reazioni naturali e protettive dell'individuo e del sistema familiare, è necessario però identificarli e verificare eventuali cristallizzazioni in alcuni tipi di reazioni che possono divenire patologici.

Esempi di meccanismi di difesa

La rimozione	"mi dimentico di essere malato"
L'isolamento	"sono malato, ma è come se la cosa non mi riguardasse"
La regressione	"sono tutto malato: curatemi!"
La negazione	"io non sono affatto malato"

5. Il processo di adattamento

Fare i conti con una malattia rara richiede un processo di adattamento che riguarda sia l'individuo interessato che la sua rete di familiari direttamente coinvolti. Le fasi possono essere articolate in (FEDER, 2009):

- ▶ Incertezza e confusione
- ▶ Sconcerto
- ▶ Opposizione e isolamento
- ▶ Rabbia
- ▶ Tristezza
- ▶ Adattamento

Ogni fase avrà una durata e un'intensità variabile. Il processo dipende dalle caratteristiche di personalità, le fasi di vita e l'età, le caratteristiche della malattia, le recidive che si verificano. L'appoggio biopsicosociale disponibile è sicuramente un fattore di protezione. Cambiamenti come perdita di funzioni, capacità o ruoli, la necessità di aiuti tecnici o terapeutici straordinari così come il presentarsi di nuove **crisi**, riattivano gli stati emozionali facendo ripercorrere alla persona o alla famiglia alcuni passaggi o bloccandone il progresso in altri.

Prima Fase - Incertezza e Confusione

Molti mesi o addirittura anni possono passare prima che si possa dare un nome alla propria patologia, trafile infinite di specialisti e di analisi prima di ricevere la diagnosi definitiva della malattia (lo studio di *Eurordiscare* basato su un campione di 12.000 pazienti affetti in Europa da un gruppo di malattie rare selezionate, definisce per la diagnosi un tempo variabile tra i 5 e i 20 anni). È fondamentale evitare in questa fase l'effetto di amplificazione dell'informazione o di ac-

canimento terapeutico con inutili o eccessivi esami: mentre si chiarisce la diagnosi, troppe e inesatte informazioni o accertamenti clinici generano confusione e angoscia, non meno che la loro pur frequente assenza o scarsità.

Individuare al più presto gli specialisti qualificati e centri di riferimento per la presa in carico ha un effetto decisivo sull'abbattimento dell'ansia e il mantenimento della calma.

Seconda Fase - Sconcerto

Spesso, quando si riceve la diagnosi, può fare la sua comparsa uno stato emotivo che attiva sentimenti di timore, angoscia, solitudine e paura. Il paziente e la famiglia devono affrontare la malattia e i sintomi man mano che si presentano perché il processo di evoluzione della patologia può essere significativamente diverso in ogni persona. In questa situazione è fondamentale la precoce instaurazione di una buona relazione di fiducia e comunicazione con il medico curante. È fondamentale che le persone coinvolte, paziente e familiari, riescano ad esprimere le emozioni che li pervadono in questa fase, sentimenti che altrimenti potrebbero portare ad espressioni sintomatiche di tipo psicologico qualora ignorate o mistificate.

Terza Fase - Opposizione e Isolamento

La negazione è un meccanismo di difesa che compare per consentire di prendere un po' di distanza dal problema. Importante all'interno della famiglia è il rispetto per i sentimenti di ognuno, il dare tempo per poter elaborare tutto questo confrontarsi con la malattia e le sue implicazioni secondo le proprie esigenze, sensibilità e i rispettivi tempi. I tempi e i modi di reazione dei componenti della coppia di genitori di un figlio con patologia rara, dei familiari e dei partner possono essere diversi e nei primi momenti questo può generare motivi di conflitto.

Quarta Fase - La Rabbia

È l'energia emozionale che comunica sentimenti profondi di frustrazione e dolore. Ascoltarla e canalizzarla adeguatamente permetterà di alleviare la sofferenza e attivare le proprie risorse per aiutare sé stessi e le persone vicine. È una reazione naturale che va compresa anche ponendo limiti e contenendo se necessario l'aggressività.

Spesso la rabbia è un'arma per combattere il senso di impotenza e annientamento che la malattia rara trasmette. A volte i familiari non sono in grado di riconoscere questo stato e rischiano di riversare l'uno contro l'altro questa emozione invece di dargli un nome, riconoscerla e sostenersi reciprocamente di fronte al sentimento di frustrazione profonda che provano. Se questa emozione potente non viene riconosciuta e fatta risalire a ciò che la genera, tutti gli altri attori reagiscono protettivamente, innescando un "circolo della rabbia" che se non interrotto acuisce il malessere e rischia di incrinare le relazioni.

Quinta Fase - La Tristezza

Successivamente subentra l'abbattimento. Le persone perdono interesse a stare con gli altri a fare cose e tendono a rimanere soli. Questo isolamento per un tempo definito è utile ad elaborare ciò che sta accadendo e prepara all'adattamento. Se si acutizza può sfociare in stati emotivi che esitano poi in serie forme depressive, anche croniche.

Sesta Fase - Adattamento

Affrontare la malattia, scoprire che nonostante i limiti e le difficoltà la vita procede, va avanti. Si possono aver subito grandi cambiamenti personali e nel proprio ambiente scolastico o lavorativo, l'importante in questo momento è valorizzare il cammino fatto e permettersi di normalizzare il più possibile la propria vita attivando ogni giorno la capacità di reinventarla.

L'intensità della sofferenza può an-



dare da un comune senso di vulnerabilità, tristezza e paura, a sintomi più inabilitanti, come depressione, ansia e panico per cui è importante tenere alta la guardia per capire se è necessario un aiuto specialistico di tipo psicologico.

Lavorando con i malati rari e i loro familiari è esperienza frequente assistere a reazioni di insofferenza se non di rabbia di fronte all'espressione *accettazione della malattia*. A tali parole danno una accezione di rassegnazione, non riescono a capacitarsi di come sia possibile pensare di accettare che gli sia capitata una cosa simile, una malattia rara. Al contrario costruire con loro un *processo di adattamento* apre le porte alla identificazione di cambiamenti possibili, al reperimento di nuove risorse o alla riattivazione di risorse preesistenti e non utilizzate adeguatamente. In questo processo comincia a divenire possibile comprendere che autonomia non significa necessariamente fare tutto da soli o sempre nello stesso modo, ma mantenere una propria autodeterminazione, la capacità di fare scelte e decidere della propria vita pur avvalendosi di supporti e aiuti.

6. Conseguenze delle Malattie Rare. Le crisi

Gli effetti delle Malattie Rare sono numerosi, interferiscono spesso con tutte le dimensioni della vita quotidiana. Hanno ripercussioni sull'organizzazione familiare, forzano cambiamenti abitativi; provocano discontinuità o riduzioni dell'attività lavorativa; alterano la situazione personale e relazionale – familiare.

È spesso necessario un cambiamento abitativo, per avere una casa più adeguata ai bisogni correlati alla malattia, per superare barriere di mobilità e perseguire una più significativa autonomia, per una maggiore vicinanza a familiari in grado di fornire aiuto psicologico e logistico, più frequente in situazioni di più intensa severità della malattia, o perfino per essere più vicini a qualcuno dei pochi specialisti della malattia e/o a Centri Specializzati di cura e di assistenza. La discontinuità o la riduzione dell'attività lavorativa riguarda una percentuale del 60% del campione analizzato, nello studio *Eurordi-*

scare (2009) e riguarda sia l'attività professionale del paziente che quella dei genitori o parenti che si prendono cura del paziente stesso. In *Juggling care and daily life*.

The balancing act of the rare disease community. A *Rare Barometersurvey* (Eurordis, 2017) arriva al 70% la percentuale di pazienti e care givers (che hanno risposto ad un questionario sulla vita quotidiana e le difficoltà di pazienti e carers) che riducono sensibilmente o interrompono il loro lavoro conseguentemente alla malattia rara. Ciò è dovuto in parte alle limitazioni che genera la malattia, ma la mancanza di accesso al mercato del lavoro e la mancanza di adattamento del posto di lavoro hanno un grande impatto sulla decisione di ridurre o interrompere l'attività professionale. Per un genitore ad esempio seguire il figlio nel suo percorso terapeutico o riabilitativo con orari flessibili come potersi assentare dal lavoro in caso di recidive o nuove crisi è un serio sostegno nel portare avanti l'attività lavorativa nonostante le difficoltà. Con il riconoscimento dell'handicap, in Italia la persona affetta o un familiare può giovare dei benefici della legge 104 del 1992 che stabilisce la possibilità di avere permessi lavorativi retribuiti. Sebbene di grande aiuto non sempre tali permessi garantiscono spazi sufficienti alle necessità che la gestione della malattia richiede. Inoltre non è infrequente che a seguito dell'utilizzo di tali permessi i lavoratori vedano modificare il loro ruolo, posizione o possibilità carrieristiche all'interno dell'azienda di appartenenza.

Spesso almeno uno dei genitori deve smettere di lavorare o ridurre sensibilmente l'attività lavorativa con un immaginabile aumento del peso economico da sostenere e

della frustrazione del coniuge che si occupa a tempo pieno del figlio, la madre nella maggioranza dei casi (Eurordis, 2017- Éupolis, 2013). I problemi rispetto al lavoro del familiare di riferimento sono maggiori nei primi 3 anni successivi all'insorgenza dei sintomi della malattia: una persona su due (49,3%) dichiara di avere avuto problemi sul lavoro; difficoltà si registrano anche successivamente anche se in misura leggermente più contenuta (33,8% nel terzo anno).

Si tratta soprattutto di necessità di riduzione dell'orario di lavoro e di difficoltà a mantenere il lavoro. (Diaspro Rosso, 2011).

Attraverso il confronto con i dati del sistema di sorveglianza PASSI12 è possibile evidenziare come le famiglie dei malati rari abbiano una maggiore difficoltà ad arrivare a fine mese rispetto alla popolazione generale (26,8% arriva a fine mese con molte difficoltà vs. 13,4%).

Questo perché l'assistenza a un malato raro, che include, oltre alla cura quotidiana, anche la riabilitazione, le protesi/gli ausili, i controlli, le visite specialistiche, incide pesantemente sul bilancio familiare: la spesa media annua è di circa € 3.350 che aumentano a seconda della gravità della patologia (alla quale abbiamo visto, fortunatamente, essere positivamente collegata anche la concessione delle più rilevanti provvidenze economiche):

€ 6.850 per malari rari che sono stati dichiarati per nulla autonomi
 € 3.380 per malari rari poco autonomi

€ 2.450 per malari rari abbastanza autonomi

€ 1.150 per malari rari autonomi (Diaspro Rosso, 2012)



Dati confermati anche da una ricerca di Éupolis, effettuata nella Regione Lombardia: le famiglie delle persone con malattia rara hanno una **maggiore difficoltà** (57%) ad arrivare a fine mese rispetto alla popolazione generale (Éupolis, 2013)

La presenza di una malattia rara e le conseguenze socioeconomiche possono scatenare quindi un deterioramento delle relazioni familiari e personali del paziente che dipende dalla tensione, stress e incertezza della malattia, in particolar modo laddove non esiste o manca la copertura del sistema di protezione sociale (sanitario, educativo, lavorativo) che dovrebbe aiutare a minimizzare o eliminare ulteriori conseguenze negative.

La situazione personale e relazionale familiare è spesso caratterizzata da paura e incomprensione percepita tra paziente e famiglia sullo stato di salute, così come da una generale incomprensione dell'ambiente sociale in cui la famiglia si colloca. Pazienti e familiari si dicono stanchi di spiegare la loro malattia ad amici e colleghi. Le conseguenze possono essere il ritiro e l'isolamento con limitazione delle amicizie e delle attività sociali. La malattia crea quindi tensioni tra i membri della famiglia, può generare crisi di coppia fino alla separazione o al divorzio causando una intensa sofferenza familiare oppure quasi nella stessa misura avere un impatto positivo rafforzando i legami familiari. (Eurordis, 2017) Con l'aumentare della gravità del malato

aumenta l'isolamento sociale e la fragilità delle famiglie che evidenziano problemi di tenuta psicologica (Diaspro Rosso, UNIAMO⁴)

L'appoggio biopsicosociale è indispensabile per affrontare le difficoltà cui ci si trova di fronte nel gestire una malattia rara: è necessario un sostegno in fase di crisi sanitaria e assistenziale, in fase di crisi psicologica (individuale e alla famiglia nel suo complesso) e un sostegno in fase di crisi lavorativa o di sopravvenuta inattività.

Per parlare di **crisi** è necessario il verificarsi di un evento nuovo non necessariamente imprevisto, una connessione tra questo evento e precedenti tensioni che avevano già determinato una situazione conflittuale nel soggetto (come nel caso della diagnosi), l'incapacità della persona di affrontare la crisi in modo adeguato servendosi delle proprie strategie abituali.

Dal punto di vista psicologico si definisce "crisi" un momento della vita caratterizzato dalla rottura dell'equilibrio precedentemente acquisito e dalla necessità di trasformare i consueti schemi di comportamento, che si sono rivelati non più adeguati a far fronte alla situazione presente.

Gli eventi critici che si verificano nel ciclo vitale richiedono – per essere affrontati e superati – la messa in moto di meccanismi di adattamento, di "problem solving", perché le normali modalità di funzionamento dell'individuo risultano inadeguate ed è quindi necessario che questo attivi processi di riorganiz-

⁴ <http://www.uniamo.org/it/progetti/diaspro-rosso.html>

zazione a livello strutturale e relazionale in grado di evitare che la situazione di difficoltà possa sfociare in un malessere.

Gli eventi identificabili come fattori di crisi si possono dividere in due categorie (Malagoli Togliatti, Lubrano Lavadera, 2002):

- **Eventi normativi**, ossia tappe del normale sviluppo evolutivo come l'adolescenza, la nascita di un figlio, il matrimonio, l'entrata a scuola dei figli, l'inizio dell'adolescenza dei figli o la loro entrata nell'età adulta, la nascita dei nipoti, il pensionamento e la vecchiaia. Questi accadimenti legati al ciclo vitale dell'individuo, sebbene previsti o attesi in determinati momenti, creano frequentemente un disequilibrio, specie in situazioni di contestuale difficoltà.
- **Eventi paranormativi**, fatti imprevedibili, occasionali o accidentali quali ad esempio la separazione o il divorzio, incidenti, la malattia (o sue riacutizzazioni, peggioramenti, nuovi sintomi), la disabilità, la morte precoce di un membro della famiglia, il cambiamento abitativo, il cambiamento della condizione economica familiare.

Da quanto si è fin qui detto è evidente come le persone che si trovano a gestire una malattia rara debbano affrontare spesso molti di questi eventi critici cumulati nello stesso lasso di tempo e magari

anche ripetutamente, con un conseguente elevato livello di tensione e di sovraccarico emotivo, psicologico e organizzativo.

Il cambiamento proposto dagli eventi critici è influenzato dalle risorse dell'Io e dalla struttura di personalità del soggetto, dal sostegno ambientale e familiare.

Avviene una rimessa in discussione del rapporto con il proprio corpo, del rapporto con l'affettività, del contatto con emozioni di sofferenza, paura, solitudine, confusione, incertezza e della propria identità.

La persona di fronte ad un evento critico può non avere a disposizione la risposta adeguata a superarlo perché non la conosce, oppure pur conoscendola non riesce ad applicarla perché non riconosce il contesto o già applicata in passato non ha funzionato. Le risposte adeguate possono essere quindi bloccate o inibite a causa di emozioni che ne complicano l'espressione.

Per affrontare in modo adeguato le situazioni critiche è fondamentale che l'ambiente socio-familiare appoggi la persona e minimizzi l'importanza dell'empasse, in alcuni casi è necessario un aiuto specializzato per riorientare e modificare credenze, attitudini e aspettative e rifocalizzi le risorse.

Ridurre gli effetti critici e aprirsi al cambiamento dipende dalla presa di consapevolezza e dal ricorso all'appoggio biopsicosociale che producono:

- ▶ la riduzione del valore minacciante di alcuni eventi;
- ▶ l'aumento della fiducia nelle proprie risorse per affrontare il cambiamento;
- ▶ maggiori possibilità di controllare e superare i momenti difficili;
- ▶ la riduzione dell'effetto di dipendenza e regressione.

Un percorso essenziale del cambiamento è l'empowerment come strumento di accesso alle risorse per le persone a rischio (Levine e Perkins, 1987), come nel caso di malati rari. Una di queste risorse è l'informazione, l'altra è l'organizzazione sociale. L'empowerment comprende lo sviluppo di un più potente senso di sé in rapporto con il mondo, la capacità di comprendere in modo più critico le forze che impattano il proprio quotidiano e l'elaborazione di strategie funzionali al reperimento di risorse per raggiungere obiettivi personali e ambientali.

Ma cerchiamo di comprendere meglio il concetto di empowerment, il valore che ha all'interno della comunità di malati rari, come può essere potenziato e le ripercussioni per la persona e la propria comunità.

7. Empowerment e malattie rare

Nel contesto descritto finora che riguarda le necessità di orientarsi nel mondo delle malattie rare, le persone sono a rischio perché individui posti continuamente in condizioni sulle quali ritengono di non potere in alcun modo intervenire per controllarle e modificarle, tendono a sviluppare un senso di impotenza che può anche estendersi oltre l'evento specifico sperimentato ("teoria dell'impotenza appresa" Seligman, 1976). Per evitare che





questo si verifichi sono necessarie implementazioni di programmi sanitari e sociali specifici perché migliorando il funzionamento della comunità dei malati rari si riducono i fattori che favoriscono l'insorgenza del disagio e la quantità di persone che vivono esperienze di marginalità sociale. Il disagio personale è da attribuire principalmente a due fattori:

- all'incapacità dell'individuo di saper/poter attingere a risorse personali ed ambientali preesistenti e quindi di attivarle;
- alla scarsità delle opportunità positive offerte dall'ambiente stesso.

Tali fattori si influenzano e rinforzano reciprocamente generando il disagio. Questo concetto è chiaramente riassunto nella tabella (Tab. 1) proposta da Bacharach (1993).

Martini e Sequi (1994, pag. 40) affermano che "il presupposto di base su cui si fonda lo sviluppo di comunità è che in tutte le comunità esistono risorse in persone (capitale uomo) ed in natura (territorio) che sono sottovalorizzate". Non si tratta quindi solo di riparare gli effetti della crisi, intesa peraltro come fase di transizione, occasione di cambiamento sia in positivo che in negativo, ma di una vera e propria strategia della prevenzione, di creare cioè le condizioni per anticiparla e gestirla. Quindi anticipazione ed elusione del disagio, ma anche sviluppo di migliori condizioni di vita. (Francescato, Ghirelli, 1994). Anche Orford (1992) pone l'attenzione sullo sviluppo del benessere

dell'essere umano, della persona-nel-contesto individuando le risorse fondamentali per realizzarlo nel sostegno sociale, nel potere e nella sensazione di controllo. Questo nel caso di pazienti malati rari significa considerare sempre la persona inserita nel suo contesto e porre attenzione sia a strategie attuative di piani d'azione a livello istituzionale che possano creare maggiori capacità di accoglienza, prevenzione e gestione della malattia, sia strategie di sostegno sociale al paziente per la gestione della quotidianità che potenzi la sua sensazione di poter gestire la situazione che sta vivendo.

Il benessere soggettivo è raggiungibile attraverso l'individuazione di risorse sociali per realizzarlo. Il sostegno sociale è realizzabile attraverso particolari funzioni come l'aiuto materiale, il sostegno emotivo, la stima, l'aiuto informativo e il sostegno amicale. Il concetto di potere, è una sensazione di potere personale identificato come una componente centrale della psiche umana. Questo sentimento dà un'autostima generalizzata con importanti legami con gli eventi e le circostanze dell'ambiente che circondano l'individuo che generano un senso di controllo sulla propria vita.

Per questo ribadiamo che per un malato raro e per il suo sistema di relazioni è fondamentale promuovere la percezione di potersi giostrare all'interno di una realtà che a prima vista sembra incontrollabile.

In ambito medico e psicoterapeutico: in cui lo scopo è la modificazione delle disposizioni cognitive di passività, sfiducia in se stessi, impotenza, dipendenza. Si tenta di ridurre la dipendenza dalla figura del medico verso il controllo, la re-

sponsabilità personale e l'autoefficacia, per un efficace equilibrio dell'individuo-nel-contesto. Qui le parole chiave sono: *learned helplessness* (depressione appresa) e *self-efficacy* (autoefficacia) (Piccardo, 1995). Fattori personali (la stima di sé, l'educazione ricevuta e precedenti esperienze di vita) e fattori oggettivi (la presenza di attese irrealistiche, la mancanza di uno scambio di informazioni, la rigidità ambientale del sistema, l'incoerenza del sistema premiante) provoca un sentimento di *powerlessness*. È intuibile come per i pazienti rari e i loro familiari esperienze ripetute di confronto con una realtà che non si dimostra in grado di accogliere e gestire la sua problematica getti nel disorientamento e nello sconforto con la sensazione di non avere alcun potere sulla propria situazione, per incidere su questo vissuto si fa riferimento al concetto di *empowerment*.

Il primo autore ad introdurre il concetto di *empowerment* è Rappaport che parla di una politica sociale dell'*empowerment* come modo di accrescere la possibilità dei singoli e dei gruppi di controllare attivamente la propria vita e come strategia di prevenzione e promozione della salute. "Il concetto richiama alla mente sia l'autodeterminazione sulla propria vita sia la partecipazione democratica alla vita della propria comunità, spesso attraverso strutture di mediazione quali scuole, vicinati, chiese e altre organizzazioni volontarie. *Empowerment* si riferisce sia ad un vissuto psicologico di controllo o influenza sociale, potere politico e diritti legali permettendo alle persone, alle organizzazioni e alle comunità di accrescere la capacità di controllare la propria vita. È un costrutto multilivello applicabile ai cittadini così come alle organizzazioni e ai vicinati. Suggestisce di studiare le persone nei loro contesti di vita" (Rappaport, 1987, p.121). "L'empowerment è un processo dell'azione sociale attraverso il quale le persone, le organizzazioni e le comunità acquisiscono competenza

	Poche opportunità	Elevate opportunità
Bassa Responsabilità	Alienazione	Diritti sociali assistenziali
Alta Responsabilità	Burocrazia	Empowerment

Tab. 1 Il rapporto tra opportunità e responsabilità (in Piccardo, 1995, pag. 10)



sulle proprie vite, al fine di cambiare il proprio ambiente sociale e politico per migliorare l'equità e la qualità di vita" (Wallerstein, 2006)⁵.

Kieffer (1982) definisce l'*empowerment* in termini di acquisizione individuale: "il raggiungimento di capacità politiche, di *savoirfaire* e conoscenze che costituiscono la capacità di partecipare con competenza (*participatory competence*). È potente (*empowered*) chi è in grado di controllare la propria vita e, attraverso l'opportunità di partecipare ad esperienze significative, acquisisce potere (diventando più *powerfull*) aumentando il suo grado di consapevolezza e l'autopercezione della propria competenza, divenendo a sua volta una risorsa per altre persone. Questo accade ai "pazienti esperti" che a seguito della loro esperienza, della loro attivazione per acquisire informazioni, ad esperienze formative di cui si rendono protagonisti divengono fattori di cambiamento e promotori di conoscenza che mettono al servizio di altri come nelle associazioni di pazienti.

"L'*empowerment* risulta un obiettivo chiave della psicologia di comunità perché esprime l'esigenza non solo di far stare meglio le persone, ma di aumentare la competenza e la capacità di *coping* cioè di affrontare

le proprie situazioni di vita" (Francescato D., Ghirelli G., 1988, pag. 196). I malati rari e i loro familiari sviluppano una capacità di gestione della propria condizione difficilmente rilevabile in altri tipi di pazienti.

Bruscaglioni (1994) definisce l'*empowerment* come il proprio potere interno, *self-empowerment*, legato alla possibilità di essere e di fare, di usare ottimamente le proprie risorse, di interagire al meglio con il mondo circostante, quale che sia è un concetto "ponte" tra due estremi, la permanenza nella propria situazione e il cambiamento e ritiene che alla base del suo sviluppo ci sia l'emergere di alcuni atteggiamenti che mirano ad accrescere il senso di "poter scegliere" dell'individuo e che "nel modello del *self empowerment*, la finalità, e di conseguenza il valore chiave da perseguire, sia quello dell'apertura di nuove possibilità all'interno del soggetto." (in Francescato, 1997, p.7). Zimmerman (1990) parla di *learnedhopefulness* come punto di arrivo della *learnedhelplessness* (passività appresa, senso di sfiducia e sconforto nell'affrontare i problemi e risolverli) attraverso l'acquisizione della fiducia nelle proprie capacità. L'autore però considera l'*empowerment* come un "enigma" nel senso che le sue applicazioni sono tal-

mente complesse e diverse che giudica difficile darne una spiegazione univoca, individuando così tre livelli:

- un livello individuale, in cui l'individuo attua un "comportamento partecipativo" attuando un ruolo assertivo esercitando un controllo sulle risorse a disposizione nella comunità;
- un livello organizzativo, in cui una leadership condivisa permette di sviluppare al meglio le risorse dell'organizzazione;
- un livello di comunità, in cui i cittadini abbiano la possibilità di prendere parte attiva al processo decisionale della comunità stessa, per la sua gestione.

Zimmerman inoltre individua tre componenti fondamentali che a suo dire è opportuno sviluppare per ciascuno dei tre livelli sopra descritti affinché le persone possano padroneggiare le proprie vite: il controllo (capacità di influenzare decisioni sulla propria esistenza), la consapevolezza critica (comprensione del funzionamento delle strutture di potere e dei processi decisionali e le influenze di risorse mobilitate) e la partecipazione (operare con altri per risultati desiderati e condivisi).

Zimmermann e Rappaport (1988) ridefiniranno insieme come "multilivello" il concetto di *empowerment*. L'*empowerment* è un processo che consiste nel sostenere il passaggio dalla *learnedhelplessness* alla *learnedhopefulness*, facilitando l'interpretazione interna del locus of control" (Piccardo, 1995).

Gli "individui *empowered*, contribuiscono a rendere più competenti anche i gruppi e le reti a cui partecipano, che a loro volta diventano setting ambientali che offrono nuovi

⁵ L'AGENAS - Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali ha promosso nel 2007 un "Gruppo di lavoro interregionale sull'empowerment" che ha scelto come concetto di *empowerment* condiviso la definizione di Wallerstein (2006)

stimoli alle persone che li frequentano” (Francescato et al., 1996, pag. 16). Si crea così un meccanismo in cui si verifica una correlazione positiva tra il potenziamento dell’individuo, la costruzione di una rete di comunità e di sistemi competenti in cui il soggetto è inserito e che gli offrono nuove possibilità di contare. L’individuo all’interno della Comunità delle Malattie Rare può divenire “il paziente esperto”, come si diceva oltre ad avere il potere dell’informazione, impara a muoversi all’interno della rete scoprendo come le proprie risorse possano incidere sul contesto diventando fautori di cambiamento.

“Il paziente esperto è colui che consapevolmente riesce ad estrarre dalla propria esperienza di salute quel *valore* di conoscenza dato dall’esperienza, utile per l’orientamento delle scelte decisionali ed organizzative sia in ambito di assistenza, sia di ricerca e sia di responsabilità sociale” (cit. pers. Barbon, 2016)⁶.

Per potenziare l’*empowerment* individuale e sviluppare le competenze bisogna cercare di incidere sui comportamenti e gli atteggiamenti soggettivi, con interventi formativi, riabilitativi ed educativi, che aumentino il sapere, il saper essere e il saper fare degli individui, ma soprattutto è necessario renderli consapevoli di come il loro modo di affrontare i problemi, il loro senso di efficacia possano essere influenzati da fattori ambientali.

È fondamentale però agire anche sulla rete, promuovendo connessioni positive tra le diverse organizzazioni/istituzioni del mondo delle malattie rare per stimolare il comune interesse per la problematica e la sua risoluzione pro-

muovendo interventi di potenziamento dell’*empowerment* mirati alle organizzazioni/istituzioni. Si cerca di creare un reale raccordo tra l’individuo e il contesto in cui è inserito con lo scopo di favorire la promozione di individui e comunità delle malattie rare *empowered*.

8. Il processo di consapevolezza

“Consapevolezza” in italiano esprime la condizione di chi è consapevole, che ha conoscenza, che si rende conto di qualcosa. Tale significato è spesso equiparato anche alla coscienza di sé, alla conoscenza di sé, ad una condizione o stato interiore di equilibrio il che però non è sempre corrispondente in termini psicologici. Se chiedessimo ad una sala di persone di attribuire un valore alla parola consapevolezza non ci sarebbero molti dubbi nell’assegnarle una accezione positiva. In realtà la parola esprime molto di più, per comprenderlo meglio prendiamo a prestito la lingua inglese, che solitamente semplifica il linguaggio, in questa occasione invece lo complessifica usando per consapevolezza di sé ben tre parole: *self-awareness*, *self-knowledge* e *self-consciousness*.

È interessante esplorarne il senso perché ci aiuta a capire il senso della consapevolezza per le persone con una malattia rara.

Self-awareness è la percezione senza giudizio. Questa parola si riferisce alla buona volontà di osservare sé stessi e assorbire informazioni su sé stessi, senza necessariamente provare a cambiare nulla o razionalmente capire le origini o le implicazioni. Questo livello di consapevolezza non abbiamo dubbi possa essere di tutte le persone con una malattia rara, sanno bene di avere la malattia, non possono ignorarlo, si osservano nel loro agire relati-

vamente alla malattia ma alcuni di essi non riescono ad andare oltre a fare un passo nella direzione di una maggiore comprensione di sé e dei propri comportamenti, spesso rispondendo al mandato interiore che nulla si possa fare per effettuare un cambiamento. Potremmo definirlo un primo livello di consapevolezza.

Self-knowledge è il processo di intellettualizzazione di informazioni osservate per arrivare a comprenderle ad un livello più razionale. Questo livello di consapevolezza consente di comprendere perché alcuni comportamenti vengono messi in atto ed è la prima vera tappa verso il cambiamento.

Self-consciousness in psicologia si riferisce ad un processo di comprensione delle proprie relazioni in un più largo contesto, comprendendo l’impatto di alcune azioni su altre persone e il mondo allargato. La consapevolezza di sé non si può definire come uno stato, ma come un percorso in cui intervengono vari elementi, la capacità di riconoscere i propri punti deboli e le proprie aree problema, il sapersi districare all’interno dei propri modi di reagire di fronte alle situazioni, l’aver contatto con le proprie esigenze, bisogni e desideri e in ultima analisi riuscire a collegare tutto ciò alle proprie emozioni positive o negative che siano, esprimerle, viverle, dare loro dignità di esistere senza esserne spaventati o sopraffatti nel tentativo di accantonarle. Il percorso di consapevolezza riguarda il potenziamento dell’*empowerment* psicologico individuale che parte dalla *learned helplessness*, la passività appresa accompagnata da senso di sfiducia e sconforto nell’affrontare problemi quotidiani per arrivare alla *learned hopefulness*, maggiore fiducia in se stessi e apprendimento della speranza per intravedere lo spazio del “possibile” in cui la persona trovi o ritrovi la possibilità di scegliere,

⁶ Nell’intervento effettuato in occasione della Tavola Rotonda Paziente Esperto. Verso una proposta di una definizione condivisa organizzata da Mercurio nel settembre 2016, Renza Barbon, Presidente Onorario di Uniamo Fimr Onlus ha definito il paziente esperto.



condizione essenziale per la sensazione di avere potere di controllo sulla propria vita sviluppando la consapevolezza critica di sé e del proprio ambiente.

Il processo di auto-consapevolezza riguarda tre livelli:

1. una componente intrapersonale, la **consapevolezza di sé**, che corrisponde al riconoscimento di caratteristiche di personalità, caratteristiche cognitive ad aspetti motivazionali, alla percezione del controllo inteso come potere positivo sulla possibilità di immaginare scenari diversi. Corrisponde al primo livello di consapevolezza che individua il come e il perché funzioniamo in un certo modo.

2. una componente interpersonale, la **consapevolezza critica**, corrisponde alla capacità di individuare le risorse necessarie per raggiungere un obiettivo e nella scelta di un piano di azione, riguarda la progettazione di cambiamenti desiderabili.

3. una componente comportamentale di partecipazione attiva, la **consapevolezza proattiva**, corrisponde alle azioni svolte per raggiungere i propri obiettivi.

Gheno (2005) definisce self – empowerment (o potere personale) il processo attraverso il quale l'individuo apprende la capacità di sviluppare nuove personali possibilità e quindi di cambiare. Nel self – empowerment il concetto di sé è recepito come "io in azione" in un'accezione ecologica, mentre il concetto di potere non è inteso come esercizio di autorità su qualcuno, ma come "apertura di nuove possibilità".

I tipi di intervento che sono ragionevolmente possibili nella gestione di malati rari ha a che fare con l'obiettivo di aprire nuovi scenari possibili, eventualità che aiuta ad emergere dal senso di ineluttabilità, per aprire la strada alla consapevolezza di poter incidere.

9. La comunità delle malattie rare e il senso di Comunità

Una Comunità ha caratteristiche strutturali (composizione, caratteristiche dei membri, densità, ecc.), aspetti funzionali (economici, servizi, sistemi, ecc.) e culturali (norme, valori, modelli di relazione, ecc.). Una comunità ha però anche una dimensione psicologica fatta di sentimenti, vissuti, percezioni che possono essere riassunti nel concetto di *senso di comunità*, la percezione della similarità con gli altri, una riconosciuta interdipendenza, una disponibilità a mantenere quest'interdipendenza offrendo o facendo per altri ciò che ci si aspetta da loro, la sensazione di appartenenza a una struttura pienamente affidabile e stabile. Il senso di comunità si basa su tre livelli essenziali il *sentimento di appartenenza* che passa soprattutto attraverso l'identificazione e l'investimento affettivo con la sensazione di far parte; *l'influenza*, la sensazione di avere potere personale o di gruppo di poter incidere; *l'integrazione e soddisfazione dei bisogni*, fisiologici, di aiuto reciproco e di stima. Una elevata *connessione emotiva* definisce il livello di interdipendenza tra i membri della comunità. L'individuo non è isolato, ma è parte di una rete significativa di rapporti che costituiscono la trama delle relazioni sociali. Le comunità forti sono quelle che offrono agli individui modi positivi per interagire e condividere. La comunità dei malati rari per lungo tempo non è stata una comunità forte, ma la costruzione di reti efficaci e condivise ha prodotto ripercussioni positive sulla comunità e sul senso di comunità. Non è stato facile e ancora assistiamo ad una comunità in divenire, alla promozione continua di

nuove connessioni tra le reti esistenti. Una rete va promossa, attivata e orientata attraverso alcune condizioni in cui l'organizzazione promotrice deve essere credibile e i membri considerati leaders di settore, il progetto da realizzare deve suscitare poche resistenze ed essere condiviso, le organizzazioni aderenti si devono rendere conto che aderendo alla rete raggiungono più facilmente il loro obiettivo. Nel caso della comunità delle malattie rare e delle reti attivate tali condizioni sono state soddisfatte e oggi registriamo una complessità di reti che strutturano la comunità stessa.

10. Il concetto di rete

Il concetto generale di **rete** definisce un insieme di entità (oggetti, persone, ecc.) interconnesse le une alle altre. Una rete permette così di far circolare degli elementi materiali o immateriali tra ciascuna di queste entità secondo delle regole ben definite.

La rete sociale è un insieme di contatti interpersonali per effetto dei quali l'individuo mantiene la sua propria identità sociale, riceve sostegno emotivo, aiuti materiali, servizi, informazioni, oltre a rendere possibile lo sviluppo di ulteriori informazioni. La rete è la configurazione degli scambi comunicativi all'interno di una comunità, in cui avviene un complesso intreccio di connessioni (scambi e interazioni) e i nodi o punti di incrocio rappresentano singoli individui, singole organizzazioni o parti di organizzazioni. È fondamentale l'identificazione della rete di riferimento per la percezione del sostegno sociale, l'aiuto dato e ricevuto fra le persone all'interno di una rete sociale.

11. Le Reti nelle malattie rare

Il problema per i malati rari come si è detto è stato per lungo tempo quello di non riuscire ad identificare la propria rete di riferimento, la comunità dei malati e il sistema di cura non aveva a disposizione spazio di accoglienza per fornire supporto, informazioni e presa in carico. Per ovviare a tale problematica abbiamo assistito negli ultimi 20 anni ad un processo di implementazione di reti nelle malattie rare.

Per parlare di rete nelle malattie rare dobbiamo tenere conto di due aspetti, uno formale e l'altro spontaneo. La rete formale riguarda l'organizzazione dei coordinamenti dei vari centri di cura, attraverso un avvio di tipo legislativo, la rete spontanea riguarda principalmente il mondo dell'associazionismo che è sorta da una necessità ed è andata man mano strutturandosi. Si sono definiti via via due sistemi di reti. La complessità è andata aumentando e le reti si sono integrate e reciprocamente influenzate ampliando il livello di circolazione dell'informazione e lo scambio di esperienze.

La rete nazionale delle malattie rare è stata istituita con decreto ministeriale (n. 279 del 2001) e prevede l'individuazione a livello regionale di presidi accreditati dei Centri di diagnosi e cura per un elenco di malattie rare (recentemente aggiornato con il DPMC 12 gennaio 2017 che ha rivisto i LEA- Livelli essenziali di assistenza rivedendo l'elenco delle malattie riconosciute come rare). Tale decreto prevede altresì l'istituzione di un Registro Nazionale Malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità al fine di ottenere a livello nazionale un quadro complessivo della diffusione delle malattie rare e della loro distribuzione sul territorio e migliorare la conoscenza riguardo a cause e fattori di rischio ad esse associati. Nel 2008 un ulteriore decreto ha istituito il Centro Nazionale

delle Malattie Rare – CNMR (sempre presso l'Istituto Superiore di Sanità) con un ruolo di Coordinamento Nazionale. Sempre con intervento legislativo si sono previsti una serie di presidi regionali per il coordinamento regionale e dei centri interregionali per il coordinamento e il monitoraggio delle attività assistenziali nell'ambito delle malattie rare.

Tale Rete formale è stata pensata per rispondere alle esigenze dei pazienti che a seguito del tortuoso processo diagnostico presentano la necessità di avere punti di riferimento precisi, un piano assistenziale specifico e personalizzato con un adeguato programma educativo-riabilitativo. I pazienti hanno anche il bisogno di essere informati sull'ereditarietà e i rischi di ricorrenza della malattia oltre ad avere trattamenti adeguati.

Prende in carico un paziente con malattia rara significa implementare un sistema di assistenza personalizzata e individualizzata all'interno dei centri di riferimento della malattia in rete con le farmacie ospedaliere e territoriali, con la rete ospedaliera periferica, la rete territoriale di cure primarie, la rete di cure palliative, i servizi di tutela di disabilità e handicap, in definitiva con tutti i servizi a livello territoriale di tipo abilitativo e riabilitativo e di supporto di base che garantiscano una migliore qualità della vita.

Tale complessità ha richiesto la strutturazione di una rete il più organizzata possibile, ma è esperienza comune che il dialogo tra esperti, differenti centri specialistici sia l'unica vera risorsa al servizio del paziente e della sua famiglia. Non sono infrequenti storie di pazienti che hanno dovuto spostarsi di città, nazione o continente per ottenere una diagnosi e/o una presa in carico adeguata.

Per ovviare a tale inconveniente abbiamo assistito alla recente creazione delle reti di riferimento europee ERN – European Reference Networks (in attuazione della direttiva europea 2011/24/UE),



create con l'obiettivo di gestione e condivisione delle conoscenze e per il coordinamento delle cure sanitarie attraverso l'Unione Europea. Le ERNs sono network di centri di competenza, prestatori di cure sanitarie e laboratori che hanno un'organizzazione che supera i confini del singolo Stato. Desiderio è quindi si diceva far circolare le informazioni e non i pazienti al motto "Share. Care, Cure", che significa "Condividere, tutelare, curare" (Minelli, 2017). Eurordis federazione di associazioni a livello europeo che rappresenta 765 organizzazioni di malati in 69 paesi ha fortemente voluto un coinvolgimento delle associazioni dei pazienti nei processi decisionali delle Reti di Riferimento Europee, promuovendo l'inclusione delle associazioni in queste reti creando gruppi europei di rappresentanza dei malati (ePAG) uno per ogni ERN. A Bruxelles sempre Eurordis ha presentato la rete di parlamentari europei (Parliamentary Advocates for Rare Diseases) che lavorerà per promuovere i bisogni dei malati rari tenendo conto delle direttive dell'Unione Europea in collaborazione con le Alleanze nazionali come le federazioni e le associazioni di pazienti (<http://www.uniamo.org/it/news/news-uniamo/1053-17-ottobre-bruxelles-varata-la-rete-degli-europarla->

mentari-a-sostegno-delle-malattie-rare.html).

Tali realtà saranno di grande aiuto ai pazienti diagnosticati e a coloro che sono ancora alla ricerca di una diagnosi i quali meritano un discorso a parte. A volte il quadro clinico del paziente orienta efficacemente gli esperti in un ambito diagnostico in altri casi ci si trova di fronte a situazioni in cui ancora non esiste un orientamento diagnostico. Coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità e dall'NIH degli Stati Uniti nasce l'Undiagnosed Diseases Network International (UDNI) il Network internazionale che include, oltre all'Italia e Stati Uniti, fra gli altri anche Canada, Giappone e Australia, ma molti altri paesi si stanno unendo nella convinzione che la condivisione delle conoscenze e di linee guida su azioni da attivare per incontrare i bisogni dei pazienti malati rari orfani di diagnosi⁷.

In questo panorama così articolato il ruolo dei pazienti è divenuto sempre più importante. Inizialmente in modo spontaneo hanno iniziato ad intervenire tentando di far ascoltare la loro voce e le loro esigenze. Molto presto si sono resi conto di avere un impatto maggiormente positivo riunendosi in associazioni di pazienti e familiari per organizzare le informazioni, confrontare le esperienze e divenire massa cri-

tica nel confronto con le istituzioni assistenziali e nei confronti del legislatore. I pazienti si siedono ai tavoli decisionali, con ruoli di veri interlocutori orientando l'azione dei legislatori a livello nazionale ed europeo, dei clinici, dei riabilitatori, ecc. facendo dialogare tra loro professionalità diverse.

Oggi l'associazionismo nelle malattie rare in Italia sta assumendo un quadro sempre più definito e diviene una risorsa fondamentale per i pazienti e le loro famiglie. Il quadro generale è ancora eterogeneo, spaziando da associazioni molto organizzate che offrono servizi di supporto (help line), informazioni accurate, sostegno legale, condivisione di esperienze e reciproco sostegno, a gruppi spontanei e scarsamente organizzati che comunque forniscono tutto l'aiuto che possono.

A livello Nazionale assistiamo ad una sempre maggiore organizzazione delle associazioni di pazienti, che per fare in modo che le loro specifiche necessità vengano recepite dal sistema di cura hanno compreso che è sempre più importante aggregarsi per riuscire a rappresentare un numero sempre maggiore di persone. La Federazione Nazionale Malattie Rare - Uniamo nasce nel 1999 raccogliendo sotto il suo ombrello 20 associazioni di pazienti, oggi ne rappresenta 112 e si occupa di portare avanti le esigenze di pazienti, famiglie attraverso le realtà associative. Contemporaneamente stiamo assistendo ad un ulteriore fenomeno aggregativo, il sorgere di reti di associazioni, ad esempio reti a livello regionale per le malattie rare che raccolgono in se tutte le associazioni con sede nella specifica re-

⁷ Undiagnosed Diseases Network International (UDNI): White paper for global actions to meet patients need. Taruscio D., Groft SC., Cederroth H., Melegh B., Lasko P., Kosaki K., Baynam G., McCray A., Gahl WA.

gione, reti che raccolgono associazioni di malattie che riguardano tutte lo stesso distretto corporeo o tipo di malattia, ecc. Reti europee di associazioni di pazienti come Eurordis; tutto ciò sta complessificando ed ampliando la comunità dei malati rari e se da un lato come si diceva ciò amplia le possibilità di visibilità e ascolto, dall'altro complica un po' la possibilità di orientarsi e di governare la rete entro la quale un malato raro e la propria famiglia si trova a muoversi.

Come abbiamo detto i malati rari hanno esigenze diverse da soddisfare, l'urgenza di una adeguata diagnosi e presa in carico medica non deve far dimenticare l'importanza di vedere riconosciuti i propri diritti e di avere un adeguato confronto e scambio con altri con la stessa esperienza (esperienze di auto-mutuo-aiuto giovano fortemente al benessere delle persone coinvolte), esigenze di un adeguato sostegno psicologico e non solo in prossimità di comunicazione della diagnosi, ma se necessario in ogni momento del processo di adattamento alla malattia. Sarebbe utile che si cominciasse a pensare sempre di più ad una presa in carico globale, alla possibilità di gestire contemporaneamente ogni aspetto della vita delle persone che riguarda la malattia rara. Quello che le persone lamentano è di ritrovarsi in un mare agitato senza riuscire a governare la barca su cui si trovano fornendo così una metafora della difficoltà a barcamenarsi nella complessità della loro malattia.

A questa esigenza cercano di rispondere le help lines che si stanno implementando sia a livello istituzionale che associativo fornendo informazioni sulla malattia, sui centri di riferimento e sui diritti esigibili come esenzioni, invalidità, ecc. UNIAMO F.I.M.R. Onlus ha voluto

fare di più creando un servizio da "paziente a paziente" per ascoltare, informare e orientare nella complessa rete delle malattie rare, il SAIO - Servizio di Ascolto Informazione ed Orientamento.

12. Limiti e vantaggi del vivere la malattia rara nella relazione d'aiuto

Nella gestione di una linea di ascolto per le malattie rare, gli operatori telefonici possono avere diverse competenze e distinti background personali. In Italia le linee di aiuto Istituzionali a livello centrale e regionale vedono professionisti medici e psicologi coinvolti nel Servizio di ascolto. Le Associazioni di pazienti nella maggior parte dei casi assegnano a pazienti o familiari il compito di rispondere alle richieste di aiuto, in quanto, in modo spontaneo, prestano supporto a chi vive un'esperienza analoga alla propria, a volte anche le linee di aiuto associative si avvalgono di specialisti medici, psicologi, avvocati, medici legali, specialisti della riabilitazione, ecc. per fornire risposte più adeguate possibile.

Alla luce di questa distinzione è utile comprendere che nella relazione d'aiuto nell'ambito delle malattie rare il fatto che la persona che presta aiuto viva una malattia rara, coinvolta in prima persona o come familiare presenta molti vantaggi ma anche dei limiti di cui è fondamentale tenere conto. È importante considerare che chi presta aiuto e vive la malattia ha una grande competenza, data dall'esperienza acquisita sul campo, ma al tempo stesso ha un bagaglio emotivo complesso che si può riattivare ogni volta che si confronta con il bisogno e la richiesta di aiuto di un'altra persona.

