



women **in** rare

La centralità della donna nelle malattie rare

**Donne e malattie rare:
impatto sulla vita e aspettative per il futuro**

Donne e malattie rare: impatto sulla vita e aspettative per il futuro

A cura di

Nicoletta Orthmann

Direttrice medico-scientifica Fondazione Onda ETS

Annalisa Scopinaro

Presidente UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare APS ETS

Giuseppe Arbia

Direttore ALTEMS, Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari, Università Cattolica del Sacro Cuore

Guendalina Graffigna

Direttore Centro di Ricerca EngageMinds HUB, Università Cattolica del Sacro Cuore

Marta Acampora

Ricercatore, Centro di Ricerca EngageMinds HUB, Università Cattolica del Sacro Cuore

Caterina Bosio

Project Manager, Centro di Ricerca EngageMinds HUB, Università Cattolica del Sacro Cuore

Eugenio Di Brino

Ricercatore ALTEMS, Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari, Università Cattolica del Sacro Cuore

Sofia Di Pippo

Ricercatore ALTEMS, Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari, Università Cattolica del Sacro Cuore

Hanno collaborato

Maria Luisa Brandi

Presidente OFF - Osservatorio Fratture da Fragilità

Arianna Giovannetti

Specialista in medicina legale - Università Sapienza di Roma

Giuseppe Limongelli

Direttore Centro Coordinamento Malattie Rare Regione Campania, AO Colli di Napoli - Ospedale Monaldi

Girolama Alessandra Marfia

Responsabile UOSD Sclerosi Multipla, Policlinico Tor Vergata - Referente Centro di Riferimento per le Malattie Neurologiche, Neuromuscolari e Distrofie Miotoniche Rare, Policlinico Tor Vergata

Lisa Noja

Avvocato, Consigliera regionale Lombardia

Donne e malattie rare: impatto sulla vita e aspettative per il futuro

Si ringraziano

I partecipanti all'indagine qualitativa e quantitativa

Le associazioni che hanno contribuito a questo Libro Bianco

Associazione LINFA OdV, Lottiamo insieme contro le neurofibromatosi

AISMME APS - Associazione Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie

API - Associazione Pazienti Ipofosfatasia

AINMO - Associazione Italiana Neuromielite Ottica

Progetto Alice - Associazione per la lotta alla Sindrome Emolitico Uremica ETS

Coordinamento del progetto

Giuseppe Lanzilotta

Director, Government Affairs & Policy
Alexion, AstraZeneca Rare Disease

Mariana Musaian

Director Communications Italy Alexion,
AstraZeneca Rare Disease

Elisabetta Sala

Senior Manager, Patient Advocacy Alexion,
AstraZeneca Rare Disease

Luisa Strani

Director, Patient Advocacy Alexion,
AstraZeneca Rare Disease

Anna Chiara Rossi

VP & General Manager Italy Alexion,
AstraZeneca Rare Disease

Antonella Moretti

Moretti Management Consulting

Indice

Prefazione

1. *Il ruolo della donna nelle malattie rare*

1.1 *L'universo delle malattie rare: tra ritardi diagnostici e accesso limitato alle terapie*

1.2 *Le donne nelle malattie rare: sfide uniche come paziente e caregiver*

1.3 *Il progetto Women in Rare: supportare le aspettative e i bisogni insoddisfatti delle pazienti e delle caregiver*

2. *Evidenze, criticità e prospettive di intervento*

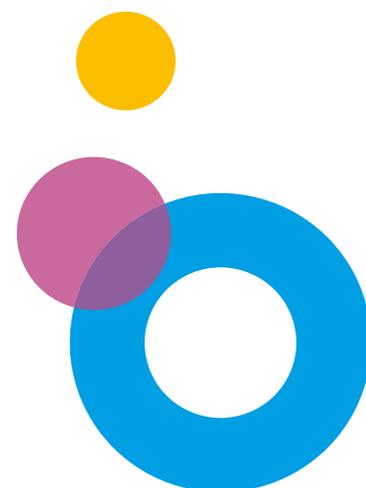
2.1 *Vissuto e bisogni insoddisfatti: i risultati dell'indagine qualitativa*

2.2 *L'impatto delle malattie rare sulla vita delle pazienti e delle caregiver: i risultati dell'indagine quantitativa*

2.3 *Aspettative per il futuro*

3. *Richieste di intervento alle Istituzioni*

Appendice. Scheda Progetto Women in Rare



Prefazione

Anna Chiara Rossi,

*VP & General Manager Italy Alexion,
AstraZeneca Rare Disease*

Si dice, giustamente, che le malattie rare colpiscono le donne due volte.

È noto, infatti, che l'incidenza di queste patologie, circa 7.000 quelle a oggi conosciute, è sensibilmente maggiore nella popolazione femminile rispetto a quella maschile. Ed è altrettanto risaputo che, almeno in Italia, il lavoro di cura è appannaggio quasi esclusivo delle donne: a loro, si stima in una misura superiore al 90%, il ruolo di caregiver di chi è affetto da una malattia rara, spesso cronica, spesso invalidante, sempre complessa da gestire. Sono evidenze che certamente fanno parte del senso comune ma che, paradossalmente, non si sono fino ad ora tradotte né in dati certi e verificabili né, soprattutto, in analisi approfondite delle implicazioni connesse a questa duplice realtà. Implicazioni innumerevoli e a più livelli: sanitario, psicologico, sociale, economico. Per le donne, per le loro famiglie e per l'intera società.

Women in Rare ha l'ambizione di iniziare a colmare questo gap conoscitivo.

Alexion, AstraZeneca Rare Disease ha deciso di promuovere questo progetto, avviato lo scorso anno, quale azienda leader nello sviluppo di terapie innovative per le malattie rare per poter contribuire a migliorare la conoscenza di aspetti rilevanti per la vita delle persone. L'osservatorio privilegiato da cui operiamo ci offre l'opportunità di una visione consapevole dei problemi connessi a questa vasta e, in larga parte, ancora inesplorata area d'impatto e, allo stesso tempo, sentiamo la responsabilità di dover agire per favorire una visione d'insieme che parta dal vissuto dei pazienti, dai loro bisogni, dall'impatto che la malattia ha sulla loro quotidianità e sul loro progetto di vita.

Prima di tutto l'ascolto, dunque. E, in quest'ottica, l'ascolto va riservato in modo prioritario alle donne che, nella veste di pazienti o caregiver, chiaramente soffrono del carico maggiore di una malattia rara. Grazie alla preziosa collaborazione con UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare APS ETS, Fondazione Onda ETS, EngageMinds HUB e ALTEMS Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari e al qualificato contributo di un Comitato scientifico multidisciplinare è stato possibile dare voce alle donne che vivono questa condizione, attraverso un'indagine che non solo fotografa un mondo pressoché ignoto ai più, ma fornisce contestualmente importanti indicazioni su come e dove intervenire. Questo Libro Bianco dà conto di un lavoro di ricerca tanto accurato nella sua metodologia quanto severo nei suoi esiti. Dai numeri raccolti ed elaborati e soprattutto dalle parole delle dirette interessate emerge troppo spesso una realtà fatta di sottovalutazioni, anche nelle diagnosi, incomprensioni, difficoltà insormontabili nella conciliazione tra vita e lavoro, incertezze sul futuro. E, a corollario, la sensazione di essere sole in un sistema sanitario che non sempre appare adeguato a comprendere le loro esigenze. Ma da queste pagine si possono anche trarre gli strumenti conoscitivi e l'ispirazione per un'inversione di rotta. È questo il nostro impegno ed è, proprio sulla scorta di quanto ci dicono le donne che hanno scelto di condividere la loro esperienza con Women in Rare, la sollecitazione che rivolgiamo a tutti gli attori coinvolti, dalle Istituzioni al mondo medico scientifico, a quello dell'advocacy.

Prefazione

Annalisa Scopinaro,
*Presidente UNIAMO - Federazione
Italiana Malattie Rare APS ETS*

Il progetto Women in Rare nasce dalle storie delle donne. Storie che all'interno della nostra Federazione e delle nostre Associazioni ascoltiamo e viviamo sulla pelle ogni giorno, che raccontano di percorsi diagnostici ad ostacoli, incomprensioni, sottovalutazioni, fatiche non riconosciute, imprese per conciliare malattia, lavoro, famiglia, vita. Un mondo di donne che emerge dai racconti, ma non trova una corrispondenza nelle pubblicazioni scientifiche e nel dibattito pubblico.

Di qui nasce l'impegno di Alexion, sotto la guida e la passione di Anna Chiara Rossi, per accendere un riflettore sulle donne nelle malattie rare, siano esse pazienti o caregiver. In questo percorso UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare APS ETS, è stata coinvolta per co-progettare qualcosa che potesse essere davvero utile alla comunità. Da questa collaborazione, arricchita dal supporto di EngageMinds HUB e ALTEMS per la parte scientifica, Fondazione Onda ETS per l'impegno a tradurre in un Libro bianco quanto emerso e di un comitato scientifico di altissimo livello professionale, è nato il progetto Women in Rare.

Dopo una prima fase del progetto per inquadrare la tematica a partire dalla letteratura a disposizione che ha confermato che, ad eccezione di alcune pubblicazioni della Federazione ¹, comunque non dedicate esclusivamente alla condizione femminile, i dati sulle donne nelle malattie rare sono davvero pochi. Per approfondire il tema è stata

condotta una prima indagine qualitativa, con interviste individuali a pazienti e caregiver donne, attraverso la quale sono stati identificati i punti più interessanti da indagare con una successiva indagine quantitativa su un campione più ampio.

Vorrei sottolineare alcune peculiarità di questo progetto, al di là dei preziosi risultati, i primi così strutturati sul tema. La prima consiste nel modo in cui è stato ideato e concepito il progetto. Il focus è stato infatti la valutazione della condizione delle donne, prescindendo dalla singola patologia - diversamente quindi da quanto avviene solitamente in progetti promossi dal comparto farmaceutico -, con la volontà di contribuire a un miglioramento strutturale del sistema, portando il tema all'attenzione di diversi stakeholder chiave. La seconda peculiarità deriva dall'alleanza che si è stretta fin dall'inizio tra Alexion e i rappresentanti dei pazienti per raggiungere un obiettivo comune, proprio in linea con una consensus ², che abbiamo pubblicato due anni fa, in cui si auspicava una collaborazione tra aziende farmaceutiche e associazioni pazienti a partire dalle prime fasi di progettazione delle attività da portare avanti insieme.

1. I bisogni assistenziali e i costi sociali delle malattie rare, Uniamo 2020 e anche I costi sociali delle malattie rare: il peso economico per le famiglie, Uniamo 2010. Segnaliamo inoltre lo studio pilota sui costi sociali e bisogni assistenziali per le malattie rare condotto da ISFOL nel 2010 con la partecipazione di UNIAMO.

2. Consensus paper sui rapporti fra associazioni di pazienti e aziende farmaceutiche.

Questo progetto mette in luce un vero e proprio “Women power”, perché oltre alle sfide insite nella patologia le donne devono affrontare anche lo stigma della propria condizione che ancora non le vede in una condizione di parità rispetto agli uomini. Le storie raccolte mostrano resilienza, capacità di reinventarsi, trasformare in modo costruttivo le situazioni, senza perdere la voglia di andare avanti e mantenendo spesso anche la volontà di cambiare il sistema. Anche questo è lo straordinario potere delle donne, che lavorano per una costruzione di un mondo inclusivo e più equo per tutti.

Vorrei ringraziare tutte le donne che hanno impiegato il loro tempo per partecipare, ognuna a modo suo, a questo progetto. E un grazie anche ai (pochi) uomini che hanno voluto partecipare, pur non essendo i protagonisti di questa ricerca. Mi auguro che le prossime pagine possano stimolare i lettori a riflettere su questo tema.



1.

**Il ruolo della
donna nelle
malattie rare**

1.1

L'universo delle malattie rare: tra ritardi diagnostici e accesso limitato alle terapie

Le malattie rare (MR) sono un gruppo molto vasto ed estremamente eterogeneo di patologie (ad oggi se ne conoscono tra le 7 e le 8mila) caratterizzate da una bassa prevalenza nella popolazione e che, nella maggior parte dei casi, hanno un'origine genetica.³

A livello europeo una malattia è definita "rara" se ha una prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10mila persone.

Se le persone con malattie rare possono essere poche per singola patologia, nel complesso se ne stimano oltre 300 milioni nel mondo delle quali 30 milioni solo in Europa.

La stima in Italia è di oltre 2 milioni di persone, delle quali 1 su 5 ha meno di 18 anni. Il 70% di queste patologie insorge infatti in età pediatrica, anche quando alla base non c'è un'origine genetica.

Secondo il Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10mila abitanti e ogni anno sono circa 19mila i nuovi casi segnalati dalle oltre 200 strutture sanitarie diffuse in tutta la penisola.⁴

La bassa prevalenza delle MR e l'ampia variabilità clinica che le caratterizza comportano una serie di difficoltà legate alla loro scarsa conoscenza, come ad esempio il ritardo nella diagnosi e l'accesso limitato a cure efficaci. Il tempo medio per una diagnosi è infatti di oltre 4 anni, ma può arrivare fino a 7 e, in alcuni casi, anche

molto di più. Per quanto riguarda le cure, esiste una terapia solo per il 5% di queste malattie.⁵

Le MR hanno un andamento cronico, spesso invalidante e con una tendenza a peggiorare progressivamente, con un conseguente impatto su tutte le sfere della vita dei pazienti ⁶ e una richiesta di un elevato carico assistenziale e socio-sanitario: le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie si trovano spesso a sostenere costi sociali ed economici gravosi.

In Italia è presente la Rete nazionale dei Centri di Riferimento per la prevenzione, la diagnosi e il trattamento delle malattie rare, rinforzata dalle Reti europee di Riferimento (ERN). Recentemente è stato approvato il nuovo Piano nazionale delle Malattie rare 2023-2026⁷.

Il Piano definisce gli obiettivi di programmazione per il periodo 2023-2026 nell'ambito della diagnosi, prevenzione primaria, trattamenti farmacologici e non, percorsi assistenziali, ricerca, formazione e informazione delle malattie rare, e fornisce indicazioni per l'attuazione e implementazione dei Livelli Essenziali di Assistenza e per il monitoraggio attraverso i Registri.

3. https://www.iss.it/malattie-rare/-/asset_publisher/9PBa3dbogbRa/content/che-cos%25C3%25A8-la-seu-1

4. <https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare>

5. <https://uniamo.org/malattie-rare-cosa-sono/>

6. Castro, R., et al. & EURORDIS Social Policy Advisory Group. (2017). Bridging the gap between health and social care for rare diseases: key issues and innovative solutions rare diseases epidemiology: Update and overview, 605 627.

7. https://www.salute.gov.it/portale/news/p3_2_1_1_1

[jsp?lingua=italiano&menu=notizie&p=dalministro&id=6305](https://www.salute.gov.it/portale/news/p3_2_1_1_1.jsp?lingua=italiano&menu=notizie&p=dalministro&id=6305)

1.2

Le donne nelle malattie rare: sfide uniche come paziente e caregiver

Le MR costituiscono un universo variegato e complesso, che porta con sé – proprio per la loro rarità – una serie di sfide uniche. In questo contesto la donna è coinvolta, non solo come paziente ma anche come caregiver, soprattutto se si considera che nella maggior parte dei casi queste malattie vengono diagnosticate alla nascita con screening neonatali o esordiscono in età pediatrica.

Se da un lato, uomini e donne condividono in qualità di pazienti con MR sfide simili, dall'incertezza della diagnosi alla gestione delle terapie; dall'altro, ci sono alcuni aspetti specifici al sesso e al genere (in particolare, rispettivamente, le modificazioni ormonali che accompagnano le diverse fasi della vita femminile e il ruolo sociale della donna) che, oltre a rendere le sfide associate alle MR ancora più ostiche per le donne, ne fanno emergere altre in termini di accesso ai percorsi di diagnosi, cura e ricerca.⁸

Secondo il Primo Rapporto OSSFOR del 2017, che prende in considerazione un campione di pazienti basato in Lombardia e Puglia, si può notare, per esempio, che il sesso femminile rappresenta un fattore di rischio per il ritardo diagnostico.⁹

Un altro aspetto da evidenziare è la mancanza di un raccordo con lo specialista per gli aspetti che riguardano la salute sessuale e riproduttiva delle donne, adeguatamente formato per gestire questi aspetti in relazione alla complessità delle MR.

Cambiando prospettiva e passando a quella dei caregiver, le donne sono senza alcun dubbio le protagoniste. Secondo i dati ISTAT sono più di 7 milioni gli italiani

impegnati nel caregiving informale, di cui la maggior parte sono donne.¹⁰

L'attività di assistenza e cura verso un proprio familiare rappresenta un vero e proprio "lavoro", unico nel suo genere, nell'ambito del quale attività di tipo pragmatico-organizzativo (quali supporto nelle mansioni della quotidianità, vigilanza, accompagnamento, adempimento di pratiche burocratiche ...) e sanitario (gestione dei rapporti con i medici e delle terapie) si intrecciano a emozioni contrastanti, spesso complicate da un senso di inadeguatezza. Essere caregiver ha inevitabilmente un impatto su tutte le dimensioni della vita, dalla salute psico-fisica agli affetti familiari, dalle relazioni sociali al lavoro e al tempo libero. Il ruolo di caregiver rappresenta, pertanto, un compito ad alto "costo" (cosiddetto burden) ed è da annoverare tra i determinanti della salute. Infatti, ha un impatto sul benessere psico-fisico in modo diretto per il carico di stress ma anche indiretto, attraverso l'adozione di stili di vita non salutari e la tendenza ad anteporre le esigenze del familiare assistito al proprio benessere (ad esempio astenendosi dai controlli, rinviando le visite mediche, e con una discontinuità nelle cure).

Inoltre, il ruolo del caregiving nelle MR è peculiare, in quanto nella maggioranza dei casi riguarda genitori giovani nel pieno della fase produttiva e progettuale della vita che si trovano ad affrontare la malattia del/la figlio/a dalla nascita in poi.

8. <https://epha.org/gender-inequalities-and-discrimination-in-rare-diseases-a-double-threat-to-womens-health-and-wellbeing/>

9. Benito-Lozano, J. et al., Diagnostic delay in rare diseases: data from the Spanish rare diseases patient registry, *Orphanet J Rare Dis* 17, 418 (2022).

10. Dati ISTAT 2018

1.3

Il progetto “Women in Rare”: supportare le aspettative e i bisogni insoddisfatti delle pazienti e delle caregiver

Il progetto, presentato in conferenza stampa a Milano il 19 aprile 2023, nasce con l'obiettivo di esplorare l'impatto clinico, psicologico, esistenziale e socioeconomico delle MR nell'universo femminile, mettendo la donna, sia come paziente sia come caregiver, al centro della discussione. Ne è promotrice Alexion insieme a UNIAMO – Federazione Italiana Malattie Rare APS ETS, in collaborazione con Fondazione Onda ETS ed EngageMinds HUB e ALTEMS, Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari, come partner tecnici. Alexion è un'azienda impegnata nella ricerca di terapie innovative per la cura delle MR da trent'anni. Un lungo percorso, non solo di accompagnamento ma anche di ascolto attivo, accanto ai pazienti, ai loro familiari (in particolare madri, sorelle, mogli), alle Associazioni di riferimento, da cui sono emersi numerosi bisogni insoddisfatti ed è maturata la consapevolezza che la “cura” non è una questione solo di terapia ma anche di qualità della vita.

