

Telefono Verde Malattie Rare, una risorsa per i professionisti: attività svolta dal 2017 al 2023

Marta De Santis^a, Antonella Sanseverino^a, Rosa Immacolata Romeo^a, Agata Polizzi^b

^aCentro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

^bDipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli Studi di Catania

SUMMARY

National Rare Disease Helpline, a tool to support professionals: activity performed since 2017 to 2023

Introduction

Rare diseases (RDs) are a heterogeneous group of almost 10,000 different clinical entities. The combined rarity, complexity and disabling nature of most RDs results in serious unmet health and social necessities in terms of well-being and autonomy for people with RDs and their families. RDs pose unique challenges for patients and clinicians who care for them, including the need to acquire knowledge and information about available national and local resources. The problem of access to information therefore remains a major concern, despite the increase in sources over the years. In response to this concern, the Istituto Superiore di Sanità set up a National Helpline for Rare Diseases (NHRD) in 2008.

Materials and methods

This retrospective observational study is based on data collected by the NHRD from January 2017 to December 2023, focusing on the information needs of professionals involved in the field of RDs. A data entry mask and ad hoc software allow the storage and descriptive analysis of data collected anonymously during the telephone intervention.

Results

In seven years (2017-2023), NHRD received 1,648 calls from professionals (i.e. 8.8% of the total 18,787 contacts). Most of them were women (64.2%). Calls were received from all over Italy, with a higher percentage in the central regions (38.1%). The most common requests were for the disease exemption code (41.2%) and for healthcare facilities (35.7%), ranging from centres of expertise of the National Network for Rare Diseases to territorial services.

Discussion and conclusions

In conclusion, information centres for RDs, such as NHRD, are important for healthcare professionals or other professionals involved in the field of RDs, as they provide resources, specialist support, opportunities for continuing education, and encourage collaboration and research.

Key words: rare diseases; communication; telephone helpline

marta.desantis@iss.it

Introduzione

Le malattie rare (MR), così definite dalla loro bassa prevalenza, inferiore a 5 individui affetti su 10.000 nella popolazione generale (1), richiedono un'assistenza continuativa, specialistica e interdisciplinare che consenta di ottenere una diagnosi corretta e tempestiva, un idoneo programma di prevenzione delle complicanze e una appropriata gestione clinica e socio-assistenziale della malattia. Solo per un numero limitato di MR esistono terapie risolutive, grazie alla scoperta di terapie innovative e in pochissimi casi grazie a possibili terapie geniche, mentre per molte di esse il trattamento disponibile resta di supporto, basato su programmi di abilitazione/riabilitazione psicofisica e su interventi educativi. Convivere con una MR preclude spesso sia la possibilità di compiere le proprie attività personali sia la partecipazione sociale, con una conseguente riduzione dell'autonomia e un aumentato bisogno di un aiuto per lo svolgimento delle attività

quotidiane. Molte MR sono disabilitanti e le difficoltà incontrate dalle persone che vivono con una MR possono riguardare la sfera intellettuale, psichica, motoria, comunicativo-relazionale, comportamentale e sensoriale (specie udito e vista) (2). Le MR, pertanto, rappresentano una sfida per la comunità scientifica e per la società civile e diventa prioritario costruire e supportare delle reti atte a condividere risorse e informazioni, come sottolineato fin dal 2009 dalla Raccomandazione del Consiglio Europeo su un'azione nel settore delle MR (3). È a tale Raccomandazione che l'Italia ha dato seguito con una serie di azioni normative e di pianificazione che hanno portato alla creazione della Rete Nazionale Malattie Rare (4) e più recentemente all'emanazione della Legge 10 novembre 2021, n. 175 dedicata unicamente alle MR (1) e volta a garantire sull'intero territorio nazionale l'uniformità dei percorsi diagnostico-assistenziali e terapeutici delle persone affette da MR, anche attraverso la promozione di iniziative

di informazione e la valorizzazione delle risorse esistenti, quali ad esempio i servizi informativi regionali e il Telefono Verde Malattie Rare (TVMR) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS). Nonostante l'esistenza di sistemi consolidati e altamente qualificati, le persone con MR e i loro familiari (oltre un milione di persone, alla luce delle quasi 10.000 patologie a oggi identificate) (5) continuano a segnalare difficoltà nell'ottenere le informazioni di loro interesse, validate e aggiornate. A ciò si aggiunge la complessità dell'assetto istituzionale italiano che per alcuni temi, come le tutele socio-assistenziali che riguardano anche le persone con MR, presenta uno scenario molto complesso e articolato a causa dell'autonomia regionale in ambito sanitario. L'informazione può essere quindi considerata ancora oggi come una importante criticità per le persone con MR e le loro famiglie (6): permane il problema dell'accesso all'informazione sia per i pazienti che per i professionisti sanitari e per gli altri interlocutori, nonostante in Italia vi siano riconosciute e qualificate fonti di informazione sulle MR, inclusi i Centri di Coordinamento regionali, che utilizzano il web o linee telefoniche *ad hoc* come supporto informativo (7).