I vantaggi innegabili hanno a che fare con la grande mole di infor-

mazioni di cui la persona che vive una malattia rara dispone. Ha già acquisito un'esperienza personale che gli permette di conoscere i percorsi diagnostici, i percorsi di presa in carico e di assistenza più efficaci, ha vissuto sulla propria pelle tutti i sentimenti e le fasi di adattamento alla malattia che la persona che chiede aiuto sta attraversando e quindi è in grado di immedesimarsi e di entrare in sintonia in modo empatico e supportivo.

Cerchiamo di esplorare allora quali possono essere gli impedimenti o i limiti alla capacità di aiuto che si possono presentare per una persona coinvolta in prima persona con una malattia rara nel prestare aiuto. È a tal fine necessario premettere che nell'offrire aiuto è fondamentale attingere a quella che si chiama intelligenza emotiva "L'intelligenza emotiva è la capacità di riconoscere le proprie sensazioni e quelle degli altri, per motivare sé stessi e per gestire bene le emozioni proprie e quelle nelle relazioni con gli altri." (Goleman, 1996). Ciò consente di aumentare il proprio sistema di controllo delle emozioni e di consapevolezza del loro funzionamento. La struttura della competenza emotiva prevede una competenza sociale che determina il modo in cui gestiamo le relazioni con gli altri e una competenza personale che determina il modo in cui controlliamo noi stessi.

La competenza personale dipende dalla personalità e riguarda la consapevolezza di sé, la padronanza di sé e la motivazione di sé. È utile soffermarsi per il nostro obiettivo in particolare sulla padronanza di sé che significa la capacità di autogestione, di dominare i propri stati interiori, impulsi e sentimenti per chi presta aiuto. Questo non significa non entrare in risonanza emotiva, sarebbe impossibile per chiunque, a maggior ragione per chi ha vissuto e sta vivendo esperienze analoghe a chi chiede aiuto, anzi al contrario la risonanza emotiva aiuta l'altro a sentire di essere



compreso; significa invece riuscire a dominare le proprie reazioni, concentrarsi sulla richiesta di aiuto rimanendo focalizzato sull'obiettivo dell'ascolto senza farsi travolgere dalle emozioni. Si può condividere un'emozione ma si può riuscire a mantenere la lucidità e l'obiettivo, prendersi cura di chi sta chiedendo aiuto.

La competenza sociale attiene alle relazioni e riguarda la capacità empatica e le abilità sociali. In questo ambito è importante essere in grado di mettersi dal punto di vista dell'altro, rispettare i suoi tempi e le sue necessità. Il rischio di chi presta aiuto e vive una malattia rara è quello di partire dal presupposto di avere già le risposte di cui l'altro ha bisogno e in perfetta buona fede, nella convinzione di aiutare meglio l'altro, rischia di fornirgli soluzioni o risposte che egli non è ancora pronto ad accogliere o che non sono quelle di cui ha effettivamente bisogno, impedendo una corretta analisi della domanda, fase essenziale per poter realizzare un ascolto efficace e per poter registrare le vere necessità di chi sta chiedendo aiuto.

12.1 L'analisi della Domanda nella relazione d'aiuto

Il motivo per il quale una persona rivolge una richiesta di aiuto è relativo al vivere una "crisi evolutiva" (Caplan, 1964) o "incidentale" (Erikson, 1959), cioè dalla rottura di un equilibrio precedentemente raggiunto, ma non più adeguato alla situazione presente. Le persone arrivano al Servizio di ascolto in un momento di "crisi prevedibile", cioè in un momento delicato del ciclo vitale della propria esistenza o della vita familiare. L'incontro di più fattori bio-psico-sociali genera impatti di diversa entità di fronte a eventi critici della vita che possono essere di tipo normativo che hanno a che fare con tappe evolutive, scelte di vita, cambiamenti attesi o paranormativo, stressante come lutti, grandi cambiamenti di vita, peggioramenti dello stato di salute proprio o di un familiare e naturalmente il momento della diagnosi di malattia rara. Sia l'individuo che il sistema familiare devono effettuare un processo di riorganizzazione attingendo a precedenti strategie o ricercandone di nuove non

trovando più in sé stessi e nella propria rete le risorse necessarie a fronteggiare il momento di difficoltà. Il compito principale di chi raccoglie la richiesta di aiuto è di contenere i comportamenti disfunzionali e i sentimenti difficili identificando le risorse cui poter attingere, interne ed esterne all'individuo e al sistema che gli ruota attorno con particolare attenzione alle capacità di coping e di problem solving, della resilienza del soggetto che chiede aiuto, cioè della capacità di far fronte in maniera positiva a eventi traumatici, di riorganizzare positivamente la propria vita dinanzi alle difficoltà. Sono persone resilienti quelle che, immerse in circostanze difficili, riescono, nonostante tutto a fronteggiare le difficoltà trovando nuove o riscoprendo vecchie strategie di adattamento. Le strategie di coping sono quelle utilizzate per fronteggiare i problemi, per fare le cose anche quando non ce la sentiamo, quelle che aiutano ad avere la sensazione di riuscire a gestire le situazioni, quelle usate per spiegare o non spiegare la malattia; ogni individuo deve trovare le proprie, non esiste un modo giusto in assoluto.

Nel raccogliere la richiesta di aiuto è quindi indispensabile identificare la problematica emergente della persona ma anche individuarne le risorse, la struttura familiare, la rete di sistemi in cui è inserito, le risorse economiche e culturali a disposizione e il tipo di risposta che è possibile offrire. È necessario chiedersi sempre perché la persona stia effettuando la richiesta in questo momento, cosa sta accadendo nella sua vita? Nel caso delle malattie rare verificare se si trova nel momento della diagnosi oppure per quale motivo chiede aiuto proprio ora e soprattutto che richiesta porta.



È quindi necessario effettuare una consulenza efficace che possa esplorare tutti gli aspetti rilevanti per il soggetto dal punto di vista bio-psico-sociale, esplorare le disponibilità in termini di sostegno in fase di crisi sanitaria e assistenziale, di sostegno in fase di crisi psicologica, di sostegno individuale e alla coppia/familiare e di sostegno sociale in fase di crisi lavorativa, inattività lavorativa, gestione del quotidiano.

Per la persona che ha bisogno di aiuto, la presa di consapevolezza, comprendere insieme a chi presta aiuto quale sia il problema emergente e il ricorso all'appoggio bio-psico-sociale producono la riduzione del valore minacciate di alcuni eventi, l'aumento della fiducia nelle proprie risorse per affrontare il cambiamento, maggiori possibilità di controllare e superare i momenti difficili e la riduzione dell'effetto di dipendenza e regressione, sostanzialmente potenziano l'empowerment individuale.

Per entrare in relazione con l'utente sono necessari tre elementi:

1. empatia: sentire come se si fosse l'altro, entrare in risonanza ma mantenere la lucidità necessaria a guidarlo nel cammino;

2. autenticità: essere sé stessi senza fingere, riconoscere anche la risonanza negativa senza agirla;

3. accettazione del punto di vista dell'altro pur nel confronto.

Una relazione di ascolto efficace si basa su tre livelli, ascoltare ciò che viene detto, inquadrare ciò che viene detto rispetto alla propria esperienza e formulare una risposta contestualizzata. L'inquadramento del problema in particolare dipende dall'ampiezza dell'esperienza dell'operatore, dalla complessità dell'informazione ricevuta, dalla conoscenza della realtà dell'utente e dalla capacità dell'operatore di essere in contatto con sé stesso e con gli altri senza preconcetti e schemi precostituiti. Elementi essenziali nell'aiuto sono quindi: conoscere sé stessi, punti di forza e punti di debolezza; acquisire competenze; conoscere il mondo fuori (gruppi, organizzazioni e comunità); esercitare competenze e connessioni tra i precedenti e comunicare in modo efficace.

Comunicare in modo efficace prevede l'utilizzo dei seguenti elementi detti "massime conversazionali (Grice, 1975 in Moro, 1993):

- qualità, "Sii sincero, fornisci informazione veritiere, secondo quanto sai": il contributo alla conversazione sarà vero.
- quantità, "Non essere reticente o ridondante": il contributo alla conversazione sarà informativo quanto richiesto; fornire l'informazione necessaria, né più né meno.
- relazione, "Sii pertinente" all'argomento della conversazione
- modo, "Evita l'ambiguità": per non risultare ambiguo o oscuro

Non sempre la richiesta esplicita e la richiesta implicita di chi rivolge la richiesta di aiuto coincidono. A volte il chiamante chiede qualcosa, ad esempio un medico o un centro quando in realtà ha già un'adeguata presa in carico e ha bisogno invece di altro, ad esempio supporto emotivo o legale. Questo accade di fre-

quente perché in alcune situazioni di emergenza emotiva è difficile per chi chiede aiuto mantenere la lucidità necessaria a formulare una richiesta di aiuto chiara. Per tale motivo il ruolo di chi presta ascolto e aiuto è fondamentale per fare chiarezza e mantenere a fuoco l'obiettivo. Nell'analisi della domanda è quindi opportuno tenere sempre conto dei tre livelli bio-psico-sociale, una situazione bio: adeguato sostegno sanitario, una situazione psico: adeguato supporto psicologico, una situazione sociale: rete di supporto sociale (famiglia, lavoro, amicizie,...).

È fondamentale tenere sempre presenti le necessità delle persone con malattia rara e dei loro familiari (cfr par. 2) Parte I) in un'ottica biopsicosociale (Engel, 2007), domandarsi la persona che sta chiedendo aiuto di cosa abbia effettivamente bisogno indipendentemente dalla domanda esplicita che porta. Esplorare a tutto tondo queste necessità permette di avere un quadro completo della situazione e consente di poter essere il più efficaci possibile nell'erogare la risposta.

Possiamo descrivere un percorso di analisi della domanda in cui è opportuno:

- Focalizzare il problema: elencare, selezionare, verificare e definire (counseling)
- Analizzare il problema: raccogliere dati, generare soluzioni
- Progettare: selezionare una soluzione, sviluppare un piano di attuazione
- Eseguire il piano, impegnarsi e monitorare

L'analisi del problema prevede alcuni passaggi come rendersi conto del disagio, definire il problema, scomporre il problema principale in problemi secondari, definire e valutare le soluzioni e assumere una decisione. Per effettuare tutti questi passaggi è utile ampliare quanto necessario l'esplorazione della difficoltà proposta, per fare questo vengono in aiuto alcune indicazioni per il counseling.

12.2 Alcuni elementi di Counseling

Per espandere la capacità di raccogliere informazioni adeguate si possono utilizzare alcune tecniche del counseling, **tecniche espressive** che stimolano la comprensione, la consapevolezza e danno senso al bisogno espresso e **tecniche supportive** che si focalizzano sul supporto emotivo. Le tecniche espressive servono a chiarire, ad esempio si può fare una domanda che stimoli un esame più attento di quanto detto in modo più nebuloso e ambiguo; aiutano a parafrasare riformulando il contenuto di quanto detto dal chiamante; aiutano a rispecchiare le emozioni e a riassumere allargando il processo della parafrasi, collegando insieme diverse informazioni fornite.

Le tecniche supportive invece riguardano il contenimento emotivo del chiamante e sono:

- ▶ **Commenti empatici:**
 - “Deve essere stata una esperienza veramente dolorosa”
 - “Immagino come possa essersi sentito in quella situazione”
 - “È naturale che lei abbia provato quei sentimenti”
- ▶ **Rassicurazioni:**
 - “Sono sicuro che riuscirà ad affrontare questo problema”
 - “Vedrà che riuscirà a trovare una strategia utile”
- ▶ **Consigli:**
 - “Potrebbe essere utile farsi visitare da...”
 - “Seguendo tale percorso di fisioterapia vedrà risultati apprezzabili”
- ▶ **Informazioni**
 - Spiegazioni che chiariscono il perché di alcune indicazioni
- ▶ **Riproposizioni** che sono finalizzate a proseguire su alcuni elementi utili.
 - “Mi stava dicendo che...”

È fondamentale al termine di questa fase esplorativa definire un “contratto” con il chiamante, concordare con lui quale sia l'emergenza del momento e quale piano attuare per fronteggiarla. Frasi

come “Mi occuperò di trovare, di cercare,...” oppure “Da quanto ci siamo detti sembra che l'emergenza sia...inizieremo da ...,” “Non posso garantirle che riuscirò, posso garantirle che proverò a cercare al suo fianco”, solitamente producono un effetto positivo sulla persona che chiede aiuto che sente di aver trovato un alleato al proprio fianco.



13. Il Servizio Saio

Il Servizio SAIO si occupa di fornire sostegno, informazione e orientamento a malati e famiglie per aiutarli ad affrontare incertezza, isolamento e disorientamento nonché alle persone che si trovano nella difficile fase della ricerca di una diagnosi. Risponde anche a richieste di volontari, associazioni e professionisti. Il ruolo implicito del Servizio è essere elemento facilitatore della rete composta da pazienti, sistema di cura e associazioni della Comunità dei malati rari. Il SAIO fornisce informazioni sulle patologie rare, sulle risorse esistenti per la diagnosi e il trattamento (laboratori, centri di riferimento) favorendo quindi l'accesso alla rete e alla possibilità di muoversi il più agilmente possibile al suo interno. Il Servizio si pone altresì lo scopo di favorire il contatto delle persone con le associazioni di riferimento oltre che per avere informazioni il più dettagliate possibile anche per sollevare dalla solitudine nel confronto con altre esperienze simili. Tale contatto è un fattore di protezione importantissimo che tutela dall'insorgenza di disturbi psicopatologici. Altre informazioni che il Servizio si ripromette di fornire riguardano i diritti esigibili delle persone con malattia

rara dall'esenzione per malattia rara fino al riconoscimento dell'invalidità, passando per la fornitura di farmaci e ausili. Ultimo ma non meno importante il Servizio fornisce un supporto psicologico.

13.1 L'organizzazione del Servizio

L'Equipe

L'équipe è formata da una psicologa clinica - psicoterapeuta e psicologa di comunità esperta nella gestione di servizi di ascolto e informazione nelle malattie rare, coordinatrice del Servizio; una psicologa, psicoterapeuta familiare esperta nella gestione dei servizi di help line.

La modalità di accesso

Il servizio risponde al numero verde gratuito 800662541 dal lunedì al venerdì h. 10.00-13.00 e il martedì, giovedì e venerdì h. 14.00-17.00. Risponde anche alle e-mail:

- ▶ saio.ascolto@uniamo.org per ascoltare e comprendere. Si rivolge a chi ha appena ricevuto la diagnosi di malattia rara e sente il bisogno di parlare del suo problema. Una figura professionale che conosce il problema ascolta e comprende i bisogni per aiutare a superare il momento difficile della diagnosi.
- ▶ saio.informa@uniamo.org per comprendere per informare. Si rivolge a chi è affetto da una malattia rara, o un familiare e trova molto difficile comprendere e governare la complessità del sistema che ruota intorno alla propria patologia. Al servizio di “Informazione” risponde un professionista che informa sulla complessità sia della “presa in carico” sia della “ricerca scientifica”, sugli stru-

menti per poter affrontare la vita quotidiana e sulle strutture territoriali più vicine al paziente e che rispondano ai suoi bisogni.

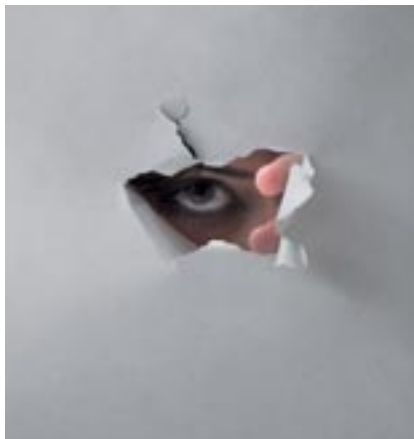
- ▶ saio.orienta@uniamo.org per informare per orientare. In forma sui diritti esigibili aiuta ad approfondire il mondo dell'associazionismo, del terzo settore alla luce della nuova riforma. Indirizza per la messa in contatto con l'associazione che si occupa della malattia. Aiuta ad inserirsi attivamente nella comunità dei malati rari. Al servizio di "orientamento" risponde un professionista capace di guidare nella complessità burocratica e che accompagnerà paziente e famiglia nella comprensione della rete dei malati rari.

Vengono inoltrate al Servizio anche le richieste di aiuto pervenute alla Segreteria o alla Comunicazione di UNIAMO.

13.2 La metodologia

Fase di Accoglienza

L'elemento innovativo di SAIO si colloca nella metodologia di accoglienza che non risponde alla semplice richiesta di informazioni ma si propone di effettuare una vera e propria analisi della domanda in cui le operatrici aiutano il chiamante ad esplorare tutte le aree che riguardano la gestione della malattia, la presa in carico medica, per la diagnosi e la cura; la consulenza di supporto psicologico e gli aspetti socio-assistenziali che concernono i diritti esigibili. Al termine della consultazione si effettua un vero e proprio "contratto" in cui si concordano con il chiamante le emergenze su cui lavorare e in quali aree è possibile per il Servizio SAIO fornire un adeguato aiuto.



Spesso questo lavoro è molto apprezzato dagli utenti del Servizio che rivelano che per la prima volta sentono che qualcuno è veramente interessato alla loro situazione e che grazie a questo interesse riescono loro stessi a comprendere di cosa hanno veramente bisogno.

La valutazione in équipe

Successivamente alla prima chiamata e alla raccolta dei dati il caso viene aperto e gestito, in linea di massima dall'operatore che lo ha accolto, per dare continuità relazionale all'intervento. Solo nei casi in cui la particolare professionalità di un altro operatore sia più utile al caso, a seguito della valutazione in équipe viene riassegnato.

La presa in carico

Da questo momento l'operatore responsabile dell'intervento seguirà tutto l'iter della richiesta, raccogliendo informazioni attraverso le banche dati ufficiali (Delibere LEA, CNMR, Coordinamenti Regionali Malattie Rare, Orphanet, ecc.) o in disponibilità ad UNIAMO F.I.M.R. Onlus (Malati rari) prendendo contatto con i Centri di Riferimento, Laboratori di analisi, Associazioni di pazienti, Privato Sociale, singoli professionisti, ecc. per verificare che il riferimento individuato possa occuparsi del caso in questione e per facilitare l'accesso dell'utente.

La consultazione psicologica

Nel caso in cui l'operatore ritenga che possa essere utile una consulenza psicologica oppure la richiesta arrivi già chiaramente definita dall'utente si invia la persona alla consultazione psicologica che prevede da due a tre colloqui esplorativi al fine di individuare risorse e criticità e inviare la persona, qualora necessario, ad una presa in carico psicoterapeutica, di sostegno psicologico e/o psichiatrico a livello territoriale. In questa fase le operatrici del Servizio SAIO valutano se la sintomatologia e il vissuto di sofferenza sia congruo e reattivo all'interno del processo di adattamento alla malattia oppure se si sia slentizzato o amplificato un preesistente quadro psicopatologico o altresì strutturato un nuovo quadro. In tutti i casi viene valutata la necessità di supporto e/o di trattamento del chiamante che verrà opportunamente orientato. Prospettive di sviluppo del Servizio prevedono la possibilità di una presa in carico per un Intervento Psicologico Focalizzato (I.P.F.) che le professioniste del Servizio SAIO potranno prestare attraverso una piattaforma online. Anche quando l'emergenza dell'utente non riguarda gli aspetti emotivo-psicologici, nella fase di accoglienza le operatrici rivolgono sempre domande di tipo psicologico, come si sente a livello emotivo? Manifesta sintomi psicologici? Ha ripercussioni nella vita relazionale? ecc.

Intervento Psicologico Focalizzato (I.P.F.)

Accanto ai tradizionali canali di accesso (via telefono ed email), SAIO si propone di avvalersi grazie al supporto e alla vision della Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO di un sistema di videoconferenza online fruibile attraverso l'utilizzo di piattaforme generiche o dedicate. Attraverso tale iniziativa sarà possibile realizzare un Intervento Psicologico



Focalizzato (I.P.F.) rivolto a individui e famiglie conseguentemente alla consultazione psicologica telefonica che abbia già valutato e focalizzato il tema problematico. Se la problematica individuata, non si risolverà nei colloqui preliminari e sarà suscettibile di ulteriore elaborazione si potrà realizzare l'invio all'intervento I.P.F. un percorso di breve durata che si prefiggerà di rendere più consapevole l'utente sulla problematica emergente individuando strategie efficaci ad affrontarla.

La restituzione

Al momento della restituzione all'utente si forniscono le informazioni e indicazioni necessarie rimanendo sempre a disposizione per eventuali chiarimenti o approfondimenti, chiarendo all'utente che qualora il contatto fornito non vada a buon fine il Servizio è comunque a sua disposizione per individuare nuovi percorsi. Questa indicazione è importante esplicitarla per far sentire al paziente che se (come a volte gli è già capitato) si trovasse in un sentiero tortuoso e senza via d'uscita c'è qualcuno che può cercare accanto a lui una nuova soluzione, ciò per sollevare quanto più possibile la persona dalla solitudine e dallo smarrimento.

Il follow-up

Al fine di dare continuità alla presa in carico e per verificare l'efficacia delle indicazioni fornite, il Servizio si occupa di ricontattare gli utenti a distanza di tempo per effettuare un follow-up che possa essere verifica dell'intervento effettuato e che possa intercettare eventuali difficoltà dell'utente a richiedere nuovamente l'aiuto del Servizio.

13.3 La ricerca

La metodologia di raccolta delle informazioni utilizzata da SAIO permette allo stesso tempo di avere un quadro più completo del singolo

caso e di aggregare dati per una indagine conoscitiva di utilità sociale sul fenomeno delle malattie rare. I dati raccolti vengono considerati in forma anonima e aiutano a descrivere una fotografia del fenomeno malattie rare.

13.4 Gli utenti

Il Servizio come si diceva accoglie non solo le richieste dei pazienti e dei loro familiari ma anche le richieste di professionisti, volontari e associazioni. Si occupa di accogliere, informare e orientare in merito alla costituzione di nuove realtà associative, rispetto ai diritti riorganizzati all'interno dei nuovi Lea e sul senso delle ERN oltre alle nuove disposizioni sul Terzo Settore. La reazione degli utenti è generalmente di grande sollievo e gratitudine per essere riusciti ad avere un ascolto empatico ed attento, si sentono accolti e aiutati ancor prima di ricevere le informazioni necessarie. Molto spesso gli utenti parlano di essersi sentiti come in balia di un mare in tempesta o di avere la sensazione di sbattere contro un muro. Altre volte si sentono cavie su cui si sperimenta e a cui nessuno chiede mai cosa provi, quali emozioni stia vivendo.

13.5 Lo strumento: il modello di contatto

L'equipe SAIO ha sviluppato un modello di contatto per la raccolta dei dati e delle informazioni necessarie a rispondere alla richiesta di aiuto che prevede l'esplorazione di diverse aree. È articolato in varie parti che sono:

- modalità del contatto: vuole comprendere come la rete di riferimento abbia fornito l'informazione adeguata per afferire al Servizio;
- generalità del contatto: intende raccogliere dati per poter ricontattare il paziente ma altresì esplorare le caratteristiche del chiamante e della persona con

la patologia oltre che indagare la sua conoscenza del mondo dell'associazionismo per orientarlo;

- aspetti clinici: intende raccogliere informazioni per verificare che l'utente abbia una diagnosi chiara e una efficace presa in carico medica, esplora anche chi si occupa delle terapie e con quale impegno giornaliero;
- aspetti psicologici: altro tema esplorato è quello degli aspetti psicologici nel caregiver e nel paziente, comprendere se si manifestano sintomi di tipo reattivo o psicopatologico e quale impatto ha avuto la malattia nelle relazioni;
- aspetti socio-assistenziali: in quest'area si indaga se il soggetto ha diritti riconosciuti, di quale tipo e se non li ha come il Servizio possa provvedere a fornire le informazioni necessarie ad ottenerli. In quest'area si indaga anche il livello di impatto della malattia sull'attività lavorativa del paziente e del suo career;
- motivo della chiamata: si definisce la richiesta di aiuto insieme al chiamante;
- percorso di risposta: si evidenziano i nodi della rete cui si è fatto ricorso per risolvere il quesito;
- esito della chiamata: si indica se il contatto è stato risolutivo oppure sarà necessario ricontattare l'utente.
- tipo di intervento effettuato: viene descritto il tipo di intervento attuato dall'operatore, la risposta data e quale tipo di conclusione ha avuto il percorso del chiamante;
- infine si rileva il livello di soddisfazione dell'utente nell'immediato e a distanza con un contatto di follow - up

13.6 I dati

Principali risultati in base ai dati raccolti dal Servizio in 19 mesi di attività⁸.

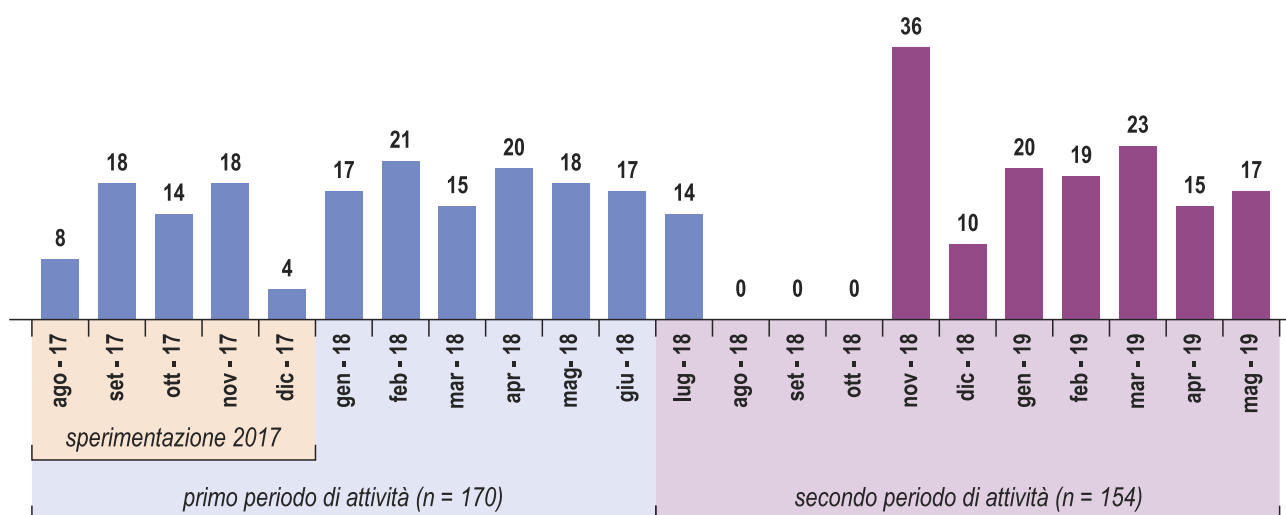
Il Servizio SAIO è stato attivato il 29 agosto 2017. I casi seguiti sono stati 170 nel primo periodo di attività fino al giugno 2018 (di cui 62

nel periodo di sperimentazione avvenuto negli ultimi mesi del 2017) mentre nel secondo periodo, compreso tra luglio 2018 e maggio 2019, le richieste di aiuto sono state 154, nonostante vi siano stati 3 mesi (agosto, settembre, ottobre) di inattività del servizio per motivi organizzativi. Al 30 maggio 2019 il Servizio di Ascolto Informazione e Orientamento SAIO ha risposto ad un totale di 324 richieste di aiuto, riguardanti oltre 200 diverse patologie.

Il canale scelto per contattare il

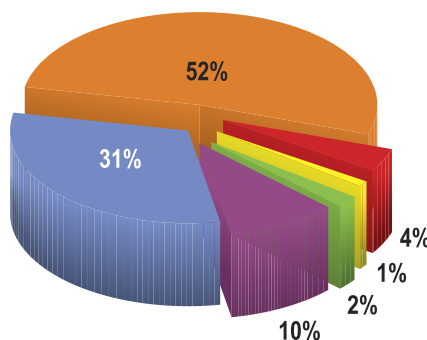
Servizio è cambiato nel tempo, nel primo periodo il numero verde è stato preferito dal 52% dei chiamanti, seguito dalla e-mail nel 31% dei casi, nel secondo periodo di attività è stata la comunicazione via e-mail ad essere maggiormente utilizzata (44%), seguita comunque dal numero verde (26%). Lo staff della comunicazione di Uniamo ha effettuato un grande lavoro di raccolta di richieste di aiuto delle persone che hanno utilizzato il form per richiesta di informazioni presente sul sito di UNIAMO (16%).

Primi contatti per mese

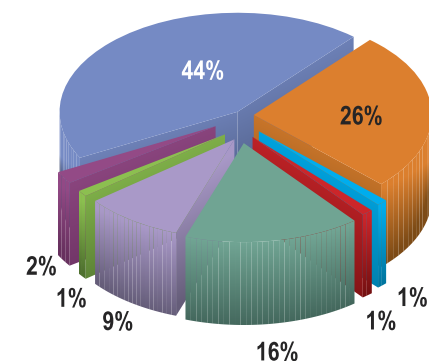


Canale di contatto

Primo periodo di attività (n=170)

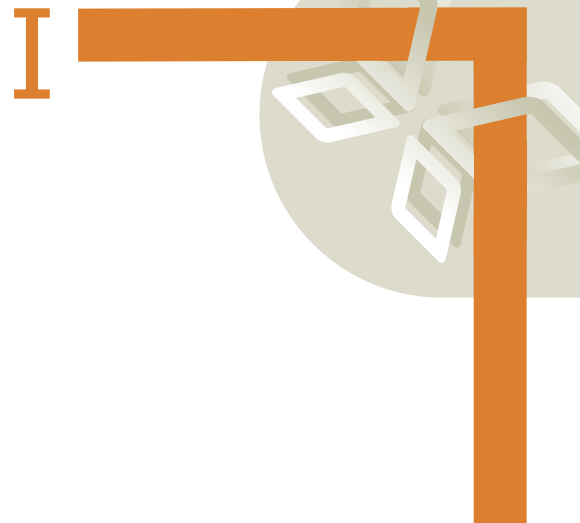


Secondo periodo di attività (n=154)



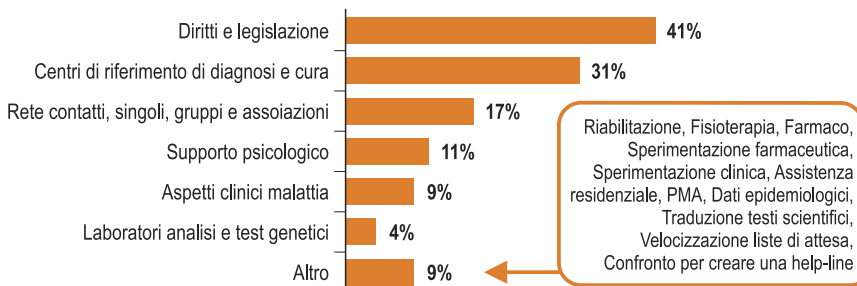
- | | | | |
|--------------|-----------|--------------|--------------------------|
| Numero verde | Personale | Numero verde | Televisione |
| E-mail | Instagram | E-mail | Form della comunicazione |
| Facebook | Altro | Facebook | Altro |
| | | Personale | n.i. |

⁸ I dati aggregati sono stati elaborati dall'avvio del Servizio 29/08/2017 al 30/05/2019

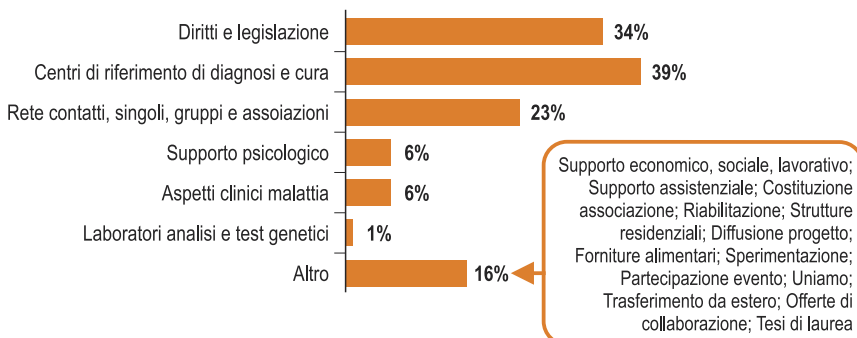


Motivo delle chiamate

Agosto 2017 - Giugno 2018



Luglio 2018 - Maggio 2019



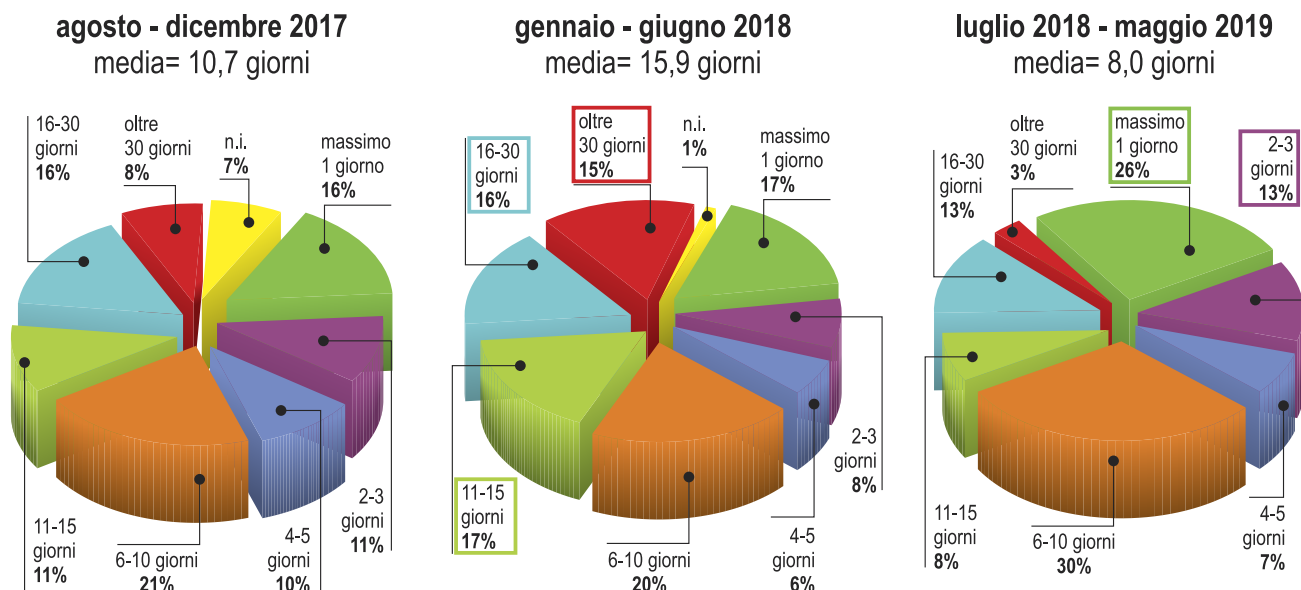
Il motivo della chiamata nella totalità dei 324 casi seguiti da SAIO fino al 30/05/2019 ha riguardato principalmente i diritti esigibili e la legislazione e i Centri di Riferimento di diagnosi e cura. Tra il primo e il secondo periodo si sono invertite le priorità tra queste due tipi di

esigenza, è cresciuta sensibilmente nel tempo la necessità di un contatto con singoli, gruppi o associazioni. Seppur in diminuzione la richiesta esplicita di una consultazione psicologica, in almeno 1 caso su 4 è stato comunque fornito un

I giorni di lavorazione dei casi al fine dell'erogazione della risposta si sono considerevolmente ridotti arrivando a dimezzare i tempi di risposta, in circa il 25% dei casi le persone ricevono risposta in al massimo un giorno lavorativo.

Risposta in massimo 3 contatti: 79% del primo periodo - 73% nel secondo periodo

Numero di giorni di lavorazione complessivi:



Riconoscimento invalidità e L. 104/1992

Alcuni soggetti ancora si spostano di regione continuando un fenomeno di migrazione sanitaria, il dato da segnalare è che tali persone si descrivono generalmente più soddisfatte per le cure ricevute di quelle che rimangono nella propria regione di residenza.

Le richieste sui diritti riguardano oltre un soggetto su 3, nella maggior parte dei casi sono richieste relative a problematiche nel riconoscimento di disabilità e L. 104/92 nell'indice di gravità all'art. 3 co. 3; le maggiori criticità riguardano il passaggio dall'età evolutiva alla maggiore età in cui non sempre il diritto viene riconfermato mettendo in difficoltà le famiglie dal punto di vista economico e nel sostenere le assenze dal lavoro per le cure e le terapie della PcMR.

Aumentano le richieste da parte delle associazioni che hanno riguardato principalmente il riconoscimento di malattia rara e le delibere regionali di attuazione del DPCM 12 gennaio 2017. SAIO ha fornito chiarimenti sulla legislazione e su iniziativa di UNIAMO in contatto con il Ministero della Salute ha fornito informazioni sui percorsi per sottoporre le patologie escluse dal decreto nuovamente a verifica della



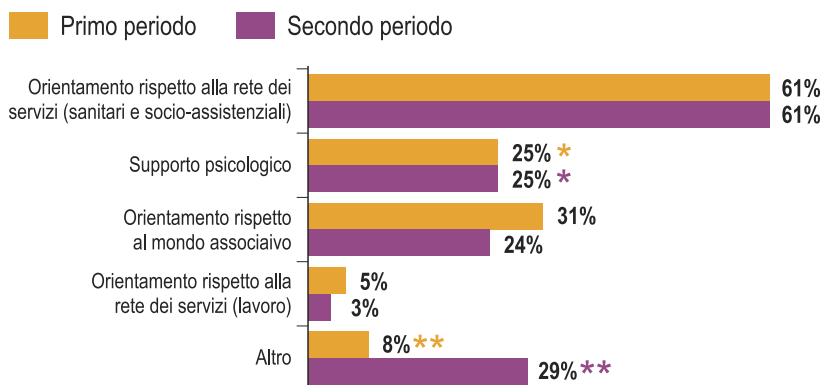
Commissione LEA o a revisione dei codici di esenzione attribuiti.

I principali tipi di intervento del Servizio hanno riguardato l'orientamento rispetto alla rete dei servizi sanitari e socio-assistenziali nel 61% dei casi, l'orientamento rispetto al mondo associativo è stata la seconda richiesta di intervento, va segnalato che nel 25% degli interventi si è effettuato un supporto psicologico di tipo diretto o originato dai sintomi dichiarati in fase di consultazione, per tale ultimo motivo in circa la metà dei casi si è effettuato un supporto di natura

psicologica a prescindere dalla domanda originaria delle persone, in quanto a seguito di un'accurata valutazione in fase di analisi della domanda, le operatrici hanno ritenuto utile contenere psicologicamente i chiamanti con particolari esigenze in tal senso.

La soddisfazione delle persone per l'intervento del Servizio SAIO è stata molto elevata, le persone si sono dichiarate soddisfatte per l'intervento principalmente per l'ascolto, l'accoglienza il supporto e le informazioni ricevute.

Tipologia di intervento



- * A 24 persone (su 43) è stato fornito supporto psicologico, nonostante il motivo iniziale della chiamata fosse di altra natura
- * A 29 persone (su 38) è stato fornito supporto psicologico, nonostante il motivo iniziale della chiamata fosse di altra natura
- ** Legislativo (diritti esigibili), legale, riabilitative, dati scientifici, registri, informazioni sui farmaci, reti di assistenza, informazioni generali e su attività, recapiti/contatti.
- ** Legislativo (diritti esigibili), supporto istituzionale, reti di assistenza, centri per la sperimentazione, informazioni scientifiche e sui farmaci, CSV

14. Il trattamento dei dati: sintesi delle disposizioni vigenti in materia del trattamento dei dati personali

Autore: Gloria Nardini

Il Regolamento Europeo 2016/679 o GDPR (General Data Protection Regulation) si applica in tutti gli Stati Membri dell'Unione Europea a partire dal 25 maggio 2018 ed è relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali, nonché alla libera circolazione di tali dati. Esso ha introdotto nuove tutele a favore degli interessati e, inevitabilmente, nuovi obblighi a carico di Titolari e Responsabili del trattamento di dati personali.

È evidente che venendo in contatto con l'operatore, l'utente che fruisce di un servizio di ascolto, informazione e orientamento come SAIO sarà chiamato a fornire alcuni dati personali, come dati anagrafici e di contatto (informazioni relative al nome, numero di telefono, indirizzo mail) e dati relativi allo stato di salute. Sono questi i cosiddetti dati particolari, attinenti alla salute fisica o mentale, richiamati dall'art. 9 e 10 GDPR in relazione alla richiesta di servizi effettuati.

Sia che si tratti di raccogliere i dati in forma cartacea che in forma elettronica, l'operatore è tenuto, prima di raccogliergli, a mettere a conoscenza l'utente di una serie di informazioni su trattamento dei dati, a rendere cioè l'informativa relativa al trattamento dei dati. Vanno dunque indicati:

- Le finalità e cioè il servizio di ascolto, informazione e orientamento
- Il tipo di dati, anagrafici e sullo stato di salute
- Chi può avere accesso dai dati, e in particolare che il trattamento

dei dati relativi alla salute avverrà solo sotto la responsabilità di un operatore che deve essere un professionista soggetto al segreto professionale

- La modalità di conservazione
- L'obbligo a ricevere il consenso dell'utente per il trattamento, visto che si tratteranno dati relativi allo stato di salute
- La durata della conservazione dei dati solo per il periodo necessario a fornire il servizio
- I diritti dell'utente, come l'accesso ai dati e la loro rettifica, la loro cancellazione e/o l'integrazione, o di riceverne copia
- Un dato di contatto (indirizzo, numero di telefono o email) a cui rivolgersi per far valere i diritti

Per praticità, generalmente l'informativa viene resa disponibile in formato elettronico sul sito internet che riguarda il servizio, ma è anche possibile leggerne il contenuto all'utente per telefono, chiarendo bene che si sta rendendola in forma orale. È bene invitare gli utenti a prenderne visione prima di chiamare il servizio telefonico.

Anche la raccolta del consenso al trattamento dei dati, obbligatoria per i dati attinenti alla salute, è generalmente richiesta in forma scritta. Una procedura elettronica sulla quale un "clic" indica se si dà o no il consenso è la più usata procedura; oppure è anche possibile avere un testo predisposto da in-

viare via email all'utente, il quale a sua volta lo rimanderà esprimendo la propria volontà di prestar il consenso. Ma nulla vieta di registrare e conservare il consenso in forma verbale. Basta infatti avvisare l'utente che si sta per registrare il testo del consenso letto dall'operatore e il consenso stesso fornito dall'utente.

È bene sottolineare che il trattamento di dati personali è cosa assai delicata e per questo sarebbe opportuno:

- utilizzare il più possibile dati resi anonimi
- raccogliere soli dati necessari a fornire il servizio, non raccogliendo cioè dati non strettamente necessari
- conservare sempre i dati in archivi sicuri (se si tratta di moduli cartacei, in archivi sotto chiave, se di dati elettronici sempre su PC sicuri, quindi dotati di password e antivirus).

Qualsiasi informazione sulla materia è reperibile sul sito www.garante-privacy.it. Inoltre L'Ufficio Relazioni con il Pubblico del Garante risponde sia telefonicamente che per email a eventuali dubbi o quesiti sull'argomento.





Linee guida e buone prassi per il supporto psicologico telefonico alle persone affette da malattia rara

II parte

a cura di

Marilisa Belcastro

Introduzione

Possiamo definire una Help Line come un'area d'intervento che, attraverso il telefono, offre ascolto alle persone, fornisce *counselling* per i loro bisogni e attiva concrete strategie per aiutare chi è in difficoltà (M.R. Rossin, M.P. Bianchi). Le prime linee telefoniche di aiuto nel campo sociale nascono in Europa e precisamente in Gran Bretagna, subito dopo la fine della seconda guerra mondiale. Partono su iniziative di stampo religioso per intercettare situazioni di emergenza psichica (prevenzione dei suicidi) cui offrire una sponda di ascolto, propedeutica all'incontro vis a vis. Negli anni successivi, con la diffusione in altre nazioni, il telefono diventava lo strumento attraverso il quale si realizzava una

relazione tra chi chiedeva aiuto e chi offriva il sostegno richiesto. Da allora si è cominciato a considerare lo strumento telefonico come strettamente collegato all'area dei servizi alla persona.

Successivamente, in America, gli anni 60 del secolo scorso, con la loro pulsione verso il "sociale", portano anche a sperimentare forme innovative di risposte ai bisogni dei cittadini; tra esse rientrano proprio le help line come le conosciamo adesso. Servizi, cioè, dedicati agli utenti, basati sulla parola, sulla temporaneità, sull'anonimato. Grazie all'uso di tecnologie sempre più agili e funzionali, nascono in seguito, servizi come il "telesoccorso", la "teleassistenza" e la "telemedicina".

Gli studiosi di comunicazione sono oggi concordi nel ritenere che pro-

prio la nascita delle linee telefoniche in aiuto, abbia testimoniato il passaggio "storico" da una fase in cui il telefono, prima vissuto dall'individuo come mero strumento di conversazione, a una fase in cui esso diviene il prolungamento della propria interiorità. Attraverso la sempre maggiore confidenza data dalla sua diffusione e dalla frequenza d'uso e grazie a dispositivi tecnologici sempre più raffinati (pensiamo agli odierni cellulari) il telefono, partito dapprima come mezzo di comunicazione di servizio - formale - è diventato, cioè, un mezzo per intrattenere relazioni tra le persone per poi divenire, addirittura, un prolungamento della propria identità. È, infatti, indubbio, che oggi il rapporto che l'individuo ha con il telefono eserciti una particolare influenza nei rapporti interpersonali e più in generale, sulla dimensione sociale dell'individuo; ma proprio per questo è fondamentale sottolineare le peculiari caratteristiche che la comunicazione umana mediata da un "medium freddo"⁹ come il telefono, assume; riflettere sulle sue particolari regole intrinseche, diverse da quelle della comunicazione vis a vis è fondamentale per gestire con padronanza ed efficacia la relazione telefonica con le persone che si rivolgono ad una linea di



⁹ Si tratta della famosa definizione di McLuhan (1967) studioso di comunicazione che distingue tra mezzi caldi (il cinema, la tv) e mezzi "freddi" come il telefono "perché attraverso l'orecchio si riceve una scarsa quantità d'informazione e, altrettanto dicasi, di ogni espressione orale rientrante nel discorso in genere, perché offre poco ed esige un grosso contributo dall'ascoltatore".

aiuto dedicata. Fondamentale si rivela il comprendere che chi fa "ascolto" telefonico è sicuramente chiamato ad un lavoro più complesso e delicato del semplice atto di "udire". Si tratta, infatti, di un lavoro che richiede una costante preparazione e sensibilità da parte degli operatori, perché essi possano offrire risposte equilibrate - dato che il fine ultimo rimane sempre quello di aiutare l'interlocutore in difficoltà - analizzando e ridefinendo il problema presentato, per meglio orientare alla sua soluzione. E proprio nell'ottica della qualità della risposta telefonica erogata, che si è pensato questo testo. In esso si proporrà - oltre ad una panoramica sulle help line nel contesto attuale in Europa e in Italia - alcuni indispensabili contenuti teorici di base riguardanti le caratteristiche della comunicazione con particolare riferimento a quella "vis a vis" e a quella telefonica, evidenziandone le specificità. Argomenti questi, propedeutici ed indispensabili a sostenere il tema centrale della trattazione: quello delle modalità di conduzione di un counseling telefonico, quali: le fasi della telefonata, le strategie utili, le competenze necessarie all'operatore telefonico. Si tratta di elementi conoscitivi e di una metodologia che lo stesso servizio SAIO segue, come "voce che ascolta" i malati rari.

