



FONDAZIONE
ALESSANDRA BISCEGLIA VIVA ALE
PER LO STUDIO E LA CURA DELLE ANOMALIE VASCOLARI

Indagine conoscitiva

sulle necessità dei pazienti
con Anomalie Vascolari
e delle loro famiglie

A cura della Fondazione Alessandra Bisceglia ViVa Ale Onlus
in collaborazione con

ILA (Associazione Italiana Angiodisplasie) e il gruppo Facebook Insieme contro le MAV

A cura di

Dott.ssa CARMELA BOCCOMINO

Psicologa e Psicoterapeuta, Collaboratrice Fondazione Alessandra Bisceglia

Hanno collaborato

Prof. COSMOFERRUCCIO DE STEFANO

Direttore Comitato Scientifico Fondazione Alessandra Bisceglia

Dott.ssa ILARIA NAGLIERI

Psicologa, Volontaria Servizio Civile Universale anno 2021 Fondazione Alessandra Bisceglia

ILA (Associazione Italiana Angiodisplasie)



Gruppo Facebook Insieme contro le MAV



Fondazione Alessandra Bisceglia ViVa Ale Onlus

Per lo studio e la cura delle anomalie vascolari

Codice Fiscale 97566810582

www.fondazionevivaale.org

Progetto grafico e impaginazione:

Alfagrafica Volonnino Lavello (Pz)

Carmela Boccomino

Realizzato nel mese di gennaio 2022

Indice

1. IL CONTESTO DELL'INDAGINE	5
2. L'INDAGINE CONOSCITIVA DELLE NECESSITÀ DEI PAZIENTI CON ANOMALIE VASCOLARI E DELLE LORO FAMIGLIE	7
2.1 Obiettivi, metodologie, fasi e strumenti	7
2.2 Dimensioni indagate	8
2.3 Campionamento	9
3. ANALISI DEI DATI	10
3.1 Caratteristiche delle persone che hanno compilato il questionario	10
3.2 Caratteristiche delle persone con patologia	12
3.3 Diagnosi e relativo percorso	14
3.4 Trattamento	19
3.5 Impatto della patologia sull'economia familiare	22
3.6 Difficoltà incontrate e supporto ricevuto	26
3.7 Impatto della patologia sulle relazioni e sulle altre aree di vita	30
3.8 Rilevazione bisogni e grado di soddisfazione	35
4. DISCUSSIONE DEI RISULTATI	39
4.1 Dimensione medica	39
4.2 Dimensione socio economica	41
4.3 Dimensione socio assistenziale	42
4.4 Dimensione psicologica	42
5. CONCLUSIONI	45
APPENDICE	48
Questionario per pazienti adulti	48
BIBLIOGRAFIA	58

1. IL CONTESTO DELL'INDAGINE

Le anomalie vascolari (AV) sono una strana malattia rara; sotto questo nome generico si raccolgono due gruppi di patologie, gli angiomi, frequentissimi, che normalmente si risolvono senza necessità di trattamento e le malformazioni vascolari (MFV), rarissime, evolutive, che hanno come destino una progressione lenta ed inesorabile verso l'impotenza funzionale, la disabilità e la morte. La terapia di queste ultime è complicata e comporta delicati e difficili trattamenti chirurgici e/o di radiologia interventistica. In questa situazione vari medici, con competenze diverse, che non abbiano un contatto continuo con le AV, possono essere tratti in inganno nella diagnostica differenziale tra angiomi e malformazioni vascolari, con conseguente valutazione errata della problematica del paziente.

In questo scenario, la Fondazione Alessandra Bisceglia ViVa Ale, che si occupa dello studio e della cura delle AV, ha scelto di affiancare i pazienti e le loro famiglie per aiutarli a trovare una possibile via di uscita dal labirinto della malattia¹.

Se paragonata al mondo virtuale, la Fondazione agisce come un motore di ricerca specializzato, che aiuta ad individuare centri e medici in grado di trattare i problemi dei pazienti affetti da tali patologie.

La Fondazione accoglie pazienti e famiglie nei suoi centri, chiamati "Stanze di Ale", in memoria di Alessandra, dove esperti della patologia e psicologi effettuano consulenze mediche e psicologiche.

Attualmente sono due le Stanze di Ale attive sul territorio nazionale:

- la prima, nata a settembre del 2011 in Basilicata con un Accordo di Programma con l'Azienda Sanitaria di Potenza. Localizzata, fino ad aprile 2017, in uno spazio specificamente dedicato alla sua attività presso il Presidio Ospedaliero di Venosa e, successivamente, trasferita nei locali del Poliambulatorio di Lavello, dove ha una sede fissa, con personale di segreteria e spazi dedicati alle consultazioni;
- la seconda, nata nel 2012 a Roma e, da marzo 2019, ubicata presso il Policlinico Universitario Campus Bio-Medico, nell'ambito della convenzione stipulata con l'Istituto.

In tempi di pandemia da coronavirus, per non interrompere la continuità di rapporto con i suoi assistiti, la Fondazione ha attivato un sistema di supporto a distanza, Stanza digitALE, rivolto soprattutto a quei pazienti che, per motivazioni mediche o psicologiche, risultavano "non procrastinabili".

Presso le Stanze di Ale i pazienti ricevono il supporto dei membri del team durante l'intero processo terapeutico e, in funzione delle loro specifiche esigenze, vengono indirizzati a centri selezionati con i quali la Fondazione è in contatto o con i quali ha stipulato accordi di collaborazione.

La principale di queste collaborazioni è quella stipulata con l'Università Campus Biomedico di Roma (ultimo rinnovo del 17/06/2020), dove un'equipe di vari specialisti pianifica le strategie di trattamento dei casi più complessi ed esegue le relative procedure mediche, radiologiche e chirurgiche avanzate.

¹ Fondazione Alessandra Bisceglia ViVa Ale Onlus (2020). *Fondazione Alessandra Bisceglia as a search engine for vascular anomalies*.

Presso “Le Stanze di Ale” le attività della Fondazione sono incentrate su tutta la famiglia. È noto da esperienze di ricerca e studi precedenti che la presenza di una malattia rara in famiglia può essere considerata un elemento di forte rischio per costi sociali, emotivi ed economici dell’intero nucleo familiare². È sufficiente pensare ai numerosi spostamenti da un ospedale all’altro per andare alla ricerca di una diagnosi e/o per ottenere le terapie più appropriate. La ricerca ha evidenziato che, dietro o accanto al dato economico, possano svilupparsi anche altre difficoltà di tipo sociale, emotivo e relazionale, in gran parte determinate dal tempo dedicato ai compiti di cura ed assistenza della persona con patologia rara. Tempo che viene sottratto ad altre attività, lavorative e non, causando ulteriori traumi legati alla rinuncia ad una realizzazione e/o soddisfazione personale.

Da tutto ciò emerge abbastanza chiaramente come la famiglia sia il nodo più “sofferente” da un punto di vista economico e psicosociale ma che, al contempo, rappresenti l’unica vera risorsa accanto a chi soffre³. Da qui la scelta della Fondazione di prendersi cura delle famiglie puntando ad orientarle, accompagnarle, non farle sentire sole, considerando che stringere una rete intorno ad esse significa stringerla intorno al malato che ha bisogno a sua volta di ritornare nel mondo insieme alla sua famiglia.⁴

Gli studi sulle malattie rare, per la maggior parte, privilegiano la determinazione dei costi economici sostenuti dal sistema sanitario, nazionale e regionale, per assistere la persona affetta dalla patologia.

Le ricerche e gli studi mirati, che focalizzano l’attenzione sulle famiglie alle prese con una malattia rara e sui costi di diverso tipo da sostenere, non sono molti ed, essendo quasi tutti recenti, non si riferiscono ad un periodo di tempo adeguato per fare statistiche e previsioni.

In occasione della Giornata internazionale dedicata alle persone con disabilità del 3 dicembre 2020, UNIAMO, nell’ambito del progetto “*IntegRARE – Interventi e servizi per l’inclusione delle persone con malattie rare*”, finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, in collaborazione con le associazioni di patologia AIDEL 22 (Associazione Italiana Delezione del Cromosoma 22 A.P.S.), AISAC (Associazione per l’Informazione e lo Studio dell’Acondroplasia) e MITOCON (Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali Onlus), ha avviato un’indagine rivolta alle persone con malattia rara e ai caregiver, per evidenziare le problematiche socio-economiche dei pazienti e delle famiglie. L’indagine, comunicata a tutte le associazioni e fondazioni federate inclusa ViVa Ale, è stata diffusa tra i rispettivi pazienti e ha registrato una bassa adesione da parte delle persone affette da malformazioni vascolari rare.

A partire da queste premesse, abbiamo ritenuto utile un approfondimento di indagine con un questionario particolarmente dedicato ai nostri pazienti, per analizzare i costi emotivi, sociali ed economici che le famiglie e i pazienti affetti da AV devono affrontare per la cura e per garantirsi o garantire un’assistenza di qualità.

Partendo dal presupposto che chi soffre di una malattia rara invalidante è imprescindibilmente legato alla protezione dei suoi familiari, abbiamo cercato di acquisire dei dati che rendano evidenti le difficoltà e le necessità non solo della persona con anomalia vascolare rara, ma anche della sua famiglia.

² Spagnolo, A., Montagnoli, S., Avolio, M., & Arboti, G. (2010). *Costi Sociali e Bisogni Assistenziali Nelle Malattie Rare*.

³ Baumbusch, J., Mayer, S., & Sloan-Yip, I. (2018). *Alone in a crowd? Parents of children with rare diseases’ experiences of navigating the healthcare system*. *Journal of Genetic Counseling*, 1-11.

⁴ Fondazione Alessandra Bisceglia ViVa Ale Onlus (2019) *Verso l’armonia possibile. Guida per i caregiver e i loro familiari*.

2. L'INDAGINE CONOSCITIVA DELLE NECESSITÀ DEI PAZIENTI CON ANOMALIE VASCOLARI E DELLE LORO FAMIGLIE

2.1 Obiettivi, metodologie, fasi e strumenti

L'indagine conoscitiva sulle necessità dei pazienti con AV e dei loro familiari si pone i seguenti obiettivi:

- a) esplorare e rendere evidenti gli elementi di disagio e le necessità psico-socio-assistenziali dei pazienti e delle famiglie,
- b) mettere in atto o migliorare, laddove già esistano, azioni di sostegno da rivolgere ai pazienti e alle famiglie;
- c. sensibilizzare le Istituzioni al fine di un consolidamento e rafforzamento degli interventi a favore della persona con AV.

Nello specifico, l'indagine è stata pensata per produrre i seguenti risultati:

- delineare il profilo dei pazienti con AV;
- delineare il profilo delle loro famiglie;
- descrivere l'impatto della patologia sulla qualità di vita della persona che ne è affetta e di quanti l'assistono;
- descrivere la quantità e la qualità delle risposte istituzionali alle specifiche necessità ed esigenze.

Per la rilevazione delle necessità sono stati utilizzati due questionari: uno destinato ai pazienti adulti con 39 domande e l'altro, in caso di pazienti minori, destinato ai loro tutori con 41 domande.

I questionari sono stati inviati via email ai pazienti della Fondazione e, per ottenere un campione di risposte più ampio e significativo, è stata chiesta la collaborazione di ILA (Associazione Italiana Angiodisplasie) e del gruppo Facebook "Insieme contro le MAV".

Lo strumento di rilevazione dati, di tipo quantitativo, è stato pensato su due supporti: nel formato online, ricorrendo allo strumento Moduli Google, con lo scopo di agevolare la compilazione in tempi di pandemia, e nel formato cartaceo da stampare e consegnare direttamente ai destinatari quando possibile.

L'indagine si è sviluppata nelle seguenti fasi:

1. predisposizione di 2 questionari (gennaio-marzo 2021);
2. in data 6 aprile 2021 invio telematico dei questionari a tutti i pazienti della Fondazione Alessandra Bisceglia con diagnosi corretta di angioma o malformazione vascolare o ai genitori dei pazienti minori, per un totale di 231 invii, con richiesta di compilazione entro il 26 aprile 2021;
3. ulteriore diffusione del questionario, mediante i canali social, grazie alla collaborazione di ILA (Associazione Italiana Angiodisplasie) e del gruppo Facebook "Insieme contro le MAV";

4. somministrazione diretta di altri questionari in concomitanza delle visite presso le Stanze di Ale (aprile e maggio 2021);
5. elaborazione dei risultati dell'indagine (giugno – agosto 2021);
6. scrittura del report di sintesi dei risultati (agosto – novembre 2021).

2.2 Dimensioni indagate

Per ciò che concerne il campo di azione della nostra indagine, l'approccio adottato è stato per patologia specifica, le AV, e i parametri indagati per far emergere le necessità dei pazienti e delle famiglie sono riportati di seguito.

Dimensione medica

- 1 Diagnosi e relativo percorso
- 2 Trattamento della patologia

Dimensione socio-economica

- 1 Spese sostenute dal Sistema Sanitario Nazionale (SSN)
- 2 Spese sostenute dalla famiglia
- 3 Impatto della patologia sull'economia della famiglia

Dimensione socio-assistenziale

- 1 Supporto della rete sociale
- 2 Grado di accesso alle informazioni, ai servizi, alle agevolazioni
- 3 Riconoscimento dei diritti esigibili nei diversi ambiti di vita

Dimensione psicologica

- 1 Stile di comunicazione della diagnosi
- 2 Stile educativo e relazionale adottato nel contesto di riferimento
- 3 Impatto della patologia su diverse aree di vita

Ai fini di un'omogeneità dei dati, è stato richiesto agli intervistati di rispondere senza tener conto dei cambiamenti specifici conseguenti al periodo emergenziale Covid-19.

2.3 Campionamento

La popolazione di riferimento dell'indagine è costituita da pazienti affetti da AV di età differenti (sia minori che adulti) e provenienti da diverse regioni italiane.

L'incidenza globale delle AV nella popolazione rimane attualmente un dato non univoco¹, non esistendo dati ufficiali e attendibili sul numero di persone affette in Italia. Quando poi si passa all'analisi della componente malformativa delle AV, i dati vanno più attentamente analizzati considerando la rarità delle MFV, rispetto ai più frequenti angiomi, e la possibile confusione diagnostica tra le due patologie.

Dal 2012 al 2014 la Fondazione Alessandra Bisceglia e l'Associazione ILA hanno cofinanziato una borsa di studio per la Ricerca Epidemiologica sulle AV presso l'Istituto Superiore di Sanità, volta a conoscere l'incidenza delle MFV rispetto agli angiomi sul territorio nazionale. I risultati ottenuti hanno dimostrato l'impossibilità di ottenere valori attendibili, a causa dell'inesattezza dei dati di partenza riportati sulle schede di dimissione ospedaliera dei pazienti diagnosticati e trattati².