Esplorare e approfondire l'impatto delle MR nelle donne è in linea con gli Obiettivi di Sviluppo Sostenibile 2030, tra i quali è inclusa l'uguaglianza di genere, e trova ampio riscontro anche nella Risoluzione delle Nazioni Unite (2021) che affronta le sfide delle persone con MR e delle loro famiglie, ponendo l'accento sugli svantaggi che ragazze e donne con MR affrontano nell'accedere ai servizi sanitari in generale e, in particolare, a quelli relativi alla salute sessuale e riproduttiva, ai percorsi educativi e al mondo del lavoro.

La Risoluzione sottolinea inoltre le ripercussioni negative sotto il profilo dell'occupazione e non solo nel ruolo di caregiver, gravate dal carico dell'assistenza e della cura del familiare affetto da MR. Infine, come previsto dal Piano per la applicazione e la diffusione della Medicina di Genere (2019), è necessario adottare un approccio gender-oriented per garantire maggiore appropriatezza ed equità nella diagnosi, cura e assistenza delle diverse patologie. Si tratta di aspetti che, ad oggi, sono stati poco approfonditi dalla letteratura. Da un'analisi desk condotta dall'EngageMinds HUB dell'Università Cattolica¹¹ sono emersi alcuni spunti e riflessioni, in particolare relativi all'impatto delle MR sulla percezione di sé, del proprio corpo e della propria femminilità, sulla quotidianità, sulla fertilità, sulla progettualità familiare e lavorativa, oltre al peso dello stigma sociale e a eventuali discriminazioni.

¹¹. È stata condotta una narrative review (Wiles et al., 2011) della letteratura scientifica su due dei principali database per la ricerca medica (Scopus e Pubmed).

Il progetto Women in Rare si prefigge, quindi, di indagare con sistematicità e in profondità l'impatto delle MR nell'universo femminile, così da identificare aspettative e bisogni ancora insoddisfatti, dalla prospettiva sia della paziente sia della caregiver, e di proporre alcune azioni "chiave" da mettere in campo per rispondervi in modo concreto ed efficace, coinvolgendo in modo sinergico Istituzioni, comunità scientifica, pazienti, familiari e cittadini.

Il progetto Women in Rare, oltre ad **UNIAMO** e **Fondazione Onda** si avvale del prezioso supporto di un **Comitato scientifico composto da esperti** afferenti a diverse specializzazioni **nell'ambito della salute della donna e delle MR** che hanno seguito tutte le fasi di sviluppo a partire dalle due ricerche (qualitativa e quantitativa, i cui risultati principali verranno di seguito presentati) fino alla definizione e approvazione del presente documento. Il progetto è stato completato dalla realizzazione di un piano di comunicazione e sensibilizzazione, strutturato in funzione degli stakeholder più rilevanti, che ha incluso l'organizzazione di un evento finale con le Istituzioni, il dialogo costante con i principali media che si occupano di salute e ricerca e diverse attività di divulgazione su canali online e offline indirizzate non solo ai pazienti con MR e ai loro caregiver, ma a tutti i cittadini.



2. | Evidenze, criticità e prospettive di intervento

2.1

Vissuto e bisogni insoddisfatti: i risultati dell'indagine qualitativa

Il progetto ha previsto una prima fase di ricerca qualitativa con lo scopo di raccogliere, attraverso la voce delle donne, le specificità che caratterizzano il loro vissuto e le implicazioni che le MR hanno dal punto di vista clinico, relazionale e sociale, siano esse pazienti o caregiver.

Metodologia, campione e analisi dei dati

La ricerca qualitativa è stata svolta nel corso del 2023 da EngageMinds HUB, con il supporto di UNIAMO per il coinvolgimento delle partecipanti. Per lo svolgimento di questa prima parte dell'indagine sono state effettuate delle interviste individuali in profondità, condotte online da due ricercatori, volte a indagare diversi aspetti, quali i significati attribuiti all'essere donna, l'esperienza della diagnosi della patologia rara, l'impatto sulle diverse sfere della vita, le principali sfide affrontate dalle donne con patologie rare o caregiver di persone con MR e quelle che sono le loro priorità di intervento guardando al prossimo futuro. Il campione era costituito da 12 donne con MR (età media 34 anni) e da 7 caregiver donne (età media 47 anni) di pazienti in età pediatrica affetti da patologia rara, tutte residenti in Italia.

L'analisi dei dati ha previsto la lettura indipendente delle trascrizioni delle interviste da parte di due ricercatori, che si sono confrontati sulle tematiche emerse. Infine, un terzo ricercatore ha supervisionato la correttezza scientifica della metodologia e dei processi.



Il vissuto delle donne con malattia rara

Nei racconti delle pazienti, la malattia risulta inevitabilmente intrecciata con la propria identità di persona e, in particolare, di donna. La patologia rara comporta, infatti, una modifica nel senso del sé che si accompagna a due esperienze opposte ma, allo stesso tempo, complementari. Da un lato le pazienti si sentono più fragili e in difficoltà; dall'altro lato, anche se non in tutti i casi, la malattia è diventata qualcosa che le caratterizza e che le ha arricchite, senza la quale non si sentirebbero più sé stesse.

“Tutti mi definiscono la guerriera ma in realtà io mi sento fragile... La fragilità c'è... Ma la malattia è anche qualcosa in più... Mi ha insegnato a fare un passo indietro rispetto a tante situazioni che una volta mi avrebbero fatto arrabbiare... Oggi sono più capace di essere distaccata e calma rispetto alle situazioni...”
(persona con MR, 35 anni)

Per le donne che hanno ricevuto la diagnosi precocemente, la malattia è qualcosa che le accompagna da quando hanno memoria e che da sempre le rende diverse. Nel tempo, hanno imparato a gestirla e a convivere.

“I miei genitori hanno scoperto la mia malformazione congenita già durante la gravidanza... Sono cresciuta con l'idea di non essere uguale agli altri, mi sono sempre sentita un po' in difetto, però non ho avuto quello shock di quando ti dicono guarda che tu sei malata...”
(persona con MR, 32 anni)

Per quanto riguarda, invece, le pazienti che hanno ricevuto una diagnosi tardiva questo momento è vissuto come un punto di svolta. Per diverso tempo hanno convissuto con sintomatologie a cui non si riusciva a dare una spiegazione e che le rendeva “strane”, “sbagliate”, “non funzionanti”. Quindi, dopo una prima fase di rabbia, prevale un sentimento di sollievo nel poter dare una spiegazione ai propri sintomi.

“Io all'inizio della diagnosi mi sono arrabbiata, sono sincera. Mi sono detta a 53 anni salta fuori sta cosa. Devo ammettere che dopo questo primo momento, mi sono sentita sollevata, perché così finalmente abbiamo capito, e almeno adesso mi posso curare”
(persona con MR, 57 anni)

In generale, il percorso di diagnosi, presa in carico e cura, che è in continua evoluzione a causa della costante comparsa di comorbidità, viene descritto ad ostacoli, non lineare, un estenuante pellegrinaggio da uno specialista all'altro alla ricerca di risposte.

Quasi tutte le pazienti lamentano l'assenza di una terapia specifica e di un percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale dedicato.

“Per avere una diagnosi e una terapia devi lottare...sei tu che ti cerchi lo specialista e che vai a fare una visita...devi girare e provare un sacco di medici, che spesso non sanno darti le informazioni adeguate”
(persona con MR, 35 anni)



“La mia malattia non ha una terapia vera e propria... alla fine della fiera nessuno sa davvero che terapie dovrei prendere e cosa dovrei fare... Si va a tentativi sia per i farmaci che per lo stile di vita...”
(persona con MR, 32 anni)

L'impatto sulle diverse sfere della vita quotidiana dipende in gran parte dalla tipologia di malattia rara di cui soffrono. Per tutte, però, la vita è caratterizzata da profonda incertezza, principalmente a causa della sintomatologia in continua evoluzione e dell'alternanza di fasi acute e remissive, spesso con la comparsa di nuove comorbidità, che non permette di fare pianificazioni nel lungo termine. Nella maggioranza dei casi, l'impatto della malattia è significativo e ha costretto la paziente a riconfigurare la propria attività professionale e il proprio tempo libero nella costante paura di un peggioramento delle proprie condizioni di salute.

“C'è un grosso blocco mentale dato dalla mia patologia... E se poi sto male? Mi ha bloccato in tante cose della mia vita”
(persona con MR, 28 anni)

Per quanto riguarda l'ambito lavorativo, alcune pazienti hanno dovuto abbandonare il lavoro oppure ridefinire il proprio percorso professionale rinunciando ai propri progetti e venendo a patti con quello che la malattia consente loro di fare.

“Prima facevo l'operatrice sociosanitaria e la speaker radiofonica nel tempo libero. La mia malattia neurologica mi fa stancare tantissimo e delle volte gli attacchi mi impediscono di parlare bene... Ho dovuto abbandonare tutto per forza... Oggi riesco a malapena a fare la mamma ed è già tanto così...”
(persona con MR, 35 anni)



Le MR hanno un impatto anche sulla vita relazionale e affettiva delle pazienti. A causa della loro ancora scarsa conoscenza, le pazienti riferiscono di dover spesso spiegare e “giustificare” il loro stato di salute. La patologia riconfigura il sistema valoriale delle pazienti, portando a rivalutare le proprie priorità, anche in termini relazionali e affettivi. Dunque, le relazioni sembrano diminuire, ma migliorare in termini di qualità.

“Alcuni rapporti, quelli veri, si rinforzano... altri quelli più superficiali si dissolvono, ma forse è bene così”
(persona con MR, 32 anni)

Un elemento che caratterizza la quotidianità delle pazienti è l'esperienza dello stigma, vissuto su più fronti, clinico, professionale e sociale/relazionale. Lo stigma clinico può manifestarsi attraverso diagnosi errate o tardive. Emerge dalle intervistate la percezione di una differenza di genere nella relazione con i medici, che tendono a ricondurre una sintomatologia particolare, non ordinaria, a disturbi mentali spesso associati al genere femminile, come ansia e depressione. Alcune riportano la sensazione di una minor credibilità e affidabilità dei propri racconti.



“A volte ti dicono che vuoi stare al centro dell'attenzione, che sei isterica...eppure io la diagnosi la ho...”

(persona con MR, 32 anni)

Nei contesti lavorativi, così come per le relazioni personali, le intervistate riferiscono di percepire imbarazzo, soprattutto quando la sintomatologia è visibile, in quanto genera “domande e curiosità scomode”.

Quando la malattia si presenta come “invisibile”, senza sintomi fisicamente invalidanti, sono emersi due diversi scenari. In alcuni casi, le donne hanno raccontato di aver nascosto la propria malattia, al fine di evitare lo stigma sul luogo di lavoro. In altri casi, le intervistate hanno dichiarato di essersi sentite in dovere di giustificarsi poiché l'apparenza “sana” comporta una percezione negli altri di una minore, se non addirittura assente, gravità della malattia. Questo porta a una mancanza di credibilità all'interno del proprio contesto, che può portare le pazienti ad abbandonare il proprio lavoro in cerca di un luogo più accogliente.

“Io ho cambiato lavoro: nel posto dove ero prima non capivano neanche che ho una malattia... per il fatto che all'apparenza sembro sana...quando ho detto di non poter più sostenere viaggi lunghi, loro non mi hanno capito”

(persona con MR, 38 anni)

La MR, in quanto poco diffusa e conosciuta, è spesso fonte di stigma per la paziente anche nei contesti relazionali e sociali della vita quotidiana. La paziente è percepita come “diversa”, soprattutto quando la malattia presenta sintomi visibili. Inoltre, in alcuni casi, quando la malattia porta ad alterazioni dello stato fisico della donna, entra in gioco lo stigma estetico, tema quindi tipicamente femminile.

“Quando ti vedono che cammini col bastone ti squadrano...è inaccettabile per una società che ci vuole perfette che una donna, soprattutto se giovane, non sia bella o quantomeno piacente... automaticamente vali di meno... questo per gli uomini c'è molto meno”

(persona con MR, 32 anni)

Rispetto alla progettualità familiare, sono stati raccolti vissuti diversi. In alcune MR, infatti, la gravidanza è fortemente sconsigliata per eventuali rischi materno-fetali. Altre possono causare infertilità e anche il tema dell'adozione risulta complicato, in quanto la condizione di malattia ne rende più complicati i processi.

“Io quando ho avuto la diagnosi la prima cosa che mi hanno detto è figli assolutamente no, perché la trametto e poi perché il parto è molto complesso... Questa è la principale differenza che io percepisco come differenza con le altre donne sane”

(persona con MR, 38 anni)

“È stata una rinuncia grandissima sia per me che per il mio compagno”

(persona con MR, 28 anni)



Il vissuto delle donne caregiver

Le caregiver intervistate, mamme di pazienti con MR in età pediatrica, hanno riportato in modo unanime di sentirsi, più che donne in tutto per tutto, madri a tempo pieno: la malattia dei propri figli ha minato fino ad annullare, nelle situazioni più complesse, la loro identità femminile e tutte le sue componenti (l'essere moglie, amica, professionista). Questa situazione viene vissuta con dolorosa consapevolezza, facendole sentire costrette a portare la totalità del peso della malattia e di tutte le conseguenze sulle proprie spalle.

"Mi sono completamente annullata... Mi sono persa, avrei bisogno di ritrovarmi"
(caregiver, 43 anni)

"In questo momento sono solo una mamma... Ho rinunciato completamente al mio spazio personale"
(caregiver, 32 anni)

La diagnosi, a prescindere dal momento in cui viene ricevuta, durante la gestazione o quando il bambino è già nato, giunge come uno shock rispetto al quale ci si sente impreparate e disperate. Il sentimento che accompagna questo momento è caratterizzato dal dolore.

Nel caso in cui la diagnosi sia stata ricevuta durante la gestazione, in una minoranza dei casi, le caregiver hanno ricevuto da parte dei medici il consiglio di interrompere la gravidanza.

Dopo un primo momento di profondo smarrimento, le donne riferiscono di essersi "rimboccate le maniche" per mettere da parte l'aspetto emotivo e affrontare le necessità pratiche della situazione.

A prescindere dal grado di accettazione della malattia, le intervistate manifestano un sentimento di preoccupazione continua per il timore che la malattia possa peggiorare o che possano comparire nuove comorbidità.

"Quando mi hanno detto la diagnosi, è crollato tutto: l'idea di me stessa, del mio futuro, della famiglia, dei miei figli...è stata davvero una cosa sconvolgente"
(caregiver, 46 anni)

"Ad un certo punto ho fatto di tutto per anestetizzarmi al dolore, ho sentito il bisogno di distaccarmi un po' emotivamente per poter andare avanti e prendermi cura di mio figlio nella maniera migliore"
(caregiver, 43 anni)

Rispetto all'assistenza e alla presa in carico, le donne intervistate hanno riferito grandi difficoltà nel reperire informazioni e nell'identificare i professionisti a cui rivolgersi, evidenziando la necessità di doversi attivare in prima persona. Descrivono percorsi spesso frammentari, gravati da supporti economici e psicologici insufficienti o, in taluni casi, assenti.

"Cerco continuamente su Google il nome della malattia di mio figlio, so che non dovrei... Voglio vedere se per caso ci sono novità"
(caregiver, 32 anni)



"Il supporto psicologico è fondamentale... Non tutti i genitori accettano la diagnosi e la malattia in generale, qualcuno deve accertarsi che il genitore regga e non vada giù di testa... Io per un periodo mi sono fatta aiutare da uno psicologo privatamente..." (caregiver, 43 anni)

L'impatto della patologia del proprio figlio sulla vita quotidiana dipende dalla tipologia di MR. La diagnosi, in ogni caso, comporta una riconfigurazione della propria vita. In generale, i sogni, i desideri e gli obiettivi delle madri intervistate vengono messi da parte non conciliando con il ruolo di caregiver. Sono pochi i momenti in cui riescono a ritagliarsi un po' di tempo per sé, ad esempio, quando il bambino è a scuola oppure riposa. Per quanto riguarda l'ambito professionale, il lavoro è stato ridimensionato, in termini di ore o di ruolo fino ad essere, in alcuni casi, sacrificato del tutto. Parallelamente, le relazioni passano in secondo piano rispetto alla necessità di prendersi cura del proprio figlio.

"Mi sono trovata un lavoro statale... Tutti i permessi che posso prendermi me li prendo... Ma lavorare così non mi piace, mi piacerebbe lavorare di più e potermi dedicare con tutto il cervello... Così non sono mai totalmente presente..." (caregiver, 43 anni)

"Ho dovuto rinunciare a delle cose, a percorrere delle strade, a crescere lavorativamente, perché dovevo stare a mia figlia...perché lo devo fare io..." (caregiver, 57 anni)

Un altro tema che emerge dalle interviste con le caregiver è il senso di colpa, sia nei confronti dei propri familiari sia nei confronti del figlio affetto da MR. Da un lato, le caregiver riferiscono il desiderio di dedicare del tempo alla relazione con gli altri familiari, altri figli quando presenti, marito o compagno, genitori. Dall'altro, però, tutto il tempo sottratto all'accudimento del figlio malato genera un senso di colpa, accompagnato dalla sensazione di trascurare i propri doveri di caregiver e di mamma di quel figlio "che ha bisogno di lei più degli altri".

"Cerco di ritagliarmi dei momenti per stare anche con l'altra figlia... Solo per il fatto che lei è sana non deve ricevere meno tempo dalla mamma... Delle volte sono assalita dai sensi di colpa perché con lei ci sto molto meno" (caregiver, 32 anni)

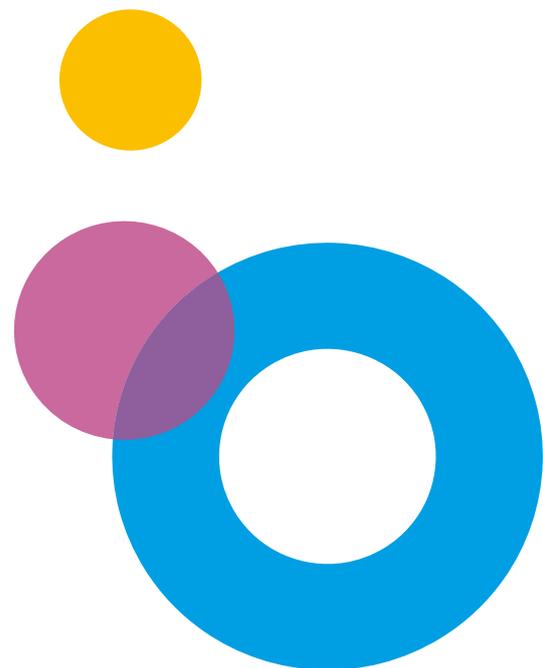
"I miei figli mi propongono di andare a mangiare una pizza fuori, ma io mi sento in colpa a lasciare mio figlio a casa... Dall'altro lato però non vorrei privare i miei figli di queste cose...lo so che non c'è niente di male...ma è il senso di colpa" (caregiver, 52 anni)

Le caregiver intervistate non si sentono come le altre donne. La loro vita è stata stravolta da un evento che ha totalmente rivoluzionato le loro priorità e il loro vissuto, a partire dalla gravidanza nei casi in cui la diagnosi è stata ricevuta nel corso della gestazione.

Dai loro racconti si delineano differenze tra caregiver donna e caregiver uomo. Nonostante siano stati fatti significativi passi in avanti, secondo molte, sono ancora le madri a essere in prima linea nella cura dei figli, siano essi sani o malati, complici le attuali politiche sociali e di welfare nonché la "naturale" propensione femminile del prendersi cura degli altri rispetto agli uomini.