È necessario comunque sottolineare, l'importanza di una appropriata formazione frontale, oltre che teorica, di chi risponde a richieste di aiuto telefonico perché tale particolare relazione può suscitare sentimenti ed emozioni che l'operatore deve saper riconoscere e gestire consapevolmente.

1. Le help line: il contesto italiano ed europeo

La prima help line telefonica della storia fu costituita dal pastore protestante londinese Chad Varah nel 1953 che attraverso un giornale invitava le persone a chiamarlo in caso di ideazioni suicidarie, pubblicizzando un numero di telefono dedicato. Quell'idea ebbe grande successo e i giornali denominarono l'organizzazione di volontari che si era creata attorno a questa iniziativa "I samaritani"; in pochi anni questo tipo di aiuto al telefono si diffuse facendo il giro del mondo. In Francia nacque "SOS Amitè", in Germania, IL "TelefonseelSorge", In Italia il telefono amico(1964), "il telefono de la Esperanza per la Spagna" e la "Maintendue" in Svizzera. Seguirono a ruota i paesi del nord Europa e i Paesi Bassi. Oggi le help line sono diffuse in tutte le parti del mondo. Esse hanno assunto nel corso del tempo e con il rapido sviluppo della tecnologia al servizio dello strumento telefonico, più ampi impieghi che non solo l'ascolto, nell'ottica delle strategie della prevenzione e promozione della salute da parte istituzionale. Le linee di ascolto propriamente dette seguono di prassi due principi generali: il rispetto dell'anonimato di chi chiama e di chi ascolta e il riconoscimento della piena libertà di chi si rivolge al servizio. Chi chiama è rispettato e accolto "nella sua totalità e nell'interezza della sua problematica, non proponendo risposte risolutive ai problemi ascoltati, quanto piuttosto mirando a metterlo nella condizione di operare liberamente le proprie scelte. "Il servizio non sarà influenzato da pressioni di qualsiasi natura e sarà di conseguenza aconfessionale ed apartitico"(Carta nazionale del telefono amico). Altri punti fondamentali sono la gratuità della chia-

mata e la formazione perché chi risponde al telefono deve seguire un preciso percorso formativo ed aggiornamenti periodici.

In Italia sono attivi una trentina di servizi di ascolto telefonico: 20 centri aderiscono all'associazione nazionale Telefono Amico e altri 11 centri aderiscono, invece, al Coordinamento Telefono Amico Cevita e sono localizzati soprattutto in Piemonte, Liguria e Calabria. A questi vanno aggiunte le help line che non aderiscono a nessun coordinamento nazionale, come Voce Amica Firenze, e i servizi telefonici offerti in tutto il Paese da associazioni che si occupano dei diritti e della salute di varie tipologie di persone: dal più noto Telefono Azzurro alle linee di aiuto per giocatori patologici, dal servizio di Auser per gli anziani soli a quello della Lila per i malati di Hiv, dalla GayHelp Line al Telefono Rosa. In qualche regione, come la Lombardia, si è costituito un coordinamento regionale delle linee telefoniche d'aiuto (Co.RaL, 2000)¹⁰. A livello europeo, così come in Italia, in ogni Stato sono presenti help line dedicate a differenti problematiche quali abuso e maltrattamento minorile, tossico-e-alcoldipendenza, Aids, malattie rare, disturbi mentali, oltre a linee telefoniche di aiuto generico che accolgono ogni tipo di richiesta. In tutti i casi sia in Italia che in Europa il ruolo delle help line è quello di offrire ai cittadini informazioni, counselling e collegamento con le differenti risorse che il territorio offre per le problematiche affrontate. In molti paesi dell'Europa e più che nel nostro paese (che si affida di più al privato sociale), le help line sono utilizzate dalle organizzazioni che si occupano di salute, come servizio all'interno di una strategia più ampia, o come mezzo ad hoc nell'attuazione di specifiche fasi di programmi d'intervento (campagne di comunicazione sociale, di prevenzione, ecc).

¹⁰ Un'associazione di associazioni riunitesi con l'obiettivo di unire la professionalità del volontariato, del servizio pubblico e del privato sociale nel campo dei servizi al cittadino, offerti tramite help line.



Un'altra utilità fondamentale riconosciuta alla telefonia sociale risiede nel fatto che attraverso di essa si possono monitorare i fenomeni sociali di spicco relativamente agli atteggiamenti degli stili di vita inerenti la salute. A tal proposito si sono costituiti dei network europei per offrire comuni servizi di aiuto efficaci e di qualità. Essi contribuiscono attraverso la condivisione di un sistema di monitoraggio unico e confrontabile, a sviluppare la rilevazione e l'analisi dei bisogni dei cittadini e a ricercare e aggiornare le metodologie e le strategie più efficaci di risposta. Tra le più importanti si possono citarne tre:

Ifotes (International Federation of Telephone Emergency Services) che raccoglie le associazioni dei servizi Telefonici d'emergenza di tutti i paesi europei compresa l'Italia e che offrono sostegno psicologico;

Fesat (Federazione europea dei servizi d'ascolto telefonico sulle droghe) che è una rete di servizi di ascolto telefonico che si occupa di droghe e problematiche legate alla dipendenza da sostanze legali ed illegali. In Italia vi aderiscono alcune regioni italiane come la Lombardia;

THA (Telephone Helplines Association) del Regno Unito: un'associazione di secondo livello operante in Inghilterra ed in Irlanda con funzioni di coordinamento del settore del volontariato presenti sul territorio. È la più accreditata rete di telefonia sociale internazionale per lo sviluppo di buone prassi e linee guida per la risposta telefonica; interloquisce e rappresenta le help line associate, negli organi di consultazione dei dipartimenti governativi, anche occupandosi di promuovere leggi in materia di telefonia sociale (ad esempio la questione sulla privacy) e diffondendo tra gli operatori la conoscenza sulle leggi che regolamentano il settore delle comunicazioni elettroniche.

Questi tre network europei hanno siglato tra loro un patto d'intesa

che ha dato luogo ad un unico network internazionale chiamato Wesh (volontariato di supporto emozionale attraverso le help line) avviando il formale riconoscimento da parte dell'organizzazione mondiale della Sanità (OMS).

A livello di politiche sociali e sanitarie europee le help line sono considerate uno strumento democratico di intervento perché mirano a sviluppare strategie che garantiscono un uguale accesso a tutti i cittadini ed in questo senso si è legiferato per il mantenimento della privacy come diritto fondamentale (THA,2003; Fesat,2003b). Lavorare a favore della salute implica un coinvolgimento di numerose agenzie e di vari strumenti; se un posto di rilievo è occupato dai mass media anche per il significato socio-culturale che essi hanno nella società odierna, un posto non minore lo riveste oggi - indirettamente - la mediazione sociale svolta anche attraverso le help line che, infatti, sono state impiegate negli ultimi anni in varie iniziative di comunicazione sulla salute per la facilità di accesso che garantiscono a vaste aree della popolazione (grazie alla gratuità del servizio e ad una estesa copertura telefonica). Anche le persone che hanno più difficoltà ad accedere ai servizi hanno l'opportunità di farsi ascoltare e di sentirsi in questo modo, stimolati nell'inoltrare le

proprie istanze. Ecco perché sono da ritenersi uno strumento democratico e strategico nel campo della prevenzione e della promozione della salute. Queste azioni sono tanto più efficaci quanto più collegate costantemente al territorio. Il lavoro di rete deve, quindi rappresentare non solo un obiettivo, ma una vera e propria metodologia di lavoro sulla base della quale si sviluppa l'attività delle help line.

E d'altra parte lo scenario in cui si colloca la telefonia sociale in Italia è in rapida trasformazione nel panorama socio-sanitario in cui il *welfare state* va via via diventando un *welfare mix* (Folgheraiter F.,2000). Gli interventi di assistenza e di aiuto alla persona, cioè, sono destinati a diventare protocolli in cui differenti protagonisti (operatori pubblici, privati, volontari, risorse della comunità, etc., partecipano alla realizzazione di un prodotto finale per garantire una prestazione "su misura" per il singolo cittadino). Quindi l'attività dei centralini di aiuto si inserisce a pieno titolo in questo mix che potremmo chiamare "co-settore" secondo la definizione di Pagani (2000), laddove essa ha la finalità di individuare i



bisogni collettivi solo parzialmente colmati dall'operatore del mercato e dall'azione pubblica e a conferire volontariamente le risorse produttive (lavoro, capitale o attività imprenditoriale) che occorrono per la soddisfazione dei suddetti bisogni.

1.1 Le help line per i malati rari

L'Unione Europea ha indicato a tutti gli Stati Membri di individuare leggi nazionali che permettano di mettere chiarezza nel percorso che i malati rari devono effettuare per un adeguato trattamento (Raccomandazione del consiglio europeo dell'8 giugno 2009- 2009/C151/02). La diagnosi, le terapie, il sostegno psicologico a malati, famigliari e caregivers e la continua necessità di un aggiornamento tecnico/scientifico agli operatori sanitari ed ai pazienti costituiscono i capisaldi di una buona gestione di questo gruppo di popolazione che in Italia si stima essere collocata in un intervallo che va dalle 370,000 alle 860,000 persone.

In Italia il Piano Nazionale per le Malattie Rare (PNMR 2013-2016) ha dal canto suo messo l'accento sull'importanza del fattore "informazione" per "garantire il potenziamento e il sostegno alla massima diffusione delle fonti informative istituzionali attualmente disponibili (siti web, telefoni e punti informativi nazionali, regionali e locali), promuovendone l'utilizzo da parte di tutti i portatori d'interesse e con la partecipazione dei pazienti nella

fase della progettazione degli interventi informativi sulle malattie rare".

Questo perché come già in altre parti si è osservato l'informazione nell'ambito delle malattie rare è considerata come una delle maggiori criticità. Ciò, nonostante esista una pluralità di riconosciute e qualificate fonti di informazione sulle malattie rare che dipendono dai diversi soggetti che intervengono sul tema; molte di loro valorizzano il web o lo strumento della help line come supporto, come, ad esempio, il Telefono Verde Malattie Rare TVMR del CNMR-ISS o come le linee di riferimento istituite da alcune Regioni quali Lombardia, Toscana e Veneto (rispettivamente Servizio di Informazione e Documentazione sulle Malattie Rare dell'Istituto Mario Negri, Centro di Ascolto Malattie Rare Toscana e Coordinamento Malattie Rare della Regione Veneto) tra le più attive. In effetti sul versante regionale, le richieste legate a questo ambito sono evase da molti dei Centri di coordinamento regionali per le MR grazie al loro legame diretto con la rete dei servizi, non solo sanitari, ma anche sociali per una presa in carico complessiva della persona con malattia rara e dei suoi bisogni espressi. Il dare informazioni in ordine alle malattie rare e alla rete, rientra peraltro, fra i compiti istituzionali dei suddetti Centri di coordinamento, come previsto dall'Accordo sottoscritto in Conferenza Stato Regioni nel 2007. L'aspetto della criticità informativa risiede, probabilmente, nella complessità dell'assetto istituzionale italiano che per alcuni temi, come le tutele sociali che riguardano anche le persone con malattia rara, comporta uno scenario molto complesso e articolato in ragione della regiona-

lizzazione. Non va poi dimenticato che anche gli stessi professionisti sanitari vanno annoverati fra i potenziali beneficiari di informazioni sulle malattie rare (non solo sulla patologia ma anche sull'organizzazione del sistema, sui centri/presidi, etc. etc.)¹¹. Si tratta di seguire le raccomandazioni dell'European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN) che sottolineano l'importanza di reti di supporto informativo via web, help line e centri d'informazione. Infatti, l'esistenza di un sistema d'informazione per pazienti e professionisti è stato identificato come un indicatore di successo dei Piani Nazionali per le Malattie Rare (Eurodis, 2013). In questo scenario Eurordis ha creato lo European Network of rare Diseases Help Line mappando le help line a livello europeo di tipo istituzionale e associativo¹² (Houyez, 2015) descrivendone le attività e l'utilità e indicando dei requisiti per l'attivazione delle linee di ascolto e aiuto definendo altresì un questionario autovalutativo per l'attivazione di help line (Feder, 2009)¹³.

In Italia per rispondere a questo obiettivo sono state istituite molte help line¹⁴

E su questo fronte, gli strumenti esistenti si differenziano per finalità e modalità operative (e di conseguenza per il supporto che le help line sono in grado di offrire agli utenti malati rari), nonché per il grado di copertura territoriale; ciò crea ovviamente delle diversità di offerta nei confronti delle persone con malattia rara.

Negli ultimi anni, hanno avuto una crescente diffusione, i supporti informativi basati principalmente - se non esclusivamente, sul canale internet - generalmente promossi dalle associazioni di utenza, sia di

¹¹ Da MonitoRare-Terzo rapporto sulla condizione della persona con Malattia rara in Italia, FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE onlus, anno 2017

¹² In Italia sono due le help line che aderiscono al Network: il Telefono Verde Malattie Rare TVMR del CNMR-ISS e il Coordinamento Malattie Rare della Regione Veneto

¹³ Utile per quelle associazioni che vogliono attivare una help line e ne vogliono monitorare periodicamente la qualità della risposta (Vedere in allegato il Questionario di Autovalutazione di Eurordis).

¹⁴ Si veda per l'elenco completo, l'ultimo capitolo nella parte dedicata agli allegati.



2. Dalla comunicazione *vis a vis* alla comunicazione telefonica: caratteristiche e peculiarità

Premessa

Le buone relazioni armoniche, equilibrate, passano attraverso una comunicazione efficace. Se prendiamo per buono quest'assunto appare allora fondamentale, il fatto che conoscere il proprio modo di comunicare, esserne consapevoli, porta a poter essere più efficaci, chiari, meno equivocabili e questo migliora di conseguenza i contatti interpersonali. Ciò è tanto più vero per coloro che si trovano inseriti in una relazione d'aiuto in cui si è chiamati a fornire accoglienza e risposte efficaci e personalizzate a domande che sottendono situazioni problematiche, come nel caso delle chiamate ad una help line.

Riflettere sulle principali definizioni, caratteristiche e principi della comunicazione umana, può essere un primo spunto di riflessione - ma basilare- nell'avvio di un percorso di autoconsapevolezza sul proprio modo di relazionarsi agli altri e - più contestualmente - ad altri in difficoltà, padroneggiandolo al meglio. Perciò, nel presente paragrafo verranno accennati i principali aspetti teorici sulla comunicazione umana, nell'ottica di sensibilizzare i lettori sull'importanza di ampliare le loro competenze comunicative per la buona riuscita di una rela-

natura più prettamente informativa (es. www.malattirari.it, promosso da UNIAMO F.I.M.R. onlus o di www.malattierare.it e www.cittadinanzattiva.it, promosso da Cittadinanza Attiva nel 2014) che interattiva, come nel caso dell'esperienza promossa da EURORDIS e NORD52 attraverso le community dedicate alle malattie rare (www.rareconnect.org/it); tali supporti offrono un canale social riservato alla condivisione delle esperienze fra le persone con malattia rara. Secondo l'esperienza di EURORDIS, però un sito internet con un indirizzo e-mail non può sostituire un servizio di assistenza telefonica che parla direttamente con i pazienti. L'ascolto telefonico che un operatore della linea di assistenza può offrire ad un paziente che ha bisogno di parlare con qualcuno non è assolvibile in egual modo attraverso internet; le e-mail e le chat possono certo completare una risposta telefonica di informazioni, ma non sostituire in pieno il supporto emotivo del paziente e del suo contesto¹⁵. Adottando questo focus più completo e mirante a rispondere non solo ad istanze informative ed orientative dei malati rari - e delle associazioni di competenza - ma anche psicologico-emotive (che spesso scaturiscono di conseguenza

la patologia rara), UNIAMO F.I.M.R. onlus ha strutturato il servizio telefonico SAIO (Ascolto, Informa, Orienta) che risponde sul tutto il territorio nazionale gratuitamente, avvalendosi di professionalità specializzate nell'ascolto e nel counselling psicologico telefonico.

Il servizio SAIO in quanto help line così finalizzata, fornisce un counselling terapeutico che si può considerare a pieno titolo uno strumento di prevenzione "terziaria" in merito al concetto di salute; S.J. Korchin (1977) infatti, definiva tali, tutti gli interventi- come appunto il counselling psicologico - atti ad attenuare le conseguenze di una malattia in coloro che già ce l'hanno. In conclusione, attraverso l'attivazione di una linea telefonica dedicata alle persone con malattie rare, si contribuisce a costruire un percorso d'aiuto nell'ambito delle malattie rare improntato alla responsabilità sociale in cui, seguendo il filo conduttore della maggiore informazione s'intende creare una catena di valore circolare tra tutte la parti coinvolte, istituzioni pubbliche e private, malati, familiari e medici che per il fatto di lavorare ad uno stesso obiettivo su tutto il territorio nazionale possono effettivamente migliorare la qualità di vita dei pazienti.

¹⁵ (a) http://download.eurordis.org/documents/pdf/4_init%20for116_number.pdf; (b) http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/factsheet_euro_networkhelplines_0.pdf

zione, specie se essa si svolge in un campo "delicato" come quello psico-sociale dove è fondamentale costruire un rapporto positivo e di fiducia con l'utente.

2.1 La comunicazione umana: definizioni

La comunicazione interpersonale è una funzione umana fondamentale. A differenza di quella del mondo animale dove la comunicazione è ripetitiva e preordinata dalla natura, tramite meccanismi biologici istintivi e prefissati, posizionati nel "qui ed ora", gli esseri umani possono comunicare attraverso diversi registri ed interagire con l'ambiente in modo vario e più creativo, esprimendo con intenzionalità emozioni molto differenti, anche in modo dislocato (cioè, facendo riferimento a passato e futuro).

La comunicazione umana è stata definita in più modi. Una prima definizione riguarda l'idea che comunicare equivale a trasmettere informazioni. Nella comunicazione infatti si può riscontrare un trasferimento di risorsa, cioè di qualcosa che può essere utile che passa

dall'uno all'altro. Ma l'informazione è strettamente legata all'oggettività della conoscenza che viene trasmessa, è solo un passaggio di notizie, né basta il semplice parlare con qualcuno per comunicare. Si parla in questo caso di un modello lineare in cui si descrive la comunicazione come un passaggio di informazioni (M) tra un emittente (E) e un ricevente (R). In questo caso tutta la responsabilità della comunicazione spetta all'emittente.

È l'emittente che compie una serie di scelte (di contenuti, di linguaggio, per esempio) per rendere la sua comunicazione efficace. Il ricevente riveste un ruolo solo passivo.

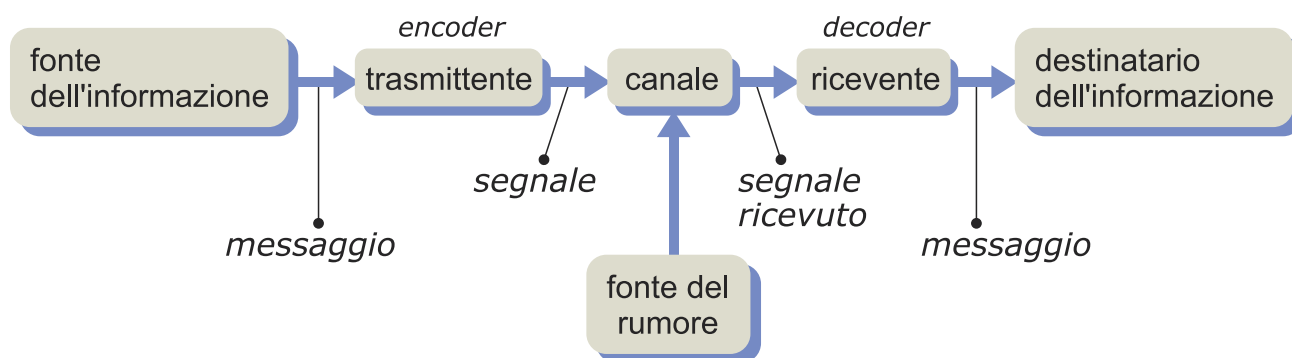
Questa forma di comunicazione è efficace per trasmettere informazioni o per indurre semplici cambiamenti (ad es. l'acquisto di un prodotto), ma si rivela inadeguata quando i cambiamenti richiesti sono più complessi e profondi.

Perché ci sia comunicazione è necessario spostarsi su un piano intersoggettivo, laddove ciascun individuo **mette in comune con gli altri** lo scambio di significati, attraverso l'uso di segni o di simboli condivisi.¹⁶ In questo senso acquisisce importanza la modalità dell'interazione esistente tra le persone che comunicano sulle quali ha un peso la cultura, nel senso che essa attribuisce ai segni ed ai sim-

boli usati (linguaggio, gesti) degli specifici significati. Cioè, quando comunico metto "in-comune" tutto il mio universo di riferimento con l'altro in modo implicito, attraverso la condivisione di significati che la cultura in cui siamo immersi entrambi, definisce a priori. Altrimenti possiamo dire anche che la comunicazione è: "Chi dice, che cosa, a chi, per mezzo di quali canali, con quali effetti"(H.Lasswell), oppure che "La comunicazione è il processo tramite il quale l'informazione viene scambiata tra individui attraverso un sistema comune di segnali, segni, comportamenti" (D. Bernestein)

Ciascuna di queste due definizioni implica che l'emittente ed il ricevente siano da considerarsi su un piano di parità e che non ci sia trasferimento di informazioni dall'uno all'altro ma scambi di significati reciprocamente influenzanti all'interno di un contesto condiviso. Si tratta in questo caso della descrizione teorica del "Modello circolare della comunicazione" esposto da P.Watzlawick e coll., nel 1971. Per tale scuola di pensiero la comunicazione è da intendersi come un vero e proprio *comportamento* al quale il ricevente risponde con un altro comportamento, influenzando quello dell'emittente che ne produrrà in risposta un altro e così via; in un circuito continuamente

Il modello matematico di Shannon e Weaver. 1949



¹⁶ COMUNICARE: dal latino: [comunicare], mettere in comune, derivato di [commune], propriamente, che compie il suo dovere con gli altri, composto di [cum] insieme e [munis] ufficio, incarico, dovere, funzione.

auto-riverberante (meccanismo di feedback).

Dunque si ha comunicazione quando c'è condivisione, interazione e feedback reciproco delle parti in rapporto.

La comunicazione non è, quindi, solo passaggio unidirezionale di notizie e di informazioni e non è neppure divulgazione. **Nel processo comunicativo si trasferiscono significati da una persona ad altre e viceversa, ciò influenza reciprocamente il pensiero e il comportamento di tutti gli attori coinvolti come in un meccanismo circolare ed esso è tale perché funziona simultaneamente (cioè tutti gli elementi sono attivi nello stesso momento). La comunicazione è strutturata come una catena che prevede 8 elementi fondamentali.**

- 1) **Emittente:** la persona che emette il messaggio
- 2) **Ricevente:** colui che riceve il messaggio emanato dall'emittente
- 3) **Messaggio:** corpo della comunicazione
- 4) **Referente:** scopo ed argomento della comunicazione
- 5) **Codice:** insieme delle regole utilizzate per comunicare

- 6) **Canale:** strumento della comunicazione
- 7) **Feedback:** effetto di ritorno del messaggio
- 8) **Contesto:** posiziona nel tempo, nello spazio e nelle circostanze interne ed esterne la comunicazione.

Il primo anello, elemento chiave di emissione del messaggio, è l'**emittente**, il quale, attraverso un **canale** di emissione, invia il corpo della conversazione, il **messaggio**, che a sua volta contiene un **referente**, o argomento ed è strutturato secondo un **codice**. Infine, attraverso un canale di ricezione, il **ricevente**, recepisce il messaggio inviato dall'emittente e a questo a sua volta, reagisce inviando un altro messaggio che riavvia nell'altro una reazione (**feedback**). Infine è importante considerare che tutto questo avviene in una specifica cornice di riferimento condiviso: il **contesto**, che completa il senso dello scambio comunicativo che sta avvenendo perché lo posiziona in una precisa dimensione fisica, psicologica, temporale e sociale. Ne discende che ognuno è responsabile parimenti della relazione comunicativa che si è instaurata tra le due parti e che se si apporta in qualsiasi momento del processo

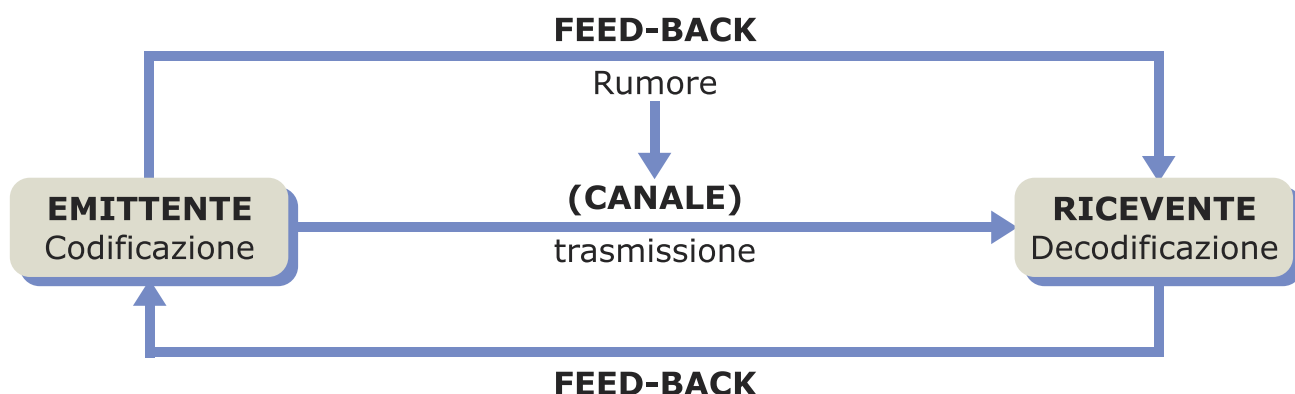
comunicativo una variazione da parte dell'una o dell'altra parte, tutto il sistema di comunicazione ne risulterà variato. Ciò va tenuto a mente perché nella pratica può incoraggiarci a riflettere su eventuali modifiche da apportare nelle nostre modalità comunicative specie se in alcune occasioni esse si sono rilevate disfunzionali, inefficaci o addirittura controproducenti.

2.2 Aspetti peculiari della comunicazione umana. I cinque assiomi.

Se la comunicazione è un processo interattivo tra le persone che vi partecipano e che insieme condividono un contesto di riferimento (nel senso di dare le medesime attribuzioni di significati ad azioni, segni e simboli a livello culturale) è utile soffermarsi anche sui principi intrinseci che governano le interazioni interpersonali, di cui difficilmente si è pienamente consapevoli.

Modello di comunicazione circolare

Comunicazione come **processo di interazione circolare** in cui il ricevente (R) non solo riceve il messaggio ma diventa un **agente attivo** in grado di influenzare con il suo comportamento verbale e non verbale, la comunicazione dell'emittente (E), che a sua volta diventa ricevente



Gli assiomi della comunicazione

Tali principi, enunciati sempre da Watzlawick (Palo Alto, 1971) sono conosciuti con il nome di "assiomi" e sono i seguenti 5:

1) Non si può non comunicare; Qualsiasi comportamento, in situazione di interazione tra persone, è *di per sé* una forma di comunicazione.

Qualsiasi atteggiamento diventa immediatamente portatore di significato per gli altri: ha dunque valore di messaggio.

Anche i silenzi, l'indifferenza, la passività e l'inattività, così come il modo di vestire sono forme di comunicazione, al pari delle altre.

2) Ogni comunicazione ha un aspetto di contenuto e uno di relazione; ogni comunicazione, oltre a trasmettere informazione, implica un impegno tra i comunicanti e definisce la natura stessa della loro relazione.

Questo vuol dire che all'interno di ogni comunicazione vanno distinti due livelli.

Il primo è il livello del contenuto, che dice *che cosa* si sta comunicando. Il secondo è il livello della relazione, che dice *che tipo di relazione* si vuole instaurare con la persona a cui ci si rivolge (la frase: "Chiudi la porta" esprime un *contenuto* - la richiesta di chiudere la porta, ma potrebbe essere detta con tono pacato o aggressivo, stabilendo due tipi di relazioni diverse con l'interlocutore, ad esempio nel primo caso potrebbe essere paritario e nel secondo da capo a subordinato).

3) La natura di una relazione dipende dalla punteggiatura delle sequenze di comunicazione tra i comunicanti; cioè, il modo di interpretare una comunicazione dipende da come

5
la comunicazione può svolgersi su un piano simmetrico o complementare

4
comuniciamo con il modulo analogico e con il modulo numerico

1
non si può non comunicare

2
nella comunicazione c'è sempre un aspetto di contenuto e uno di relazione

3
occhio alla punteggiatura, condiziona il significato della comunicazione

ASSIOMI DELLA COMUNICAZIONE

viene **punteggiata** (o ordinata) **la sequenza delle comunicazioni** fatte.

Per esempio, se in una coppia di coniugi c'è un marito chiuso in sé stesso e una moglie che tende a brontolare, il primo potrebbe dire che egli si chiude perché la moglie brontola e la seconda potrebbe ribattere che lei brontola perché lui si chiude. Quindi a seconda di quale punto di vista viene adottato nell'osservare le interazioni ("punteggiatura") cambia il significato dato alle comunicazioni e alla relazione.

4) Gli esseri umani comunicano sia con il modulo "verbale" che con quello non verbale. Il quarto assioma differenzia **due tipi di comunicazione**: quella **analogica** e quella **numerica** (o digitale).

Laddove la prima riguarda la comunicazione non verbale e l'uso di immagini (ad esempio, se incrocio le braccia sul petto sto comunicando, per analogia, una chiusura) e la seconda riguarda invece l'uso delle parole che sono segni arbitrari organizzati da una sintassi lo-

gica accettata convenzionalmente per designare qualcosa (ad es., il fatto che la parola "tavolo" rappresenti un oggetto con un piano orizzontale sorretto da delle gambe - su cui solitamente si appoggiano delle cose - non ha nulla a che vedere con l'oggetto in sé; è, appunto, una parola scelta convenzionalmente e divenuta parte di una lingua).

5) Tutti gli scambi di comunicazione sono simmetrici o complementari. Si ha un'**interazione simmetrica** (cioè basata sulla simmetria) quando gli interlocutori, tramite le loro comunicazioni, si considerano di **pari livello**, sullo stesso piano: nessuno dei due sembra voler prevalere o essere subordinato all'altro, come genericamente nel caso degli amici o dei colleghi. L'**interazione complementare** si ha invece quando gli interlocutori, o uno dei due, non si considerano sullo stesso piano e da ciò risulta che le loro comunicazioni pongono uno dei due in una posizione superiore (*one-up*) e l'altro

in una **subordinata** (*one-down*), come succede ad esempio nella relazione madre-figlio o tra dipendente e datore di lavoro.

L' impianto teorico, frutto di studi davvero profondi e sistematici, di cui fa parte l'enunciazione dei cinque assiomi, richiede senz'altro un contesto formativo specifico perché questi ultimi diventino parte del proprio bagaglio di potenzialità relazionali, ma sono stati comunque citati per restituire l'idea della complessità di cui si compone l'atto comunicativo nelle relazioni interpersonali. Possiamo concludere in **questo** senso che ogni **comportamento è comunicazione** e allo stesso modo, che ogni **comunicazione è comportamento**. In altre parole, *ogni nostra azione che sia volontaria o meno, esprime un messaggio (quindi è atto comunicativo)* e come tale influenza la relazione che stiamo intrattenendo in quanto ha effetti sulle reazioni comportamentali degli interlocutori. Se conosciamo le regole intrinseche della comunicazione governiamo maggiormente la ricaduta che esse hanno sulle interazioni e siamo più in grado di non cadere in errori d'interpretazione e di ruoli quando ci relazioniamo a vario titolo con gli altri.

2.3 I livelli comunicativi: livello verbale, non verbale e paraverbale

Come abbiamo visto in precedenza gli esseri umani nel relazionarsi comunicano a due livelli: **un livello verbale e uno non verbale**.

La **componente verbale** della comunicazione è che quella che utilizza le parole ed indica il "ciò che si dice" o che "si scrive" nel caso di una lettera. Questa componente viene individuata dalla scelta delle parole e della costruzione logica delle frasi. È sotto la consapevolezza della persona e può essere

controllata intenzionalmente. L'acquisizione del linguaggio verbale rappresenta la caratteristica che differenzia l'essere umano nel cammino ontogenetico: gli altri mammiferi, anche i più evoluti, interagiscono e comunicano tra loro esclusivamente con il comportamento attraverso, cioè, segnali non verbali di tipo puramente analogico e lo stesso avviene per l'uomo nei suoi primi mesi di vita.

La **componente non verbale** della comunicazione riguarda tutto quello che attiene al linguaggio del corpo, per esempio quello che si trasmette attraverso la propria postura, i propri movimenti, la posizione occupata nello spazio (quale zona di un ambiente si occupa, quale distanza dall'interlocutore) ed anche gli aspetti estetici, quali il modo di vestire o di prendersi cura della propria persona.

Essendo più istintiva e automatica tale componente è meno facilmente sottoponibile a "censura" e quindi tradisce gli effettivi sentimenti, stati d'animo, opinioni.

La comunicazione non verbale non è decaduta con l'avanzare dell'evoluzione umana ma anzi si è arricchita tanto da potersi ritenere superiore per potenzialità espressiva a quella del mondo animale. Il linguaggio verbale rappresenta una capacità comunicativa in più, che integra ma non sostituisce i comportamenti non verbali. Un uomo che parlasse solo attraverso le parole esprimendo solo concetti sarebbe più simile ad un automa che ad un essere umano che è tale proprio perché esprime sentimenti ed emozioni.

Quindi il linguaggio del corpo e quello verbale sono interdipendenti ed in una comunicazione più i due aspetti sono congruenti tra loro, più risulta efficace. Se con le parole diciamo ad esempio che siamo felici, ma la nostra espressione facciale è triste, l'informazione che arriva all'altro è discordante ed in qualche modo meno credibile. Infatti la componente non verbale assume un ruolo fondamentale nelle

interazioni, pur se la sua decifrazione rimane sotto il livello della nostra consapevolezza razionale. Per dirla con E. Vigorita (2009) *"Il corpo parla una lingua che spesso esprime pensieri e intenzioni lontane da quelle che la voce afferma; esprime le emozioni più profonde che le parole non sanno o non vorrebbero dire"*

Nell'ambito della comunicazione non verbale rientra anche la **componente paralinguistica o paraverbale**. Essa rappresenta il "modo" in cui qualcosa viene detto attraverso la voce. Ci dice *come* viene detto qualcosa. In particolare attraverso:

- ▶ Il tono della voce,
- ▶ Il ritmo e la velocità con cui si parla;
- ▶ Le sottolineature
- ▶ Le esitazioni, le pause
- ▶ Il volume del parlato (cioè lo spazio di tempo che occupo prima di lasciar parlare l'altro).

Secondo uno studio condotto nel 1972 dallo psicologo statunitense A. Mehrabian in una comunicazione, il peso che ha l'aspetto verbale delle parole, è inferiore a quello assunto dalle connotazioni non verbali di essa; infatti se in un messaggio i due aspetti non sono tra loro congruenti, prevale l'aspetto non verbale a dargli un senso. Mehrabian infatti ha dimostrato che ciò che viene percepito in un messaggio vocale può essere così suddiviso:

- ▶ Movimenti del corpo (soprattutto espressioni facciali) 55%;
- ▶ Aspetto vocale (Volume, tono, ritmo) 38%;
- ▶ Aspetto verbale (parole) 7%;

Quindi se mettiamo su un ideale "piatto della bilancia" due pesi, rappresentati il primo dal "cosa dico" (cioè le parole con cui esprimo il messaggio) ed il secondo dal "come lo dico" (toni di voci, espres-

sioni facciali, ecc.), quest'ultimo peserà 13 volte più del primo (93% peso del Linguaggio Non Verbale contro il 7% del Linguaggio Verbale). Detto questo va anche considerato che qualsiasi processo di comunicazione **non garantisce automaticamente** che i messaggi arrivino in maniera **coerente** con le intenzioni ed i significati di ciascuno. Può succedere che nel passaggio agli interlocutori il messaggio arrivi distorto. Le cause della distorsione possono essere sia di carattere psicologico (stati d'animo, pre-giudizi, ecc.) che fisiologico (problemi sensoriali, contesti inappropriati) e sono attribuibili sia a chi parla sia a chi ascolta. La comunicazione "vis a vis" che è basata su tutti e tre i livelli comunicativi, verbale, non verbale e paraverbale, riduce considerevolmente le possibili distorsioni (perché rileva sia le possibili incongruenze tra le varie espressioni del parlante che al contrario i rafforzamenti delle espressioni stesse) e permette il feedback (intesi come chiarimenti sul messaggio stesso), rendendosi perciò meno equivocabile. Tutto ciò è meno possibile quando la comunicazione avviene attraverso quei mezzi che eludono l'aspetto non verbale, come la scrittura o il telefono ed in quest'ultimo caso richiedono, quindi, una diversa attenzione agli aspetti paraverbali e l'uso di accorgimenti specifici.

2.4 Peculiarità della comunicazione telefonica

Nella comunicazione telefonica vengono a perdersi le informazioni date dal linguaggio non verbale come le espressioni del volto, ge-

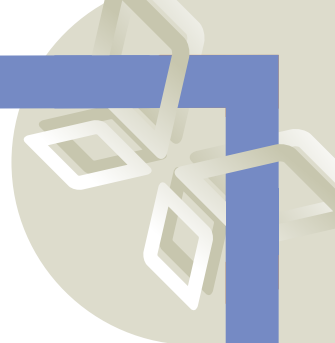
Parole	Sono legate ad un atto di volontà e di scelta e permettono alle persone di esprimere i pensieri, le emozioni ed il modo di rappresentare l'esperienza
Qualità della voce	Il tono (nel verso di un'elevazione della voce è in rapporto al suo contenuto logico o alla particolare situazione emotiva che il soggetto vive. Ad esempio il tono grave, solenne, dolce, affettuoso, minaccioso)
	Il tempo (la velocità e la lentezza con cui si parla esprime il tempo del pensiero del soggetto e delle sue emozioni) può rendere il narrare lento, noioso o veloce e coinvolgente).
	Il timbro (il colore della voce che permette di distinguere una persona dalle altre, per esempio può esserci un timbro metallico, un timbro gradevole, o un timbro dolce)
Espressioni sonore	Il volume (è l'intensità sonora che può denotare quanto desiderio ha il soggetto nel far arrivare la propria voce a chi non è vicino nel volume alto, oppure al contrario, quello di non avvicinarsi troppo come a "nascondersi" nel volume molto basso)
	Sospirare, tossicchiare, l'imitazione di rumori o di voci, l'emissioni di sibili, il fischiello.
Vocalizzazioni	1) Caratterizzatori vocali (pianto, riso, sospiro);
	2) Segreti vocali (uhm, mmh, shhh, ah e altri);
	3) Suoni di accompagnamento (Inspirazioni, pause di silenzio, farfugliamenti, tamburellamenti con le dita)

Tab 4 - (fonte: M.R.Rossin, M.P.Bianchi,2009)

stualità, contatto visivo e postura proprie della comunicazione diretta, faccia a faccia. Attraverso il telefono, infatti, si è in grado di trasmettere **esclusivamente le parti acustiche della comunicazione, quelle relative alla modalità verbale e paraverbale**. Proprio per le suddette caratteristiche è importante supplire a queste carenze con una **maggiore attenzione alla parte delle comunicazioni para-verbali**. Pertanto per una comunicazione efficace al telefono va posta una particolare considerazione alle parole e al modo come esse vengono pronunciate prestando attenzione alle proprie reazioni di ritorno ai messaggi dell'interlocutore e viceversa. Uno schema riassuntivo degli elementi del registro paraverbale, verbale e non verbale che entrano in gioco comunicando solo attraverso la

voce, è quello riportato in tab. 4. La voce umana dunque è un mezzo estremamente potente ed evocativo nel comunicare emozioni, in particolar modo attraverso la modulazione del ritmo, dell'intonazione e dell'intensità dell'eloquio, non solo per i contenuti che vengono esposti verbalmente, ma anche per le modalità in cui quei contenuti vengono comunicati. Studi specifici in ambito psicolinguistico¹⁷ hanno osservato infatti, che una combinazione di **alta frequenza-alto volume-alta velocità** corrisponde a emozioni che richiedono un elevato grado di attivazione (elevato *arousal*), come la **gioia, rabbia, paura**; mentre **una bassa frequenza - basso volume-bassa velocità** corrisponde delle emozioni a basso livello di attivazione (basso *arousal*), come **indifferenza, noia, tri-**

¹⁷ Michela Balconi(2008), Neuropsicologia della comunicazione, Springer



stezza.¹⁸. Difatti vi è una relazione piuttosto stretta tra vissuto emozionale e manifestazioni paralinguistiche: una persona affetta da **ansia**, per esempio, **tende a parlare più in fretta e con tono elevato**, mentre una **persona depressa parla lentamente e con un tono di voce notevolmente basso**.

Per quello che riguarda invece i fenomeni **di stress**, si rileva un **elevato tono della voce** e del numero delle **"non fluenze"**¹⁹ che incidono sulla dinamica del parlare. Inoltre aumentano i fenomeni di **esitazione** e **si intensifica il ritmo dell'esposizione**. Questo disturbo dell'eloquio si verifica in un numero elevato di casi al di fuori della coscienza del parlante e di chi ascolta, perciò è possibile affermare che il sistema paralinguistico non rappresenta il risultato di un controllo conscio della persona.

A questo punto appare sempre più evidente che nel "setting telefonico" l'operatore coinvolto nella relazione di aiuto debba essere in grado di prestare particolare attenzione alle parole, alla voce e agli aspetti paraverbali che qui sono preminenti al fine di entrare in un buon rapporto con il chiamante. Ed è certo

che l'assistenza telefonica richiede sicuramente un maggior impegno in termini di prontezza, capacità di analisi e autocontrollo delle proprie dinamiche comunicative.

Le qualità e le abilità verbali e paraverbali che un buon operatore deve apprendere e perfezionare consistono nel:

- ▶ saper rispondere alle richieste nel modo più chiaro e lineare possibile;
- ▶ ascoltare attentamente il contenuto della telefonata e parlare scandendo bene le parole;
- ▶ riconoscere ed accogliere i messaggi verbali e non verbali che arrivano dall'altra parte del "filo" per dare un senso completo alla richiesta del chiamante ed individualizzare "su misura" la risposta (ved. tab.5);
- ▶ essere consapevole del proprio tipo di comunicazione perché eventuali aspetti disfunzionali di essa non interferiscano nella relazione telefonica;
- ▶ essere consapevoli del proprio ambiente "interno" e di quello "esterno"²⁰;
- ▶ empatia ed autenticità;
- ▶ ascolto attivo.

E sono proprio l'**empatia** e l'**ascolto attivo** - atteggiamenti cardine della relazione d'aiuto e nel counselling telefonico - ad essere oggetto del prossimo ed ultimo paragrafo dedicato alla comunicazione umana.

2.5 Ascolto attivo come tecnica comunicativa

L'ascolto "attivo" come costrutto teorico è stato formulato da C. Rogers (1971) e su questo si è poi venuta a costruire una tecnica specifica di ascolto utilizzata per facilitare tutte quegli ambiti relazionali dove uno scambio comunicativo efficace si rileva cruciale. Di frequente impiego è, infatti, negli ambiti di formazione lavorativa che prevedono un contatto con il pubblico (scuola, servizi sociosanitari, ecc.) e naturalmente in quello del counselling psicologico.

Si parla di ascolto attivo per differenziarlo da quello spontaneo che è "passivo", cioè che avviene senza sforzo, che è naturale.

Infatti, per ascoltare di solito non bisogna "fare" niente. Basta che chi ci parla pronunci le parole in modo sufficientemente forte e chiaro.

Ma l'atto di ascoltare ha una doppia natura e se è vero che è un fenomeno spontaneo - tanto che a volte avviene anche contro la nostra volontà (non possiamo fare a meno di sentire rumori molesti o discorsi noiosi), è vero anche che presenta dei **limiti** da non ignorare e che possono essere così distinti:

Tono: pacato, caldo ma non confidenziale accogliendo ma con professionalità

Timbro: sicuro, fermo per infondere calma, ma non impositivo

Volume: né troppo alto, né troppo basso

Ritmo: non troppo veloce ma tale da permettere alle persone di ascoltare e rispondere

Uso opportuno delle pause: mette la persona a proprio agio

Astensione dal dare giudizi, valutazioni o interpretazioni personali: possono influenzare l'interlocutore e sono arbitrari.

Gestione del silenzio: quando serve a sottolineare un momento significativo, intenso, nell'interlocuzione dei parlanti.

Segnali d'interesse paraverbali d'interesse e di incoraggiamento: ad (es. ah-ah, mmh,) di fronte ad esitazioni e difficoltà evidenti.

Tab 5

¹⁸ Il termine inglese arousal, alla lettera 'risveglio', tecnicamente vale come 'intensità dell'attivazione fisiologica e comportamentale dell'organismo'

¹⁹ Il parlante può correggere, o ripetere intere parole o frasi o interrompersi spesso con intercalari, come: " ehm, cioè"

²⁰ Per ambiente interno s'intende la propria disposizione all'ascolto, la propria predisposizione ad accogliere in quel preciso momento chi chiama. L'ambiente esterno si riferisce alla dimensione spazio-temporale, contesto operativo e obiettivi del proprio lavoro.