In tale contesto si inserisce il TVMR, istituito nel 2008 presso il Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS (8, 9) per offrire ai cittadini un servizio di informazione istituzionale e accessibile. Il servizio è gestito da ricercatrici, prevalentemente psicologhe, che utilizzano una metodologia strutturata sulle competenze di base del counselling (10, 11) e si avvalgono del supporto di consulenti medici e di altri professionisti coinvolti a vari livelli nel contesto delle MR. Il TVMR, che risponde al numero 800.89.69.49, è gratuito su tutto il territorio nazionale da telefoni fissi e cellulari ed è attivo dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 13:00. Il servizio è raggiungibile anche tramite l'indirizzo email generale tvmr@iss.it, e quello specifico per le persone sorde tvmrlis@iss.it. Dal 2020, le attività del TVMR si integrano e si completano con il portale istituzionale www.malattierare.gov.it, nato dalla stretta collaborazione con il Ministero della Salute. Il ruolo di questi due strumenti è diventato ancora più di rilievo dopo la pubblicazione della Legge 175 del 2021 in tema di MR (1) e del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 (12), che insistono sulla necessità di sostenere e qualificare le fonti informative esistenti, anche attraverso l'adeguata formazione del personale dedicato e l'adozione di sistemi di verifica e di controllo della qualità delle informazioni fornite.

Dalla sua istituzione, il TVMR ha ricevuto oltre 42.000 telefonate e risposto a oltre 90mila diversi quesiti. Le attività, tuttavia, non si limitano

al solo supporto telefonico ma comprendono l'organizzazione di iniziative, corsi di formazione ed eventi scientifico-divulgativi, sempre nell'ottica di un lavoro di rete e di collaborazione con enti, istituzioni e organizzazioni di pazienti a livello nazionale e internazionale (13).

Sebbene il TVMR sia nato pensando prevalentemente alle necessità informative delle persone con MR e delle loro famiglie, nel corso degli anni il servizio si è dimostrato un utile strumento anche per i professionisti della salute e di altri differenti ambiti (ad esempio, sociale, educativo, istituzionale) interessati alle MR. Scopo del presente studio è analizzare le richieste di informazione di questa categoria di utenti per comprenderne meglio le esigenze e i bisogni informativi al fine di migliorare sia il servizio sia la circolazione delle informazioni a diversi livelli.

Materiali e metodi

Lo studio è di tipo retrospettivo osservazionale e si riferisce ai dati raccolti dal TVMR dal 1° gennaio 2017 al 31 dicembre 2023, periodo in cui si è assistito all'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), degli elenchi delle MR e delle malattie croniche con codice di esenzione, con la conseguente riorganizzazione del Servizio Sanitario Nazionale (SSN) (14).

Durante l'intervento telefonico sono rilevate in forma anonima informazioni riguardanti le caratteristiche socio-demografiche del richiedente e, se oggetto del quesito, anche della persona con MR. Tra le variabili considerate vi sono genere, età, regione di appartenenza, motivo della richiesta, informazioni cliniche relative alla patologia e/o alla sintomatologia o altre informazioni inerenti al quesito posto dal richiedente. Tali informazioni sono raccolte mediante un software di data-entry e registrate in un database costruito *ad hoc* (15), che consente di archiviare i dati in tempo reale e di raggrupparli per variabili predefinite, in conformità alla normativa sulla privacy (16, 17).

Il software è collegato a una banca dati di patologie che include l'elenco delle MR e delle malattie croniche con codice di esenzione, secondo quanto disposto dalla normativa vigente (15), e anche al database del portale europeo Orpha.net (www.orpha.net) che raccoglie la più completa e ampia lista di malattie e tumori rari riconosciuta a livello internazionale.

Le analisi qui presentate sono descrittive e si basano sui dati aggregati raccolti durante il colloquio telefonico, estratti direttamente dalla banca dati del TVMR ed elaborati con il software Microsoft Excel.