"Io non sono una mamma come tutte le altre... Dove le altre possono camminare io devo correre... Non ho tempo di preoccuparmi di quello di cui si preoccupano loro... Per certi aspetti mi sento di avere più risorse, di essere in grado di affrontare più cose... Dall'altro lato ovviamente mi sento più sfortunata"
(caregiver, 43 anni)

"Sono io caregiver, mi occupo di tutto. A volte penso che mio marito non immagini neanche tutto quello che c'è dietro...io metto sotto mio marito con mio figlio, ma c'è ancora margine di miglioramento..." (caregiver, 52 anni)



Priorità per il futuro per le pazienti e le caregiver

Sia per le pazienti che per le caregiver, si sono delineate diverse priorità per il futuro, sia di ordine pratico sia di ordine psico-sociale.

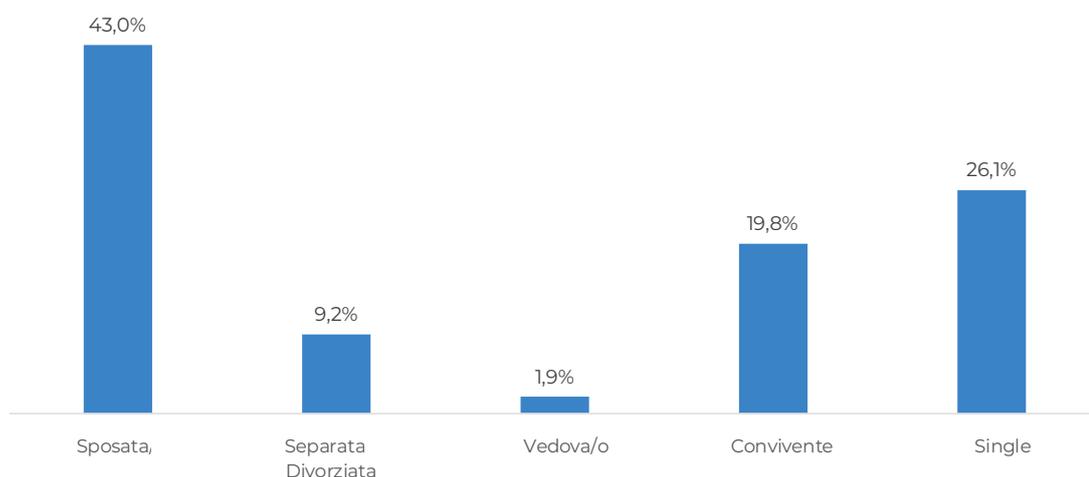
- Aggiornamento specialistico dei medici
- Formazione dei medici sulla comunicazione e la relazione medico-paziente/caregiver
- Presenza di équipes multidisciplinari e di figure di riferimento (case manager)
- Maggiore accesso alle cure e al sostegno psicologico
- Riconoscimento e copertura dei costi (compresi quelli sostenuti per i trasferimenti)
- Creazione e rafforzamento di una rete informativa a livello nazionale per centralizzare e armonizzare tutte le informazioni
- Maggiori investimenti nella ricerca sia in campo clinico che psicologico per identificare nuove cure e strategie per migliorare la qualità di vita di pazienti e caregiver
- Maggiore tutela nei luoghi di lavoro (es. maggiore flessibilità, riconoscimento di permessi specifici per le terapie)
- Gruppi di confronto tra pari
- Maggiore confronto con le Istituzioni per l'implementazione di policy dedicate
- Maggiore awareness e sensibilizzazione dell'opinione pubblica per abbattere le discriminazioni e lo stigma sociale.

2.2

L'impatto delle malattie rare sulla vita delle pazienti e delle caregiver: i risultati dell'indagine quantitativa

La seconda parte dell'indagine è stata realizzata tramite la somministrazione di un questionario CAWI (Computer Assisted Web Interviewing) rivolto a un campione di pazienti con MR e caregiver di pazienti con patologia rara in età pediatrica, con l'obiettivo di misurare le indicazioni emerse dalla fase qualitativa precedente. L'identificazione delle aree da investigare e la finalizzazione del questionario sono state effettuate con il supporto di UNIAMO e dei membri del Comitato scientifico; mentre il reperimento del campione è stato effettuato tramite i canali social di UNIAMO e di altri stakeholder del progetto. All'indagine hanno preso parte complessivamente 206 pazienti, di cui 1 di sesso maschile, e 160 caregiver, di cui 9 di sesso maschile e 1 rispondente che ha preferito non rispondere. Considerata la bassa responsività di pazienti e caregiver di genere maschile, l'analisi dei dati è stata effettuata solo considerando il campione di sesso femminile.

Stato civile



Il burden della malattia

Caratteristiche socio-demografiche

Per l'analisi relativa alle donne affette da MR, il campione è costituito da 205 donne con un'età media di 45 anni. La maggior parte delle rispondenti risulta essere in possesso di un titolo di studio. In particolare, oltre il 40% ha una laurea, mentre il 51% un diploma.

In merito alla composizione della propria famiglia, circa il 60% ha dichiarato di essere sposata o convivente, mentre il 47% ha figli, che nella maggior parte dei casi (69%) sono stati concepiti prima della diagnosi di MR.

Per quanto riguarda la distribuzione geografica, il 53% risulta residente nel Nord Italia, il 19% nel Centro, il 18% al Sud e il 10% nelle Isole.

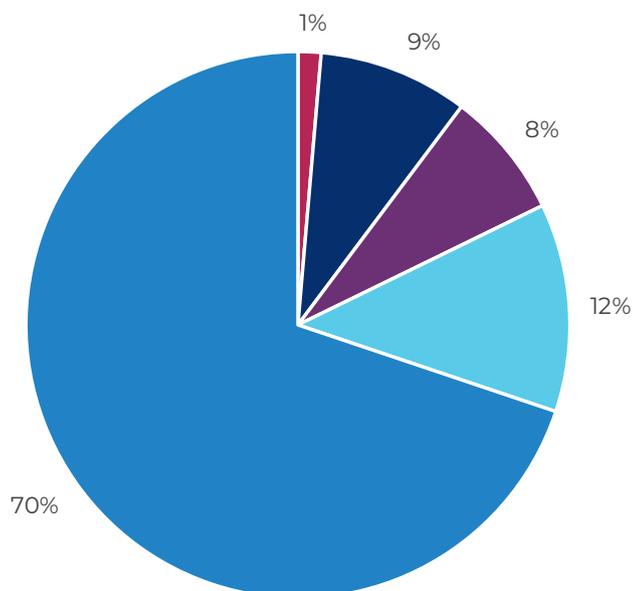
Profilo clinico

Focalizzandosi sul profilo clinico delle rispondenti, è stato possibile osservare che nel 70% dei casi la diagnosi è stata ricevuta tra i 19 e i 44 anni e che nel 64% dei casi la MR è associata a comorbidità.

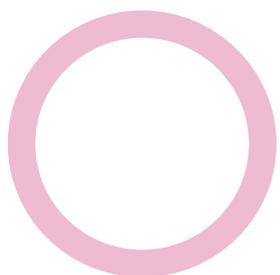
Un gran numero di rispondenti (72%) ha dichiarato di aver riscontrato l'esigenza di ricorrere a un supporto psicologico a causa della malattia rara.

Di queste, solo il 45% ne ha effettivamente fatto ricorso, con una media di 10 incontri annuali, mentre nel 17% dei casi altri membri della famiglia hanno avuto l'esigenza di ricorrervi.

Età alla diagnosi di malattia rara



- Durante la gravidanza
- A pochi mesi dalla nascita
- Durante l'infanzia (1-11 anni)
- Durante l'adolescenza (12-18 anni)
- Tra i 19 e i 44 anni

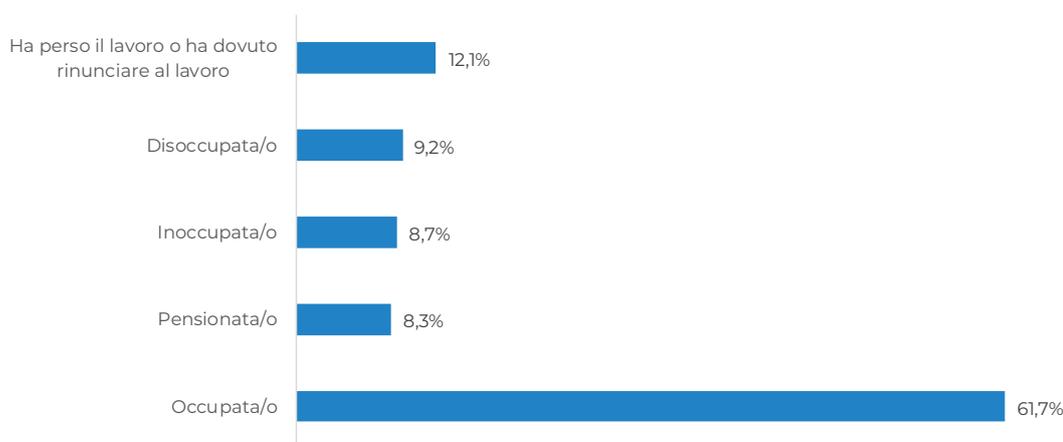


L'impatto economico della malattia

Situazione lavorativa

Il 30% delle rispondenti non risulta essere presente nel mercato del lavoro e, di queste, circa un terzo ha dichiarato di aver perso il lavoro o di avervi rinunciato a causa della propria malattia. Tra le donne impiegate, il 61% ha un contratto di lavoro full time e il 39% part time.

Situazione lavorativa



Il 30% delle rispondenti risulta non presente nel mercato del lavoro

È emerso che il 65% delle donne rispondenti ha dovuto modificare la propria attività professionale a causa della MR e la riduzione del numero di ore lavorative risulta tra le variazioni necessarie più ricorrenti. Alla base del cambiamento del proprio lavoro ci sono principalmente motivazioni legate a limitazioni fisiche e/o psichiche associate alla malattia e a cause imputabili a un'organizzazione sanitaria non efficiente, che include ricoveri ospedalieri e frequenti visite mediche o di controllo.

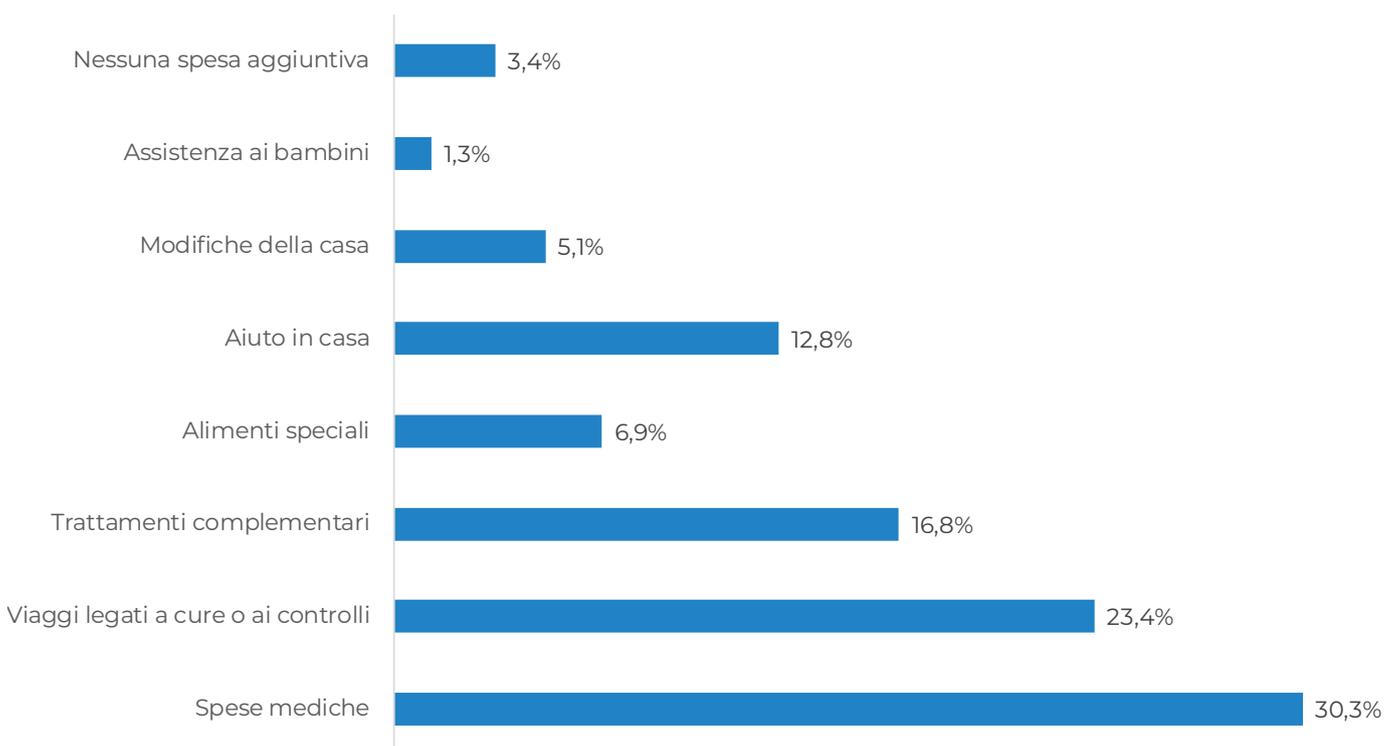
Cause del cambiamento lavorativo



Situazione economico-finanziaria

La situazione economico-finanziaria per il 42% delle rispondenti è cambiata a seguito della diagnosi di MR, con un peggioramento in 8 casi su 10 e un conseguente impatto psicologico nella maggior parte dei casi. Le spese aggiuntive che si sono trovate ad affrontare sono legate, nel 77% dei casi, a trattamenti medici, incluse le spese legate a viaggi per poter accedere a terapie e controlli (23%), mentre nel 19% dei casi a necessità relative alla gestione della casa e della famiglia.

Spese aggiuntive affrontate

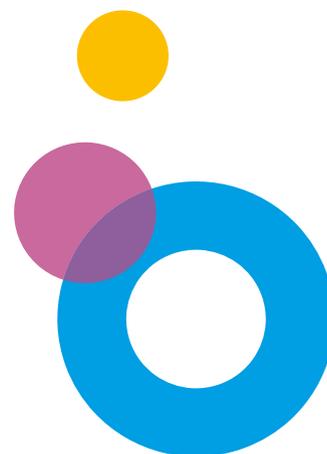


Benefici in materia di invalidità civile e handicap

Dai risultati della survey è emerso che il 9% delle rispondenti è beneficiario dell'indennità di accompagnamento a causa della malattia e il 76% ha diritto ad un'esenzione per invalidità a causa della MR. Metà del campione ha il riconoscimento di handicap L. 104/92. Di queste il 52% ha il riconoscimento di handicap ed il 48% ha il riconoscimento di handicap con connotazione di gravità e relativa possibilità di permessi lavorativi.

Perdita di produttività annuale

La stima dei costi indiretti è stata calcolata con l'approccio del Capitale Umano, secondo la quale la perdita di produttività è calcolata per il periodo che intercorre fra il momento dell'evento patologico e il ritorno all'attività lavorativa (o, nel caso delle malattie croniche, il raggiungimento dell'età pensionabile), mentre il parametro di monetizzazione ottimale è rappresentato dal reddito percepito dal paziente prima dell'insorgere della malattia. Il reddito normalmente considerato è quello medio nazionale, relativo a categorie professionali. L'indagine mostra che le donne con MR hanno una perdita di produttività media pari a € 2.811,21. Nello specifico, per le pazienti senza riconoscimento di handicap tale perdita ammonta a € 4.623,93 mentre per quelle che usufruiscono dei benefici di cui alla L. 104/92 risulta pari a € 917,93. È stato inoltre visto che, a causa della malattia rara, le rispondenti perdono in media 45,46 giorni di lavoro all'anno, corrispondenti a 3,78 giorni al mese.



L'impatto della malattia rara nelle diverse sfere della vita

Livelli di consapevolezza e comprensione della malattia (engagement)

L'analisi del livello di engagement è stata valutata attraverso il Patient Health Engagement Model (PHE Model)[®], il primo modello psicologico validato scientificamente e pubblicato a livello internazionale che permette di diagnosticare e studiare l'esperienza di coinvolgimento attivo dei pazienti nel proprio percorso di prevenzione, salute e cura.¹²

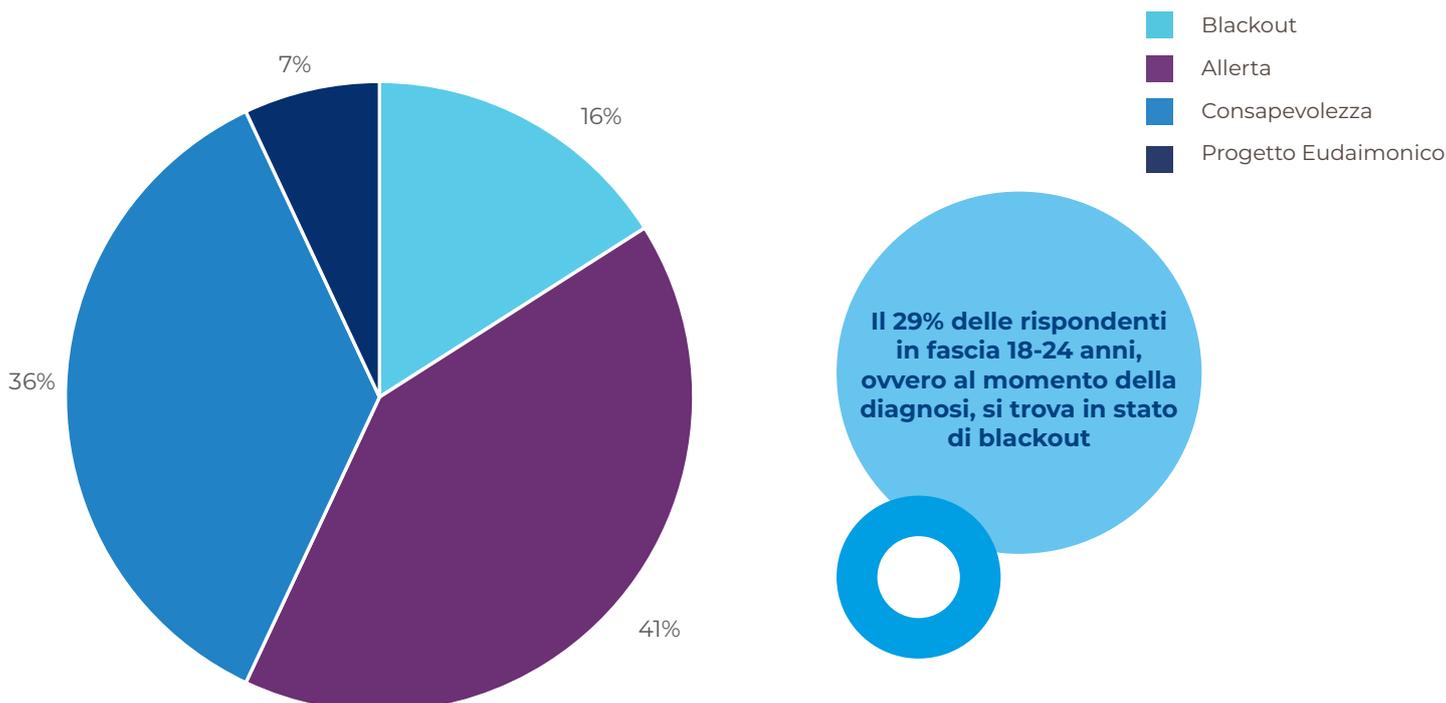
Se guardiamo al livello di engagement delle rispondenti, le donne con MR appartenenti al campione si distribuiscono maggiormente nelle due posizioni centrali della scala, ossia lo stato di Allerta (41%) e Consapevolezza (36%).

