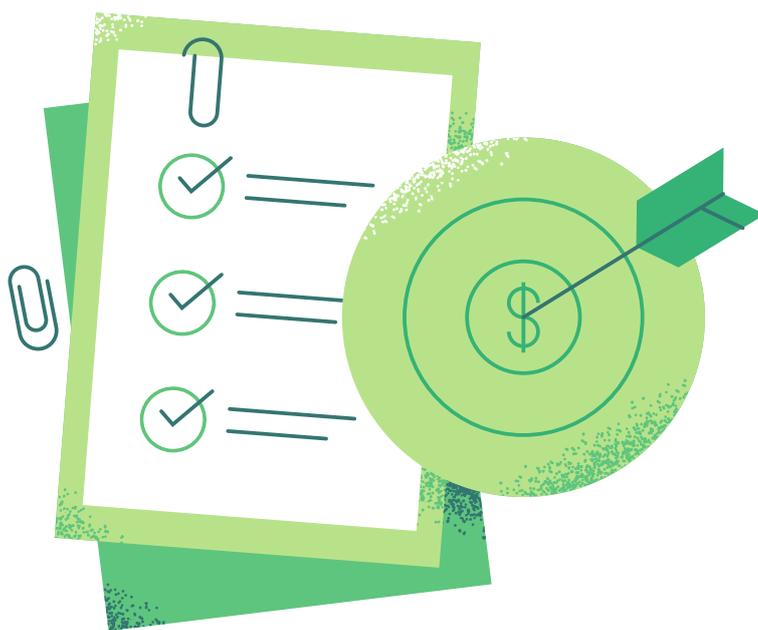


TABLE OF CONTENTS

- 01** OBIETTIVI
- 02** DESCRIZIONE DEL CORPUS
- 03** KEY INSIGHTS
- 04** FOCUS
- 05** RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI



1. OBIETTIVI



OBIETTIVI DEL PROGETTO

Health Communication Monitor è un progetto lanciato da ALMED, Alta Scuola in Media, Comunicazione e Spettacolo, e ALTEMS, Alta Scuola in Economia e Management dei Sistemi Sanitari, con l'obiettivo di costituire un **osservatorio privilegiato** tanto per la **ricerca** quanto per i **professionisti** che operano nell'ambito della comunicazione della salute nel settore pubblico e privato e per i **policy makers**.

Health Communication Monitor si configura quindi come un progetto di **terza missione** finalizzato alla disseminazione delle conoscenze scientifiche e al dialogo con gli stakeholder e i policy maker.

Si tratta di una **newsletter** periodica che informa sulle **ricerche più recenti sul tema della comunicazione della salute** e della relazione con i media, mettendo a fuoco le implicazioni sociali e culturali di questo ormai inscindibile binomio.

2. DESCRIZIONE DEL CORPUS

Sono stati individuati i risultati di ricerca più pertinenti legati alle parole chiave health+communication, health+media e health+(visual/performing) art nel periodo **giugno - settembre 2023**.

Dei 24 contributi selezionati, 20 sono quelli analizzati. Sono stati infatti esclusi introduzioni, editoriali e lavori non pubblicati disponibili solo in bozze pre-proof, articoli non pertinenti, altre lingue che l'inglese e l'italiano o già analizzati nei precedenti numeri.

I contributi analizzati sono così suddivisi: 18 saggi in rivista che presentano ricerche originali e 2 saggi in rivista che presentano review (literature, systematic, meta-analysis).

I contributi legati al tema del **Covid-19** sono 7, pari al 38% del totale, in linea con i precedenti numeri.

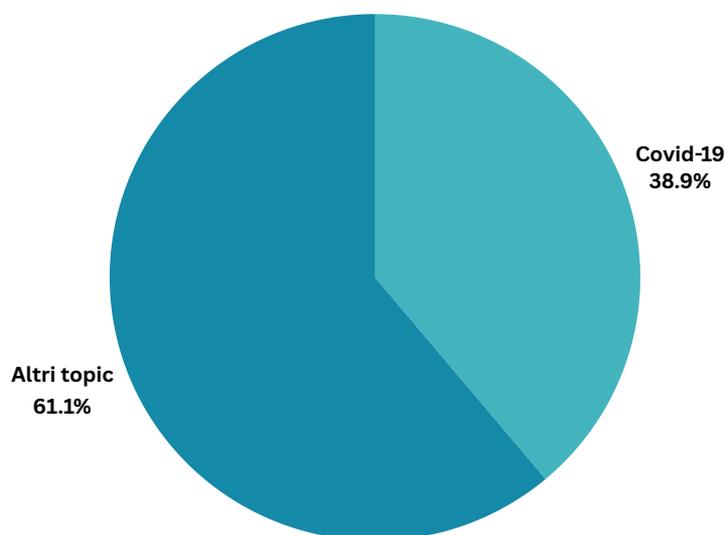


Figura 1 - Percentuale di topic dedicati al Covid-19 nel corpus

3. KEY INSIGHTS



Accanto alla systematic review, il numero 9 di HCM contiene un focus sul tema **malattie rare, informazione e comunicazione realizzato con il supporto incondizionato di Farmindustria.**

KEY INSIGHTS

Accanto alla ormai consueta presenza di ricerche dedicate alla pandemia di Covid-19 i saggi si distribuiscono su una serie di **topic** che sono già stati affrontati anche dai numeri precedenti:

1. Social media, media e comunicazione della salute

Il tema più presente in questa systematic review è l'analisi, sotto vari aspetti, della relazione fra comunicazione della salute e social media.

I **principali temi** individuati sono:

- **Pubblici.** I social media si rivelano efficaci soprattutto presso alcuni pubblici come i giovani, che consultano i social media anche per informazioni legate alla salute e ritengono più autorevoli le istituzioni pubbliche rispetto alle celebrità (Barqawi, Samara, Al Chame, Al Shyyab, & Almaazmi, 2023; Engel, 2023). Gli adolescenti usano i social media anche per valutare preliminarmente i medici a cui rivolgersi (Barqawi, Samara, Al Chame, Al Shyyab, & Almaazmi, 2023).
- **Qualità dei contenuti:** diversi studi sottolineano come le autorità pubbliche sui social media vengano considerate attendibili (Diaz-Campo, Cambroner-Saiz, & Chaparro-Domínguez, 2023; Engel, 2023; Fahim, Cooper, Theivendrampillai, Pham, & Straus, 2023; Kite et al., 2023). Considerare invece i contenuti sui social media nel loro complesso, in relazione al tema della presenza di disinformazione, fa emergere la percezione di una minore loro affidabilità rispetto ad altri media come la televisione (Fahim, Cooper, Theivendrampillai, Pham, & Straus, 2023). Un altro studio mostra che i post Facebook possono ridurre il sospetto di secondi fini rispetto alla diffusione (Lee, Kim, & Joo, 2022) della medesima informazione tramite sito web. I social media si sono rivelati utili, inoltre, per comunicazioni riguardanti la salute sessuale: i contenuti sono coinvolgenti, di accesso facile e veloce, sviluppati con caratteristiche aderenti alle piattaforme. Le problematiche che emergono sono legate alla privacy e alla mancanza di controllo nella diffusione delle informazioni.

- **Valutazione dell'efficacia.** È complesso definire in modo complessivo l'efficacia della comunicazione sui social media in quanto ogni piattaforma ha le sue caratteristiche. Una systematic review svolta su Twitter (ora X) mostra come i contenuti legati alla comunicazione della salute abbiano 5 funzioni: dibattito, interazione, informazione, prevenzione, consapevolezza (*conversation, engagement, information, prevention, awareness*) e che i temi più trattati siano salute pubblica e malattie infettive. Le ricerche analizzate mostrano che non è ancora chiaro sia sia in assoluto utile la comunicazione su X per la salute, ma che è per esempio utile per poter monitorare l'impatto delle campagne. Un altro studio mostra una forte correlazione fra esposizione a informazioni legate alla salute, media health literacy e propensione a un maggior consumo di frutta e verdura. Non è possibile stabilire un nesso di causalità ma si è mostrata una correlazione fra queste tre dimensioni (Jindaratnapanorn, Rittirong, Phulkerd, Thapsuwan, & Thongcharoenchupong, 2023). Kite et al. hanno elaborato un modello di valutazione dell'efficacia delle campagne di comunicazione della salute sui social media partendo dal Hierarchy of Effects Model (HOE). Lo studio si basa sull'applicazione del modello a una serie di campagne reperite tramite una systematic review e mostra che le campagne portano a un cambio di comportamento direttamente o indirettamente. Rispetto al modello originario, nei social media il tema dell'awareness viene sostituito dall'interazione (engagement) e il modello non è più lineare ma circolare.