Risultati

Fra il 1° gennaio 2017 e il 31 dicembre 2023, il TVMR ha ricevuto 1.648 telefonate (8,8% dei 18.787 contatti complessivi) da parte di 1.590 professionisti della salute e/o rappresentanti istituzionali (ad esempio, rappresentanti di Ministeri e Assessorati regionali), prevalentemente di genere femminile (64,2%). Non è stato riportato il dato relativo all'età poiché scarsamente disponibile per questa parte dell'utenza in quanto in sede di telefonata sia il professionista che l'operatore non hanno

ritenuto, nella maggior parte dei casi, che per soddisfare la richiesta fosse utile dichiarare o rilevare l'età dell'utente. Le telefonate sono pervenute da tutto il territorio italiano: Centro (38,1%), Sud (23,6%), Isole (14,6%), Nord Ovest (10,8%) e Nord Est (8,2%) (Tabella 1). L'1,1% dei contatti è avvenuto da parte di professionisti dell'ambito sanitario operanti all'estero. In una percentuale pari al 3,7% il dato geografico è mancante. La Figura 1 evidenzia che il maggior numero di telefonate riguarda tre Regioni: Lazio (23,3%), Sicilia (13,1%) e Toscana (9,1%).

Tabella 1 - Caratteristiche degli utenti-professionisti, numero dei loro contatti e dei quesiti. Telefono Verde Malattie Rare (1-1-2017/31-12-2023)

Dati relativi ai contatti di professionisti e istituzioni		
	n.	%
Come ha conosciuto il Servizio		
Altre persone	3	0,2
Altro	26	1,6
Associazione di pazienti	3	0,2
Enti/istituzioni	353	22,2
Famiglia/amici	1	0,1
Materiale informativo/convegni	1	0,1
Media (radio, tv o stampa)	3	0,2
Operatori sanitari	17	1,1
Operatori sociali	1	0,1
Web	970	61,0
Dato non disponibile	212	13,3
Modalità di contatto		
Telefono	1.381	88,6
E-mail	209	11,4
Dati socio-demografici utente		
	n.	%
Sesso (escluso dato non disponibile 0,9% del totale)		
Maschi	564	35,8
Femmine	1.012	64,2
Distribuzione per aree geografiche		
Centro	605	38,1
Nord-Est	130	8,2
Nord-Ovest	171	10,8
Sud	375	23,6
Isole	232	14,6
Esteri	18	1,1
Non indicato	59	3,7
Tipologia di professionisti		
Altro operatore del centro clinico Rete Malattie Rare (MR)	49	3,1
Avvocato	19	1,2
Casa farmaceutica	6	0,4
Organo istituzionale	88	5,5
Farmacista	29	1,8
Infermiere	15	0,9
Insegnante	4	0,3
Medico del centro clinico Rete MR	210	13,2
Medico di altro centro clinico	328	20,6
Medico di medicina generale/Pediatra di libera scelta	125	7,9
Operatore ASL	522	32,8
Professionista sociosanitario	17	1,1
Giornalista	6	0,4
Servizi informativi malattie rare	172	10,8

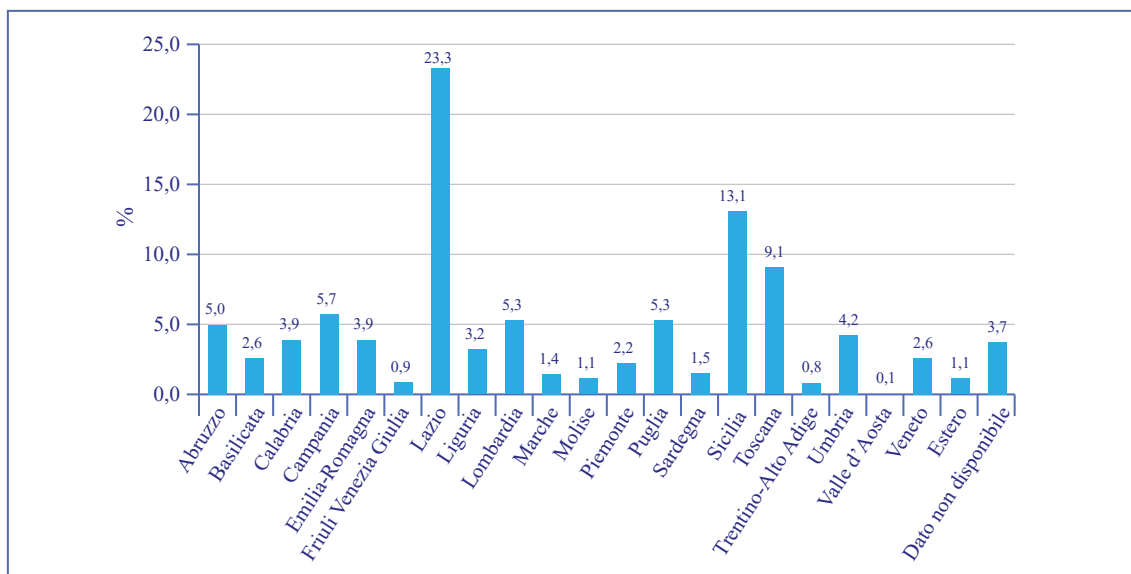


Figura 1 - Distribuzione (%) dei contatti da parte di professionisti e istituzioni per Regione. Telefono Verde Malattie Rare (1-1-2017/31-12-2023)