II

- ▶ fermarsi all'aspetto verbale della comunicazione (si ascoltano solo le parole dell'interlocutore);
- ▶ essere condizionato dall'istintiva tendenza di chi ascolta, a pensare subito a cosa rispondere, invece di accogliere fino in fondo ciò che l'altro dice.

Tale meccanismo naturale, automatico, può portarci a esprimere il nostro pensiero prima di aver capito bene la situazione, facendoci agire sulla base di ciò che crediamo di aver capito, invece che sulla base di ciò che è stato veramente detto; oppure di concordare su idee mal comprese, di eseguire male un lavoro per non voler ammettere di non aver capito e così via. Il cattivo ascolto è fonte di molti problemi connessi alla comunicazione e alle relazioni interpersonali (l'interlocutore non capito, si sente frustrato e poco considerato e sua volta ciò porta a delle controreazioni).

D'altra parte la capacità di ascolto, che appartiene a tutti, può essere sviluppata con tecniche specifiche che aiutano a passare da un atteggiamento spontaneo a quello che si è definito "attivo". Se chi ascolta non è più un ricevente passivo, ma qualcuno che agisce in modo finalizzato per facilitare la comunicazione significa che sarà più in grado di:

- a) capire che cosa vuol comunicare l'interlocutore;
- b) capire a quale scopo lo sta comunicando;
- c) evitare di interpretare soggettivamente i messaggi dell'interlocutore;
- d) cercare di individuare e rimuovere eventuali ostacoli al libero fluire della comunicazione;
- e) far capire che ha capito.

Manifestazione d'interesse	L'interlocutore deve avere l'impressione che ciò che sta dicendo ci interessa. Si può comunicare questo interesse attraverso il linguaggio non verbale e così facendo si "modella" la relazione: contatto visivo (guardare chi parla), linguaggio del corpo (non dare segni di impazienza o di disagio), non interrompere, non distrarsi.
Richieste mirate	Si può interloquire non per interrompere chi parla, ma per facilitargli la comunicazione: invito a iniziare la conversazione, incoraggiamenti a continuare il discorso, richiesta di informazioni (meglio se brevi) volte a inquadrare meglio l'oggetto di cui si parla, stimoli ad approfondire certi passaggi per capire meglio ciò che viene detto.
Espressioni d'intesa:	
Uso delle parafrasi	Ricerca di conferme, per sé e per l'interlocutore sulla qualità della comprensione: parafrasare il contenuto esposto ("Allora, se non ho capito male, lei ha detto che..."), riflettere i sentimenti e le intenzioni dell'interlocutore ("Mi rendo conto che per lei questo è molto impegnativo..." o "Da quello che mi dice mi pare di capire che lei abbia intenzione di ..."), riassumere ("Se mi consente provo a riassumere quanto abbiamo detto finora...").
Rispecchiamento	Rispecchiare nel senso di ripetere in forma interrogativa l'ultima parola o frase del soggetto, fornisce un feedback. Sollecita ulteriori informazioni senza influenzarne la direzione.
Verifiche continue	Un ascolto attivo implica una continua verifica, volta sia ad accertarsi di aver ben compreso che a confermare all'interlocutore che lo stiamo ascoltando; è dunque opportuno, per esempio, che le espressioni di intesa non si concludano, come affermazioni, ma con una richiesta di convalida: "Se ho ben capito lei ha detto che... E' così?". Oppure: "Mi pare che questi eventi la coinvolgano molto... E' vero?" Bisogna, inoltre, mostrare di credere alle affermazioni di conferma oppure, esplorare con nuove domande; l'importante è non dare l'impressione di non fidarsi di quello che l'altro ha recepito, perché questo è peggiorativo per la buona comunicazione.

Tab 6

Attraverso l'ascolto attivo riusciamo cioè ad ascoltare non solo i contenuti della comunicazione espressi dalle parole dette ma anche la "relazione" che stiamo intrattenendo. Sarà basilare, allora, capire e controllare i segnali che riceviamo e che emettiamo anche senza accorgercene e che segnalano situazioni di chiusura all'altro, di un non ascolto. Come **segnali di non ascolto** possiamo identificare i seguenti atteggiamenti:

- ▶ Non guardare mai negli occhi chi parla;

- ▶ Muoversi in continuazione di fronte all'interlocutore;
- ▶ Affaccendarsi su altre cose mentre l'altro parla;
- ▶ Fare tante domande, interrompendo di continuo;
- ▶ Fraintendere;
- ▶ Atteggiamento di superiorità, non umile;
- ▶ Mettersi sulla difensiva.

L'ascolto attivo si basa, quindi, sia sull'attenzione ai segnali di questo tipo sia sul fatto di fornire feedback rispetto a come un messaggio ci è arrivato, in modo da chiarire e favorire il proseguimento della di-

scussione. La tabella n. 6 schematizza alcuni atteggiamenti specifici che aiutano l'ascolto "attivo".

In altre parole una buona capacità ricettiva non è altro che un atteggiamento di **empatia verso l'altro**, dove con questo termine intendiamo il fatto di entrare in comunicazione ed in relazione con il nostro interlocutore, con il momentaneo atteggiamento di far combaciare la mappa del nostro mondo con la sua, per meglio comprenderla. Una buona capacità ricettiva implica lo sforzo di capire cosa l'altro sta provando e quale significato dà alle sue azioni e alle sue emozioni, andando al passo anche con i suoi ragionamenti e valori, senza approvarli o disapprovarli. Ma sospendendo il giudizio. Semplicemente rimandando all'altro il suo diritto ad esistere, accettandolo per quello che è. Questo tipo di accettazione empatica ha il potere di abbassare le difese che possono ostacolare il buon fluire del rapporto comunicativo ed è la base delle relazioni d'aiuto, anche mediate dal mezzo telefonico.

2.6 Tipologie di stili comunicativi

La metodica dell'ascolto attivo ed empatico, così importanti per intrattenere una comunicazione efficace sono facilitati se la persona adotta su uno specifico atteggiamento relazionale, quello cosiddetto "assertivo".

L'**assertività** come definizione teorica è stata coniata da R. E. Alberti, M.I L. Emmons nel 1970; il termine deriva dal latino "asserere" che significa "asserire" o asserzione (o anche affermazione di sé) ed è una caratteristica del comportamento umano che consiste nella capacità di esprimere in modo chiaro ed efficace le proprie emozioni e opinioni senza tuttavia offendere né aggredire l'interlocutore.

Gli autori partendo da tale defini-

zione classificarono tre tipi di stili comunicativi a partire da quello da quello più funzionale, lo stile assertivo appunto, per arrivare agli altri due meno funzionali, quali lo stile "passivo" e lo stile "aggressivo".

Prima di addentrarsi nel discorso, va premesso che secondo gli autori il nostro modo di stare in relazione e di comunicare non è mai uguale, nei contesti e nelle relazioni: ognuno di noi ha un proprio modo di stare in relazione che difficilmente può essere spiegato attraverso delle categorie. Tuttavia, pur nella variabilità ed unicità dei comportamenti di un individuo, sembra ci sia una certa costanza nel modo di relazionarsi e di pensare a sé e all'altro; la classificazione in tipologie definite ha lo scopo di sottolineare la responsabilità di ognuno sull'esito delle proprie comunicazioni portando alla consapevolezza alcuni "automatismi" comunicativi che potrebbero caratterizzare il proprio modo di porsi agli altri. Un'ulteriore premessa è che lo stile comunicativo più efficace, quello assertivo non è innato ma si **apprende** generalmente con l'esperienza e la maturazione personale, oscillando fino ad allora - nell'individuo - da quello passivo a quello aggressivo o relazionandosi più stabilmente attraverso uno dei due. Di seguito in elenco la descrizione dei tre stili in questione:

Stile comunicativo orientato alla passività.

La caratteristica principale di questa modalità comunicativa è la difficoltà ad esprimere le proprie opinioni o i propri sentimenti. Chi ha uno stile passivo ritiene più o meno consciamente di valere meno degli altri, oppure di valere ma di non essere compreso per quello che vale, teme il giudizio degli altri, fa fatica a rifiutare le richieste, tende a sottomettersi al volere altrui, fa fatica a proporre iniziative e a prendere decisioni, pertanto difficilmente riesce a soddisfare i propri bisogni e desideri. Dal punto di vista dell'ambiente esterno, effettivamente un individuo che adotta un atteggiamento comunicativo passivo ha il vantaggio di essere ben accetto da tutti perché tendenzialmente non infastidisce gli altri.

All'interno di una comunicazione "passiva" infatti, l'obiettivo generale dell'individuo è evitare ogni possibile conflitto, ridurre l'ansia di esporsi, rimandare le decisioni e ottenere la benevolenza dell'interlocutore. Un individuo che si relaziona attraverso uno stile passivo avrebbe come retroterra intrapsi-

Stile comunicativo passivo - tab. A

CARATTERISTICHE DELLA COMUNICAZIONE VERBALE E NON VERBALE

Frequenti scuse e giustificazioni, caratterizzate da un uso eccessivo del "forse" e del "mi dispiace"

- Frasi di commiserazione, quali "che stupido sono!"
- Un uso eccessivo del "dovrei"
- Voce tremante e monocorde e volume basso
- Frequenti schiarimenti di gola e pause
- Sorrisi di circostanza, poco sinceri
- Contatto visivo insufficiente
- Postura china su di sé (piegata in avanti, spalle chine, braccia incrociate.)
- Prossemica caratterizzata da distanza eccessiva

chico peculiari convinzioni/credenze quali ad esempio che il valore di un essere umano dipende dalle qualità delle sue prestazioni e che: *"Le mie opinioni non contano", "Non serve a niente che io parli, tanto nessuno mi ascolta", "Gli altri sono più bravi di me", "E se sbagliassi?", "Ho bisogno della loro approvazione", "Sono una persona troppo educata per protestare ..."* le quali vanno di pari passo ad emozioni di paura, colpa, rabbia repressa e/o ansia sociale. A partire da questo, i comportamenti che più frequentemente vengono poi messi in atto sono l'evitamento, il silenzio o il lamento, la remissività, la delega ovvero la "fuga", intesa come scarso coinvolgimento nelle situazioni, come mancanza di iniziativa.

Da ciò ne consegue che nel lungo periodo si attiva un circolo vizioso in cui l'individuo comincia a sperimentare un crescente senso di solitudine e di perdita di efficacia personale, con difficoltà sempre maggiori a capire qual è il suo pensiero, i suoi desideri ed i suoi obiettivi; l'insoddisfazione esistenziale tende ad aumentare, rinforzando gli atteggiamenti negativi di partenza. Lo stile comunicativo passivo viene identificato dagli autori anche in base a delle caratteristiche connotazioni verbali e non verbali elencati nella tabella A.

Stile comunicativo orientato all'aggressività.

La comunicazione tipica dello stile aggressivo è caratterizzata dalla tendenza a soddisfare unicamente i propri bisogni, ignorando quelli altrui. Chi ha uno stile aggressivo parte dall'idea di essere sempre nel giusto, tende ad addossare agli altri la responsabilità dei propri errori, è irremovibile e rigido rispetto alle proprie posizioni. L'obiettivo

generale è quello di averla vinta a tutti i costi, di dominare l'altro e di assicurarsi della sua posizione prioritaria, sminuendo l'interlocutore. Un individuo che si relaziona attraverso uno stile aggressivo avrebbe come retroterra intrapsichico peculiari convinzioni/credenze come quella che il valore di un essere umano dipende dai risultati che ottiene, oppure, che nella vita c'è chi vince e chi perde. Credenze come: *"La miglior difesa è l'attacco"*, *"Solo mostrandosi forti si può vincere"*, *"Bisogna mostrarsi forti altrimenti gli altri se ne approfittano"*, *"Chi fa da fa da sé per tre"*, *"Se non ti imponi subisci"* vanno di pari passo ad emozioni di risentimento, di poco valore personale, di senso di frustrazione, impotenza e rabbia esplosiva. Chi comunica con uno stile aggressivo tende a essere particolarmente competitivo e svalutante, ostacolando in questo modo la trasmissione e la comprensione del contenuto espresso dal messaggio che sta inviando. Le persone che hanno spesso a che fare con le comunicazioni di un interlocutore aggressivo, dal canto loro, spesso si sentono sminuite e non considerate e sviluppano atteggiamenti di sottomissione/timore (che si traduce in

evitamento della relazione) oppure reazioni aperte altrettanto aggressive; in entrambi i casi gli scambi comunicativi risulteranno di fatto disfunzionali.

Uno stile comunicativo tendenzialmente aggressivo sebbene a breve termine produca nell'individuo che lo usa, la sensazione di avere le cose sotto controllo e di ottenere ciò che desidera, alla lunga può condurlo ad una condizione di stress e di isolamento sociale nonché ad una sensazione di logoramento e stanchezza.

Lo stile comunicativo aggressivo viene identificato dagli autori anche in base a delle caratteristiche connotazioni verbali e non verbali elencati nella tabella B.

Stile comunicativo orientato all'Assertività

Il comportamento assertivo può essere definito come un'onesta espressione dei propri bisogni, emozioni e opinioni adeguati alla situazione specifica in cui ci si trova, senza che questo provochi senso di colpa o rabbia. Possiamo definire un individuo assertivo colui che in un contesto con due o più persone ha ben chiaro cosa desidera; agisce per ottenerlo; rispetta i diritti degli altri; non si

Stile comunicativo aggressivo - tab. B

CARATTERISTICHE DELLA COMUNICAZIONE VERBALE E NON VERBALE

- Uso massiccio del pronome "io"
- Opinioni personali date come fatti certi e verificati
- Molti consigli offerti, anche se non richiesti: "Ti do un consiglio spassionato..."
- Molti doveri suggeriti all'altro: "Dovresti fare..."
- Induzione nell'altro di sensi di colpa e vergogna
- Uso del sarcasmo e della svalutazione altrui
- Voce alta e ferma, con toni molto acuti
- Eloquio rapido, irruente
- Mascelle chiuse e viso in avanti
- Espressioni arcigne
- Contatto visivo dominante
- Indice alzato
- Braccia conserte
- Distanza fisica ridotta e corpo proteso in avanti



Stile comunicativo assertivo - tab C
CARATTERISTICHE DELLA COMUNICAZIONE VERBALE E NON VERBALE
■ Frasi concise e chiare
■ Distinzione fra opinioni personali e fatti
■ Consigli non costrittivi e assenza dell'uso dell'imperativo
■ Formulazione di domande di chiarimento
■ Rimandi su sentimenti ed emozioni provati dagli altri
■ Critica solo costruttiva
■ Proposte concrete, non vaghe
■ Voce calma e calda
■ Eloquio fluente e vario nei toni
■ Espressione sorridente e mascella rilassata
■ Contatto visivo non invadente
■ Emozioni manifestate in viso
■ Postura rilassata, con gambe e braccia aperte, mani visibili
■ Distanza fisica adeguata

sente in colpa; mantiene una buona opinione di sé anche nel caso gli sia difficile o impossibile raggiungere ciò che desidera.

L'obiettivo generale di uno stile assertivo è quello di migliorare le relazioni sociali, soprattutto in quei contesti in cui è frequente che le relazioni siano conflittuali e che le nostre esigenze e quelle altrui siano in contrasto. Tuttavia esistono alcune situazioni che possono mettere alla prova l'atteggiamento di assertività e spingere ad adottare uno stile passivo o aggressivo: per esempio, quando bisogna rappresentare il proprio punto di vista o manifestare il proprio disaccordo; fare una richiesta o rifiutarla; formulare una critica costruttiva e riceverla; fare o ricevere dei complimenti; esprimere e gestire le proprie emozioni o un conflitto.

Solo un adeguato monitoraggio dei propri punti di forza e delle aree da migliorare così come la convinzione che sia necessario stabilire relazioni paritarie potrà farci adottare uno stile assertivo. Di base l'individuo che adotta lo stile assertivo è una persona che ha maturato una stabile autostima personale tanto da non avere tendenzialmente il bisogno di di-

mostrare il proprio valore con la prevaricazione, né di sentirlo venir meno, questo valore, se qualche volta le sue prestazioni sono state fallaci. L'assertività è quindi il frutto di una scelta Interiore che vede al centro l'essere umano in quanto tale e non le sue prestazioni; implica una capacità di comprensione e ascolto empatico verso gli altri, una capacità di raggiungere dei compromessi, di vivere le relazioni in modo aperto e disponibile e di accettare la possibilità di non piacere a tutti o che a volte un obiettivo possa non essere raggiungibile.

Lo stile comunicativo assertivo viene identificato dagli autori anche in base a delle caratteristiche connotazioni verbali e non verbali elencati nella tabella C.

2.6.1 Assertività e atteggiamento dell'operatore nelle dinamiche di aiuto

Lo stile comunicativo assertivo è inteso come un'equilibrata miscela comportamentale tra quello passivo e quello aggressivo e consente di riequilibrare costi e benefici di entrambi gli altri. Quando si utilizza lo stile aggressivo o passivo la nostra umanità non incontra mai dav-

Definizione di Comunicazione Assertiva

La comunicazione assertiva si realizza quando la persona esprime ciò che pensa e che sente in modo adeguato alla situazione, senza cadere in comportamenti passivi o aggressivi

vero quella dell'altro (in entrambi i casi facciamo come se l'altro non ci fosse e passiamo oltre) mentre nello stile assertivo le due umanità si incontrano senza svalutarsi reciprocamente. In tutte le persone lo stile passivo ed aggressivo convivono e quando agisce l'uno, non agisce l'altro. Raggiungere un atteggiamento assertivo, non è automatico, di solito richiede uno "sforzo" a priori per essere appreso ed esercitato.

I vantaggi però sono notevoli perché si ottiene un elevato livello di autoefficacia ed è inoltre è uno stile **diffusivo**, perché quando in un ambiente c'è una persona assertiva lo stile tende a diffondersi ai presenti. Per questo motivo chi è coinvolto in una relazione d'aiuto ha necessità di acquisire una capacità comunicativa assertiva. Come si è visto, molto dipende dalla concezione che si ha di se stessi (e di ciò che più ha più valore secondo le proprie credenze intrapsichiche) dato che poi questo si riflette nell'atteggiamento relazionale; **lavorare quindi sulla propria autostima** gioca un ruolo molto importante nel riuscire ad essere assertivi. E se a volte, pur cercando di raggiungere un atteggiamento di assertività, la cosa può risultare

complessa perché nel nostro modo di rapportarci con l'ambiente entrano in scena diversi fattori storico-biografici di cui alcuni remoti (esperienze vissute nella prima infanzia, educazione ricevuta, rapporto con i genitori, ecc.) è vero anche che l'assertività è una capacità che si può allenare e far crescere, con il crescere della consapevolezza dei propri punti di forza e dei propri limiti; nel valorizzare i primi ed accettare i secondi si può costruire la propria capacità assertiva. A puro scopo esplicativo- e in questo contesto per forza di cose, semplicistico - si propone di seguito un esercizio, tra i tanti esistenti in letteratura, per lavorare sulla propria relazionalità in senso assertivo. Si tratta di una breve sequenza di domande a cui dare risposta, meglio se articolate. Esercitarsi in tal senso²¹, infatti, significa aumentare la confidenza con sé stessi e nel farlo, di affinare la conoscenza dei propri sentimenti e pensieri, insieme alla chiarificazione dei propri obiettivi più autentici. In questo modo diviene più semplice staccarsi da condizionamenti mentali precostituiti e raggiungere una visione più realistica sui propri moventi e sulla realtà circostante e sarà più naturale trovare il modo giusto di esprimere i propri sentimenti e pensieri all'esterno in modo equilibrato.

In sintesi: **l'assertività è una capacità che si può allenare e far crescere con il crescere della consapevolezza dei propri punti di forza e dell'accettazione dei propri limiti; consapevolezza e accettazione che si tradurrà, poi, circolarmente, all'esterno nel riconoscimento del valore degli altri e nell'accettazione dei loro limiti.**

Esercizio per l'assertività

- Cosa penso su quella determinata situazione?
- Cosa sento su quella determinata situazione?
- Cosa intendo fare in merito a quella determinata situazione?
- Quello che intendo fare, mi renderebbe più felice? Se sì perché? Se no, perché?

2.6.1.1 La gestione delle comunicazioni disfunzionali

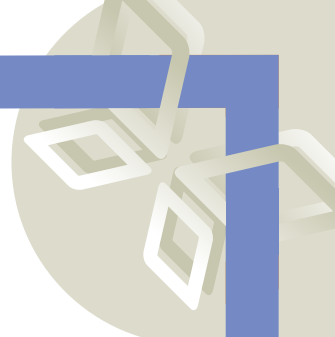
Di contro, anche quando si è raggiunto un atteggiamento di assertività nel proprio modo di comunicare e un buon equilibrio relazionale si può ricadere in modalità disfunzionali di comunicazione, specie di fronte a fattori di forte stress e accadimenti traumatici. Per esempio l'insorgere di una malattia può portare la persona a tutta una serie di emozioni negative sul senso di sé che possono essere sia di tipo "passivo" che "reattivo".

Nel primo caso possono comparire nella persona vissuti regressivi come dipendenza emotiva, "fuga nell'immaginario" o inibizione dell'iniziativa personale. Nel secondo caso i vissuti personali saranno di forte reazione alla problematica vissuta e possono connotarsi da intensi sentimenti di frustrazione ed impotenza di fronte ai quali il soggetto può reagire con iperattività, rabbia aggressività.

Potremmo dire che l'emersione intensa di pensieri ed emozioni negative può indurre la persona coinvolta dalle circostanze problematiche ad assumere sia atteggiamenti di aggressività e rabbia (*Attacco*) oppure, al contrario di "Fuga" (H. Selye, 1936), cioè di delega della propria vita agli altri, dimostrando incapacità di azione o iniziativa personale. Di ciò è necessario che l'operatore tenga conto nell'esercizio della sua attività di aiuto. Per esempio, nel caso ci si relazioni con una persona particolarmente abbattuta che appare incapace di reagire allo stress che sta vivendo e sembra delegare l'operatore ad agire al suo posto anche solo per prendere

contatti con strutture o recapiti che le vengono forniti, l'operatore dovrebbe evitare di "colludere" con questa richiesta. Ciò che è importante, invece, fare è sollecitare attraverso graduali passaggi conversazionali, le risorse sommerse dell'interlocutore in difficoltà, usando il sostegno emotivo, l'ascolto attivo e lo stimolo ad una maggiore iniziativa personale. **Rimettere cioè la persona in contatto con le sue precedenti capacità di azione**, al suo empowerment personale è fondamentale. Un modo potrebbe essere quello della "Tecnica delle domande" sulla falsariga dell'esercizio precedente per sollecitare l'altro ad uscire dall'evitamento emotivo che sta dimostrando, incoraggiandolo ad esprimere pensieri e emozioni provati in quella situazione e nel mentre, lo si aiuta a prefigurare scenari futuri sia in senso negativo (se manca l'azione) che positivo (se l'attivazione c'è), poiché ciò si rivela spesso utile nello smuovere le competenze personali sommerse. In buona sostanza chi presta aiuto deve evitare di "credere" che l'altro davvero non può farcela e accettare perciò di agire al suo posto, perché così facendo confermerebbe la credenza che l'altro ha di sé stesso, di essere troppo debole ed incapace. L'operatore deve invece "allearsi" con le parti funzionali del soggetto in difficoltà che comunque sicuramente quest'ultimo ancora possiede in qualche misura e stimolarle attraverso un atteggiamento di corresponsabilità in cui il primo assume la posizione di alleato nel verso di miglioramento della situazione problematica portata dall'altro; ciò è utile farlo at-

²¹ Particolarmente indicati in contesti formativi i giochi di ruolo.



traverso una sorta di “Contratto”o “Piano di azione” dove si pattuisce insieme, passaggio per passaggio, obiettivi specifici, semplici e misurabili che chi chiede aiuto dovrà realizzare e poi raccontare. Così facendo l’utente avrà la possibilità di uscire dall’abbattimento interiore in cui è precipitato e ricominciare a prendere in mano le fila del proprio discorso esistenziale interrotto dall’evento traumatico.

Può anche capitare, invece, che l’operatore si trovi a gestire una comunicazione disfunzionale in senso aggressivo, cioè con un interlocutore che apre una conversazione in “Attacco” esprimendo molta rabbia o grande agitazione e che ciò non permetta di capire quali sono i reali termini del problema portato. Di fronte ad un atteggiamento di rabbia e aggressività con accenti svalutanti o offensivi verso l’operatore, le competenze assertive di quest’ultimo sono importanti. **Evitare di personalizzare accuse o offese a lui rivolte è fondamentale.** È utile mantenere la calma sia con l’atteggiamento verbale che con quello non verbale; assumere una modalità di ascolto attiva e cercare di capire qual è lo stato d’animo sottostante la protesta, pur ben inteso facendo presente di non accettare toni sgradevoli: si è lì per comprendere il problema ed eventualmente cercare una soluzione insieme. Anche un utente non arrabbiato ma in preda ad una forte agitazione emotiva può innescare una comunicazione “in attacco” dove l’operatore si trova sommerso da contenuti non immediatamente decifrabili e chiari perché espressi con forte intensità e confusività.

In entrambi i casi un posizionamento assertivo è fondamentale per chiarire lo scopo sottostante della comunicazione dell’interlocutore, favorire il contenimento delle emozioni negative fluttuanti, trovare eventuali soluzioni.

La cosa anche qui richiede una tec-

nica composta di diversi passaggi conversazionali che per praticità possono essere riassunti nello schema seguente:

Appare evidente, quindi, che nella

Gestione Emotiva di un interlocutore che sta comunicando in modo disfunzionale

Situazione	L’interlocutore per un qualche motivo, ha perso il controllo razionale del suo pensiero e dei suoi comportamenti e tende a prevaricare con l’eloquio e gli atteggiamenti o aggressivi e/o agitati; parla per sfogarsi senza prestare molto ascolto e senza un obiettivo prefissato.
Obiettivo dell’operatore	Favorire il controllo della sua emotività per poi ricercare assieme, razionalmente, una soluzione comune.
Tecnica di gestione	<ol style="list-style-type: none"> 1) ascolto attivo (permettergli di sfogarsi mostrando interesse in ciò che viene detto, utilizzando l’empatia circa le emozioni che esprime senza interromperlo troppo) se si è vis a vis, guardarlo negli occhi; 2) favorire la comunicazione con sintesi e riformulazioni (ad es.: “Vorrei essere certo di capire cosa la preoccupa di più”)/ dopo la prima fase di sfogo fare domande aperte²² per costringerlo a pensare e a ragionare; 3) riconoscere il suo stato d’animo (cercare con sincerità di mettersi nella sua prospettiva per capire il perché del suo stato d’animo/ dichiarare apertamente la propria empatia, ad es. con frasi del tipo: “Probabilmente mi sentirei anch’io così se avessi percepito nello stesso modo la sua esperienza”, oppure: “Ha fatto bene a parlame” 4) non entrare più nei contenuti e dettagli del problema portato ma restituire un’impressione d’interesse per lo stato d’animo che dal problema è scaturito (ad esempio si può dire: “Vediamo se ho capito il motivo che l’ha così turbata...”) 5) Proporre una soluzione (nel momento in cui l’emotività è sotto controllo, si può cercare di risolvere il problema offrendo una nostra visuale della situazione con delle nostre proposte, ma soprattutto corresponsabilizzando nella ricerca di proprie soluzioni (“In che altro modo si potrebbe tentare di trovare una soluzione?”). 6) co-costruire un piano d’azione per il miglioramento/risoluzione del suo problema da svolgersi nel prossimo futuro (stabilire passo per passo obiettivi specifici, misurabili e realistici.)

“cassetta degli attrezzi” di chi si trova coinvolto in un’attività relazionale di aiuto, l’atteggiamento comunicativo assertivo rappresenta uno strumento di lavoro fonda-

mentale, anche per la sua caratteristica di innescare nell’ambiente in cui viene usato, attraverso un circolo virtuoso, la diffusione di tipi di comunicazione analoga.



²² Le domande aperte sono domande le cui risposte non sono riconducibili solo ad un Sì/No ma permettono una libera articolazione.

3. La consultazione telefonica efficace

Nella relazione telefonica gli operatori sono chiamati a trovare risposte adeguate ed efficaci in un contesto normalmente di tipo occasionale, indiretto, discontinuo, breve, a volte unico. La relazione telefonica di aiuto per questo è stata definita come una "relazione a legame debole" (Dela Ranci, 2001), una relazione "occasionale" che non prevede di per sé una continuità. Si tratta, pur tuttavia, di un'occasione per stabilire un legame significativo tra chi chiama e chi risponde, se quest'ultimo accetta pur nella precarietà insita nella cosa, il concetto che anche una singola telefonata ha una valenza terapeutica in quanto risponde ad un bisogno di riconoscimento del chiamante. Bisogna che in senso lato appartiene a tutti gli esseri umani e va oltre le richieste concrete portate.

In ogni telefonata, in ogni richiesta, infatti, si possono distinguere due livelli: un livello *esplicito*, relativo ai contenuti trasmessi, basati su semplici informazioni espresse a parole e un livello *implicito*: che esprime un bisogno di relazione e di riconoscimento (attraverso modalità non verbali, indirette).

Questi due livelli sono intrinsecamente presenti in qualsiasi tipo di comunicazione/relazione e a maggior ragione nelle situazioni connotate da contesti di aiuto.

I riconoscimenti sono indispensabili agli esseri umani per sentire di esistere, per definire la loro identità e se può succedere che un operatore non possa rispondere ad una richiesta esplicita di un utente può (e deve) rispondere sempre a quella implicita, facendo in modo che anche un singolo contatto in-trattenuto sia comunque "signifi-

cativo" dal punto di vista dell'accoglienza e del "riconoscimento" del mondo dell'altro.

Queste riflessioni ci portano a considerare la consultazione telefonica come un modo di procedere, di offrire aiuto, legato al processo comunicativo, allo scambio che si crea fra l'operatore che risponde al telefono e la persona che chiama e chiede ascolto. La telefonata deve rappresentare per il counsellor, un mezzo per ricevere ed offrire informazioni, aiutando l'interlocutore a produrre consapevolezza sui propri limiti e risorse, attraverso la "restituzione" di ciò che egli ha comunicato. Questa strategia può aiutare chi chiama ad inquadrare sotto altri aspetti il suo problema e scoprire ulteriori sue risorse per risolverlo.

3.1 Fasi della chiamata e strategie di gestione

Ogni relazione telefonica d'aiuto si svolge indicativamente attraverso quattro specifiche fasi che possono essere così identificate:

- a) l'accoglienza;
- b) la chiarificazione della domanda;
- c) la soddisfazione delle esigenze;
- d) la chiusura della telefonata.

a) L'accoglienza. Questa prima fase è intesa come accoglienza della persona che telefona e della domanda che porta. È un momento indispensabile perché si stabilisca fra i due interlocutori un'alleanza basata sull'empatia e sulla fiducia. In questa fase è opportuno aver preparato l'ambiente "interno ed esterno" ed avere padronanza di tutti gli strumenti utili a disposizione (indirizzari e recapiti telefonici, testi ed elenchi di siti internet preferiti relativi all'oggetto della help line).

Il primo contatto è fondamentale in quanto crea le premesse per la qualità della relazione successiva.

In ogni caso instaurare fin dall'inizio una relazione di fiducia e collaborazione risulta essenziale per gli sviluppi successivi.

Come farlo: sarà per prima cosa necessario presentarsi e rendere nota la propria identità ed il servizio per cui si risponde, evitando di porgere un saluto "meccanico"; accogliere l'interlocutore e infondergli la sensazione di essere ricevuto in modo cortese e professionale, preparandosi ad un ascolto attivo.

Cosa non fare: sono da evitare le aperture brusche, i toni di voce annoiati o innervositi.

b) **La chiarificazione della domanda** (comprensione delle esigenze)

Questa è la fase centrale della telefonata, quella in cui l'interlocutore espone le sue esigenze e che l'operatore deve comprendere per aiutarlo a soddisfarle. L'operatore e il chiamante devono condividere la definizione del problema, individuare la domanda esplicita, il motivo della chiamata. Non è infrequente che chi chiama una linea telefonica d'aiuto rivolga domande inappropriate o eccessive per intensità o contenuti. Ad es., la persona potrebbe affermare: "la mia vita fa schifo, sono abbandonato, nessuno mi può aiutare" senza a questo far seguire richieste chiare e precise al telefono; ciò esprime una domanda implicita da parte dell'utente e molto forte, di una "presa in carico" più complessa di quella espressa (che non può essere assolta da una semplice telefonata). In questi casi è utile cogliere i messaggi impliciti e ridefinirli con il richiedente, dando intanto un nome a sensazioni e problematiche eccessivamente vaghe e confuse e in secondo luogo concordando un obiettivo condiviso in termini di contenuti e metodo, verificabile nella cornice contestuale della telefonata. È una fase questa, dove con l'utente è come se si stringesse una sorta di "contratto" in cui pattuire cosa si possa fare con lui e per lui (ad



esempio: "io non posso colmare la sua solitudine, ma se lei è d'accordo sono disponibile a condividere questo tempo a disposizione per cercare di capire qual è la situazione ed eventualmente individuare con lei delle possibili soluzioni"). La chiarificazione della domanda serve a circoscrivere il problema, a dimostrare la disponibilità dell'operatore e la sua competenza, senza però che quest'ultimo coltivi sensazioni di onnipotenza. Nel senso della pretesa di poter risolvere al telefono qualsiasi richiesta esuli dalla possibilità del mezzo (telefono) e del metodo (consulenza).

Cosa fare:

Individuare con correttezza l'oggetto della richiesta, lasciando parlare l'interlocutore ascoltandolo in modo "attivo" eventualmente ridefinendola insieme; stabilire possibilità e limiti della consultazione telefonica in generale e nel caso "specifico; rispondere empaticamente facilitando la conversazione; usare un linguaggio adeguato al chiamante.

Cosa non fare:

Non cadere in contraddizione; non perdere di vista l'obiettivo della ridefinizione del problema anche di fronte ad utenti che tendono ad essere prolissi o dispersivi; evitare di sembrare disattenti; distratti o in-

fastiditi durante la conversazione; non sentirsi onnipotenti al punto da pensare di poter risolvere richieste "impossibili".

c) Soddisfazione delle esigenze

(o Individuazione delle soluzioni). Per gestire efficacemente questa fase, è necessario aver compreso bene le esigenze dell'utente tramite la chiarificazione della domanda, dopo un adeguato scambio di informazioni che ha creato condivisione.

Per rispondere efficacemente al quesito dell'interlocutore, è importante trasferire un messaggio chiaro, concreto e focalizzato sul tema "pattuito" nella fase precedente.

Come farlo:

Ricapitolare le informazioni richieste, facendo il punto della situazione; le informazioni in risposta ai quesiti posti dall'utente dovranno essere verificate e fornite in modo chiaro ed esaustivo; in caso di impossibilità di risposte attinente la domanda (se la richiesta o il quesito non è di competenza del numero verde) andranno cercate e proposte soluzioni alternative, trasferendo all'utente la sensazione di essere stato comunque accolto e ascoltato; mantenere un atteggiamento calmo e paziente.

Cosa non fare:

Evitare di lasciare solo l'interlocu-

tore in attesa troppo a lungo; i silenzi prolungati; il linguaggio tecnico o gergale; ripetere una frase non compresa dall'interlocutore con le stesse parole di prima.

d) Chiusura della telefonata

È il momento in cui si conclude l'esperienza relazionale telefonica vissuta dai due soggetti. Rappresenta la fase di verifica di ciò che è avvenuto fra l'operatore telefonico e l'utente durante la telefonata ed il congedo.

In questo momento particolare è opportuno aiutare l'interlocutore a trarre delle conclusioni; questa è la fase anche dove è necessario verificare che ci sia stata una reale soddisfazione delle richieste avanzate dall'interlocutore e la comprensione delle risposte fornite.

È importante che si lasci l'utente con una impressione positiva del servizio che ha contattato e che si abbiano da lui dei feedback che possono servirci a capire se siamo stati efficaci. Anche dare il giusto spazio al saluto finale è fondamentale per trasferire all'altro capo del filo, una sensazione di positività e fiducia nella qualità del servizio.

Cosa fare:

Verificare con l'utente i passaggi comunicativi che sono avvenuti nel corso della telefonata; fare una sintesi di quei contenuti che sono emersi che possono essere rimandati al chiamante per vedere sotto altri punti di vista la situazione presentata (utile in particolare nel contesto di un counselling psicologico); dichiarare sempre la propria disponibilità ad essere nuovamente consultati in futuro se dovesse servire; mostrarsi sempre disponibili ad accogliere ulteriori chiarimenti;

Cosa non fare:

Chiudere in modo frettoloso e brusco. Chiudere per primi.

3.2 Competenze di base degli operatori di una linea telefonica di aiuto

Ogni operatore che operi nel contesto di una relazione d'aiuto telefonica dovrebbe possedere delle specifiche competenze che gli permettano di individuare e di attraversare, insieme alla persona che telefona, le fasi sopra descritte costruendo nel mentre le basi stesse della relazione.

Già in precedenza ci si era soffermati su alcune abilità che l'operatore deve possedere in merito alla capacità di ascolto "attivo", quindi su questo argomento ci si limiterà a ricordare che nel ricevere una telefonata, l'operatore deve essere disponibile, attento alle parole e al silenzio, partecipare emotivamente a ciò che l'altro narra, mantenendo, al contempo, la giusta distanza emotiva per non rischiare un eccessivo coinvolgimento che non sarebbe di aiuto nell'esame della situazione dell'utente.

Altre competenze importanti che pesano nel bagaglio di chi risponde in un contesto di counselling telefonico - specie di tipo psicologico - sono costituite dalla capacità di "restituzione" e di "cristallizzazione" del narrato telefonico.

Ci ricorda Lai (1993) che nel corso di una telefonata, può emergere in modo significativo un tema centrale che l'utente descrive in modo ricorsivo: ad esempio la solitudine, la difficoltà di conflitto rispetto ad una scelta, la necessità ed insieme la paura del cambiamento, ecc. Si tratta di una specie di "motivo narrativo" che è come una parola chiave con la quale si può rappresentare la situazione portata dal chiamante in quel momento. L'operatore qui deve essere abile nell'individuare, per poi portarlo "restituito" all'utente, così come è arrivato a lui, ma

badando a farlo in una forma semplice, in termini più concreti, prendendo magari in prestito le parole che l'altro usa. Restituire in quest'accezione è come un "rimettere in ordine", un connettere. Si tratta di un passaggio indispensabile del counselling psicologico telefonico e serve a favorire una riflessione, ricercare insieme altri significati, aprire nuovi interrogativi, rendere esplicita e condivisa una domanda implicita, riconoscere le risorse ed i limiti dell'altro, trovare nuove soluzioni, fornire il "permesso" al cambiamento. Questo perché restituire all'altro il motivo narrativo del suo dire rappresenta un vero e proprio atto di riconoscimento della sua persona così com'è. Ed è nel fare questo atto che si crea il legame di fiducia tra il consultante ed il consultato. Se i movimenti di restituzioni avvengono in ogni fase della telefonata con brevi passaggi, l'intervento di cristallizzazione, invece, deve chiudere la consulenza telefonica. Qui l'operatore deve essere attento a restituire all'altro i contenuti portati ed insieme il processo di cristallizzazione. In questo processo l'operatore esplicita e verifica i risultati (ridotti, parziali ma visibili e descrivibili) con la persona che ha telefonato (per esempio: "adesso è chiaro per lei che può rivolgersi a quel servizio specialistico?").

In altre parole la cristallizzazione

consiste nella capacità del centralista di affermare, condividere, riconoscere, insieme a chi telefona, il punto di arrivo raggiunto diadematicamente. Un buon intervento di "cristallizzazione" in chiusura di telefonata, racchiude notevoli potenzialità di movimentazione di risorse nuove nella relazione tra il richiedente aiuto e l'operatore e può rappresentare un nuovo punto di partenza per eventuali nuove chiamate.

3.3 Il "Saper fare" del buon operatore, in sintesi

Nel concludere questo capitolo sulle particolarità della relazione telefonica non può che evidenziarsi, ancora, l'importanza degli aspetti comunicativi nel rendere la stessa, funzionale, positiva e orientata allo scopo per la quale è stata intrattenuta. Da qui l'accento sul ruolo focale dell'operatore telefonico come facilitatore della comunicazione al telefono. Questo non può avvenire senza che egli abbia ricevuto una formazione specifica adeguata¹⁹ e una supervisione periodica che lo aiuti e sostenga nei seguenti obiettivi:

- Sviluppare consapevolezza delle proprie modalità comunicative nell'approccio telefonico all'utente;



- Sviluppare conoscenza sugli aspetti psico-relazionali connessi alla gestione telefonica delle diverse tipologie di utenti, nei loro aspetti emotivi, umorali, caratteriali;
- Sviluppare la capacità di individuare i bisogni impliciti del cliente, conoscere e comprendere i parametri che determinano la qualità della comunicazione telefonica e che incidono sulla qualità percepita dall'utente;
- Conoscere ed utilizzare le componenti della comunicazione paralinguistica; Sviluppare conoscenza sulle espressioni linguistiche da evitare e da utilizzare al fine di una comunicazione telefonica orientata ai bisogni dell'utente e funzionale alla gestione della chiamata;
- Saper tenere conto degli stili comportamentali e degli aspetti psico-relazionali della comunicazione telefonica.

3.4 Il servizio SAIO. Una "voce" in ascolto dei malati rari

Le malattie croniche con effetti gravi hanno un impatto profondo sulla vita delle persone, che devono riorganizzare radicalmente le proprie abitudini, le relazioni, l'attività lavorativa; esse comportano una crisi perché spingono a rivedere la propria scala di valori e a ricercare nuovi significati nella propria esistenza.

Nel caso di diagnosi di una malattia rara, nonché cronica, dove spesso al soggetto vengono a mancare anche i normali riferimenti medici e farmacologici, a ciò si possono aggiungere sentimenti di intenso sgomento, accompagnati da disorientamento e disperazione. La diagnosi di una malattia rara può sconvolgere il corso della vita della persona colpita per cui gli abituali modi di "funzionare", il repertorio personale di risorse emotive e co-

gnitive utilizzate prima della crisi per risolvere i problemi, vengono meno. In una circostanza del genere, ogni reazione al problema può divenire inefficace o disfunzionale. Anche l'intera famiglia del malato può sentirsi "scoperta" e disorientata di fronte alla diagnosi di una malattia rara esperendo la sensazione di intraprendere un viaggio verso una terra straniera dove si parlano lingue incomprensibili e si sono persi i riferimenti territoriali conosciuti, e dove tutto appare diverso da prima...Si può far fatica a mantenere il senso di sé e delle cose a cui si dava valore in precedenza. Ed effettivamente la famiglia con un membro affetto da malattia rara, si trova facilmente nella circostanza di stravolgere la propria routine e ciascun familiare può essere costretto a cambiare abitudini. Ogni giorno bisogna adattare, per esempio, il programma a quello che il membro malato può fare o non fare. Sia individualmente che come sistema familiare, spesso si reagisce con shock, incredulità, diniego, rabbia, scoraggiamento e disorientamento. Si tratta di un momento molto delicato, dove ricevere un aiuto significativo può fare la differenza in termini di rischio d'isolamento e di sviluppo di sintomi psicopatologici, come per esempio una depressione conclamata o un'ansia generalizzata, che sarebbero peggiorativi del già presente stato di malattia. Anche per i familiari, questo può accadere, specie se coinvolti in prima persona nel prestare le cure al membro malato (caregiver). Tutte le persone coinvolte nella diagnosi di malattia rara possono provare la sensazione di sottostare ad un mutamento della realtà dove ogni cosa rischia di sembrare più irreali, priva di prospettive e di controllo personale. Il proprio modo di agire-reagire agli eventi può essere percepito come non più sufficiente e adeguato o diventare disadattivo - per l'afflusso di emozioni negative intense - aumentando il senso d'impotenza personale.

Lo scopo del counselling psicologico per i malati rari (e i loro caregivers), effettuato dalle "voci" delle consulenti del servizio SAIO, è proprio quello di accogliere le loro istanze di aiuto in questi delicati momenti, offrendo loro un ascolto che sappia andare anche oltre la malattia e sia capace di individuare le risorse personali, aiutando i chiamanti ad uscire dalla dimensione di autoreferenzialità che purtroppo la sofferenza genera in loro e che la particolare complessità della situazione che vivono, amplifica. Nell'attuare questo tipo di supporto al telefono, l'equipe di SAIO ha seguito la metodologia illustrata nei paragrafi precedenti, i cui pilastri si fondano sull'ascolto attivo e sulla costruzione di una **relazione empatica** propri del counselling psicologico così come viene comunemente inteso; le sue finalità sono di attivare-riattivare le risorse interne ed esterne di chi chiede aiuto, per metterlo in condizione di far fronte a situazioni stressanti. Nel fare questo l'equipe ha applicato tutti quegli accorgimenti che sono stati già suggeriti come buone prassi specifiche per la consultazione telefonica d'aiuto e che si possono così riassumere:

- accogliere la persona/utente e presentare il Servizio con l'attenzione alle prime parole (comunicazione verbale), il tono e il timbro della voce (comunicazione paraverbale) per creare un clima accogliente che consenta alla persona/utente di sentirsi a proprio agio e di iniziare a parlare del suo problema;
- valutare con attenzione il momento in cui raccogliere i dati relativi alla persona/utente (provincia, sesso, età, ecc.) in modo da evitare di interrompere il flus-

so della conversazione telefonica;

- ascoltare in modo empatico tramite l'ascolto attivo del contenuto di ciò che la persona/utente dice, dando attenzione al vissuto che sottende il suo racconto (individuato attraverso tono, timbro, pause, velocità, ecc.) che hanno permesso poi di sintetizzare e restituire, attraverso le tecniche delle parafrasi e della cristallizzazione, ciò che si è ascoltato e a questo punto di attuare, se necessario un supporto emotivo;
- focalizzare il problema e individuare un obiettivo se il problema della persona/utente è stato compreso, procedere all'individuazione di un obiettivo condiviso su cui lavorare, fornire informazioni aggiornate e proposte in un linguaggio semplice e chiaro per quella specifica persona;
- proporre e concordare possibili soluzioni, Individuare insieme alla persona le soluzioni più adeguate per il raggiungimento dell'obiettivo al fine di aiutarla a porsi attivamente di fronte al problema che sta vivendo;
- riassumere e verificare al termine del colloquio quanto è emerso e quanto si è concordato, nonché verificare che la persona abbia effettivamente compreso le informazioni e le indicazioni fornite;
- concludere la telefonata offrendo la disponibilità del Servizio per ulteriori contatti, infine, salutare adeguatamente in maniera empatica (non frettolosa, non infastidita).