Le pazienti in posizione di Allerta hanno maturato una buona consapevolezza della loro patologia, ma non riescono ancora ad accettarla; dall'altro lato, quelle in una fase di Consapevolezza mostrano una maggiore accettazione psicologica della loro condizione di salute.

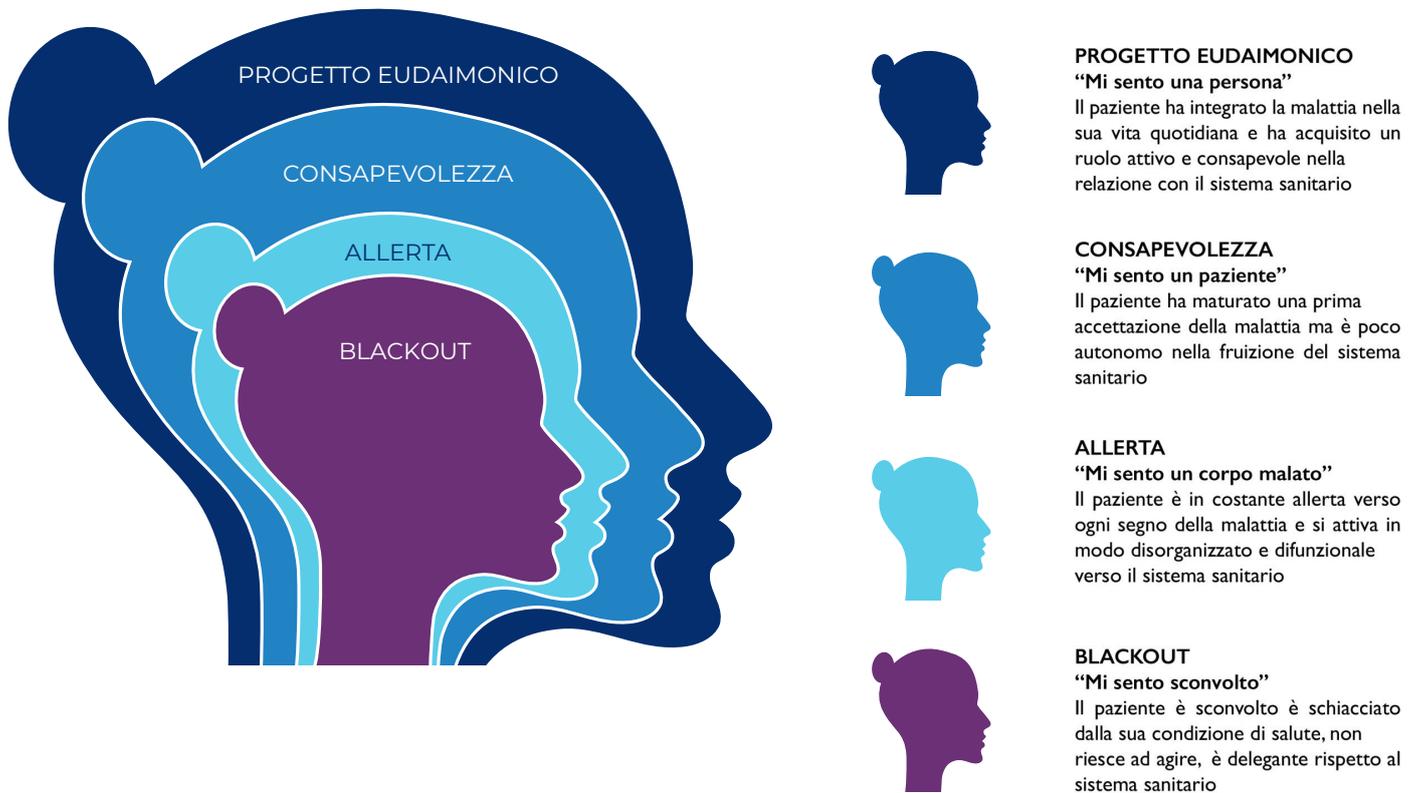
Se guardiamo agli altri due livelli, il 16% si trova in una posizione di Blackout, caratterizzata da un blocco sia a livello emotivo che cognitivo, e solo il 7% si trova in una posizione di massimo engagement, detta Progetto eudaimonico, in cui è avvenuta l'elaborazione che quella di "paziente" è solo una delle possibili identità di ruolo che possono avere come donna e come persona.

12. Graffigna G., Barelo S., Bonanomi A (2017). The Role of Patient Health Engagement Model (PHE-model) in affecting patient activation and medication adherence: a structural equation model. PLoS One.

Livelli di engagement



Patient engagement



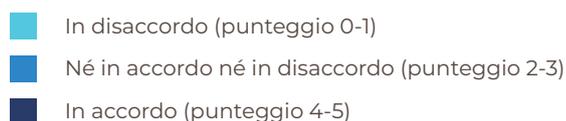
Graffigna, G., Barello, S., Bonanomi, A., & Lozza, E. (2015). Measuring patient engagement: development and psychometric properties of the Patient Health Engagement (PHE) Scale. *Frontiers in psychology*, 6, 132788.

L'impatto sulla sfera relazionale

La patologia rara ha un impatto considerevole sulla sfera relazionale delle pazienti, che viene riportato sia per quanto riguarda le attività sociali (67%) sia le relazioni (66%), che risultano diminuite in seguito alla diagnosi (46%). Nello stesso tempo emerge come le relazioni delle pazienti, seppur diminuite, siano migliorate qualitativamente, e come i legami già di valore ne vengano rafforzati (40%).

La malattia è infatti, oltre che un evento drammatico, anche un'opportunità per rivedere le proprie priorità e i propri valori, un'occasione di crescita personale, che porta a rivalutare le relazioni esistenti e a rafforzare i legami che contano.

Le chiediamo ora di indicare il suo grado di accordo con le seguenti affermazioni da 0 a 5



La malattia ha avuto un impatto sulle mie relazioni (amici, compagni, vita coniugale...)



La malattia ha avuto un impatto sulle mie attività sociali (eventi, uscite...)



Le mie relazioni sono diminuite



Le mie relazioni sono diminuite ma sono migliorate in termini di qualità



173 persone rispondenti

L'impatto all'interno del contesto lavorativo

La maggioranza delle pazienti che ha partecipato all'indagine ha comunicato subito la propria patologia sul luogo di lavoro (62%). È però da sottolineare come vi sia una percentuale di pazienti non trascurabile, pari al 20%, che al momento dell'indagine ancora non ha comunicato la propria condizione di salute nel proprio contesto lavorativo; a questa si aggiunge un 18% di rispondenti che ha deciso di aspettare a fare questa comunicazione.

L'82% delle rispondenti percepisce il gender gap come una realtà presente e impattante nei contesti lavorativi: 8 donne su 10 ritengono che sia difficile trovare un equilibrio famiglia-lavoro a causa delle aspettative sociali nei confronti delle donne e che queste debbano superare più ostacoli nella propria carriera rispetto agli uomini. Inoltre, più di 7 donne su 10 ritiene che ci sia una sottorappresentazione della figura femminile nelle posizioni di leadership e la disparità salariale sia un problema ancora attuale.

In che misura, su una scala da 1 a 5 pensa...

...che la sua patologia abbia influenzato il suo senso di femminilità?



...che la patologia abbia influenzato la sua percezione di sé?

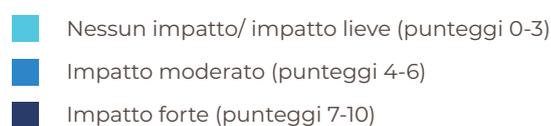


170 persone rispondenti

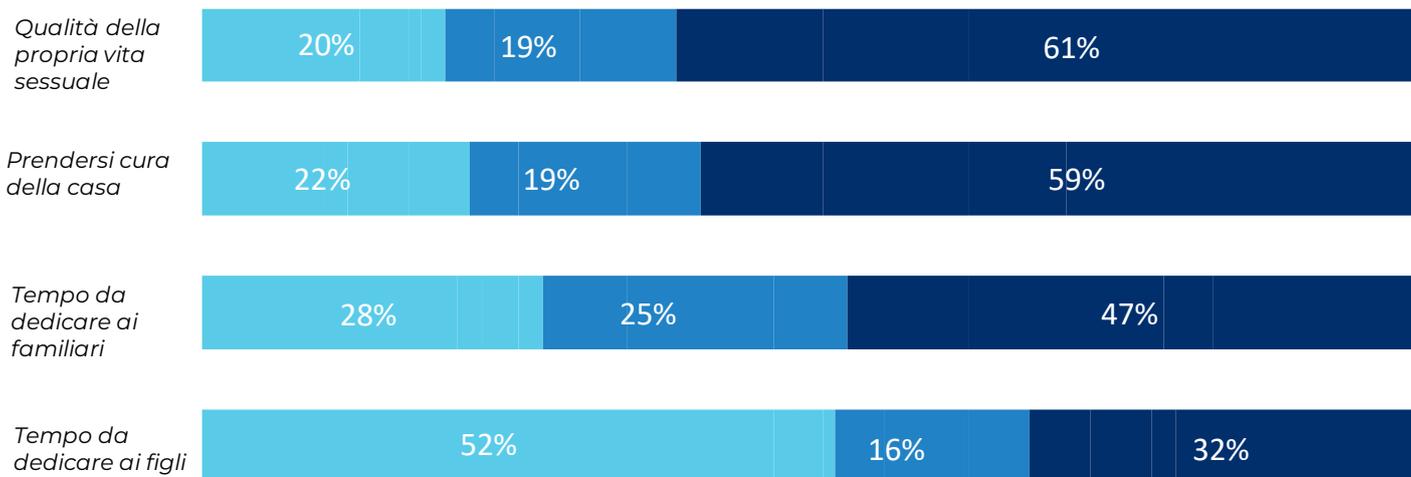
L'impatto sulla quotidianità e sulla cura di sé

La convivenza con una MR implica spesso un impatto su diverse sfere della vita di una donna, come la vita familiare e il tempo da dedicare a sé stesse.

Dall'indagine emerge come la patologia abbia avuto in circa 6 donne su 10 un "forte" impatto su diverse aree che riguardano la sfera familiare, come la qualità della vita sessuale (61%), il tempo da dedicare ai propri cari (47%) e la cura della casa (59%). Un minor impatto è invece riferito rispetto al tempo dedicato ai figli.



La preghiamo di indicare quanto la sua patologia rara ha impattato su questi aspetti della sua vita su una scala da 0 a 10



164 persone rispondenti

La condizione di salute vissuta risulta avere un impatto anche sulla cura di sé: il tempo da dedicare alla cura dei capelli (38%), della propria pelle (43%), sulla scelta dell'abbigliamento (41%) e sul tempo dedicato al trucco (35%) risultano influenzati dalla MR, come anche quello da dedicare all'attività fisica (64%). Al contrario, il 57% dichiara un impatto "lieve o moderato" sulla possibilità di seguire un'alimentazione equilibrata.

I cambiamenti fisici

Nell'88% dei casi la malattia ha causato cambiamenti fisici che hanno influenzato in modo rilevante la loro autostima (61%) e la percezione di sé stesse (59%). L'indagine ha evidenziato come sia difficile accettare tali modificazioni (65% dei casi), seppur quasi la metà (44%) si senta comunque accettata dagli altri. Solo il 18% del campione dichiara di sentirsi a proprio agio con i cambiamenti fisici.

La relazione con il medico

Un ulteriore aspetto indagato attraverso il questionario riguarda la relazione con il proprio medico, la percezione dello stigma da parte del medico e la percezione di ricoprire un ruolo attivo nella gestione del proprio percorso di cura.

Partendo dallo stigma medico, esso è percepito dal 23% delle pazienti. Esse ritengono che il proprio genere di appartenenza abbia un'influenza sulla credibilità dei loro racconti e che, quando accompagnate da un uomo, il medico si ponga in maniera differente. Il 25% pensa che l'essere donna abbia influenzato la diagnosi iniziale, dove il 22% ritiene che abbia causato un ritardo nella diagnosi e, infine, secondo il 18% il genere ha portato a ricevere delle diagnosi errate.

Inoltre, le pazienti ritengono che l'essere donna possa influenzare il medico nel ricondurre dei sintomi legati alla malattia ad altre cause, come stress e depressione (44 e 39% rispettivamente).

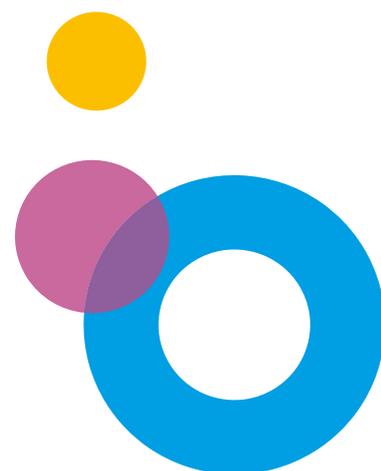
Per quanto riguarda la percezione del ruolo attivo, il 58% delle rispondenti ritiene che il proprio medico curante le ritenga protagoniste nel proprio percorso di cura.

Nell'area della prevenzione, la maggior parte delle pazienti riporta che il medico suggerisce loro di consultare gli specialisti di riferimento solo alla comparsa di sintomi (nello specifico senologo e ginecologo, rispettivamente nel 69 e 62% dei casi). Va però evidenziato come, solo in 4 casi su 10, il medico suggerisca di effettuare le visite senologiche e ginecologiche preventive.

La fertilità

Il 58% delle donne con MR convive con la paura di trasmettere i propri geni ai futuri figli, temendo quindi la scelta della gravidanza, e la malattia influenza la decisione di avere una gravidanza in 1 caso su 2. Per il 40% delle donne, questa paura costituisce una costante nella loro vita.

D'altra parte, circa la metà (52%) non è preoccupata dall'impatto della patologia sulla fertilità e non la considera fonte di ansia (69%) o preoccupazione (62%).



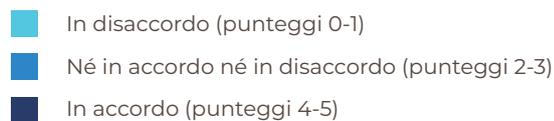
L'impatto sulla sfera sociale: lo stigma legato alla malattia

La ricerca evidenzia l'impatto che la MR ha sulla sfera sociale, in 5 donne su 10.

Il 55% delle rispondenti riportano di sentirsi in imbarazzo a causa delle limitazioni fisiche imposte dalla propria malattia e il 50% delle donne si sente esclusa a causa della propria condizione di salute.

Oltre all'imbarazzo provato dalle persone con la MR, questa condizione sembra causare disagio nei loro confronti anche nelle altre persone, riferito dal 38% delle rispondenti. La malattia sembra infatti portare a evitamento, comportamenti poco gentili, abbassamento dello sguardo. Inoltre, nel 35% dei casi le rispondenti dichiarano di percepire che gli altri le ritengono responsabili della loro malattia.

Pensando a come si sente, le chiediamo di indicare il suo grado di accordo con le seguenti affermazioni



A causa della mia malattia, alcune persone sembrano a disagio con me



A causa della mia malattia, alcune persone mi hanno evitato



Alcune persone si sono comportate come se fosse colpa mia se ho questa malattia



A causa della mia malattia, le persone sono state poco gentili con me



A causa della mia malattia, le persone hanno evitato di guardarmi



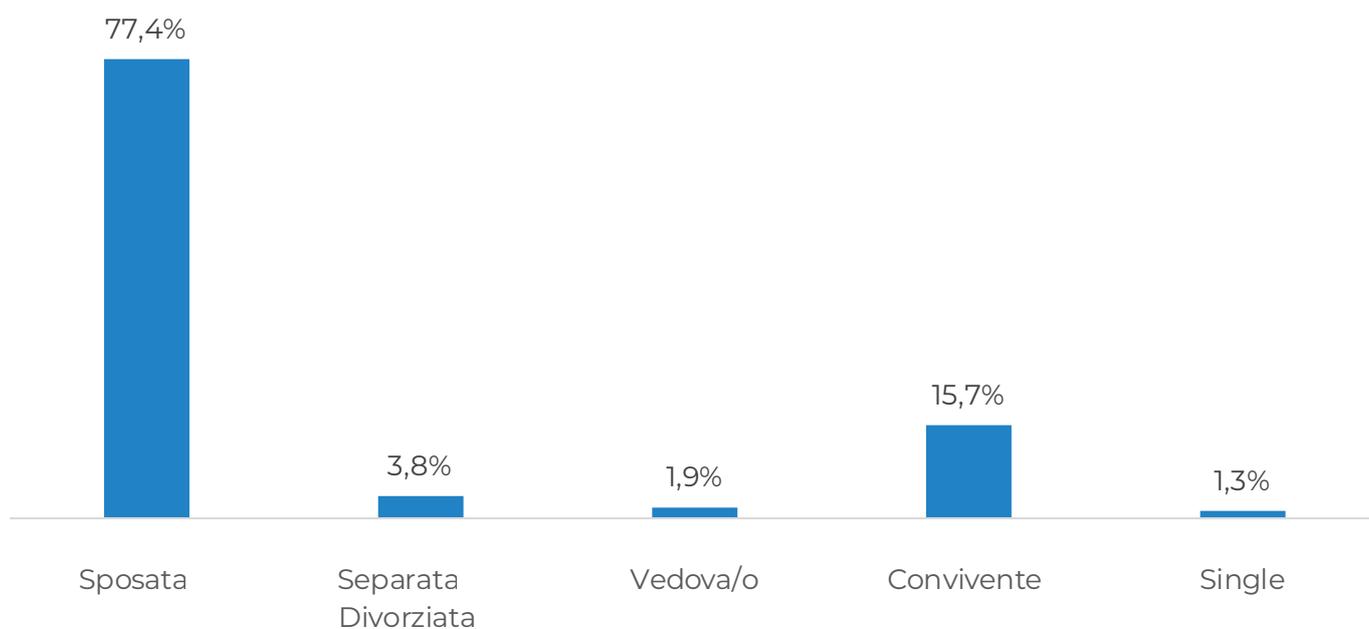
157 persone rispondenti

Il burden delle caregiver

Caratteristiche socio-demografiche

Attraverso la survey, è stato valutato l'impatto delle MR sulla vita di donne caregiver di pazienti affetti da tali patologie. Il campione risulta costituito da 150 donne con età media pari a 42 anni, che nel 98% dei casi sono madri degli assistiti. Oltre 9 donne su 10 sono sposate o conviventi. Il 47% delle rispondenti ha una laurea, mentre il 40% un diploma.