Dei 1.590 professionisti che hanno contattato il TVMR, il 15,6% si è rivolto al servizio più di una volta e l'88,6% ha scelto la modalità telefonica rispetto a quella via e-mail (11,4%). Molteplici i modi con cui i professionisti sono venuti a conoscenza del TVMR: il più comune è il web (61,0%), seguito dal canale istituzionale (indirizzati da altri enti o istituzioni, 22,2%); nel 13,3% dei casi la fonte non è stata riferita. In generale, i professionisti che si sono rivolti al TVMR sapevano già che si trattava di un servizio di informazione e orientamento (97,6%), qualcuno riteneva erroneamente di essere in contatto con il Ministero della Salute o con un ente con potere decisionale (1,6%) e non è mancato chi ha pensato che si trattasse di un centro clinico (0,3%) o di un altro tipo di organizzazione (0,5%).

Nel corso dei sette anni presi in esame, sono state diverse le figure professionali che si sono rivolte alla helpline e nella **Tabella 1** se ne fornisce un approfondimento. Se i professionisti della salute sono stati i primi a interfacciarsi con il Servizio, soprattutto medici specialisti e operatori ASL, nel tempo anche altre figure hanno iniziato a usufruirne, ad esempio esperti di case farmaceutiche, avvocati e insegnanti. La percentuale più alta (32,8%) è relativa agli operatori che lavorano all'interno delle aziende sanitarie o provinciali locali poiché solitamente sono coloro che, interfacciandosi con i pazienti o con i loro familiari, sono coinvolti nelle pratiche per la richiesta di esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria. Consistente la percentuale di clinici e personale ospedaliero (37,8%), distinti principalmente in operatori di centri clinici afferenti alla Rete Nazionale Malattie Rare o di altro

tipo di centro clinico ospedaliero. Circa il 7,9% dei contatti è rappresentato da medici di medicina generale (MMG) e pediatri di libera scelta (PLS). Infine, il 5,5% si riferisce a rappresentanti di organi istituzionali, ad esempio di Ministeri o Assessorati regionali, che hanno contattato il TVMR per risolvere questioni più "pratiche", rivolte loro da cittadini nell'ambito delle MR. Solo una piccola percentuale è rappresentata dai giornalisti che solitamente si rivolgono – come da procedura istituzionale - all'Ufficio Stampa dell'ISS.

Per quanto riguarda la motivazione della richiesta, il 18% dei professionisti ha contattato il servizio per informazioni generali su una data malattia o problemi a essa relativi, mentre il restante 82,0% ha posto quesiti riferiti a un totale di 1.352 persone con MR e/o cronica. Si sottolinea che in alcuni casi una singola telefonata ha riguardato più di un paziente.

Trattandosi in molti casi di situazioni complesse, ogni contatto telefonico ha affrontato quesiti multipli riguardanti varie aree, dall'assistenza sanitaria a quella sociale, passando per questioni cliniche. Le richieste sui benefici assistenziali rappresentano il 41,2%, e hanno compreso informazioni sul codice di esenzione per patologia, e su tutto ciò che a esso si collega, ad esempio prestazioni sanitarie incluse o escluse da codice di esenzione, difficoltà relative all'ottenimento dello stesso, modalità per far inserire una malattia e/o prestazione nell'elenco dei LEA (14). Altro tema frequente è rappresentato dalle richieste di informazioni sulle strutture di assistenza sanitaria (35,7%), con particolare riferimento ai centri clinici che

fanno parte della Rete Nazionale Malattie Rare presso cui orientare pazienti con specifiche MR. Più esigui sono apparsi invece i numeri relativi ad altre questioni, quali informazioni su consulenze cliniche/genetiche o terapie che nello studio

raggiungono il 7,8% o di ambito sociale (1,2%), come procedure per ottenere l'invalidità civile o altri tipi di agevolazioni, sussidi o indennità (Tabella 2) (9, 14). Presenti anche segnalazioni relative al malfunzionamento organizzativo

Tabella 2 - Suddivisione dei quesiti dei professionisti per aree tematiche. Telefono Verde Malattie Rare (1-1-2017/31-12-2023)