Ai fini di una maggiore attendibilità dell'indagine, si è scelto di ridurre le operazioni di campionamento ai pazienti della Fondazione con diagnosi corretta di angioma o malformazione vascolare, ai soci dell'Associazione ILA e agli iscritti alla pagina Facebook "Insieme contro le MAV".

La Fondazione, dal 2011 al 2020, contava l'accesso di 345 pazienti prevalentemente in età pediatrica (circa il 70% dell'utenza totale). Il dato è coerente in quanto, pur essendo le AV tutte congenite, gli angiomi hanno una visibilità più precoce alla nascita rispetto alle MFV, che sono, invece, più lente a manifestarsi. Di questi 345, la popolazione a cui è stata rivolta l'indagine ammonta a 231 persone, tra pazienti adulti e genitori di minori affetti da angioma o malformazione vascolare.

I questionari pervenuti dai pazienti della Fondazione in totale sono stati 65, pari al 28% del numero totale degli invii; il risultato ottenuto è, in parte, riconducibile al fatto che molti pazienti, in particolare quelli con diagnosi di angioma, sono ormai fuori terapia.

Al momento dell'avvio della collaborazione per l'indagine, ILA (Associazione Italiana Angiodisplasie ed Emangiomi Infantili) contava 50 soci; il gruppo Facebook "Insieme contro le MAV" 500 membri. I questionari pervenuti dai soci di ILA e dai pazienti iscritti al gruppo Facebook "Insieme contro le MAV" sono stati 65, pari al 12% di un potenziale di risposte di circa 550.

Dunque il numero totale delle risposte pervenute entro il 26 aprile 2020 è stato 130, di cui 71 questionari compilati dai pazienti adulti, 59 compilati dai genitori di pazienti di età inferiore ai 18 anni.

¹ Generali, C., Stillo, F., Mattassi, R., & dei Capitoli, C. (2020) *Linee guida Anomalie Vascolari*

² Fondazione Alessandra Bisceglia ViVa Ale Onlus (2016) *Le Anomalie Vascolari. Vademecum conoscitivo della patologia e del suo trattamento.*

3. ANALISI DEI DATI

3.1 Caratteristiche delle persone che hanno compilato il questionario

I compilatori del questionario sono stati nel **55%** dei casi le persone affette da patologia, mentre nel **45%** dei casi, trattandosi di minorenni, gli esercenti della responsabilità genitoriale (madre nel **33%**, padre nel **6%** e altro nel **6%**).

Figura 1 Rispondenti totali del questionario

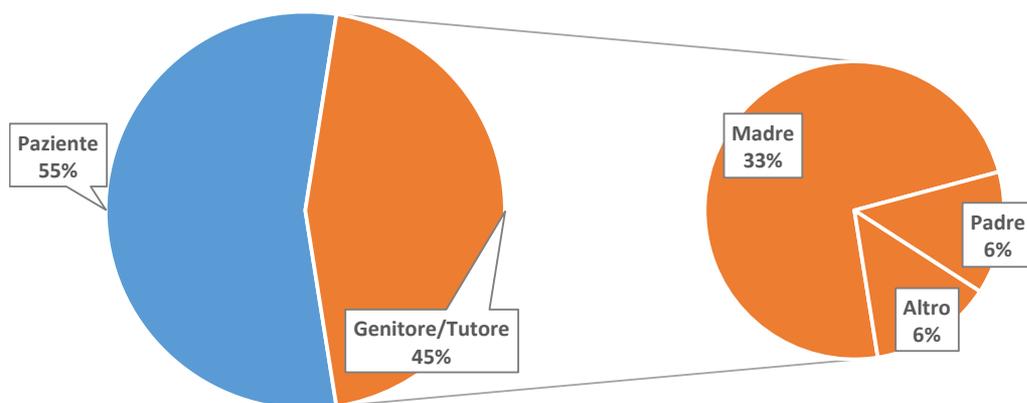


Figura 2 Stato civile dei rispondenti

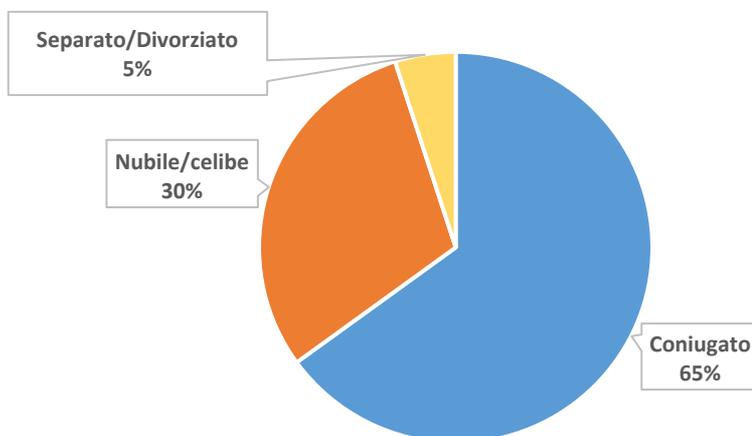


Figura 3 Titolo di studio dei rispondenti

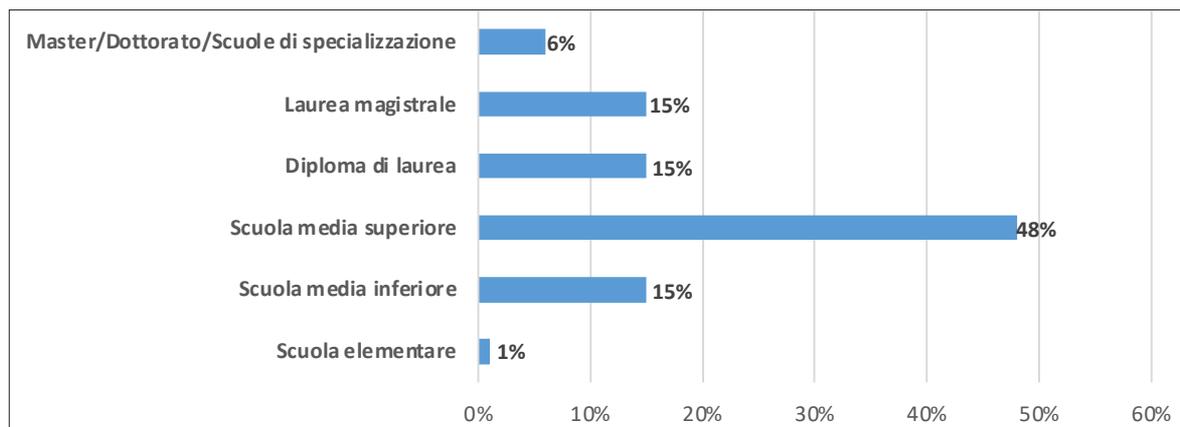


Figura 4 Situazione lavorativa dei rispondenti

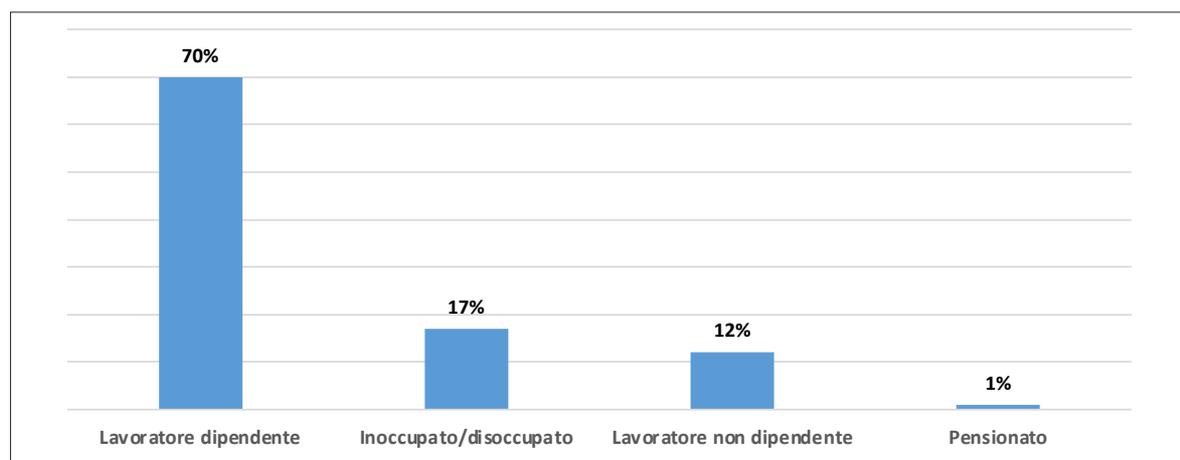
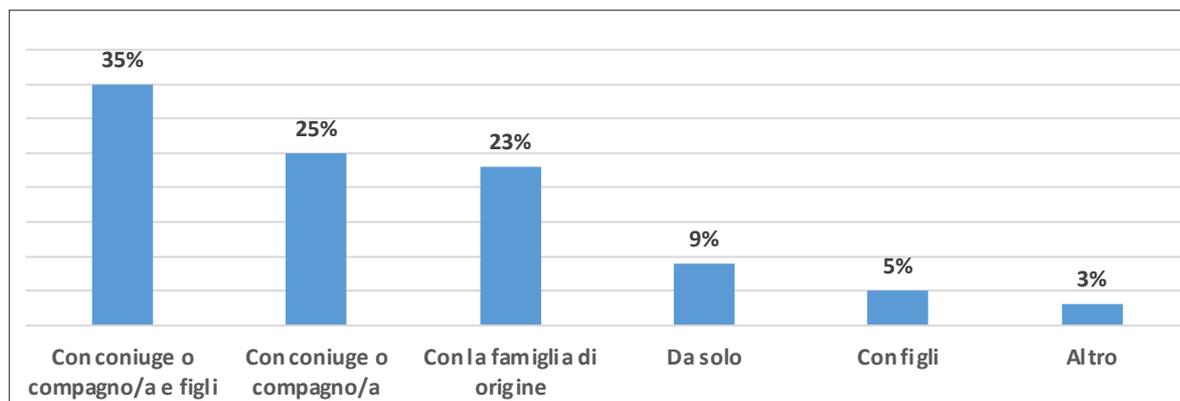


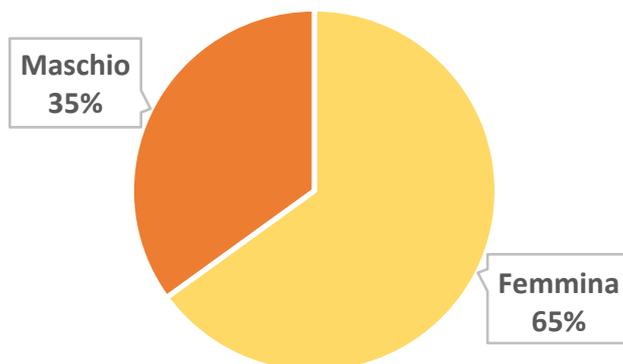
Figura 5 Condizione abitativa dei rispondenti



3.2 Caratteristiche delle persone con patologia

Il **genere** delle 130 persone con patologia è così distribuito: **65%** femmine e **35%** maschi.

Figura 6 *Distribuzione di genere delle persone con AV*



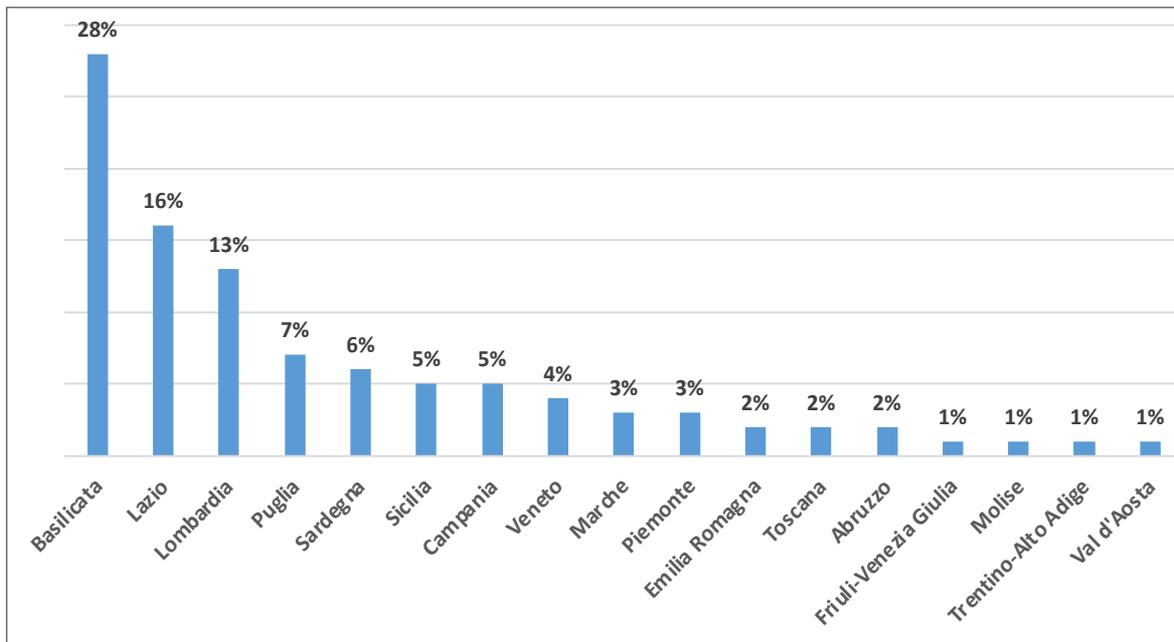
Il campione delle persone con patologia a cui riferiscono le risposte raccolte è composto dal **55%** di adulti e dal **45%** di minori. Di seguito una tabella che sintetizza la distribuzione per **classi di età**.

Tabella 1 *Distribuzione per classi di età delle persone con AV*

Classe d'età	n.	%
0-9 anni	27	21%
10-19 anni	18	14%
20-29 anni	10	8%
30-39 anni	29	22%
40-49 anni	26	20%
50-59 anni	14	11%
60 anni e oltre	6	4%

Per quanto riguarda la **provenienza geografica** delle persone con patologia i dati ottenuti sono di seguito sintetizzati.

Figura 7 Distribuzione per provenienza geografica



Indagando la **situazione lavorativa** dei pazienti, al momento della compilazione del questionario, è emerso che:

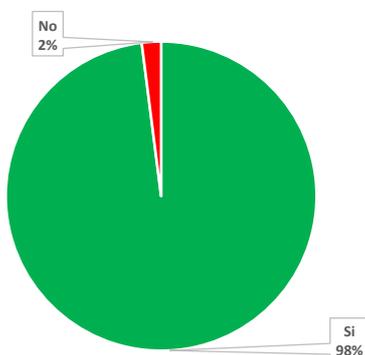
- il 58% è lavoratore
- il 10% è studente universitario
- l'8% è pensionato
- il 24%, che ha dato come risposta "altro", comprende quella galassia di lavoratori saltuari, autonomi, parzialmente o totalmente disoccupati.