Il tutto, ricordando per prima cosa che **"prendere in carico" i sentimenti di un'altra persona** nell'atto di riconoscerli, accettarli e ri-definirli con lei, **ha un valore intrinsecamente terapeutico** perché riconosce e valorizza l'intero universo dell'altro; restituisce dignità, allevia il senso di solitudine

a favore della riappropriazione delle proprie risorse emotive depauperate dall'impatto traumatico con la diagnosi di malattia, incentiva la nascita di nuove risorse di "problem solving", più adatte alla situazione attuale.

4. L'intervento psicologico nell'era digitale

Premesse

L'enorme potenziale comunicativo messo oggi a disposizione dallo sviluppo delle tecnologie ha consentito a diverse professioni di poter offrire servizi in modi precedentemente impensabili. È ormai una realtà acquisita quella della Telemedicina come insieme di tecniche mediche ed informatiche che permettono la cura di un paziente a distanza o più in generale che fornisce servizi sanitari a distanza. Analogamente oggi anche l'esercizio della **"Telepsicologia"** intesa come insieme di servizi psicologici in cui la componente *vis-à-vis*, con una presenza in vivo, viene sostituita o mediata da tecnologie di comunicazione a distanza, è in aumento esponenziale (vedere tab.1, tab.2).

Su questo fenomeno risultano ancora aperti il dibattito scientifico in-

ternazionale e la ricerca, anche per la velocità con cui l'uso degli strumenti digitali sempre più sofisticati e diffusi, si è propagato. Negli Stati Uniti l'American Psychological Association ha ritenuto necessario creare la Telepsychology Task Force per monitorare l'evoluzione delle consultazioni psicologiche online e fornire delle linee guida accurate, mentre già nel 2002 erano stati introdotti degli standard per l'utilizzo etico della tecnologia nella professione d'aiuto nel Codice di Etica Professionale per i Counselor della Riabilitazione (Barros-Bailey & Saunders, 2010). La trasformazione epocale e rapidissima del modo di comunicare e di intrattenere le relazioni, specie tra i "nativi digitali", sta chiamando inevitabilmente la Psicologia ad un adeguamento professionale visto che il suo compito primario è di saper entrare in contatto con le persone per portarle poi ad aumentare il proprio benessere. Se pensiamo, ad esempio, che un bambino di oggi ha una capacità manipolativa nell'utilizzo di strumenti informatici impensabile fino ad un decennio fa, possiamo immaginare che nelle generazioni future non si avvertirà una netta distinzione nel muoversi, tra il reale e virtuale (F.Giardina, 2017).

Si tratta senz'altro di una rivoluzione culturale che prevede pecu-

Situazione italiana sull'uso della tecnologia digitale

Nel panorama attuale, in Italia, oltre il 63% dei cittadini usa Internet per le più disparate attività: dalla fruizione di video (69%), alla messaggistica istantanea (65%), all'interazione sui social (58%), fino alla lettura di libri e la consultazione di network professionali (12%) a tutte le età (Ipsos, 2017). La ricerca Ipsos, ci dice che la vera rivoluzione è l'adozione, sempre più diffusa di strumenti mobile per la fruizione dei servizi, incrementata quasi del 20% rispetto a 3 anni fa e con una media pro-capite di 6,5 apparecchi mobili in Italia. La modalità è l'always-on, che implica una connessione sulle 24 ore della giornata dal lunedì al venerdì per il 74% del campione (il 95% di questi tramite smartphone), con un tempo medio di due ore al giorno di connessione su internet per il 41% del campione (Ipsos, 2017).

Fonte documento: "Digitalizzazione della professione e dell'intervento psicologico mediato dal web" CNOP 2017

Tab.1

Situazione italiana sull'uso della tecnologia digitale

Una ricerca sulle strategie di crescita digitale in prospettiva 2020, ha evidenziato come nel 2013 la ricerca di informazioni sulla salute sia stata effettuata via web nel 50% dei casi a fronte del 45% dei casi nel 2011, mentre un 25% di italiani abitualmente adotta il web come fonte di informazioni sulla salute (fonte: rapporto della Presidenza del Consiglio dei Ministri, 2015)

Fonte: *strategie per la crescita digitale, 2014-2020. Presidenza Del Consiglio Dei Ministri 2015*

Tab.2

liari modi d'interazione, di scambio e comunicazione e anche l'emergere di nuove patologie che lo psicologo - professionista della relazione - deve saper governare, interpretare e confrontarsi; perché se è vero che gli strumenti ed i contesti comunicativi si evolvono, è vero anche che la sua *mission* rimane quella di essere di essere utile alle persone. A porre l'attenzione del mondo sanitario su questo tema hanno pensato anche le linee d'indirizzo del WHO per il 2013 -2020 che prevedono "La promozione della cura di sé anche attraverso l'uso di tecnologie mobili per la salute".

4.1 Definizione e caratteristiche dell'intervento psicologico on line

Per entrare nel merito dell'intervento psicologico on line, è basilare ricordare la definizione d'intervento psicologico nel senso ampio del termine: "**Azione professionale che tramite la relazione, è tesa a produrre una valutazione oppure a promuovere un cambiamento/miglioramento sulla base delle esigenze/attese/bisogni/domande, espresse dal "cliente"**" (F. Giardina, 2017).

All'interno di questa definizione rintracciamo alcuni aspetti caratterizzanti l'intervento psicologico:

- la domanda del cliente;

- l'azione del professionista;
- la relazione quale strumento mediante il quale produce un cambiamento;
- il tema del cambiamento quale condizione di processo/esito.

Per quanto riguarda la definizione dell'intervento psicologico on line gli ultimi documenti del CNOP²³ a proposito della "digitalizzazione" della professione dello psicologo lo definiscono come una serie di: "*azioni professionali offerte da un professionista in carne ed ossa ad un cliente finalizzate a: informare, sensibilizzare, supportare, modificare, prevenire, curare, abilitare e riabilitare, attraverso l'ausilio delle nuove tecnologie di comunicazione*" (Manzo et al., 2015).

Confrontando le due definizioni possiamo constatare che la differenza tra le due tipologie d'intervento non viene rintracciata né negli aspetti caratteristici, né nel perseguimento del tipo di obiettivi ma solo per il tipo di strumento usato per intrattenere la relazione di cura: reale cioè di persona o virtuale, a distanza.

Il concetto d'intervento psicologico on line, quindi, si riferisce all'interazione tra psicologo e utente mediata dall'uso di tecnologie per la comunicazione attraverso il web. La modalità di rapporto terapeutico mediato è regolamentata anche dall'art. 1 del Codice Deontologico dell'Ordine degli Psicologi, che prevede che i servizi erogati dallo psicologo seguano "*Le stesse regole*

[...] anche nei casi in cui le prestazioni, o parti di esse, vengano effettuate a distanza, via Internet o con qualunque altro mezzo elettronico e/o telematico". L'interazione può avvenire per mezzo di strumenti asincroni, ossia che ritardano la comunicazione come nel caso delle email o dei gruppi di discussione sui forum, oppure attraverso strumenti *sincroni*, dove cioè la comunicazione si evolve in tempo reale come avviene ad esempio nelle videocchiamate tramite ad es. Skipe, Whatsapp o apposite piattaforme per video-conferenze (Mazzuchelli L., 2018).

4.2 Aspetti tecnici della comunicazione tramite video-consulenza

Sul piano tecnico- comunicativo rispetto alla consultazione telefonica va detto che la seduta con il professionista- sito nella propria stanza di terapia - con un utente presente solo "digitalmente" in video, ha il vantaggio di "salvare" buona parte degli aspetti non verbali della comunicazione quali ad esempio, i movimenti del corpo (gesti, espressioni del viso, atteggiamenti), le posizioni nello spazio (come la distanza fisica fra sé e gli altri) mentre così come succede anche al telefono, si perderanno facilmente altri aspetti non verbali tipici della prossimità fisica - la sensibilità tattile e olfattiva che si determinano a distanza ravvicinata e forse anche alcuni minimi dettagli specifici della prossemica e dell'abbigliamento come ornamenti e trucco²⁴. Risultano invece restituiti come dal vivo i fenomeni paraver-

²³ Consiglio Nazionale Ordine Psicologi

²⁴ Che comunque hanno valore di messaggio all'occhio del terapeuta

bali (riso, sbadiglio, pianto, cambiamento di tono, pause e silenzi). L'incontro psicologico tramite web camera apporta senz'altro un valore di completezza se paragonato a quello mediato dal telefono e se certo non si può affermare che la video-consulenza possa completamente supplire a quella che avviene *faccia a faccia*²⁵ essa sembra comunque rivelarsi un valido surrogato in alcune particolari situazioni - e a determinate condizioni - della consultazione dal vivo.

Infatti, secondo L. Mazzuchelli (2018) e altri molteplici autori la video consulenza "on line" offre dei riconosciuti benefici nelle seguenti situazioni:

- quando a chiedere aiuto, sono persone con mobilità limitata e/ o con restrizioni temporali e difficoltà di accesso ai servizi di salute mentale. Ad esempio, in caso d'impedimenti fisici, territoriali o lunghi periodi lontano da casa;
- quando chi ha bisogno di aiuto, è timoroso di chiederlo nel suo contesto ambientale per la stigmatizzazione sociale, che sente potrebbe derivargli. In questo caso il contatto virtuale può abbattere la resistenza iniziale perché la distanza e la protezione data dal web possono agevolare così la disinibizione e l'auto-riflessione;
- quando si tratta di interventi limitati nel tempo e con obiettivi a breve termine²⁶.

Per quanto riguarda le necessarie condizioni di cui tener conto per offrire un'adeguata presa in carico psicologica "on line", esse sono state indicate nelle seguenti:

- quando sia escluso da questo particolare tipo di setting,

quei soggetti che presentino disturbi psichiatrici con evidenti problemi inerenti all'esame di realtà, ideazione suicidaria o persone attualmente vittime di violenza o abusi sessuali e chi è affetto da disturbi in morbilità psichiatrica secondo quanto indicato dall'Australian Psychological Society, 2004 (e da Mallen et al 2005; Manhal-Baugus, 2001; Roehlen et al 2004; Suler, 2001), per i quali invece è richiesta la presa in carico "vis à vis";

- quando si ha un'adeguata dimestichezza nell'utilizzo del PC ed Internet da parte dei protagonisti corredata da un sistema operativo di connessione sufficiente stabile e veloce;
- quando c'è l'attenzione del terapeuta a non superare i vincoli culturali e sociali del paziente, che spesso in rete si è portati a trascurare;
- quando si è disposti a un'estrema attenzione verso la verifica dell'identità del paziente e della tutela della sua privacy (attraverso strumenti di criptaggio dati e delle altre misure previste dalla normativa vigente).

Tali indicazioni sono scaturite dai primi studi e ricerche empiriche sulle consulenze psicologiche on line che, come detto precedente-

mente, non sono ancora confluite in un corpus sistematico ed uniforme a causa dell'estrema rapidità e diffusività del fenomeno. Ed è anche vero che l'uso di internet in ambito psicologico è ancora dibattuto a livello teorico (Alleman, 2002; Fink, 1999) rendendo più complicato l'isolamento di variabili salienti per la valutazione del processo e della sua efficacia. Ci sono poi anche difficoltà a recuperare pazienti e terapeuti che possano prendere parte alla ricerca. Infatti, mentre le ricerche sulla Psicoterapia o sulle consultazioni psicologiche "tradizionali" avvengono in centri clinici e ospedali dove è possibile il controllo e la standardizzare delle procedure, ciò non è altrettanto replicabile per le consultazioni on line perché i centri che le effettuano sono ancora pochi e questo rende più difficile il reclutamento dei professionisti da coinvolgere.

Detto questo, comunque dallo stato dell'arte raggiunto dagli studi e dalle indagini scientifiche fin qui, i risultati apparirebbero incoraggianti circa l'esito positivo dell'uso della tecnologia virtuale nell'ambito dell'intervento psicologico a distanza. A tal proposito, di seguito verrà riportata una sintetica rassegna di studi sulla tematica.



²⁵ La totale mancanza di corporeità rende più asettico e neutro lo scambio interpersonale.

²⁶ A cui poi se è necessario far seguire un invio più strutturato vis à vis alle strutture territoriali più vicine al soggetto.



4.3 Ricerche sull'efficacia degli interventi psicologici online

Come riporta il documento redatto dall'OPL (Ordine Psicologi Lombardia)²⁷ a cui si rimanda per ulteriori approfondimenti esistono una serie di studi che si sono preposti l'obiettivo di valutare l'efficacia degli interventi psicologici online. La maggior parte di tali studi ha cercato di individuare se gli interventi in questione portassero a miglioramenti clinici rispetto a un punteggio di partenza o in confronto a gruppi di controllo. In generale queste ricerche hanno portato a risultati incoraggianti: infatti, sono stati riportati miglioramenti significativi, almeno dal punto di vista sintomatico, nei soggetti che hanno partecipato a diversi interventi psicologici online, con una gamma di disturbi clinici che includono disturbi di panico (Klein & Richards, 2001), disturbi alimentari (Robinson & Serfaty, 2001), disturbi post-

traumatici da stress (Lange et al., 2000) e in casi di lutto (Lange, van de Ven, Schrieken, & Emmelkamp, 2001).

Gli studi che, invece, hanno usato una metodologia qualitativa per analizzare l'efficacia dell'intervento psicologico online ne hanno comunque evidenziato una buona potenzialità. Jedlicka e Jennings (2001) hanno analizzato i racconti di 11 coppie che hanno partecipato ad una terapia di coppia via webcam e non risultavano differenze significative tra la conduzione online e quella in vivo, considerate ugualmente efficaci.

Altri lavori hanno confrontato una serie di interventi online con altri erogati in modalità *vis-à-vis*. Ad esempio lo studio preliminare di Cohen e Kerr (1998) ha suddiviso 24 utenti tra una sessione psicologica in vivo e una mediata dal computer. I consulenti in entrambe le condizioni seguivano un protocollo che includeva l'identificazione delle preoccupazioni della persona, la loro esplorazione e un intervento

su di esse. Durante la sessione veniva monitorato il livello di ansia dei partecipanti prima e dopo l'incontro, e in entrambe le modalità l'ansia è risultata diminuita in maniera simile. Inoltre le valutazioni fornite dai pazienti sugli psicologi riguardanti empatia e competenza erano del tutto comparabili.

Day e Schneider (2002) hanno condotto uno studio simile su un campione più vasto. Ottanta clienti sono stati assegnati casualmente a una modalità di psicoterapia: o *vis-à-vis*, o videoconferenza in tempo reale o ad una modalità simile alla comunicazione telefonica. Dopo cinque sessioni di terapia sono state valutate l'alleanza terapeutica, i risultati delle sessioni e la soddisfazione generale dell'utente. L'unica differenza significativa individuata è risultata a favore delle condizioni proposte dalla videoconferenza e dalla comunicazione telefonica, in quanto questi due gruppi riportavano punteggi superiori riguardanti le voci di partecipazione, livello di attività e di iniziativa, la fiducia, la spontaneità e la disinibizione. Non sono invece emerse differenze particolari per quanto riguardava gli esiti delle diverse modalità di presa in carico. Uno studio italiano recente (Cipolletta e Mocellin, 2016) mostra come la Psicologia *on line* possa dare efficaci risposte a differenti problematiche, che afferiscono a differenti aree di disagio psicologico, come ad esempio l'azzardo patologico, il disordine da stress post traumatico ed il disordine ossessivo-compulsivo (Abbott et al., 2008; Barak et al., 2009; Finn e Barak, 2010; Perle e Nierenberg, 2013; Lenhard et al, 2014; Bolton e Dorstyn, 2015). L'efficacia del supporto psicologico *online* è stata

²⁷ 8380-20171221_Stato-dell-arte-OPL-2017-definitivo- -300817"; scaricabile da www.olp.it

dimostrata anche per particolari categorie di soggetti con problematiche cliniche, come ad esempio le donne con difficoltà nella fertilità, pazienti oncologici e dipendenti da alcol (Baker e Ray, 2011) ma i benefici sono stati riscontrati anche nei pazienti che ne usufruiscono avendo terminato un percorso di psicoterapia classico (Kiwi et al., 2014; Wagner et al., 2014).

Appare evidente da quanto citato, che vi è una forte e crescente attenzione del mondo scientifico rispetto al tema della digitalizzazione e dell'intervento psicologico mediato dal web e che nel prossimo futuro ciò porterà probabilmente a risultati più sistematici e articolati. Nel riassumere i risultati e le riflessioni tratte dalla letteratura riportata, è possibile individuare alcuni importanti aspetti di potenzialità, al pari di altri elementi di criticità e di sfida che andranno approfonditi nel tempo.

A questo proposito, è considerato fondamentale che gli psicologi maturino via via competenze di base per l'uso della tecnologia nella loro pratica quotidiana; altresì da considerare che se la Telepsicologia è geograficamente flessibile, ci possono essere preoccupazioni sulla privacy nel flusso di informazioni transfrontaliere, oltre alla differenza nelle normative sui dati per ogni Paese. Gli psicologi che s'impegnano nella Telepsicologia devono dunque avere una comprensione particolareggiata di concetti quali "data mining", l'archiviazione elettronica e infrastrutture internet (Gamble et al., 2015). Per il momento la comunità internazionale ha intanto prodotto varie Linee guida sull'argomento. Anche la comunità scientifica italiana sta lavo-

rando in tal senso: il Consiglio Nazionale dell'Ordine degli Psicologi attraverso la Commissione per gli atti tipici, osservatorio e tutela della professione ha redatto un articolato documento sul tema "Digitalizzazione della professione e dell'intervento psicologico mediato dal web" (2017) al cui interno,²⁸ si possono consultare le "Linee guida per le prestazioni psicologiche via internet e a distanza" la cui lettura è possibile in allegato, in fondo al

presente Vademecum (allegato n.7)

In conclusione, mentre nel prossimo futuro restano ancora da indagare approfonditamente, specifici aspetti tecnico-professionali²⁹ possiamo già affermare che alle dovute condizioni e in specifiche situazioni l'intervento psicologico digitale si rivela un'utile integrazione degli strumenti classici d'intervento psicologico, permettendone quindi di potenziarne l'efficacia.



²⁸ Capitolo 6 del documento citato

²⁹ Tra i tanti, ad esempio: il rapporto tra la durata della seduta con la tenuta della concentrazione da parte del cliente.

Le Helpline delle Associazioni per le Malattie Rare

1. Le help line associative sulle malattie rare

Nell'ambito del progetto "NS² - Nuove Sfide, Nuovi Servizi" è stata predisposta una scheda di rilevazione, compilabile direttamente online, che UNIAMO F.I.M.R., in qualità di capofila dell'associazione temporanea di scopo con AISMME e MITOCON, ha indirizzato nei primi mesi del 2019 a tutte le associazioni di persone con malattia rara (PcMR) e loro familiari al fine di realizzare una mappatura delle help line associative dedicate alle malattie rare presenti sul territorio nazionale.

Numerose sono state le risposte al questionario ma dal punto di vista metodologico, ai fini delle analisi presentate in questa sede sono stati considerati solo i partecipanti all'indagine che hanno risposto almeno alle 10 domande chiave del questionario (indicativamente la metà delle domande complessive). I dati che seguono si riferiscono alle circa cinquanta (n=47) associazioni rispondenti, distribuite sulla metà delle Regioni/PPAA (di cui 8 in Lazio e 9 in Lombardia) che compongono il territorio nazionale.



Il 72% delle associazioni rispondenti (n=34) dichiara di offrire un servizio di help line telefonica dedicato, ovvero *un servizio telefonico, con personale dedicato (professionisti o volontari), che offre ascolto alle persone con malattia rara e/o ai loro familiari, fornisce counselling per i loro bisogni e attiva strategie concrete per aiutare chi è in difficoltà*. Il restante 28% (n=13) specifica che, pur in assenza di un servizio strutturato e dedicato allo scopo, è comunque possibile contattare l'associazione per chiedere informazioni, orientamento, e/o supporto sulla patologia di riferimento: per questo motivo le successive analisi saranno comunque basate sull'intero universo delle risposte considerate ai fini dell'indagine.

Considerando l'insieme dei 47 rispondenti, la chiamata al numero dell'help line risulta essere gratuita (ovvero numero verde) solo per poco meno di un decimo delle associazioni (9%) mentre per le restanti è a carico del destinatario. Generalmente il numero di telefono di riferimento non è ad uso esclusivo dell'help line: nel 79% dei casi infatti risulta utilizzato dall'associazione o dai suoi rappresentanti anche per altre finalità associative (in 6 casi su 10 di questi è un numero personale e non dell'associazione). Poco più della metà delle associazioni ha a disposizione un servizio di segreteria telefonica per ricontattare l'utente in caso di assenza dell'operatore dell'help line o comunque vi è un'altra persona che può raccogliere eventuali messaggi da riportare. L'81% delle associazioni dichiara di mettere a disposi-

III parte

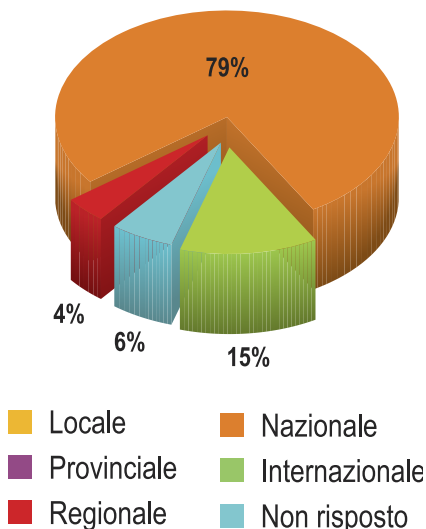
a cura di
**Romano Astolfo,
Paola Bragagnolo,
Marco Stocco
(Sinodè)**

zione altri strumenti di comunicazione oltre al telefono quali e-mail (79% dei casi), Social Network (60%), form su sito web (28%), sistemi di videoconferenza (9%), oppure sistemi di messaggistica come Whatsapp (4%). Nel 80% dei casi, è possibile contattare le help line anche al di fuori degli orari prestabiliti, inviando un messaggio (66% dei casi), una mail (55%), lasciando un messaggio in segreteria (47%) oppure chiamando un altro numero indicato dalla segreteria (6%). Solo il 15% dichiara di sospendere il servizio in determinati periodi dell'anno (estate e festivi).

Nel 62% dei casi l'help line non ha una sede fisica (si tratta generalmente delle help-line nelle quali intervengono solo volontari), nel 28% si trova nella sede dell'associazione mentre solo nel 8% dei casi è collocata all'interno di una sede di soggetti terzi. Come riportato dal Grafico 1, la copertura territoriale del servizio di help line risulta per la maggior parte essere a livello nazionale, seguito a distanza da quello internazionale e solo in via residuale limitata entro i confini della regione di appartenenza.



Grafico 1: Copertura territoriale del servizio di help line (n=47)



Il 43% delle associazioni offre il servizio di help line H24; nei restanti casi il servizio è concentrato dal lunedì al venerdì, principalmente alla mattina (74%-82%) ma anche al pomeriggio in poco più della metà dei casi (56%-59%); è, inoltre, da rilevare che un'associazione su tre, sprovvista di servizio H24, mantiene il servizio attivo anche nel weekend, in orario mattutino e pomeridiano.

Il servizio di help-line telefonica viene pubblicizzato attraverso diverse tipologie di diffusione d'in-

formazione: i canali più utilizzati sono il sito internet dell'associazione (in più di 3 casi su 4), seguito dall'uso dei social network, cui fa ricorso poco più della metà delle Help Line, e dall'uso del più tradizionale sistema di volantini e poster (in poco meno di 1 caso su 2), come riportato nel Grafico 2.

Il personale impiegato nelle 47 help line è composto nel 15% dei casi solo da professionisti, nel 40% dei casi solo da volontari, e nel 26% casi da entrambi i profili: un'associazione su 5 (19%) non ha fornito informazioni in merito. Sono quindi 4 su 10 le help-line che si avvalgono, almeno parzialmente, del contributo di professionisti: le figure professionali maggiormente impiegate sono medici e psicologi.

Le persone a cui è rivolto il servizio sono principalmente le persone con malattia rara o che hanno un sospetto di malattia rara e/o i relativi familiari, seguiti dagli operatori sanitari e sociali ed, infine, dai volontari associativi e non, come specificato nel Grafico 3.

Le aree di intervento con maggior copertura tra le help line associative sono l'orientamento rispetto alla rete dei servizi sanitari - come centri di competenza, laboratori di screening e biobanche (81% delle help line) -, il supporto emotivo (72%), l'orientamento rispetto i diritti esigibili, come esenzioni, pensione di invalidità o indennità di accompagnamento (66%) e

l'orientamento rispetto al mondo associativo (64%), come specificato nel Grafico 4. Solo 1 help line su 3 offre esplicitamente un servizio di sostegno psicologico mentre appena 1 su 5 è in grado di fornire un supporto legale/normativo e poco più di 1 su 10 offre informazioni sullo screening neonatale esteso (SNE).

Il numero totale di chiamate ricevute dalle help line associative mappate nel 2018 è stato superiore a 7.000 (n=7.229), di cui la buona parte (n=6.931) sono chiamate effettuate ad associazioni che hanno un servizio di help line strutturato (per una media 200 contatti/anno per singola help-line) e non, più semplicemente, un numero telefonico di riferimento (n=298 contatti). In quest'ultimo caso è da tenere presente che il numero di contatti che le associazioni hanno avuto nel corso del 2018 è presumibilmente superiore ancorché non completamente determinabile per l'assenza di un sistema di registrazione strutturato dei contatti (motivo per il quale 6 di queste 13 associazioni non hanno indicato un dato a questa specifica domanda). Il numero totale di persone entrate in contatto con le help line associative nel corso del 2018 è stato, secondo i dati o le stime fornite a seconda dei casi, di poco superiore alle 2.000 unità (n= 2.004, di cui 1.806 si sono rivolte ad associazioni che offrono un servizio di help line strutturato con una media di 59

Grafico 2: Strumenti con cui viene pubblicizzato il servizio di help line (n=47) (era possibile indicare più di una risposta)

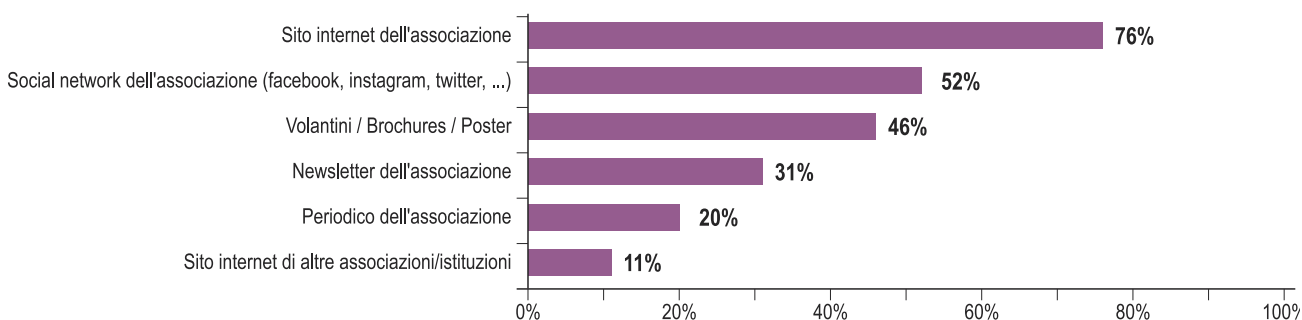


Grafico 3: Destinatari a cui è rivolto il servizio (n=47)
(era possibile indicare più di una risposta)

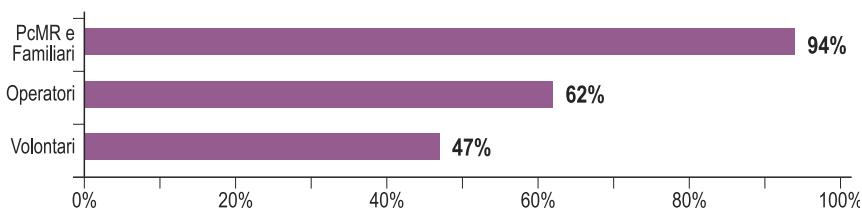
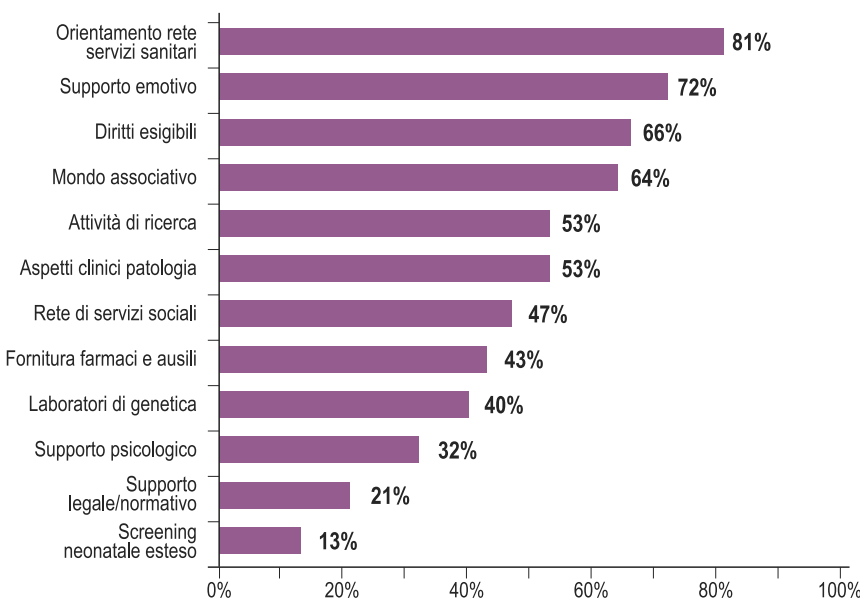


Grafico 4: Aree di intervento delle help line (n=47)
(era possibile indicare più di una risposta)



persone/anno). Solo il 26% delle associazioni dichiara di utilizzare un sistema di registrazione delle informazioni relative al servizio di help line ma questo è informatizzato in solo in 5 casi.

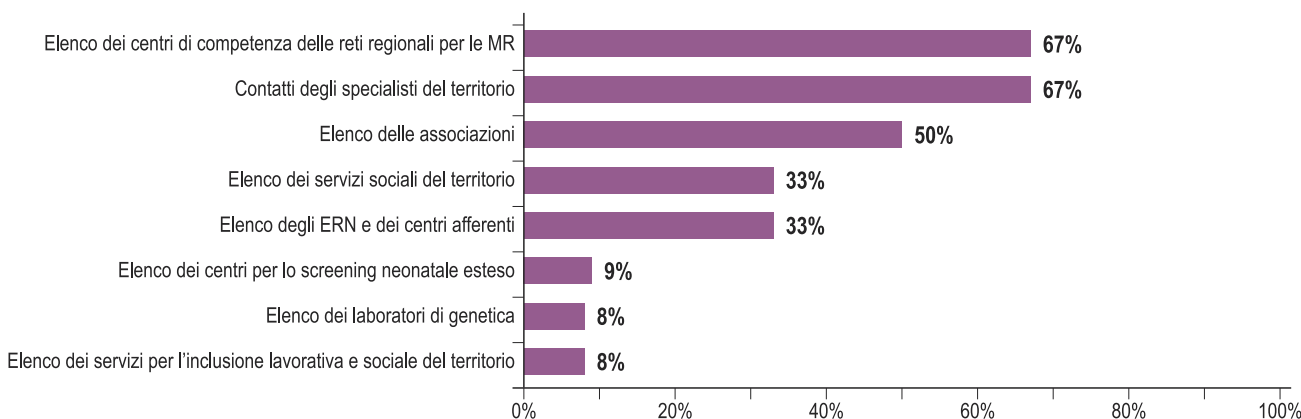
Appena il 29% delle help line as-

sociative (con una netta prevalenza di quelle che hanno un servizio di help line strutturato e dedicato), dispone di database che permettono la facile reperibilità delle informazioni che possono essere richieste dall'utenza se da un lato va (parzialmente) positivamente

valutato il fatto che 2 help line su 3 dispongono di informazioni sistematizzate sui centri di competenza delle reti regionali per le malattie rare nonché di contatti degli specialisti; dall'altro lato emerge come appena 1 help line su 3 disponga dell'elenco aggiornato degli European Reference Network (ERN) e dei centri afferenti. Solo 1 help line su 2 dispone di un elenco aggiornato delle associazioni delle persone con malattia rara, mentre i riferimenti relativi ai centri per lo SNE e ai laboratori di genetica sono ancora meno conosciuti (meno di 1 help line su 10).

Nell'ipotesi in cui il primo contatto con l'help line non sia risolutivo, è generalmente previsto un percorso di accompagnamento che in 3 casi su 4 (72%), prosegue telefonicamente ma, in alcuni casi, può avvenire anche direttamente di persona. In genere - 7 casi su 10 - la persona che si è rivolta all'help line viene ricontattata a distanza di tempo per verificarne la situazione, specie nei casi più complessi. Inoltre, nel caso in cui le problematiche segnalate abbiano una chiara connotazione territoriale, il 79% delle help line indirizza la persona ad un

Grafico 5: Informazioni contenute nei database a disposizione degli operatori delle help line (n=47)
(era possibile indicare più di una risposta)





riferimento locale quale può essere un'associazione, il centro di coordinamento regionale per le malattie rare o altro soggetti per cercare di facilitare la possibilità di trovare una soluzione a livello locale alla problematica evidenziata. Infine, la procedura di rilevazione della soddisfazione è presente in meno di 1 help line associativa su 10 (9%).

L'ultima domanda del questionario era diretta ad indagare le informazioni che sono più difficili da reperire per il personale impegnato nel servizio di help line: pur essendo i giudizi espressi dai rispondenti molto variabili, come evidenziato dai valori della deviazione standard, coerentemente con quanto sopra visto sulla disponibilità di informazioni, si rileva una (relativa, in quanto i valori non sono molto elevati) maggiore criticità per le informazioni relative all'elenco dei centri per lo screening neonatale

esteso e all'elenco dei laboratori di genetica oltre che per gli aspetti legali e normativi e la fornitura di farmaci e ausili a fronte di una difficoltà molto più contenuta per le informazioni relative al mondo associativo e agli aspetti clinici della patologia.

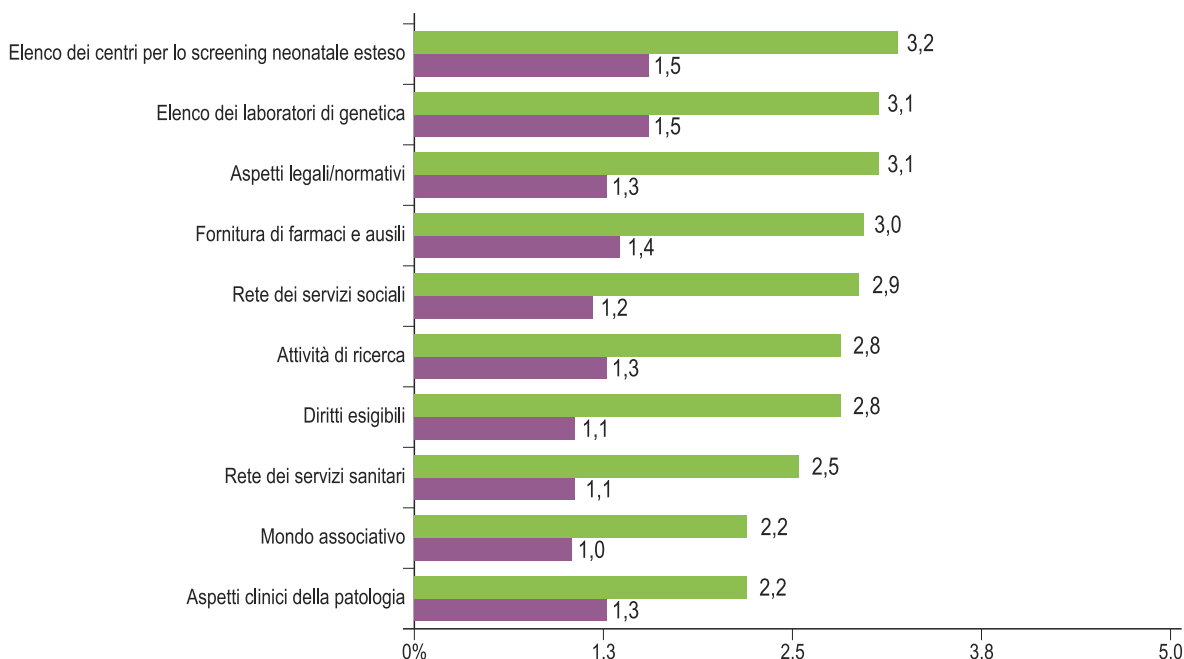
2. Prime conclusioni e alcuni spunti di riflessione per il futuro

Nonostante l'importante capitale sociale rappresentato, il quadro delle help line associative per le PcMR che esce dall'indagine presenta alcuni elementi di potenziali criticità: si tratta, infatti, di realtà principalmente basate sulla disponibilità dei volontari - spesso comunque garantita addirittura H24 - e generalmente poco strutturate come evidenziato dai dati relativi alla scarsa presenza di linee telefoniche dedicate, dall'assenza di una sede fisica, dal parziale coinvolgimento di professionisti, dalla ridotta presenza di sistemi di tracciabilità dei contatti e di procedure

di verifica della soddisfazione dell'utenza. Non mancano ovviamente esempi di help line maggiormente strutturate ma comune a tutte è una certa difficoltà a coprire tutti i possibili ambiti informativi di interesse delle PcMR, dei loro familiari e/o caregiver e ad avere informazioni tempestivamente aggiornate. Queste evidenze delineano alcune prospettive di lavoro opportune per qualificare ulteriormente il servizio offerto dalle help line associative per le PcMR (alcune delle quali in parte oggetto di implementazione nell'ambito del progetto "NS²"). Si tratta, infatti, di lavorare per: definire modelli di intervento condivisi, favorire processi formativi condivisi alla luce del numero rilevante di volontari e professionisti impegnati nell'attività di help-line, sviluppare e mettere a disposizione fonti informative validate (database, da sviluppare on line per facilitare l'accessibilità all'informazione) su vari argomenti (es. centri di competenza per le malattie rare, centri per lo SNE, laboratori di genetica, ERN, associazioni), attivare collaborazioni/sinergie su aspetti specialistici (es. legali-normativi o relativamente ai diritti esigibili).

Grafico 6: Difficoltà a reperire le informazioni nell'attività di help line (scala di valutazione 1-5: dove 1= per nulla difficile e 5 = molto difficile; n=47).

■ Media
■ Deviazione standard



Il percorso del paziente

IV parte

a cura di

Valeria Canu

1. Dai bisogni ai diritti

1.1 Dal sospetto diagnostico all'esenzione per malattia rara

Per una persona arrivare ad avere la certezza di essere "affetto da patologia rara" è spesso un percorso lungo e faticoso. Si definiscono rare le malattie con una prevalenza inferiore a 5 casi su 10.000 abitanti ma ciò non significa che le persone affette siano poche perché si stima che esistano circa 8.000 malattie rare. Sono patologie altamente invalidanti, che colpiscono un numero ridotto di persone e a causa della rarità, sono spesso difficili da diagnosticare e per molte di queste non esiste ancora la cura.

La definizione della diagnosi è di fatto il primo ostacolo da superare quando si sospetta una qualsiasi malattia rara.

Il percorso comincia con il sospetto diagnostico da parte del Medico di Medicina Generale o del Pediatra di Libera Scelta scaturito da un insieme di sintomi non riconducibili a patologie comuni o, in assenza di sintomi, dalla familiarità in caso di patologie a trasmissione genetica.

È compito del MMG/PLS prescrivere gli accertamenti necessari apponendo sulla prescrizione il codice di esenzione generico per sospetta malattia rara R99 assieme al sospetto a cui si riferisce e indirizzare il paziente verso una struttura ac-

creditata, anche al di fuori del territorio regionale se necessario. Ricordiamo che se viene seguita questa procedura tutti gli accertamenti finalizzati a confermare o ad escludere una patologia rara sono esenti dalla partecipazione al costo, qualunque sia l'esito, e in caso negativo non verrà richiesto alcun rimborso. In caso di accertamento della MR è lo stesso specialista del Centro Accreditato dalla Regione a rilasciare un certificato attestante la patologia nel quale viene indicata la denominazione e il codice identificativo della malattia; e il paziente lo dovrà presentare alla propria ASL per richiedere l'esenzione per patologia rara. In alcune regioni è lo stesso sistema informatico che rilascia automaticamente il certificato che viene consegnato a mano dallo specialista al paziente e/o suo rappresentante e contemporaneamente viene inviato al distretto di

residenza. Il presidio che redige il certificato può trovarsi anche in una regione diversa da quella di residenza ma la ASL invece deve essere quella di pertinenza dell'utente. Il codice e le relative esenzioni hanno durata illimitata e sono validi in tutto il territorio nazionale. Con tale certificazione si ha diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni di assistenza sanitaria necessarie alla diagnosi, al trattamento, al monitoraggio ed alla prevenzione degli ulteriori aggravamenti ma solo per le malattie rare presenti nell'elenco nell'allegato 7 del D.P.C.M. 12/01/2017 (Vedi par. 1.4).



Figura 1. percorso per la diagnosi

1.2 Gli strumenti essenziali: Piano Terapeutico e Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale

Con l'identificazione di una patologia rara e la redazione del relativo certificato il paziente si trova inserito in nuova condizione sociale e sanitaria fatta di regole, diritti, servizi che spesso fino a quel momento non conosceva e in cui deve imparare a muoversi. Necessita quindi di una presa in carico territoriale, sociale e ospedaliera, ovvero un insieme di azioni, di sostegno e di cura che il sistema sanitario, sociale e assistenziale mettono in atto per rispondere ai bisogni dei pazienti che richiedono un'assistenza continuativa o prolungata nel tempo e che implicano diverse competenze.

L'interazione tra questi tre sistemi da luogo alla cosiddetta assistenza integrata o integrazione socio-sanitaria che può quindi essere intesa come il coordinamento tra interventi di natura sanitaria e sociale volti a soddisfare bisogni di salute complessi, sulla base di progetti assistenziali personalizzati.

Piano Terapeutico

Uno dei primi strumenti a sua disposizione è il *Piano Terapeutico*. È la prescrizione dell'eventuale terapia farmacologica necessaria che permette al paziente di ricevere gratuitamente i farmaci prescritti ed è rilasciato dallo specialista del centro di riferimento. Possono essere forniti gratuitamente tutti i farmaci in commercio in Italia e all'estero e di classe C e/o altri tipi

di trattamenti ma ogni Regione ha deliberato specifiche normative sulla materia che consentono l'estensione e/o la limitazione in determinate situazioni o per specifici casi pertanto è sempre meglio verificare presso la propria ASL o presso il proprio Centro di Riferimento che cosa viene effettivamente erogato nel territorio (Vedi cap. 3). Il Piano Terapeutico solitamente ha una validità massima di 12 mesi dalla data del rilascio ed è rinnovabile.

Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA)

Tra le soluzioni adottate per sviluppare l'assistenza integrata i "Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali" rivestono un'importanza fondamentale. I PDTA sono uno strumento di gestione clinica usato per definire il migliore processo assistenziale finalizzato a rispondere a specifici bisogni di salute, sulla base di raccomandazioni riconosciute (linee guida) e adattate al contesto locale. Le Linee Guida sono appunto delle raccomandazioni di carattere clinico che definiscono "cosa fare" mentre i PDTA sono la loro trasposizione pratica a livello locale che descrivono di "chi fa che cosa, dove, come, quando" in uno specifico contesto clinico territoriale e per specifica patologia attraverso l'attuazione di attività standardizzate da parte di un team multidisciplinare. I PDTA permettono inoltre di sviluppare sistemi di valutazione per monitorare e valutare i percorsi attuati sotto gli aspetti clinico-sociale ed economico. L'obiettivo è quello di utilizzare lo strumento PDTA per promuovere migliori ed uniformi percorsi di cura, ridurre la variabilità e assicurare l'effettiva presa in carico dei pazienti. I PDTA sono diffusi dal presidio ospedaliero che ha competenza specifica nel diffondere comunicazioni e informazioni ed è importante che il paziente ne sia informato. Anche se attualmente

la loro realizzazione non è ancora una pratica omogeneamente diffusa nel territorio, si può tuttavia constatare una continua crescita della loro definizione.

1.3 I diritti esigibili: Certificazione di invalidità e Certificazione di handicap

Essere affetti da una malattia rara non comporta automaticamente il riconoscimento dell'handicap o dell'invalidità. L'invalidità, difatti, indica la riduzione della capacità lavorativa, mentre l'handicap indica la condizione di svantaggio sociale. Una persona affetta da patologia rara potrebbe, pertanto, essere sia portatrice di handicap che invalida, o possedere soltanto una determinata percentuale d'invalidità, o non possedere alcuna delle due condizioni: dipende da come si manifesta quel tipo di malattia nella persona³⁰.

L'invalidità civile e l'handicap³¹

Per *invalidità civile* si intende una condizione di salute che comporta una riduzione significativa delle capacità lavorative, a causa di una menomazione fisica, di un deficit psichico o intellettivo o sensoriale. Il riconoscimento dello status di invalido civile può dar luogo, a seconda del grado d'invalidità riscontrato, a prestazioni di tipo socio-sanitario, di tipo economico e agevolazioni nell'inserimento lavorativo: per avere diritto al riconoscimento dell'invalidità civile è necessario avere riconosciuta una invalidità almeno del 34%.

Con grado d'invalidità superiore o uguale al 34% e inferiore al 74%, il cittadino avrà diritto a prestazioni solo di carattere socio - assistenziale, quali, ad esempio, le prestazioni protesiche e ortopediche, e al-

³⁰ www.laleggepertutti.it

³¹ UNIAMO F.I.M.R. onlus, Guida ai diritti esigibili e alle agevolazioni in ambito lavorativo per la persona con malattia rara, 2013



1.4 Il diritto all'assistenza: i Livelli Essenziali di Assistenza nel 2017

L'assistenza e la presa in carico complessiva del paziente passa anche attraverso l'esenzione totale o parziale dal pagamento del costo per determinati servizi, i cosiddetti **Livelli Essenziali di Assistenza**. I LEA possono pertanto definirsi come le prestazioni e i servizi che il SSN è tenuto a garantire a tutti i cittadini gratuitamente o dietro pagamento di una quota di partecipazione (ticket) in quanto ritenute indispensabili ai fini della salute, sia individuale che collettiva. I LEA indicano tra l'altro anche le prestazioni dedicate specificatamente ad alcune categorie di pazienti tra cui quelli affetti da patologie rare. Il riconoscimento dei primi Livelli Essenziali risale al decreto del 2001 che è stato recentemente abrogato e sostituito integralmente con Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" pubblicato nella Gazzetta Ufficiale del 18 marzo 2017. Ricordiamo in particolare l'allegato 7 "Elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo" che aggiorna il primo elenco di patologie rare inserite nel D.M.279/2001 (che vedremo in seguito) in quanto le esenzioni sono valide solo per le patologie riportate.