Aree tematiche dei quesiti	n.	%	Dettaglio in %
Benefici assistenziali (codice esenzione e relative prestazioni)	931	41,2	Esistenza/conferma codice di esenzione 73,1 Prestazioni, trattamenti e ausili inclusi nell'esenzione dal ticket 10,1 Aggiornamento Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) 9,6 Procedure amministrative per ottenimento rinnovo 7,2
Centri esperti della Rete Nazionale Malattie Rare, MR (a livello nazionale e internazionale) e servizi sanitari territoriali	807	35,7	Centri della Rete Nazionale MR (all'interno e all'esterno della regione di residenza) 89,6 Servizi territoriali (centri riabilitazione, ambulatori, altre strutture, ecc.) 9,0 Strutture ospedaliere estere 1,4
Richieste su argomenti vari	130	5,8	Argomenti vari non del tutto pertinenti con il servizio (prenotazioni cliniche, richieste rimborsi, leggi, ecc.) 44,6 Procedure amministrative/aspetti organizzativi della Rete Nazionale MR 36,2 Informazioni su procedure per accedere all'assistenza transfrontaliera 10,0
Consulenza clinica, genetica e psicologica	100	4,4	Consulenza clinica 46,0 Informazioni vaccini COVID (dal 2020) 19,0 Informazioni piano terapeutico 19,0 Consulenza genetica 9,0 Descrizione clinica/manifestazioni/trattamento 3,0 Consulenza psicologica 2,0 Prevenzione con acido folico 2,0
Trattamenti, clinical trial e farmaci orfani	77	3,4	Clinical trials o terapie innovative 58,8 Terapia farmacologica 29,4 Altre terapie (riabilitativa, chirurgica...) 5,9 Farmaci orfani 5,9
Informazioni sul registro nazionale e i registri regionali delle malattie rare	66	2,9	Quesiti tecnici sul Registro Nazionale Malattie Rare 48,5 Casi registro nazionale specifica MR 19,7 Informazioni registri regionali 19,7 Informazioni registro specifica MR o gruppo MR 12,1
Problemi e reclami relativi alla salute pubblica e all'assistenza ai pazienti	48	2,1	Centro ospedaliero della Rete Nazionale MR inadeguato o personale del centro inadeguato 25,1 Difficoltà a reperire un farmaco o ad accedere a un trattamento 18,8 Inappropriatezza delle normative vigenti 18,8 Malfunzionamento enti/istituzioni 16,7 Problemi di continuità assistenziale fra centro specialistico e territorio 14,6 Disinformazione degli operatori sanitari del territorio 6,3
Contatti con altri enti o istituzioni	36	1,6	Informazioni/recapiti altri enti/istituzioni 72,7 Informazioni/recapiti altri dipartimenti ISS 27,3
Benefici sociali	28	1,2	A agevolazioni per il paziente (o per il familiare) ad esempio, in ambito lavorativo 59,2 Diritto invalidità civile o Legge 104 25,9 Procedure amministrative per invalidità/Legge 104 7,4 Ausili/presidi sanitari 7,4
Contatti con altri pazienti o associazioni	19	0,8	- -
Quesiti o modifiche su banche dati malattierare.gov.it (dal 2020)	17	0,8	- -

delle strutture dell'SSN, alla difficoltà a reperire farmaci o alla inappropriately delle normative vigenti. Dal 2020, anno di lancio del portale www.malattierare.gov.it, si sono aggiunti quesiti legati a eventuali inserimenti o modifiche relative alla descrizione di MR, a centri clinici della Rete Nazionale Malattie Rare e alle associazioni di pazienti. Non si è rilevato invece un impatto particolare rispetto al tipo di quesiti durante la pandemia da COVID-19.

Solo lo 0,8% delle richieste ha riguardato indicazioni sulle Associazioni di pazienti dedicate alle MR o sulla possibilità di mettere in rete tra loro pazienti e familiari in ambito nazionale o internazionale.

La **Figura 2** mostra che la maggior parte delle domande (65,9%) ha riguardato una o più MR presenti nell'Allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017, e il 10,6% ha riguardato malattie croniche con esenzione relative all'Allegato 8 del medesimo Decreto (14). Vi sono state, inoltre, richieste più articolate riferite a: MR (5,6%) non presenti nell'Allegato 7 e quindi non coperte da alcuna forma di esenzione; un sospetto di MR o cronica non ancora confermato (4,0%); malattie non ancora diagnosticate (0,9%). Infine, il 2,6% ha riguardato i tumori rari, che a oggi - a eccezione di un piccolo gruppo - non sono inclusi nel suddetto elenco di MR poiché hanno una rete assistenziale diversa da quella delle MR (18). Nel restante 8,7%, le informazioni hanno riguardato aspetti generali delle MR o aspetti tecnico-organizzativi.

