

I DATI

1. La diagnosi

I tempi per arrivare alla diagnosi sono mediamente lunghi, variano da un anno per la Distrofia Muscolare di Duchenne a oltre sei per la Corea di Huntington, e circa il 30% degli intervistati ha dovuto spostarsi fuori regione per avere la diagnosi definitiva, soprattutto chi risiede nelle Regioni del Sud, con un aggravio di costo per le famiglie e per il SSN. Prima di arrivare alla diagnosi definitiva in 4 casi su 10 sono state fatte altre diagnosi. In un caso su due, anche dopo la diagnosi, le famiglie cercano conferma da altri specialisti sia del pubblico (44%) che del privato (20%).

2. I centri di competenza e altri servizi sanitari

L'86% degli intervistati ha un centro di competenza a cui fare riferimento che dista mediamente 190km (di sola andata) dalla casa del malato raro.

I controlli presso il centro di competenza sono fatti con una frequenza annuale nel 31,3% dei casi, semestrale nel 38,3% dei casi, trimestrale o più frequente nel 27% dei casi.

Nel 27% dei casi è necessario pernottare fuori con una spesa media annua (viaggio, vitto, alloggio) di €500,00. Questa spesa è chiaramente crescente in funzione delle frequenza dei controlli (€450,00 per gli annuali, €600,00 per i semestrali, €1000,00 per i trimestrali).

Oltre ai controlli presso il centro di competenza, nel corso degli ultimi 12 mesi il 62% dei malati rari ha avuto bisogno di altre visite specialistiche.

Nella totalità dei casi il malato raro, per recarsi al centro di competenza per effettuare i controlli, è accompagnato da una persona che in 8 casi su 10 deve assentarsi dal lavoro.

Inoltre le persone con malattia rara ricorrono in misura molto maggiore ai servizi sanitari rispetto alla popolazione generale, ad esempio il dato medio di accessi al Pronto Soccorso è del 7,10% (Indagine Multiscopo sulla famiglia – ISTAT 2011) contro il dato medio del campione di indagine sui malati rari che è del 10,50%.

3. Assistenza territoriale

In generale la soddisfazione per l'assistenza socio-sanitaria ricevuta a livello territoriale non è alta: la media è di 2,8 su una scala di valutazione 1-5 (1=per nulla, 5=molto).

La soddisfazione maggiore è per i centri di competenza con un 3,9; seguono i Medici di Medicina Generale e i Pediatri di Libera Scelta con un 3,1; mentre i Distretti Socio-sanitari hanno solo un 2,7.

Il gradimento più alto in assoluto lo hanno ottenuto le Associazioni: l'85% degli intervistati è iscritto ad una associazione e l'indice di gradimento è pari a 4.

Entrando nel particolare dei servizi usufruiti, dopo, ovviamente, gli esami clinici (fruiti negli ultimi 12 mesi dall'80,5% dei rispondenti e completamente gratuiti per il 74% degli intervistati), gli interventi riabilitativi (fisioterapia, logopedia, etc.) sono i servizi più usufruiti (66,8%): in 1 caso su 3 le famiglie contribuiscono, in toto o in parte, al pagamento di questo servizio per una media di € 1.350,00 l'anno.

Seguono i farmaci (63,2%; in questo caso le famiglie contribuiscono in un caso su 2 con una spesa media di €400,00 l'anno); vengono dietro protesi/ausili e presidi sanitari (47,1%; in un caso su 3 a carico della famiglia, almeno in parte, per una spesa annua in media di €550,00)

A ruota arrivano:

Assistenza psicologica ai famigliari (24,7%), a carico delle famiglie in un caso su 2 (spesa media annua €1.000,00)

Integratori alimentari/alimenti particolari (23,7%), a carico delle famiglie in 8 casi su 10 (spesa media annua €400,00)

Terapia occupazionale e/o esercizi per svolgere le attività quotidiane (21,1%), a pagamento in quasi 4 casi su 10 (Spesa media annua €1.800,00)

4. Diritti esigibili

L'85% ha avuto l'accertamento della presenza di handicap ai sensi del comma 1, art. 3 della L. 104/1992 (il 5% è in attesa della risposta) e il 73% ha avuto il riconoscimento della gravità di cui al comma 3, art. 3 della L. 104/1992 (0,6% in attesa di risposta); il 72% ha avuto il riconoscimento dell'invalidità (L. 118/1971; L. 18/80) e il 7% è in attesa di risposta; il 53% ha avuto riconosciuta l'indennità di accompagnamento (L. 18/80) e l'8% è in attesa di risposta; il 94% ha l'esenzione dal pagamento del ticket, mentre appena l'8,4% sono beneficiari di contributi economici da parte della Regione, della Provincia, dei Comuni e/o loro delegati nel 2011.