2. Salute mentale

- L'attenzione alla salute mentale è un tema emerso trasversalmente nei diversi numeri di Health Communication Monitor, in particolare in relazione alla pandemia di Covid-19. Un interessante studio analizza l'efficacia della campagna "What's up with everyone" realizzata in modo co-creativo dal Arts and Humanities Research Council in UK, dedicata alla salute mentale e veicolata sui social media. L'analisi mostra che la campagna ha migliorato la conoscenza, l'attitudine, la fiducia e il desiderio di cercare supporto e la riduzione dello stigma verso la salute mentale presso i giovani fra i 17 e i 22 anni (Curran, Ito-Jaeger, Perez Vallejos, & Crawford, 2023).

3. Pubblici

- Sempre più studi concentrano l'attenzione sulla **diversificazione dei messaggi** rispetto ai contesti e ai pubblici e all'importanza che la comunicazione non diventi un modo per acuire, anziché mitigare, le diversità.
- Uno studio legato alla relazione fra policy per l'**immigrazione** e la salute evidenzia come le policy di immigrazione siano già policy legate alla salute (perché determinano criteri di accesso, inclusione, etc.) e che i media siano un elemento contestuale nella promozione della salute per quanto riguarda i migranti e le minoranze. I discorsi mediatici che promuovono paura e minaccia rispetto a questi pubblici, sostengono gli effetti complessivi sulla salute delle strategie di applicazione delle politiche di immigrazione. I mezzi di informazione sono, inoltre, un fattore contestuale per le strategie di promozione della salute e un bersaglio per i sostenitori della salute che lavorano con le comunità di immigrati e indigeni (Espinoza-Kulick, Espinoza-Kulick, González, & Takahashi, 2023).
- Sotto questo punto di vista è importante che venga verificata la copertura della comunicazione in tutte le aree della **città**, anche quelle ritenute marginali. Uno studio svolto a Hackney, Londra sulla segnaletica legata alle misure preventive legate al Covid-19 (es. portare mascherina, mantenere distanza sociale, rimanere a casa) ha mostrato che le zone più deprivate erano state meno coperte dai messaggi, con il conseguente rischio di alimentare disuguaglianze nella gestione della pandemia.
- Infine, rispetto ai **materiali di comunicazione** e spiegazione di specifiche patologie, si nota che essi spesso non considerino i diversi stadi di evoluzione della malattia. Uno studio svolto su pazienti affetti da degenerazione maculare legata all'età ha dimostrato che i pazienti preferiscono comunicazioni basate sul loro stadio della malattia (versus quelle generiche), avere la possibilità di fare appuntamenti più lunghi con i medici dove fare domande e poter contare su supporto di pari, amici o familiari (Wang, Kalloniatis, & Ly, 2023).
- Allo stesso modo si è notato che le comunicazioni sul vaccino per l'HPV, un tema molto attuale anche in Italia, devono essere **segmentate** per specifici pubblici, avere un linguaggio coerente, essere focalizzate sul cancro piuttosto che sull'attività sessuale e prevedere più modalità di ricordo dei vaccini (Xu, Choi, Capasso, & Diclemente, 2023; Zhao & Bouvier, 2023).

4. FOCUS

MALATTIE RARE, INFORMAZIONE, COMUNICAZIONE. IL PUNTO SUL PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2023–2026

A cura di Elisabetta Locatelli con la collaborazione di Entela Xoxi

1. INTRODUZIONE: IL CONTESTO

Si definiscono malattie rare quelle che colpiscono meno di 1 paziente su 2000. Le singole malattie rare coinvolgono un numero ridotto di pazienti, ma nel loro complesso si stima che coinvolgano circa 30 milioni di persone in Europa (fonte EU Commission) e 2 milioni in Italia (fonte Ministero della Salute).

Oltre alla diffusione di una corretta informazione, negli ultimi anni si è evidenziato che anche la comunicazione ha un ruolo strategico nella salute, dalla comunicazione medico-paziente fino al coinvolgimento dei media per la promozione di stili di vita sani. Intendiamo qui la parola comunicazione come un termine ombrello che unisce diversi processi e flussi, fra cui erogazione e reperimento di informazione, processi di relazione con gli stakeholder, relazione con i media e con le istituzioni, comunicazione con i professionisti sanitari e con i pazienti. Garantire un'informazione accessibile, equa, verificata è, infatti, un obiettivo fondamentale per la cura e per la salute. Nel documento verrà data attenzione anche al tema della formazione, strettamente collegata con i processi informativi e comunicativi.

Questi temi sono stati affrontati durante il **Tavolo di Lavoro “Malattie rare, informazione e comunicazione. Il punto sul Piano Nazionale Malattie Rare 2023–2026”** che si è svolto il 23 aprile presso la sede di Roma dell'Università Cattolica del Sacro Cuore in cui si è approfondito come informazione, comunicazione e formazione possano avere un ruolo strategico anche in questo particolare contesto di salute e di cura.

ALTEMS ha sostenuto diversi progetti nel corso degli anni, fra la partecipazione al Libro Bianco “Donne e malattie rare: impatto sulla vita e aspettative per il futuro” recentemente pubblicato.

Al Tavolo di Lavoro sono intervenuti: **Giuseppe Arbia**, Direttore ALTEMS; **Americo Cicchetti**, Direttore Generale Programmazione Ministero della Salute; **Enrico Costa**, Dirigente Settore Affari Internazionali AIFA e membro COMP EMA; **Marta De Santis**, Ricercatrice Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità; **Paola Facchin**, Coordinatore del Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare presso la Commissione Salute, Conferenza delle Regioni; **Elisabetta Locatelli**, Coordinatrice Progetto Health Communication Monitor ALMED–ALTEMS; **Enrico Piccinini**, Coordinatore Gruppo Tecnico Malattie Rare Farmindustria; **Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare; **Entela Xoxi**, Scientific Advisor ALTEMS.

2. INFORMAZIONE, COMUNICAZIONE E FORMAZIONE NEL PNMR

Il Piano Nazionale delle malattie rare (PNMR) 2023-2026, è uno strumento di programmazione e pianificazione centrale nell'ambito delle malattie rare, che fornisce indicazioni per l'attuazione e l'implementazione dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA).

È strutturato in capitoli verticali che includono azioni specifiche e capitoli orizzontali che includono azioni che contribuiscono trasversalmente a integrare tutti gli ambiti principali:

- **Capitoli verticali:** Prevenzione Primaria; Diagnosi; Percorsi assistenziali; Trattamenti farmacologici; Trattamenti non farmacologici, Ricerca.

- **Capitoli orizzontali:** Formazione; Informazione, Registri e monitoraggio della Rete nazionale delle malattie rare.

I due temi oggetto di questo approfondimento, **informazione** e **formazione**, fanno parte dei capitoli orizzontali in quanto concorrono ad attuare i capitoli verticali in diversi momenti.

La **formazione** del personale sanitario, ma anche di personale non sanitario, di pazienti e caregiver, è un aspetto centrale per accelerare e migliorare il percorso di prevenzione, diagnosi, terapia ed assistenza. Il piano sollecita e prevede l'attivazione di iniziative di formazione prelaurea, nei percorsi di specializzazione e anche nei percorsi di formazione continua in sinergia con realtà come l'Istituto Superiore di Sanità, le associazioni di pazienti e le European Reference Network.

L'**informazione** è altrettanto trasversale. Nel piano vengono indicati diversi strumenti che saranno evidenziati anche nel corso di questo documento, come il Portale Nazionale Malattie Rare, il Telefono Verde Malattie Rare, le helpline regionali, la collaborazione con il database Orphanet, FarmaciLine dell'Agenzia Italiana del Farmaco, Servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento [SAIO, attivato da UNIAMO (vedi approfondimento dedicato)] e sito malatirari.it, Connessione con il Network europeo delle Help line.

Per ciascuno vengono definiti obiettivi, azioni e indicatori di valutazione che prevedono l'aggiornamento e l'implementazione dei canali esistenti, il rafforzamento di strumenti di comunicazione inter-istituzionali e la valorizzazione di iniziative svolte da altri soggetti competenti come Associazioni e Fondazioni, la diffusione capillare di informazioni.

Il PNMR preve, inoltre, lo sviluppo di una **comunicazione "comprensibile, accessibile e trasparente"** e che la comunicazione delle informazioni sia "regolare, coordinata ed efficiente, e non limitarsi al solo ambito delle malattie rare, ma tener conto anche di argomenti trasversali che favoriscano una presa in carico della persona in un'ottica di integrazione socio sanitaria" (p. 31).

Portali, siti web dedicati, reti, servizi di ascolto, help line, possono fare la differenza nel fornire comunicazioni accurate, orientare i pazienti e dare supporto informativo o emotivo. Garantire un'informazione accessibile, equa, verificata è, infatti, un obiettivo fondamentale per la cura e per la salute.