Discussione

Nel periodo considerato, l'analisi dei dati relativi all'utilizzo del TVMR da parte dei professionisti, soprattutto della salute, mostra come il servizio rappresenti un influente nodo di una rete informativa assistenziale che oltre a offrire aiuto e ascolto alla persona

con MR, fornisce in maniera diretta o indiretta un supporto al professionista coinvolto nella gestione clinica, nell'organizzazione dei servizi socio-assistenziali ed educativo-didattici, nella partecipazione alla costruzione di attività di promozione alla salute e nella prevenzione delle malattie e delle disabilità.

Nel corso del tempo, i centri di informazione dedicati alle MR si sono numericamente ampliati e funzionalmente rafforzati nel territorio nazionale. Fra TVMR e servizi informativi regionali (10,8% dei contatti dei professionisti) intercorre da anni una stretta collaborazione di reciproco supporto per fornire elementi relativi alla normativa nazionale e all'implementazione nel contesto territoriale specifico, alla luce delle differenze regionali in ambito di organizzazione sanitaria. A tal riguardo, il 58,3% delle richieste provenienti dai servizi informativi regionali (che rappresentano il 10,8% del totale) riferibile alla Regione Toscana, è il risultato di uno specifico accordo di collaborazione in corso da anni con il Centro di Ascolto Malattie Rare regionale, per cui gli operatori toscani contattano il TVMR direttamente tramite uno specifico strumento web in dotazione alla regione o - in casi particolari - invitano i cittadini a chiamare direttamente il TVMR.

L'esigua percentuale di professionisti che si rivolge al TVMR (8,8%), rispetto ad altra tipologia di utenti, trova spiegazione nel fatto che essi spesso possono rivolgersi a fonti di informazione a loro più vicine e presenti nella realtà territoriale, arrivando al TVMR, che è un servizio nazionale, solo in piccola parte o in un secondo momento. I dati analizzati rilevano che Lazio (23,3%) e Sicilia (13,1%) sono le Regioni da cui sono pervenute il maggiore numero di richieste da parte di professionisti. Nel caso del Lazio, il dato potrebbe trovare spiegazione nel

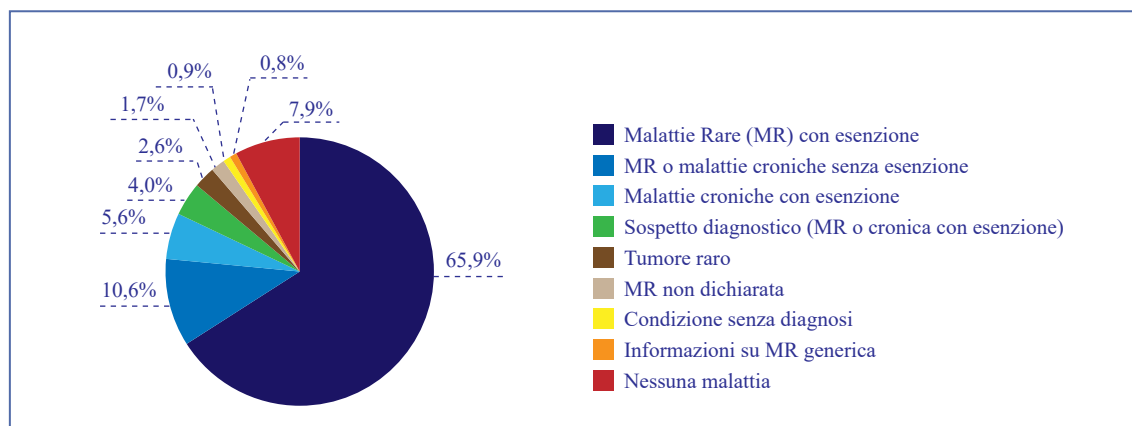


Figura 2 - Tipologia delle condizioni. Telefono Verde Malattie Rare (1-1-2017/31-12-2023)

fatto che il TVMR è collocato a Roma e quindi è più radicato nel territorio e noto ai residenti nella Regione. A ciò si aggiunga anche l'assenza nel Lazio di uno sportello telefonico centralizzato per le MR (assente anche in Sicilia), sostituito da punti informativi dislocati in alcuni ospedali della rete regionale per le MR.

Nel complesso, i dati qui presentati sottolineano il bisogno dei professionisti di trovare indicazioni e chiarimenti da fonti istituzionali, in mancanza ancora di una completa omogeneità sul territorio nazionale, soprattutto in alcuni ambiti, quale ad esempio l'implementazione dei LEA. Ne è prova l'alta percentuale emersa di quesiti relativi ai codici di esenzione e alle questioni amministrative ad essi collegati (41,2%). Per fare un esempio, la lista delle MR che hanno diritto all'esenzione (14) pur essendo molto ampia, presenta alcune complessità, come l'interpretazione dei codici per gruppi di malattie. Tale tipologia di codici, infatti, seppur pensata per consentire di ricondurre (secondo criteri nosologici) a uno stesso gruppo di MR, e quindi a uno stesso codice di esenzione, anche specifiche malattie non elencate in Allegato 7, nella realtà dei fatti crea molte difficoltà e disomogeneità a cui contribuiscono talvolta differenze regionali legate ai Piani di rientro e alla variabilità delle risorse (19). Pertanto, se residenti in territori diversi, persone con la stessa MR potrebbero non godere degli stessi diritti, a dimostrazione di come l'assistenza sanitaria e sociosanitaria a livello territoriale rappresenti ancora oggi, in Italia, uno degli aspetti critici per le persone con MR.