DIMENSIONE MEDICA

3.3. Diagnosi e relativo percorso

Il 98% del campione ha riferito di aver ricevuto una diagnosi precisa di patologia; il 2% ha risposto in modo non affermativo.

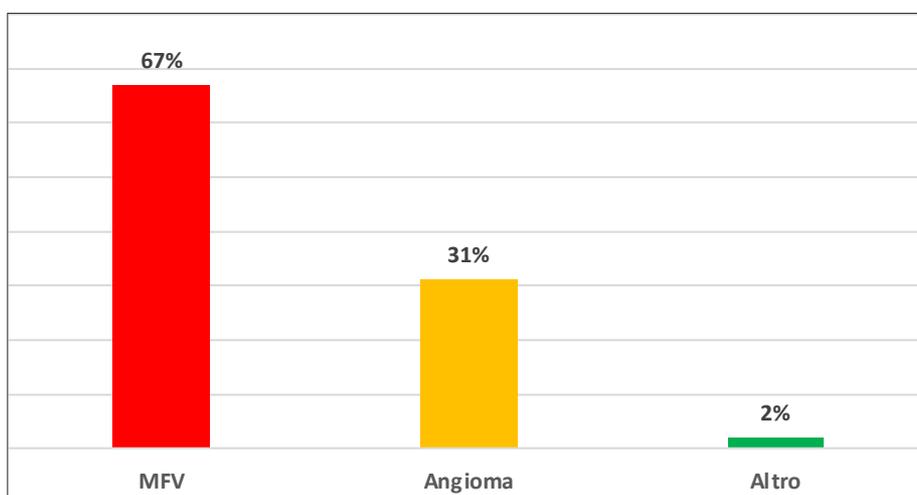
Figura 8 *Ottenimento diagnosi*



Nel totale dei partecipanti con diagnosi accertata (128 pari al 98% dei rispondenti) è stata indagata l'incidenza del **tipo di patologia** (MFV, angioma, altro).

Rispetto alla patologia accertata è emerso che il **67%** dei pazienti è affetto da MFV, il **31%** da angioma e il **2%** da altri disturbi non inerenti con l'oggetto di indagine.

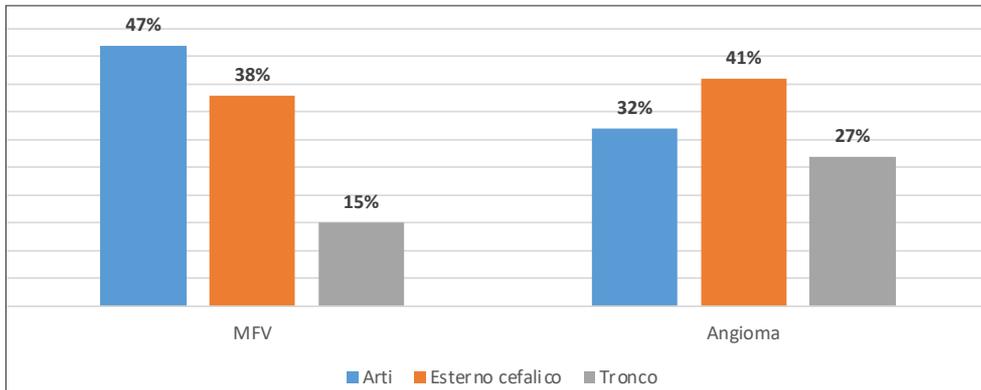
Figura 9 *Distribuzione per patologia diagnosticata*



Indagando la **sede anatomica** è stato rilevato che:

- nei partecipanti con diagnosi di MFV (85) sono maggiormente interessati gli arti superiori/inferiori (47%) e l'estremo cefalico (38%), più di rado il tronco (15%);
- nei partecipanti con diagnosi di angioma (40) si evidenzia un maggior coinvolgimento dell'estremo cefalico (41%), poco meno degli arti superiori/inferiori (32%) e meno del tronco (27%).

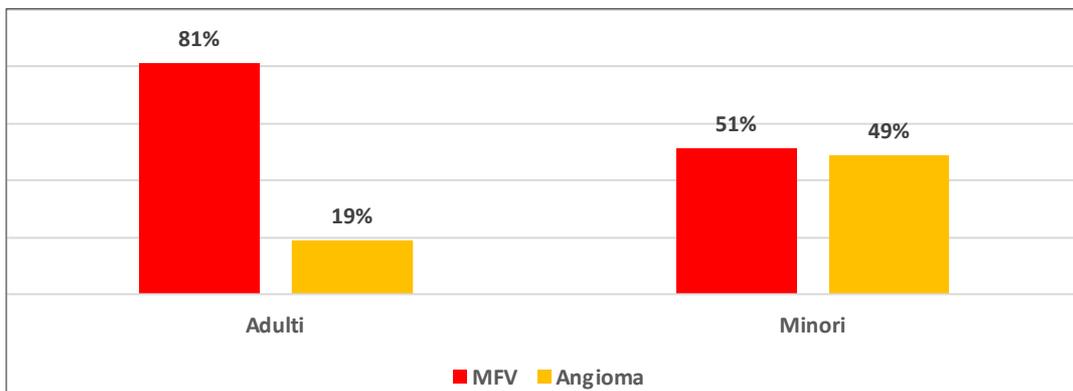
Figura 10 Distribuzione per sede anatomica interessata



Dividendo il campione dei pazienti in base alla maggiore o minore età, e considerando il totale delle risposte pervenute riferite alla diagnosi di MFV e angioma, è stato osservato il seguente **rapporto età/ patologia**:

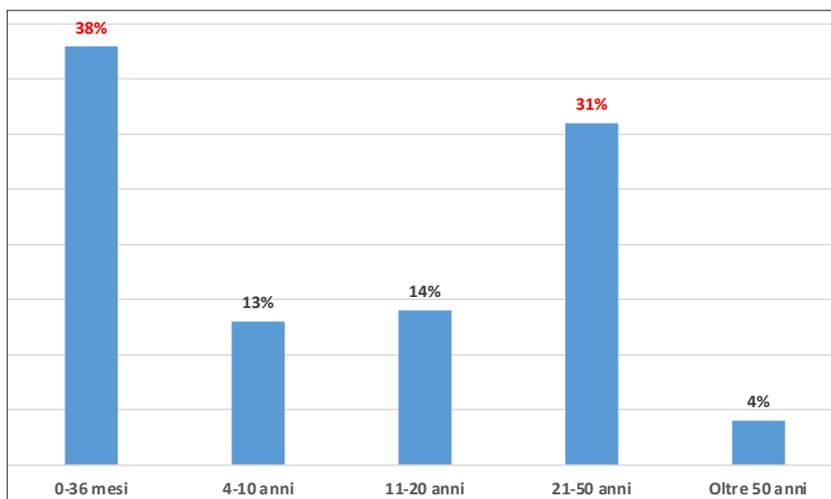
- una netta maggioranza di diagnosi di MFV (81%) rispetto a quella di angioma (19%) nei soggetti affetti che, al momento della compilazione, avevano un'età $> o \geq$ ai 18 anni;
- una distribuzione pressoché uguale tra diagnosi di MFV (51%) e di angioma (49%) per coloro che, alla data di compilazione, avevano un'età < 18 anni.

Figura 11 Rapporto età e patologia



Rispetto all'epoca della diagnosi definitiva il maggior numero di risposte è stato ottenuto per le due seguenti classi di età: entro i primi tre anni (38%); tra i 21 e i 50 anni (31%).

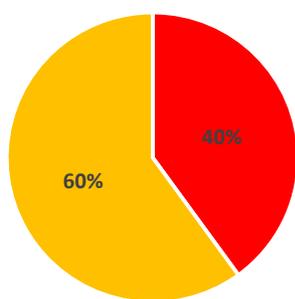
Figura 12 Distribuzione per epoca della diagnosi



Approfondendo il rapporto epoca di diagnosi/tipologia di diagnosi nelle due classi di età maggiormente segnalate, si rileva che:

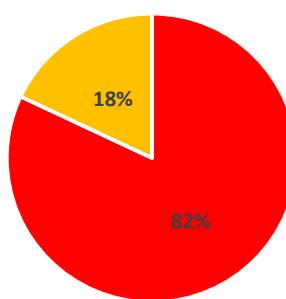
Figura 13 Distribuzione per patologia in specifica epoca di diagnosi

Età diagnosi tra 0 e 36 mesi



■ MFV ■ Angiomi

Età diagnosi tra 21 e 50 anni



■ MFV ■ Angiomi

- tra coloro a cui è stata comunicata diagnosi entro i primi 36 mesi, il 60% ha ricevuto diagnosi di angioma
- tra coloro a cui è stata comunicata diagnosi tra i 21 e i 50 anni, l'82% ha ricevuto diagnosi di MFV.

Rispetto al **tempo trascorso dall'insorgenza dei primi sintomi alla diagnosi definitiva**, la stessa è stata formulata entro i primi 3 mesi dalla comparsa della sintomatologia nel 33% dei casi, dai 3 ai 6 mesi nel 15%, dai 6 ai 12 mesi nel 10%, dai 12 ai 24 mesi nell'8%, a distanza di 2-3 anni nel 4% e oltre 3 anni dall'insorgenza nel 30% dei casi. Dunque, dai dati temporali ottenuti, si evince che nel **42%** dei casi l'intervallo di tempo trascorso tra i primi sintomi e l'ottenimento di una diagnosi è stato superiore ad un anno.

Indagando la **modalità di ricerca dello specialista**, le risposte pervenute sono di seguito sintetizzate.

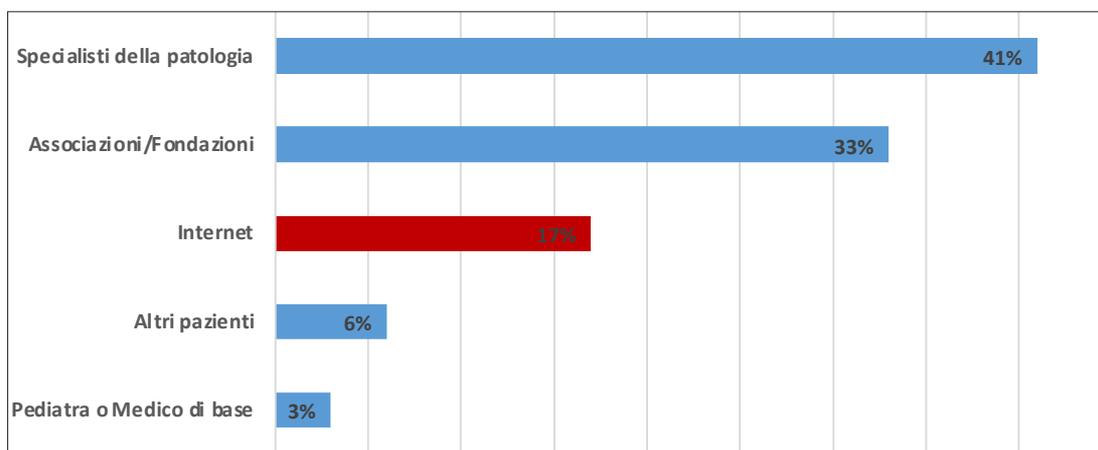
Tabella 3 Distribuzione per modalità di ricerca dello specialista

	N.	%
Tramite suggerimento del medico di famiglia o pediatra	43	34%
Grazie ai consigli di amici o conoscenti	31	24%
Parlando con persone/famiglie alle prese con la stessa situazione	3	2%
Tramite le associazioni che si occupano di tali problematiche	4	3%
Navigando in internet	19	15%
Altro	28	22%

In caso di "altro" è stato chiesto di esplicitare le risposte. Da quelle pervenute risulta come le indicazioni, rispetto allo specialista a cui rivolgersi per la diagnosi, siano fornite in ospedale subito dopo la nascita del bambino, a seguito di un ricovero in ospedale, in pronto soccorso, da un medico specialista diverso dal pediatra o anche per caso.

Rispetto alla principale **fonte di informazione sulla patologia**, le risposte sono così distribuite.

Figura 14 Distribuzione per principale fonte di informazione sulla patologia



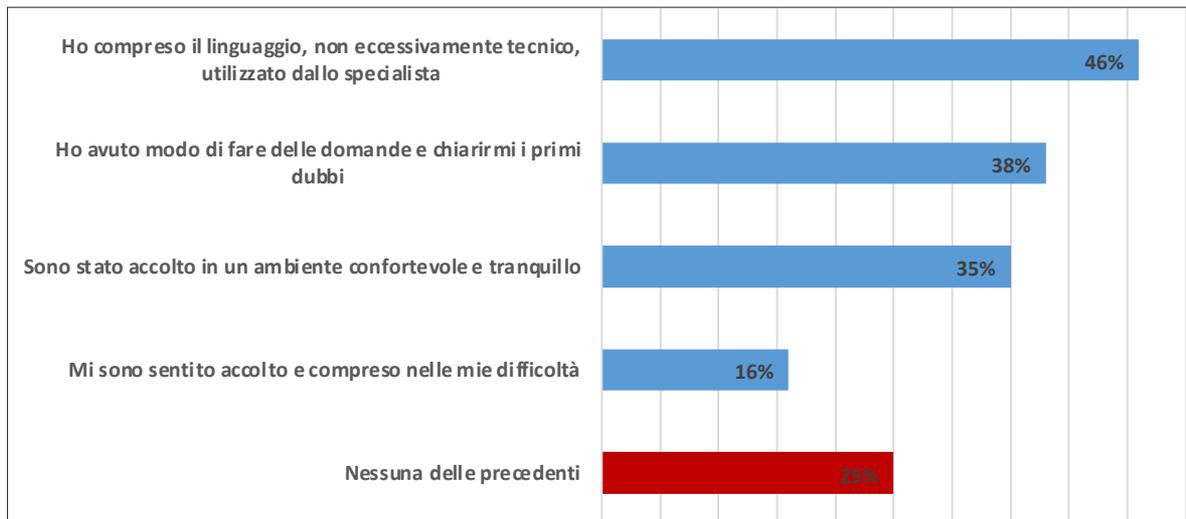
Da evidenziare il dato significativo del **17%** dei rispondenti che ha dichiarato di consultare Internet.

Indagando la **comunicazione della diagnosi** e, nello specifico, la quantità di informazioni ricevute sulla patologia, dalle risposte pervenute si evince che queste sono state:

- “molte” per il **28%** dei rispondenti
- “abbastanza” per il **31%**
- “poche” per un altro **31%**
- “nessuna ad eccezione del nome della patologia” per il **9%** dei casi.

