



CENTRO NAZIONALE  
MALATTIE RARE



# Telefono Verde Malattie Rare

## Marta De Santis

Centro Nazionale Malattie Rare, ISS



DIPARTIMENTO  
MALATTIE INFETTIVE

L'intervento telefonico strutturato sulle competenze di base del counselling in sanità pubblica

Aula Nitti-Bovet, Istituto Superiore di Sanità - Roma, 25 marzo 2025



< 5 su 10mila  
abitanti

-> ultra-rare ( 1 su 1 milione)

+ 8mila differenti  
malattie

->1 su 3 senza diagnosi



80% genetiche

Il **restante 20% origine multifattoriale** che può annoverare cause ambientali, infettive, autoimmuni, neoplastiche o, spesso, avere un'origine non nota



Esordio età pediatrica/giovane/adulta

Difficoltà e ritardo nella diagnosi

Mortalità precoce

Disabilità fisica e/o mentale e decorso cronico invalidante (perdita autonomia/forte impatto sulla QdV)

Complessità clinico-organizzative (mancanza conoscenze adeguate e variabilità regionale)

Terapie non sempre disponibili

Carenza nel supporto psicologico ed economico di pazienti e *caregiver*



DIPARTIMENTO  
MALATTIE INFETTIVE

L'intervento telefonico strutturato sulle competenze di base del counselling in sanità pubblica

Aula Nitti-Bovet, Istituto Superiore di Sanità - Roma, 25 marzo 2025



1 SU 5 HA MENO DI 18 ANNI

# 2 MILIONI

DI PERSONE IN ITALIA VIVONO CON UNA MALATTIA RARA



300milioni nel mondo  
30 milioni in Europa

70% DELLE MALATTIE RARE  
INSORGE IN **ETÀ PEDIATRICA**

LE MALATTIE RARE  
HANNO UN ANDAMENTO CRONICO,  
INGRAVESCENTE E CAUSANO NELLA  
MAGGIORANZA DEI CASI

## DISABILITÀ

SOLO PER UNA PICCOLA PERCENTUALE  
DELLE MALATTIE RARE

# 5%

ESISTE UNA CURA

GLI ANNI IN MEDIA PER ARRIVARE A UNA  
DIAGNOSI DI MALATTIA RARA

# 4,1

SI STIMA CHE IL 6% DI PAZIENTI RIMANGA SENZA DIAGNOSI



DIPARTIMENTO  
MALATTIE INFETTIVE

L'intervento telefonico strutturato sulle competenze di base del counselling in sanità pubblica

Aula Nitti-Bovet, Istituto Superiore di Sanità - Roma, 25 marzo 2025

Le **malattie rare interessano molti aspetti della vita** di una persona e della sua famiglia: dalla diagnosi all'accesso al trattamento, all'istruzione, al lavoro, alla socializzazione e alla possibilità di una vita indipendente e piena.

Condizioni rare, spesso croniche e progressive, possono avere un **profondo impatto psicosociale** sui chi ci convive e sulle famiglie, e avere forti ripercussioni sull'intera organizzazione della vita quotidiana, forzando cambiamenti relazionali, lavorativi e persino abitativi.

## STIGMA



## ISOLAMENTO



## INCERTEZZA SUL FUTURO



## SENSO di COLPA



## MANCANZA DI INFORMAZIONE



Nunn *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2017) 12:29  
DOI 10.1186/s13023-017-0591-7

Orphanet Journal of Rare Diseases

LETTER TO THE EDITOR Open Access

 CrossMark

### "It's not all in my head!" - The complex relationship between rare diseases and mental health problems

Rebecca Nunn

**Abstract**  
The incidence of mental health disorders is significantly higher in individuals with a rare disease, compared to the general population. This letter considers the possible reasons for this in terms of the many ways in which a rare disease impacts on an individual's life, and how these impacts can be strongly related to factors which predispose to mental health difficulties. Furthermore, issues surrounding mental health can also play a significant role in the process of diagnosing a rare disease. The unusual nature of such diseases intrinsically predisposes an individual to obtain an inaccurate diagnosis of a psychosomatic disorder, a diagnosis which can often be further complicated by the presence of genuine psychiatric symptoms. This letter argues that these common experiences of rare disease patients have impacts upon the way in which their psychiatric care should be offered and managed, and that sensitivity and understanding surrounding these issues should be considered a necessary part of effective care for rare disease patients.

