



UNIVERSITÀ
degli STUDI
di CATANIA

INDAGINE

MALATTIE RARE AL TEMPO DEL COVID-19: DALL'EMERGENZA ALLA RIPARTENZA

Come i malati rari e le loro famiglie vivono la pandemia

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Prof. Agata Polizzi,
Cattedra di Pediatria
Dipartimento di Scienze della Formazione
Università degli Studi di Catania, Catania

Prof. Martino Ruggieri
UOPI Malattie Rare del Sistema Nervoso in Età Pediatrica
Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale
AOU Policlinico
Università degli Studi di Catania, Catania

in collaborazione con

Prof. Santo Di Nuovo
Cattedra di Psicologia generale
Università degli Studi di Catania, Catania

Prof. Filippo Palermo
Università degli Studi di Catania, Catania

Dr.ssa Amalia Egle Gentile
Ricercatrice, referente Laboratorio Health Humanities
Centro Nazionale Malattie Rare,
Istituto Superiore di Sanità, Roma

Dr.ssa Domenica Taruscio
Direttrice
Centro Nazionale Malattie Rare,
Istituto Superiore di Sanità, Roma

RAZIONALE DELL'INDAGINE

COVID-19 è una malattia infettiva causata dal coronavirus 2 (SARS-CoV-2) che in breve tempo ha causato 7.941.791 casi e 434.796 decessi nel mondo (<https://covid19.who.int>). In Italia, sono circa 32.938 le persone sinora decedute a causa dell'infezione (<https://www.epicentro.iss.it/coronavirus/sars-cov-2-decessi-italia>). Il numero dei contagi sebbene ridottosi dall'inizio della fase 2, continua a testimoniare nell'attuale fase 3, l'esistenza di focolai minori in alcune aree geografiche d'Italia.

Numeri senza precedenti che rendono ragione delle inevitabili e incontrollabili pesanti conseguenze che si sono avute sul piano economico, psicologico e sociale. Conclusa la fase 1 e 2 di contenimento della pandemia, è stata avviata da alcuni giorni la fase 3. Le prime due fasi hanno previsto delle misure di restrizione necessarie per consentire un decorso controllato della pandemia volto a proteggere soprattutto le persone più vulnerabili, tra queste gli anziani, le persone con malattie croniche e quelle con malattie rare.

Le malattie rare (MR) sono condizioni assai eterogenee caratterizzate dalla loro scarsa frequenza e distribuzione nella popolazione generale. Epidemiologicamente definite da una bassa prevalenza nella popolazione generale, con stime pari a meno di 1 persona affetta su 2000, raggiungono nel complesso circa 8000-9000 entità cliniche differenti riconosciute dalla comunità scientifica. Numeri che nell'insieme si riferiscono a circa il 6-8% della popolazione mondiale, per un numero complessivo di malati rari pari a 30 milioni in Europa e circa 1 milione in Italia. Le MR sono malattie genetiche, a prevalente esordio in età pediatrica e dal decorso cronico-invalidante. Sono malattie multi-organo e, dato il frequente interessamento del sistema nervoso, è sovente riscontrare in persone con MR gradi variabili di disabilità fisica, psichica e cognitiva. Per le loro caratteristiche cliniche, la gestione ideale è affidata ad una équipe multispecialistica, al cui interno, in una visione più moderna dell'assistenza, è necessario identificare la figura di uno specialista di riferimento, di un responsabile definito come "case manager" che si faccia carico del percorso individuale del malato raro, garantendone la effettiva continuità nel corso del tempo. Tale funzione è molto spesso demandata allo specialista dell'età pediatrica (neurologo pediatra) o al genetista clinico che diventano veri e propri coordinatori non soltanto di altri specialistici afferenti a centri di III livello, ma fondamentali punti di raccordo con i servizi sanitari territoriali pertinenti alle cure primarie (pediatria di famiglia e medici di medicina generale).

Per quanto riguarda la possibilità di cura delle MR, i farmaci detti "orfani" sono sperimentati e commercializzati per le condizioni rare con costi non indifferenti per la spesa sanitaria. Tuttavia, non esistono farmaci orfani per curare tutte le MR e in assenza di un farmaco specifico diretto soprattutto alla correzione della causa della malattia, il trattamento è affidato a terapie di supporto rivolte alla cura del sintomo. Cardine del trattamento a lungo termine rimangono le terapie di supporto di tipo riabilitativo, fisico, logopedico, cognitivo-comportamentale, relazionale e occupazionale cui la persona con MR è indissolubilmente legato per la gran parte della sua vita.