Rispetto al quesito che indaga le modalità di comunicazione della diagnosi (linguaggio utilizzato, tempo dedicato, luogo, grado di empatia), i partecipanti, che avevano la possibilità di scegliere più risposte, si sono così espressi:

Figura 15 *Comunicazione della diagnosi*

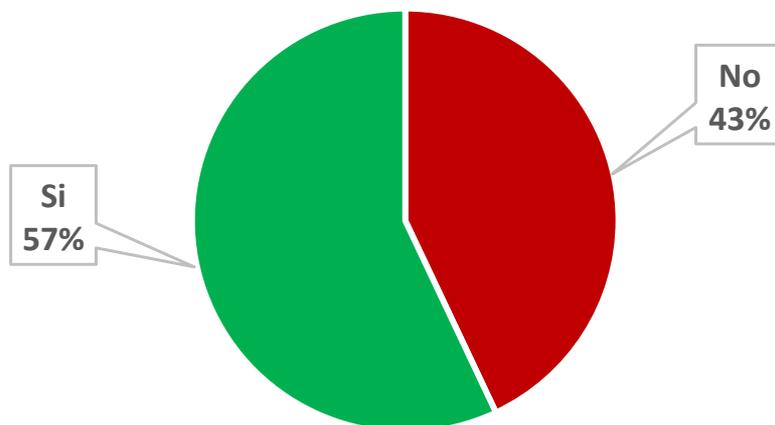


Nonostante la possibilità di fornire più risposte allo stesso quesito (domanda n. 14), è clamoroso che il **25%** dei rispondenti abbia dato una risposta negativa che, a differenza delle altre, è sicuramente univoca. Si può affermare che $\frac{1}{4}$ del campione è certamente scontento rispetto al modo in cui la diagnosi è stata comunicata.

3.4 Trattamento

Per quanto riguarda il trattamento della patologia, il **43%** del campione (pari a 56 degli intervistati) ha dichiarato di non avere un **centro di riferimento**.

Figura 16 Centro di riferimento per il trattamento



A coloro che hanno dichiarato di non avere un centro di riferimento è stata chiesta una spiegazione in merito, esprimibile in uno spazio a risposta aperta.

Le informazioni ottenute sono state raggruppate in sei categorie causali di seguito sintetizzate:

1. la maggior parte, il **67%**, non viene seguito in alcun centro dal momento che la patologia è troppo blanda - come potrebbe essere per gli angiomi non sanguinanti, localizzati in zone non critiche - o rifiutata per gravità/incapacità/impossibilità di trattamento;
2. il **9%** ha lamentato difficoltà a raggiungere o trovare un centro specialistico adeguato;
3. il **9%** ha dichiarato di essere stato preso in carico direttamente da parte della Fondazione Alessandra Bisceglia, che segue il paziente anche programmando controlli;
4. il **6%** ha scelto di farsi seguire da un medico privato;
5. il **4%** ha fatto riferimento agli impedimenti legati al covid;
6. il restante **5%** include tutte le risposte non pertinenti.

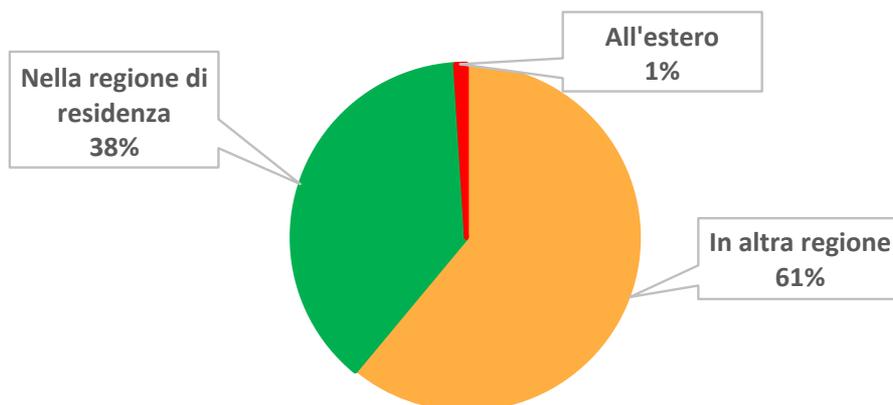
Tabella 4 *Elenco centri di riferimento a cui si sono rivolti gli intervistati per il trattamento delle AV*

Centro	Regione	N. pazienti che si sono rivolti al centro
Ospedale di Garbagnate, Milano	Lombardia	15
Ospedale Bambino Gesù, Roma	Lazio	11
Ospedale Niguarda, Milano	Lombardia	8
Humanitas Mater Domini (Castellanza, Rozzano)	Lombardia	7
Campus Bio-Medico, Roma	Lazio	5
Ospedale di Crema, Crema	Lombardia	3
Ospedale Gaslini, Genova	Liguria	3
Ospedale San Raffaele, Milano	Lombardia	2
Istituto Neurologico C. Besta, Milano	Lombardia	1
Ospedale Brotzu, Cagliari	Sardegna	1
Clinica San Rocco, Brescia	Lombardia	1
Ospedale Buzzi, Milano	Lombardia	1
Ospedale Cannizzaro, Catania	Sicilia	1
Azienda Ospedaliera Universitaria, Verona	Veneto	1
Hirslanden Klinik, Zurigo	Svizzera	1
Istituto Europeo Oncologico, Milano	Lombardia	1
Istituto Dermatologico dell'Immacolata, Roma	Lazio	1
Ospedale S. Maria di Ca' Foncello, Treviso	Veneto	1
Ospedale Cardinale Giovanni Panico, Tricase	Puglia	1
Ospedale Cardarelli, Napoli	Campania	1
Policlinico Umberto I, Roma	Lazio	1
Policlinico Le Scotte, Siena	Toscana	1
Ospedali Civili, Brescia	Lombardia	1
Ospedale Sacro Cuore, Roma	Lazio	1
Ospedale San Donato Milanese, Milano	Lombardia	1
Risposte non significative	//	4

Dalle dichiarazioni pervenute, risulta che il maggior numero di centri per il trattamento delle AV, a cui pazienti e famiglie intervistate/i fanno riferimento, ha sede in Lombardia (11) e in Lazio (5); i restanti 9 centri citati sono, invece, dislocati in otto regioni diverse.

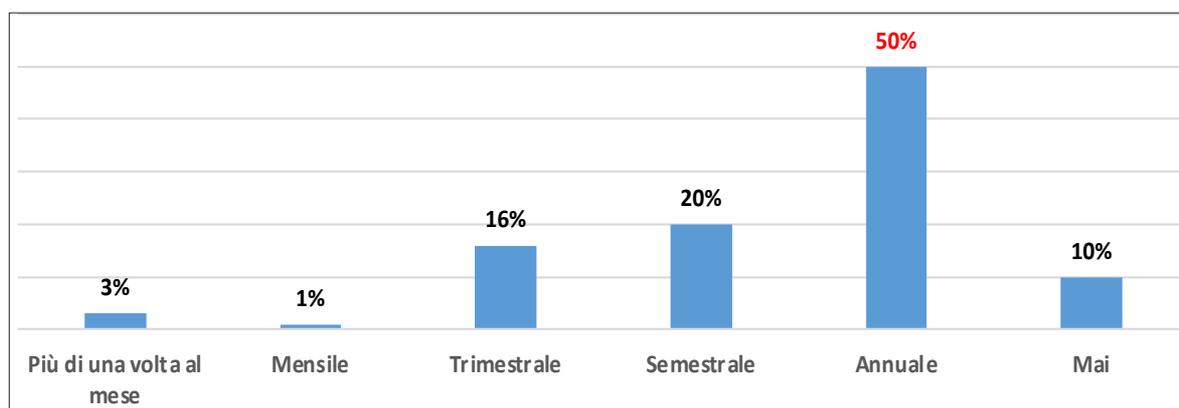
Rispetto alla **localizzazione geografica**, dal grafico sotto riportato, si evince che il **61%** degli intervistati ha dichiarato di recarsi in un centro localizzato in altra regione rispetto a quella di residenza, l'**1%** all'estero.

Figura 17 Sede geografica del centro medico per il trattamento



Al quesito che indaga la **frequenza media dei controlli** presso il centro medico di riferimento, il campione ha risposto nel seguente modo:

Figura 18 Distribuzione per periodicità controlli



❖ *Per l'interpretazione dei risultati relativi alla dimensione medica fin qui esposta si rimanda al capitolo "Discussione dei risultati", paragrafo 4.1, pag. 39.*

DIMENSIONE SOCIO ECONOMICA

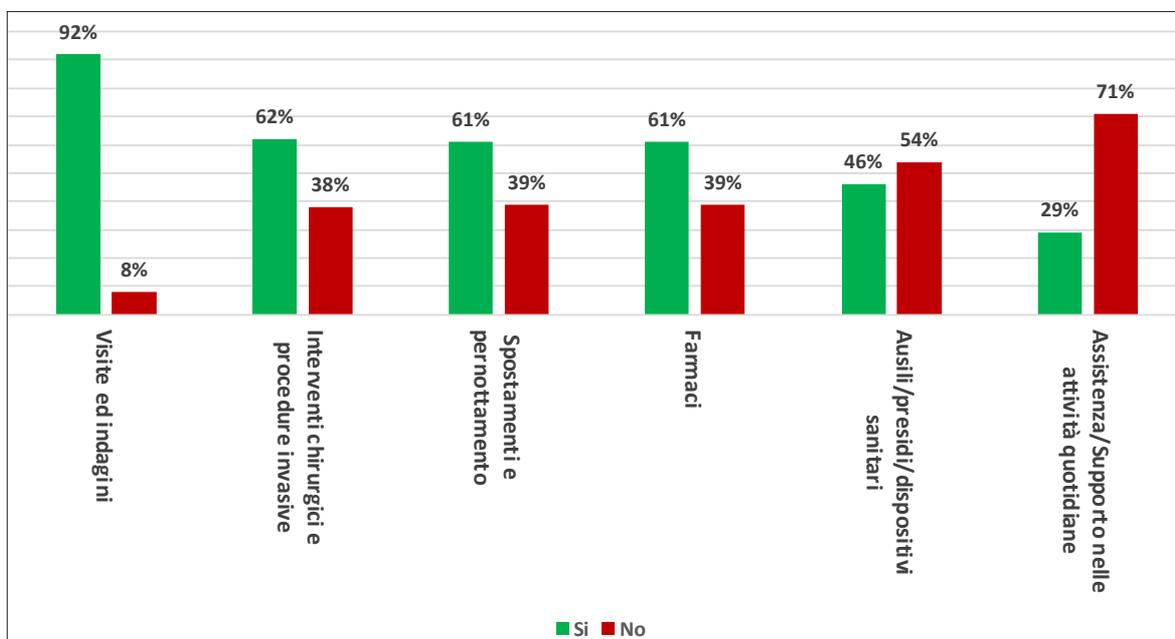
3.5 Impatto della patologia sull'economia familiare

Per l'analisi dei costi economici correlati alla patologia, si è proceduto con l'indagare:

1. tipologia di spese
2. soggetti sostenenti
3. incidenza sul bilancio familiare.

Di seguito una sintesi dei dati numerici ottenuti.

Figura 19 *Dati sulla fruizione dei servizi*



In base alle percentuali ottenute, si rileva che i **servizi di cui usufruiscono** le persone affette da AV e le loro famiglie, con una maggiore o minor frequenza, sono:

1. visite ed indagini (92%)
2. interventi chirurgici e procedure invasive (62%)
3. spostamenti e pernottamento (61%)
4. farmaci (61%)
5. ausili, presidi, dispositivi sanitari (46%)
6. assistenza/supporto nelle attività quotidiane (29%).

Tabella 5 Costi sostenuti

	Paziente e/o famiglia	SSN	Associazione e/o Fondazione	Paziente e/o famiglia + SSN	Paziente e/o famiglia + Associazione e/o Fondazione	Paziente e/o famiglia + SSN + Associazione e/o Fondazione
Visite e indagini	59%	19%	8%	10%	2%	2%
Interventi chirurgici e procedure invasive	26%	65%	3%	5%	1%	0%
Spostamenti e pernottamento	90%	5%	1%	3%	1%	0%
Farmaci	53%	34%	0%	12%	0%	1%
Ausili, presidi, dispositivi sanitari	62%	33%	2%	3%	0%	0%
Assistenza / supporto nelle attività quotidiane	74%	24%	2%	0%	0%	0%

Per indagare i **sogetti interessati a sostenere tali costi**, si è ricorso al codice dei colori per mettere in evidenza:

- in **rosso** il dato allarmante della frequenza con cui determinati costi (spostamenti e pernottamento, assistenza/supporto nelle attività quotidiane, ausili/presidi/dispositivi sanitari, visite ed indagini diagnostiche, farmaci) sono prevalentemente a carico del paziente o della famiglia;
- in **verde** il dato meno allarmante della frequenza con cui determinati costi (interventi chirurgici e procedure invasive) risultano essere prevalentemente a carico del SSN e non del paziente e della famiglia.

Al quesito che indaga l'**incidenza della gestione della patologia sull'economia della famiglia**, le risposte ottenute sono così distribuite:

- il **46%** ha selezionato l'opzione "poco"
- il **41%** l'opzione "abbastanza"
- il **13%** l'opzione "molto".