Stato civile

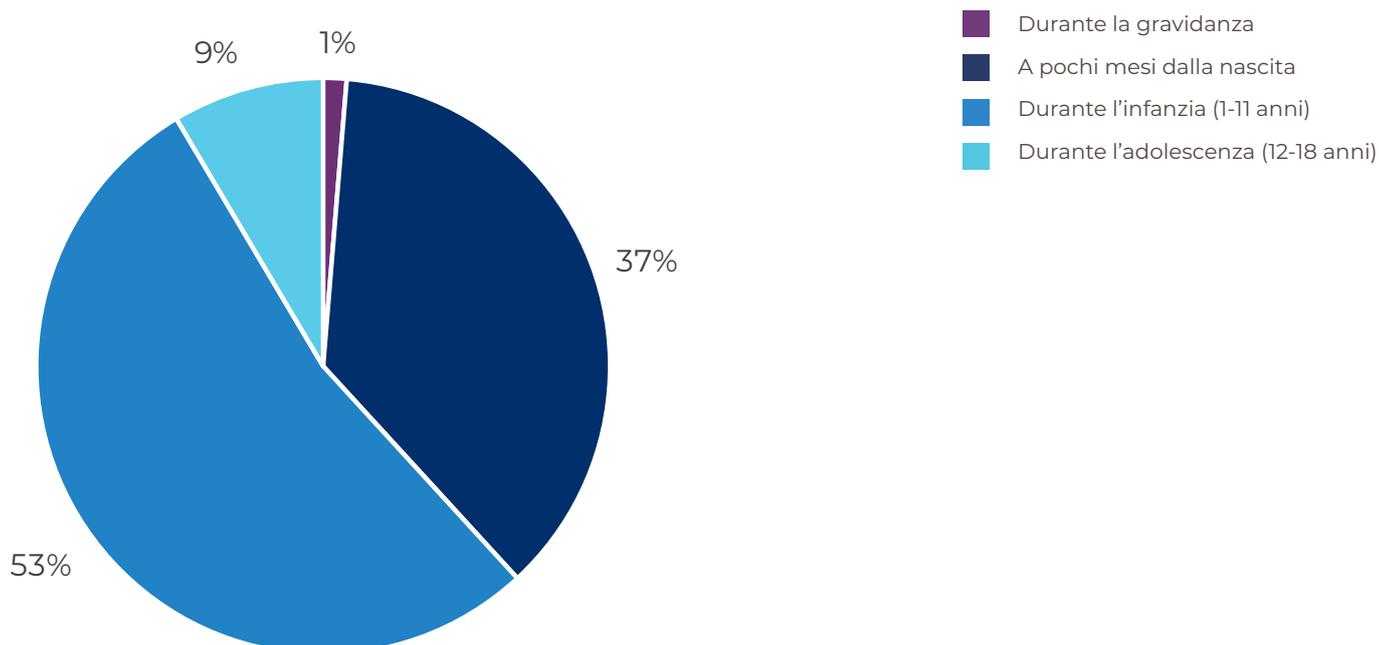


Delle 150 donne, il 52% risiede al Nord Italia, il 24% al Centro, il 19% al Sud e il 5% sulle Isole.

Profilo clinico del familiare assistito

Nel 53% dei casi la diagnosi di MR per i propri assistiti è stata ricevuta nel corso dell'infanzia, tra l'anno e gli 11 anni di vita. In aggiunta, in oltre la metà dei casi sono presenti comorbidità (52%).

Età alla diagnosi di malattia rara



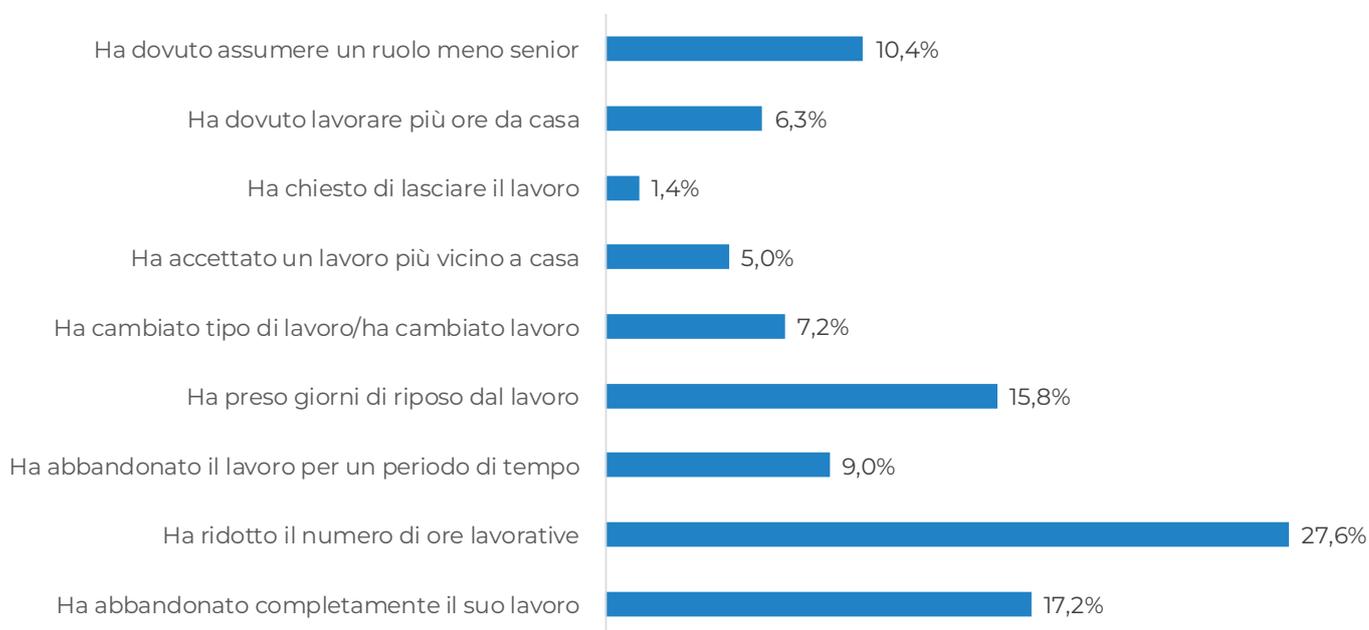
L'86% delle caregiver ha dichiarato di aver riscontrato l'esigenza di ricorrere a un supporto psicologico a causa della MR del proprio assistito. Di queste, il 66% ne ha effettivamente fatto ricorso con una media di 10 incontri l'anno. Inoltre, è stato visto che nel 33% dei casi altri membri della famiglia hanno avuto la medesima necessità.

L'impatto economico del caregiving

Situazione lavorativa

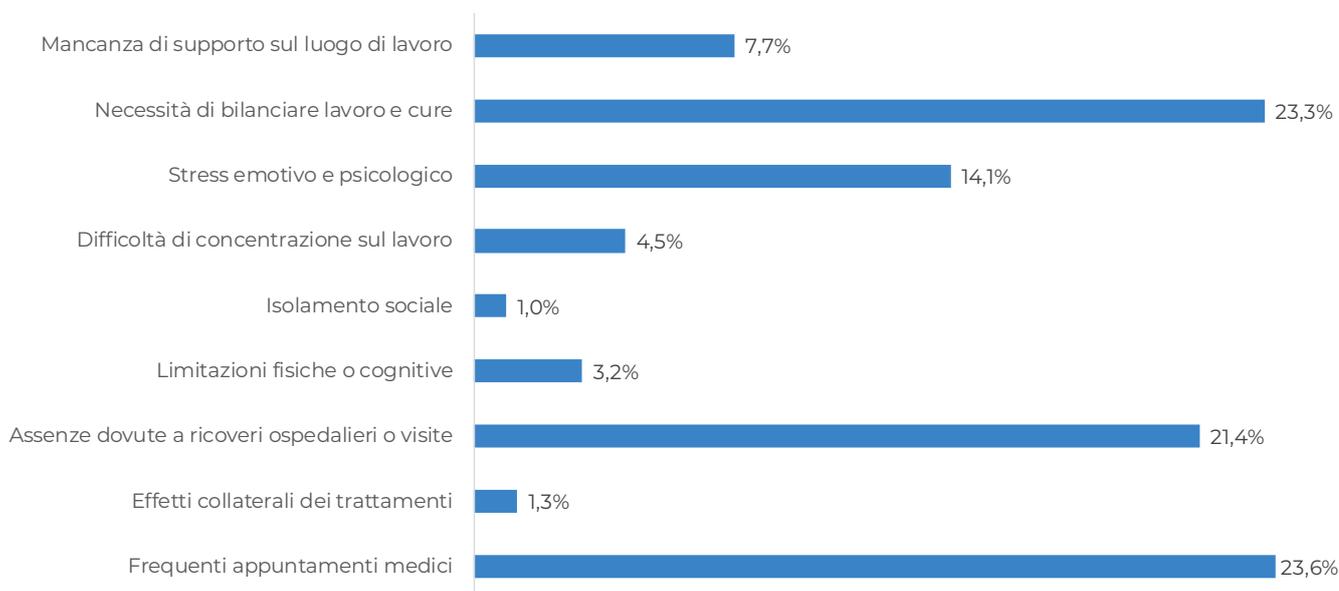
Il 37% delle rispondenti risulta non essere presente sul mercato del lavoro, e di queste, 1 su 5 ha dichiarato di aver perso il lavoro o di avervi rinunciato. Delle caregiver occupate, il 51% ha un contratto di lavoro full time, mentre il 49% lavora part time.

Tipologia di cambiamento lavorativo



Dall'indagine risulta inoltre che 8 donne su 10 hanno dovuto modificare la propria attività professionale a causa del proprio ruolo con conseguenti cambiamenti a livello di carriera, quasi sempre a carattere peggiorativo, come il rivestimento di ruoli meno senior, un minor carico di ore o la richiesta di maggiori giornate di riposo. Tra i motivi alla base del cambiamento della propria situazione lavorativa, oltre alla necessità di bilanciare il lavoro e la cura (23%), le rispondenti hanno riportato motivi riconducibili a un'organizzazione sanitaria non efficiente, che include ricoveri ospedalieri e frequenti visite mediche o di controllo.

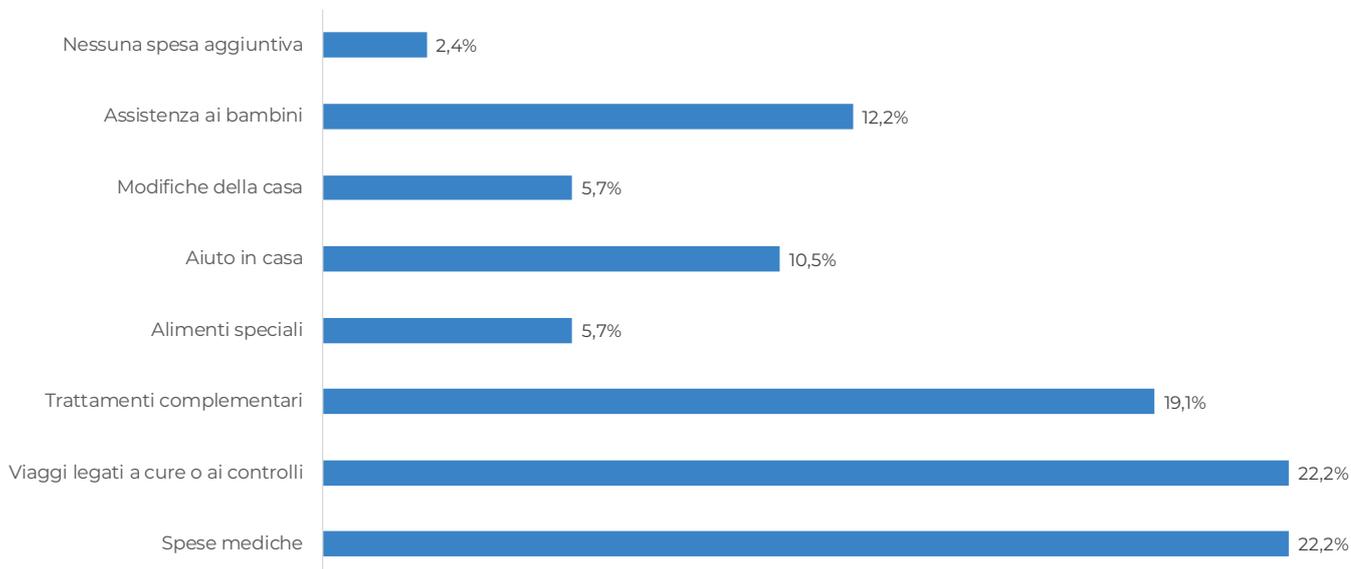
Cause del cambiamento lavorativo



Situazione economico-finanziaria

Il 65% delle rispondenti ha riferito che la diagnosi di MR del proprio figlio ha portato a un cambiamento della situazione economico-finanziaria. In 8 casi su 10 si è trattato di un peggioramento, con conseguenze a livello psicologico (78%). Le spese addizionali che hanno dovuto affrontare sono da imputare nel 69% dei casi a trattamenti medici, tra cui i viaggi per poter accedere a cure e controlli (22%), e nel 28% dei casi sono relative alla gestione della casa e della famiglia.

Spese addizionali affrontate



Benefici in materia di invalidità civile e handicap

Dai risultati della survey è emerso che il 70% degli assistiti dalle rispondenti sono beneficiari di indennità di accompagnamento a causa della malattia rara. Il 92,7% ha diritto ad un'esenzione per invalidità, mentre il 92,6% ha il riconoscimento di handicap L. 104/92 (di cui l'85,9% con connotazione di gravità e relativa possibilità di permessi lavorativi).

Perdita di produttività annuale

Grazie ai dati economico-finanziari raccolti è stato possibile quantificare la perdita di produttività delle donne caregiver di pazienti con MR.

In particolare, per le caregiver di pazienti senza riconoscimento di handicap la perdita di produttività annuale risulta essere pari a € 5.136,32 mentre per coloro che usufruiscono dei benefici di cui alla L. 104/92 corrisponde a € 1.579,41.

La perdita media di produttività delle caregiver di pazienti affetti da MR ammonta a € 3.654,18.

In media le rispondenti perdono 43,67 giorni di lavoro all'anno, 3,67 al mese.



L'impatto della malattia rara nelle diverse sfere della vita della caregiver

Consapevolezza rispetto al proprio ruolo assistenziale (engagement)

L'analisi del livello di engagement è stato valutato attraverso il Caregiver Health Engagement Model (R) (CHE model®) con l'obiettivo di comprendere, diagnosticare e agire sulle leve psicologiche che facilitano il coinvolgimento attivo del caregiver, promuovendone il ruolo attivo lungo il percorso assistenziale del proprio caro.¹³ Le caregiver appartenenti al campione si distribuiscono maggiormente nelle due posizioni centrali della scala dell'engagement sopra citata: l'Abnegazione e affogamento (44%) e l'Iper-attivazione (40%).

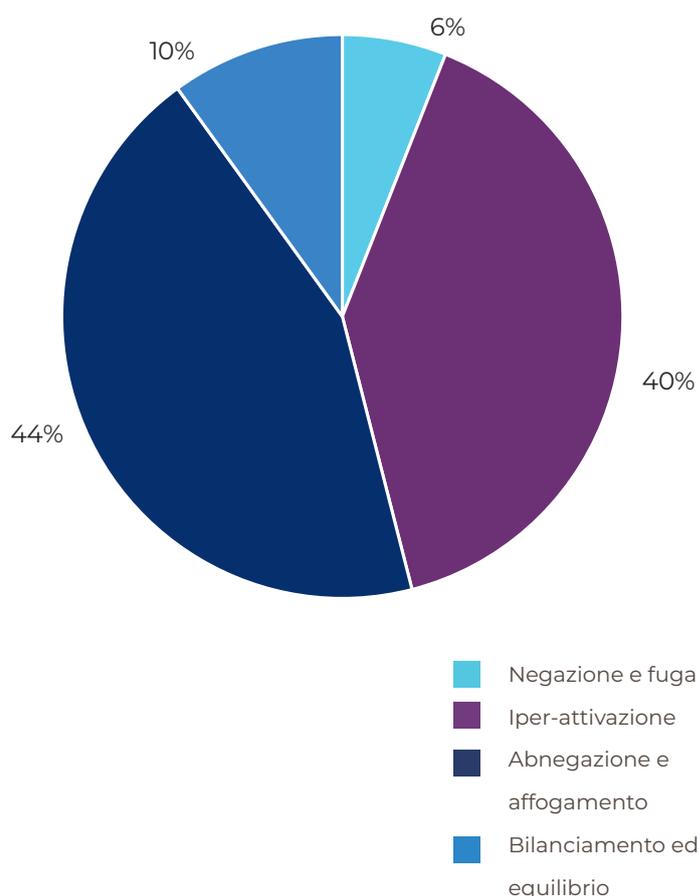
La fase di Abnegazione e affogamento è caratterizzata dalla maturazione delle competenze di lettura dei bisogni dell'assistito, ma le caregiver non riescono a percepirsi ancora completamente efficaci.

Le caregiver in fase di Iper-attivazione hanno invece compiuto una prima fase di elaborazione e accettazione della diagnosi del proprio caro, ma si sentono in una situazione di allarme dovuta alla funzione che ricoprono.

Il 10% delle rispondenti si trova in una fase di Bilanciamento ed equilibrio, in cui hanno maturato una visione progettuale del proprio ruolo assistenziale.

Infine, il 6% si trova in una posizione di Negazione e fuga, caratterizzato da uno shock emotivo e da bisogni educativi e di supporto.

Livelli di engagement



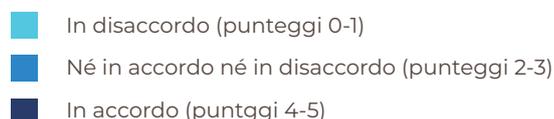
13. Barelo, S., Castiglioni, C., Bonanomi, A., & Graffigna, G. (2019). The Caregiving Health Engagement Scale (CHE-s): development and initial validation of a new questionnaire for measuring family caregiver engagement in healthcare. BMC Public Health, 19, 1-16.

L'impatto sulla sfera relazionale

L'incidenza della MR sulle relazioni sociali delle madri è stata alta, con il 67% che riporta un impatto negativo. Le relazioni personali sono risultate influenzate nel 61% dei casi, con una riduzione di queste per oltre la metà delle rispondenti.

Dall'altro lato però, il ruolo di caregiver viene percepito dalle rispondenti come un'opportunità di crescita personale che le ha portate a rivalutare le proprie priorità e valori.

Le chiediamo ora di indicare il suo grado di accordo con le seguenti affermazioni da 0 a 5



La malattia di mio/a figlio/a ha avuto un impatto sulle mie attività sociali (partecipare ad eventi, uscire...)



La malattia di mio/a figlio/a ha avuto un impatto sulle mie relazioni (amici, compagni, vita coniugale)



Le mie relazioni sono diminuite



Le mie relazioni sono diminuite, ma migliorate in termini di qualità



Più di 7 caregiver su 10 riconoscono che il ruolo ricoperto ha rappresentato un'opportunità di crescita personale (76%) e un modo per rivalutare in modo positivo le priorità e i valori personali (68%). Inoltre, la malattia dei propri cari ha portato a una rivalutazione delle relazioni, rafforzando quelle davvero significative.

136 persone rispondenti

Le chiediamo ora di indicare il suo grado di accordo con le seguenti affermazioni da 0 a 5

- In disaccordo (punteggi 0-1)
- Né in accordo né in disaccordo (punteggi 2-3)
- In accordo (punteggi 4-5)

La malattia di mio/a figlio/a è stata anche occasione di crescita personale



La malattia di mio/a figlio/a è stata anche occasione per rivedere le mie priorità e i miei valori anche in senso positivo



La patologia di mio/a figlio/a mi ha portato a rivalutare le mie relazioni



La patologia di mio/a figlio/a è stata anche occasione per rafforzare i legami che contano



136 persone rispondenti



L'impatto sulla qualità della vita

Il primo risultato che emerge sull'impatto delle MR sulla qualità della vita è il bisogno di supporto psicologico riportato dalle caregiver, che potrebbe influenzare positivamente la loro qualità di vita (55% lo pensa spesso o sempre). Emerge un sentimento di solitudine per quanto riguarda i compiti di cura (40% lo percepisce spesso o sempre) e il desiderio di collaborare con altri caregiver (33%) per condividere conoscenze, preoccupazioni e bisogni che caratterizzano la propria esperienza quotidiana.