3. SITI INFORMATIVI: UNA MAPPATURA PRELIMINARE

In linea con l'importanza attribuita in modo trasversale dai diversi piani nazionali al tema dell'informazione, si segnala una prima mappatura dei siti web e delle fonti online dedicate alle malattie rare, ai farmaci orfani e ai temi correlati:

1. Siti di informazione generale

- **Commissione Europea:** svolge attività continuativa di supporto alla ricerca e all'integrazione dei network nazionali e sovranazionali dedicati alle malattie rare, allo sviluppo di terapie farmacologiche e non e alla creazione di sinergie fra i soggetti coinvolti a diverso livello. L'importanza della comunicazione e della diffusione di conoscenza è ribadita anche dalla "[EU ACTION ON RARE DISEASES Improving patient access to knowledge, diagnosis and care](#)" del febbraio 2024. L'Unione Europea ha attivato, inoltre, diversi progetti fra cui l'[European Joint Programme](#).
- **European Medicine Agency (EMA):** nell'ambito del suo compito di fornire un equo accesso alle cure anche ai pazienti affetti da malattie rare, sostiene la supervisione scientifica, lo sviluppo e l'immissione sul mercato dei farmaci orfani, offrendo sul [proprio sito](#) un ampio repertorio di informazioni sulle malattie rare, sui farmaci orfani e sulle azioni intraprese. Il sito si avvale di diversi linguaggi di comunicazione, con report analitici (*Annual report on the use of the special contribution for orphan medicinal products – 2023*) e testi descrittivi ma anche video e infografiche riassuntive.
- **Progetti internazionali:** a livello internazionale sono attivi numerosi progetti, fra cui si segnalano: [International Rare Diseases Research Consortium \(IRDiRC\)](#), [Undiagnosed Disease Network International UDNI](#), [European Rare Diseases Research Alliance \(ERDERA\)](#), [JARDIN project: The Joint Action on integration of ERNs into national healthcare Systems](#).
- **Ministero della Salute:** cfr. approfondimento dedicato.
- **Istituto Superiore di Sanità (ISS):** cfr. approfondimento dedicato.
- **Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA):** cfr. approfondimento dedicato.
- **Coordinamenti Regionali Malattie Rare e siti Regionali:** cfr. approfondimento dedicato.
- **Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare:** gestisce un portale dedicato ai farmaci per la cura delle Malattie Rare, prodotti dallo stesso stabilimento sito a Firenze.

2. Ricerca e informazione

- **Orphanet**: rete internazionale che unisce le conoscenze relative alle malattie rare. Svolge attività di diffusione conoscenza e informazione. Il report delle attività 2022 comprende un capitolo dedicato alla comunicazione in cui vengono presentate numerose attività svolte per diffondere la conoscenza sulle malattie rare, fra cui brochure, video online, partecipazione a conferenze, articoli in riviste scientifiche peer-reviewed, profili sui principali social media, eventi, in particolare Report e il Report Activity 2022. Un punto importante per la corretta informazione e comunicazione è anche l'adozione di una nomenclatura uniforme, che Orphanet promuove. La rete gestisce anche la newsletter **Orphanews** che bimestralmente offre panoramica delle novità scientifiche e politiche sulle malattie rare e sui farmaci orfani.

3. Associazione dei pazienti:

- **UNIAMO, FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE**, cfr. l'approfondimento dedicato
- **EURORDIS** (Rare Disease Europe), alleanza europea di associazioni di pazienti di malattie rare. Eurordis è un'alleanza unica e senza scopo di lucro di oltre 1.000 organizzazioni di pazienti affetti da malattie rare provenienti da 74 paesi. Eurordis lavora a livello nazionale e internazionale per migliorare la vita delle persone affette da una malattia rara attraverso numerose iniziative di advocacy. Mettendo in contatto pazienti, famiglie e gruppi di pazienti, nonché riunendo tutte le parti interessate e mobilitando la comunità delle malattie rare, vuole rafforzare la voce dei pazienti e modellare la ricerca, le politiche e i servizi ai pazienti. Fra le più recenti si segnalano lo studio previsionale **Rare2030** presentato nel 2021 al Parlamento Europeo e che sono sfociate in otto raccomandazioni. Uno degli obiettivi dell'alleanza è anche la creazione di un piano europeo per le malattie rare. Fra le iniziative di comunicazione Eurordis promuove la **Giornata Internazionale per le Malattie Rare** che si tiene ogni ultimo giorno di febbraio.

4. Registri e monitoraggio; Ricerca, Trattamenti farmacologici

- **European Reference Networks (ERNs)**: sono reti virtuali che coinvolgono prestatori di assistenza sanitaria in tutta Europa. Il loro compito è favorire la discussione sulle malattie rare o complesse che richiedono cure altamente specializzate e conoscenze e risorse concentrate. Per riesaminare la diagnosi e le cure di un paziente, i coordinatori delle reti di riferimento europee (ERN) convocano dei gruppi consultivi "virtuali" di medici specialisti in diverse discipline, utilizzando un'apposita piattaforma informatica e strumenti di telemedicina. In questo modo i pazienti possono avere accesso a consulti medici senza doversi spostare nell'Unione Europea. Al momento sono attivi 24 ERN.
- **Registri AIFA**: sono parte integrante del sistema informativo del Servizio Sanitario Nazionale. Come suggerito dall'analisi di Xoxi, Facey e Cicchetti (2012), la ricchezza dei dati disponibile potrebbe essere utilizzata per l'ottimizzazione dell'assistenza sanitaria. Sul lavoro di AIFA vedi anche approfondimento dedicato.
- **ISS**: cfr. approfondimento dedicato.
- **Registri e sistemi informativi regionali**: cfr. approfondimento dedicato

4. APPROFONDIMENTI DEDICATI

MINISTERO DELLA SALUTE

Il **Ministero della Salute** tutela il diritto alla salute insieme con le regioni, definendo i Livelli Essenziali di Assistenza (LEA - DM279/2001 e DPCM del 12 gennaio 2017) e l'ammontare complessivo delle risorse stanziare. Insieme con l'Istituto Superiore di Sanità gestisce il sito www.malattierare.gov.it che raccoglie informazioni utili per cittadini e pazienti, quali informazioni sulle malattie rare, i test di screening, terapie ed esenzioni. È stata realizzata anche [la Banca dati delle malattie rare esenti](#) per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei **Livelli Essenziali di Assistenza (LEA)**.

Il DPCM del 2017 definisce e aggiorna l'elenco delle malattie rare per il quale è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei Livelli essenziali di assistenza - LEA (DM 279/2001 e DPCM del 12 gennaio 2017). L'elenco è organizzato in gruppi e sottogruppi per i quali sono indicate alcune malattie specifiche come esempi, non essendo questi esaustivi della totalità delle forme comprese. A tal riguardo vale quanto compreso nella classificazione ORPHAN-CODE, riconosciuta come riferimento per le malattie rare dell'Unione Europea.

AGENZIA ITALIANA DEL FARMACO – AIFA

I farmaci orfani sono sottoposti a specifiche procedure per la loro approvazione che non è possibile approfondire in questo contesto e per cui si rimanda al sito **AIFA**.

Dal punto di vista della comunicazione e dell'informazione, AIFA ha attivato l'iniziativa **OPEN-Aifa** dedicata all'istituzionalizzazione degli incontri con tutti i suoi interlocutori per garantire un dialogo diretto e trasparente. Associazioni di malati, rappresentanti della società civile, aziende farmaceutiche e ogni altro soggetto interessato possono inviare all'AIFA una richiesta di partecipazione motivata agli incontri che si svolgeranno con cadenza mensile, compatibilmente con gli impegni istituzionali dei vertici AIFA.

L'AIFA mette, inoltre, a disposizione dei pazienti, degli operatori sanitari e del pubblico in genere, il servizio d'informazione indipendente sui medicinali autorizzati **Farmaciline**.

L'AIFA finanzia, inoltre, **progetti sulla ricerca clinica indipendente**. Fra i temi dedicati alle MR, due sono quelli di interesse in questo contesto: "Studi su farmaci orfani e malattie rare" e "studi sul profilo di sicurezza dei farmaci e sull'informazione".

4. APPROFONDIMENTI DEDICATI

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ - ISS

L'ISS, in qualità di **organo tecnico-scientifico del Servizio sanitario nazionale** in Italia, svolge funzioni di ricerca, sperimentazione, controllo, consulenza, documentazione e formazione in materia di salute pubblica.

Fra le numerose attività svolte si segnalano le principali rispetto al tema delle malattie rare.

L'attività dell'ISS sul tema malattie rare è stata istituzionalizzata nel 2001 con la nascita del **Registro Nazionale Malattie Rare (DM279/2001)**, il primo importante strumento di sorveglianza per comprendere l'epidemiologia delle patologie rare e supportare così la programmazione nazionale e regionale. È ad oggi l'unico strumento in grado di fornire informazioni sulla realtà nazionale delle malattie rare. Attorno ad esso si sono poi sviluppate e si sviluppano numerose attività che intendono dare risposte concrete ai pazienti rari e le loro famiglie su varie tematiche relative alle malattie rare, quali ad esempio la rete assistenziale, la ricerca traslazionale, studi sulla qualità della vita ecc.

