

DOCUMENTO DI POSIZIONE DELLE ASSOCIAZIONI DELLE PERSONE CON MALATTIA RARA SULLE HELP LINE ISTITUZIONALI DEDICATE ALLE MALATTIE RARE

1. Cos'è una Help Line Istituzionale per le malattie rare

Una help line istituzionale per le malattie rare è un servizio telefonico, con personale dedicato, che offre ascolto alle persone con malattia rara, loro familiari e/o caregiver, operatori e professionisti clinici e socio-sanitari, fornisce informazioni e orientamento rispetto ai bisogni evidenziati e attiva strategie concrete per aiutare chi è in difficoltà. Le help line dedicate alle malattie rare sono servizi specifici che forniscono informazioni riguardo tematiche connesse al percorso di diagnosi e di presa in carico delle persone con malattia rara o argomenti ad essa legati. Possono offrire supporto psicologico alla persona con malattia rara, ad un suo familiare e/o caregiver.

La Commissione Europea nel 2008, attraverso una specifica comunicazione “Rare Diseases: Europe Challenges¹”, ha documentato la necessità di servizi specializzati per le persone con malattia rara in Europa, incluse le Help Line.

L'Accordo Stato Regioni/P.A. del 10 maggio 2007 afferma che i Centri di coordinamento regionali e/o interregionali devono garantire, ciascuno per il bacino territoriale di competenza, lo svolgimento di alcune funzioni, previste dal decreto ministeriale n. 279/2001, fra cui *“assicurare la presenza di un'autonoma struttura in grado di supportare l'attività di raccolta e smistamento di informazioni attraverso linee telefoniche dedicate, inserimento e ricerca in rete di notizie”*.

Il Piano Nazionale per le Malattie Rare 2013-2016 ha messo l'accento sull'importanza dell'informazione per *“garantire il potenziamento e il sostegno alla massima diffusione delle fonti informative istituzionali attualmente disponibili (...) promuovendone l'utilizzo da parte di tutti i portatori di interesse e con la partecipazione dei pazienti nella fase della progettazione (...)”*.

Attualmente in Italia è presente una help line istituzionale a livello nazionale, gestita dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità: il Telefono Verde Malattie Rare che offre informazioni validate e aggiornate per persone con malattia rara, professionisti e cittadini. Il CNMR-ISS coordina il progetto della “Rete Italiana Centri di Ascolto & informazione sulle Malattie raRe” (R.I.C.A.Ma.Re).

Per quanto riguarda il livello regionale, dall'indagine condotta nell'ambito del progetto “NS2 – Nuove Sfide, Nuovi Servizi” è emerso che, seppur con modalità e organizzazioni diverse, 16 Regioni/P.A. offrono un servizio strutturato di help line telefonica per garantire l'informazione ai cittadini e alle associazioni delle persone

¹ COMM (2008) 679 Communication from the Commission to the European Parliament, the Council the Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases: Europe's challenges.

con malattia rara e dei loro familiari in ordine alle malattie rare e alla disponibilità dei farmaci (come da Allegato 1²).

Il Telefono Verde Malattie Rare del CNMR- ISS, il Coordinamento delle malattie rare della Regione Veneto, dal 2018 il Centro di Ascolto Malattie Rare della Regione Toscana e il Forum Associazioni di Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta e, dal 2020, anche il Servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento di Uniamo (SAIO) fanno parte dello European Network of Rare Diseases Help Lines (Enrdhl) (<https://www.eurordis.org/content/help-line-services>).

2. Le caratteristiche delle help line istituzionali per le malattie rare

Rispetto alle help line la Federazione Italiana Malattie Rare e le Associazioni di persone con malattia rara hanno realizzato indagini conoscitive specifiche e promosso incontri e dibattiti, sia per sensibilizzare sull'importanza della presenza di questo servizio sia per far conoscere le realtà esistenti. Gli spunti emersi sono stati raccolti e sistematizzati in questo documento di posizione in una sorta di "decalogo" delle caratteristiche che dovrebbe avere una help line istituzionale per le malattie rare.