Dal momento in cui si diventa caregiver di un bambino/a con una MR c'è una riconfigurazione del proprio stile di vita: dall'ambito lavorativo a quello sociale, oltre alla relazione con il proprio partner.

Di seguito sono elencate una serie di affermazioni sulla sua vita. Per favore, indichi segnando con una "X" quale delle seguenti risposte descrive meglio la sua situazione pensando al mese scorso



L'assistenza alla persona di cui mi prendo cura ha influito sulla mia vita lavorativa



La patologia rara ha influenzato il rapporto con il mio partner, sia per quanto riguarda la mia relazione sessuale che quella affettiva



Prendermi cura di una persona con patologia rara ha comportato un cambiamento nel mio stile di vita



La patologia ha influenzato la mia vita sociale



134 persone rispondenti

Dalle analisi emerge anche un sentimento di fatigue delle caregiver dato dai compiti pesanti che il ruolo richiede, quali gli spostamenti, i viaggi, la cura dell'igiene. Tutto questo può portare ad un peggioramento della salute di queste donne (67%) e a dedicare meno attenzione e meno tempo al proprio benessere.

Di seguito sono elencate una serie di affermazioni sulla sua vita. Per favore, indichi segnando con una "X" quale delle seguenti risposte descrive meglio la sua situazione pensando al mese scorso



La patologia rara della persona di cui mi occupo ha avuto un impatto sulla situazione finanziaria della mia famiglia



Dedico meno tempo al mio aspetto personale e al mio benessere da quando mi prendo cura di qualcun altro con patologia rara



Prendersi cura di una persona con patologia rara non mi lascia tempo per la cura del resto della mia famiglia



134 persone rispondenti

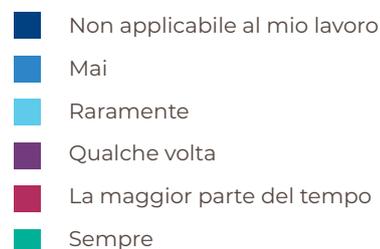
Dal punto di vista familiare, le rispondenti evidenziano come l'essere caregiver porti a dedicare meno tempo e cure agli altri membri della famiglia (66%). Inoltre, le caregiver affermano che la MR ha avuto un impatto anche sulla situazione finanziaria della famiglia nell'80% dei casi.

La maggior parte delle mamme rispondenti si sentono supportate dal proprio partner nella gestione della MR del proprio figlio, anche se è da evidenziare che una minoranza di esse (2 su 10) non si sente sufficientemente appoggiata.

Il vissuto del ruolo assistenziale nel contesto lavorativo

Rispetto alle donne con MR, la quasi totalità delle caregiver (82%) ha comunicato subito la patologia del/la proprio/a figlio/a sul luogo di lavoro; solo il 7% dichiara di non averlo ancora fatto. Come anticipato precedentemente, l'impegno del caregiving ha un impatto significativo sulla sfera lavorativa delle donne che ammettono di avere difficoltà a lavorare il numero di ore richieste, mantenere la concentrazione e gestire il carico di lavoro.

Prendersi cura di qualcuno (caregiving) può essere gratificante e difficile allo stesso tempo. Siamo interessati a comprendere quanto le sue responsabilità di caregiver hanno impattato sul suo lavoro nelle scorse 4 settimane. Queste domande le chiedono di valutare la quantità di tempo in cui hai avuto difficoltà a gestire determinati aspetti del suo lavoro.



Quanto spesso le sue responsabilità di caregiver hanno reso difficile gestire il carico di lavoro?



Quanto spesso le sue responsabilità di caregiver hanno reso difficile mantenere la concentrazione sul lavoro?



Quanto tempo è stato in grado di sedersi, stare in piedi o rimanere in una posizione per più di 15 minuti mentre lavorava, senza nessuna difficoltà dovuta alle sue responsabilità di caregiver?



Quanto spesso le sue responsabilità di caregiver hanno reso difficile lavorare il numero di ore richieste dal tuo lavoro?



126 persone rispondenti

Il senso di colpa

Il senso di colpa è un sentimento che accompagna spesso le caregiver. Questo sentimento si può declinare in diverse sfumature, verso il proprio figlio malato o gli altri membri della famiglia.

Esiste il senso di colpa legato alla possibilità di “sbagliare” nello svolgere il proprio ruolo. Questo si manifesta ad esempio dopo essersi arrabbiate (78% ha risposto a volte, diverse volte, sempre o quasi sempre) o per aver rimproverato il proprio figlio/a (74%). Inoltre, le caregiver riferiscono sensi di colpa per il modo in cui si sono comportate con il proprio figlio/a (76%) e per le azioni che potrebbero aver compiuto in modo errato (71%).

Il senso di colpa per non riuscire sempre ad affrontare le sfide che il proprio ruolo richiede deriva dal pensiero di non star facendo le cose nel modo giusto, nel sentirsi inadeguate e non all'altezza del ruolo che ricoprono. Questo sentimento riguarda l'84% delle caregiver. Tale percezione è accompagnata dal sentirsi, almeno a volte, inadeguate (60% ha risposto a volte, diverse volte, sempre o quasi sempre) e non all'altezza del ruolo che ricoprono (56%). Nonostante ciò, l'89% delle rispondenti ritiene di star facendo un buon lavoro.

Qui di seguito, le vengono presentate alcune affermazioni riguardo pensieri e sentimenti. Le chiediamo per favore di indicare con quale frequenza ha avuto questi sentimenti e pensieri nelle ultime settimane utilizzando le seguenti opzioni: 0 = mai; 1 = raramente; 2 = a volte; 3 = diverse volte; 4 = sempre o quasi sempre.

Ho pensato che, date le circostanze, sto facendo un buon lavoro come caregiver



Ho pensato di non fare le cose nel modo giusto con mio figlio/a



Mi sono ritrovata a pensare che potrei non essere all'altezza del compito di caregiver



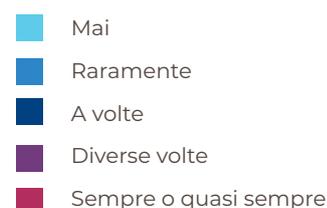
Ho pensato che il modo in cui mi occupo di mio/a figlio/a potrebbe non essere appropriato e potrebbe peggiorare la situazione



Ho pensato che forse non mi sto prendendo cura adeguatamente di mio/a figlio/a



Ho provato sensi di colpa pensando che la mia mancanza di informazioni e preparazione potrebbe significare che non sto gestendo la cura di mio/a figlio/a nel modo migliore possibile



118 persone rispondenti

Le caregiver nutrono anche un senso di colpa quando dedicano del tempo a sé stesse. Il 50% dichiara di aver provato sensi di colpa per essere uscita a fare qualche attività piacevole, come cenare in un ristorante, e il 47% delle caregiver si sente in colpa per aver svolto delle attività senza tenere conto del figlio/a. Inoltre, le rispondenti dichiarano di aver provato sensi di colpa per aver lasciato il proprio figlio sotto la cura di qualcun altro mentre si svolgevano attività personali (39%) e mentre ci si divertiva (36%).

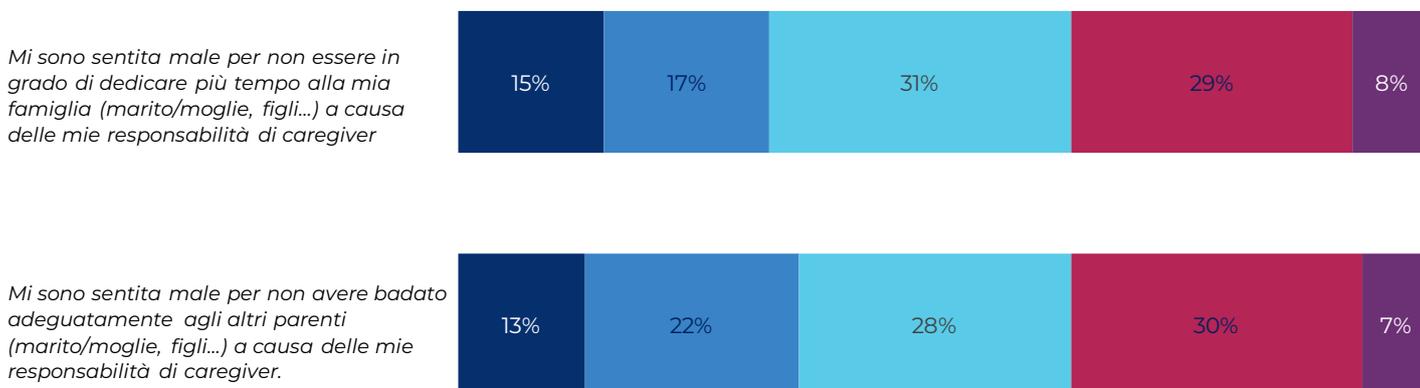
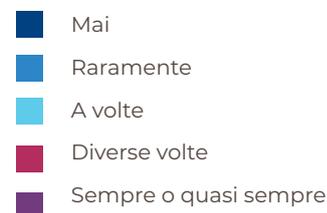
Spesso il senso di colpa è dovuto all'impossibilità di dedicare più tempo alla famiglia a causa del ruolo ricoperto (68% ha risposto a volte, diverse volte, sempre o quasi sempre).

Il 65% dichiara inoltre di essersi sentita (a volte, diverse volte, sempre o quasi sempre) male per non aver badato adeguatamente agli altri familiari a causa delle proprie responsabilità.

Qui di seguito, le vengono presentate alcune affermazioni riguardo pensieri e sentimenti. Le chiediamo per favore di indicare con quale frequenza ha avuto questi sentimenti e pensieri nelle ultime settimane utilizzando le seguenti opzioni: 0 = mai; 1 = raramente; 2 = a volte; 3 = diverse volte; 4 = sempre o quasi sempre.

Infine, c'è il senso di colpa per provare/aver provato dei sentimenti negativi nei confronti di altre persone: in questo caso, le rispondenti dichiarano di non aver mai provato senso di colpa per aver desiderato che altri avessero "questo peso" e per aver invidiato altri parenti che avrebbero potuto assumersi la responsabilità della cura del figlio/a ma non l'hanno fatto.

In generale, si osserva che le donne che sentono maggiormente il senso di colpa, nelle sue diverse forme, non si trovano nella fase di pieno engagement, ossia quella di Bilanciamento ed Equilibrio, ma sono nei tre livelli "inferiori". In particolare, il 61% si trova nella fase di Iper-attivazione.

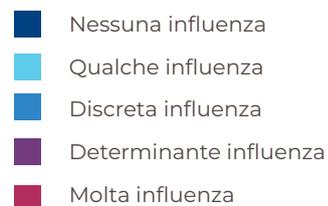


118 persone rispondenti

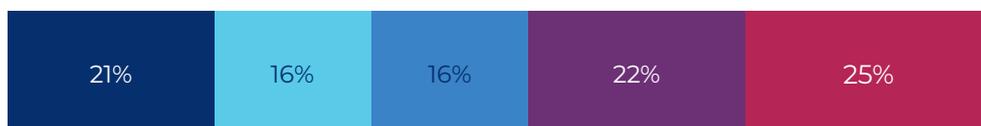
L'impatto sulla percezione di sé e la propria femminilità

Le caregiver dichiarano che il proprio ruolo ha avuto influenza sul proprio senso di femminilità (47%) e sulla percezione di sé (60%).

In che misura, su una scala da 1 a 5 pensa...



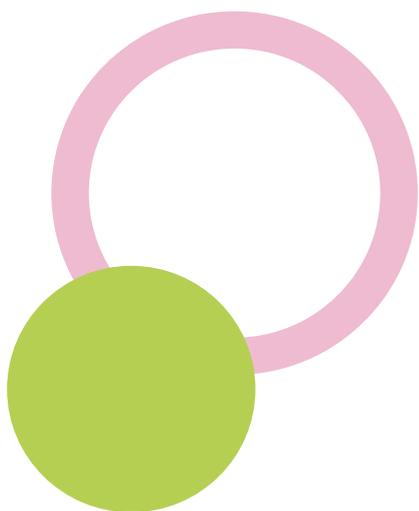
...che il suo ruolo di caregiver abbia influenzato il suo senso di femminilità?



...che il suo ruolo di caregiver abbia influenzato la sua percezione di sé?



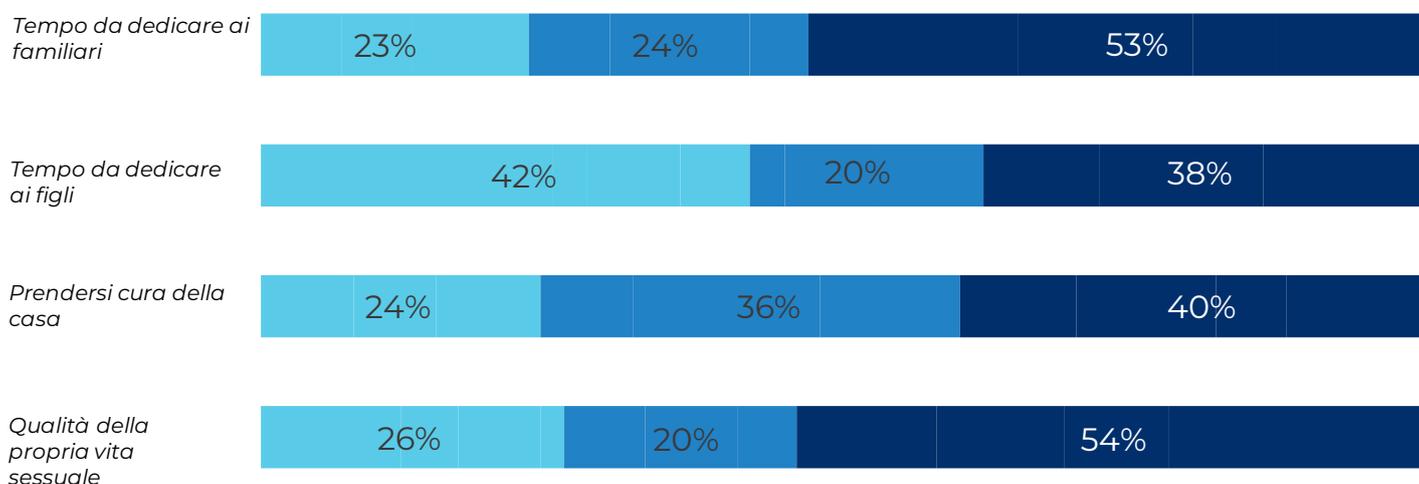
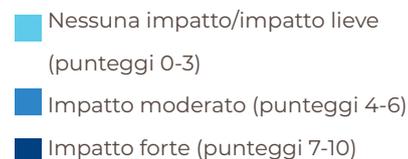
116 persone rispondenti



L'impatto sulla quotidianità e sulla cura di sé

Il ruolo di caregiver ha un impatto su diverse sfere della vita della donna, tra le quali la sfera familiare e il tempo da dedicare a sé.

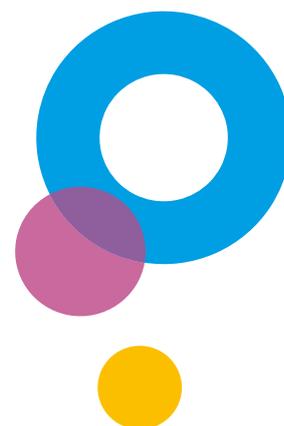
La preghiamo di indicare quanto il suo ruolo di caregiver ha impattato su questi aspetti della sua vita su una scala da 0 a 10.



116 persone rispondenti

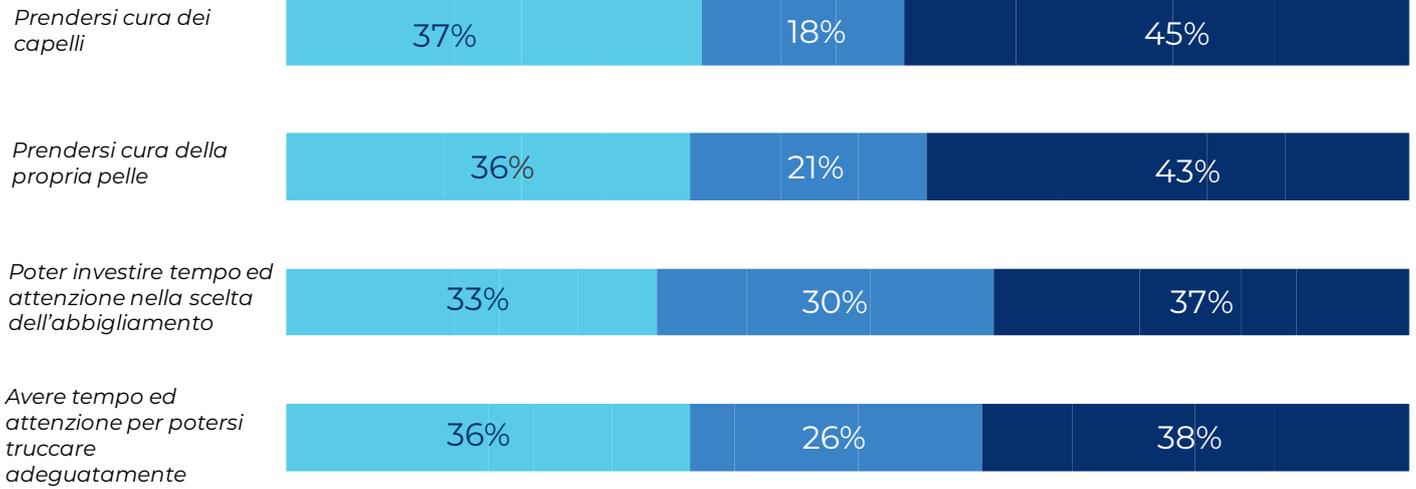
Emerge come il caregiving abbia un impatto forte sulla qualità della vita sessuale delle rispondenti e sul tempo da dedicare ai familiari, rispettivamente per il 54 e 53% dei casi.

Inoltre, l'impatto è percepito anche sul tempo da dedicare alla cura di sé stesse (capelli, abbigliamento, pelle e trucco), come quello per l'attività fisica e la cura dell'alimentazione, che sono influenzate per il 56 e 43% delle rispondenti.

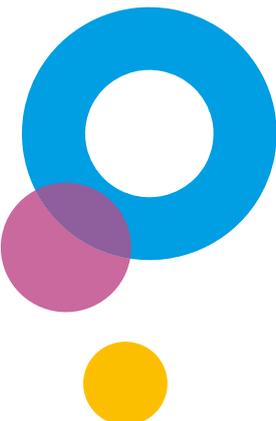


La preghiamo di indicare quanto il suo ruolo di caregiver ha impattato su questi aspetti della sua vita su una scala da 0 a 10.

- Nessun impatto/impatto lieve (punteggi 0-3)
- Impatto moderato (punteggi 4-6)
- Impatto forte (punteggi 7-10)



116 persone rispondenti



Pregiudizi di genere

È molto sentito tra le rispondenti il pregiudizio secondo cui il ruolo di caregiver sia più adatto ad una figura femminile, in quanto più incline a dedicarsi alla famiglia, che viene riconosciuta quindi responsabile delle cure familiari (87%).