**Keywords:** Patient experience, Rare disease, Mental health

Sconforto per l'assenza di un sistema di cura e assistenza integrato e pronto ad affrontare tutti gli aspetti della malattia e della vita

Percezione di non avere lo stesso tipo di accesso alle cure e all'assistenza di altri tipi di malati

Rabbia e sfiducia nei confronti del personale sanitario e socio-sanitario e delle istituzioni

Percezione di non essere compresi e sufficientemente ascoltati

Preoccupazione per l'onere economico (viaggi, visite e trattamenti) e per il futuro («Dopo di noi»)

...



[tvmr@iss.it](mailto:tvmr@iss.it) - [tvmrlis@iss.it](mailto:tvmrlis@iss.it) (per persone sorde)

Istituito nel **2008** per il primo Rare Disease Day

Servizio **nazionale e gratuito**

In rete con tutti gli *stakeholder* coinvolti nell'ambito delle malattie rare

Si rivolge a: **persone con malattie rare**, loro famiglie, associazioni, **professionisti** sanitari e socio-sanitari, cittadini





---

Fornire **informazioni** su percorsi, **diritti** e **risorse disponibili** per le malattie rare a livello nazionale e internazionale

---

Fare **prevenzione** e promozione della salute

---

**Ascoltare** e **accogliere** **bisogni** e necessità della cittadinanza

---

Promuovere la divulgazione e **circolazione di conoscenze**, buone pratiche e favorire processi di empowerment

---

**Supportare** il **Ministero** della salute e, in generale, il **SSN**, su temi emergenti e trasversali a malattie rare e croniche

---

Le informazioni fornite non sostituiscono in alcun modo il giudizio del medico curante, l'unico autorizzato a fornire una consulenza medica.



DIPARTIMENTO  
MALATTIE INFETTIVE

**L'intervento telefonico strutturato sulle competenze di base del counselling in sanità pubblica**

Aula Nitti-Bovet, Istituto Superiore di Sanità - Roma, 25 marzo 2025

Ricercatrici con specifiche **competenze comunicativo - relazionali**, che utilizzano un approccio basato sulle competenze di base del **counselling telefonico**

Il team si avvale del **supporto di consulenti clinici** e di altre figure professionali per rispondere alle richieste dell'utenza

Sistema informatizzato di raccolta e tracciabilità dei dati, nel rispetto della normativa sulla **privacy**