Figura 20 *Percezione di incidenza della gestione della patologia sull'economia della famiglia*

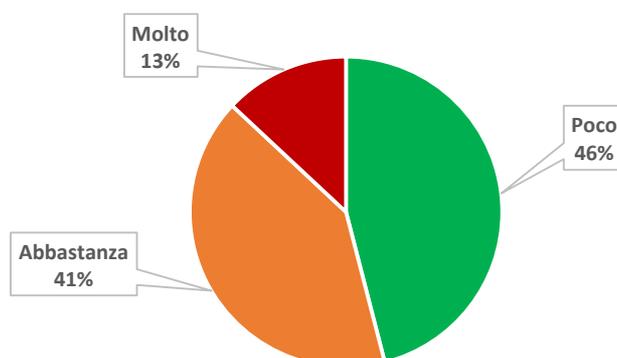
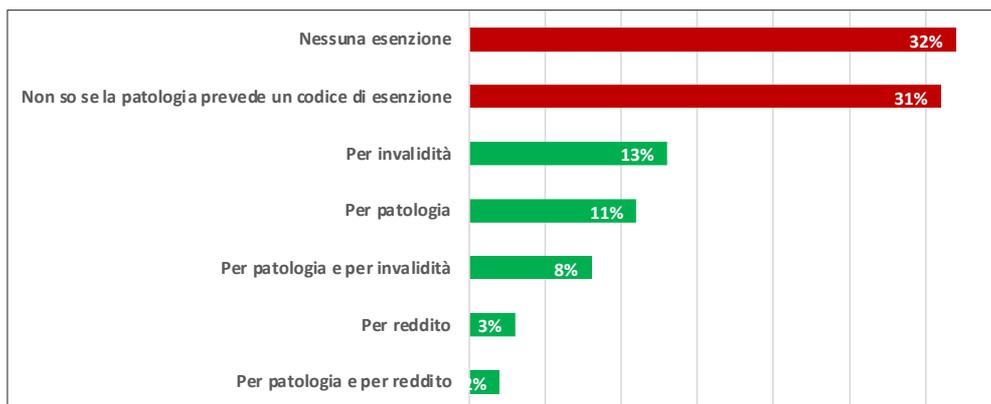


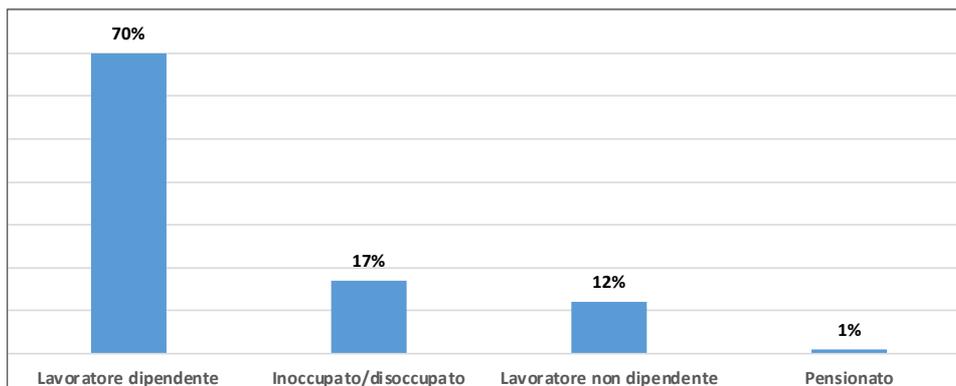
Figura 21 *Esenzione dal pagamento del ticket*



Indagando la possibilità di beneficiare o meno di **esenzione da ticket**, dalle risposte ottenute sintetizzate nel grafico si evince che:

- più della metà dei rispondenti, **63%** (**in rosso**), non beneficia di esenzione dal ticket o perché la patologia non lo prevede (32%) o perché, ai rispondenti, non è noto se la patologia preveda o meno un codice di esenzione (31%);
- il restante **37%** (**in verde**) si avvale di esenzioni dal ticket per invalidità (13%), patologia (11%), reddito (3%), patologia ed invalidità (8%), patologia e reddito (2%).

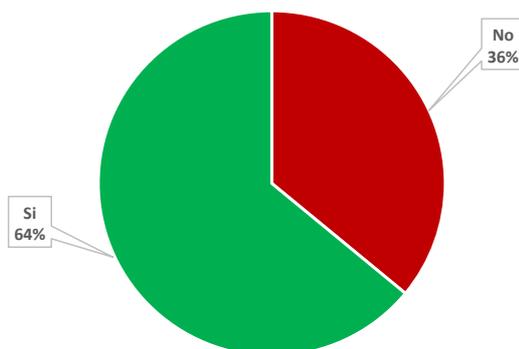
Figura 22 Situazione lavorativa dei rispondenti



Analizzando la **situazione lavorativa degli intervistati**, il 70% ha dichiarato di essere lavoratore dipendente.

A questi è stato chiesto se l'assenza dal lavoro, causata dalle necessità di effettuare visite e/o indagini presso il SSN, fosse retribuita dal datore di lavoro.

Figura 23 Retribuzione assenze da lavoro



Il 36% ha dichiarato di non ricevere **retribuzione per assenze da lavoro**, anche se lavoratore dipendente. Di questo gruppo, il 79% delle risposte è attribuibile a genitori di pazienti minori, il 21% a pazienti adulti.

Per il 64% che ha dichiarato il contrario, l'assenza è stata retribuita dal datore di lavoro con malattia (41%), ferie (21%), permessi (19%), permessi previsti dalla legge 104/1990 (15%), congedo per cure per gli invalidi come previsto dalla Legge 119/2011 art.7D (3%), aspettativa (1%).

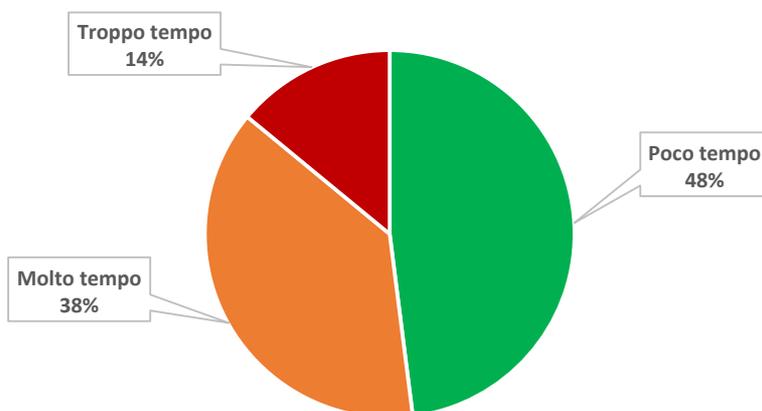
❖ *Per l'interpretazione dei risultati relativi alla dimensione socio economica fin qui esposta si rimanda al capitolo "Discussione dei risultati", paragrafo 4.2, pag. 41.*

DIMENSIONE SOCIO ASSISTENZIALE

3.6 Difficoltà incontrate e supporto ricevuto

Al quesito che indaga la **valutazione del tempo speso per l'organizzazione dei percorsi** (es. trovare informazioni sulla patologia, aumentare la conoscenza sui diritti esigibili e sulle procedure amministrative, individuare i professionisti, organizzare gli appuntamenti con le persone di riferimento da un punto di vista sanitario e sociale, ecc.), le risposte sono così distribuite:

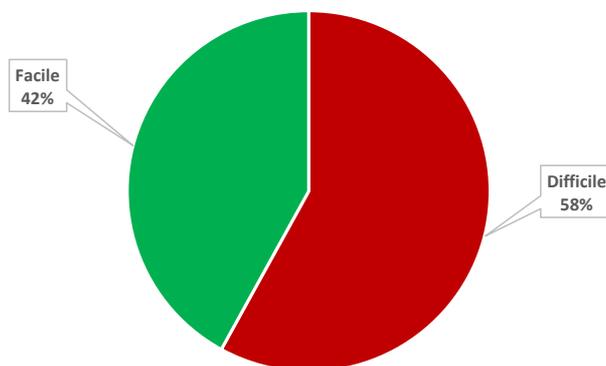
Figura 24 Valutazione del tempo dedicato all'organizzazione dei percorsi



Dal grafico si evince che il **52%** del campione valuta il tempo speso per la patologia eccessivo, collocandosi tra le opzioni di risposta “molto” e “troppo”; il **48%**, invece, lo ritiene di lieve entità.

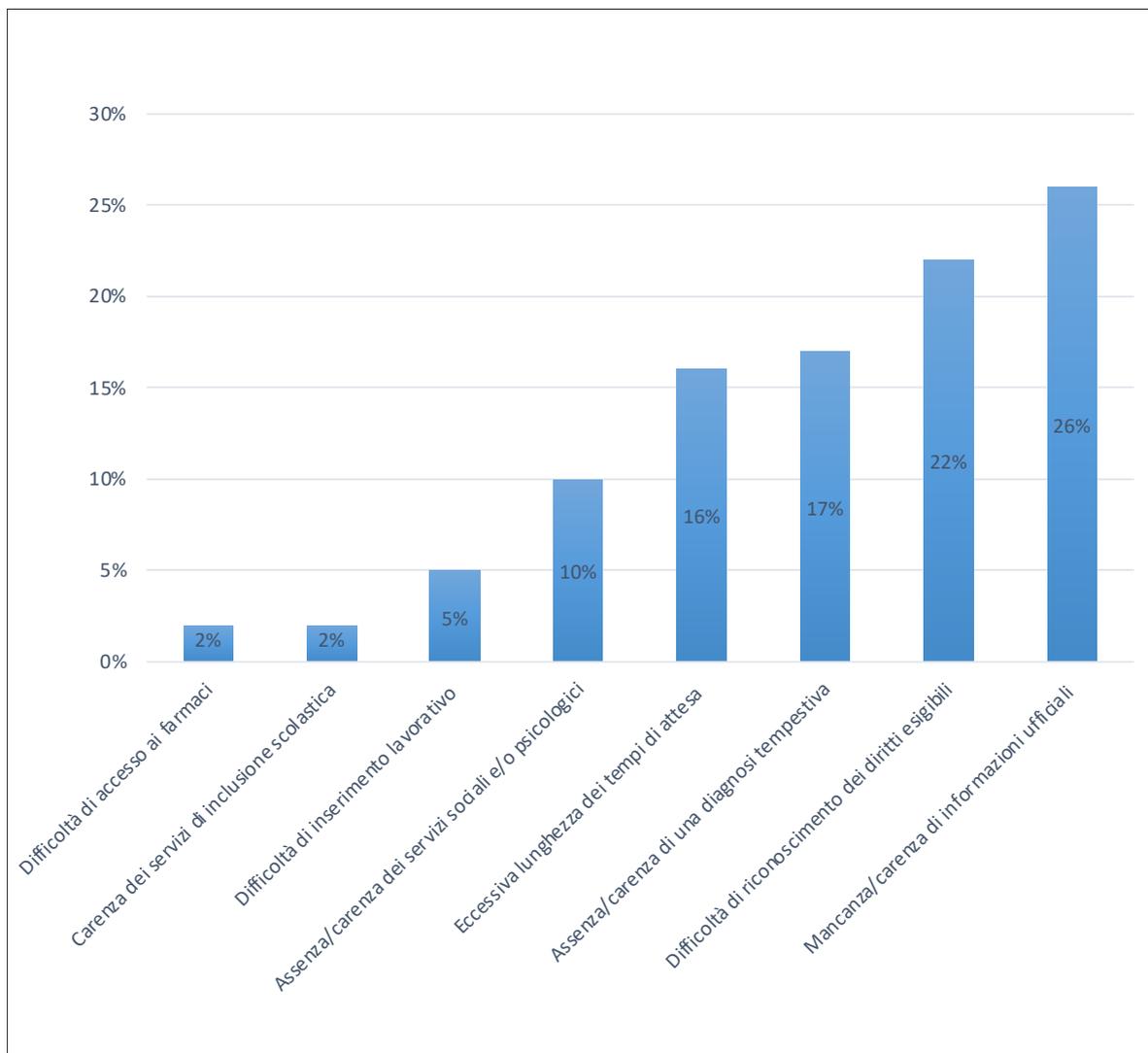
Quando agli intervistati è stato chiesto di valutare la **gestione dell'organizzazione** dei percorsi sopra descritti, il campione si è così espresso:

Figura 25 Percezione di difficoltà nella gestione dei percorsi



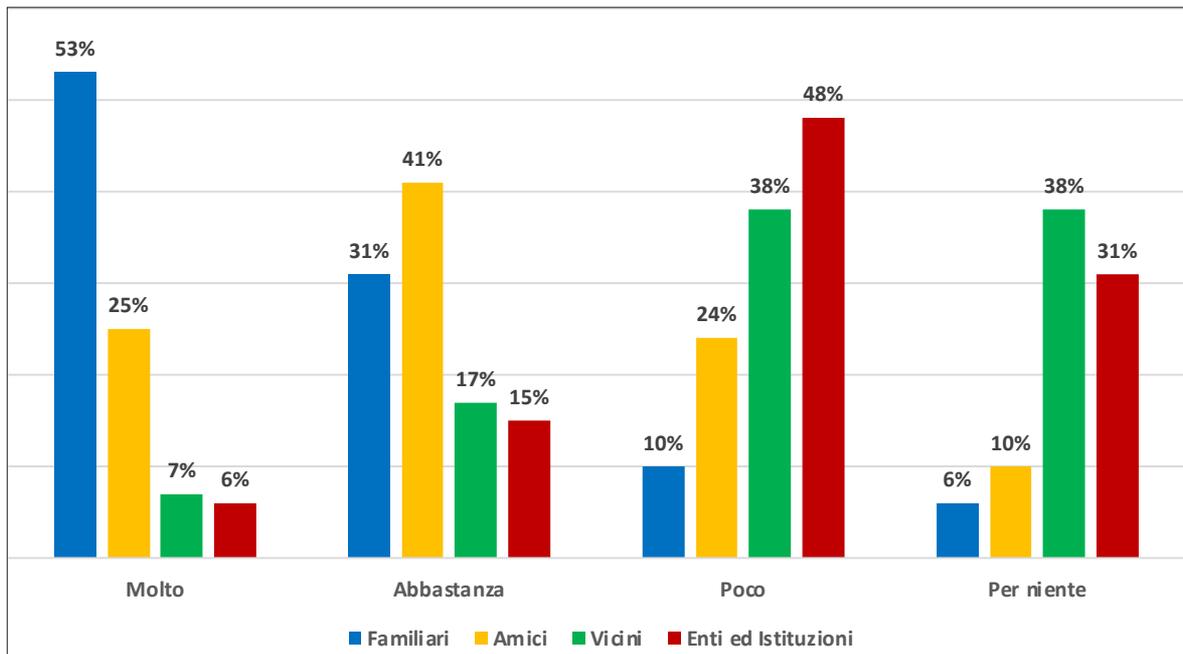
Agli intervistati è stata data la possibilità di indicare le **principali difficoltà incontrate** nel loro percorso con la patologia, scegliendo al massimo quattro opzioni di risposta tra otto alternative, più la voce “altro” con risposta aperta. Le risposte pervenute in “altro” sono risultate riconducibili, e quindi incluse, nelle categorie sotto rappresentate.

Figura 26 *Principali difficoltà riscontrate*



È stata indagata la percezione di **supporto ricevuto dalla rete familiare e sociale** su una scala di soddisfazione che va da “molto” a “per niente”.