Per alcune particolari malattie, ad esempio quelle rare, le prestazioni in esenzione non sono individuate puntualmente in quanto le necessità assistenziali dei pazienti sono complesse e variabili e il medico le individuerà di volta in volta.

l'iscrizione al collocamento mirato (soglia minima 46% d'invalidità). Per il riconoscimento delle prestazioni economiche è invece necessario un grado di invalidità di almeno il 74% o essere un soggetto minore di anni 18 in condizioni di difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie dell'età.

Se la Commissione Medica ritiene che le minorazioni possano essere suscettibili di modificazioni nel tempo, nel verbale dovrà essere indicato il termine alla scadenza del quale la persona dovrà essere sottoposta ad una nuova visita di revisione. Alla scadenza del certificato non saranno più revocati i benefici, le prestazioni e le agevolazioni di qualsiasi natura a vantaggio dell'invalido che invece mantiene tutte le agevolazioni fino a quando non si conclude la visita di revisione. A tale riguardo si ricorda che il Decreto Ministeriale 2 agosto 2007, ha individuato alcune patologie stabilizzate e non reversibili, tra cui quelle genetiche, rispetto alle quali sono esclusi gli accertamenti di rivedibilità.

L'handicap è la situazione di svantaggio sociale che dipende dalla disabilità o menomazione e dal con-

testo sociale di riferimento in cui una persona vive. L'handicap viene considerato grave quando la persona necessita di un intervento assistenziale permanente, continuativo e globale nella sfera individuale o in quella relazionale, al fine di accedere alle prestazioni sanitarie e socio assistenziali previste dalla legge; questo accertamento può permettere al cittadino disabile di accedere a progetti abilitativi e riabilitativi individuali che comprendono l'erogazione di prestazioni di assistenza diretta alla persona e interventi socio-assistenziali. Inoltre, se il cittadino è in possesso del certificato di handicap grave, ai sensi del comma 3 dell'art. 3 della Legge n. 104/1992, potrà accedere ai permessi lavorativi retribuiti previsti dalla già citata legge o, in alternativa, i suoi familiari, nonché ad alcune agevolazioni fiscali previste per i soli disabili gravi.

Per approfondimenti su questi riconoscimenti e per tutti gli altri previsti dalla normativa vigente, nonché sulle procedure per acquisirli rimandiamo alla "Guida ai diritti esigibili e alle agevolazioni in ambito lavorativo per la persona con malattia rara" scaricabile dal sito www.uniamo.org.

Fra gli aspetti più rilevanti per le persone con malattia rara, il DPCM:

- ▶ descrive con maggiore dettaglio e precisione prestazioni e attività oggi già incluse nei livelli essenziali di assistenza;
- ▶ innova i nomenclatori sia dell'assistenza protesica, introducendo prestazioni tecnologicamente avanzate ed escludendo prestazioni obsolete, sia dell'assistenza specialistica ambulatoriale, con nuove procedure diagnostiche e terapeutiche. In particolare ricordiamo l'inseri-

mento nei LEA dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie;

- ▶ aggiorna gli elenchi delle malattie rare disponendo l'introduzione di 110 nuove malattie rare;
- ▶ richiede che le Regioni e le PPAA adeguino i Registri Regionali delle Malattie Rare e le reti regionali per le malattie rare con l'individuazione dei relativi presidi.

Ad oggi tutte le regioni hanno recepito il DPCM, seppur con differenze nella accuratezza delle disposizioni, nelle prestazioni fornite e nelle procedure di attuazione. Per un approfondimento più specifico si invita pertanto a visualizzare le relative delibere regionali di recepimento elencate nell'Allegato 1.

2. Verso la costruzione di una rete

2.1 La rete informale: associazionismo e terzo settore

Nel corso degli ultimi decenni si è assistito a un forte sviluppo dell'associazionismo sociale, il cosiddetto «Terzo Settore» e al suo coinvolgimento sia nella gestione dei servizi sociali a livello territoriale sia nella partecipazione ai tavoli istituzionali per la definizione delle politiche sanitarie. Già la "Legge quadro per la realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali" 328/2000 dedica un

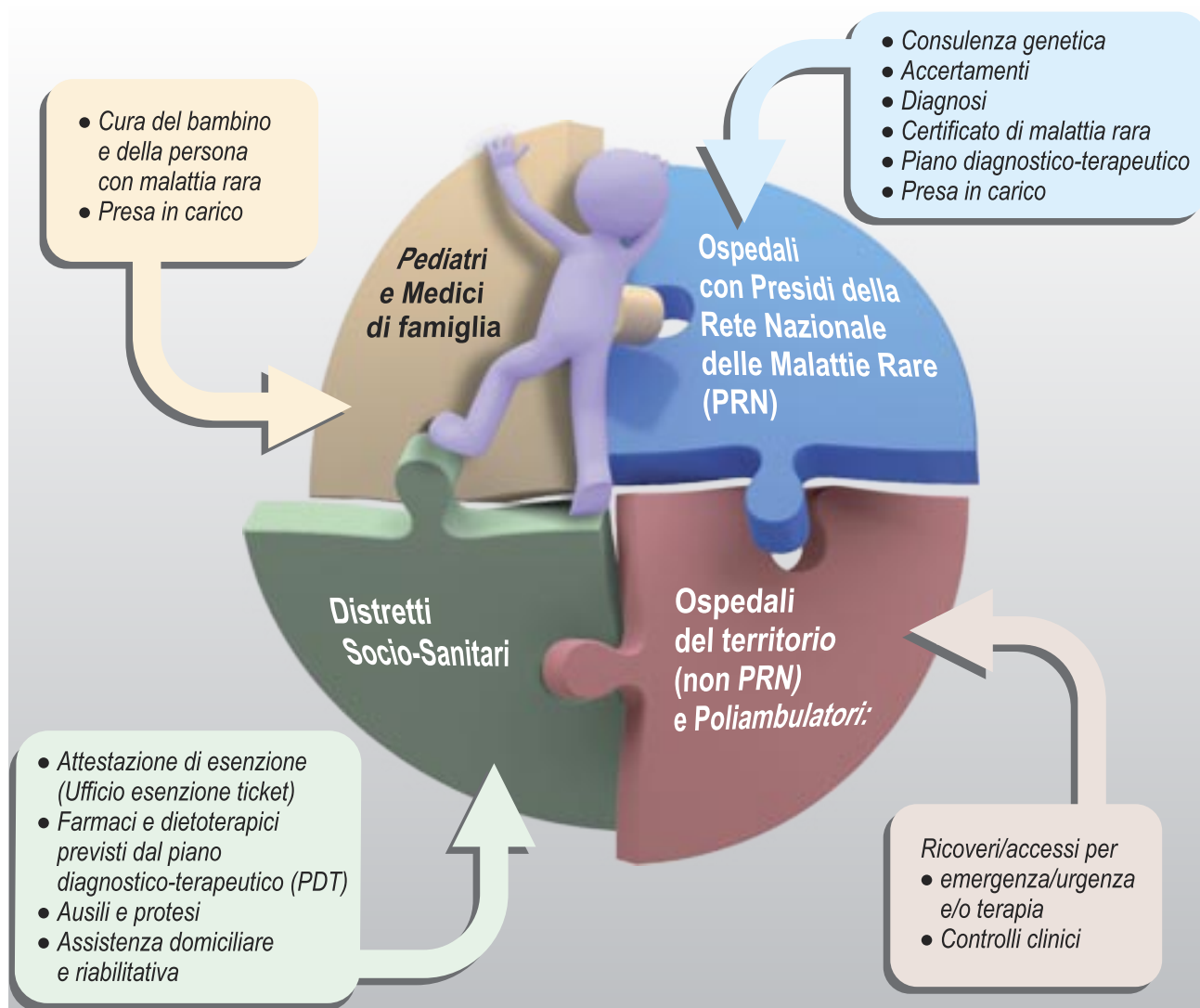


Figura 2. La rete per l'assistenza socio-sanitaria



articolo (art.5), alle associazioni del Terzo settore riconoscendone un ruolo fondamentale nella programmazione, progettazione e realizzazione dei servizi, ruolo poi ribadito negli anni in vari documenti programmatici e legislativi nazionali ed europei (es. PSN 20133-2016, Raccomandazioni del Consiglio Europeo del 8 giugno 2009 (2009/C 151/02)).

Sono enti del Terzo settore le organizzazioni di volontariato, le associazioni di promozione sociale, gli enti filantropici, le imprese sociali, incluse le cooperative sociali, le reti associative, le società di mutuo soccorso, le associazioni, riconosciute o non riconosciute, le fondazioni e gli altri enti di carattere privato diversi dalle società costituiti per il perseguimento, senza scopo di lucro, di finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale (art. 4 D.Lgs 117/2017, Codice del Terzo Settore)

Secondo l'ultimo censimento Istat (9° Censimento dell'industria e dei servizi e Censimento delle istituzioni non profit) le istituzioni non profit attive in Italia al 31 dicembre 2011 sono aumentate del 28% rispetto alla precedente rilevazione del 2001 con un incremento del 43,5% degli operatori volontari e del 39,4% di dipendenti nel settore. Particolare rilevanza assume il settore dell'Assistenza sociale in termini di numero di istituzioni che di occupazione. Infine, in base alla forma giuridica, l'89% del Terzo settore è costituito da Associazioni con un incremento del 38,5% rispetto al 2001. Nel contesto delle malattie rare, il dato ci viene ulteriormente confermato da Orphanet, importante strumento di riferimento del settore, che dal 2012 al 2016 registra un incremento delle associazioni italiane di pazienti del 20%.

In quest'ottica di sviluppo degli Enti No profit si inserisce la riforma del Terzo Settore approvata con Dlgs 117/2017 nuovo *Codice del Terzo Settore* che riorganizza in

maniera organica tutte le disposizioni civilistiche e fiscali precedenti. Vengono infatti abrogate diverse normative, tra cui la legge sul volontariato (266/91) e quella sulle associazioni di promozione sociale (383/2000), e in parte anche la legge sulle Onlus (460/97) che ora invece confluiscono in questo nuovo codice assieme a tutte le forme associative non profit che da ora in poi si chiameranno Enti del Terzo Settore (ETS).

Altre novità importanti sono:

- ▶ Introduzione di una definizione chiara e univoca di Ente del Terzo Settore;
- ▶ istituzione di "Registro unico nazionale del Terzo settore" un solo e unico registro nazionale per tutti gli enti del Terzo settore;
- ▶ l'ampliamento dei settori di attività di interesse generale in cui possono operare gli ETS;
- ▶ semplificazione delle procedure e dei requisiti per il riconoscimento della personalità giuridica:
- ▶ riforma del regime fiscale per tutti gli Enti;
- ▶ nuovi obblighi relativi alla trasparenza delle attività svolte;
- ▶ istituzione del "Fondo per il finanziamento di progetti e attività di interesse generale nel terzo settore";
- ▶ la nascita delle Reti associative;
- ▶ ridefinizione del sistema per le agevolazioni sulle erogazioni liberali;
- ▶ la riorganizzazione dei Centri di Servizio per il Volontariato;

Proprio perché lo scopo del nuovo codice è quello di riformare l'intero sistema del Terzo Settore, e dati i molteplici aspetti innovativi che incorpora, per essere completamente applicabile necessita di diversi decreti attuativi che verranno introdotti nei prossimi mesi. La data ultima è fissata entro 18 mesi dalla sua entrata in vigore (quindi febbraio 2019) nel frattempo si consiglia alle associazioni già esistenti di verificare la propria compatibilità alle nuove norme ed effettuare le

eventuali modifiche statutarie necessarie ad essere in linea con le nuove disposizioni.

Per chi volesse invece costituirne una nuova suggeriamo di rivolgersi a professionisti e/o ad enti che svolgono servizi per il Terzo Settore al fine di valutare meglio i passi da fare in questa fase di transizione ed essere aggiornati sugli sviluppi. Un aiuto importante in questo senso lo si può ricevere dai Centri di Servizio per il Volontariato, centri operativi dislocati su tutto il territorio nazionale che offrono servizi di formazione, consulenza e sostegno non più solo alle associazioni di volontariato ma, grazie al loro riordino, a tutti gli ETS.

Possiamo definire un'associazione come un gruppo di persone che decide di perseguire uno scopo comune, solitamente a favore di un bisogno sociale e senza il perseguimento di un utile. Quindi per iniziare occorre definire bene lo scopo da perseguire e come. Tutto questo si concretizza nell'Atto Costitutivo, documento che decreta la nascita e il fine ultimo dell'associazione e lo Statuto che definisce norme, criteri e attività della nascente organizzazione.

Le forme associative più utilizzate per costituire una associazione di pazienti sono le associazioni di volontariato e le associazioni di promozione sociale.

Le ODV (Organizzazioni di Volontariato) sono associazioni costituite per lo svolgimento di attività di interesse generale a favore prevalentemente di terzi. Il numero dei lavoratori (dipendenti o autonomi) non può essere superiore al 50% del numero dei volontari costituite da un numero non inferiore di sette persone fisiche o tre ODV. Nelle ODV possono essere associati altri ETS (Enti del Terzo settore) o

senza scopo di lucro, a condizione che il loro numero non sia superiore al cinquanta per cento del numero delle organizzazioni di volontariato.

Le APS (Associazioni di promozione sociale) sono associazioni costituite per lo svolgimento di attività a favore di propri associati o di terzi, sono costituite da un numero non inferiore di sette persone fisiche o tre APS. Nelle APS possono essere associati altri ETS (Enti del Terzo settore) o senza scopo di lucro, a condizione che il loro numero non sia superiore al 50% del numero delle APS. Il numero dei lavoratori (dipendenti o autonomi) non può essere superiore al 50% del numero dei volontari o al 5% del numero degli associati.

Da valutare inoltre se chiedere il riconoscimento di **Personalità Giuridica**. Questo è uno status dell'ente, acquisito al termine di un procedimento, che consente di separare il patrimonio dell'ente da quello dei suoi amministratori, e pertanto tutelarli. Il riconoscimento viene richiesto tramite un notaio ed è necessario avere un patrimonio minimo che per le associazioni è di € 15.000.

Oggi molti progressi nel campo delle malattie rare ai diversi livelli istituzionali, sono dovuti proprio alle attività delle organizzazioni di pazienti, che hanno permesso alla società civile di acquisire consapevolezza della peculiarità di queste malattie e dei problemi che esse comportano.

All'estero l'associazionismo di malati è una realtà che ha assunto notevole importanza sia nell'indirizzo delle politiche sanitarie dei paesi nelle quali sono nate, sia nell'orientare parte della ricerca clinica e i fondi necessari a soste-



nerla. Anche in Italia il fenomeno delle associazioni di malati è in costante crescita negli ultimi anni, sebbene la loro capacità di veicolare decisioni sia limitata. Si tratta di associazioni basate sul volontariato, composte da persone colpite da una determinata malattia o da loro familiari. Il loro principale obiettivo è di informare chi ne è colpito su come convivere con la malattia, fornendo non solo suggerimenti clinici e terapeutici, ma offrendo informazioni e servizi che riguardano l'aspetto psicologico e sociale della malattia.

In Italia esistono diverse centinaia di associazioni di malati, molte delle quali sono presenti in Rete con un sito web grazie al quale possono aumentare la propria visibilità ed erogare servizi interattivi. Nonostante l'ampia eterogeneità, tali siti presentano alcune caratteristiche comuni. Innanzitutto sono gestiti direttamente da pazienti colpiti dalla malattia di cui si occupa l'associazione, spesso con la collaborazione di medici e ricercatori

che garantiscono la qualità delle informazioni pubblicate. In secondo luogo offrono informazioni di supporto e aiuto al paziente e ai suoi familiari (attraverso newsletter, pubblicazioni, accesso a database) che sono pensate e prodotte usando forme di comunicazione più vicine a loro. Ma soprattutto offrono spazi virtuali interattivi come i forum e i newsgroup che sono in grado di mettere a confronto le storie, le esperienze e le preoccupazioni dei malati fornendo così un prezioso sostegno emotivo e psicologico.

L'informazione offerta da questa tipologia di siti non è in contrasto con quella prodotta dai siti delle riviste mediche, dai registri di sperimentazioni cliniche, dai portali delle società medico-scientifiche (che pure incorporano una sezione per i malati) e dai siti web istituzionali, in genere meno attenti ai reali bisogni dei malati e ai servizi sanitari di cui necessitano per diagnosticare e trattare le patologie di cui essi soffrono, ma piuttosto la completa. (Tratto da: www.partecipasalute.it)

3. Pazienti rari in rete: dall'Italia all'Europa

3.1 Le malattie rare nel contesto italiano: la Rete Nazionale Malattie Rare

Le malattie rare, intese come specifiche patologie da supportare su più livelli, sociale, assistenziale ed economico, compaiono nei Piani Sanitari e nella legislazione sanitaria già alla fine degli anni '90 quando il PSN 1998-2000 indicava fra le priorità la "tutela dei soggetti affetti da malattie rare" e focalizzava l'attenzione sui pazienti come portatori di bisogni da soddisfare, non solo come categoria clinica. L'atto concreto che ha effettivamente segnato il punto di partenza della legislazione in materia è stato il Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 che per primo individua azioni specifiche di intervento nel settore. Vediamo brevemente questo e le disposizioni successive più importanti.

- **Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 "Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124".**

È il primo provvedimento specifico dedicato alle malattie rare. Parte dal paziente, dalla diagnosi di malattia rara, alla definizione della rete ospedaliera per la presa in carico, fino alla predisposizione di un apposito Registro per il monitoraggio delle patologie. Vediamo nel dettaglio alcuni punti del decreto:

- Individua le MR con diritto ad esenzione. Il provvedimento presenta un elenco dettagliato di pa-

tologie rare e a chi ne è affetto viene riconosciuto il diritto ad essere esente dal pagamento dei costi delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e al trattamento della malattia. Le prescrizioni sono quelle indicate dai Livelli Essenziali di Assistenza che ricordiamo sono stati rivisti con il nuovo decreto del 2017.

- Istituzione della Rete Nazionale Malattie Rare. Al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare il D.M. 279/2001 istituisce una Rete Nazionale per le Malattie Rare. La rete è costituita da presidi accreditati ovvero tutte quelle strutture ospedaliere alle quali le regioni riconoscono specifiche competenze e capacità per la prevenzione, diagnosi e trattamento delle malattie rare sulla base della loro esperienza nella diagnosi e nella cura di specifiche MR o di gruppi di MR, e della presenza al loro interno di idonee strutture e servizi. Sono a questi presidi che il paziente deve rivolgersi a partire dalla fase diagnostica in quanto sono questi che erogano in regime di esenzione le prestazioni sanitarie relative alle MR, che rilasciano il certificato di diagnosi e formulano il piano terapeutico appropriato per la patologia.

- Registro Nazionale delle malattie rare (RNMR). Il Decreto infine individua un sistema di monitoraggio delle MR configurato come una sorta di archivio/banca dati nazionale che raccoglie dati anagrafici, clinici, strumentali ecc. dei pazienti affetti da malattie rare, naturalmente rispettando la normativa vigente in materia di protezione dei dati personali, a fini di studio e di ricerca scientifica in campo epidemiologico, medico e biomedico. Per svolgere le sue attività e realizzare i suoi scopi il RNMR è collegato con i registri interregionali, territoriali e internazionali esistenti.

Ricordiamo che con il recepimento dei Lea, le Regioni hanno aggiornato anche l'elenco delle

malattie rare, i presidi ad esse dedicate e le prestazioni sanitarie esenti quindi è sempre meglio verificare le nuove disposizioni nelle delibere regionali (vedi Allegato 1).

- **Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007:**

L'Accordo del 10 maggio 2007 in particolare ha definito:

- *L'istituzione dei Centri di coordinamento regionali e/o interregionali*

La RNMR è costituita dalla Reti Regionali MR coordinate tra loro. Per una gestione più funzionale ed efficiente delle strutture presenti in ciascuna Regione, l'Accordo del 2007 ha disposto infatti la costituzione di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali per le Malattie Rare. Questi favoriscono sia il lavoro in rete tra i Centri regionali e interregionali e con i Presidi della rete al fine di condividere percorsi di diagnosi e cura, sia il dialogo con i pazienti e le associazioni dei malati per agevolare la definizione dei bisogni e l'invio immediato di risposte adeguate, oltre che un loro maggiore coinvolgimento in tutti i percorsi sanitari.

- *L'attivazione dei Registri Regionali a supporto sia della gestione dei servizi a livello locale che del Registro Nazionale per gli obiettivi di sorveglianza e monitoraggio delle malattie rare.*

- *L'adozione di Protocolli diagnostico-terapeutici che definiscano i percorsi assistenziali del paziente affetto da malattia rara e documentino l'adozione di procedure organizzative per un approccio interdisciplinare al paziente, l'integrazione con i servizi territoriali ed il medico di medicina generale/pediatra di libera scelta, per l'erogazione dell'assistenza in ambito domiciliare o nel luogo più vicino*

all'abitazione del paziente, nonché l'attività di follow-up a distanza.

■ I criteri per l'individuazione di *Presidi Nazionali dedicati alla diagnosi e cura di pazienti con patologie a bassa prevalenza (<1/106)*.

● **Decreto del Ministero della Salute 15 aprile 2008 (G.U. 7 luglio 2008)**

Che, a seguito dell'Accordo Stato Regioni del 2007, individua:

■ *I Centri interregionali per le malattie a bassa prevalenza*. Presenta infatti l'elenco delle patologie con i relativi centri di riferimento.

● **Decreto del Presidente dell'ISS Istituto Superiore di Sanità 26 giugno 2008**

L'importanza di questo provvedimento risiede in particolare nella:

■ *Istituzione del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)*

Al fine di migliorare l'efficienza delle attività, il decreto, ha istituito il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) con finalità di "ricerca, consulenza e documentazione sulle malattie rare e farmaci orfani finalizzata a prevenzione, trattamento e sorveglianza" e di coordinamento dei Centri Regionali. Il CNMR fa capo all'ISS, è sede del RNMR e collabora con tutti gli enti, nazionali e internazionali, e le associazioni di pazienti impegnati nelle attività connesse alle MR.

● **Le Help-Line italiane**

Le Help-line istituzionali di riferimento per le malattie rare sono linee telefoniche gratuite promosse dai Centri di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare come previsto dell'Accordo del 2007. Come abbiamo visto nei precedenti capitoli, sono un strumento importante a sostegno della corretta e puntuale informazione verso i pazienti, i familiari, le associazioni e tutti gli

operatori della rete dei servizi. Oltre che fornire risposte utili per la diagnosi e per la presa in carico, favoriscono il dialogo con i servizi socio-sanitari e riducono il senso di disorientamento e di isolamento dati dalla condizione di salute. Nell'allegato 2 è disponibile l'elenco delle help line nazionali.

3.2 Le malattie rare nel contesto europeo: le Reti di Riferimento Europee per malattie rare

Autori:

Valeria Canu - Laura Gentile

Direttiva 2011/24/UE sull'assistenza sanitaria transfrontaliera

3.2.1 Assistenza sanitaria transfrontaliera

L'attenzione ai pazienti con malattie rare non si ferma ai confini nazionali. Proprio per la loro minore diffusione, che rende più difficoltosa la diagnosi e il trattamento, nel 2011 la Comunità Europea ha emanato la Direttiva 2011/24/UE che consente l'accesso ai servizi sanitari e centri ospedalieri specializzati della Comunità europea, qualora cure o trattamenti specialistici non siano disponibili nel proprio Paese d'origine. Prima di optare per una cura in un paese europeo, i paesi di origine e quello transfrontaliero selezionato devono fornire ai pazienti tutte le informazioni necessarie per compiere una scelta informata e consapevole. Il proprio paese deve assicurare il rimborso delle spese sostenute in base al tariffario nazionale, per alcuni trattamenti previa richiesta di autorizzazione preventiva da parte dell'assistito che nel caso di malattia rara, certa o sospetta, può essere sottoposta a una valutazione clinica da parte di esperti del settore. Il paese che accoglie il malato invece deve garantire che le

spese sanitarie applicate siano le stesse che per i propri pazienti. Infine, anche le prescrizioni dei farmaci e dei dispositivi medici rilasciate in un paese europeo sono valide in un altro. Il Ministero della Salute ha attivato il Punto di Contatto Nazionale Italiano (NCP) che fornisce ai pazienti le informazioni per facilitare l'accesso all'assistenza sanitaria transfrontaliera all'interno dell'Unione Europea. Si può scrivere attraverso un form sul sito del Ministero (http://www.salute.gov.it/portale/temi/p_sen-dMailNCP_ITA.jsp) o in alternativa scrivendo all'indirizzo e-mail ncpitaly@sanita.it canali attraverso i quali gli iscritti al SSN italiano possono avere indicazioni su autorizzazioni all'assistenza estera, sulle cure rimborsabili, i termini, le condizioni e le procedure di rimborso, nonché le eventuali procedure di ricorso, in caso di rifiuto di autorizzazioni e rimborsi, infine i dati da includere nelle ricette mediche rilasciate in Stato dell'Unione Europea per essere accolte in Italia e viceversa. Lo stesso Punto di Contatto offre assistenza alle persone assistite dal SSN di un altro paese dell'Unione Europea, ogni paese comunque è dotato di un proprio punto di contatto nazionale.

3.2.2 Reti di Riferimento Europee

Al fine di sviluppare un'assistenza sanitaria integrata tra tutti i centri di eccellenza europei la direttiva sostiene inoltre la cooperazione e la condivisione di protocolli clinici e assistenziali tra gli Stati membri attraverso lo sviluppo di reti di riferimento europee, in particolare per le malattie rare. Le reti di riferimento europee, European Reference Networks (ERN) sono reti virtuali organizzate secondo raggruppamenti di malattie che riuniscono i prestatori di assistenza sanitaria altamente specializzati in patologie complesse a bassa o rara prevalenza di tutt'Europa (per un accurato riferimento normativo sullo sviluppo delle ERN in Europa si ri-



manda al V Rapporto Monitorare, 2019, Capitolo 2.1 – Il quadro Normativo Europeo). Il loro obiettivo è affrontare le malattie complesse o rare o le patologie che richiedono un trattamento altamente specializzato e una concentrazione di conoscenze e risorse. Le ERN non sono direttamente accessibili ai singoli pazienti. Con il loro consenso il loro caso può essere inviato dal loro medico al pertinente membro ERN nel loro paese. I coordinatori delle ERN convocano un consulto "virtuale di medici specialisti di diverse discipline usando un'apposita piattaforma informatica" la "Clinical Patient Management System" (CPMS). Il caso clinico può essere proposto da un medico appartenente alla Rete che ha accesso diretto e permanente alla piattaforma, ma anche da un qualsiasi altro medico che ha in cura il paziente che per accedere alla piattaforma deve prendere contatti con il coordinatore e l'Helpdesk di una determinata ERN per chiedere di poter inserire il caso. Il consulto potrà avvenire all'interno della singola ERN oppure anche con il contributo di altre ERN nei casi ad alta complessità e più aree di compromissione, in questo modo a viaggiare sono le conoscenze e le competenze mediche piuttosto che i pazienti. Gli specialisti potranno trattare pa-

tologie rare con più competenza, considerando anche la bassa prevalenza di molte patologie, e il paziente avrà a disposizione le cure più avanzate, e allo stesso modo uniformi ai pazienti degli altri Stati senza spostarsi dal proprio paese. A causa della bassa prevalenza e della complessità delle malattie rare, del fatto che i pazienti sono pochi e disseminati su una vasta area, il sistema delle ERN può portare un reale valore aggiunto a tutte le persone colpite da queste patologie. Tali reti consentiranno ai medici di avere accesso alle competenze più esperte e più recenti, permettendo loro di prendere decisioni informate in merito al trattamento e alla cura dei propri pazienti. Tutto ciò a sua volta contribuirà al miglioramento dei risultati clinici e della qualità di vita dei malati rari. L'obiettivo delle ERN è altresì quello di ridurre le disuguaglianze di trattamento tra malattie e paesi diversi in Europa. Oltre a superare i problemi specifici riguardanti ciascuna malattia, le ERN contribuiranno a realizzare le economie di scala e l'uso efficiente delle risorse per la prestazione di assistenza sanitaria in tutta l'UE. (Tratto da: Eurordis, Reti di Riferimento Europee (ERN) Guida per i rappresentanti dei pazienti) Le Reti Europee sono formate da

prestatori di assistenza sanitaria (detti Health Care Provider - HCP) ovvero centri ospedalieri, diagnostici, di cura e di ricerca altamente qualificati strettamente collegate ai servizi socio-sanitari territoriali che hanno in carico il paziente.

"I centri costituenti le ERNs devono dimostrare di avere competenza, esperienza, capacità di gestire l'informazione, i collegamenti in rete con le altre strutture socio-sanitarie che prendono in carico le persone con malattia rara, un'organizzazione adatta per la presa in carico globale della persona e la risposta ad ogni suo problema di salute attraverso lo sviluppo di linee guida sulle migliori pratiche cliniche per la diagnosi e le cure ed infine delle collaborazioni stabili e pre-strutturate con le associazioni delle persone con malattia rara. Le ERNs stesse devono dimostrare capacità organizzative e di efficiente collegamento interno, abilità nel promuovere l'accesso a strumenti comuni come i registri e la disponibilità a collegarsi con le strutture assistenziali che collaborano nel fornire prestazioni ai malati anche con infrastrutture per la teleconsulenza e la telemedicina." (V Rapporto Monitorare 2019, pag.110)

I criteri e le condizioni che devono soddisfare le reti di riferimento europee e i prestatori di assistenza sanitaria per poter far parte di una rete di riferimento europea sono poi stati definiti con successivi provvedimenti nel 2014. Sulla base di queste indicazioni, seguendo un'attenta procedura oggi siamo arrivati alla definizione di 21 diversi gruppi di patologie rare, si sono costituite 24 ERN e 952 centri HCP riconosciuti in tutta la comunità europea distribuiti in oltre 300 ospedali in 25 stati membri dell'Unione Europea. L'Italia è al primo posto per numero di Health Care Provi-

ders (HCPs) membri delle European Reference Networks (ERNs): 188 sui 952 totali (20%), mediamente vi sono 6 HCPs italiani per ciascuna ERN.

Per rendere le ERN più rispondenti alle necessità dei pazienti EURORDIS ha creato gli ePAG - European Patient Advocacy Group ovvero Gruppi europei di rappresentanza dei pazienti al fine di coinvolgere le associazioni dei pazienti e garantire un processo democratico di rappresentanza dei malati nei processi decisionali riguardanti le ERN. Un requisito fondamentale per diventare rappresentante dei pazienti negli ePAG è l'affiliazione ad un'associazione dei pazienti presente in Europa. Possiamo quindi dire che all'interno di ogni ERN è presente uno o più rappresentanti di associazioni di pazienti afferenti a quel determinato gruppo di patologie che raccolgono e trasmettono i bisogni delle persone con malattia rara funzionando da collegamento fra le persone con malattia rara e i Board delle rispettive ERNs, al cui tavolo siede anche uno dei rappresentanti ePAG.

Ma affinché le ERN diventino effettivamente un nuovo sistema per trattare le patologie rare e supportare i pazienti in tutte le fasi della gestione della patologia, è importante che i rappresentanti dei pazienti e i clinici inizino a cooperare nel nuovo sistema di reti. Attraverso gli ePAG, i rappresentanti dei pazienti contribuiranno all'organizzazione e allo scambio di informazioni, ai processi decisionali all'interno delle ERN, raccoglieranno i feedback dalle associazioni dei pazienti a livello nazionale e direttamente dai malati e dalle famiglie e infine prenderanno parte alla creazione o al mantenimento dei registri e delle linee guida sulle buone pratiche.

3.2.3 European Patient Advocacy Group - ePAG

Estratto dal V Rapporto

Monitorare, 219. Pag. 66-67

La rappresentanza delle persone con malattia rara non si gioca solo a livello locale, regionale e nazionale ma, come ben insegna la storia di EURORDIS, deve presidiare anche il livello internazionale, tenendo conto anche delle evoluzioni normative. In ragione della centralità che nell'ottica dell'assistenza transfrontaliera stanno assumendo le reti di riferimento europee (ERNs), EURORDIS ha creato gli European Patient Advocacy Groups (ePAGs) per coinvolgere le associazioni delle persone con malattia rara e garantire un processo democratico di rappresentanza nei processi decisionali riguardanti le ERN. Corre l'obbligo di ricordare che non tutti i rappresentanti delle associazioni di persone con malattia rara presenti nei comitati delle ERNs fanno parte degli ePAGs coordinati da EURORDIS. Il numero dei rappresentanti per ciascun ePAG è determinato in base all'ambito di applicazione del rispettivo ePAG. Nella primavera 2017, il numero di rappresentanti variava da 1 (per la Rete di riferimento europea sulle malattie cardiache) a 18 (per la Rete di riferimento europea sulle malattie respiratorie): il numero medio di rappresentanti ePAG era di poco inferiore alle 6 persone. Un anno dopo, pur permanendo rilevanti differenze da una ERN all'altra, il numero medio di rappresentanti ePAG supera le 9 unità e ogni ERN registrava almeno 3 rappresentanti ePAG. Un requisito fondamentale per diventare rappresentante delle persone con

malattia rara negli ePAGs è l'affiliazione ad un'associazione di persone con malattia rara presente in Europa. I rappresentanti hanno un mandato permanente ufficiale per poter rappresentare EURORDIS e le associazioni ad essa affiliate e garantire, quindi, un'equa rappresentanza del punto di vista delle persone con malattia rara nelle rispettive ERNs. Uno dei rappresentanti ePAG siede nel board direzionale della propria ERN, mentre tutti avranno un ruolo nei vari sotto comitati, anche trasversali, della rete di riferimento. EURORDIS ha definito un programma di potenziamento delle capacità per i rappresentanti ePAGs concentrandosi su tre livelli: (1) rappresentanti ePAGs che esprimono il punto di vista dell'intero gruppo ePAG presso il Consiglio della rispettiva ERN, (2) rappresentanti ePAGs coinvolti nei gruppi tematici ERN e (3) tutti i rappresentanti ePAGs che sono coinvolti nelle 24 ERNs (oltre 200). Analogamente, sul livello nazionale, UNIAMO F.I.M.R. Onlus ha promosso un percorso di coordinamento con tutti i rappresentanti ePAGs italiani che ha avuto un suo primo momento di incontro in data 25 novembre 2017 e un'ultima occasione di confronto in data 19 gennaio 2019. Le associazioni delle persone con malattia rara (membri di EURORDIS e non con sede in tutta l'Unione Europea) che hanno espresso un interesse per gli ePAG sono state inizialmente invitate a votare on line per scegliere i rappresentanti ePAGs per il proprio raggruppamento ERN. Già le prime elezioni (primavera 2016) avevano premiato anche diversi rappresentanti delle persone con malattia



rara italiane: complessivamente i rappresentanti ePAGs italiani erano 17 su un totale di 86 (19,7%), ovvero quasi 1 su 5. Questa tendenza è stata confermata anche dalle successive integrazioni: nella primavera 2017, i rappresentanti italiani nei 24 ePAGs formalmente costituiti erano 25 su 142 (17,6%) mentre erano 15 su 24 (62,6%) gli ePAGs in cui era presente almeno un rappresentante italiano. Secondo i dati più aggiornati i rappresentanti italiani nei 24 ePAGs formalmente costituiti sono ora 36 su 218 (16,5%) mentre sono 17 su 24 (70,8%) gli ePAGs in cui è presente almeno un rappresentante italiano. Secondo i dati più aggiornati i rappresentanti italiani nei 24 ePAGs formalmente costituiti sono ora 36 su 26310 (13,7%) mentre sono 16 su 24 (66,7%) gli ePAGs in cui è presente almeno un rappresentante italiano.



4. Lo Screening Neonatale Esteso SNE

A cura di:
 AISMME Associazione
 Italiana Sostegno Malattie
 Metaboliche Ereditarie Aps

Un diritto per tutti i neonati in Italia

Nell'agosto 2016 è stata approvata la Legge 167 che prevede che **ogni nuovo nato in Italia debba essere sottoposto gratuitamente a poche ore dalla nascita allo Screening Neonatale Esteso (SNE).**

È un test che permette di identificare precocemente circa **40 patologie genetiche metaboliche**, difficili da diagnosticare ma facilmente individuabili grazie allo SNE. Sono malattie per le quali esistono trattamenti e cure che se applicate nei primi giorni di vita del bambino, prima che si manifestino i sintomi, possono migliorare in modo molto

significativo la sua qualità di vita o impedirne la morte.

Ad oggi si conoscono oltre 1.000 malattie genetiche metaboliche. Se nel 2016 il tempo medio per arrivare ad una diagnosi era di ben 7 anni, con conseguenze pesantissime, oggi per 40 di esse la diagnosi sarà immediata.

Ora lo screening neonatale esteso è un diritto di ogni bambino, dovunque nasca.

Prima della Legge 167 veniva effettuato su quasi tutti i nuovi nati in Italia uno **screening regionale** per identificare solo 3 patologie: la fenilchetonuria, l'ipotiroidismo congenito e la fibrosi cistica. Erano pochi i Centri Nascita in cui era possibile sottoporre il bimbo anche allo screening esteso: nel 2015 ha fatto lo SNE per più malattie metaboliche solo un neonato su due e per un numero di patologie diverse da zona a zona. Una inaccettabile disparità, con gravissime conseguenze per i bimbi malati: la differenza tra la vita e la morte, tra una buona qualità di vita e la disabilità.

Tutte le Regioni italiane si sono adeguate alla normativa o lo stanno facendo. **Entro la fine del 2019 si auspica che la copertura del territorio italiano sia totale e che tutti i Centri Nascita possano screenare le 40 malattie previste dalla normativa.**

Perché lo screening

Identificare precocemente alcune patologie metaboliche rare significa offrire una speranza di sopravvivenza e di qualità di vita al bimbo malato.

Questo perché sono malattie molto difficili da riconoscere altrimenti e degenerano molto rapidamente, addirittura in poche ore. Se non si interviene immediatamente con cure e diete adeguate si instaurano danni irreversibili agli organi e al cervello che portano a disabilità intellettive e fisiche spesso molto gravi, quando non anche alla morte. Un decorso naturale in caso di ritardo diagnostico.

Si calcola che nasca affetto di queste patologie un neonato ogni 1.500, cioè in Italia oltre 300 bambini all'anno. Bimbi che oggi possono essere identificati subito grazie al test di screening neonatale esteso e avere una vita migliore.

Come funziona

Tra la 48° e la 72° ora di vita, prima della dimissione di mamma e bimba/o dal Centro Nascita, al neonato viene effettuato un piccolo prelievo di sangue dal tallone. Lo stesso prelievo che veniva utilizzato per screenare solo la fenilchetonuria, l'ipotiroidismo congenito e la fibrosi cistica, serve ora per effettuare lo screening anche sulle 40 patologie. Non sono dunque necessari ulteriori prelievi.

Non esistono controindicazioni: i test non è invasivo e non può danneggiare in alcun modo il bambino.

Informativa ed eventuale Consenso Informato per i genitori

Prima del test un Operatore/Medico del Centro Nascita consegna alla famiglia un'informativa che illustra le finalità e le modalità del test e le malattie screenate.

Il test è gratuito e obbligatorio, quindi non è richiesto il consenso informato da parte dei genitori. Il consenso informato viene invece richiesto se la Regione dove il bambino è nato ha inserito nel test ulteriori nuove patologie che non fanno ancora parte del pannello delle 40 previste dalla Legge.

Cosa succede se il test risulta positivo?

Può accadere che il test risulti positivo a causa dell'estrema sensibilità dell'apparecchiatura che

viene utilizzata per l'analisi o per le modalità con cui è stato effettuato. Anche una nascita anticipata solo di qualche giorno, un basso peso, l'assunzione di farmaci da parte della madre o del bambino, l'alimentazione parenterale, può essere causa di positività.

Non c'è da spaventarsi, dunque, ma affidarsi con serenità al vostro Centro Nascita, che darà tutte le indicazioni necessarie per continuare il percorso di salute del bimbo!

In caso di positività del test, il protocollo prevede che il bimbo venga richiamato, con i tempi e i modi diversi in base al tipo di patologia 'sospettata'.

Se la patologia è tra quelle che richiedono un immediato intervento clinico, il bimbo viene invitato a

tornare subito al Centro Clinico di riferimento, dove si provvede tempestivamente al trattamento e alla conferma del sospetto di diagnosi. Se invece non si tratta di una patologia immediatamente degenerativa, il bimbo può venire richiamato per effettuare un secondo test di approfondimento. Che può dare esito positivo o negativo.

Se la positività è confermata si procede alla diagnosi vera e propria, attraverso l'utilizzo di adeguate metodiche analitiche, che possono confermare la diagnosi genetica e molecolare a partire da quanto indicato dal test di screening.

Per effettuare la conferma diagnostica genetica-molecolare di una malattia metabolica ereditaria, il Centro clinico raccoglie il consenso informato da parte dei genitori.





Informatevi prima della nascita sui test di screening a cui verrà sottoposto il vostro bambino nel vostro Centro Nascita. AISMME Aps è a disposizione per chiarimenti e spiegazioni, prima e dopo la nascita al n. verde 800.910.206 oppure scrivendo a info@aismme.org

Mamma sto arrivando!

*Tranquilla mi faranno il test!
Tranquilla strillerò un po' ma...
sarà solo un pic nel piedino...
No, non aver paura, io non ne ho.
È un test importante,
che può salvarmi la vita!
Non preoccuparti se lo dovrò
rifare,
può succedere!
Saremo insieme al momento
della risposta.
Qualsiasi essa sia.
È un test importante
per la mia vita e per il mio futuro
anche se avrò dei problemini
e non potrò mangiare tutto ciò
che voglio.
e dovrò prendere delle medicine
potrò crescere bene!
Capito mamma?
Quanto è importante questo test?
Tanto, e io lo voglio fare...*

Ricordate: se venite richiamati per effettuare un controllo non è detto che il vostro bambino sia malato: i test successivi permetteranno di confermare la diagnosi. Se i test successivi risultano negativi, il disagio ce avete vissuto serve comunque a tutti quei bambini per i quali la diagnosi viene confermata: un programma di medicina preventiva di questo tipo non deve essere pensato come un intervento sul singolo, ma sull'intera comunità dei neonati.

La storia di queste patologie cambierà, perché per la prima volta vengono osservate prima dell'insorgenza dei sintomi.

Le conoscenze contribuiranno a migliorare la diagnosi e il trattamento e questo grazie anche alla vostra famiglia.

Presto altre patologie saranno incluse nello Screening

Grazie ad un emendamento alla legge 167/2016 contenuto nella Legge di Stabilità del 2019, è previsto l'inserimento di nuove patologie nel panel del test di screening esteso. Sono patologie che erano già inserite in molti programmi di screening a livello regionale e per le quali esistono trattamenti efficaci. Nei prossimi mesi, con la medesima goccia di sangue, i neonati verranno dunque sottoposti al test che identificherà anche le malattie neuromuscolari genetiche, le immunodeficienze congenite severe e le malattie da accumulo lisosomiale. Inoltre, l'emendamento ha previsto che il panel venga aggiornato ogni due anni, mantenendosi così al passo con le nuove terapie e le nuove scoperte scientifiche

Conclusioni

1999-2019, venti anni di Federazione, venti anni nei quali le metodologie di ricerca di informazioni sulle malattie rare sono drasticamente cambiate.

Venti anni fa facevamo i primi passi nel mondo di internet, con motori di ricerca che per quanto fossero potenti non avevano materiale tra cui cercare: la digitalizzazione delle informazioni era appena cominciata, si trovava molto materiale in lingua inglese, messo in rete dagli Stati Uniti, poco altro.

Abbiamo fatto passi da gigante da allora, ma le criticità sul reperimento delle informazioni ma soprattutto di informazioni qualitativamente accettabili rimangono. Adesso, paradossalmente, abbiamo troppo materiale in rete: questa sovrabbondanza di informazioni rischia di destabilizzare e confondere la persona che cerca, tanto quanto la mancanza di appigli.

Il servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento promosso dalla Federazione, attraverso due operatrici dedicate, è quindi ancora più prezioso per il costante monitoraggio della realtà nazionale e a volte anche internazionale, con lo scopo di indirizzare al meglio le persone e le Associazioni che lo utilizzano.

Il valore aggiunto del lavoro svolto non è tanto sul reperimento della singola informazione, quanto sulla verifica che tale informazione corrisponda al vero: che quel centro conosca davvero la malattia, che ci sia un medico che può visitare il paziente, che abbia la struttura adeguata per poterlo seguire nelle fasi della sua patologia. Le nostre professioniste non si limitano a fornire un indirizzo, un numero di telefono: sono loro per prime a chiamare, per capire se quella struttura può fornire la risposta di cui ha bisogno quella singola persona con le sue esigenze specifiche.

Questo corrisponde ad una metodologia di lavoro di rete che è quella che la Federazione ha perseguito lungo tutta la sua storia di supporto alle persone con malattia rara e alle Associazioni che tutelano i loro diritti.

Il nostro obiettivo principale, "migliorare la qualità di vita delle persone con malattia rara", passa proprio da questo scavare a fondo, non limitarsi alla superficie ma cercare di capire se davvero quell'informazione può essere di utilità al paziente.

Questo comporta un lavoro più lungo, più personalizzato; come è stato scritto sopra, non abbiamo "soddisfatto le esigenze" in tempo reale, ma abbiamo utilizzato il tempo per approfondire le singole questioni e necessità. Nel mondo dei tweet da 160 caratteri certo una specificità molto particolare, ma che ha portato tanti frutti, come dimostra il grado di soddisfazione del servizio da parte degli utenti.

Come è nel DNA della Federazione (probabilmente geneticamente modificato all'origine come quello delle persone che abbiamo a cuore), inoltre, non ci siamo limitati a fare, ma abbiamo cercato di insegnare a fare a chi è venuto in contatto con noi. L'esperienza di diventare "attori" e non solo "oggetti" della propria malattia è tipica di chi si è rivolto al nostro numero verde. Così come il passaggio di testimone alle persone che, all'interno delle Associazioni, si occupano di questa relazione di aiuto con i loro soci, attraverso un corso di formazione specifico all'interno del progetto NS², che ha permesso anche la stesura di questo nuovo Vademecum.

Il lavoro svolto dalle persone che supportano le persone con malattia rara è immenso: nell'indagine svolta, dalle sole 44 associazioni che hanno risposto all'indagine svolta, abbiamo censito oltre 7.000 chiamate annue che vengono prese in carico dalle Associazioni. A dimostrazione, se ce ne fosse bisogno, di come sia necessaria da un lato una relazione di aiuto al momento della diagnosi e dall'altra una puntuale informazione sui propri diritti, sui percorsi, sugli accessi alle cure, sulle possibilità terapeutiche.