Nel 2008 è stato istituito il **Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)**, che allineato con la missione dell'ISS di tutela della salute pubblica, prevede l'integrazione della ricerca scientifica, delle funzioni di coordinamento e controllo tecnico-scientifico, e delle attività di sanità pubblica svolge attività di ricerca, controllo e sorveglianza, con una marcata attenzione alla comunicazione e ai canali di dialogo e di informazione con gli utenti per promuovere la conoscenza medico-scientifica su aspetti fondamentali della salute pubblica.

Accanto alle attività di rilievo più strettamente sanitario, il CNMR dedica ampio spazio all'attività di formazione, informazione e sensibilizzazione in tema di malattie rare. Gli strumenti principali, oltre l'organizzazione di eventi, sono il **Telefono Verde Malattie Rare TFMR**, istituito nel 2008, e il **portale www.malattierare.gov.it**, lanciato nel 2020.

Il **TVMR*** fornisce informazioni utili e aggiornate, orientando l'utenza nel complesso ambito delle malattie rare: su percorsi, diritti e risorse disponibili per le malattie rare e la loro prevenzione a livello nazionale e internazionale. Inoltre il TVMR è un utile strumento per ascoltare e accogliere bisogni e necessità della cittadinanza, così come promuovere la divulgazione e circolazione di conoscenze, buone pratiche e favorire processi di empowerment.

Il servizio è gestito da un team di ricercatrici/ricercatori, con specifica formazione comunicativo-relazionale che utilizzano le competenze di base del counselling telefonico, già largamente consolidate nell'ambito di servizi di informazione istituzionale. Il team si avvale, inoltre, del supporto di consulenti medici esperti nelle malattie rare. Il TVMR dal 2012 è membro dell'European Network of Rare Disease Help Lines (ENRDH) per condividere conoscenze e buone pratiche tra i servizi di informazione nazionali e associativi dedicati alle MR in Europa (14); dal 2017 promuove una rete di collaborazione fra servizi telefonici informativi regionali istituzionali dedicati alle malattie rare con l'obiettivo di scambiare esperienze e armonizzare l'informazione e la comunicazione in ambito nazionale. Il TVMR, inoltre, collabora in modo costante con tutti i servizi informativi delle associazioni di pazienti e delle federazioni e che tutti gli altri enti in qualche modo coinvolti nel migliorare la qualità di vita delle persone con malattie rare.

* Numero gratuito 800896949 dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 13:00, e-mail: tvmr@iss.it

Il portale istituzionale tematico **www.malattierare.gov.it**, è uno strumento informativo dedicato al cittadino promosso dal Ministero della Salute in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità per rendere fruibili ai cittadini (in particolare pazienti) le informazioni disponibili in tema di malattie rare. Il progetto, realizzato col sostegno economico del Ministero dell'Economia e delle Finanze e il supporto tecnico dell'Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato, ha reso possibile sistematizzare e presentare in modo accessibile e fruibile una mole considerevole di informazioni sul tema, già patrimonio informativo del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'ISS. Il portale si integra completamente con le attività e le risorse del TVMR e si allinea con gli obiettivi del Piano Nazionale per le Malattie Rare e del testo Unico sulle malattie rare. Fulcro del sito è l'integrazione di più banche dati, che permette di trovare tramite un motore di ricerca interno tutte le informazioni presenti sul sito relative ad una data malattia (es. codice esenzione, associazioni, presidi, news, eventi, linee guida ecc.).

Le **banche dati** del portale più corpose si riferiscono a:

- **malattie rare**: la banca dati include tutte le patologie rare esplicitamente elencate nell'Allegato 7 del DPCM del 12 gennaio 2017, alle quali si aggiungono quelle catalogate da orpha.net. Questa scelta è stata determinata dalla volontà di poter fornire – ove possibile e ove disponibili – informazioni su un maggior numero di malattie. Per ampliare le informazioni si è avviata nel 2021 una collaborazione con www.issalute.it, che riporta le schede descrittive di patologia (non solo di malattie rare), pertanto per alcune patologie rare ad oggi è presente un link che reindirizza ad una descrizione presente nell'altro portale dell'ISS (es. [sindrome di rett > portale conoscenza <https://www.malattierare.gov.it/malattie/dettaglio/128>](http://www.issalute.it/portale/conoscenza/sindrome-di-rett))
- **centri di diagnosi e cura (presidi)**: la banca dati contiene esclusivamente l'elenco dei presidi accreditati dalle Regioni per le malattie rare e i gruppi di malattie rare esenti dalla partecipazione al costo del ticket (riconosciute nell'allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017), identificati dalle Regioni tramite specifici atti normativi
- **associazioni**: la banca dati include le associazioni di pazienti e le federazioni che si occupano di malattie rare e anche di malattie croniche, che ne hanno fatto richiesta.
- Ci sono poi alcune banche dati più piccole, che si riferiscono alle malattie croniche con codice di esenzione (all. 8 del DPCM 12 gennaio 2017), alla normativa (soprattutto regionale), agli [sportelli informativi regionali](#) sulle malattie rare, alle linee guida ecc.

A novembre 2020, frutto di un sodalizio reso ancora più stretto da un accordo di collaborazione scientifica tra ISS e UNIAMO, è stata lanciata la **newsletter quindicinale "RaraMente"**, che ha lo scopo di aggiornare su iniziative rilevanti inerenti le malattie rare in Italia e nel mondo, offrendo notizie dal mondo associativo, della ricerca e informazioni su eventi organizzati dall'Istituto Superiore di Sanità, dalle associazioni e da tutti gli attori coinvolti nella community delle malattie rare. La newsletter è pubblicata online sul portale malattierare.gov.it e da la possibilità a tutti gli stakeholder coinvolti nell'ambito delle malattie rare di segnalare progetto, un evento o una iniziativa scrivendo a: newsletter.mr@iss.it.

LE REGIONI

Le **Regioni** svolgono un ruolo fondamentale nell'ambito delle malattie rare.

Le Regioni hanno il compito di organizzare nel proprio territorio l'assistenza sanitaria attraverso i **Sistemi Sanitari Regionali (SSR)**, garantendo le erogazioni delle prestazioni comprese dei LEA. Da questo punto di vista esse svolgono il ruolo fondamentale anche nell'erogazione dell'assistenza dei malati rari. Già con il DM 279/2001 è stata istituita la **Rete nazionale delle malattie rare** dedicata alla prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare, composta dalle reti definite da ciascuna regione o consorzi di più regioni e/o P.P.A.A.. Le regioni identificano i **"Presidi accreditati"**, ovvero degli ospedali dedicati a specifici gruppi di malattie rare. I pazienti devono recarsi in tali ospedali per ottenere la diagnosi o la conferma diagnostica necessaria affinché l'azienda/unità sanitaria locale di residenza riconosca una speciale esenzione per malattia rara alla quale sono vincolati l'esenzione del pagamento del ticket e all'accesso a specifici trattamenti e procedure diagnostiche. Con l'Accordo Stato-Regione del maggio 2007 si sono definiti i compiti di questi presidi detti anche **centri di riferimento**. Si sono inoltre istituiti in tutte le regioni, i coordinamenti delle reti regionali per malattie rare, detti **centri di coordinamento regionali**, con i compiti tra gli altri, di programmare e monitorare le attività delle reti di assistenza, di gestire i registri o sistemi informativi regionali per le malattie rare e i centri di informazione per professionisti e utenza.

Con lo stesso accordo si definiva anche l'informazione sintetica che, tratta dai registri regionali malattie rare, doveva alimentare il registro nazionale presso l'ISS. Alcune regioni PPAA si sono accordate per istituire **centri e reti interregionali**. La somma di tutte le reti regionali costituisce la rete nazionale. A partire da luglio 2002 presso la Commissione Salute della Conferenza delle Regioni è stato istituito il **Tavolo interregionale permanente** per il coordinamento e il monitoraggio delle attività svolte dalle regioni per l'assistenza ai malati rari. La struttura della rete per l'assistenza per le malattie rare è stata definita con maggiore dettaglio nella Legge 175/2021 e nei documenti di essa attuativi, PNMR e Accordo di Riordino della Rete. Gli elementi principali costituenti tali reti sono: i centri regionali o interregionali di riferimento, unità funzionali dedicati a gruppi di malattie rare e costituiti da più unità operative sia pediatriche che dell'adulto, i centri di eccellenza, costituiti da una selezione di centri di riferimento scelti in quanto partecipanti come Health Care Provider (HCP) alle reti europee di riferimento (ERN), e infine i centri di coordinamento regionale malattie rare, con i compiti sopra descritti e già identificati con l'accordo del 2007.

Tutte le regioni hanno istituito i **Registri regionali malattie rare** che hanno assunto progressivamente nel tempo due macrocompiti essenziali: il primo è attinente al supporto dell'attività clinica-assistenziale prodotto dalla rete di assistenza; il secondo è di supporto alla programmazione e organizzazione regionale, oltre che di valenza epidemiologica e di supporto alla ricerca. Una informazione sintetica desunta da tali registri alimenta il registro nazionale presso l'ISS e tale attività è monitorata come un LEA.