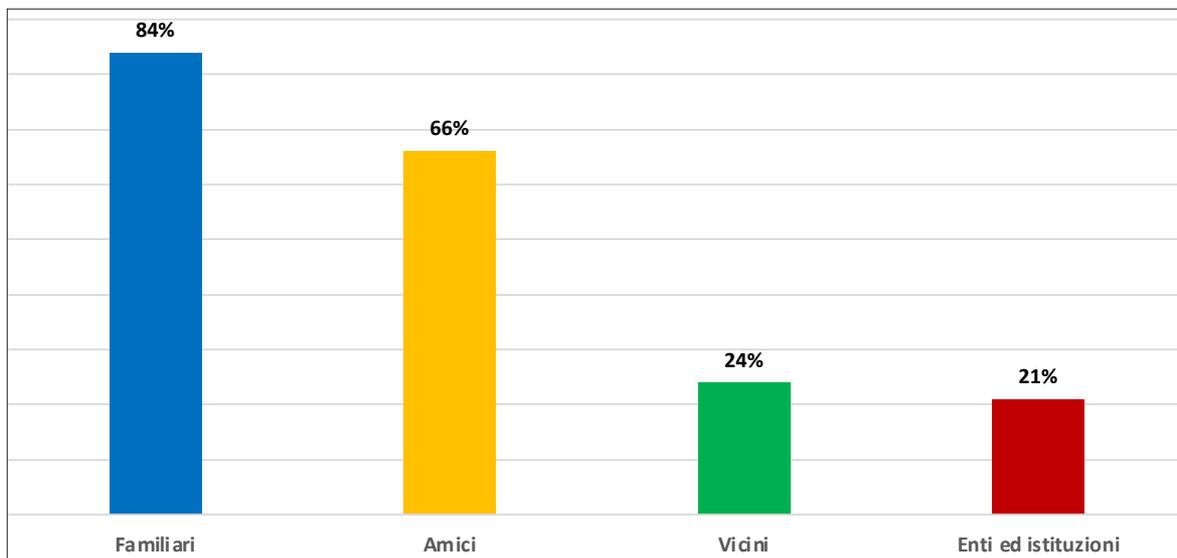
Figura 27 *Supporto ricevuto dalla rete familiare e sociale*



- Quasi la totalità dei rispondenti, **94%**, ha dichiarato di ricevere supporto dai propri familiari: il 31% lo ha riconosciuto come un supporto “abbastanza” significativo e più della maggioranza, 53%, come “molto” significativo. Il 6% ha dichiarato di non ricevere alcun supporto dai familiari.
- Quasi la totalità del campione, **90%**, ha dichiarato di ricevere supporto dagli amici: il 41% ha selezionato l’opzione di risposta “abbastanza”, il 25% l’opzione “molto”. Il 10% ha affermato di non ricevere alcun supporto.
- Il **62%**, ha dichiarato di ricevere supporto da persone, diverse dai familiari e dagli amici: il 24% lo ha riconosciuto come supporto significativo, il 38% “poco” significativo. Un altro **38%** ha affermato di non riceverne.
- Più della maggioranza del campione, **69%**, ha dichiarato di ricevere supporto da enti ed istituzioni, che è risultato essere significativo per il 21% delle persone. Il 31% ha dichiarato, invece, di non ricevere alcun tipo di supporto da enti ed istituzioni.

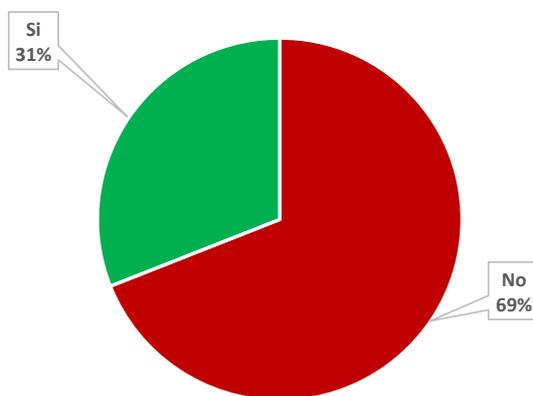
Per avere un'idea più chiara del supporto più o meno significativo ricevuto dalle singole componenti della propria rete di riferimento, si riportano, in ordine decrescente, i valori in percentuale delle risposte affermative ottenute.

Figura 28 *Supporto percepito come significativo*



Per il **supporto ricevuto da associazioni di pazienti**, l'indagine ha dimostrato che il 69% degli intervistati non è iscritto ad alcuna associazione.

Figura 29 *Iscrizione ad un'associazione di pazienti*



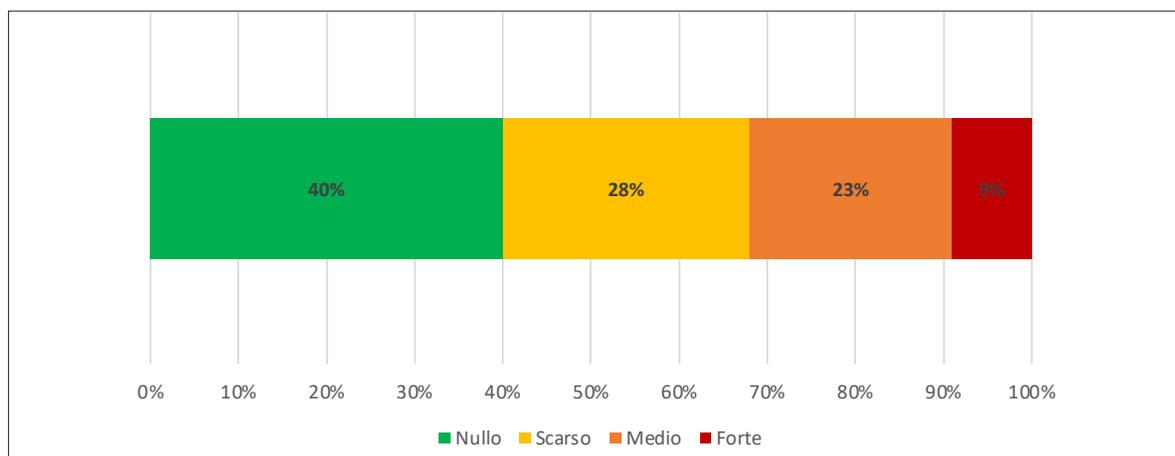
❖ *Per l'interpretazione dei risultati relativi alla dimensione socio assistenziale fin qui esposta si rimanda al capitolo "Discussione dei risultati", paragrafo 4.3, pag. 42.*

DIMENSIONE PSICOLOGICA

3.7 Impatto della patologia sulle relazioni e sulle altre aree di vita

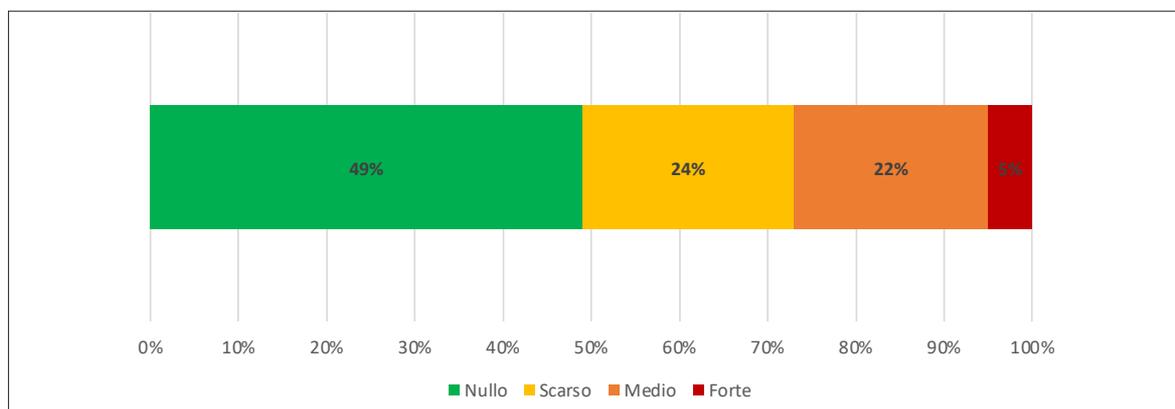
L'impatto della patologia sulla qualità della vita è stato analizzato con una batteria di domande che indagano il grado di incidenza di tale condizione su alcuni aspetti della vita, a cui gli intervistati hanno risposto scegliendo tra quattro alternative di risposta.

Figura 30 *Impatto della patologia sulla relazione di coppia*



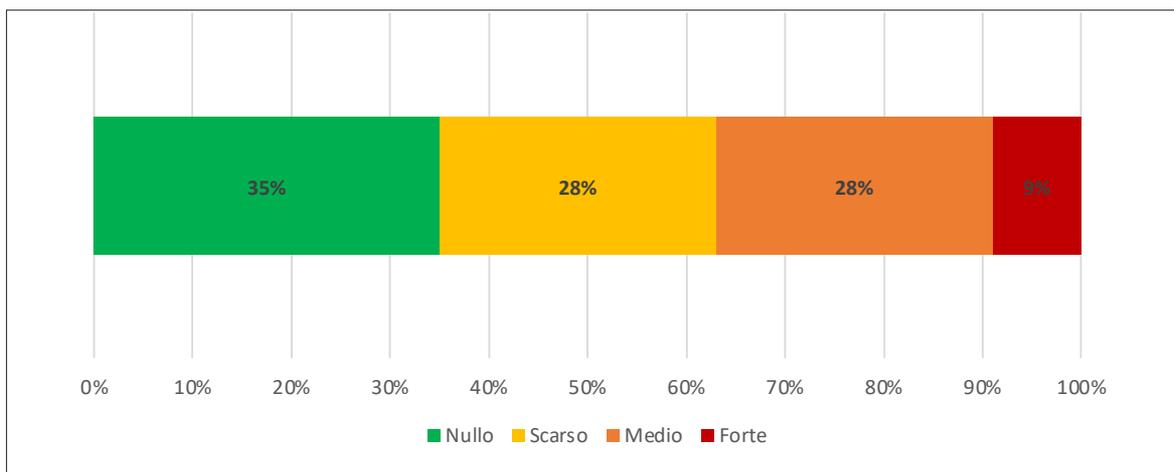
Più della metà dei rispondenti, 60%, ha riconosciuto un impatto della patologia sulla propria relazione di coppia e il 32%, composto da 31 pazienti adulti e 11 genitori di pazienti minori, lo ha riconosciuto significativo esprimendosi in termini di impatto “medio” o “forte”. Il 40% ha dichiarato che la patologia non ha avuto alcun effetto sulla propria relazione di coppia.

Figura 31 *Impatto della patologia sulle relazioni familiari*



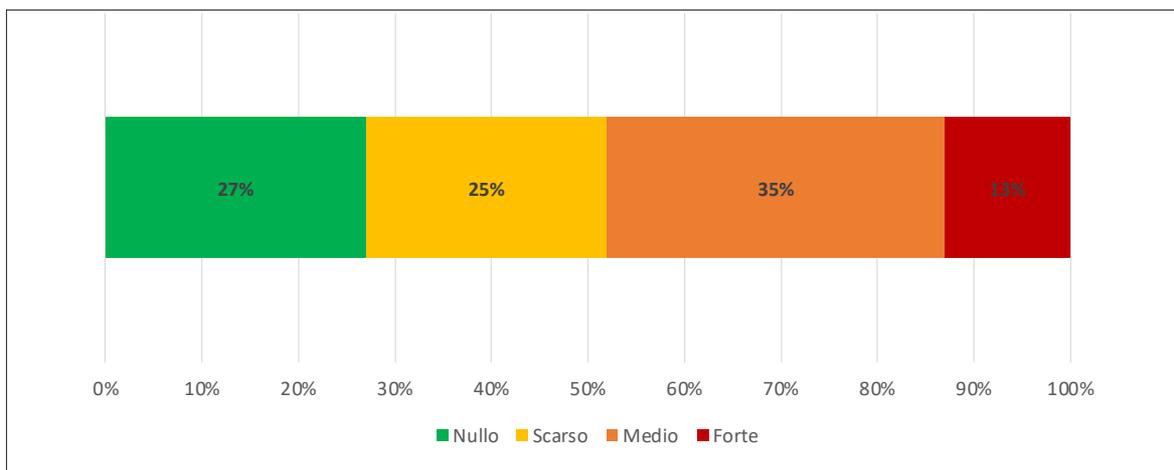
Poco più della metà degli intervistati, 51%, ha riconosciuto un impatto della patologia sulle proprie relazioni familiari, contrariamente al 49% che non lo ha rilevato.

Figura 32 *Impatto della patologia sulle relazioni sociali*



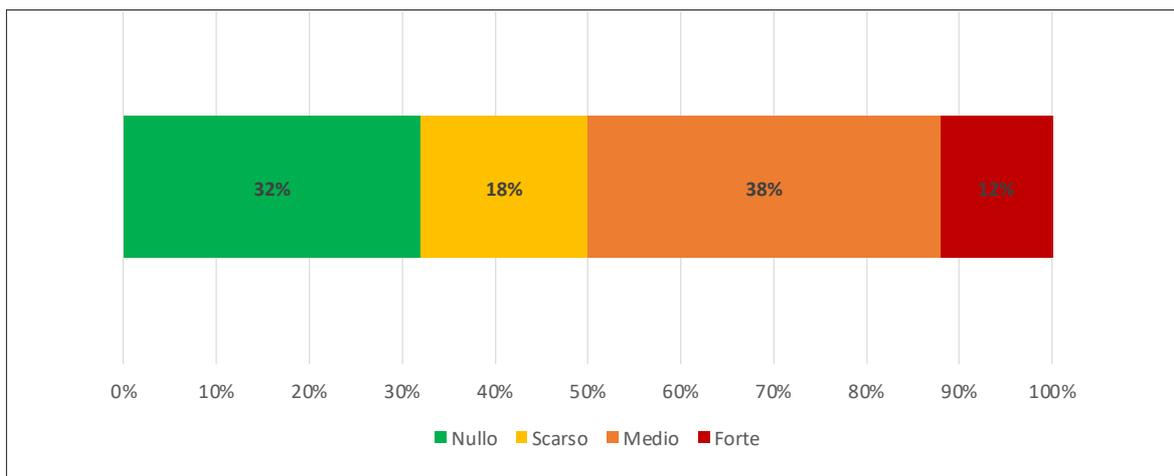
Più della metà dei rispondenti, **65%**, ha riconosciuto un condizionamento della patologia sulle proprie relazioni sociali e il **37%** si è espresso in termini di condizionamento “significativo”. Il **35%** ha dichiarato che la patologia non ha avuto influenza sulle proprie relazioni sociali.

Figura 33 *Impatto della patologia sul tempo libero ed interessi*



Quasi i $\frac{3}{4}$ del campione, **73%**, hanno riconosciuto un deterioramento del tempo libero e dei propri interessi a causa della patologia; per il **48%** ciò è avvenuto in modo significativo. Il **13%** ha dichiarato, invece, che la patologia non ha avuto incidenza su questi aspetti.

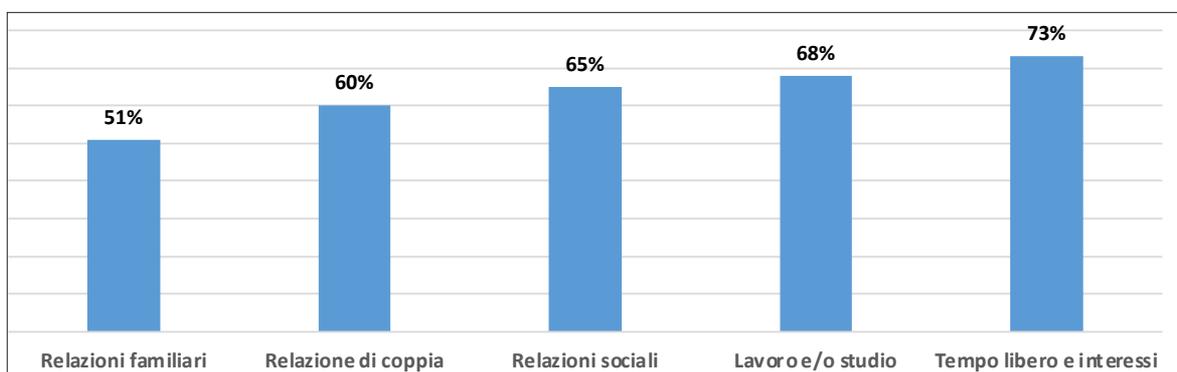
Figura 34 *Impatto della patologia sullo studio e/o sul lavoro*



Più della metà delle persone intervistate, **68%**, ha riconosciuto un impatto della patologia sul lavoro e/o sullo studio e il 50% lo ritiene significativo. Il **32%** ha dichiarato che la patologia non ha avuto alcun effetto in tale ambito.