Le intervistate concordano che la donna sia spesso considerata un caregiver naturale (76%).

Inoltre, percepiscono che le donne, qualora decidessero di non dedicarsi alla cura della famiglia, verrebbero giudicate più severamente rispetto agli uomini (81%), e riconoscono che gli uomini subiscono meno pressioni per ricoprire i ruoli legati alla cura (77%).

Pazienti e caregiver: aspettative a confronto

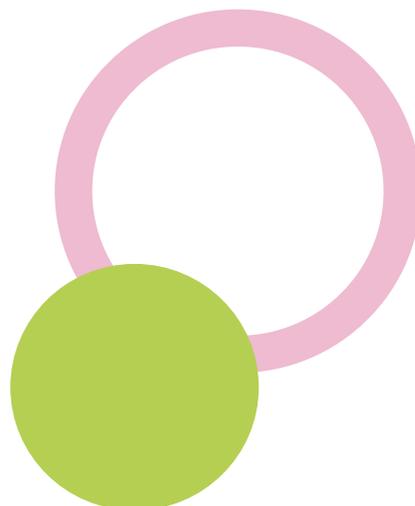
Nel corso dell'indagine è stato chiesto alle pazienti e caregiver di ordinare per grado di priorità le principali aspettative per il futuro emerse nel corso dell'indagine qualitativa. Di seguito un confronto di quanto emerso nei due gruppi di donne:

PAZIENTI

1. Maggiore ricerca nel campo delle patologie rare
2. Ricevere una diagnosi più rapida
3. Maggiore conoscenza da parte dei medici circa le patologie rare
4. Maggiore riconoscimento e copertura dei costi extra
5. Presenza di un'equipe multidisciplinare
6. Promozione di un supporto psicologico per chi convive con una patologia rara
7. Maggiore empatia e coinvolgimento nella relazione tra medico e paziente
8. Creazione e rafforzamento di una rete informativa a livello nazionale
9. Maggiore tutela nei luoghi di lavoro
10. Maggiore confronto tra le pazienti e i policy makers per lo sviluppo e l'implementazione di policy
11. Maggiore sensibilizzazione sul tema delle patologie rare dell'opinione pubblica

CAREGIVER

1. Ricevere una diagnosi più rapida
2. Maggiore ricerca nel campo delle patologie rare
3. Maggiore conoscenza da parte dei medici circa le patologie rare
4. Maggiore empatia e coinvolgimento nella relazione tra medico e paziente
5. Presenza di un'equipe multidisciplinare
6. Promozione di un supporto psicologico per chi convive con una patologia rara
7. Maggiore riconoscimento e copertura dei costi extra
8. Creazione e rafforzamento di una rete informativa a livello nazionale
9. Maggiore tutela nei luoghi di lavoro
10. Maggiore sensibilizzazione sul tema delle patologie rare dell'opinione pubblica
11. Maggiore confronto tra i pazienti e i policy makers per lo sviluppo e l'implementazione di policy



2.3

Aspettative per il futuro

Bisogni espressi dalle donne con MR

Miglioramenti nei servizi sanitari e nell'accesso ai trattamenti

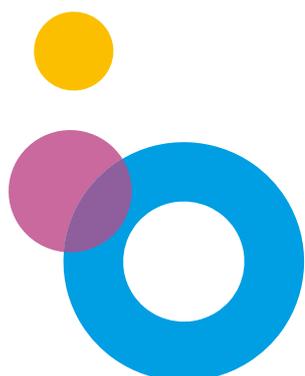
- Riduzione dei tempi di attesa
- Supporto economico (agevolazioni per gli spostamenti per i controlli, per pagare gli specialisti)
- Supporto burocratico (riconoscimento dell'invalidità)
- Supporto psicologico
- Essere seguite da un team medico multidisciplinare
- Ricerca scientifica (diagnosi, cura e farmaci)
- Protocolli adeguati per il riconoscimento del diritto dei farmaci necessari
- Semplificazione delle modalità di accesso ai farmaci orfani
- Fornitura gratuita per classi di farmaci non coperti dal SSN, come gli integratori
- Accesso alle associazioni di pazienti, direttamente in ospedale

Miglioramenti nelle politiche e nei diritti delle donne con MR

- Maggiore formazione della società sulle patologie rare
- Maggiore tutela sul luogo di lavoro (orari, giorni di ferie, trasferimento)
- Implementazione e aggiornamento delle tabelle INPS
- Facilitazioni o agevolazioni sul posto di lavoro
- Indennità stipendiale che copra le spese extra, laddove non sia presente l'assegno di invalidità

Supporto emotivo e sociale

- Maggiore inclusione sociale e relazionale
- Minore svalutazione della malattia (soprattutto quando questa è invisibile)



Bisogni espressi dalle caregiver

Miglioramento nelle politiche e nei diritti dei caregiver

- Maggiore tutela sul lavoro (maggiore flessibilità, riposo)
- Supporti economici
- Più tutele e welfare per le lavoratrici indipendenti
- Maggiore supporto da parte delle ASL nella prenotazione delle visite specialistiche
- Assistenza regionale
- Maggiore riconoscimento del ruolo di caregiver

Miglioramenti nei servizi sanitari e di supporto

- Rete tra gli ospedali
- Riduzione dei tempi di attesa
- Supporto psicologico
- Ricerca scientifica (diagnosi, cura e farmaci)
- Possibilità di svolgere le terapie nei locali scolastici
- Snellire iter burocratico per trattamento non in zona di residenza
- Assistenza e supporto in casa
- Accesso e distribuzione dei farmaci in maniera più omogenea a livello territoriale
- Percorsi multidisciplinari

Miglioramento nell'istruzione e nella sensibilizzazione

- Maggiore sensibilizzazione
- Maggiore inclusione nelle scuole, sia per quanto riguarda i docenti ma anche gli argomenti trattati
- Incontri tra psicologi e genitori per formazione

Supporto e reti di supporto sociale

- Rete tra caregiver
- Maggiori servizi per i ragazzi con patologia rara (soprattutto nel periodo estivo e nel tempo libero)

Le analisi qualitative e quantitativa della ricerca restituiscono un quadro a tutto tondo dell'impatto della MR nelle diverse sfere della vita delle donne rispetto a entrambi i vissuti, quello di pazienti e di caregiver. Ne emerge un vissuto difficile e doloroso, la cui narrazione si intreccia però anche con esperienze positive, come la scoperta di risorse e potenzialità inaspettate.

La lettura dei risultati che ne sono emersi non può prescindere dall'assunto che l'ambito in cui ci troviamo è estremamente eterogeneo abbracciando malattie geneticamente determinate e acquisite che possono correlare con quadri clinici molto diversi tra loro in termini di età di insorgenza, tipologia e severità delle manifestazioni, grado di disabilità. Le MR mostrano un'estrema variabilità anche nella disponibilità e nell'accesso alle terapie, alcune delle quali innovative e altre più convenzionali ma non per questo più facilmente reperibili.

La ricerca qualitativa ha consentito di indagare in profondità il vissuto di donne pazienti e caregiver e di identificare le coordinate sulla base delle quali costruire i questionari per la fase quantitativa. Nell'intero percorso, dalla definizione degli strumenti di indagine alla lettura critica dei risultati, è stato cruciale il confronto tra il team della ricerca e i membri del Comitato scientifico che hanno messo a disposizione le proprie competenze ed esperienze.

In linea generale, il **percorso di diagnosi, presa in carico e cura** viene descritto dalle donne pazienti e caregiver lungo, faticoso, ad ostacoli e non lineare, spesso aggravato dalla mancanza di una terapia specifica e dalla difficoltà di trovare centri clinici specifici per una malattia rara nella regione di residenza.

Particolarmente difficile è la fase di pre-diagnosi, a seguito della quale le esperienze si ramificano sostanzialmente in due strade che si accompagnano a vissuti differenti in termini di soddisfazione e percezione di supporto: da una parte, coloro che approdano a centri specialistici, dove sono disponibili tutte le competenze necessarie per garantire un'appropriata assistenza, dall'altra chi non può usufruire di questa opportunità a causa di vincoli geografici ed economici.

Le aspettative che sono state raccolte su questo fronte dalle donne, sia pazienti sia caregiver, riguardano anzitutto una più efficiente organizzazione dei servizi sanitari attraverso la definizione di figure di riferimento e coordinamento dedicate, l'assistenza da parte di team multidisciplinari, l'attivazione di percorsi facilitati e omogenei per l'accesso ai farmaci. Inoltre, entrambi i gruppi esprimono la necessità di poter usufruire di maggior supporto psicologico attraverso professionisti dedicati.

Anche il clinico potrebbe avvantaggiarsi dell'intervento dello psicologo, non solo per motivi personali legati al burn-out, ma perché lo psicologo si pone come mediatore culturale nella comunicazione e nella trasformazione comportamentale. Sebbene questa funzione del supporto psicologico, non solo psico-clinico ma anche psico-sociale, sia oggi maggiormente condivisa, c'è ancora molto da fare a livello di sistema sanitario italiano, dove l'unica realtà in cui si è riusciti a sistematizzare questo approccio, facendo del supporto psicologico uno strumento di accompagnamento lungo tutto il patient journey, è il campo oncologico. Un ulteriore elemento di attenzione è la necessità di specializzazione della figura dello psicologo, a seconda degli ambiti e delle fasi di intervento.

“Ho ricevuto la diagnosi di malattia rara a 17 anni e ho quindi la sensazione di essermi persa un po’ la parte più bella dell’adolescenza. Per molti mesi, fino al momento in cui non è stata trovata una cura, non ho potuto frequentare la scuola né uscire con i miei amici. Questo isolamento all’inizio era dovuto alla malattia e ai suoi sintomi, ma anche dopo aver iniziato una terapia efficace è stato difficile riprendere a frequentare le altre persone al di fuori di quelle a me più care, tra cui il mio ragazzo. Nonostante tutti abbiano cercato di non farmi sentire esclusa, non volevo vedere nessuno ed essere costretta a parlare della mia malattia con gli altri perché sarebbe stato come riaprire una ferita non ancora chiusa. Adesso, anche grazie a un percorso di supporto psicologico, sto finalmente riprendendo a uscire e riallacciare il rapporto con gli altri”.

Giulia, persona con MR, membro Progetto Alice – Associazione per la lotta alla sindrome emolitico-uremica

Inoltre, se da un lato le donne con MR vorrebbero una maggior attenzione agli aspetti relazionali e comunicativi nel rapporto con i medici, le caregiver evidenziano la necessità di poter entrare in contatto e fare rete con altre caregiver con cui condividere informazioni, esperienze e bisogni.

Dall’indagine emerge anche lo stigma percepito dalle donne con MR nella relazione con i medici, i quali tendono a ricondurre una sintomatologia particolare, non ordinaria, a un disturbo mentale spesso associato al genere femminile, come ansia e depressione. Questo rappresenta un aspetto non trascurabile dal momento che può contribuire al ritardo diagnostico che già rappresenta un problema legato alla malattia rara in sé.

“Quando sei una donna con malattia rara, arrivare ad avere una diagnosi è un percorso lungo e tortuoso. Nel mio caso, sono passati decenni: i primi sintomi sono comparsi che ero poco più di un’adolescente, con manifestazioni che talvolta mi hanno impedito di fare ciò che facevano i ragazzi della mia età, ma una diagnosi puntuale è arrivata quando avevo oltre 40 anni. Sulla mia strada ho spesso incontrato dello scetticismo. Molti medici hanno attribuito i miei sintomi a comportamenti dannosi per la salute, alcuni sono addirittura arrivati ad associarli a forme di depressione. Come donna, mi sono sentita spesso sminuita e incompresa nella mia sofferenza, come se fosse tutto frutto della mia mente o addirittura un modo di richiamare l’attenzione”.

**Luisa Nico, persona con MR,
Presidente API - Associazione
Pazienti Ipofosfatasia**

Le donne con MR sono portatrici di bisogni insoddisfatti che non vengono rilevati, nella maggior parte dei casi, al momento della presa in carico e nella costruzione del percorso che segue la diagnosi. Anche in centri di eccellenza, l'equipe interdisciplinare non prevede, come figura in affiancamento, un ginecologo formato su queste malattie e sulla loro declinazione rispetto alle specificità e alle problematiche che connotano i diversi cicli vitali femminili (contraccezione, gravidanza, procreazione medicalmente assistita, puerperio/allattamento, pre-menopausa e menopausa).

In linea con i dati presenti in letteratura che evidenziano un'incidenza più alta di diagnosi di tumore al seno o all'utero in donne con disabilità (spesso associata a MR) rispetto al resto della popolazione, per mancanza di controlli preventivi, dalla ricerca quantitativa è emerso che a solo 4 pazienti su 10 il proprio medico consiglia di effettuare visite senologiche e ginecologiche regolari e preventive.

In ambito lavorativo lo stigma associato alle malattie rare è fortemente percepito, aggravando la condizione di gender gap, per entrambe le categorie.

Le donne si scontrano con la necessità di dovere fare scelte obbligate.

Un dato importante su cui riflettere parte dal 30% di donne con MR e dal 37% di caregiver che non sono presenti sul mondo del lavoro. Fra coloro che lo hanno mantenuto, il 65% delle pazienti che ha partecipato all'indagine ha infatti riferito di aver dovuto modificare la propria attività professionale a causa della patologia, principalmente per le limitazioni fisiche/psichiche associate e per la necessità di sottoporsi a ricoveri ospedalieri e visite di controllo frequenti. Percentuale che sale al 79% per le donne caregiver a causa della necessità di bilanciare il lavoro e la cura dell'assistito, e anche in questo caso, a causa di ricoveri ospedalieri e frequenti visite mediche del figlio/a.

“Quando è arrivata la diagnosi di mio figlio, secondogenito, mi sono sentita scaraventata nel buio. Per i primi anni, mi sono dedicata completamente e solamente a lui, piombando in un isolamento e in una solitudine totali. Sono stata assente nella vita del mio primo figlio e il rapporto di coppia ne è uscito distrutto, nonostante mio marito mi sia rimasto accanto. Ho dovuto lasciare un lavoro che mi piaceva e dava soddisfazione e ho dovuto tagliare completamente le relazioni con gli amici. Con il tempo, la vicinanza della mia famiglia e il supporto psicologico, che per me è stato fondamentale, sono riuscita a riscoprire le relazioni con le altre persone e a tagliarmi del tempo per me stessa, con un impatto positivo anche sulla qualità del tempo che dedico nella cura di mio figlio”.

Cristina Vallotto, caregiver, Presidente AISMME - Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie



Per entrambe le categorie, la convivenza diretta o indiretta con la malattia rara comporta nella maggior parte un ridimensionamento della carriera, partendo da una rimodulazione delle responsabilità, del carico di lavoro per arrivare ad una riduzione dell'orario di lavoro, con una conseguente riduzione delle entrate. In tal senso, emerge dunque, sia per le donne con MR sia per le caregiver, la richiesta di maggiori tutele sul posto di lavoro attraverso maggior flessibilità e il riconoscimento e la copertura dei costi sostenuti per le terapie e per i trasferimenti che il percorso di cura richiede. Entrambi i gruppi di donne, infatti, si trovano a dover fronteggiare una situazione finanziaria aggravata non solo dal ridimensionamento di carriera, ma anche dalle spese aggiuntive tipiche di chi ha o di chi si occupa di una persona con MR, come spese mediche, trattamenti complementari o assunzione di alimenti speciali e viaggi legati a cure o ai controlli. Per le caregiver, si aggiungono le spese addizionali relative alla gestione della casa e della famiglia, finalizzate a implementare l'assistenza ai figli, che si traducono in modifiche della casa e in aiuto domestico.

Le donne con MR chiedono anche la semplificazione delle procedure ai fini del riconoscimento dell'invalidità civile, spesso ostacolate dalla difficile raccolta della documentazione clinica utile al riconoscimento dei benefici. Su questo fronte è necessaria una maggior condivisione delle informazioni scientifiche anche in relazione all'approccio valutativo che, non potendo basarsi sulla singola voce tabellare per ogni singola malattia rara (in considerazione della numerosità ed eterogeneità clinica), deve necessariamente considerare, come per il resto delle condizioni menomative, l'impegno disfunzionale derivante.

Pazienti e caregiver percepiscono anche uno **stigma a livello sociale**, alimentato dalla scarsa conoscenza del mondo delle MR, così complesso ed eterogeneo e aggravato nelle situazioni di svalutazione della malattia quando questa è "invisibile". Una corretta informazione è fondamentale in ambito lavorativo, confermato dal 20% di donne con MR che non ha comunicato la diagnosi al datore di lavoro al momento dell'intervista, con un ulteriore 18% che ha deciso di aspettare a comunicarla, sintomo di un'oggettiva difficoltà a far comprendere la propria patologia e del timore di essere poi oggetto di discriminazioni. Da qui la richiesta di promuovere attività di informazione e sensibilizzazione su queste malattie volte a costruire una corretta cultura sul tema e sulla complessità che ne caratterizza gli aspetti clinico-diagnostici, terapeutici ed esistenziali: una cultura che deve permeare non solo il tessuto sociale, ma anche quello scientifico e Istituzionale dal momento che il riconoscimento delle MR rappresenta un punto chiave nella loro gestione.

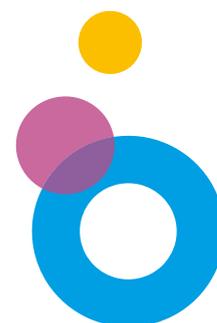


“Avere una malattia rara è una sfida non solo a livello fisico, ma anche a livello sociale ed emozionale. Mi sono ritrovata a quasi 50 anni a dover cambiare città e vita per poter avere il supporto della mia famiglia. In questo modo però sono stata costretta a ricostruirmi una rete di amicizie da adulta con disabilità. Se ci sono riuscita, è solo grazie all’associazione AINMO: lì ho conosciuto persone come me, che comprendevano la mia malattia e con cui poter parlare senza pregiudizi dei miei bisogni. Quello che manca quando hai una malattia rara è il sentirsi parte di una comunità, ma grazie all’associazione non mi sono più sentita sola”.

Elisabetta Lilli, persona con MR, Presidente AINMO - Associazione Italiana Neuromielite Ottica

Dalla ricerca è emerso che le donne caregiver, inoltre, mostrano un’inclinazione a identificarsi completamente nel proprio ruolo, sacrificando relazioni, carriera professionale e interessi, trascurando la propria salute e creando un legame indissolubile con l’assistito. Le aspettative della società giocano senza dubbio un ruolo in questo senso e sono molto sentite da parte delle intervistate. Tale inclinazione emerge molto chiaramente anche attraverso le richieste e le aspettative per il futuro espresse dalle caregiver che si proiettano sui bisogni del proprio/a figlio/a e sulle necessità correlate al compito di assistenza e cura. Non è ancora affermata la consapevolezza di voler migliorare la propria qualità di vita a prescindere dalla persona seguita. Il “sé” non è preso in considerazione e quando viene fatto emergere attraverso alcune domande specifiche del questionario, risulta associato a sensi di colpa vissuti per sottrarre tempo al/la proprio/a figlio/a.