La comunità delle persone con malattia rara conta, secondo gli ultimi dati del 2018, almeno 780.000 persone che sperimentano sulla propria pelle le difficoltà dovute a ritardi di diagnosi, mancanza di informazioni, conoscenze frammentarie, incertezza di cura e nessuna ricerca che possa dare speranza per il futuro.

La Federazione continuerà ad impegnarsi per tutti, ampliando il fronte, come è stato fatto nell'ultimo periodo, rivolgendosi non solo ai singoli individui, ma ai gruppi collettivi rappresentati o meno da Associazioni: per dare più forza alle loro istanze, per dare voce anche a chi non ce l'ha.

*L'unione fa la forza,
Uniamo fa la differenza.*

*Annalisa Scopinaro
Presidente Uniamo FIMR APS Onlus*

Bibliografia / Sitografia

■ Parte I

- Bruscaglioni M.**, 1994, *La società liberata. Nuovi fenomeni, opportunità, categorie di pensiero*. Franco Angeli, Milano
- AA.VV.**, Diaspro Rosso, 2011, *Ma quanto mi costi?*, Uniamo
- Caplan G.**, 1984, *Mente e Natura*, Adelphi, Milano
- Carli R., Paniccchia M.R.**, 2003, *Analisi della domanda. Teoria e intervento in psicologia clinica*, Il Mulino, Bologna
- Erikson E. H.**, 1959, *Identity and the Life Cycle, in Selected Papers, Psychological Issues*, Mono, I, I
- Grice H. P.**, 1975, *Logic and conversation in Syntax and semantics 3: Speech acts*, Academic Press, New York: trad. it. a cura di Moro G., 1993, *Logica e Conversazione*, Il Mulino, Bologna
- Engel G.L.**, 2007, *Il modello medico biopsicosociale*. Edizioni Change
- Éupolis Lombardia**, 2013, Istituto superiore per la ricerca, la statistica e la formazione, *Malattie rare: rilevazione dei bisogni assistenziali e definizione di misure a sostegno*
- EURORDIS**, *The voice of 12,000 patients*, 2009
- EURORDIS**, *Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease community. A Rare Barometer survey*, 2017
- FEDER**, *Guía de Apoyo Psicológico para Enfermedades Raras*, 2009
- FEDER**, *Estudio ENSERio*, 2009
- Francescato D., Contesini A., Dini S.**, 1983, *Psicologia di Comunità: esperienze a confronto*, Il Pensiero Scientifico, Roma
- Francescato D., Ghirelli G.**, 1988, *Fondamenti di Psicologia di Comunità*, La Nuova Italia Scientifica, Roma
- Francescato D., Leone L., Traverso M.**, 1993, *Oltre la psicoterapia*, La Nuova Italia Scientifica, Roma
- Francescato D., Putton A.**, 1995, *Stare Meglio Insieme*, Mondadori, Milano
- Francescato D., Casale T., Rosa V.**, 1996, "Per una crescita sociale. Quando il volontariato incontra l'empowerment: un'esperienza di ricerca", in *Rivista del Volontariato*, 7/8, anno V
- Francescato D. e Burattini M.** (a cura di), 1997, *Rapporto Tecnico. Empowerment e contesti psicoambientali di donne e uomini d'oggi*, Aracne Editrice, Roma
- Gheno S.**, 2005, *L'uso della forza. Il self-empowerment nel lavoro psicosociale comunitario*, McGraw-Hill, Milano
- Goleman D.**, 1996, *L'intelligenza emotiva*, Rizzoli, Milano
- Kieffer C.H.**, 1982, *The emergence of empowerment: the development of participatory competence among individuals in citizen organization*. Division of Community Psychology Newsletter
- Levine M., Perkins D.V.**, 1987, *Principles of Community Psychology*, Oxford University Press, New York

Malagoli Togliatti M., Lubrano Lavadera A., 2002, *Dinamiche relazionali e ciclo di vita della famiglia*, Il Mulino, Bologna,

Martini E.R., Sequi R., 1994, *Il lavoro nella comunità*, La Nuova Italia Scientifica, Roma

Minelli F., 2009, *Comunità Virtuali*, Tesi di Laurea in Scienze della Comunicazione, Università RomaTre, Roma

Minelli F., 2017, *Alla terza conferenza europea le ERN diventano una realtà: "Share. Care. Cure"*, OMAR – Osservatorio Malattie Rare

AA.VV., MonitoRare, 2017, *Terzo Rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia*, Uniamo

Orford J., 1992, *Psicologia di Comunità*, Franco Angeli, Milano

Piccardo C., 1995, *Empowerment. Strategie di sviluppo organizzativo centrate sulla persona*. Raffaello Cortina Editori, Milano

Rappaport J., 1981, "In praise of paradox: a social policy of empowerment over prevention". In *American Journal of Community Psychology*, vol. 1, pp. 1-25

V Rapporto Monitorare, Uniamo, 2019

Seligman M.E.P., 1992, *Helplessness: on depression, development and death*, Freeman, New York

Wallerstein N., 2006, *What is the evidence on effectiveness of empowerment to improve health?*, Copenhagen, WHO Regional Office for Europe - Health Evidence Network report

Zimmerman M.A., 1990, *Toward a theory of Learned Hopefulness: a structural model Analysis of Participation and Empowerment*. *Journal of research in personality*, 24, pp. 71-86

Zimmerman M.A., Rappaport J., 1988, *Citizen participation, perceived control, and psychological empowerment*, *American Journal of Community Psychology*, 5, pp. 725-750.

Sitografia

www.eurordis.org
www.rarediseaseday.org
www.uniamo.org
www.malattirari.it
www.orpha.net
www.iss.it
www.malattierare.iss.it
www.raredisease.org
www.osservatoriomalattierare.it
www.genas.it
www.udninternational.org/
www.garanteprivacy.it

■ Parte II

AA.VV., "Linee in ascolto", Atti del convegno dei centri di ascolto telefonico, 26 giugno Milano, 1997;

AA.VV., "Digitalizzazione della professione e dell'intervento psicologico mediato dal web" Commissione atti tipici, osservatorio e tutela della professione, CNOP, 2017. (Scaricato da http://www.psy.it/wp-content/uploads/2015/04/Atti-Tipici_DEF_interno-LR.pdf)

Alleman J.R. (2002). *Online counseling: The Internet and mental health treatment*. *Psychotherapy*, 39, 199-209;

- Alberti R.E. e Emmons, M.L.** "Essere assertivi. Come imparare a farsi rispettare senza prevaricare gli altri," Il Sole 24 Ore, 2003.
- Anchisi R. e Gambotto Dessy M.**, "Non solo comunicare. Teoria e pratica del comportamento assertivo," Torino, Libreria Cortina, 1995.
- Balconi M.** "Neuropsicologia della comunicazione", edizioni Springer, Milano, 2008;
- Barros-Bailey, M., & Saunders, J. L.** (2010). *Ethics and the Use of Technology in Rehabilitation Counseling*. *Rehabilitation Counseling Bulletin*, 53(4), 255–259. <http://doi.org/10.1177/0034355210368867>;
- Bernestein B.**, "Classi sociali e sviluppo linguistico: una teoria dell'apprendimento sociale" in: Cerquetti E. (a cura di) *Sociologia dell'Educazione*, Milano: Franco Angeli, 1969;
- Bianchi M.P., Rossin M.R.**, "Help line. Lavoro e formazione per rispondere alle richieste di aiuto telefonico", F. Angeli edizioni, Milano, 2009.;
- Cipolletta S. & Mocellin D.**, "Online counseling: An exploratory survey of Italian psychologists' attitudes towards new ways of interaction. *Psychotherapy Research*, 1-16. (2016);
- Commissione**, Relazione della Commissione al Parlamento Europeo, al Consiglio, al Comitato economico e sociale europeo e al Comitato delle regioni, Relazione sull'esecuzione della comunicazione della commissione "Le malattie rare: una sfida per l'Europa" e della Raccomandazione al Consiglio dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle "malattie rare", 5 settembre 2014;
- Damascelli N.**, "La comunicazione nelle imprese", ed. Franco Angeli, Milano, 1988;
- EURORDIS**, 2013, *Eurordis policy fact sheet - National Help Lines for Rare Diseases*
- EURORDIS**, "European Network of rare disease Help Lines – Caller Profile Analysis 2011";
- EURORDIS**, "European Network of rare disease Help Lines – Caller Profile Analysis 2012";
- EURORDIS**, European Network Of Rare Diseases Help Lines – Caller Profile Analysis 2015;
- EURORDIS**, "The voice of 12,000 patients", 2009;
- FEDER**, "Guia de Apoyo Psicologico para Enfermedades Raras", 2009;
- FESAT**, "Equal access for ethnic minorities and drugs helplines", Bruxelles, 2003b
- FESAT**, *Guidelines for setting up a drug helpline*, Bruxelles 2003c;
- Folgheraiter F.**, "L'utente che non c'è", edizioni Erikson, Trento, 2000;
- Gamble N., Boyle C., & Morris Z. A.** (2015). *Ethical Practice in Telepsychology*. *Australian Psychologist*, 50, 292–298. <https://doi.org/10.1111/ap.12133>;
- Hough M.**, "Abilità di counselling", edizioni Erikson, Trento, 1999;
- Houyez F, Sanchez de Vega R, Brignol TN, Mazzucato M, Polizzi A:** "A European network of email and telephone help lines providing information and support on rare diseases: results from a 1-month activity survey. *Interact J Med Res* 2014, 3(2):e9;
- Ipsos** (2016). *I cittadini e le nuove tecnologie*. In Il dialogo con il consumatore attraverso i social media. Opportunità per le imprese dei beni di consumo, Assemblea IBC, 28 marzo 2017.
- Korchin S.J.**, "Psicologia clinica moderna", edizioni Borla, Roma, 1977;
- Lai G.**, "Conversazionalismo", edizioni Bollati Boringhieri, Torino, 1993;
- Lasswell H. D** "Politics: Who Gets What, When, How" Literary Licensing, LLC, Whitefish, MT, 2011;
- Manzo S.**, "La consulenza psicologica on line." notiziario ordine degli Psicologi della regione Campania, 2012;

Manzo S. & Cannata A., Psyche e Techne. "Alcune riflessioni sulle prestazioni psicologiche mediate dalle nuove tecnologie multimediali". Quaderni di sabbia, 3, 2013;

Manzo S., Cannata A & Cuccurullo A., "The psychological services into the cyberspace; a first census on the services offered in Italy." Paper presented at the abstract book of the 14th European Congress of Psychology, Milano, 2015.

Mazzucato et al. "The importance of helplines in National Plans" in Orphanet Journal of Rare Diseases, 2014, 9(Suppl 1):O12 <http://www.ojrd.com/content/9/S1/O12>;

Mazzuchelli L. et al. "Consulenza psicologica online" Giunti Editore, Firenze, 2018.

Mehrabian A., "Silent messages: Implicit Communication of Emotions and Attitudes" Editore: Wadsworth Publishing Company, Belmont, CA 1972;

McLuhan M., "Gli Strumenti Del Comunicare", Il Saggiatore Edizione, Milano, 1967;

OPL. (2012). Stato dell'arte della ricerca scientifica sulle prestazioni psicologiche a distanza al 2012. Scaricato da <https://www.opl.it/come-fare-per/Stato-dell-arte-della-ricerca-scientifica-sulle-prestazioni-psicologiche-a-distanza-al-2011-.php?t=3729>;

OPL. (2012). Stato dell'arte della ricerca scientifica sulle prestazioni psicologiche a distanza al 2012. Scaricato da <https://www.opl.it/come-fare-per/Stato-dell-arte-della-ricerca-scientifica-sulle-prestazioni-psicologiche-a-distanza-al-2012-.php?t=3729>;

OPL. (2012). Stato dell'arte della ricerca scientifica sulle prestazioni psicologiche a distanza al 2012. Scaricato da <https://www.opl.it/come-fare-per/Stato-dell-arte-della-ricerca-scientifica-sulle-prestazioni-psicologiche-a-distanza-al-2017-.php?t=3729>

Pagani A., "Il co-settore dell'assistenza sociale tra pluralismo e multidimensionalità" in Cipolla c.(a cura di), IRS, 2000;

Piano nazionale per le malattie rare PNMR, 2013- 2016, 2014;

Presidenza del Consiglio dei Ministri (2015), "Strategia per la crescita digitale 2014-2010" (2015);

Raccomandazione del Consiglio Europeo, 2009;

Ranci D., "La relazione a legame debole nell'intervento sociale: aspetti teorici e tecnici" Prospettive sociali e sanitarie, 4, IRS, 2001;

Rogers C.R.,. *Psicoterapia di consultazione*, edizioni Astrolabio-Ubaldini, Roma, (1971)

Seyle H., (1936) "A Syndrome Produced by Diverse Noxious Agents.", Nature 138:32

Seligman M.E.P., *Helplessness: on depression, development and death*, Edizioni Freeman, New York, 1992;

THA, *Documents from the information Commissioner Guidance to the Privacy and electronic communications Regulations*, Londra. [http:// www.helplines.org.uk/publications_order_form.htm](http://www.helplines.org.uk/publications_order_form.htm). , 2003 ;

UNIAMO F.I.M.R. onlus, "MonitoRare. Terzo rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia", Roma, 2017;

Vigorita E., "Primi elementi della comunicazione interpersonale" in "Donne, politica e istituzioni" pag. 497-514, edizioni Aracne, Roma, 2009;

Weaver, C. E. Shannon e Weaver W., *The Mathematical Theory of Communication*, 1949; trad. it.: *La teoria matematica delle comunicazioni*, edizioni Etas Kompass, Milano, 1971;

World Health Organization "Mental Health Action Plan 2013-2020" © 2013 scaricabile da <http://www.salute.gov.it/po>

Sitografia

Co.R.A.L.: <http://helpline.it>;
https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy_it ;
<http://eur-lex.europa.eu>;
www.eurordis.org
 (http://download.eurordis.org/documents/pdf/4_init%20for116_number.pdf;
http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/factsheet_euro_network_helplines_0.pdf);
www.fesat.org/publications. ;
<http://www.iss.it/ofad>;
www.malafirari.it
www.osservatoriomalattierare.it
www.partecipasalute.it
www.salute.gov.it
<https://www.telefonoamico.it/Public/CartaNazionale>
www.psy.it ;
www.opl.it
<http://www.psychiatryonline.it/>
www.lucamazucchelli.com
<https://www.psicologionline.net/>
<http://www.salute.gov.it/po>

■ Parte III

Commissione Europea, *European Reference Networks*

Commissione Europea, *Reti di riferimento europee per le malattie rare, a bassa prevalenza e complesse Share. Care. Cure.*

Eurordis, *Reti di Riferimento Europee (ERN) Guida per i rappresentanti dei pazienti*

Istat, *Il Censimento delle istituzioni non profit*, 2015

Istituto Superiore Sanità, *I Presidi Della Rete Nazionale Malattie Rare*, Notiziario 23 (6 Suppl. 1), 2010

Italianonprofit.it, *Guida Alla Riforma Del Terzo Settore*, 2017

Ministro del lavoro e delle politiche Sociali, *Decreto Legislativo 3 luglio 2017, n. 117*. Codice del Terzo settore

Ministero della Salute, *I nuovi livelli essenziali di assistenza*, 2017

Ministero della Salute, *Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016*, 2014

Russo R., *Profili di cura e profili assistenziali: obiettivi e metodologia*. Politiche sanitarie. 1:4, 2000.

SIQuAS, *Raccomandazione 2012: La qualità nell'integrazione tra sociale e sanitario*, 2012

UNIAMO F.I.M.R. onlus, *Guida ai diritti esigibili e alle agevolazioni in ambito lavorativo per la persona con malattia rara*, 2013

UNIAMO F.I.M.R. onlus, *Rapporto conclusivo della Conferenza Nazionale Europlan 2012-2015*, 2014

UNIAMO F.I.M.R. onlus, *MonitoRare. Terzo rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia*, 2017

UNIAMO F.I.M.R. APS onlus, *MonitoRare. Quinto rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia*, Roma, 2019

Eurordis, *Domande e risposte per la trasposizione della direttiva sull'assistenza sanitaria transfrontaliera*, 2012

Caterina E. Amoddeo, *Progettazione dei percorsi (PDTA – PCA – PAI) Strumenti e metodi per progettare, gestire e monitorare un percorso*, 2014

L. Lazzarino, *Percorso Diagnostico – Terapeutico – Assistenziale (PDTA) Profilo Integrato di Cura (PIC)*, 2014

Sitografia

www.malafirari.it
www.malattieraresardegna.it
www.malafirari.it
https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy_it
<http://eur-lex.europa.eu>
www.laleggepertutti.it
www.partecipasalute.it
www.salute.gov.it
www.csvnet.it
www.osservatoriomalattierare.it
www.uniamo.org
www.eurordis.org
<http://www.iss.it/cnmr>
<http://www.salute.gov.it/>
<http://www.handylex.org>
<http://www.rarebestpractices.eu/>
www.sanita.puglia.it

Allegato 1 - Delibere Regionali LEA

REGIONE	NORMA	OGGETTO
Abruzzo	Delibera G.R. 26 settembre 2017 n. 521 DGR 808 del 22.12.2017 Bollettino ufficiale della Regione Abruzzo-Speciale n.21 del 14.02.2018	Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 12 gennaio 2017 recante Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502. Approvazione delle prime disposizioni attuative Rete regionale per le malattie rare e screening neonatale esteso - Presa d'atto e approvazione Documento Tecnico Regionale Rete per le malattie rare e screening neonatale esteso - Documento tecnico regionale
Basilicata	Delibera G.R. 18.09.2017, n. 1273 Delibera della Giunta Regionale n. 972 del 25 settembre 2017 (la delibera 1273 indicata nel 2017 è errata!) Legge Regionale 30.11.2017, n. 32 Legge Regionale 28 marzo 2018, n. 6	Malattie rare regione Basilicata: disposizioni attuative DPCM 12 gennaio 2017. Malattie Rare Regione Basilicata: disposizioni attuative DPCM 12 gennaio 2017 Fibromialgia ed encefalomielite mialgica benigna quali patologie rare. Modifiche alla Legge Regionale 30 novembre 2017, n. 32 "Riconoscimento della fibromialgia e della encefalomielite mialgica benigna quali patologie rare"
Calabria	Circolare 31 luglio 2017 n. 252094	D.P.C.M. 12 gennaio 2017/18.03.2017 c.d. nuovi LEA - aggiornamento elenco malattie rare - autorizzazione presa in carico - integrazione nota n. 232067 del 13.07.2017
Campania	Delibera G.R. 8 agosto 2017, n. 523 Decreto del Commissario ad Acta del 27 ottobre 2017 n. 48 Delibera della Giunta Regionale del 16 gennaio 2018 n. 5 Decreto dirigenziale n.32 del 01/02/2018 dca32 Decreto N.32 -Approvazione del "Documento tecnico di indirizzo sulla metodologia di stesura dei PDTA in Regione Campania" - DECRSANITA_00032_1	Malattie rare: presa d'atto ed emanazione di disposizioni urgenti del D.P.C.M. 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7, del D.Lgs. 30 dicembre 1992, n. 502" Approvazione Piano Regionale Malattie Rare e del Documento Percorso Diagnostico Assistenziale del paziente raro (acta vii) Riorganizzazione Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare e Registro Regionale Malattie Rare. Modifiche e Integrazioni DGRC 2109 Del 31/12/2008 Nomina del Direttore Responsabile e dei Referenti del Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare (CCRM) DECRSANITA_00032_1 Approvazione del "Documento tecnico di indirizzo sulla metodologia di stesura dei PDTA in Regione Campania"
Emilia Romagna	Delibera G.R. 27 marzo 2017, n. 365 Delibera della Giunta Regionale del 19 settembre 2017 n. 1351 Deliberazione N. 475. Adunanza N.246, Legislatura N.X Seduta del 29/04/2019	Provvedimento attuativo nell'ambito dell'assistenza territoriale del DPCM 12 gennaio 2017 recante "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 65 del 18 marzo 2017. - S.O. n.15 Ridefinizione della Rete Regionale per le Malattie Rare di cui alla DGR 160/2004 in applicazione del DPCM 12.1.2017 recante definizione e aggiornamneto Livelli essenziali di Assistenza Riconoscimento e valorizzazione del lavoro di cura del O NC familiare-caregiver che assiste minori affetti da una malattia rara di cui all'Allegato I del D.M. 18 maggio Prot. Segr. 2001, n. 279 e che necessitano di ventilazione elo 521 nutrizione artificiale. Criteri per accedere ai contributi per l'anno 2019
Friuli Venezia Giulia	Delibera G.R. 1 giugno 2017, n. 1002 Delibera G.R. 22 settembre 2017, n. 1783"	D.P.C.M. 12 gennaio 2017. Adeguamento delle Reti dei gruppi di Malattie Rare e individuazione dei relativi centro coordinatori D.P.C.M. 12 gennaio 2017. Aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA) e delle prestazioni sanitarie e sociosanitarie regionali aggiuntive (extra LEA)
Lazio	Decreto del Commissario ad Acta 15 settembre 2017, n. U00413 Rettifica Decreto num. 27 febbraio 2018, n. U00063	Recepimento DPCM 12.1.2017: Allegato 7-Elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo, Allegato 8bis-Elenco malattie e condizioni croniche invalidanti, Allegato10A-Prestazioni specialistiche per la tutela della maternità responsabile, escluse dalla partecipazione al costo in funzione preconcenzionale, Allegato10B-Prestazioni specialistiche per il controllo della gravidanza fisiologica, escluse dalla partecipazione al costo, Allegato10C- Condizioni di accesso alla diagnosi prenatale invasiva, in esclusione dalla quota di partecipazione al costo. Disposizioni transitorie. Aggiornamento della Rete regionale malattie rare in attuazione del Decreto del Commissario ad Acta 15.09.2017, n. U00413- Individuazione Centri e Presidi di riferimento
Liguria	Delibera G.R. 11.09.2017 n. 720 Delibera Regione Liguria n. 22 - 24 febbraio 2017 Presidi Accreditati 27 Luglio 2017	Approvazione elenco aggiornato dei "Presidi accreditati per la diagnosi e cura di malattie rare o gruppi di malattie rare in Regione Liguria". Istituzione Comitato Tecnico Scientifico Malattie Rare

REGIONE	NORMA	OGGETTO
Lombardia	Delibera G.R. del 30 giugno 2017 n. X / 6800	Approvazione delle prime disposizioni attuative del D.P.C.M. 12.1.2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del D. l. 30.12.1992, n. 502
	Delibera G.R. del 11 settembre 2017 n° X / 7063"	Individuazione, in fase di prima applicazione, dei presidi per le nuove malattie rare esenti individuate dal d.p.c.m. 12.1.2017 "definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del d.l. 30.12.1992, n. 502"
	Delibera G.R. del 29.05.2018 n°XI/160	Determinazioni relative all'aggiornamento della rete regionale per le malattie rare
	Delibera G.R. 10.04.2017 N. X 6470	Aggiornamento della rete regionale per le malattie rare
Marche	Delibera G.R. del 26 giugno 2017 n.716"	Decreto Presidente del Consiglio dei Ministri del 12.01.2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7 del decreto legislativo 30.12.1992, n. 502". Recepimento e prime disposizioni attuative
	Deliberazione della Giunta Regionale Adunanza N. 246 Legislatura N. 475 del 29/04/2019	Riconoscimento e valorizzazione del lavoro di cura del O NC familiare-caregiver che assiste minori affetti da una malattia rara di cui all'Allegato I del D.M. 18 maggio Prot. Segr. 2001, n. 279 e che necessitano di ventilazione elo 521 nutrizione artificiale. Criteri per accedere ai contributi per l'anno 2019
Molise	Decreto Commissario ad acta 14 settembre 2017, n. 48	D.P.C.M. 12 gennaio 2017 - "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7, del D.Lgs. 30 dicembre 1992, n. 502" - art. 52 "Persone affette da malattie rare" - Aggiornamento Registro Regionale Malattie Rare
	Decreto n.63 del 15/05/ 2019, commissario ad acta - Direzione gen. per la salute	Accordo Atti 158/CSR del 21 Settembre 2017 Relativo alla realizzazione della Rete Nazionale dei Tumori Rari (mtr)
	Giunta regionale del 28/05/2019, delibera n.181	RECEPIMENTO prestazione di carattere sociale in favore dei cittadini affetti da malattierare per la fornitura farmaci fascia c
Piemonte	Circolare Regione Piemonte 15 febbraio 2017 n. 18741/A14000	Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502". Prime indicazioni attuative.
	Deliberazione della Giunta Regionale 17 luglio 2017, n. 50-5380	Approvazione dell'integrazione della Rete per la cura delle Malattie Emorragiche Congenite (MEC) in Piemonte
	Deliberazione della Giunta Regionale 18 settembre 2017 n. 1273	Adeguamento ai sensi dell'allegato 7 del Dpcm 12_Gennaio_2017
	Deliberazione della Giunta Regionale 22 dicembre 2017, n. 118-6310	Applicazione del D.P.C.M. 12 gennaio 2017, recante "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del Decreto Legislativo 30 dicembre 1992, n. 502", pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 65 del 18 marzo 2017. Indicazioni operative
Puglia	Delibera G.R.E 28.02.2017, n. 253	DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza di cui all'art. 1, comma 7, del d.lgs. n. 502/92" - Aggiornamento della Rete dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) e Nodi della Rete Regionale Pugliese (RERP) accreditati per le malattie rare.
	Delibera G.R.E 3 ottobre 2017, n. 1491	Aggiornamento della Rete dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) e Nodi della Rete Regionale Pugliese (RERP) accreditati per le malattie rare.
	Deliberazione della Giunta Regionale 29 maggio 2017, n. 794	"Aggiornamento della Rete dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) e Nodi della Rete Regionale Pugliese (RERP) accreditati per le malattie rare". – INTEGRAZIONE. D.G.R. n. 2048/2016 di aggiornamento dei componenti del Coordinamento Regionale per le Malattie rare (CoReMar) – INTEGRAZIONE.
	Deliberazione della Giunta Regionale 13 marzo 2018, n. 329	DGR n. 1491/2017 "DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza di cui all'art. 1, comma 7, del d.lgs. n. 502/92" - Aggiornamento della Rete dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) e Nodi della Rete Regionale Pugliese (RERP) accreditati per le malattie rare". MODIFICHE E INTEGRAZIONI.
	Deliberazione della Giunta Regionale 13 marzo 2018, n. 331	Istituzione del Centro Regionale per gli Screening obbligatori e allargati alle malattie metaboliche ereditarie". Costituzione del Coordinamento regionale per gli screening neonatali obbligatori e allargati alle malattie metaboliche ereditarie
	Deliberazione della Giunta Regionale n. 439 del 20 marzo 2018, n. 439	Allegato B - Proroga attivazione definitiva dei codici di Malattia Rara RFG101 E RM0120 (Miastenia Gravis e Sclerosi Sistemica Progressiva).
Sardegna	Delibera G.R. 22 settembre 2017, n. 44/35	Malattie Rare. Aggiornamento della Rete Regionale ai sensi dell'art. 64 comma 4 del D.P.C.M. 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7, del D.Lgs. 30 dicembre 1992, n. 502"
	Allegato A DGR n.44-35 del 22-09-2017	Nuove patologie inserite
	Allegato B DGR n.44-35 del 22-09-2017	Patologie DPCM 279/2001

REGIONE	NORMA	OGGETTO
Sicilia	Delibera Assessorato 18-9-2017 n. 1797	Riorganizzazione della Rete delle malattie rare
	Decreto dell'Assessorato della Salute del 28 febbraio 2018 n. 343/18	Riorganizzazione della Rete regionale per le malattie rare ai sensi del D.P.C.M. 12 gennaio 2017
	Delibera G.R. n.41 GURS 21 settembre 2018	Riorganizzazione Rete Regionale Malattie Rare
Toscana	Delibera G.R. 13 settembre 2017, n. 962	D.P.C.M. 12 gennaio 2017. Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7, del D.Lgs. 502/1992. Disposizioni attuative in merito alle malattie rare e relative esenzioni
	Deliberazione della Giunta Regionale 15 maggio 2017, n. 504	DPCM 12 gennaio 2017. Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 502/1992. Primi indirizzi attuativi in merito alle patologie croniche e invalidanti e relative esenzioni.
	Decreto Dirigenziale del 10 luglio 2017 n.10143	Malattie rare: Aggiornamento strutture di coordinamento della rete dei presidi
Trentino- Alto Adige	Deliberazione Giunta Provinciale 03 ottobre 2017 n. 1059	Aggiornamento delle Unità Operative all'interno della rete per le malattie rare dell'Area Vasta della Regione Veneto e delle Province autonome di Trento e Bolzano che possono diagnosticare le malattie rare
	Deliberazione della giunta provinciale n.771-Seduta del 31/07/2018 -Propo- sta elaborata dalla ripartizione/ufficio n.23..2	Aggiornamento delle Unità Operative all'interno della rete per le malattie rare dell'Area Vasta della Regione Veneto e delle Province autonome di Trento e Bolzano che possono diagnosticare le malattie rare
Umbria	Delibera G.R. 21 aprile 2017 n. 436	Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" - recepimento e prime disposizioni attuative.
	Deliberazione della Giunta Regionale 6 settembre 2017, n. 995.	DPCM 12 gennaio 2017, recante "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502". Artt. 52 e 64 c. 4. Adeguamento della rete regionale per la diagnosi e cura della malattie rare e individuazione dei relativi presidi.
	Deliberazione della Giunta Regionale N. 454 Seduta del 21/04/2017	OGGETTO: Sperimentazione temporanea di interventi di assistenza indiretta per favorire la permanenza a domicilio di persone con gravissime patologie invalidanti associate a malattia rara.
Valle d'Aosta	Delibera G.R. 18 settembre 2017, n. 1273	Adeguamento, ai sensi dell'allegato 7 del D.P.C.M. 12 gennaio 2017, dell'elenco delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo delle prestazioni. Revoca della DGR 1359 del 18 maggio 2007
Veneto	Delibera G.R. 06 aprile 2017 n. 428	Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" - recepimento e prime disposizioni attuative.
	Deliberazione della Giunta Regionale 25 settembre 2017 n. 1522	Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" Attuazione dell'allegato 7 - "Elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo"
	Deliberazione della Giunta Regionale del 17 aprile 2018 n. 491	Attuazione DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7, del D.L. 30/12/1992, n. 502" in materia di malattie rare ed aggiornamento della rete di assistenza per le malattie rare, anche in funzione dell'avvio dell'attività delle reti europee di riferimento per le malattie rare (ERN).

Allegato 2 - Helpline nazionali e regionali 2018

Regioni	Riferimenti	Link di riferimento
NAZIONALE	CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE TELEFONO VERDE MALATTIE RARE - TVMR 800.89.69.49 Responsabile: dott.ssa Marta De Santis Via Giano della Bella, 34 00161 - Roma malattierare@iss.it	http://www.iss.it/cnmr/index.php?lang=1
Abruzzo	SPORTELLO MALATTIE RARE POLICLINICO SS. ANNUNZIATA DI CHIETI Resp: Angelika Mohn. Staff Medico: Mariachiara Sgarrella, Nadia Rossi Tel. 0871.358827 - 0871.358690 (attivo il martedì e venerdì dalle ore 11.00 alle 12.00) Fax 0871.574538, e-mail: malattierare@asl2abruzzo.it Ubicazione: 13° livello, corpo A SPORTELLO MALATTIE RARE PRESSO AUSL PESCARA Tel. 085 4252101, e-mail: malattierare@ausl.pe.it Orari: Lunedì, Mercoledì e Venerdì: ore 12-15 Martedì e Giovedì: ore 14-17	http://www.info.asl2abruzzo.it/ospedalechieti/sportello-malattie-rare.html
Basilicata	CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE MALATTIE RARE N.Verde 800.00.99.88 Attivo 24h su 24h - malattierare@regione.basilicata.it	http://www.malattierare.sanita.basilicata.it/PresidiDiRete.asp
P. A. Bolzano	CENTRO PROVINCIALE DI COORDINAMENTO PER LE MALATTIE RARE presso il Servizio di Consulenza Genetica a valenza provinciale Corso Italia n. 13/M - Bolzano Responsabile: Dr. Francesco Benedicenti Tel. 0471 907109, e-mail: malattierare@asbz.it	http://www.provincia.bz.it/oepr/registri-patologia/malattie-rare.asp
Calabria	CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE PER LE MALATTIE RARE presso il Dipartimento Tutela della Salute e Politiche Sanitarie della Regione Calabria Referente: Dott.ssa Rosalba Barone Via Edmondo Bucciarelli n. 30, 88100 - Catanzaro Tel. 0961 856591 – 0961853681 - Fax 0961 856584, e-mail: r.barone@regcal.it	
Campania	Customer Care. Coordinamento Regionale Malattie Rare. Presso Ospedale Monaldi - Napoli Responsabile: Chiara De Stasio Tel. 0817062211 – 3356444864 E-mail: malattie.rare@ospedalideicolli.it Orari: dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 15:00	
Emilia Romagna	SERVIZIO SANITARIO REGIONALE MALATTIE RARE Numero verde: 800 033033 (attivo dal lunedì al venerdì dalle 8.30 alle 17.30 e il sabato dalle 8.30 alle 13.30) e mail: ersalute@regione.emiliaromagna.it	http://guidaservizi.saluter.it/NV_Online/nv_search.aspx?ctrlSearch%3AtxtSearch=aa&ctrlSearch%3AbtnSubmitSearch=Vai
Friuli Venezia Giulia	COORDINAMENTO REGIONALE PER LE MALATTIE RARE presso l'Azienda Ospedaliero Universitaria S. Maria della Misericordia di Udine Piazzale S. Maria della Misericordia n. 15, 33100 - Udine Tel. 0432 559883 e-mail: malattierare@asuud.sanita.fvg.it	http://www.malattierare.aou.u dine.it/la-rete-regionale/lemalattie-trattatein-regione/cerca_struttura?nom e=rng060&Cerca.x=29&Cerca.y =24
Lazio	SPORTELLO MALATTIE RARE - AMBULATORIO DI PRIMA VALUTAZIONE - POLICLINICO UMBERTO I - ROMA * Tel. e fax 06 4997 6914 (attivo dal lunedì al venerdì ore 9.00 -14.00) SPORTELLO MALATTIE RARE – SAN CAMILLO FORLANINI - ROMA presso U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica I piano del padiglione Morgagni / A.O. San Camillo-Forlanini Circonvallazione Gianicolense 87- Roma. e-mail: malattierare@scamilloforlanini.rm.it - Tel. 06 5870 5500 (risponde una segreteria: lasciare un messaggio e si è richiamati) fomrare@regione.lazio.it martedì e giovedì dalle 15.00 alle 17.00 e-mail: malattierare@policlinicoumberto1.it	http://www.regione.lazio.it/malattierare/index.php
Liguria	Lo sportello si trova presso il pad. 8 dell'Istituto Giannina Gaslini, ed è contattabile al numero 010.56.36.2937 / 010.56.36.2113, telefonando dal lunedì al venerdì dalle ore 10.00 alle ore 13.00; Cell. 3357304627 inviando un fax al numero 010.86.12.071 / 010.56.36.2114; inviando una e-mail all'indirizzo Malattierare@gaslini.org	

Regioni	Riferimenti	Link di riferimento
Lombardia	Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS, Ranica (BG) Responsabile: Sara Gamba Tel. 035 4535304 E-mail: raredis@marionegri.it; malattierare@pec.marionegri.it Orari: dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 13:00 e dalle 14:00 alle 18:00	http://www.marionegri.it/it_IT/home/research/laboratori_malattie_rare/documentazione_ricerca_malattie_rare/sviluppo_collaborazioni_malattie_rare
Marche	SEGRETERIA MALATTIE RARE presso l'URP dell'Azienda Ospedaliero - Universitaria "Ospedali Riuniti" di Ancona Via Conca n. 71, 60020 - Torrette (AN) Tel. 0715965961 - 071 5964142	
Molise		
Piemonte e Valle D'Aosta	CENTRO COORDINAMENTO RETE INTERREGIONALE PER LE MALATTIE RARE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA presso il Centro Universitario Multidisciplinare di Immunopatologia e Documentazione sulle Malattie Rare (CMID) Direttore del Centro: Prof. Dario Roccatello Tel: 011 2402127 (attivo dal lunedì al venerdì, escluse le festività nazionali e il 24 giugno, dalle 9:30 alle 15:30) Piazza del Donatore di Sangue 3 10154 Torino (TO) - Italy e-mail: info@malattierarepiemonte.it	http://www.malattierarepiemonte.it/default.asp
Puglia	"Centro di assistenza e ricerca sovraziendale per le Malattie Rare Numero verde: 800 893434 dal lunedì al giovedì ore 11.00 / 13.00 centromalattierare@gmail.com. È attivo presso l'Ospedale Consorziato Policlinico di Bari il Centro di assistenza e ricerca sovraziendale per Malattie Rare. A tale Centro è possibile rivolgersi sia in caso di diagnosi certa di malattia rara sia in caso di sospetto o familiarità di malattia rara. CALL CENTER INFORMATIVO SANITARIO DELLA REGIONE PUGLIA Numero verde: 800 955155 (attivo dal lunedì al venerdì dalle 8.00 alle 18:00 ed il sabato dalle 8.00 alle 13.00)	https://www.sanita.puglia.it/centro-malattie-rare
Sardegna	Il numero verde 800 095 040 o il cell. aziendale 366 9220528 sarà attivo dal Lunedì al Venerdì dalle ore 10:00 alle ore 13:00. L'ambulatorio e il servizio di consulenza, sono attivi esclusivamente per appuntamento. Le consulenze si effettueranno nei giorni di Martedì e Giovedì dalle ore 11:00 alle ore 14:00 (per l'appuntamento contattare: info@malattieraresardegna.it o tel. 800 095 040 o 3669220528 dalle ore 9:00 alle ore 11:00)	http://malattieraresardegna.it/nuovo/?home/home
Sicilia	Sportello MALATTIE RARE presso P.O "V.CERVELLO" Via Trabucco,180 - 90146 -Palermo 6° Piano dell'Edificio A - Tel. 0916802167 Cell.3293848033 e-mail malattieraresicilia@gmail.com	https://sites.google.com/a/villasofia.it/centro-malattie-genetiche-rare-a-o-o-r-villa-sofia-cervello/
Toscana	Numero verde 800 880101 Attivo dal lunedì al venerdì dalle 9.00 alle 18.00. Chiuso il sabato e la domenica. e-mail: ascolto.rare@regione.toscana.it	http://malattierare.toscana.it/
P.A. Trento	Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari Direttore: Annunziata Di Palma, Dirigenti medici: Annalisa Pedrolli Indirizzo: via Malta 16 - 38122 - Trento. Tel. +39 0461 904211 Fax: +39 0461 904244, e-mail: malattieraretrento@apss.tn.it Attivo dal lunedì al venerdì dalle 8:30 alle 13:00	https://www.apss.tn.it/malattie-rare
Umbria	Malattie Rare Dirigente Maria Concetta Patisso Tel. 075 5045302 Fax 075 5045569, e-mail: mcpatisso@regione.umbria.it **	http://www.regione.umbria.it/salute/malattie-rare
Veneto	Coordinamento Regionale per le Malattie Rare della Regione Veneto Tel. 049-8215700 - 800 318811 e-mail: malattierare@regione.veneto.it Attivo dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 17:00	http://malattierare.regione.veneto.it

Allegato 3 - Le ERNs - European Reference Networks

ERN	Rete	Coordinatore / Centro di coordinamento
ERN BOND	Rete di riferimento europea sui disturbi ossei	Dott. Luca Sangiorgi Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna, Italia, http://ernbond.eu/
ERN CRANIO	Rete di riferimento europea sulle anomalie craniofacciali e i disturbi otorinolaringoiatrici	Professoressa Irene Mathijssen Erasmus Medical Center, Paesi Bassi, https://ern-cranio.eu/
ERN EpiCARE	Rete di riferimento europea per l'epilessia	Professoressa: Alexis Arzimanoglou Centre Hospitalier Universitaire de Lyon, CHU Lione Francia https://epi-care.eu/
ERN EURACAN	Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi)	Professor Jean-Yves Blay Centre Léon Bérard, Lione, Francia http://euracan.em-net.eu/
ERN Euro BloodNet	Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche	Professor Pierre Fenaux Hôpital Saint-Louis, Parigi, Francia https://eurobloodnet.eu/erns
ERN eUROGEN	Rete di riferimento europea sulle malattie e le condizioni urogenitali	Wout Feitz Radboud University Medical Center Nijmegen, Paesi Bassi - http://eurogen-ern.eu/
ERN EURO-NMD	Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari	Teresinha Evangelista Assistance publique - Hôpitaux de Paris, Hôpital PitiéSalpêtrière, Parigi, Francia http://ern-euro-nmd.eu/
ERN EYE	Rete di riferimento europea per le malattie oculistiche	Professoressa Hélène Dollfus Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Francia www.ern-eye.eu/it/
ERN GENTURIS	Rete di riferimento europea sulle sindromi da rischio di tumore ereditario	Professoressa Nicoline Hoogerbrugge Radboud University Medical Center, Paesi Bassi www.genturis.eu/
ERN GUARD HEART	Rete di riferimento europea per le malattie cardiache	Professor Arthur Wilde Academic Medical Center, Amsterdam, Paesi Bassi http://guardheart.em-net.eu/
ERN ITHACA	Rete di riferimento europea per le malformazioni congenite e le disabilità intellettive rare	Alain Verloes Assistance publique - Hôpitaux de Paris, Hôpital Robert-Debré, Parigi, Francia http://www.ernithaca.org/
ERN LUNG	Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie	Professor Thomas O.F. Wagner Klinikum der Johann Wolfgang Goethe-Universität, Frankfurt am Main, Germania http://ern-lung.eu/
ERN PaedCan	Rete di riferimento europea per i tumori pediatrici (emato-oncologia)	Professoressa Ruth Ladenstein Children's Cancer Research Institute/ St. Anna Kinderspital & St. Anna Kinderkrebsforschung, Austria http://paedcan.em-net.eu/
ERN ReCONNET	Rete di riferimento europea per le malattie muscolo-scheletriche e del tessuto connettivo	Professoressa Marta Mosca Azienda Ospedaliero Universitaria Pisa, Italia, http://reconnet.em-net.eu/
ERN RITA	Rete di riferimento europea per l'immunodeficienza, le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni	Nico Martinus Wulffraat University Medical Center Utrecht, Paesi Bassi http://rita.em-net.eu/
ERN Skin	Rete di riferimento europea sui disturbi dermatologici	Professoressa Christine Bodemer - Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Necker Enfants Malades Hospital - Department of Dermatology - APHP, Parigi - Francia, www.genodermatoses-network.org/
ERN TRANSPLANT-CHILD	Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici	Dr Paloma Jara Vega Hospital Universitario La Paz Hospital, Madrid Spagna www.transplantchild.com/
Endo-ERN	Rete di riferimento europea sulle condizioni endocrine	Professor Alberto M. Pereira Leiden University Medical Center, Paesi Bassi https://endo-ern.eu/ern/

ERN	Rete	Coordinatore / Centro di coordinamento
ERN RARE-LIVER	Rete di riferimento europea per le malattie epatiche	Ansgar Lohse Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf, Germany, www.rare-liver.eu/
ERKNet	Rete di riferimento europea per le malattie renali	Professor Franz Schaefer Heidelberg University Hospital, Germania www.erknet.org
ERNICA	Rete di riferimento europea sulle anomalie congenite ed ereditarie	Professor René Wijnen Erasmus Medical Center Rotterdam, Paesi Bassi www.enerca.org/ , https://ern-ernica.eu/
MetabERN	Rete di riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie	Professor Maurizio Scarpa Helios Dr Horst Schmidt Kliniken, Germania,
ERN-RND	Rete di riferimento europea per le malattie neurologiche	Dott. Holm Graessner Universitätsklinikum Tübingen, Germania www.ern-rnd.eu/
VASCERN	Rete di riferimento europea per le malattie vascolari multisistemiche	Professor Guillaume Jondeau AP-HP, Hôpital Bichat, Parigi, Francia https://vascern.eu/

Allegato 4 - EPAGs Italia

Nominativo	Associazione di riferimento	Patologia	ERN 1	ERN 2
Claudio ALES	PTEN Italia	GR Genetic Tumor Risk Syndromes	GENTURIS	ITHACA
Dalia AMINOFF	AIMAR - Associazione Italiana per le Malformazioni Anorettali	GR Urogenital diseases	EUROGEN	
Renza BARBON	AISMME Onlus	GR Metabolic disorders	METABERN	
Serena BARTEZZATI	AICI Associazione Italiana Cistiti Interstiziali	GR Urogenital diseases	EUROGEN	
Isabella BRAMBILLA	Dravet Italia Onlus	GR Epilepsy	EPICARE	
Fernando BROCCA	HHT ONLUS	Teleangectasia Emorragica Ereditaria (HHT)	VASCERN	
Loris Angelo BRUNETTA	Thalassaemia International Federation (TIF)	GR Haematological	EUROBLOODNET	
Edward CALLUS	European Congenital Heart Disease Organisation	GR Cardiac disease	ERN GUARD-Heart	
Alessandro CARCANO	Associazione Italiana Per La Sindrome Da Ipoventilazione Centrale Congenita	GR Pulmonary diseases	ERN-LUNG	
Valeria CORRADIN	AILIP - Ass. It. Lipodistrofie	GR Endocrin	ENDO-ERN	
Claudia CROCIONE	Associazione Italiana Teleangectasia Emorragica Italiana - HHT ONLUS	GR Multisystemic vascular	VASCERN	
Massimo DI GRAZIA	Associazione Italiana Estrofia Vesvicale-Epispadia Onlus	GR Urogenital diseases	EUROGEN	
Valentina FAVALLI	MAGICA ONLUS	GR Multisystemic vascular	VASCERN	
Paolo FEDERICI	Associazione Fondazione Italiana HHT "Onilde Carini"	GR Multisystemic vascular	VASCERN	
Leonardo RADICCHI	Associazione Iperensione Polmonare Italiana ONLUS - AIPI	GR Rare Pulmonary	ERN-LUNG	ERN TRANSPLANT-CHILD
Elisabetta FREO	L'Associazione Famiglie di Soggetti con Deficit dell'Ormone della Crescita ed altre Patologie	GR Endocrine	ENDO-ERN	
Ilaria GALETTI	Gruppo Italiano per la Lotta alla Sclerodermia ONLUS	GR Connective tissue & musculoskeletal GR Immunological & autoinflammatory"	PaedCan-ERN	
Andrea GRESSANI	ASSOCIAZIONE PER LE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE ONLUS	GR Immunological & autoinflammatory	RITA	
Stefano GUERINI	ASSOCIAZIONE NAZIONALE ALFA1-AT	GR Pulmonary diseases GR Hepatic disorders	ERN-LUNG	
Pietro MAFFEI	Italian Association for Alstrom Syndrome	GR Endocrine	ENDO-ERN	
Pietro MARINELLI	ASSOCIAZIONE SMITH-MAGENIS ASM17 ITALIA ONLUS	GR Malformations/dev. anomalies/intellectual disab	ITHACA	
Diana MARINELLO	Associazione Italiana Sindrome e Malattia di Behçet (SIMBA)	GR Immunological & autoinflammatory	RITA	
Massimo MARRA	CIDP Italia Onlus	GR Neurological diseases	EURO-NRD	
Filippo MARTONE	Amici Contro la Sarcoidosi Italia ONLUS	GR Pulmonary diseases	ERN-LUNG	
Flavio MINELLI	Unione Italiana Ittiosi	GR Skin disorders	ERN-SKIN	
Fabrizio MISTRETTA	Insieme per la Ricerca PCDH19 -Together for the research on PCDH19	GR Epilepsy	EPICARE	
Paula MORANDI	MITOCON ONLUS	GR Metabolic disorders GR Eye diseases GR Neuromuscular	ERN-EYE	
Stefania MOSTACCIOLI	Lega per la Neurofibromatosi 2-Onlus	GR Genetic Tumor Risk Syndromes	GENTURIS	