Tra gli strumenti gestiti dai centri regionali di coordinamento di malattie rare sono compresi anche le **attività di informazioni e comunicazione** erogate sia attraverso siti web dedicati, sia attraverso help line o sportelli specifici dedicati a professionisti sanitari, famiglie e malati rari, associazioni d'utenza.

UNIAMO – FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare è l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara. Opera da 25 anni per la tutela e la difesa dei diritti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, ha oltre 200 associazioni affiliate in continua crescita. UNIAMO ha al suo attivo numerose attività, si segnalano qui le principali. Dal 2015 UNIAMO realizza il **Rapporto MonitoRare**, che raccoglie e aggrega tutti i dati disponibili tra gli attori del sistema malattie rare per dare vita a un documento che offre una visione d'insieme del sistema delle malattie rare in Italia e che include anche il punto di vista del paziente. UNIAMO gestisce anche un servizio di ascolto, **SAIO** (Servizio di Ascolto Informazione e Orientamento per le Malattie Rare) destinato a pazienti, familiari e caregiver.

UNIAMO è attiva in numerose campagne di sensibilizzazione che sfruttano vari media. Le campagne sono diffuse per un mese intero su diversi media, proprio per massimizzare la quantità di pubblico raggiunto: nell'ambito **out-of-home pensiline e mezzi di trasporto brandizzati**, spazi su **magazine** (ad esempio La Freccia Magazine diffuso sui treni Frecciarossa), ma anche **spot pubblicitari e radiofonici**. Nel **2024** la campagna #uniamoleforze ha avuto come testimonial **Beppe Vessicchio** mentre nel **2023** è stata protagonista la voce di **Luca Ward**.

A queste iniziative si aggiungono **interviste e partecipazione a talk televisivi**. Infine, quest'anno il **Presidente della Repubblica** ha fatto, su richiesta di UNIAMO, un comunicato specifico sul 29 febbraio, il secondo più alto riconoscimento dopo l'Alto Patronato.

Nel 2024 la campagna è stata anche caratterizzata da uno spiccato taglio **digital**, con la partecipazione a **Fantasanremo**, il gioco social dedicato ai fan di Sanremo che ha coinvolto oltre un milione di persone fra cui molti giovani. UNIAMO è stato anche official partner del **Concerto del 1° maggio 2024**.

Per la comunicazione ai pazienti e/o ai caregiver sono attivi, inoltre, 16 **siti informativi regionali e le help line dedicate**.

Nata dalla collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità è attiva anche la **newsletter Raramente** che aggiorna con periodicità quindicinale sui fatti che riguardano le malattie rare in Italia e nel mondo, offre notizie relative alle associazioni e alla ricerca, e informazioni sugli eventi organizzati dall'Istituto Superiore di Sanità, dalle associazioni e da tutti gli attori coinvolti nella community delle malattie rare. Oltre a questa, UNIAMO gestisce anche una propria newsletter.

UNIAMO è attiva anche nella **formazione**, partecipando con propri formatori a oltre il 35% dei corsi ECM realizzati in Italia sulle Malattie Rare. I corsi, censiti da MonitoRare su dati Agenas, sono stati 74 nel 2022.

5. LA FORMAZIONE

In sinergia con l'informazione e la comunicazione, la **formazione** è un altro tassello importante per la diagnosi e la cura delle malattie rare.

Anche su questo tema il PNMR dedica un **capitolo dedicato**, con particolare attenzione alla formazione dei medici, prelaurea e post-laurea, e alla individuazione di sinergie con realtà nazionali e internazionali quali AGENAS e le reti di riferimento europee (ERN).

L'**Istituto Superiore di Sanità** ha attivato iniziative formative dedicate a cura del Centro Nazionale Malattie Rare con corsi nazionali in presenza e FAD su varie tematiche, fra cui lo screening neonatale esteso, uditivo e visivo; – corsi internazionali sui registri di malattia, sulle malattie rare segna diagnosi, con particolare rilievo al processo di FAIRification dei dati (Findable, Accessible, Interoperable and Reusable – FAIR).

Anche le **regioni** costituiscono soggetti privilegiati nella formazione e nell'aggiornamento dei professionisti dedicati all'assistenza di malati rari. I corsi di laurea delle professioni sanitarie e i corsi post laurea di specializzazione si basano anche su un training teorico-pratico incardinato su reti formative costituite da una selezione di ospedali e servizi sanitari definiti in base ad accordi tra università e regioni e validati dall'Osservatorio nazionale per la formazione specialistica. Servizi parte delle reti regionali per malati rari sono compresi all'interno di queste reti formative, vero **punto strategico** per la prima formazione dei professionisti che incontreranno malati rari in piena sinergia tra regioni e università attive in quel territorio. Le regioni inoltre gestiscono le scuole di formazione per medici di famiglia, all'interno delle quali vengono trattate appositi temi riguardanti l'assistenza ai malati rari. Infine, le regioni e le singole aziende sanitarie sono provider della **formazione medica continua** (ECM) obbligatoria all'interno della quale sono frequentemente sviluppati temi riguardanti l'assistenza ai malati rari.

Diversi **atenei** attivano iniziative di formazione. Si segnalano alcune delle principali a titolo esemplificativo e senza pretesa di esaustività:

- Master di I livello "Malattie Rare" attivato presso l'Università di Torino;
- Master di II livello "Malattie Rare" presso l'Università di Firenze;
- Master di II livello "Malattie Rare" presso l'Università degli studi della Campania Luigi Vanvitelli, ateneo presso cui è attivato anche il corso di perfezionamento "Aspetti epidemiologici, legislativi, clinico-traslazionali nelle malattie rare" con il supporto di UNIAMO.
- Master executive di II livello "Malattie Rare, galenica clinica e farmaci orfani" presso l'Università degli Studi di Milano Bicocca.

6. SPUNTI DALLA LETTERATURA SCIENTIFICA E DALLE RICERCHE INTERNAZIONALI

A partire da alcuni temi chiave individuati nel PNMR, è stata svolta una *systematic review* di letteratura scientifica nazionale e internazionale sui temi delle malattie rare e della comunicazione/informazione che ha riguardato la ricerca di articoli e pubblicazioni scientifiche su riviste nazionali e internazionali tramite le keyword rare disease+communication, rare disease+media, rare disease+communication campaign, rare disease+patient engagement, orphan drugs+communication, orphan drugs+media. In totale sono stati reperiti 47 saggi pubblicati negli ultimi 10 anni.

L'obiettivo di questo lavoro è di fornire spunti e possibili intersezioni fra i risultati della ricerca scientifica pubblicata sul tema a livello internazionale evidenziati dalla *systematic review* e i capitoli del PNMR al fine migliorare il raggiungimento degli obiettivi posti dal PNMR.

1. PREVENZIONE

La **prevenzione primaria** gioca un ruolo importante, sia come prevenzione primaria sia come diffusione di stili di vita consapevoli che possano ridurre il rischio di malattie rare e non multifattoriali.

Le ricerche dedicate a questi temi si soffermano soprattutto sulla diffusione di **consapevolezza (awareness)** legata agli stili di vita, sottolineando come questo possa essere un primo passo per l'adozione consapevole di stili di vita sani e corretti. Fondamentale in questo caso è che le informazioni veicolate dai media (digitali e non) siano accurate e attendibili.

Nello specifico delle malattie rare, la prevenzione primaria attraverso la **consulenza genetica** può essere affiancata dalla consulenza svolta in spazi sui social media dedicati che non sostituiscono gli spazi tradizionali ma possono essere loro complementari (Yabumoto et al., 2022).

2. DIAGNOSI, PERCORSI ASSISTENZIALI, TERAPIE

A seguito di una diagnosi, i **social media** possono essere spazi di supporto ai genitori in cui condividere esperienze personali di figli affetti da malattie rare (Glenn, 2015; Titgemeyer & Schaaf, 2020), condividendo anche la **sofferenza** che tale percorso porta con sé e che è stato paragonato a quello delle malattie croniche. I pazienti usano, infatti, i social media per condividere esperienze personali, raccontare i percorsi diagnostici (ritardi, diagnosi non corrette), fornire supporto reciproco, raccontare i sintomi e i trattamenti (Strobel et al., 2022).

In particolare, le analisi dei discorsi pubblicati su gruppi Facebook dedicati ha mostrato una prevalenza di post di **mamme** legate al *uncertainty management* (Pearce et al., 2024) che anche in altre ricerche sono emerse come i principali caregiver dei figli.