Un ruolo in questo contesto lo gioca la percezione che la responsabilità del caregiving sia completamente attribuita alle donne, mentre i coniugi o partner non vengono considerati adeguatamente, rendendo così necessario un cambiamento a livello culturale per poter allentare il legame che diventa quasi indissolubile tra madre e figlio. Inoltre, le caregiver non ricevono adeguati supporti psicologici né momenti di riposo, il che può portare a sentimenti di scoramento e affaticamento. Emerge inoltre la mancanza di una rete di servizi di supporto a livello scolastico ed extra scolastico che concorre ad aggravare il carico di cura.



“Quando sei mamma di un figlio con malattia rara, devi trovare del tempo da dedicare a te stessa e recuperare la forza emotiva per andare avanti. Ma il tempo è poco e anche quelle rare volte in cui si riesce a ricavare uno spazio di svago e concentrazione, come suonare nel mio caso, la malattia è sempre presente. Non si può prescindere da essa: sei sempre impegnata mentalmente ed emotivamente sulla malattia rara, che prende la forma di una presenza oscura, di una figura che non ti lascia mai, con la quale sai di dovere imparare a convivere indefinitamente”.

Federica Chiara, caregiver, Presidente LINFA - Associazione lottiamo insieme contro le neurofibromatosi

Le aspettative si indirizzano anche verso maggiori **investimenti nella ricerca** per identificare nuove cure, contrarre i tempi di diagnosi e migliorare la qualità di vita di pazienti e caregiver. Molte MR non sono riconosciute come tali in Italia, generando una sfida nella gestione e nell’allocazione delle risorse e difficoltà nel loro trattamento.

Anche l’**accesso alle terapie** disponibili è un tema cruciale. Molte MR gravi non hanno ad oggi trattamenti disponibili. Laddove lo siano, l’accesso non risulta omogeneo, potendo variare a seconda dei prontuari adottati dalle Regioni, spingendo così i pazienti a seguire la disponibilità dei farmaci in diverse aree geografiche. L’accesso alle terapie è ancora più articolato se si considerano le donne caregiver che, a fronte di minori risorse economiche a causa del ridimensionamento della propria vita lavorativa, possono riscontrare difficoltà a permettersi le cure necessarie per i propri figli, soprattutto quando le terapie non sono completamente coperte dal Servizio sanitario nazionale, come nel caso degli integratori che sono a carico del cittadino.

A conclusione dell’analisi dei risultati della ricerca qualitativa e quantitativa, grazie anche ai contributi del Comitato scientifico, possiamo evidenziare che le aspettative delle donne, con MR e caregiver, delineano una serie di profondi disagi in diversi ambiti: medico, psicologico, relazionale, economico e lavorativo. Grazie a queste informazioni sono stati identificati alcuni ambiti di intervento che verranno presentati all’attenzione delle Istituzioni.



3. | **Richieste di intervento alle Istituzioni**

3.

Richieste di intervento alle Istituzioni

Il progetto Women in Rare ha tracciato per la prima volta un quadro complessivo della condizione delle donne che, nella situazione di paziente o in quella di caregiver, si trovano a convivere con una patologia rara in Italia. In particolare, l'indagine ha evidenziato che ci sono ancora una serie di bisogni che l'attuale modello di presa in carico e di trattamento/cura delle persone con MR non riesce a soddisfare.

È quindi a partire da questi bisogni e richieste insoddisfatte, nonché dalle loro aspettative, che sono state qui formulate alcune call to action, cioè una serie di proposte di azioni politiche per le Istituzioni.

Per prima cosa, occorre sottolineare che questo progetto ha voluto indagare un tema ad oggi poco esplorato: le specificità di genere nell'ambito delle MR, in particolare la condizione delle donne, siano esse pazienti o caregiver di persone con queste patologie.

È ormai diffusa nel mondo scientifico la consapevolezza che l'approccio di genere e la sua applicazione in molte aree terapeutiche possano migliorare l'efficienza del sistema sanitario, assicurando la parità uomo-donna nell'ambito della prevenzione, della diagnosi e della cura; inoltre, la medicina personalizzata, focalizzata sulle caratteristiche specifiche del paziente, contribuisce a rafforzarne la centralità.

Le Istituzioni sono quindi chiamate a tenerne conto e i primi segnali di questo nuovo approccio iniziano ad emergere. Ad esempio, il Governo ha incluso la

medicina di genere nella Strategia Nazionale per la Parità di Genere 2021-2026, definendola la "medicina che prende adeguatamente in considerazione le differenze tra uomo e donna di fronte alla salute e alla malattia; la medicina e la chirurgia vengono declinate in base alle differenze di genere. Secondo questo approccio, ogni medico in ogni specialità deve conoscere le differenze di genere delle diverse malattie".

Le donne coinvolte nell'indagine, affette da MR o caregiver, hanno descritto la condizione nella quale vivono la loro quotidianità, adattando il contesto lavorativo, familiare e sociale alle proprie esigenze di cura o a quelle della persona che assistono. Da questo spaccato, sono emersi una serie di bisogni ed aspettative che possiamo ricondurre a tre macro-categorie:

1. L'efficientamento del modello attuale di cura e presa in carico delle pazienti con MR
2. Il potenziamento degli strumenti di welfare e delle politiche sociali dedicate ai pazienti con MR e/o loro caregiver, tale da assicurare loro una migliore qualità della vita
3. Il potenziamento della ricerca nel campo delle MR e quindi l'allocatione di risorse per finanziare o incentivare lo sviluppo di nuovi farmaci e trattamenti.

Si tratta di richieste ad ampio raggio, che abbracciano un gran numero di possibili interventi, ma che possono trovare una sponda politica in strumenti già esistenti o in corso di discussione nel dibattito politico.

Call to action n. 1

Il primo gruppo di bisogni espressi dalle donne pazienti e caregiver riguarda l'efficientamento del sistema di presa in carico della persona con MR. I bisogni espressi dall'indagine, quali la "presenza di un'équipe multidisciplinare", "creazione e rafforzamento di una rete informativa nazionale", "promozione di un supporto psicologico per chi convive con una patologia rara", significano sostanzialmente un miglioramento dell'offerta dei servizi sanitari e di supporto al paziente raro.

L'Italia si è dotata di una Legge ad hoc sulle MR, il Testo Unico sulle Malattie Rare (TUMR - Legge n. 175/2021) e il Piano Nazionale delle Malattie Rare 2023-2026 (PNMR), che hanno l'obiettivo, tra l'altro, di rendere omogeneo sul territorio nazionale il modello di presa in carico dei pazienti, dal punto di vista della diagnosi, delle terapie e dell'assistenza.

Questi strumenti normativi prevedono, ad esempio, le seguenti azioni:

- "Migliorare ed aumentare le conoscenze e le competenze sulle MR dei MMG in formazione e dei MMG/PLS già formati".
- La presenza di un'équipe multidisciplinare dedicata al paziente con MR; il PNMR prevede che all'interno degli ospedali possano esservi delle "piattaforme per le malattie rare, nelle quali si realizzano i controlli e le cure con la co-presenza degli specialisti e dei diversi professionisti". Tali piattaforme dovrebbero tener conto della differenza di genere.
- È assicurato "l'accompagnamento e il supporto psicologico alla persona con malattia rara e alla sua famiglia"; tale supporto per le pazienti e caregiver dovrebbe essere fornito da personale con una specializzazione ad hoc.

Per quanto riguarda l'accesso tempestivo alle terapie, le Regioni sono obbligate ad assicurare l'immediata disponibilità di tutti i farmaci di fascia A o H prescritti ai pazienti con MR, nell'ambito del piano diagnostico terapeutico assistenziale. Altre previsioni normative hanno invece inteso assicurare l'accesso tempestivo alle terapie attraverso procedimenti più rapidi per la classificazione e la determinazione del prezzo dei farmaci orfani, nonché per la loro inclusione nei prontuari terapeutici regionali.

Tuttavia, ad oggi queste misure non hanno trovato applicazione. In particolare, il cd. Decreto Balduzzi (Decreto-Legge 158/2012, art. 12, c. 4) prevede un procedimento regolatorio accelerato, della durata massima di 100 giorni, per la valutazione della domanda di prezzo e rimborso dei farmaci orfani da parte dell'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA). Fino ad oggi, tuttavia, il termine dei 100 giorni non è mai stato rispettato, con una sola eccezione in oltre 10 anni.¹⁴

Un ulteriore contributo al miglioramento della rete dell'assistenza territoriale è ancora una volta offerto dal PNRR (Missione 6-Salute, Componente: M6C1 - Reti di prossimità, strutture e telemedicina per l'assistenza sanitaria territoriale), che prevede la realizzazione di un nuovo modello organizzativo per la rete di assistenza primaria.

In particolare, il Decreto-Legge n. 17/2022 prevede lo stanziamento alle Regioni di fondi per sviluppare l'assistenza di prossimità, tramite la realizzazione di case di comunità, ospedali di comunità oltre a un rafforzamento dell'assistenza domiciliare e della telemedicina, nella prospettiva di considerare la casa come il primo luogo di cura.

Ancora nella prospettiva di migliorare l'offerta assistenziale per le donne che convivono con una patologia rara, nell'ambito del progetto gli esperti hanno espresso l'opportunità che vengano adottate Linee guida nazionali ad hoc e percorsi diagnostici di genere. Inoltre, all'interno dei Centri di riferimento per le MR potrebbe essere istituita la figura del **case manager**, con una formazione di genere specifica sulla patologia.

Call to action n. 1:

- Dare completa attuazione alla regolamentazione già vigente per migliorare ed uniformare sul territorio nazionale il modello di cura del paziente affetto da MR
- Adottare le misure del PNRR che promuovono la medicina di prossimità

¹⁴. Secondo i dati del Progetto "ExploRare – Rare Disease Access Deepdive", a cura di ISPOR Italy – Rome Chapter, in collaborazione con PharmaLex (2022), il procedimento di valutazione dei farmaci orfani, tra il 2018 ed il 2022, ha avuto una durata media di ben 493 giorni, ancora maggiore rispetto a quella dei procedimenti di valutazione dei farmaci non indicati per la cura delle malattie rare (405 giorni).

Call to action n. 2

La seconda tipologia di bisogni delle donne che convivono con una malattia rara riguarda l'area delle politiche sociali e di welfare. Dall'indagine è emerso che sia le donne con MR sia quelle che assistono pazienti con MR sono costrette ad assentarsi periodicamente dal luogo di lavoro per motivi legati alla patologia e in molti casi vengono per questo demansionate; in altri casi ancora, sono costrette ad abbandonare il proprio lavoro. Soprattutto per le caregiver, una delle richieste emerse è quella di poter godere di agevolazioni, come un maggior numero di ore di permesso o la possibilità di ricorrere allo smart-working.

L'insorgere di una malattia ha portato nella maggior parte dei casi a un costo in termini di perdita di produttività.

Tuttavia, un'adeguata attività di tutela della condizione lavorativa femminile rappresenta una via adeguata e auspicabile per conciliare le esigenze di cura con quelle del lavoro.

Il TUMR all'art. 6 - Istituzione del Fondo di solidarietà per le persone affette da

malattie rare - a partire dal 2022, ha stanziato fondi per l'adozione di misure per il sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone con MR. Con queste risorse si intende fornire un supporto alle famiglie e ai/alle caregiver, ma anche garantire la formazione delle persone affette da malattie rare e favorire il loro inserimento al lavoro.

Call to action n. 2:

Oltre l'attuazione di quanto già previsto dal TUMR per quanto riguarda il Fondo di solidarietà per le persone affette da MR, le Istituzioni sono chiamate ad adottare politiche di tutela delle donne coinvolte nelle malattie rare nel mondo del Lavoro, sia nel ruolo di donne con MR che in quello di caregiver.

Call to action n. 3

Il terzo gruppo di bisogni e aspettative emerse dall'indagine consiste nel potenziamento della ricerca scientifica. Sia le pazienti sia le caregiver hanno chiesto "maggiore ricerca nel campo delle MR", "una diagnosi più rapida", "maggiore conoscenza da parte dei medici circa le patologie rare".

Incentivare la ricerca scientifica per individuare nuove terapie per la cura delle MR è un tema già presente nell'agenda delle Istituzioni UE e nazionali. Questo può essere ottenuto non soltanto tramite il sostegno diretto (finanziamenti) o indiretto (incentivi fiscali), ma anche attraverso l'adozione di un quadro regolatorio che sia favorevole ad "attrarre" la ricerca.

Analizzando il contesto attuale, alcuni strumenti sono già stati adottati, sebbene non attuati o solo parzialmente. In particolare:

- Nell'ambito del Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR) – Missione 6 Salute, Componente M6C2, si prevede un investimento di oltre 524 milioni di euro per l'Innovazione, ricerca e digitalizzazione del servizio sanitario nazionale. È previsto il finanziamento di alcuni tipi di intervento, tra cui i programmi di ricerca o progetti nel campo delle malattie rare e dei tumori rari: per rafforzare la capacità di risposta dei centri di eccellenza presenti in Italia e modelli innovativi che migliorino la qualità complessiva della presa in carico. Fino ad oggi sono stati pubblicati due bandi di finanziamento, l'ultimo dei quali, lo scorso 26 marzo, ha riconosciuto il finanziamento di 24 progetti finalizzati alla ricerca sulle MR ¹⁵.

- La Legge n. 175/2021 - Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani – all'art. 12 prevede incentivi fiscali ai soggetti che svolgono ricerca di farmaci orfani e/o protocolli terapeutici sulle MR, in particolare un credito d'imposta del 65% delle spese sostenute. Per essere applicata, questa misura attende l'adozione del Regolamento attuativo del Ministero della Salute e del Ministero dell'Economia e delle Finanze.

Inoltre, ancora a livello UE, è in corso di discussione la riforma del cd. Pacchetto farmaceutico, composto da un Regolamento e da una Direttiva che, se non saranno opportunamente modificati nel corso dell'iter legislativo rispetto alla proposta della Commissione europea, potrebbero pregiudicare la capacità dell'UE di attrarre investimenti nello sviluppo e nella ricerca clinica da parte dell'industria farmaceutica, soprattutto nell'ambito dei farmaci orfani, a causa dell'indebolimento degli strumenti normativi di protezione della proprietà intellettuale sulle specialità innovative e del periodo di esclusiva di mercato dei farmaci orfani.

Complessivamente il quadro normativo descritto, se completamente attuato, risponderebbe al bisogno emerso del potenziamento della ricerca. Inoltre, alla luce delle differenze tra uomo e donna a livello clinico, si evidenzia l'opportunità di lanciare un filone di ricerca specifico dedicato alla questione di genere nelle MR.

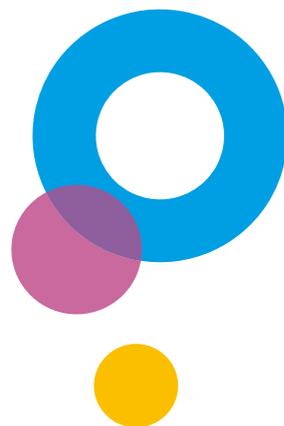
15. <https://www.pnrr.salute.gov.it/portale/pnrrsalute/dettaglioBandiPNRRSalute.jsp?lingua=italiano&id=377>

Dall'indagine è emersa inoltre, in maniera trasversale e costante, l'importanza di potenziare il ruolo delle Associazioni pazienti nell'elaborazione delle diverse politiche pubbliche per le pazienti con MR, a tutti i livelli di Governo. Svolgono un ruolo fondamentale, come collettore dei bisogni individuali delle donne con patologie rare e loro portavoce nel dialogo con gli stakeholder e le Istituzioni. Ad oggi partecipano, ad esempio, al Comitato nazionale per le MR (art. 8 TUMR), alle piattaforme MR degli ospedali. Tuttavia, dovrebbero essere da un lato più accessibili alle pazienti, ad esempio con una presenza fissa presso gli ospedali, dall'altro essere presenti in tutti i tavoli istituzionali di discussione e adozione delle politiche che riguardano le donne nelle MR.

È emersa, infine, una richiesta formativa per acquisire competenze burocratiche e amministrative specifiche per poter formulare le richieste, autonomamente e con adeguata cognizione, di riconoscimento ai pazienti delle esenzioni e prestazioni sociali delle quali hanno diritto. È quindi importante che le Istituzioni tengano conto di questa difficoltà, e che promuovano strumenti di semplificazione del dialogo tra pazienti ed organismi amministrativi.

Call to action n. 3:

- Attuare le misure ad oggi vigenti che incentivano la ricerca sulle MR e condurre ricerche specifiche sulle donne con patologie rare
- Assicurare le adeguate modifiche al pacchetto farmaceutico proposto dalla Commissione europea per migliorare l'attrazione di investimenti in ricerca e sviluppo di terapie per le MR in Europa



Appendice

Scheda Progetto Women in Rare

“Women in Rare - la centralità delle donne nelle malattie rare” è un progetto ideato e promosso da Alexion insieme ad UNIAMO, con la partecipazione di Fondazione Onda ETS, EngageMinds HUB e ALTEMS, Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari. “Women in Rare” è stato realizzato inoltre con il prezioso contributo di un Comitato scientifico composto da esperti afferenti a diverse specializzazioni nell’ambito della salute della donna e delle malattie rare.

Alexion, Astrazeneca Rare Disease è un’azienda impegnata da trent’anni nella ricerca e nello sviluppo di farmaci innovativi per le malattie rare in diverse aree terapeutiche con una particolare attenzione ai bisogni dei pazienti e delle loro famiglie.

Partner

UNIAMO – Federazione Italiana Malattie Rare APS ETS

È l’ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara che, da oltre vent’anni, opera per la tutela e la difesa dei diritti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie.

<https://uniamo.org/>

Fondazione Onda ETS

Dal 2005 promuove un approccio alla salute orientato al genere, con particolare attenzione a quella femminile, a livello istituzionale, sanitario-assistenziale, scientifico-accademico e sociale.

<https://fondazioneonda.it/it>

EngageMinds HUB - Consumer, Food & Health Engagement Research Center

È il primo Centro di ricerca italiano multidisciplinare dedicato allo studio e alla promozione dell’engagement nelle condotte di salute e nei consumi alimentari, nato dalla sinergia tra la Facoltà di Psicologia e di Scienze Agrarie, Alimentari e Ambientali dell’Università Cattolica del Sacro Cuore.

<https://engagemindshub.com/>

ALTEMS, Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari

È una delle otto Alte Scuole dell’Università Cattolica del Sacro Cuore, centri di eccellenza nella ricerca e nella formazione avanzata di manager e professionisti.

Comitato Scientifico

Maria Luisa Brandi

Presidente OFF - Osservatorio Fratture da Fragilità

Giuseppe Arbia

ALTEMS, Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari, Università Cattolica del Sacro Cuore

Arianna Giovannetti

Specialista in medicina legale - Università Sapienza di Roma

Guendalina Graffigna

Direttore Centro di Ricerca EngageMinds HUB, Università Cattolica del Sacro Cuore

Giuseppe Limongelli

Direttore Centro Coordinamento Malattie Rare Regione Campania, AO Colli di Napoli - Ospedale Monaldi

Girolama Alessandra Marfia

Responsabile UOSD Sclerosi Multipla, Policlinico Tor Vergata - Referente Centro di Riferimento per le Malattie Neurologiche, Neuromuscolari e Distrofie Miotoniche Rare, Policlinico Tor Vergata

Lisa Noja

Avvocato, Consigliera regionale Lombardia

Nicoletta Orthmann

Direttrice medico-scientifica Fondazione Onda ETS

Annalisa Scopinaro

Presidente UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare APS ETS

Attività e materiali

<https://fondazioneonda.it/it/progetto/women-in-rare-la-centralita-delle-donne-nelle-malattie-rare/>