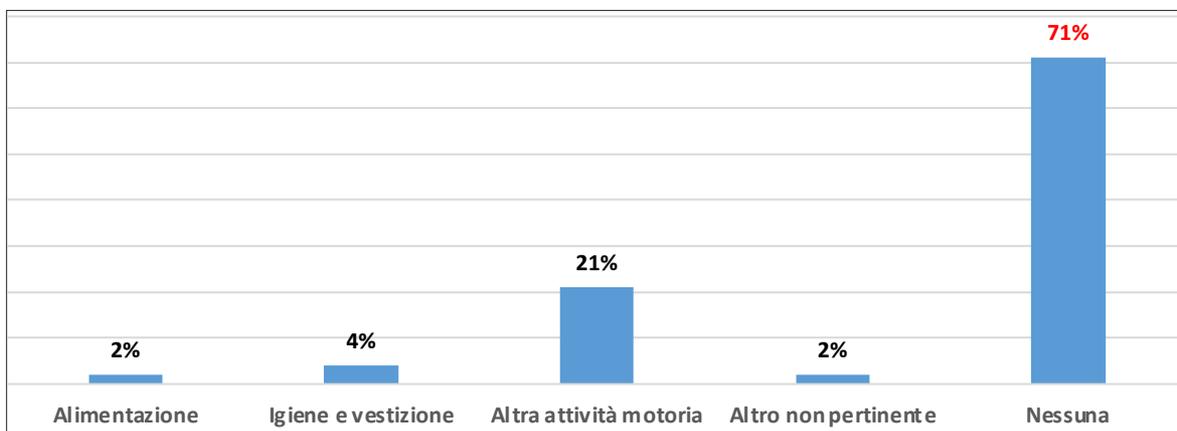
Per avere un'idea più chiara degli aspetti di vita sui quali la patologia ha una maggiore o minore influenza, nel successivo grafico si riportano, in ordine crescente, i valori in percentuale delle risposte affermative ottenute.

Figura 35 *Impatto della patologia sui diversi aspetti di vita*



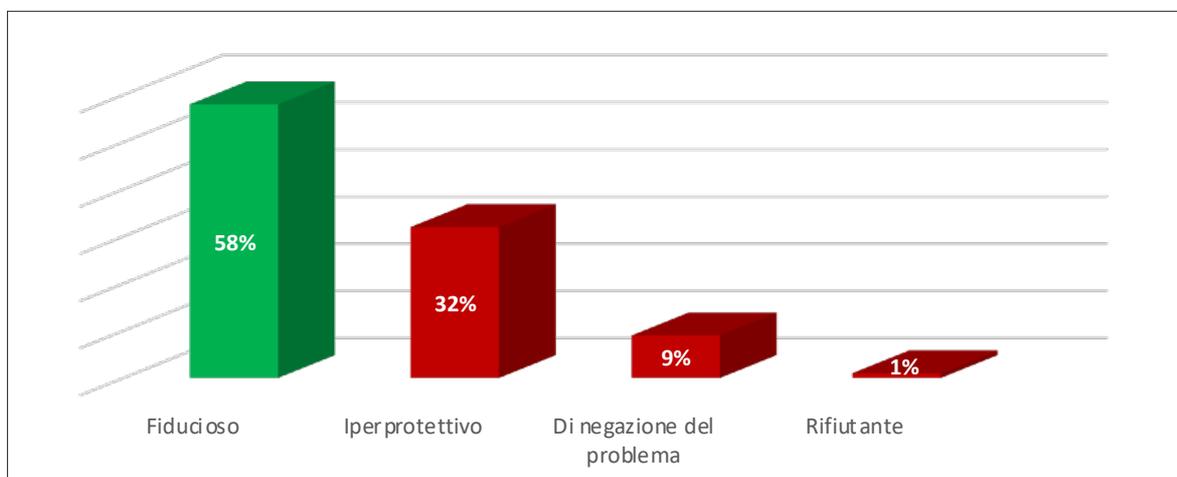
Un quesito è stato dedicato all’**impatto della patologia sullo svolgimento delle principali attività quotidiane**. Le risposte pervenute sono così distribuite: più della metà, **71%**, non necessita di supporto, il **27%** lo richiede per le seguenti attività: igiene e vestizione (4%), alimentazione (2%), altra attività motoria (21%) esplicitata dai rispondenti come spostamenti, scrittura, azioni che richiedono l’utilizzo di entrambe le mani (es. allacciare le scarpe), attività fisica. Nel 2% dei casi le risposte fornite non sono risultate pertinenti.

Figura 36 *Impatto della patologia sulle attività quotidiane*



Altra domanda è stata posta per indagare lo **stile educativo e relazionale** prevalente assunto da genitori, familiari, parenti ed amici nei confronti della persona con patologia.

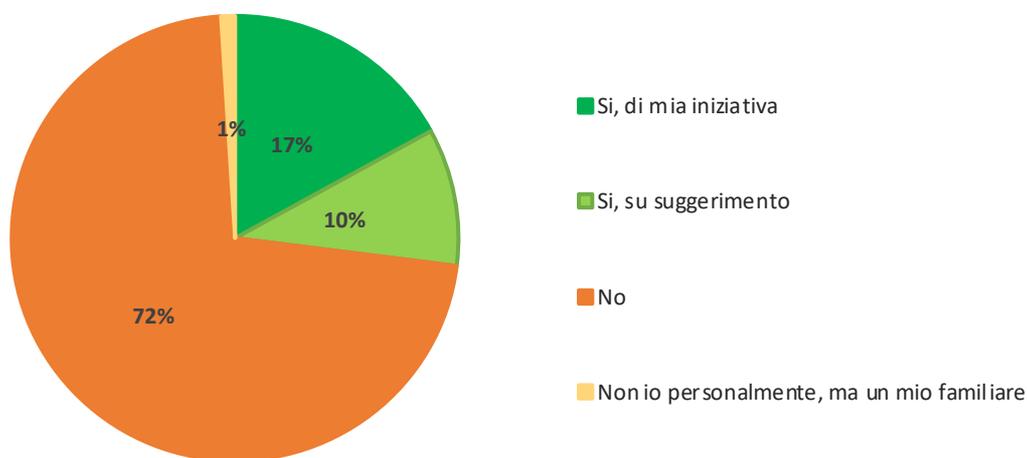
Figura 37 *Stile educativo e relazionale adottato nel contesto di riferimento*



Dalle risposte acquisite, sia dai pazienti adulti sia dai genitori di pazienti minori, si evince che, a partire dall'insorgenza della problematica, nella maggior parte dei casi non sono stati assunti atteggiamenti di "iperprotezione" (32%), "negazione" (9%) o "rifiuto" (1%), ma atteggiamenti di "fiducia" (58%) che hanno consentito alla persona con patologia di crescere, fare le proprie esperienze, sentirsi capace di gestire le proprie difficoltà e, di conseguenza, di acquisire fiducia in sé stesso.

Ai partecipanti è stato chiesto se, a causa della patologia, si fossero mai rivolti ad uno **psicologo per supporto**.

Figura 38 *Supporto psicologico*



Dalle risposte pervenute si evince che:

- il 27% si è rivolto ad uno psicologo, su propria iniziativa nel 17% dei casi o su suggerimento nel 10%
- il 72% non si è mai rivolto allo specialista,
- l'1% ha dichiarato che, a causa della patologia, un familiare ha richiesto supporto per se stesso.

❖ *Per l'interpretazione dei risultati relativi alla dimensione psicologica fin qui esposta si rimanda al capitolo "Discussione dei risultati", paragrafo 4.4, pag. 42.*

3.8 Rilevazione bisogni e grado di soddisfazione

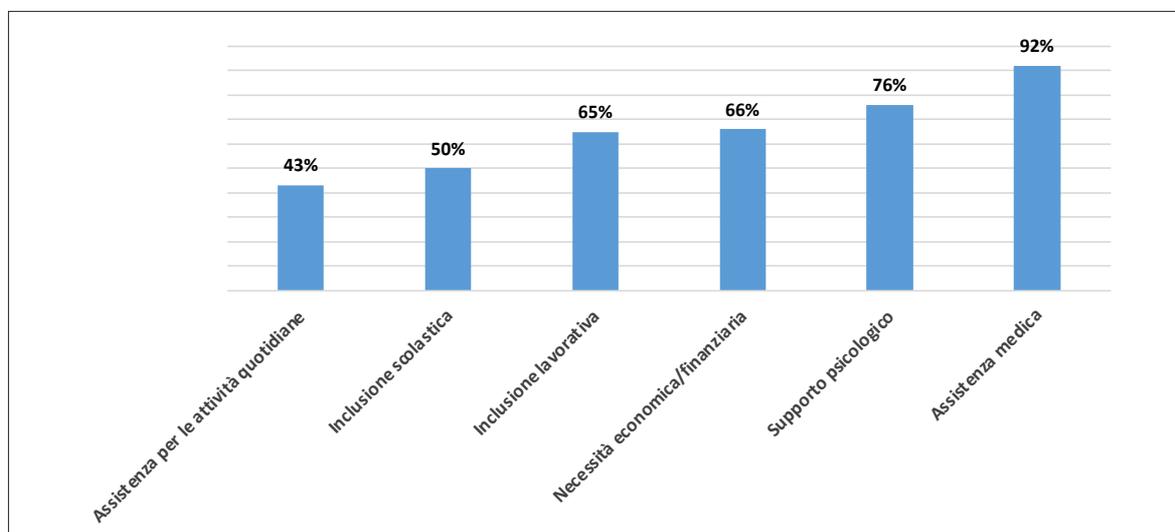
I bisogni dei pazienti e delle famiglie sono stati indagati chiedendo ai partecipanti di dichiarare l'intensità delle proprie necessità rispetto a specifiche voci, riportate nella tabella, scegliendo tra quattro alternative di risposte.

Tabella 6 *Percezione del bisogno*

	Per niente	Poco	Abbastanza	Molto
Necessità economica/finanziaria	11%	23%	53%	13%
Assistenza per le attività quotidiane	22%	35%	33%	10%
Assistenza medica	3%	5%	50%	42%
Supporto psicologico	7%	17%	55%	21%
Inclusione scolastica	32%	18%	36%	14%
Inclusione lavorativa	19%	16%	43%	22%

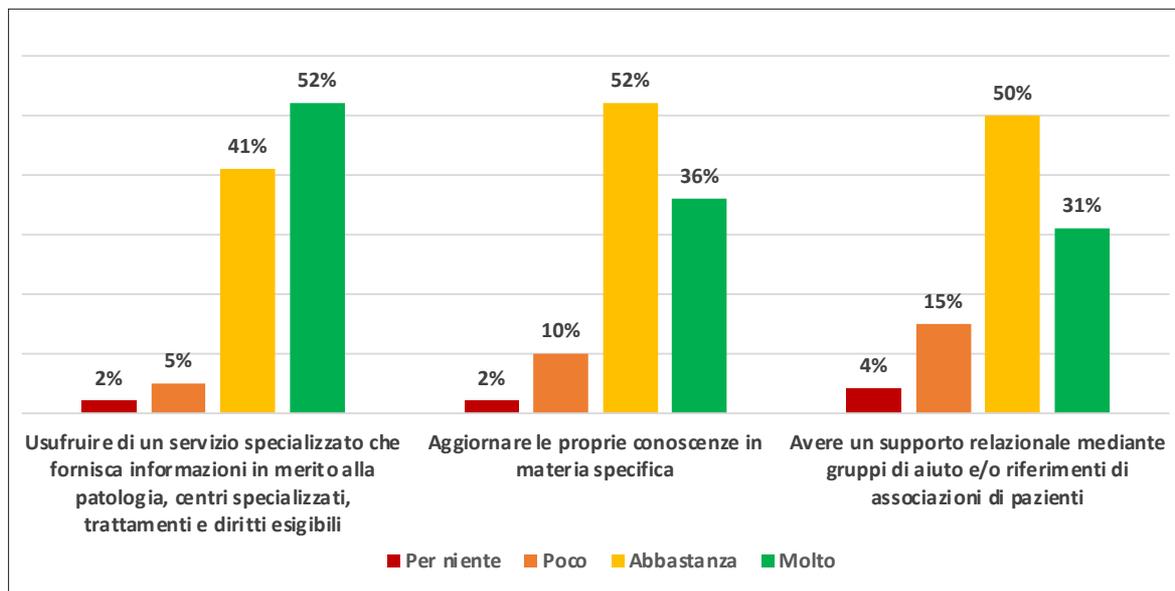
Per avere un'idea più chiara delle aree per le quali è stata rilevata una maggiore o minore **percezione del bisogno**, nel seguente grafico si riportano, in ordine crescente, i valori in percentuale delle risposte ottenute alle voci "abbastanza" e "molto".

Figura 39 *Percezione del bisogno in ordine crescente*



Continuando ad indagare altre esigenze di pazienti e famiglie, ai partecipanti è stato chiesto di dichiarare l'intensità percepita di **necessità specifiche** scegliendo tra quattro alternative di risposte.