Il TVMR fornisce accesso a informazioni aggiornate e specifiche su un ampio numero di MR, molte delle quali potrebbero essere poco conosciute anche tra gli operatori della salute, contribuendo così all'aggiornamento dei professionisti sulle ultime scoperte scientifiche, sulle possibilità di diagnosi e sui trattamenti più innovativi disponibili. Un aspetto importante, questo, soprattutto per gli MMG e i PLS (7,9% dei professionisti chiamanti), perché come responsabili delle cure primarie sono il primo punto di riferimento dei cittadini e svolgono un ruolo fondamentale nell'avvio verso il corretto iter diagnostico e terapeutico che deve coinvolgere non solo i centri clinici della rete nazionale, ma anche le strutture sanitarie di I e II livello che garantiscono la continuità delle cure sul territorio.

In ambito più strettamente clinico, il TVMR offre un supporto diagnostico e terapeutico indiretto indicando al professionista sanitario l'esistenza di reti di collaborazione, di collegamenti con esperti (82% del totale delle richieste su questo tema). Il TVMR facilita il contatto con specialisti

e centri di riferimento, favorendo una gestione multidisciplinare del paziente con MR. I centri di riferimento offrono talvolta servizi di consulenza in telemedicina, che danno la possibilità ai medici di confrontarsi con esperti in MR. Questo supporto è particolarmente utile nei casi complessi in cui la diagnosi e il trattamento possono essere particolarmente difficili e un approccio terapeutico integrato risulta fondamentale. Il TVMR provvede, inoltre, alla diffusione di linee guida e raccomandazioni di buone pratiche formulate da esperti e pubblicate in banche dati dedicate nazionali e internazionali, documenti che aiutano i medici a prendere decisioni informate e basate su evidenze scientifiche. Tali attività sono state più di recente rafforzate attraverso i contenuti del portale istituzionale dedicato alle malattie rare (www.malattierare.gov.it) lanciato nel 2020, che nel 2023 ha avuto oltre 5 milioni di pagine visitate e circa 28 milioni di accessi.

Non meno significativo è il supporto che il TVMR dà, attraverso i professionisti che ad esso si rivolgono, ai pazienti e alle famiglie, favorendo una adeguata e completa gestione della malattia e quindi contribuendo a migliorare in qualche modo la loro qualità di vita. In tale ambito ricadono anche le richieste di chiarimento che i professionisti avanzano in merito all'accesso a tutele sociali e facilitazioni in ambito lavorativo e scolastico. Il TVMR informa su agevolazioni sociali (1,2%), diritti dei pazienti (41,2%) e, non ultimo, fornisce contatti di associazioni di pazienti (0,8%) che possano offrire un supporto emotivo e un percorso di mutuo aiuto, facilitando così anche il compito dei medici.

Nella prospettiva di un servizio gestito da professionisti per professionisti, il TVMR organizza e partecipa a corsi di formazione continua, master, workshop e seminari dedicati ai professionisti della salute, migliorando le competenze e le conoscenze specifiche nel campo delle MR.

Conclusioni

In sintesi, i centri di informazione per le MR, come il TVMR, sono importanti per i professionisti della salute e per altri professionisti coinvolti in vario modo in questo settore, in quanto forniscono risorse supporto, opportunità di formazione continua e favoriscono la collaborazione e la ricerca. Tali centri contribuiscono a migliorare la qualità delle cure fornite ai pazienti con MR, garantendo che ricevano diagnosi e trattamenti adeguati e tempestivi presso centri specialistici, nonché informazioni corrette e validate sul loro diritto all'esenzione dalle spese sanitarie e altri aspetti in materia di salute pubblica, tutti relativi

a interventi finalizzati al miglioramento della qualità della vita delle persone con MR e delle loro famiglie.

Citare come segue:

De Santis M, Sanseverino A, Romeo RI, Polizzi A. Telefono Verde Malattie Rare, una risorsa per i professionisti: attività svolta dal 2017 al 2023. *Boll Epidemiol Naz* 2024;5(2):8-15.