5. Malato raro e famiglia

Il 75% degli intervistati che ha partecipato all'indagine necessita di un'assistenza continua, con un 57% che è poco o per nulla autonomo. Questo comporta che in un caso su 4 (25%) la famiglia deve ricorrere al pagamento di una o più persone per l'assistenza in casa alla persona con malattia rara, la spesa è mediamente di circa €400,00 mensili.

Il familiare di riferimento per l'organizzazione della cura e dell'assistenza al malato raro è:

Generalmente donna (nel 60% dei casi);

Coniugata (82% dei casi);

Genitore o coniuge del malato raro;

Con buona scolarità (22% con laurea e 52% con diploma di scuola media superiore o diploma di scuola professionale);

Il 67,4% lavora: il 47,4% a tempo pieno e il 20,4 a tempo parziale;

Il 6% si è ritirato dal lavoro anzitempo e un 9% è casalinga: la metà di quanti sono ritirati dal lavoro anzitempo o sono casalinghe ha fatto questa scelta per assistere la persona con malattia rara (mediamente intorno ai 36 anni).

I problemi rispetto al lavoro del familiare di riferimento sono maggiori nei primi 3 anni successivi all'insorgenza dei sintomi della malattia: una persona su due (53,1%) dichiara di avere problemi sul lavoro. Difficoltà si registrano anche successivamente anche se in misura leggermente più contenuta (38,5%)

Si tratta soprattutto di:

Necessità di riduzione dell'orario di lavoro (22,6% nei primi 3 anni; 22,1% ultimo anno)

Difficoltà a mantenere il lavoro (15,8% nei primi 3 anni; 12,1% ultimo anno)

Nei primi tre anni dall'insorgenza dei sintomi il 7,9% del campione ha fatto ricorso ai due anni di congedo straordinario, il 7,4% si è ritirato dal lavoro e il 6,3% ha cambiato lavoro per essere più vicino a casa.

L'assistenza a un malato raro, che include anche riabilitazione, protesi/ausili, controlli, visite specialistiche, incide pesantemente sul bilancio familiare: la spesa media annua è di circa €3.350,00 che aumentano a seconda della gravità della patologia:

- €6.850,00 per MR per nulla autonomi
- €3.380,00 per MR poco autonomi
- €2.450,00 per MR abbastanza autonomi
- €1.150,00 per MR autonomi

In generale si evince che le famiglie dei malati rari hanno una maggiore difficoltà ad arrivare a fine mese della medie del paese, in particolare quelle del Sud

Il peso dell'assistenza al malato raro grava principalmente sulla famiglia, con conseguenti problemi psicologici dell'intero nucleo, in particolare, in una scala da 1 a 5:

- Ha cambiato la vita quotidiana della famiglia 4,1
- Ha cambiato le prospettive per il futuro della famiglia 3,8
- Ha modificato i progetti di vita personali del familiare di riferimento 3,6
- Ha rafforzato i legami familiari 3,5
- Ha ridotto la vita sociale dei componenti della famiglia 3,1
- Ha modificato i progetti di vita personali di altri componenti della famiglia 3
- Ha incrinato la relazione fra i coniugi 2,2

All'aumentare della gravità del malato aumenta l'isolamento sociale e la fragilità della famiglia.

Pochi i malati rari (> 16 anni) che trovano spazio nel mondo del lavoro (appena 6% sono impiegati), il 3,7% è occupato, il 2,2% è in inserimento lavorativo, il 4,2% è disoccupato, il 2,6% è in cerca di prima occupazione. In questo quadro di ridotta occupazione, l'insorgenza della malattia rara ha comportato l'abbandono del lavoro per l'8,6% dei malati rari e la riduzione dell'intensità dell'attività lavorativa per il 5,7%.