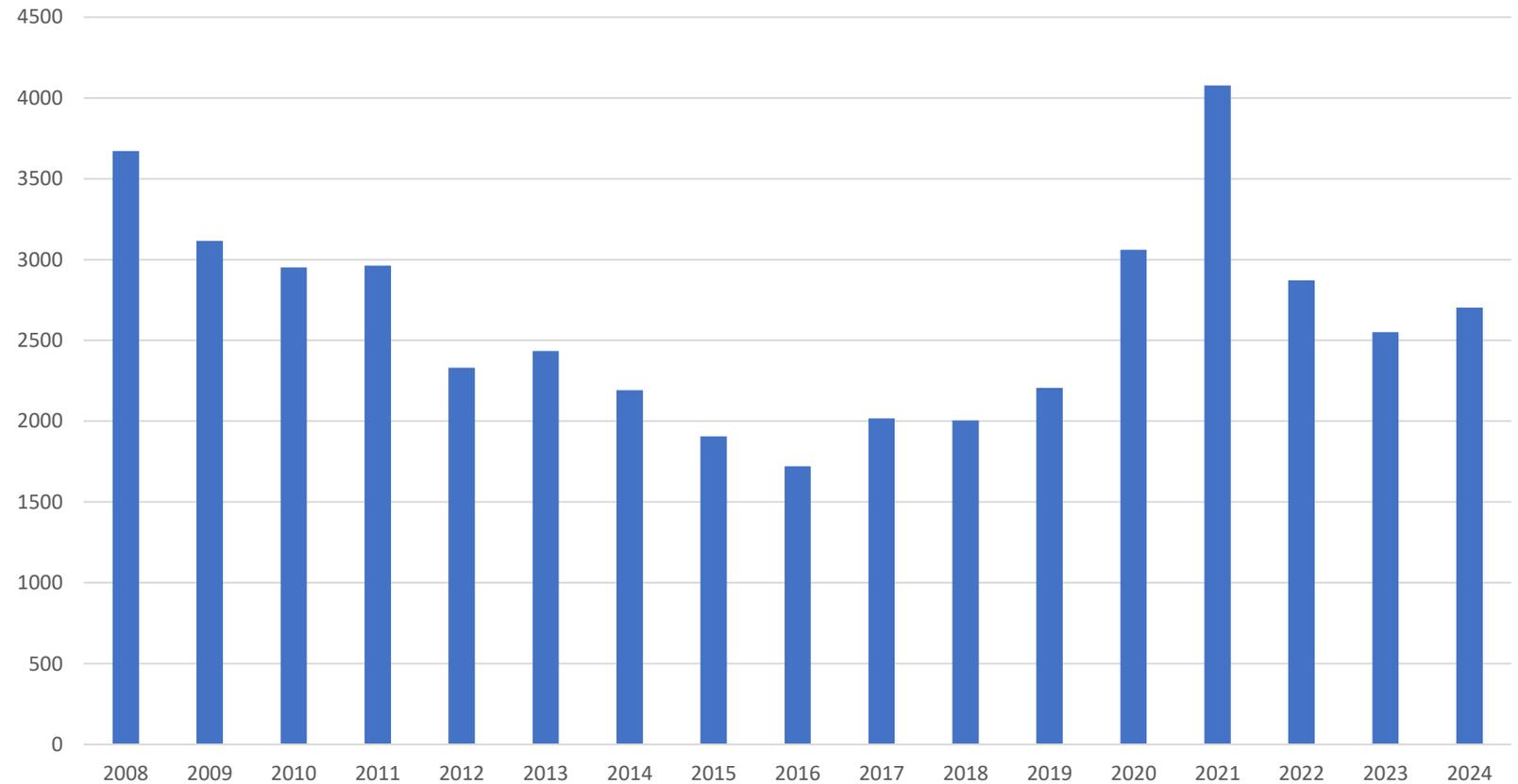
id **62855** - 24/03/2025 12:41:41 Durata ⚙️

Dati utente	Paziente e patologia	Modalità di risposta	Stato chiamata	Risposta
Tipo Utente <b>Seleziona</b> ▼				Dettaglio
Età <b>Seleziona</b> ▼	Fascia d'età			Genere <b>Seleziona</b> ▼
Regione <b>Seleziona</b> ▼	Comune			
Modalità con cui ha conosciuto il servizio <b>Seleziona</b> ▼				Aspettative sulla funzione del servizio <b>Seleziona</b> ▼
Ha già chiamato il TVMR <b>No</b> ▼	N. ricontatti per singola richiesta/utente		Modalità di contatto <b>Seleziona</b> ▼	

\* campi obbligatori

# 2008-2024

Andamento delle richieste nel tempo



**44.775** contatti totali

**42.000** singoli utenti

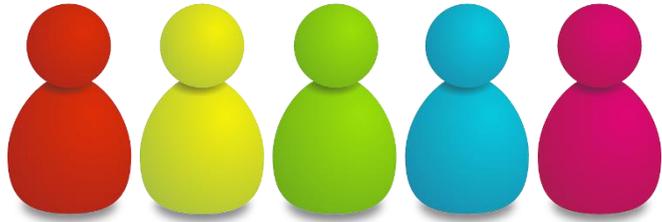
**120.000** differenti richieste



DIPARTIMENTO  
MALATTIE INFETTIVE

**L'intervento telefonico strutturato sulle competenze di base del counselling in sanità pubblica**

Aula Nitti-Bovet, Istituto Superiore di Sanità - Roma, 25 marzo 2025



## **UTENZA:**

*85% pazienti e familiari*

*9,5% professionisti*

*sanitari e socio-sanitari*

*5,5% altro*

## **SESSO ANAGRAFICO:**

*67% Femmine*

*32% Maschi*

*1% Non disponibile*



**75% fra i 30 e i 60 anni**



## **RESIDENZA:**

*38,2% Sud e isole*

*38,1% Centro*

*18,9% Nord*

*1,1% Estero*

*3,7% Non disponibile*



DIPARTIMENTO  
MALATTIE INFETTIVE

**L'intervento telefonico strutturato sulle competenze di base del counselling in sanità pubblica**

Aula Nitti-Bovet, Istituto Superiore di Sanità - Roma, 25 marzo 2025

# INFORMAZIONI

# PIÙ RICHIESTE

- Centri di riferimento e servizi territoriali, cure transfrontaliere
- Esenzioni e diritti esigibili
- Consulenza clinica, genetica e psicologica