3. RICERCA

Diverse ricerche mettono a tema il possibile uso dei **social media come spazi di ricerca**, in particolare per:

- **Entrare in contatto con i bisogni e i vissuti dei pazienti**, come strumento di reperimento di risorse per i professionisti, in particolare di una patient centric knowledge (Yamaguchi & Queralt-Rosinach, 2020).
- Per creare **spazi di ricerca patient-oriented**, in cui individuare potenziali soggetti da includere in percorsi di ricerca (Comerford et al., 2018), effettuare survey presso coorti specifiche (Davies, 2016). In queste esperienze di ricerca si punta a costruire gruppi chiusi, dedicati alle specifiche condizioni genetiche o malattie rare già diagnosticate.
- **Vantaggi** di questi approcci sono il fatto di poter contattare persone distribuite su ampie aree geografiche, attivare un contatto continuativo e orientato al paziente. Sono presenti anche diversi rischi da tenere in considerazione, come la tutela della privacy e dei dati sensibili o impedire la reidentificazione dei soggetti coinvolti negli studi clinici (Miller et al., 2021).
- Altri studi si concentrano sui **Big Data** estratti dai social media come bacino di dati per individuare gli effetti avversi dei farmaci orfani con due importanti punti di attenzione: la tutela della privacy degli utenti tramite appropriata anonimizzazione dei dati e la rappresentatività degli stessi (Price, 2016).
- I social media possono essere utili anche per il **monitoraggio delle campagne** effettuate dalle associazioni di pazienti di malattie rare. Uno studio effettuato in Spagna con una metodologia multimodale ha analizzato la copertura mediale delle malattie rare e le campagne effettuate dalle associazioni spagnole ha mostrato come esse abbiano portato a un aumento della visibilità dei temi, della voce dei pazienti ma non a un incremento delle donazioni (Castillo-Esparcia & López-Villafranca, 2016).

4. INFORMAZIONE

Per quanto riguarda le malattie rare, **strumenti di informazione** possono essere:

- **Piattaforme o motori di ricerca dedicati** (Svenstrup et al., 2015);
- **Webinar** informativi dedicati a specifici temi, come quelli prodotti per promuovere la rete ERNs (Brunelle Prashberger et al., 2020);
- **Registri nazionali**.

Come sottolinea Héon-Klin (2017), gli spazi online possono essere utilizzati a livello professionale nelle attuali reti per scopi di formazione (webinar, e-learning...) e di ricerca (raccomandazioni, opinioni, protocolli, ma anche per coordinamento e diffusione dell'informazione (newsletter, intranet, siti web, e-mail).

5. FORMAZIONE

La letteratura identifica **diversi ambiti di formazione**: professionisti sanitari ma anche familiari e pazienti. La formazione dei **professionisti** sanitari all'identificazione, la diagnosi e l'impostazione del piano terapeutico è un aspetto imprescindibile. L'attenzione alla formazione è un tema caro, come si è visto prima, al PNMR, ma anche all'European Reference Network for rare diseases (Héon-Klin, 2017)

Si notano, però, anche altri ambiti di educazione e formazione. Data la specificità e complessità del contesto delle malattie rare, diversi studi sottolineano il fatto che anche i **pazienti** necessitano di un piano abbinato di informazione e formazione. I protocolli di diagnosi e cura possono essere infatti difficili da comprendere. Per poter, quindi, adeguatamente formare e informare, si suggerisce di adottare modelli comunicativi specifici, più semplici e con il supporto di tecniche di comunicazione visiva, ad esempio infografiche (Bruce et al., 2022), così come evitare per quanto possibile gergo medico, mettere in relazione i pazienti con associazioni, supporto psicologico e consulenza genetica (Merker et al., 2021; Hart et al., 2021).

Altri strumenti possono essere i **webinar online** e i **profili sui social media**, come quelli realizzati da European Reference Network for Rare Neurological Diseases (ERN-RND) e destinati ai professionisti sanitari. I risultati positivi suggeriscono le potenzialità di questi strumenti diffusione di standard di cura come algoritmi diagnostici e terapeutici anche per le comunità di pazienti (Brunelle Prashberger et al., 2020). Analogamente, nell'ambito di un approccio di **e-health**, possono essere resi disponibili online materiali formativi o app dedicate come nell'esperienza portata avanti dal gruppo e-health del European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases (VASCERN) (Paglialonga et al., 2021).

Un altro ambito di stretta relazione fra informazione e formazione è legato alla necessità di presidiare in modo appropriato i **social media** e i **canali di divulgazione digitale**. Da una parte, quindi, gli esperti devono essere adeguatamente formati sulle modalità di divulgazione, dall'altra parte, i cittadini e i pazienti devono possedere adeguati livelli di digital literacy per comprendere le informazioni reperite (Fährnich et al., 2023).

7. SPUNTI DA ALTRI PIANI NAZIONALI MALATTIE RARE

Ulteriori spunti per la comprensione del possibile ruolo strategico della comunicazione possono venire anche dal confronto con quanto inserito negli analoghi del PNMR. Sono stati selezionati a questo scopo **tre comparable europei: Francia, Germania e Gran Bretagna.**

1. FRANCIA

La terza versione del PNMR francese (Min. of Solidarity and Health & Min. for Higher Education, Research and Innovation, 2018) mantiene la continuità con i piani precedenti, con i medesimi obiettivi di promuovere l'accesso alla diagnosi; l'emergere di nuove competenze; la prevenzione delle disabilità e della sofferenza fisica, psicologica e sociale dei pazienti affetti da malattie rare; il miglioramento dei percorsi di cura, ricerca e innovazione terapeutica.

Il piano è organizzato in **5 ambiti** [1) Consentire una diagnosi rapida per tutti al fine di ridurre i ritardi diagnostici e le malattie non diagnosticate; 2) Innovare per curare, affinché la ricerca accresca le risorse terapeutiche; 3) Migliorare la qualità della vita e l'autonomia dei pazienti; 4) Comunicare e formare, promuovendo la condivisione di conoscenze e competenze nel campo delle malattie rare; 5) Modernizzare le organizzazioni e ottimizzare i meccanismi di finanziamento nazionali)] e **11 focus** (focus 1: ridurre i ritardi diagnostici e le malattie non diagnosticate; focus 2: migliorare lo screening neonatale e la diagnostica prenatale e preimpianto per consentire una diagnosi precoce; focus 3: condivisione dei dati per aiutare la diagnosi e lo sviluppo di nuovi trattamenti; focus 4: promuovere l'accesso alle trattamenti nelle malattie rare; focus 5: dare nuovo slancio alla ricerca nel campo delle malattie rare; focus 6: promuovere l'emergenza e l'accesso all'innovazione; focus 7: migliorare i percorsi di cura; focus 8: facilitare l'integrazione delle persone con malattie rare e dei loro assistenti; focus 9: formazione dei professionisti della salute e del welfare per identificare e gestire meglio le malattie rare; focus 10: rafforzare il ruolo delle reti cliniche delle malattie rare nelle problematiche di cura e ricerca; focus 11: specificare il posizionamento e le missioni di altri attori nazionali nel campo delle malattie rare).

Dal punto di vista del presente documento, un aspetto interessante è che **la comunicazione viene indicata insieme con la formazione come leva chiave** per poter trasformare questi obiettivi in realtà. La seconda leva chiave è **la modernizzazione delle organizzazioni e dei meccanismi di finanziamento nazionali.**

In particolare, viene indicata la **comunicazione come strumento per migliorare il coordinamento dei flussi terapeutici**. Questo si traduce in un'azione specifica (7.1) che cita:

“Lo sviluppo dell’informazione dovrebbe basarsi su una comunicazione regolare, coordinata ed efficiente, non limitata al solo mondo delle malattie rare. Troppi pazienti, famiglie, caregiver e attori sociali non sanno che esistono risorse per aiutarli ad affrontare la malattia e le sue conseguenze: CRMR1, FSMR2, ERN3, associazioni. Tutti dovrebbero avere facile accesso a informazioni chiare e di buona qualità, ricevere assistenza medica pertinente o supporto sociale adeguato e sapere dove trovare aiuto, esattamente come avviene in altri settori della salute. Il servizio di informazione sanitaria pubblica (SPIS), Orphanet, il MRIS4, le associazioni e gli FSMR svolgono già questa missione. Occorre quindi attuare una vera e propria strategia di comunicazione a lungo termine, basata su:

- Siti informativi dedicati, collegati a siti generalisti;*
- Una sezione sulle malattie rare su siti di informazione e orientamento generali (SPIS, siti ministeriali, ecc.);*
- Interventi regolari a convegni professionali.”*

Altri aspetti da segnalare sono: l’attenzione al miglioramento dei consensi informati per la raccolta di materiale genetico; il miglioramento dell’interoperabilità dei sistemi informativi ospedalieri; migliorare la diffusione delle informazioni sulle forme di sostegno presenti.

La formazione, oggetto anche del focus 9, è finalizzata a meglio identificare e gestire le malattie rare. Il piano sottolinea anche la necessità di **formare la popolazione** al funzionamento delle diagnosi e dei trial clinici per poter migliorare la comprensione dei percorsi di cura, delle questioni etiche e delle nuove tecnologie di screening.