Avere una MR spesso significa per il bambino e per la sua famiglia far fronte da una parte a quelle malattie e/o cambiamenti fisiologici che normalmente si presentano nell'arco della vita di ogni essere vivente (malattie respiratorie o gastrointestinali febbrili, accrescimento, pubertà, bilanci di salute, vaccinazioni, etc.) e dall'altra intraprendere un percorso complesso e articolato, fatto anche di comunicazioni inadeguate, molteplici controlli ambulatoriali presso strutture specialistiche spesso lontane dal luogo di residenza, necessità di tante certificazioni, difficoltà scolastiche che richiedono specifiche strategie di intervento, bisogno di terapie domiciliari, lunghe attese, sentimenti di sfiducia e delusioni e speranze tradite.

Oltre a circa 1/3 delle condizioni rare che esordiscono in età adulta, il miglioramento della qualità assistenziale, delle conoscenze sui meccanismi eziopatogenetici e dunque della storia naturale della malattia fa sì che sempre più bambini con malattie rare diventino adulti con MR. Ciò solleva non poche difficoltà da un punto di vista delle scelte assistenziali-organizzative, ma anche psicologiche, nel periodo di transizione che segna il passaggio da una gestione tipo pediatrico ad una di tipo adulto.

Nella vita di un malato raro, figura di rilievo è il caregiver (familiare o professionista). Indispensabile in età pediatrica o nell'adulto non autosufficiente, inteso come il professionista dell'"aiuto", il caregiver è la persona che principalmente si prende cura del malato raro. Esso diventa per il bambino e per l'adulto non autosufficiente, indefesso interlocutore primario con i rappresentanti del mondo sanitario, della scuola, del mondo del lavoro, della pubblica amministrazione, etc. Rilevante è la solitudine del caregiver di prossimità nell'affrontare all'interno del proprio nucleo familiare il carico di responsabilità e di preoccupazioni richieste per accudire la persona cara. Situazioni che coinvolgono fisicamente ma anche e forse soprattutto emotivamente e con cui il caregiver si confronta nei più disparati contesti della quotidianità e per lunghi periodi della sua vita. Anche la qualità di vita di questi soggetti è dunque particolarmente compromessa dall'esistenza di una malattia rara in famiglia. Il termine *burden del caregiver* definisce una particolare risposta allo stress cronico cui il caregiver è sottoposto in relazione alle loro azioni di cura nei confronti di familiari ammalati.

Nel complesso, quindi, sia il caregiver sia l'adulto o il bambino con malattia rara esperiscono la necessità di continui adattamenti della loro condizione alla realtà che li circonda. In tal senso, è facile che possano scaturire situazioni di "mal adattamento" legate a difficoltà personali (co-morbidità con altre malattie croniche, difficoltà occupazionali ed economiche, convivenza all'interno di un nucleo familiare allargato e contrastato, etc.) e accentuarsi particolarmente in situazioni particolari come quello ad esempio di un'emergenza sanitaria pandemica. Dalla possibilità di integrare e conciliare in maniera più o meno armonica le complesse esigenze (bisogni) personali e relazionali con le esigenze e le realtà organizzative degli ambiti clinici, professionali e sociali in genere, dipende in buona parte la qualità di vita della persona con malattia rara e del suo nucleo familiare.

Le associazioni di malati rari contribuiscono in maniera sempre più efficace e determinante, in contesti nazionali ed internazionali, nel promuovere interventi in ambito sanitario e sociale, nel sostenere la ricerca e nello stimolare la realizzazione di politiche sanitarie a supporto dei bisogni dei malati rari. Afferma EURORDIS (European Organization for Rare Diseases) che l'arte di vivere con una malattia rara è un'esperienza di continuo apprendimento per i malati e le loro famiglie (EURORDIS, 2020). Ciò implica la necessità da parte del ricercatore e/o di chi sperimenta nuove e più appropriati modelli di assistenza sia in ambito clinico sia di sanità pubblica, di conoscere in che misura e fino a che punto straordinari eventi para-normativi che occorrono nella vita di un malato raro impongono un cambio o per lo meno un adeguamento della direzione degli stili e dei percorsi di presa in carico al fine di mantenerli coerenti con le mutate attese e i bisogni dei malati e della loro famiglia.