Conflitti di interesse dichiarati: nessuno.

Finanziamenti: nessuno.

Authorship: tutti gli autori hanno contribuito in modo significativo alla realizzazione di questo studio nella forma sottomessa.

Riferimenti bibliografici

- Italia. Legge del 10 novembre 2021, n. 175. Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani. *Gazzetta Ufficiale - Serie Generale* n. 283, 27 novembre 2021.
- Polizzi A, Balsamo A, Bal MO, Taruscio D. Rare diseases research and practice. *Endocr Dev* 2014;27:234-56. doi: 10.1159/000363670
- Consiglio Unione Europea. Raccomandazione del Consiglio dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02).
- Italia. Ministero della Sanità. Decreto del 18 maggio 2001, n. 279. Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124. *Gazzetta Ufficiale - Serie Generale* n. 160, 12 luglio 2001 - Suppl. Ordinario n. 180.
- Ferreira CR. The burden of rare diseases. *Am J Med Genet A* 2019;179(6):885-92. doi: 10.1002/ajmg.a.61124
- UNIAMO. Federazione Italiana Malattie Rare. MonitoRare. Nono Rapporto sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia. Anno 2023. <https://uniamo.org/wp-content/uploads/simple-file-list/MonitoRare2023.pdf>; ultimo accesso 17/9/2024.
- Italia. Determinazione del 10 maggio 2007. Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare. Repertorio atti n. 103/CSR del 10 maggio 2007. *Gazzetta Ufficiale - Serie Generale* n. 124 del 30 maggio 2007 - Suppl. Ordinario n. 126.
- Taruscio D. *Centro Nazionale Malattie Rare: dalla ricerca alle azioni nazionali e alle collaborazioni internazionali*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2015. (Rapporti ISTISAN 15/18).
- De Santis M, Sanseverino A, Gentile AE, Polizzi A, Taruscio D. *Telefono Verde Malattie Rare: otto anni di attività*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2017. (Rapporti ISTISAN 17/39).
- Luzi AM, Colucci A, Gallo P, De Mei B, Mastrobattista L, De Santis M, Pacifici R, Taruscio D, Gallo C. The Communicative-Relational Operating Model of the Italian National Institute of Health for an Effective Telephone Intervention in Public Health, Structured on Basic Counselling Skills. *Ann Ig* 2023;35(4):379-402. doi: 10.7416/ai.2023.2555
- Felthman C, Dryden W. *Dizionario di counseling*. (Traduzione a cura di E. Giusti). Roma: Sovera; 2008.
- Ministero della Salute. Piano nazionale malattie rare 2023-2026. [https://www.malattierare.gov.it/normativa/download/792/PIANONAZIONALEMALATTIERARE2023\(1\).pdf](https://www.malattierare.gov.it/normativa/download/792/PIANONAZIONALEMALATTIERARE2023(1).pdf); ultimo accesso 16/9/2024.
- Houyez F, Sanchez de Vega R, Brigol TN, Mazzuccato M, Polizzi A. A European network of email and telephone help lines providing information and support on rare diseases: results from a 1-month activity survey. *Interact J Med Research* 2014;3(2):e9. doi: 10.2196/ijmr.2867
- Italia. Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017. Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502. *Gazzetta Ufficiale - Serie Generale* n. 65, 18 marzo 2017 - Suppl. Ordinario n. 15.
- De Santis M, Sanseverino A, Romeo RI, Polizzi A. Informazione e malattie rare: l'esperienza del Telefono Verde Malattie Rare nel triennio 2019-2021. *Boll Epidemiol Naz* 2022;3(2):20-31. doi: 10.53225/BEN_050
- European Union. Regulation (EU) 2016/679 of the European Parliament and of the Council of 27 April 2016 on the protection of natural persons with regard to the processing of personal data and on the free movement of such data, and repealing Directive 95/46/EC. <https://eur-lex.europa.eu/eli/reg/2016/679/oj>; ultimo accesso 17/9/2024.
- Italia. Decreto legislativo del 30 giugno 2003, n. 196. Codice in materia di protezione dei dati personali. *Gazzetta Ufficiale - Serie Generale* n. 174, 29 luglio 2003 - Suppl. Ordinario n. 123.
- Ministero della Salute. Rete nazionale tumori rari. <https://www.salute.gov.it/portale/tumori/dettaglioContenutiTumori.jsp?lingua=italiano&id=4949&area=tumori&menu=vuoto>; ultimo accesso 17/9/2024.
- Ministero della Salute. Piani di rientro. <https://www.salute.gov.it/portale/pianiRientro/dettaglioContenutiPianiRientro.jsp?lingua=italiano&id=5022&area=pianiRientro&menu=vuoto>; ultimo accesso 17/9/2024.