Il piano è molto preciso nel dettagliare gli obiettivi di formazione, fra cui figurano:

- Specificare il ruolo e le mansioni delle **nuove professioni** che si occupano degli iter diagnostici (es. consulente genetico, specialista in bioinformatica) e aumentare il numero dei professionisti formati;
- Formare gli operatori sanitari e sociali, durante il percorso primario di studi e durante la **formazione continua**, al fine di promuovere una “cultura della domanda” e la conoscenza del sistema di organizzazione sanitario francese per la gestione delle malattie rare. La formazione può avvenire non solo nei percorsi formativi tradizionali ma anche con percorsi misti, in cui professionisti sanitari, associazioni di pazienti e familiari si incontrano e i primi hanno la possibilità di apprendere dall’esperienza dei secondi, anche attraverso strumenti di simulazione.

2. GERMANIA

Il piano nazionale tedesco (NAMSE, 2013) è organizzato attorno a una serie di **field actions** (*Care/centers/networks; Research; Diagnostics; Registries; Information management; Patient Orientation; Implementation and Future Development*).

L'azione dedicata alla gestione delle informazioni ha come **obiettivi**:

- Aumentare la **consapevolezza** sulle malattie rare sia nel grande pubblico che tra gli esperti;
- Migliorare il livello di **informazione** disponibile e l'acquisizione di informazioni da parte delle persone colpite, dei loro parenti, medici, terapeuti e assistenti;
- Migliorare la **formazione e il perfezionamento** del personale medico, terapeutico e assistenziale.

Fra le **azioni concrete** che progetta per raggiungere questi risultati ci sono:

- La creazione di una *checklist* per costruire una buona comunicazione ai pazienti sulle malattie rare;
- La creazione di un portale nazionale centralizzato di informazione;
- La predisposizione e realizzazione di piani continuativi di *media relation* organizzate in modo centralizzato per comunicare l'avanzamento del piano nazionale;
- Implementare l'offerta di telemedicina per malati di malattie rare.

È interessante notare come nell'azione dedicata all'informazione sia stata inserita anche la **formazione**. Informare e formare sono, infatti, due punti chiave per diffondere la conoscenza delle malattie rare al fine di supportare il percorso diagnostico e terapeutico. Le indicazioni suggeriscono di inserire la formazione sulle malattie rare già nei curricula accademici prelaurea delle scuole di medicina e odontoiatria. Come step successivo il piano suggerisce, inoltre, di estendere la formazione a personale non medico e ad altri professionisti della salute. Il piano infine suggerisce di proseguire la formazione nel percorso di formazione continua post-laurea coinvolgendo anche le associazioni di pazienti.

3. REGNO UNITO

Il Regno Unito ha realizzato nel 2021 un *framework* per le quattro nazioni di UK dedicato alle malattie rare (Department of Health & Social Care, 2021). Il framework è organizzato in **quattro priorità e cinque temi trasversali** e prevede la realizzazione di azioni che vadano a supportare le priorità nei prossimi cinque o sei anni, con un monitoraggio periodico. Nel 2022 sono state valutate le prime 16 azioni. In base a queste sono stati poste nuove azioni per implementare gli obiettivi nel 2023 e nel 2024. UK. Il piano è articolato attorno a quattro priorità (aiutare i pazienti ad avere una diagnosi più rapida; aumentare la consapevolezza delle malattie rare presso i professionisti sanitari; migliorare il coordinamento della cura; aumentare l'accesso alle cure specialistiche, ai farmaci, ai percorsi terapeutici) supportate da cinque temi trasversali (la voce dei pazienti; la collaborazione nazionale e internazionale; la ricerca innovativa; digitale, dati e tecnologie; allineamento delle *policy*).

Rispetto al tema comunicazione, il documento si concentra maggiormente sull'**informazione** e in particolare su:

- Utilizzo delle tecnologie digitali per favorire l'incontro fra *équipe* multidisciplinari e discutere piani terapeutici personalizzati;
- Implementare i registri disponibili e la loro comunicazione e interoperabilità.

Analogamente ad altri piani, il framework si concentra anche sulla **formazione** che può consentire ai medici, in particolare quelli di medicina generale, di diagnosticare e curare le malattie rare. In particolare, viene indicato di migliorare la formazione sulla genetica e sui tool digitali per la diagnosi, in quanto l'ambizione del sistema inglese è quella di diventare il sistema sanitario basato sulla genetica più avanzato al mondo ("the most advanced genomic healthcare system in the world" p. 19). Questo comporta avere medici formati non solo sulle tecniche di analisi genetica ma anche sull'interpretazione dei dati e l'impostazione del percorso terapeutico.

8. CASI DI COMUNICAZIONE

L'evento sicuramente più importante è la **Giornata Internazionale per le Malattie Rare** che accende i riflettori sul tema a diversi livelli. Si tiene annualmente a fine febbraio e vede la partecipazione di tutte le principali reti e associazioni di pazienti nonché delle istituzioni. Coordinata da EURORDIS, l'edizione 2024 ha visto la partecipazione di oltre 65 partner. Sulle iniziative italiane si veda anche l'approfondimento dedicato a UNIAMO.

Si segnalano a titolo esemplificativo alcuni recenti progetti e campagne di comunicazione o sensibilizzazione:

- Le campagne di **UNIAMO** su diversi media come specificato nell'approfondimento dedicato.
- **Rare Empathy**, Comunicare nelle malattie rare, finanziato da A.S.S.I. Gulliver, in collaborazione con Università degli Studi Kore di Enna e IF Life Design, mirato a migliorare la comunicazione interpersonale fra medici e pazienti e la consapevolezza dei genitori con percorsi di *Parent training*.
- **Famiglie SMA** attiva percorsi di formazione per professionisti sanitari che operano nell'ambito delle malattie rare . La stessa associazione si era distinta nel 2016 e 2017 fa per le campagne di *public awareness e fundrasing* con Checco Zalone, in cui era risultato vincente il tono di voce utilizzato e il contesto di narrazione della malattia.
- La stesura di un **Libro Bianco** dedicato alla conoscenza e gestione di una specifica malattia rara, ad esempio quello redatto da AISEA Onlus e dedicato alla emiplegia alternante.

5. RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI

- Barqawi, H. J., Samara, K. A., Al Chame, H. Q., Al Shyyab, I. M., & Almaazmi, M. A. (2023). *Emirati adolescents' and young adults' usage of social media for health information* MDPI AG. doi:10.3390/children10101636
- Coleman, C., Birk, S., & Devoe, J. (2023). *Health literacy and systemic Racism—Using clear communication to reduce health care inequities* American Medical Association (AMA). doi:10.1001/jamainternmed.2023.2558
- Curran, T., Ito-Jaeger, S., Perez Vallejos, E., & Crawford, P. (2023). *What's up with everyone?': The effectiveness of a digital media mental health literacy campaign for young people* Informa UK Limited. doi:10.1080/O9638237.2023.2182412
- Diaz-Campo, J., Cambronero-Saiz, B., & Chaparro-Domínguez, M. (2023). *Use of twitter for health communication* Universidad Carlos III de Madrid. doi:10.20318/recs.2023.7049
- Engel, E. (2023). *Young peoples' perceived benefits and barriers of sexual health promotion on social media – a literature review* Informa UK Limited. doi:10.1080/14635240.2023.2241035
- Espinoza-Kulick, M., Espinoza-Kulick, A., González, E., & Takahashi, J. (2023). *Immigration policy is health policy: News media effects on health disparities for latinx immigrant and indigenous groups* SAGE Publications. doi:10.1177/15248399221150816
- Fahim, C., Cooper, J., Theivendrapillai, S., Pham, B., & Straus, S. (2023). *Ontarians' perceptions of public health communications and misinformation during the COVID-19 pandemic: Survey study* JMIR Publications Inc. doi:10.2196/38323
- Fähnrich, B., Weitkamp, E., & Kupper, J. F. (2023). *Exploring 'quality' in science communication online: Expert thoughts on how to assess and promote science communication quality in digital media contexts* SAGE Publications. doi:10.1177/O9636625221148054
- *Inclusive-language-Practices_101821*
- Jindaratnanaporn, N., Rittirong, J., Phulkerd, S., Thapsuwan, S., & Thongcharoenchupong, N. (2023). *Are exposure to health information and media health literacy associated with fruit and vegetable consumption?* Springer Science and Business Media LLC. doi:10.1186/s12889-023-16474-1
- Kalocsányiová, E., Essex, R., & Poulter, D. (2021). *Risk and health communication during covid-19: A linguistic landscape analysis* Informa UK Limited. doi:10.1080/10410236.2021.1991639
- Kant, R., Gupta, E. D., Sharma, L. K., Nair, S., Bose, K., Beg, M. S., . . . Bhargava, B. (2023). *Dealing with infodemic during COVID-19 pandemic: Role of effective health communication in facilitating outbreak response & actions – an ICMR experience* Elsevier BV. doi:10.1016/j.puhip.2023.100394
- Kite, J., Chan, L., Mackay, K., Corbett, L., Reyes-Marcelino, G., Nguyen, B., . . . Freeman, B. (2023). *A model of social media effects in public health communication campaigns: Systematic review* JMIR Publications Inc. doi:10.2196/46345
- Lee, E., Kim, H. S., & Joo, M. H. (2022). *Social media vs. mass media: Mitigating the suspicion of ulterior motives in public health communication* Informa UK Limited. doi:10.1080/10410236.2022.2074781
- Liu, Y., Naveed, R. T., Kanwal, S., Tahir Khan, M., Dalain, A. F., & Lan, W. (2023). *Psychology in action: Social media communication, CSR, and consumer behavior management in banking* Public Library of Science (PLoS). doi:10.1371/journal.pone.0289281
- Mcfadden, C. L. (2023). *Social media for health advocacy* Elsevier BV. doi:10.1016/j.surg.2023.04.039
- O'dowd, I., Joyal-desmarais, K., Scharmer, A., Walters, A., & Snyder, M. (2023). *Should health communication regarding COVID-19 emphasize self- or other-focused impacts of mitigation behaviors? insights from two message matching studies* Wiley. doi:10.1111/asap.12349
- Ong, C. Y., & Wai Ching Deanna, L. (2022a). *Emerging stronger from COVID-19 through arts* SAGE Publications. doi:10.1177/17579759221118256
- Ong, C. Y., & Wai Ching Deanna, L. (2022b). *Emerging stronger from COVID-19 through arts* SAGE Publications. doi:10.1177/17579759221118256
- Rubin, R. *Questions surround "paused" NIH health communication research program*
- Wang, E., Kalloniatis, M., & Ly, A. (2023). *Effective health communication for age-related macular degeneration: An exploratory qualitative study* Wiley. doi:10.1111/opo.13168