L'attuale emergenza sanitaria ha reso dunque più evidenti le ambiguità e le incertezze delle persone più fragili come i malati rari. Oltre alle evidenti ricadute in ambito economico e sociale, la fase 1 e la fase 2 hanno portato rilevanti e ben note conseguenze cliniche e psicologiche. Queste ultime, tangibili a tutt'oggi nella fase 3, coinvolgono non soltanto coloro colpiti dalla infezione da COVID-19, ma anche forse soprattutto chi soffre indirettamente, ha pagato in termini di sospensione delle attività scolastiche, ricreative, riabilitative e lavorative.

La fase 2, e ancor più, la fase 3 rappresentano una fase delicata di ricostruzione del tessuto economico e sociale associata alla ripartenza delle attività sanitarie e socio-sanitarie rivolte ai cittadini e alla rimodulazione delle forme di assistenza specifica rivolta a persone con particolari condizioni come le MR. Si ritiene pertanto che in questo particolare momento storico, le malattie rare rappresentino un interessante modello di studio proprio perché coinvolgono più persone e investono trasversalmente molteplici dimensioni dell'esistenza umana, lungo tutto l'arco della vita. Conoscere aspetti della vita quotidiana, unitamente ad attività, risorse e difficoltà, delle persone con malattia rara e delle loro famiglie può essere utile per pianificare azioni ed interventi che possano migliorarli.

L'indagine è promossa e realizzata dalla Cattedra di Pediatria, Dipartimento di Scienze della Formazione, Università degli Studi di Catania, e dall'UOPI Malattie Rare del Sistema Nervoso in Età Pediatrica, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, AOU Policlinico, Università degli Studi di Catania, in collaborazione con la cattedra di Psicologia generale, Dipartimento di Scienze della Formazione, Università degli Studi di Catania e con il Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma.

OBIETTIVO

Individuare e comprendere elementi che possano essere utili per migliorare la qualità della vita delle persone con malattie rare e delle loro famiglie alla luce degli eventi correlati alla pandemia da virus SARS-CoV-2.

SOGGETTI, MATERIALI e METODI

I destinatari dell'indagine sono:

- 1) Gli adulti con malattie rare
- 2) I Caregiver (in genere un familiare) di bambini, adolescenti e adulti non autosufficienti con malattie rare

L'indagine si avvale di un questionario online, semistrutturato, anonimizzato e autosomministrato a cura del paziente adulto o del caregiver. È accluso il modulo informativa privacy.

Il questionario è distinto in due aree, rispettivamente per:

- La persona adulta con malattia rara
- Il caregiver (in genere un familiare) di bambino, adolescente, adulto non autosufficiente con malattia rara

Ognuna di queste due aree è articolata nelle seguenti 7 sezioni:

1. *aspetti relativi al COVID-19*
2. *attività (paziente/caregiver)*
3. *aspetti psicologici (paziente/caregiver, famiglia)*
4. *differenze tra fase 1, fase 2 e fase 3*
5. *informazioni cliniche (paziente/caregiver)*
6. *centro specialistico*
7. *informazioni socio-demografiche*

Il questionario è stato costruito utilizzando Google Moduli, strumento della G-suite cloud di Google per creare questionari online.

L'indagine sarà disponibile online sul sito del Dipartimento di Scienze della Formazione dell'Università di Catania (www.disfor.unict.it; link diretto: <https://forms.gle/oHX7hbJRYkou6eN89>) e accessibile gratuitamente a tutti gli interessati fino al **30 novembre 2020 (nuova scadenza)**.

Sarà inoltre diffusa a pediatri di libera scelta/medici di medicina generale, ambulatori specialistici e associazioni di malattie rare presenti sul territorio regionale/nazionale e divulgata tramite social network dei partner di progetto.

RISULTATI ATTESI

La raccolta e l'analisi dei dati riguardanti gli aspetti clinici, psicologici e sociali della persona con malattia rara e del suo contesto familiare, durante la fase 1, la fase 2 e l'iniziale fase 3 della Pandemia da COVID-19, consentirà di sviluppare interventi finalizzati a migliorare la qualità di vita dei malati rari attraverso la realizzazione di soluzioni assistenziali alternative e di interventi di cura per la promozione del benessere dei malati rari, in un'ottica di prevenzione, e supporto, tanto al malato, quanto ai caregiver e alla famiglia.

In prospettiva, l'indagine è attesa sollecitare l'intera comunità (clinici, psicologi, educatori, tecnici della riabilitazione, insegnanti, decisori, etc.) a progettare e realizzare interventi in grado di promuovere reti di prossimità, valorizzare il contributo dei malati rari e delle loro famiglie, attraverso la conoscenza dei loro bisogni, per la costruzione di percorsi inclusivi e sostenibili al fine di favorire la promozione del bene comune.