Nominativo	Associazione di riferimento	Patologia	ERN 1	ERN 2
Stefano PAVANELLO	Unione Trapiantati Polmone di Padova Italy	GR Trasplantation in Children GR Pulmonary diseases	ERN LUNG	
Roberto PERSIO	Associazione Italiana Laryngectomizzati (AILAR)	GR Rare Cancer	EURACAN	
Cinzia PILO	DEBRA Italia ONLUS – Associazione per la Ricerca sull'Epidermolisi Bollosa	GR Skin disorders	ERN-SKIN	
Raffaella RESTAINO	Fondazione Alessandra Bisceglie W Ale Onlus	GR Multisystemic vascular	VASCERN	
Ivonne RONCHETTI	PXE-Italy	GR Skin disorders	ERN-SKIN	
Annalisa SCOPINARO	APWItalia	GR Malformations/dev. anomalies/intellectual disab	ITHACA	
Silvia SESTINI	Associazione Italiana Malati di Alcaptonuria	GR Metabolic disorders	MetabERN	
Francesca SOFIA	DEBRA Italia ONLUS – Associazione per la Ricerca sull'Epidermolisi Bollosa	GR Skin disorders	ERN-SKIN	
Umberto TASSINI	Associazione Italiana Laryngectomizzati (AILAR)	GR Cancer ERN EURACAN (Head & Neck tumours)	EURACAN	
Stefania TOBALDINI	Associazione Italiana Anderson-Fabry AIAF Onlus	GR Metabolic disorders	METABERN	
Fernanda TORQUATI	Associazione Italiana Gaucher Onlus - AIG	GR Metabolic disorders	METABERN	
Manuela VACCAROTTO	AISMME Onlus	GR Metabolic disorders	METABERN	
Marina VALENTI	Italian Association for Alstrom Syndrome	GR Endocrine	ENDO-ERN	
Diana VITALI	SOD Italia - Associazione Italiana Displasia Setto Ottica e Ipoplasi del Nervo Ottico	GR Endocrine	ENDO-ERN	
Giulia VOLPATO	p63 EEC Syndrome International network word communication - Malattie Rare Onlus	GR Skin disorders	ERN-SKIN	
Giuliana VALERIO	AISMME Onlus	GR Metabolic disorders	METABERN	

Allegato 5 - Guida alle ERN ed HCP - Health Care Providers

ERN	Provincia	Health Care Providers	Referente
ERN BOND Rete di riferimento europea sui disturbi ossei	Bologna	Istituto Ortopedico Rizzoli - Bologna	Luca Sangiorgi
	Firenze	AOUC Careggi - Firenze	Maria-Luisa Brandi
	Genova	IRCCS Giannina Gaslini - Genova	Maria Beatrice Michelis
	Milano	IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico - Milano	Giovanna Mantovani
	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	Sandro Giannini
	Trieste	IRCCS Burlo Garofolo - Trieste	Marco Carbone
	Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata - Verona	Franco Antonazzi
ERN CRANIO Rete di riferimento europea sulle anomalie craniofacciali e i disturbi otorinolaringoiatrici	Milano	IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta - Milano	https://ern-cranio.eu/network-partners/ern-cranio-centres/fondazione-istituto-neurologico-c-besta/
	Milano	Ospedale San Paolo - Milano	https://ern-cranio.eu/network-partners/ern-cranio-centres/smile-house-san-paolo-hospital/
	Monza	Ospedale S. Gerardo - Monza	https://ern-cranio.eu/network-partners/ern-cranio-centres/san-gerardo-hospital/
	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	https://ern-cranio.eu/network-partners/ern-cranio-centres/aop-university-of-padua/
	Roma	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli - Roma	https://ern-cranio.eu/network-partners/ern-cranio-centres/fondazione-policlinico-universitario-a-gemelli/
	Vicenza	Ospedale San Bortolo - Vicenza	https://ern-cranio.eu/network-partners/ern-cranio-centres/san-bortolo-hospital/
ERN EpiCARE Rete di riferimento europea per l'epilessia	Bologna	IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche - Bologna	Paolo Tinuper
	Firenze	Azienda Usl Toscana centro - Firenze	Renzo Guerrini
	Milano	IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta - Milano	Tiziana Granata
	Pavia	Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino - Pavia	Emilio Perucca
	Roma	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	Federico Vigevano
ERN EURACAN Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi)	Bologna	AOU Policlinico S. Orsola-Malpighi - Bologna	Maria Abbondenza Pantaleo
	Bologna	Istituto Ortopedico Rizzoli - Bologna	Piero Picci
	Bologna	IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche - Bologna	Alba Brandes
	Firenze	AOUC Careggi - Firenze	Silvia Gasperoni
	Forlì / Cesena	Istituto Scientifico Romagnolo per lo Studio e la Cura dei Tumori, IRST - Meldola	Toni Ibrahim
	Genova	IRCCS San Martino - Genova	Manlio Ferrarini
	Milano	IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori - Milano	Paolo Giovanni Casali
	Milano	IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta - Milano	Gaetano Finocchiaro
	Milano	IRCCS Ospedale San Raffaele - Milano	Giorgia Mangili
	Milano	Istituto Clinico Humanitas, Rozzano	Andrea Lania
	Napoli	AOU Policlinico "Federico II" - Napoli	Vincenzo Damiano
	Pordenone	Centro di Riferimento Oncologico - Aviano	Paolo De Paoli
	Roma	IFO - Istituto Fisioterapici Ospitalieri - Roma	Virginia Ferraresi
	Siena	AOU Senese - Siena	Alessandra Renieri
	Torino	AOU Città della Salute e della Scienza - Torino	Riccardo Soffietti
	Torino	Candiolo Cancer Institute - FPO IRCCS - Torino	Giovanni Grignani
	Treviso	Azienda ULSS 2 Marca Trevigiana, Ospedale Ca' Foncello - Treviso	Angelo Dei Tos

ERN	Provincia	Health Care Providers	Referente
ERN Euro BloodNet Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche	Bari	AOU Consorziale Policlinico - Bari	Paola Giordano
	Bergamo	AO Papa Giovanni XXIII - Bergamo	Anna Falanga
	Firenze	AOUC Careggi - Firenze	Giancarlo Castaman
	Genova	E.O. Ospedali Galliera - Genova	Gian Luca Forni
	Genova	IRCCS Giannina Gaslini - Genova	Carlo Dufour
	Milano	IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico - Milano	Maria Domenica Cappellini
	Milano	Istituto Clinico Humanitas, Rozzano	Matteo Giovanni Della Porta
	Modena	AOU Policlinico - Modena	Antonello Pietrangelo
	Monza	Ospedale S. Gerardo - Monza	Alberto Piperno
	Napoli	AOU Policlinico "Federico II" - Napoli	Achille Iolascon
	Napoli	AOU Università della Campania Luigi Vanvitelli	Silverio Perrotta
	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	Giuseppe Basso
	Palermo	Ospedali Riuniti Villa Sofia/Cervello - Palermo	Aurelio Maggio
	Pavia	IRCCS Policlinico S. Matteo - Pavia	Luca Malcovati
	Pisa	Fondazione Toscana "Gabriele Monasterio" - Pisa	Alessia Pepe
	Roma	AOU Policlinico Umberto I - Roma	Roberto Foà
	Roma	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli - Roma	Andrea Bacigalupo
	Siena	AOU Senese - Siena	Monica Bocchia
	Torino	AOU S. Luigi Gonzaga - Orbassano	Antonio Piga
	Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata - Verona	Domenico Girelli
Vicenza	Ospedale San Bortolo - Vicenza	Alberto Tosetto	
ERN eUROGEN Rete di riferimento europea sulle malattie e le condizioni urogenitali	Milano	IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico - Milano	Ernesto Leva
	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	Filiberto Zattoni
	Roma	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli - Roma	Mauro Cervigni
	Roma	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	Pietro Bagolan
ERN EURO-NMD Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari	Brescia	ASST Spedali Civili - Brescia	Massimiliano Filosto
	Ferrara	AOU S. Anna - Ferrara	Alessandra Ferlini
	Genova	IRCCS Giannina Gaslini - Genova	Carlo Minetti
	Messina	AOU Policlinico "G. Martino" - Messina	Antonio Toscano
	Milano	IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico - Milano	Maurizio Moggio
	Milano	IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta - Milano	Davide Pareyson
	Milano	Istituto Auxologico Italiano - Milano	Vincenzo Silani
	Napoli	AOU Policlinico "Federico II" - Napoli	Luisa Politano
	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	Elena Pegoraro
	Pisa	Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana (AOUP) - Pisa	Gabriele Siciliano
	Roma	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli - Roma	Eugenio Maria Mercuri
	Roma	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	Enrico Bertini
	Siena	AOU Senese - Siena	Antonio Federico
	Torino	AOU Città della Salute e della Scienza - Torino	Adriano Chio / Tiziana Mongini
	ERN EYE Rete di riferimento europea per le malattie oculaistiche	Firenze	AOUC Careggi - Firenze
Napoli		AOU Policlinico "Federico II" - Napoli	Francesca Simonelli
Padova		Azienda Ospedaliera - Padova	Agnese Suppiej
Padova		Azienda ULSS6 Euganea Camposanpiero - Padova	Francesco Parmeggiani
Roma		IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	Luca Buzonetti
Venezia		Azienda ULSS 3 Serenissima - Ospedale dell'Angelo - Mestre	Emilio Rapizzi

ERN	Provincia	Health Care Providers	Referente	
ERN GENTURIS Rete di riferimento europea sulle sindromi da rischio di tumore ereditario	-	-		
ERN GUARD HEART Rete di riferimento europea per le malattie cardiache	Milano	Istituto Auxologico Italiano - Milano	Peter Schwartz	
	Napoli	AO Monaldi - Napoli	Giuseppe Limongelli	
	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	Sabino Iliceto	
	Pavia	IRCCS Policlinico S. Matteo - Pavia	Eloisa Arbustini	
	Pavia	Istituti Clinici Scientifici Maugeri - Pavia	Silvia Priori	
	Roma	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	Fabrizio Drago	
ERN ITHACA Rete di riferimento europea per le malformazioni congenite e le disabilità intellettive rare	Bologna	AOU Policlinico S. Orsola-Malpighi - Bologna		
	Firenze	Azienda Usl Toscana centro - Firenze		
	Milano	IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico - Milano		
	Napoli	AOU Policlinico "Federico II" - Napoli		
	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova		
	Roma	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli - Roma		
	Roma	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	Bruno Dallapiccola	
	Siena	AOU Senese - Siena	Alessandra Ranieri	
ERN LUNG Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie	Bologna	AOU Policlinico S. Orsola-Malpighi - Bologna	Nazzareno Galie	
	Catania	AOU Policlinico V. Emanuele - Catania	Carlo Vancheri	
	Firenze	Azienda Usl Toscana centro - Firenze	Cesare Braggion	
	Forlì / Cesena	Ospedale G.B.Morgagni-L.Pierantoni- Forlì	Ilaria Nardi	
	Milano	Ospedale San Giuseppe - Milano	Sergio Harari	
	Modena	AOU Policlinico - Modena	Fabrizio Luppi	
	Napoli	AOU Policlinico "Federico II" - Napoli	Francesca Santamaria	
	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	Paolo Spagnolo	
	Pavia	IRCCS Policlinico S. Matteo - Pavia	Federica Meloni	
	Pisa	Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana (AOUP) - Pisa	Massimo Pifferi	
	Roma	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	Renato Cutrera	
	Siena	AOU Senese - Siena	Paola Rottoli	
	Torino	AOU Città della Salute e della Scienza - Torino	Carlo Albera	
	Trieste	AOU Ospedali Riuniti - Trieste	Marco Confalonieri	
	Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata - Verona	Carlo Castellani	
	ERN PaedCan Rete di riferimento europea per i tumori pediatrici (emato-oncologia)	Firenze	Azienda Usl Toscana centro - Firenze	Claudio Favre / Camilla Rosa
		Genova	IRCCS Giannina Gaslini - Genova	Riccardo Haupt
Monza		Ospedale S. Gerardo - Monza	Andrea Biondi	
Padova		Azienda Ospedaliera - Padova	Gianni Bisogno	
Pavia		IRCCS Policlinico S. Matteo - Pavia	Marco Zecca	
Perugia		AO S. Maria della Misericordia - Perugia	Christina Mecucci	
Roma		IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	Franco Locatelli / Angela Mastronuzzi	
Siena		AOU Senese - Siena	Alessandra Renieri	
Torino		AOU Città della Salute e della Scienza - Torino	Franca Fagioli	
ERN ReCONNET Rete di riferimento europea per le malattie muscolo-scheletriche e del tessuto connettivo	Brescia	ASST Spedali Civili - Brescia	Prof. Angela Tincani	
	Firenze	AOUC Careggi - Firenze		
	Genova	IRCCS San Martino - Genova	Prof. Maurizio Cutolo	
	Milano	IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico - Milano		

ERN	Provincia	Health Care Providers	Referente
ERN ReCONNET Rete di riferimento europea per le malattie muscolo-scheletriche e del tessuto connettivo	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	
	Pavia	IRCCS Policlinico S. Matteo - Pavia	
	Pisa	Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana (AOUP) - Pisa	Prof. Marta Mosca
	Roma	AO San Camillo Forlanini - Roma	
ERN RITA Rete di riferimento europea per l'immunodeficienza, le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni	Brescia	ASST Spedali Civili - Brescia	
	Genova	IRCCS Giannina Gaslini - Genova	
	Milano	IRCCS Ospedale San Raffaele - Milano	
	Pavia	IRCCS Policlinico S. Matteo - Pavia	
	Roma	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	
ERN Skin Rete di riferimento europea sui disturbi dermatologici	Bologna	AOU Policlinico S. Orsola-Malpighi - Bologna	Annalisa Patrizi
	Firenze	Azienda Usl Toscana centro - Firenze	Marzia Caproni
	Milano	IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico - Milano	Susanna Esposito
	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	Anna Belloni Fortina
	Roma	IRCCS Istituto Dermatologico dell'Immacolata (IDI) - Roma	Biago Didona
	Roma	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	Maya El-Hachem
ERN TRANSPLANT-CHILD Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici	Bergamo	AO Papa Giovanni XXIII - Bergamo	Emanuele Nicastro / Angelo Di Giorgio / Lorenzo D'Antiga
	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	Giorgio Perilongo
	Palermo	Istituto Mediterraneo per i Trapianti e le Terapie ad alta specializzazione - ISMETT - Palermo	Marco Sciveres
	Roma	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	Andrea Pietrobattista / Daniela Liccardo / Sara Alfieri / Roberta Angelico Luca dello Strologo / Manila Canduso
Endo-ERN Rete di riferimento europea sulle condizioni endocrine	Bologna	AOU Policlinico S. Orsola-Malpighi - Bologna	Antonio Balsamo
	Firenze	AOU Meyer - Firenze	Sonia Toni
	Firenze	AOUC Careggi - Firenze	Maria Luisa Brandi
	Genova	IRCCS San Martino - Genova	Diego Ferone
	Milano	IRCCS Ospedale San Raffaele - Milano	Gianni Russo
	Milano	Istituto Auxologico Italiano - Milano	Luca Persani
	Napoli	AOU Policlinico "Federico II" - Napoli	Annamaria Colao
	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	Marco Boscaro
	Pisa	Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana (AOUP) - Pisa	Ferruccio Santini
	Torino	AOU Città della Salute e della Scienza - Torino	Ezio Ghigo
ERN RARE-LIVER Rete di riferimento europea per le malattie epatiche	Milano	Ospedale San Paolo - Milano	
	Monza	Ospedale S. Gerardo - Monza	
	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	
ERKNet Rete di riferimento europea per le malattie renali	Bergamo	AO Papa Giovanni XXIII - Bergamo	Giuseppe Remuzzi
	Firenze	AOU Meyer - Firenze	Paola Romagnani
	Genova	IRCCS Giannina Gaslini - Genova	Gian Marco Ghiggeri
	Milano	IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico - Milano	Giovanni Montini
	Napoli	A.O. Santobono-Pausilipon - Napoli	Carmine Pecoraro
	Napoli	AOU Università della Campania Luigi Vanvitelli	Angela LaManna Giovambattista Capasso
	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	Luisa Murer / Lorenzo Calò
	Roma	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli - Roma	Giovanni Gambaro
	Roma	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	Stefania Trabucchi
	Siena	AOU Senese - Siena	Alessandra Renieri
	Torino	Ospedale San Giovanni Bosco - Torino	Dario Roccatello

ERN	Provincia	Health Care Providers	Referente
ERNICA Rete di riferimento europea sulle anomalie congenite ed ereditarie	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	Piorgiorgio Gamba
MetabERN Rete di riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie	Firenze	Azienda Usl Toscana centro - Firenze	Maria Alice Donati
	Genova	IRCCS Giannina Gaslini - Genova	Maja di Rocco
	Milano	Ospedale San Paolo - Milano	Graziella Cefalo
	Monza	Ospedale S. Gerardo - Monza	Serena Gasperini
	Napoli	AOU Policlinico "Federico II" - Napoli	Giancarlo Parenti
	Padova	Azienda Ospedaliera - Padova	Alberto Burlina
	Pisa	Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana (AOUP) - Pisa	Ferruccio Santini
	Roma	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	Carlo Dionisi Vici
	Siena	AOU Senese - Siena	Antonio Federico
	Udine	AOU di Udine	Maurizio Scarpa
	Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata - Verona	Alessandro Salviati
ERN-RND Rete di riferimento europea per le malattie neurologiche	Milano	IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta - Milano	Caterina Mariotti
	Milano	Istituto Clinico Humanitas, Rozzano	Alberto Albanese
	Roma	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	Enrico Bertini
	Siena	AOU Senese - Siena	Antonio Federico
VASCERN Rete di riferimento europea per le malattie vascolari multisistemiche	Bari	AOU Consorziale Policlinico - Bari	Carlo Sabbà
	Crema	Ospedale Maggiore - Crema	Elisabetta Buscarini
	Firenze	AOUC Careggi - Firenze	Guglielmina Pepe
	Milano	Azienda Socio Sanitaria Territoriale Fatebenefratelli – Sacco - Milano	Alessandro Pini
	Pavia	IRCCS Policlinico S. Matteo - Pavia	Eloisa Arbustini
	Roma	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma	Andrea Diociaiuti

Allegato 6 - Questionario di autovalutazione di Eurordis

Dati sensibili

Ho usato la lista di controllo per assicurarmi di non infrangere la riservatezza?

Ho assicurato al richiedente che i suoi dati erano protetti?

C'erano alcuni argomenti nella conversazione che hanno potuto violare la riservatezza?

Informazioni

Ho annotato i dati in modo preciso (nome e cognome, indirizzo, numeri, date, etc.)?

Ho chiesto che si ripettesse un dato se non avevo sicurezza sulla sua correttezza?

Ho annotato solo fatti e non opinioni?

Ho aggiunto dettagli al mio database sul momento?

Servizio

Ho facilitato solo informazione verificata?

L'informazione era aggiornata?

Ho soddisfatto le necessità del richiedente e non quello di cui pensavo avesse bisogno?

Gli è stata utile l'informazione?

Ho invitato il richiedente a richiamare quando ne avesse bisogno?

Gli ho comunicato che avrebbe potuto avere, più avanti, un contatto aggiuntivo dopo un periodo di tempo per verificare i suoi bisogni?

Dialogo

Ho tardato troppo a rispondere al telefono?

Sono stato chiaro a identificarmi e presentando le mie funzioni all'interno dell'organizzazione?

La mia voce era chiara e adeguatamente intonata?

Mi sono assicurato di verificare di aver compreso le sue necessità?

Il mio tono di voce era positivo e amichevole?

Ho permesso e rispettato il silenzio?

Ho agito con saggezza?

Ho invitato e offerto di richiamarlo?

Ho concluso la chiamata in modo appropriato?

La voce del chiamante, le sue domande hanno indicato che ha trovato qualcosa in più?

Allegato 7 - Consiglio Nazionale Ordine Psicologi

Commissione atti tipici, Osservatorio e tutela della professione³²

LINEE GUIDA PER LE PRESTAZIONI PSICOLOGICHE VIA INTERNET E A DISTANZA	
ETICA	I principi etici e le norme del Codice Deontologico si applicano anche nei casi in cui le prestazioni vengono effettuate con il supporto di tecnologie di comunicazione a distanza (cfr. art 1 del Codice Deontologico). Tali principi e norme debbono essere esplicitati attraverso documenti presenti sul sito o sulla piattaforma del professionista che eroga la prestazione.
ADEGUATEZZA	È responsabilità di ogni psicologo, prima di iniziare un intervento on line, valutare l'adeguatezza di tale strumento in base alle caratteristiche dell'intervento e dei soggetti coinvolti.
COMPETENZA	<ul style="list-style-type: none"> ■ Gli psicologi dovranno fornire servizi on line entro i limiti della loro competenza derivata dalla loro formazione, istruzione, esperienza di tirocinio, o altre esperienze professionali, e dovrebbero comprendere i limiti e le applicazioni delle diverse tecnologie. ■ Lo sviluppo delle tecnologie di comunicazione a distanza consente interventi di e-health di carattere psicologico. Tali contesti applicativi, per la complessità e la specificità che li caratterizza, richiedono al professionista la disponibilità di tecnologie adeguate e il possesso di particolari competenze nel loro uso. ■ Gli psicologi dovranno rendere identificabili le loro competenze ai clienti, dichiarando la loro identità (ad esempio, specificando una posizione geografica) e fornendo prove della loro identità, comprese le qualifiche, l'esperienza in materia (tra cui esperienza nella fornitura di servizi on line) e l'appartenenza a qualsiasi registro/albo ed eventuali organi sociali competenti, e guidare il cliente su come/dove possono verificare queste informazioni; i siti web degli psicologi dovrebbero anche trasmettere queste informazioni in modo professionale, grammaticalmente corretto e privo di gergo. ■ Gli psicologi dovranno assumersi la responsabilità di valutare continuamente le loro competenze in questo settore. ■ Lo psicologo che offre prestazioni via Internet comunica al proprio Ordine l'indirizzo web presso il quale svolge tale attività, la tipologia di strumentazione software e la tipologia di media utilizzati.
ASPETTI LEGALI	<ul style="list-style-type: none"> ■ Gli psicologi dovranno conoscere e rispettare tutte le leggi e i regolamenti, quando la fornitura di servizi on line ai clienti attraverso i confini giurisdizionali e/o internazionali, incluso il determinare se l'intervento psicologico on line è consentito in tale giurisdizione o se si applicano restrizioni. ■ Per la custodia dei dati e delle informazioni si applicano le norme previste dalla normativa vigente. ■ Gli psicologi dovranno esplicitare all'utenza che la propria abilitazione consente la prestazione di servizi on line.
RISERVATEZZA	<ul style="list-style-type: none"> ■ Gli psicologi devono (aggiornandosi costantemente) prendere tutte le precauzioni (ad esempio, le misure di sicurezza informatica) per proteggere e mantenere la riservatezza dei dati e delle informazioni relative ai propri clienti, oltre a doverli informare riguardo le precauzioni prese, anche riguardo il potenziale aumento dei rischi sulla riservatezza, inerente le differenti tecnologie utilizzate (per esempio, email vs videoconferenze) nonché i limiti che ciascuna modalità offre alla riservatezza. ■ Lo psicologo che si serve di tecnologie elettroniche per la comunicazione a distanza è tenuto a utilizzare sistemi hardware e software che prevedano efficienti sistemi di protezione dei dati.
CONSENSO	<ul style="list-style-type: none"> ■ Gli psicologi devono ottenere e documentare accuratamente il consenso informato, per quanto possibile, conformemente a tutte le leggi e regolamenti in materia. ■ Il consenso per i servizi di e-mental health deve affrontare le questioni chiave relative alla tecnologia, nonché il processo dell'intervento, tra cui: la privacy e la riservatezza, la struttura e la durata (tempi) dei servizi forniti, i rischi potenziali, le limitazioni dei rispettivi mezzi di comunicazione utilizzati e per i quali il servizio sarà/può essere fornito on line, le tasse, le misure di sicurezza adottate, l'affidabilità della connessione on line, le attrezzature tecnologiche e le competenze, i limiti riguardo la comunicazione e la possibilità per le incomprensioni che potrebbero verificarsi, la tenuta dei registri (come e dove le informazioni personali saranno registrate e conservate e chi avrà accesso ad esse), le strategie di gestione del rischio, le disponibilità (tempi e modalità) ad essere contattati, le regole di partecipazione/termine e le politiche di cancellazione, così come le alternative all'intervento psicologico on line.
GESTIONE DELLE CRISI	Gli psicologi dovrebbero fornire riferimenti a strutture cliniche nella posizione geografica del cliente in caso di emergenza, prima di iniziare l'intervento on line.

³² Estratto da: "Digitalizzazione della professione e dell'intervento psicologico mediato dal web", 2017- cap.6, scaricabile da www.psy.it

Allegato 8 - Elenco delle Associazioni rispondenti all'indagine che offrono un servizio di Help Line telefonica

Nome Associazione	Indirizzo	Città	Denominazione Help Line	Patologie d'interesse	Telefono Help Line ³³	E-mail Help Line	Orari	Personale impiegato ³⁴
A.N.N.A. - Associazione Nutriti Artificialmente Onlus	Piazza Manin, 2	Genova		Insufficienza intestinale cronica benigna, MICI, Chron, paresi intestinale o gastrica, Oncologia. Tutte le patologie che portano alla nutrizione artificiale Enterale o Parenterale	3396858193	info@associazioneanna.it	H24	P+V
AIM AKW	Piazza Santo Spirito, 1	Siena		Alcaotomia	057749380 3474206505	info@aimakv.it	H24	V
AIMAR Onlus	Via Tripolitania, 211	Roma	Sportello Telefonico Ambulatoriale	Malformazioni anorettali e malformazioni ad esse collegate	3334938474	aimar@aimar.eu	H24	V
AIMEN 1 e 2	Corso Francia, 220/A	Collegno		MEN 1 e 2	800177526	info@aimen.it	dal lunedì al venerdì 9-21	V
AIP Onlus - Associazione Per Le Immunodeficienze Primitive	Piazzale Spedale Civili, 1	Brescia	ImmunoHELP	Immunodeficienza Primitiva	0303386557	info@aip-it.org	dal lunedì al venerdì 9-12	
Aisla Onlus	Via G. B. Pergolesi, 6	Milano	Centro di Ascolto e Consulenza sulla SLA	Sclerosi Laterale Amiotrofica	0266982114	centroascolto@aisla.it	dal lunedì al venerdì 9-13 e 14-17	P+V
AISMME - Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie	Via N. Tommaseo, 67/C	Padova	Centro Aiuto-Ascolto	Malattie Metaboliche Ereditarie	800910206	info@aismme.org	H24	V
AISP	Via Asiago, 3/R	Genova	Accoglienza AISP	Sindrome di Poland	0105222238	segreteria@sindromedipoland.org		
AISPHEM	V.le della Vittoria, 42/A	Rovereto	Contact Center Pazienti	Malattie mitocondriali	3404921462	presidenza@aispheem.it	H24	V
APMAR Nazionale	Via Miglietta, 5	Lecce		Tutte le patologie Reumatologiche e Rare	800984712	s.giordano@apmar.it		
APWITALIA Onlus	Via Franceschini, 1/D	Scandicci		Sindrome di Williams	3404769379	segreteria@apwitalia.org	H24	V
Associazione Assacci	Via Salita Belvedere, 16/7	Genova		Malformazioni del corpo calloso	3891212774	agenesiadelcorpocalloso@gmail.com	Tutti i giorni 9-12, 14-18 e 20-22	P
Associazione Gli Amici di Lapo Onlus	Piazza Accursio Da Bagnolo, 9/11	Impruneta		Malattia di Kawasaki	3482306002 3336470037 3396903755	associazione@gliamicidilapo.org	Tutti i giorni 9-20	V
Associazione Italiana Malati di Alcaptonuria Aimaku	Piazza S. Spirito, 1	Siena		Alcaptonuria	057749380 347420655	info@aimaku.it	H24	
Associazione Italiana Sindrome di Beckwith-Wiedemann	Piazza Turati, 3	Vergiate		Sindrome di Beckwith-Wiedemann	3453121850	info@aibws.org	dal lunedì al venerdì 8:30-21, weekend 8:30-13	P
Associazione Italiana Sindrome di Poland	Via C. Benettini, 4/1	Genova	Accoglienza	Sindrome di Poland Anomalie arti superiori, muscoli, torace, cuore	0105222238	segreteria@sindromedipoland.org	dal lunedì al sabato 8-19	P+V

³³ I numeri verdi sono riportati in verde

³⁴ P = Professionisti; V = Volontari; P+V = Professionisti e volontari.

Nome Associazione	Indirizzo	Città	Denominazione Help Line	Patologie d'interesse	Telefono Help Line	E-mail Help Line	Orari	Personale impiegato
Associazione Italiana Sindrome X Fragile Gruppo Territoriale Umbria	Via Madonna dei Perugini	Gubbio		Sindrome dell'X Fragile	3478162938	infoumbria@xfr agile.net	lunedì, mercoledì e giovedì 9-13 e 15-18	V
Associazione Nazionale Sindrome di Noonan e Rasopatie Odv	Via Serra, 36	Lugo di Vicenza		Sindrome di Noonan e Rasopatie	3334936316	presidenza@sindromedinoonan.org / info@sindromedinoonan.org		V
Associazione Sclerosi Tuberosa	Via A. Ambrosini, 72	Roma		Sclerosi Tuberosa	3386747922	info@sclerosituberosa.org	dal lunedì al venerdì mattina e pomeriggio	P
Diversamente Genitori	Via Vittorio Veneto, 4	Villa Guardia		Malattie rare e patologie disabilitanti	3472929402	diversamentegenitori17@gmail.com	Tutti i giorni mattina e pomeriggio	
Fondazione Alessandra Bisceglia W Ale Onlus	Via Berna, 9	Roma	Helpline - Servizio Gratuito	Anomalie Vascolari	097281515	info@fondazionevivaale.org	dal lunedì al venerdì 9.00-13.30	V
GECA Onlus - Giovani e Cuore Aritmico	Via J. Crescini, 141 Bis	Padova		Cardiopatie aritmiche del giovane, cardiomiopatia aritmogena, sindrome del QT lungo, Sindrome di Brugada, cardiopatie congenite occulte, cardiopatia dilatativa e miocarditi.	3356141526	info@gecaonlus.org	H24	
IAGSA	Via Mondino, 2	Pavia		Sindrome di Aicardi-Goutieres	0290076786 3489397852	iagsa.onlus@gmail.com	H24	V
L'Abbraccio dei Prematuri	Via Toti, 1	Castelnuovo Vomano		Nati prematuri	3395065548	abbraccioprematuri@libero.it	H24	P+V
Mitocon Onlus	Via Francesco Benaglia, 13	Roma	Contact Center Pazienti	Malattie mitocondriali	3407569156	info@mitocon.it	H24	
Organizzazione Italiana Sindrome di Churg-Straus - Granulomatosi Eosinofila con Poliangiotie	C.so Vittorio Emanuele II, 52	Torino		Sindrome di Churg-Straus ora denominata Granulomatosi Eosinofila con Poliangiotie	011534234	info@churgstrauss.org	Lunedì 8-21	V
Pandas Italia	Viale Cadorna, 77	Firenze		PANDAS (Pediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorder Associated with A Streptococci) e PANS (Pediatric Acute-Onset Neuropsychiatric Disorder)	3737270911	centroascolto@pandasitalia.it	H24	P+V
Psp Italia	Via Vela, 43	Torino		Parkinsonismi	3450737567	psptaliapiemonte@gmail.com	dal lunedì al venerdì mattina e pomeriggio	V
PXE - Italia Onlus	Via della Ferreria, 17	Bologna		Pseudoxanthoma elasticum (PXE)	3384134668	pxeitalia@libero.it	dal lunedì al venerdì mattina e pomeriggio	
Rete Malattie Rare	Via Bergamo, 1	Riccione		M.R. senza associazioni di riferimento	3393968117	info@retemalattierare.it	dal lunedì al sabato 10-12	

Nome Associazione	Indirizzo	Città	Denominazione Help Line	Patologie d'interesse	Telefono Help Line	E-mail Help Line	Orari	Personale impiegato
UILDM Direzione Nazionale	Via P. P. Vergerio, 19	Padova	Sportello CMS		0498021001	commissione-medica@uidm.it	dal lunedì al venerdì 9-13 e 14:30-18	P+V
Un Filo Per La Vita	Via Marconi, 18	Spello		Malattie neuromuscolari	3669507108	info@unfiloperlavita.it	Tutti i giorni mattina e pomeriggio	P
Uniamo FIMR Onlus	Via Nomentana, 133	Roma	SAIO – Servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento Sulle Malattie Rare	Malattie Rare	800 662541	saio.ascolto@uniamo.org saio.informa@uniamo.org saio.orienta@uniamo.org	dal lunedì al venerdì 10-13 e 14-17	P+V
XLPRD International Association	Via Roma, 47	Valbrona		XLPRD	3314052912 3200512218	info@xlpdr.com	H24	V

Elenco delle Associazioni rispondenti all'indagine che non hanno un servizio di help line telefonica dedicata ma che comunque forniscono informazioni, orientamento e supporto sulle malattie rare

Nome Associazione	Indirizzo	Città	Patologie d'interesse	Telefono	E-mail Help Line	Orari	Personale impiegato
AISK	Via M. Clementi, 8	Aprilia	Sindrome Kabuki		info@sindromekabuki.it	dal lunedì al venerdì 14-18	V
AMRI	Largo Gaslini, 5	Genova	Autoimmuni e Autoinfiammatorie Pediatriche	0103071559	assamri@gmail.com	dal lunedì al venerdì 9-15	P+V
Associazione Italiana Niemann Pick Onlus	Via Marie Curie, 12-14	Cirié	Niemann Pick e Malattie Affini come La Gangliosidiosi	0123300585 3461059486	info@niemannpick.org	dal lunedì al venerdì 10-13 e 14-17:30	P
CBLC Onlus	Viale Tito Labiemo, 36	Roma	Academia Metilmanlonica con Omocistinuria CBLC	3485125323	info@cblc.it	H24	
Cornelia De Lange	Largo Madonna Di Loreto, 18	Pesaro	Handicap	0721392571	stefania@corneliade-lange.org	H24	P
Gli Amici Di Daniela Onlus	Strada San Michele, 155	Bra	Coma Vegetativo	3394366226	addlisa@lisaonlus.org	Tutti i giorni 9-13	
Microcitemici Di Capitanata	Piazza Marconi, 11	Foggia	Thalassemia	3394974411	microcitemici.capitanata@gmail.com	H24	
Pro Rett Ricerca	Via XXV Aprile, 52	Sermide e Felonica	Sindrome di Rett	3381666512	segreteria@prorett.org	H24	P+V
PTEN Italia	Via S. G. Cottolengo, 36	Milano	Pten Hamartoma Tumor Sindrome	3388338916	ptenitalia@gmail.com	H24	V
Raggiungere Onlus	Via Dei Missaglia, 117	Milano	Agenesie e Amputazioni degli Arti		info@raggiungere.it		V
Rari Ma Speciali Onlus	Via Portuense, 669	Roma	Malattia Di Kawasaki	3662972035	info@rarimaspeciali.net	H24	V
Respirare Puglia ONLUS	Piazza Padre Pio, 30/H	Foggia	Fibrosi Polmonare Idiopatica e Fibrosi Polmonare Non Idiopatica	3494203021	enza.mantino@gmail.com	dal lunedì al sabato 9-12 e 17-21	
T.I.A.M.O.	Via Della Bozzana Est, 55049	Viareggio	Sindrome Di Rett; CDKL5	3286840633	info@fondazionetiamo.it	dal lunedì al venerdì 9-13 e 15-19	V

Elenco delle Associazioni affiliate ad UNIAMO

▶ ABC Ass. Bambini Cri du Chat ▶ ACAR Ass. Conto alla Rovescia ▶ ACMRC Ass. Cardiomiopatie e Malattie Rare Connesse
 ▶ ACMT Ass. Naz. per la Neuropatia di Charcot Marie Tooth ▶ ACONDROPLASIA INSIEME Acondroplasia Insieme per Crescere Onlus ▶ AEL Ass. Emofili del Lazio ▶ AFADOC Ass. Famiglie di Soggetti con Deficit dell'Ormone della Crescita e Altre Patologie ▶ AFSW Ass. Famiglie Sindrome di Williams Onlus ▶ AICI Ass. It. Cistite Interstiziale ▶ AIDEL 22 Ass. It. Delezione del Cromosoma 22 ▶ AIF Ass. It. Favismo - Deficit G6PD ▶ AIFP Ass. It. Febbri Periodiche ▶ AILE Ass. It. Linfocitocitosi Emofagocitica Mario Ricciardi's Brothers Progetto Hh ▶ AILIP Ass. It. Lipodistrofie ▶ AILU Ass. It. Leucodistrofie Unite e Malattie Rare ▶ AIMAKU Ass. It. Malati di Alcaptonuria ▶ AIMAR Ass. It. per le Malformazioni Anorettali ▶ AIMEN 1 E 2 Ass. It. per gli Studi e le Ricerche sulle Neoplasie Endocrine Multiple di Tipo 1 e 2 ▶ AIMNR - PUGLIA Ass. It. Malattie Neurologiche Rare-Puglia ▶ AIMW Ass. It. Mowat Wilson Onlus ▶ AINP Ass. It. Niemann Pick ▶ AINPU Ass. It. Neuropatia del Pudendo ▶ AIP Ass. Immunodeficienze Primitive Onlus ▶ API Ass. Ipertensione Polmonare Italiana Onlus ▶ AIPIT Ass. It. Porpora Immune Trombocitopenica Onlus ▶ AISAC Ass. Per l'informazione e lo Studio dell'Acondroplasia ▶ AISED Ass. It. Sindrome di Ehlers-Danlos Onlus ▶ AISMAC Ass. Ita. Siringomielia e Arnold Chiari ▶ AISME Ass. It. Studio Malformazioni ed Epilessia - Onlus ▶ AISMME Ass. It. Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus ▶ AISNAF Ass. It. Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro ▶ AISP Ass. It. Sindrome di Poland ▶ AISPH Ass. It. Sindrome di Pitt-Hopkins - Insieme di Più ▶ AISPHEM Ass. It. Sindrome di Phelan - Mcdermid ▶ AISS Ass. It. Sindrome di Shwachman ▶ AIVIPS Ass. It. Vivere la Paraparesi Spastica Onlus ▶ ALFA 1 AT Ass. Nazionale Alfa1-At Onlus ▶ AMA FUORI DAL BUIO Ama Fuori dal Buio Ass. Malati Autoimmuni ▶ AMAF Ass. Malattie Autoimmuni del Fegato Monza Onlus ▶ AMAHHD Ass. Malati di Hailey Hailey Disease ▶ AMEI Ass. per le Malattie Epatiche Infantili ▶ AMICI DELLA PORFIRIA Ass. Amici della Porfiria "San Pio da Pietralcina" Onlus ▶ AMMEC Ass. Malattie Metaboliche Congenite Onlus ▶ AMORHI Ass. It. Morbo di Hirschsprung ▶ AMOUR Ass. Malati Orfani Uniti nel Rispetto Onlus ▶ AMRI Ass. per le Mal.Reum.Infantili ▶ ANAT Ass. Nazionale Atassia Telangectasia "Davide De Marini" Onlus ▶ ANDP Un Filo per la Vita - Ass. Nutrizione Artificiale Domiciliare - Insufficienza Intestinale Cronica Benigna ▶ ANF Ass. Neuro Fibromatosi Onlus ▶ ANGELI NOONAN Ass. It. Sindrome di Noonan Onlus ▶ APMMC Ass. Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite ▶ APW ITALIA Associazione Persone Williams Italia Onlus ▶ ARCOIRIS Ass. Arcoiris Onlus - Diamo Colore alla Speranza ▶ ARIS Ass. Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani ▶ ASAMSI Ass. per lo Studio delle Atrofie Muscolari Spinali Infantili ▶ ASM 17 ITALIA Ass. Smith Magenis Italia Onlus ▶ ASMARA Ass. Malattia Rara Sclerodermia e Altre Malattie Rare "Elisabetta Giuffrè" ▶ ASROO Ass. Scientifica Retinoblastoma ed Oncologia Oculare ▶ ASSI GULLIVER Assi Gulliver ▶ ASSIEME Ass. per il Sostegno e l'Integrazione degli Emofili in Età Evolutiva ed Adulta ▶ AST Ass. Sclerosi Tuberosa ▶ ATDL Ass. Talassemici Drepanocitici Lombardi ▶ ATISB Ass. Toscana Idrocefalo e Spina Bifida ▶ CBLC Ass. It. Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria ▶ CDLS Ass. Naz. di Volontariato Cornelia De Lange ▶ CIDP ITALIA Ass. It. dei Pazienti di Polineuropatia Cronica Infiammatoria Demielinizante ▶ COL6 Ass. Collagene VI Italia Onlus ▶ COSTELLO.CFC Ass. It. Sindrome di Costello e Cardiofaciocutanea Onlus ▶ DBA ITALIA Gruppo di Sostegno Dba Italia Onlus ▶ DEBRA Debra Italia Onlus ▶ DORITA Ass. Donare Ricevere Tanto ▶ ESEO ITALIA Ass. It. Famiglie Contro l'Esofagite Eosinofila ▶ FED. PWS Fed. It. fra le Associazioni per l'aiuto ai Soggetti con Sindrome di Prader Willi ed alle loro Famiglie Onlus ▶ FEDEMO Fed. delle Associazioni Emofili Onlus ▶ FIORI DI VERNAL Fiori di Vernal Onlus ▶ FIRI Fed. It. Retina e Ipovisione Onlus ▶ FOND. LEONARDO GIAMBRONE Fondazione It. "Leonardo Giambrone" per la Guarigione dalla Talassemia ▶ FOP ITALIA Ass. Italia Fibrodisplasia Ossificante Progressiva ▶ GOCCE DI VITA Ass. Gocce di Vita per la Talassemia Onlus ▶ HHT Ass. FONDAZIONE IT. HHT ONILDE CARINI ▶ HHT Ass. It. Teleangetasia Emorragica Ereditaria ▶ I COLORI DEL VENTO Ass. I Colori Del Vento Onlus ▶ IAGSA International Aicardi Goutières Syndrome Association Onlus ▶ IL VIAGGIO DI CARMINE Ass. Il Viaggio Di Carmine ▶ ILA Ass. It. Angiodisplasie Ed Emangiomi Infantili Onlus ▶ IPASSI Incontinentia Pigmenti Associazione Italiana Onlus ▶ IRIS Ass. Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche ▶ KOOL KIDS ITALIA Kool Kids Kansl 1 Italia Onlus ▶ LIRH Fond. Lega Italiana Ricerca Huntington e Malattie Correlate Onlus ▶ LIRH TOSCANA Lega Italiana Ricerca Huntington e Malattie Correlate Toscana ▶ LNF2 Lega per la Neurofibromatosi 2 Onlus ▶ LYME ITALIA Ass. Lyme Italia e Coinfezioni ▶ MIA Miotonici in Associazione Onlus ▶ MITOCON Insieme per lo Studio e la Cura delle Malattie Mitocondriali ▶ NAEVUS ITALIA Naevus Italia ▶ NON SOLO 15 Non Solo 15 Onlus ▶ P63EEC Ass. P63EEC ▶ PANDAS ITALIANA Pediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorder ▶ PIU UNICI CHE RARI Ass. It. Sindrome di Alexander Più Unici che Rari Onlus ▶ PKS KIDS ITALIA Ass. It. Sindrome di Pallister Killian Onlus ▶ PRADER WILLI PUGLIA Ass. "Francesco Pio" per l'aiuto ai Soggetti con Sindrome di Prader Willi ed alle loro Famiglie - Sezione Puglia ▶ PROGETTO GRAZIA Progetto Grazia - Ass. It. Onlus per la Ricerca sulla Leucodistrofia di Krabbe ▶ PTEN Ass. It. per la Lotta alle PHTS ▶ PWS Ass. per l'aiuto a Persone con Sindrome di Prader Willi e Famiglie Emilia Romagna Onlus ▶ RARI MA SPECIALI Rari ma Speciali Onlus ▶ RESPIRANDO Ass. Respirando ▶ RMR Ass. Rete Malattie Rare Onlus ▶ SINDROME DI NOONAN Ass. Naz. Sindrome di Noonan e Rasopatie Onlus ▶ THE COSMIC TREE Ass. The Cosmic Tree ▶ UNIPHELAN Uniphelan Onlus - L'abbraccio di Uma ▶ UNITI Unione It. Ittiosi ▶ VITE DA COLORARE Vite da Colorare - Ass. Jonica Malattie Rare e Neurologiche Gravi - A.P.S. - Onlus ▶ VIVA ALE Fondazione Alessandra Bisceglia W Ale Onlus ▶ VOA VOA Voa Voa! Onlus - Amici di Sofia ▶ X FRAGILE Ass. It. Sindrome X Fragile Onlus ▶ XLPDR Xlpr International Association Onlus

UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS
Rare Diseases Italy

Via Nomentana, 133
00161 Roma
Tel. +39 06 4404773

www.uniamo.org
segreteria@uniamo.org