- Xu, M. A., Choi, J., Capasso, A., & Diclemente, R. (2023). *Patient–Provider health communication strategies: Enhancing HPV vaccine uptake among adolescents of color* MDPI AG. doi:10.3390/healthcare11121702
- Zhao, W., & Bouvier, G. (2023). *Representing cervical cancer in a government social media health campaign in china: Moralizing and abstracting women’s sexual health* SAGE Publications. doi: 10.1177/14703572231170343
- Zhao, X., & Mao, Y. (2023). *When women’s empowerment meets health communication: A critical discourse analysis of the WeChat official account “Health china”* Walter de Gruyter GmbH. doi:10.1515/applirev-2022-0170

FOCUS SU MALATTIE RARE, INFORMAZIONE, COMUNICAZIONE

- Bruce, I. A., Ezgü, F. S., Kampmann, C., Kenis, V., Mackenzie, W., Stevens, B., . . . Hendriksz, C. (2022). *Addressing the need for patient-friendly medical communications: Adaptation of the 2019 recommendations for the management of MPS VI and MPS IVA* Springer Science and Business Media LLC. doi:10.1186/s13023-022-02219-7
- Brunelle Prashberger, A., Post, A. E. M., Hermanns, S., & Graessner, H. (2020). *Establishing and boosting communication in the european reference network for rare neurological diseases (ERN-RND): The impact of offering free educational webinars* Springer Science and Business Media LLC. doi:10.1186/s13023-022-02209-9
- Castillo-Esparcia, A., & López-Villafranca, P. (2016). *Las estrategias de comunicación de las organizaciones de pacientes con enfermedades raras (ER) en españa* FapUNIFESP (SciELO). doi: 10.1590/1413-81232015218.19852015
- Comerford, M., Fogel, R., Bailey, J. R., Chilukuri, P., Chalasani, N., & Lammert, C. S. (2018). *Leveraging social networking sites for an autoimmune hepatitis genetic repository: Pilot study to evaluate feasibility* JMIR Publications Inc. doi:10.2196/jmir.7683
- Davies, W. (2016). *Insights into rare diseases from social media surveys* Springer Science and Business Media LLC. doi:10.1186/s13023-016-0532-x
- Department of Health & Social Care. (2021). *The UK rare diseases framework*. (). Retrieved from <https://www.gov.uk/government/publications/uk-rare-diseases-framework>
- Fähnrich, B., Weitkamp, E., & Kupper, J. F. (2023). *Exploring 'quality' in science communication online: Expert thoughts on how to assess and promote science communication quality in digital media contexts* SAGE Publications. doi:10.1177/09636625221148054
- Gaddy, A., & Topf, J. (2021). *Facebook groups can provide support for patients with rare diseases and reveal truths about the secret lives of patients* Elsevier BV. doi:10.1016/j.ekir.2021.03.890
- Glenn, A. D. (2015). *Using online health communication to manage chronic sorrow: Mothers of children with rare diseases speak* Elsevier BV. doi:10.1016/j.pedn.2014.09.013
- Gómez-Zúñiga, B., Pulido Moyano, R., Pousada Fernández, M., García Oliva, A., & Armayones Ruiz, M. (2019). *The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: Towards an integrative theory of trust* Springer Science and Business Media LLC. doi: 10.1186/s13023-019-1134-1
- Gow, J., Moffatt, C., & Blackport, J. (2020). *Participation in patient support forums may put rare disease patient data at risk of re-identification* Springer Science and Business Media LLC. doi:10.1186/s13023-020-01497-3
- Hart, D. P., Branchford, B. R., Hendry, S., Ledniczky, R., Sidonio, R. F., Négrier, C., . . . Lee, S. (2021). *Optimizing language for effective communication of gene therapy concepts with hemophilia patients: A qualitative study* Springer Science and Business Media LLC. doi:10.1186/s13023-020-01555-w
- Héon-Klin, V. (2017). *European reference networks for rare diseases: What is the conceptual framework?* Springer Science and Business Media LLC. doi:10.1186/s13023-017-0676-3
- Merker, V. L., Plotkin, S. R., Charns, M. P., Meterko, M., Jordan, J. T., & Elwy, A. R. (2021). *Effective provider-patient communication of a rare disease diagnosis: A qualitative study of people diagnosed with schwannomatosis* Elsevier BV. doi:10.1016/j.pec.2020.09.029
- Miller, E. G., Woodward, A. L., Flinchum, G., Young, J. L., Tabor, H. K., & Halley, M. C. (2021). *Opportunities and pitfalls of social media research in rare genetic diseases: A systematic review* Elsevier BV. doi: 10.1038/s41436-021-01273-z
- Milne, C., & Ni, W. (2017). *The use of social media in orphan drug development* Elsevier BV. doi:10.1016/j.clinthera.2017.08.016

- Min. of Solidarity and Health, & Min. for Higher Education, Research and Innovation. (2018). *French national plan for rare diseases 2018–2022. sharing innovation, a diagnosis and a treatment.* (). Retrieved from http://download2.eurordis.org/rdpolicy/National%20Plans/France/5.France_RD%20National%20Plan_2018-2022_English.pdf
- NAMSE. (2013). *National plan of action.* (). Retrieved from https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/3_Downloads/N/NAMSE/National_Plan_of_Action.pdf
- Paglialonga, A., Gaetano, R., Robert, L., Hurard, M., Botella, L. M., Barr, N., . . . Pini, A. (2021). *eHealth for patients with rare diseases: The eHealth working group of the european reference network on rare multisystemic vascular diseases (VASCERN)* Springer Science and Business Media LLC. doi:10.1186/s13023-020-01604-4
- Pearce, E., Raj, H., Emezienna, N., Gilkey, M. B., Lazard, A. J., Ribisl, K. M., . . . Han, P. K. (2024). *The use of social media to express and manage medical uncertainty in dyskeratosis congenita: Content analysis* JMIR Publications Inc. doi:10.2196/46693
- Price, J. (2016). *What can big data offer the pharmacovigilance of orphan drugs?* Elsevier BV. doi:10.1016/j.clinthera.2016.11.009
- Svenstrup, D., Jørgensen, H. L., & Winther, O. (2015). *Rare disease diagnosis: A review of web search, social media and large-scale data-mining approaches* Informa UK Limited. doi:10.1080/21675511.2015.1083145
- Titgemeyer, S. C., & Schaaf, C. P. (2020). *Facebook support groups for rare pediatric diseases: Quantitative analysis* JMIR Publications Inc. doi:10.2196/21694
- Yamaguchi, A., & Queralt-Rosinach, N. (2020). *A proof-of-concept study of extracting patient histories for rare/intractable diseases from social media* Korea Genome Organization. doi:10.5808/gi.2020.18.2.e17

CONTATTI

ALMED

Alta Scuola in Media, Comunicazione e Spettacolo

Università Cattolica del Sacro Cuore

Via S. Agnese, 2 - 20123 Milano

Segreteria di coordinamento: dott.ssa Federica Basilio

E-mail: federica.basilio@unicatt.it

E-mail : almed@unicatt.it

Sito web: <http://almed.unicatt.it/>

ALTEMS

Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari

Università Cattolica del Sacro Cuore

Largo Francesco Vito, 1 - 00168 Roma

Segreteria

Sig.ra Dina Frezza

tel.06 3015 5863

altems@unicatt.it