- Trattamenti e sperimentazioni cliniche
- Contatti con altri pazienti o associazioni
- Informazioni generali sulle malattie rare



**Segnalazioni e denunce**



DIPARTIMENTO  
MALATTIE INFETTIVE

L'intervento telefonico strutturato sulle competenze di base del counselling in sanità pubblica

Aula Nitti-Bovet, Istituto Superiore di Sanità - Roma, 25 marzo 2025

# la rete MALATTIE RARE e la presa in carico territoriale



EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW-PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



European  
Reference  
Networks



European  
Commission | Health



PAZIENTI



CENTRI CLINICI NAZIONALI



ERN



TRATTAMENTO

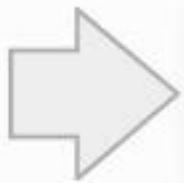


CONSULENZA

- ..... Linee guida
- ..... Ricerca e innovazione
- ..... Conoscenza e condivisione
- ..... Training ed e-learning

COLLABORAZIONE

HELPLINE  
REGIONALI



SINERGIA

The European Network of Rare Diseases (ENRD) Helplines



- Austria -1
- Belgium -1
- Croatia -1
- Denmark -1
- France -2
- Hungary -1
- Ireland -1
- Italy -4**
- Portugal -1
- Romania -2
- Serbia -1
- Spain -1
- Switzerland -2
- Germany -1



# ATTIVITÀ - PROGETTI

**VIOLENZA E SUICIDI**  
parte il progetto **ViolHelp ISS**

TELEFONI VERDI  
**ISS**

www.iss.it

Benessere e salute delle persone intersexuali per una piena inclusione sociale

*Come ti senti?*

**Campagna inclusiva di prevenzione e supporto alla salute per le persone sorde**

Progetto finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, Direzione Generale del Terzo Settore e della responsabilità sociale e delle imprese. Avviso n. 1/2018

**Accesso agli ausili in Italia**

Risultati dell'indagine rapid Assistive Technology Assessment (iATA)

Vela Rara

**Burden e QoL**

**Corsi, convegni, eventi, webinar**

CLOSER

Ministero della Salute - Istituto Superiore di Sanità

**malattierare.gov.it**  
insieme nel mondo delle malattie rare

**New** **UNIAMO**

**#RARAMENTE**  
LA NEWSLETTER DEDICATA ALLE MALATTIE RARE

**#rarinsieme**  
Progetto Scienza Partecipata

800 89 69 49

**#rarinsieme**

Report ISS COVID-19 n. 04/2022

**Censimento dei bisogni (23 marzo - 5 aprile 2020) delle persone con malattie rare in corso di pandemia da SARS-CoV-2**  
Gruppo di lavoro ISS Malattie Rare COVID-19

Versione del 26 maggio 2021

**ben**  
bollettino epidemiologico nazionale

Ente Nazionale dell'Istituto Superiore di Sanità

Volume 3 (2022)

**RAPPORTI ISTISAN 17|39**

ISS 1703 07/17 (settembre 2018 - giugno 2019)

Telefono Verde Malattie Rare:  
otto anni di attività

M. Di Santis, A. Geronzi, A.E. Gentile, A. Nizzi, D. Tarantini

**ANNALI**  
DELL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

Volume 59 No. 2  
2023

A SCIENCE JOURNAL for PUBLIC HEALTH

# COLLABORAZIONI





CENTRO NAZIONALE  
MALATTIE RARE



# GRAZIE

These slides belong to Marta De Santis, Centro Nazionale Malattie Rare, ISS.  
The use of these slides is only authorized if the source is cited.



DIPARTIMENTO  
MALATTIE INFETTIVE

**L'intervento telefonico strutturato sulle competenze di base del counselling in sanità pubblica**

Aula Nitti-Bovet, Istituto Superiore di Sanità - Roma, 25 marzo 2025