- 1. Provvedimenti delle amministrazioni regionali.** Il servizio di help line istituzionale dovrebbe essere approvato con un atto dell'amministrazione competente che ne legittimi l'istituzione e il funzionamento.
- 2. Numero dedicato.** Il servizio di help line per le malattie rare dovrebbe essere raggiungibile attraverso un numero di telefono dedicato al servizio, preferibilmente gratuito. Il sito internet o una casella di posta elettronica non può sostituire il supporto che una help line può offrire alla persona che necessita di qualcuno che comprenda la sua situazione. Il numero di telefono dovrebbe essere pubblico e pubblicizzato, esplicitandone anche gli orari di funzionamento e le eventuali modalità di contatto fuori dall'orario di servizio (es. presenza di una segreteria telefonica, possibilità di contatto via e-mail, ...).
- 3. Sede fisica.** Il servizio di help line dovrebbe essere ubicato in un luogo specifico, con uno spazio appositamente dedicato, atto anche a garantire la necessaria riservatezza rispetto ai contenuti affrontati nelle conversazioni.
- 4. Personale.** L'help line dovrebbe fornire un servizio realizzato da personale dedicato, adeguatamente formato e periodicamente aggiornato, garantendo la continuità del servizio.
- 5. Destinatari del servizio.** I destinatari principali del servizio di help line per le malattie rare sono le persone con malattia rara e/o con sospetto di malattia rara, i loro familiari e/o caregiver, i volontari di associazioni, i professionisti sanitari e sociali. Tutti i cittadini sono comunque potenziali fruitori del servizio.

² In alcune Regioni, pur non essendo presente un servizio strutturato di help line telefonica, è comunque a disposizione del personale preparato per fornire informazioni e consulenze alle persone con malattia rara, i loro famigliari, associazioni e anche ai professionisti (es. Lazio)

- 6. Le aree di intervento.** Le aree di intervento delle help line per le malattie rare, dovrebbero essere le seguenti:
- Orientamento sulla prevenzione primaria e secondaria, comprendente anche gli screening
 - Orientamento e supporto rispetto alla rete dei servizi sanitari, regionali o extraregionali, idoneo ai bisogni assistenziali specifici della persona con malattia rara
 - Informazioni riguardo la fornitura di farmaci e ausili
 - Informazioni su attività di ricerca
 - Orientamento rispetto alla rete dei servizi sociali
 - Orientamento rispetto ai diritti esigibili (esenzioni, pensione di invalidità, indennità di accompagnamento, ...)
 - Orientamento rispetto al mondo associativo
 - Ascolto e contenimento emotivo e orientamento ai servizi di supporto psicologico
 - Supporto normativo
- 7. Disponibilità di informazioni aggiornate.** Il servizio di help line dovrebbe avere a disposizione delle fonti informative, autorevoli e costantemente aggiornate, circa i temi e gli argomenti che potrebbero essere oggetto del contatto telefonico (es. elenco dei centri di riferimento regionali e loro articolazioni, elenco delle associazioni, farmaci orfani, ...). A questo proposito è auspicabile che il servizio di help line preveda anche un sistema di verifica delle informazioni fornite all'utenza.
- 8. Rete.** Le help line istituzionali dovrebbero essere collegate con i servizi parte della rete regionale per le malattie rare e con i servizi clinici e socio-sanitari operanti nel territorio, al fine di favorire una adeguata presa in carico del paziente. È inoltre opportuno che le help line istituzionali si colleghino fra loro, e se necessario anche con le help line associative, quando necessario al fine di permettere lo scambio di informazioni, buone pratiche e saperi e formazione congiunta. È auspicabile che le help line istituzionali siano membri della più ampia rete europea delle help line "European Network of Rare Disease Help Lines – ENRDHL" che ha lo scopo di facilitare la condivisione di buone prassi, indicazioni procedurali e di qualità a livello europeo.
- 9. Sistema di monitoraggio dei contatti.** È opportuno che il servizio di help line sia dotato di un sistema di tracciabilità, preferibilmente informatizzato, del numero di contatti ricevuti, delle informazioni raccolte durante il contatto e delle risposte fornite, garantendo il rispetto e la protezione dei dati personali. È auspicabile e che il volume di attività del servizio sia reso disponibile e pubblico.
- 10. Rilevazione della soddisfazione degli utenti.** È auspicabile che il servizio di help line si doti di un sistema di rilevazione della soddisfazione degli utenti riguardo al contatto avuto con l'help line.

RIFERIMENTI NORMATIVI

Piano Nazionale per le Malattie Rare (PNMR 2013-2016)

COMM (2008) 679 Communication from the Commission to the European Parliament, the Council the Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases: Europe's challenges.

Accordo Conferenza Stato Regioni/PA del 10 maggio 2007

DOCUMENTI DI RIFERIMENTO

“Help Line per le Malattie Rare. Una guida operativa” - Uniamo F.I.M.R. Onlus -2019

“Rapporto Monitorare 2019. Quinto rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia” – Uniamo F.I.M.R. Onlus – 2019

“Guida al supporto psicologico e informativo per l'orientamento nella rete delle malattie rare” – Uniamo F.I.M.R. Onlus -2018

“2013 Eurordis policy fact sheet - National Help Lines for Rare Diseases” - Eurordis



Allegato 1 – Prospetto delle Help Line Istituzionali³

Regione/Ente	Numero di telefono	Indirizzo e-mail	Orario di attività	PCMR, familiari, caregiver e associazioni		Operatori sanitari	
				N° contatti	N° persone	N° contatti	N° persone
Telefono Verde Malattie Rare	800 89 69 49	tvmr@iss.it tvmrlis@iss.it	Dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 13:00	n.d.	1.673	n.d.	228
Abruzzo	0854 252101	malattierare@ausl.pe.it	Lun-Mer-Ven 12:00-15:00 Mar-Gio 14:00-17:00	n.d.	300	n.d.	100
Basilicata	800 00 9988	malattierare@regione.basilicata.it		220	220	5	5
Campania	081 7062211 335 6444864	malattierare@ospedaleicolli.it	Dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 15:00	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.
Emilia - Romagna	800 033 033	malattierare@regione.emilia-romagna.it	Dal lunedì al venerdì dalle 8.30 alle 18:00 Sabato dalle 8.30 alle 13:00	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.

³ Dati al 31.12.2018

Regione/Ente	Numero di telefono	Indirizzo e-mail	Orario di attività	PCMR, familiari, caregiver a associazioni		Operatori sanitari	
				N° contatti	N° persone	N° contatti	N° persone
Friuli Venezia Giulia	0432 - 559883	malattierareasuiud.sanita.fvg.it	Dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 13:00	134	112	55	48
Liguria	010 5488532 -2113 - 2937 -3592	sportelloregionaleMR@gaslini.org	Dal lunedì alla domenica dalle 8:30 alle 15:00	800	500	400	200
Lombardia	035 4535304	raredis@marionegri malattierare@pec.marionegri.it	Dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 13:00 e dalle 14:00 alle 18:00	555	518	695	408
Provincia Autonoma di Trento	0461 904211	malattieraretrento@apss.tu.it	Dal lunedì al venerdì dalle 8:30 alle 13:00	n.d.	120	n.d.	52
Provincia Autonoma di Bolzano	0471 907109	malattierareBZ@sabes.it seltenekrankheitenBZ@sabes.it	Dal lunedì al venerdì dalle 8:00 alle 12:00	318	199	520	98

Regione/Ente	Numero di telefono	Indirizzo e-mail	Orario di attività	PCMR, familiari, caregiver a associazioni		Operatori sanitari	
				N° contatti	N° persone	N° contatti	N° persone
Piemonte e Valle D'Aosta	011 2402127	info@malattierarepiemonte.it	Dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 15:30	1748	1359	1354	843
Puglia	800 893434	centromalattierare@gmail.com	Dal lunedì al giovedì dalle 11:00 alle 13:00	733	642	434	76
Sardegna	800 095040 366 9220528	info@malattieraresardegna.it	Dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 13:00	600	300	150	30
Umbria	0755 045302	mcpatisso@regione.umbria.it pcasucci@regione.umbria.it	Dal lunedì al venerdì	250	140	200	30
Toscana	800 880101	ascolto.rare@regione.toscana.it	Dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 18:00	2353	955	185	154
Veneto	800 318811	malattierare@regione.veneto.it	Dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 17:00	1207	1102	1964	912