Figura 40 *Necessità specifiche*



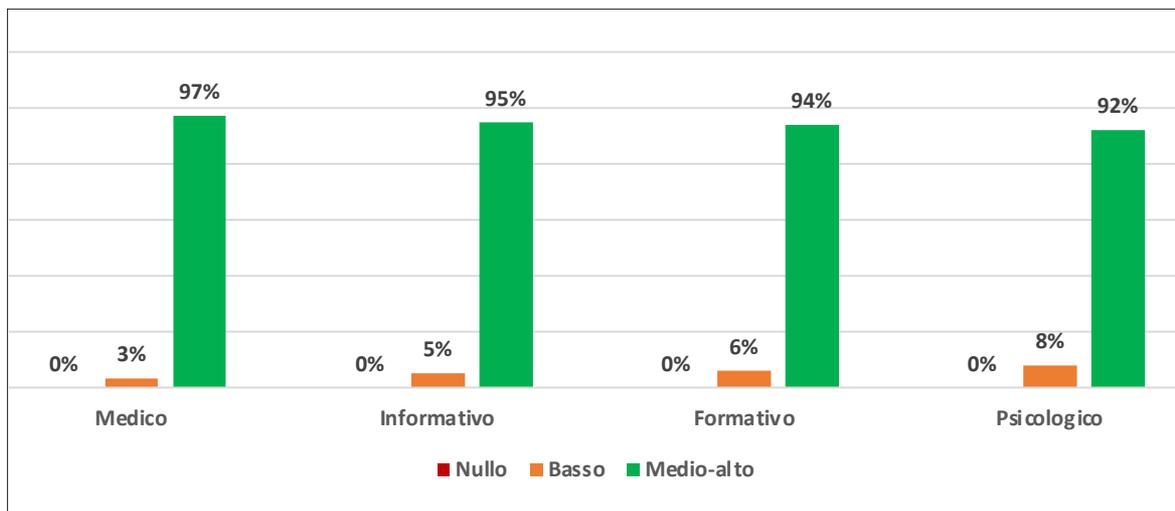
In generale, osservando il grafico, si evince che per tutte e tre le situazioni proposte i partecipanti hanno espresso una richiesta di necessità con grado di intensità medio-alto.

Nel dettaglio:

- il 93% ha dichiarato di sentire, in modo significativo, l'esigenza di usufruire di uno o più servizi che forniscano informazioni in merito a patologia, centri specializzati, trattamenti e diritti esigibili; il 52% del campione ha riconosciuto tale esigenza come necessaria al massimo grado di intensità ("molto");
- l'88% ha dichiarato la necessità di approfondire le proprie conoscenze in materia; in particolare l'opzione di risposta "molto" è stata scelta dal 36% degli intervistati;
- la necessità di avere un supporto relazionale, mediante gruppi di aiuto e/o riferimenti di associazioni di pazienti, è stata dichiarata dall'81%, con indicazione di esigenza "molto necessaria" da parte del 31%.

La domanda che ha indagato il **grado di soddisfazione per la risposta ricevuta dalla Fondazione Alessandra Bisceglia** alle necessità in ambito medico, psicologico, informativo e formativo è stata rivolta esclusivamente ai suoi pazienti.

Figura 41 *Grado di soddisfazione per i servizi della Fondazione*



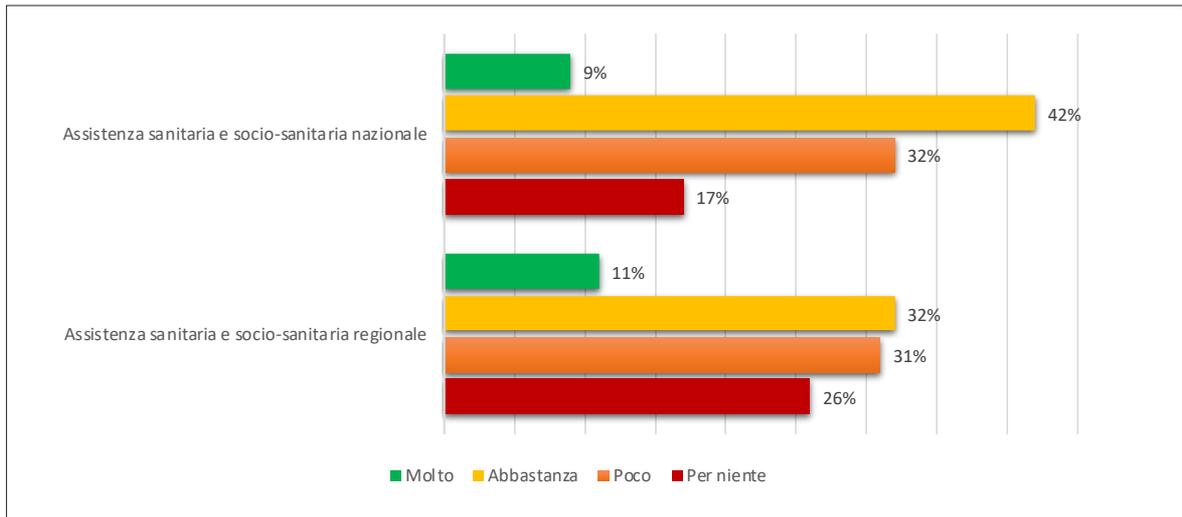
Come si evince dal grafico, per un numero di intervistati superiore al 90%, è stato registrato un grado medio alto di soddisfazione per tutti i servizi gratuiti offerti dalla Fondazione.

Nel dettaglio un certo gradimento è stato espresso per:

- le consulenze mediche dal **97%**, con il 77% che ha selezionato l’opzione di risposta “molto”;
- il servizio informativo dal **95%**, con il 74% che ha espresso massima soddisfazione;
- gli eventi di formazione dal **94%**, con il 60% che ha selezionato l’opzione di risposta “molto”;
- il servizio di consulenze e supporto di tipo psicologico dal **92%**, con il 63% che ha espresso un elevato grado di soddisfazione.

È stato indagato il **grado di soddisfazione per l'assistenza sanitaria e socio-sanitaria ricevuta a livello regionale e nazionale** in risposta ai bisogni sopra descritti.

Figura 42 *Grado di soddisfazione per l'assistenza sanitaria regionale e nazionale ricevuta*



Aggregando i dati ottenuti alle opzioni di risposta “molto” e “abbastanza”, sembrerebbe che l'assistenza sanitaria e socio-sanitaria ricevuta a livello nazionale sia risultata, per il **51%** degli intervistati, più soddisfacente rispetto a quella regionale.

Alla fine del questionario ai partecipanti è stato chiesto se ci fossero **altre problematiche indagate** che sarebbe stato opportuno approfondire.

Il **95%** del campione ha riferito di non avere altro da aggiungere, il **5%** ha posto l'attenzione sugli aspetti di seguito sintetizzati:

- ❖ disponibilità di un centro italiano di riferimento per tutte le varianti della patologia
- ❖ accesso più agevole e veloce a visite, interventi, trattamenti o cure in ambito pubblico
- ❖ “effettiva” presa in carico del paziente
- ❖ trasmissione diretta di informazioni tra i medici specialisti e il proprio medico di base
- ❖ maggior supporto per chi vive solo e non ha riferimenti familiari
- ❖ possibilità di invio del paziente con disabilità verso un centro per l'autonomia e l'applicazione della legge del dopo di noi
- ❖ affiancamento nella procedura di esenzione da ticket per patologia
- ❖ “effettivo” riconoscimento dei diritti esigibili.

4. DISCUSSIONE DEI RISULTATI

I risultati del questionario fanno riferimento ad un campione di rispondenti che include 130 risposte: il 55% proviene da persone adulte con patologia ed il restante 45% dai titolari della responsabilità genitoriale di pazienti minorenni.

Il campione dei pazienti è, in prevalenza, di genere femminile (65%) e questo dato concorderebbe con la tendenza della patologia a distribuirsi maggiormente tra le donne invece che tra gli uomini.

Il campione è, in maggioranza, in età adulta (55%), distribuito per lo più nelle classi di età 30-39 anni (22%), 40-49 anni (20%). Il campione di pazienti in età pediatrica è distribuito per lo più tra gli 0 e i 9 anni (21%).

Le regioni maggiormente rappresentate sono la Basilicata (28%), il Lazio (16%) e Lombardia (13%): nelle prime due hanno sede i centri diagnostici e di orientamento della Fondazione, nella terza ha sede legale l'associazione ILA. La restante percentuale si disperde tra le altre regioni italiane ad eccezione di Calabria, Liguria, Umbria. L'assenza di risposta da parte di queste potrebbe essere indicativa delle difficoltà logistiche, per le persone che vi risiedono, nel raggiungere gli ambulatori della Fondazione; ipotesi confermata dal ridotto numero di pazienti provenienti da tali regioni - 17 su 345 al 31/12/2020 - attualmente seguiti dalla Fondazione.

I risultati ottenuti sono stati analizzati ed interpretati facendo riferimento alle quattro dimensioni oggetto di analisi:

1. medica
2. socio economica
3. socio assistenziale
4. psicologica

4.1. Dimensione medica

Per ciò che concerne l'aspetto diagnostico, dai risultati emerge che il 98%, alla data di compilazione del questionario, è in possesso di una diagnosi precisa.

Rispetto alla tipologia di diagnosi, il dato rilevato (67% MFV, 31% angioma) sembrerebbe contraddittorio, in riferimento al ben noto rapporto di maggior incidenza degli emangiomi rispetto alle malformazioni vascolari. In realtà questo risultato è comprensibile considerando il gran numero di angiomi delle persone, guarite e messe ormai fuori terapia, che non hanno risposto all'indagine.

Per quanto riguarda le MFV va sottolineato che, molto spesso, la diagnosi accertata viene spiegata definitivamente solo nell'ambito di fondazioni o associazioni dedicate, a cui pazienti e famiglie si rivolgono dopo estenuanti peregrinazioni nel labirinto del SSN.

Al contrario di quanto accade per le MFV, per le diagnosi accertate di emangiomi si può ipotizzare

che, a causa dell'alta frequenza e del basso pericolo che essi comportano, i pediatri e i medici di base abbiano una migliore conoscenza di questi e del loro trattamento e, di conseguenza, le famiglie siano meno inclini a chiedere una seconda opinione agli specialisti.

Considerate queste premesse, possiamo concludere che i dati diagnostici rilevati dall'indagine non rispecchiano l'effettiva frequenza della patologia, ma la frequenza e la tipologia delle richieste di aiuto che le Onlus sono solite ricevere.

Rispetto all'epoca della diagnosi, le principali risposte sono pervenute per le classi di età 0-36 mesi (38% del totale con più della metà diagnosticata come angioma) e 21-50 anni (31% con quasi la totalità diagnosticata come MFV). Il primo risultato rispecchia le caratteristiche evolutive di una delle patologie oggetto dell'indagine, gli angiomi, visibili alla nascita o nei primi mesi di vita. Per le persone che hanno dichiarato di aver ricevuto diagnosi di MFV tra i 21 e i 50 anni (82%), le ipotesi di lettura del risultato ottenuto possono essere diverse. La MFV, anche se congenita come l'emangioma, può non essere visibile alla nascita e rendersi evidente nel tempo. Altra possibilità è la confusione diagnostica, tra le due componenti delle AV, da parte di medici non specialisti. Ultima ipotesi è quella di un atteggiamento di negazione, da parte della famiglia, verso la patologia che viene poi affrontata dal paziente nel momento in cui diventa autonomo.

Dai risultati si evince che, nel 58% dei casi, l'intervallo di tempo trascorso tra i primi sintomi e l'ottenimento di una diagnosi non è stato superiore ad un anno, contrariamente al restante 42%. Va precisato che tale risultato è stato rilevato esclusivamente come dato temporale puro; ne consegue che, per fare delle valutazioni caso per caso, sarebbe stato necessario ricorrere ad ulteriori domande anche di tipo qualitativo.

Dai risultati ottenuti relativi alla principale modalità utilizzata per la ricerca dello specialista della patologia, si evince che più della metà del campione (59%) ha ricevuto indicazioni direttamente dal SSN o comunque da altri medici specialisti privati o operanti nell'ambito di associazioni/fondazioni. La restante parte ha fatto invece riferimento ad amici e/o conoscenti (24%), a famiglie con la stessa problematica (2%) o ad Internet (15%). Indagando la principale fonte consultata per acquisire informazioni sulla patologia, si rileva che il 44% si è rivolto a persone qualificate dal punto di vista medico (specialisti della patologia, medico di base, pediatri), il 33% ha dichiarato di rivolgersi ad associazioni/fondazioni senza specificare se, in tal caso, ha avuto la possibilità di consultare o meno un medico, il 25% si è rivolto ad altre fonti, incluso Internet. In entrambi i casi il dato allarmante risulta essere quello delle persone che ricorrono al "Professor Internet" per la ricerca dello specialista (15%) o di informazioni sulla patologia (17%).

Per quanto riguarda il trattamento, il 43% degli intervistati ha dichiarato di non avere un centro di riferimento. Altro dato rilevante è che il 62% delle persone trattate si reca in una regione diversa da quella di residenza per più controlli al mese (3%), controlli mensili (1%), trimestrali (16%), semestrali (20%) o annuali (50%), con la conseguenza di costi psicologici ed emotivi, legati agli spostamenti della famiglia, che si sommano a quelli economici (viaggio, vitto, alloggio).

4.2. Dimensione socio economica

Il tipo di patologia da cui è affetta la persona (emangioma o MFV) e la relativa gravità, sono aspetti che sicuramente influenzano la richiesta dei servizi.

Dai dati rilevati si nota che la maggioranza degli intervistati usufruisce di visite ed indagini diagnostiche (92%); le persone con patologia di maggiore gravità ricorrono anche ad interventi chirurgici e/o procedure invasive (62%) e assumono farmaci (61%). Minore è la percentuale di pazienti che necessitano di ausili, presidi, dispositivi sanitari (46%) ed assistenza e supporto nelle attività quotidiane (29%). Quest'ultimo dato risulta essere coerente con il 29% degli intervistati che ha dichiarato che la persona con patologia necessita di supporto per alcune attività quotidiane: igiene e vestizione (4%), alimentazione (2%), altra attività motoria (21%), specificata dai rispondenti come spostamenti, scrittura, utilizzo di entrambe le mani, attività fisica.

Tali risultati sono stati premessa fondamentale per l'analisi dell'incidenza della spesa dei servizi sull'economia familiare. Il 46% ha riferito un impatto "lieve", il 54% "medio" e il 13% "forte". Quest'ultimo dato è di difficile interpretazione, dal momento che ci si sarebbe aspettata una percentuale più alta, considerando che il 61% ha dichiarato di recarsi fuori regione per il trattamento. Più precisamente dai dati ottenuti si rileva che tra gli intervistati, la maggioranza (59%) sostiene in toto i costi delle visite e delle consultazioni diagnostiche, poco più di ¼ (27%) vi accede gratuitamente perché totalmente a carico del SSN o della Fondazione e/o associazioni, la restante parte che ne usufruisce (14%) sostiene parzialmente tali spese, compartecipando insieme al SSN e/o ad Associazioni o alla Fondazione. Tra gli altri costi, quelli sostenuti principalmente dalla famiglia sono: spostamenti incluso viaggio, vitto e pernottamenti (90%), il pagamento di personale per assistenza (74%), l'ottenimento di ausili, presidi ed altri dispositivi sanitari (62%), l'acquisto dei farmaci (53%). Soltanto i costi per interventi chirurgici o altre procedure invasive risultano essere prevalentemente a carico del SSN (65%) e non della famiglia.

Continuando ad indagare sui costi economici correlati alla patologia, significativo è il dato di chi non beneficia di esenzione da ticket, 63% dei rispondenti, di cui il 32% ha dichiarato di non avere alcuna esenzione e il restante 31% ha affermato addirittura di non sapere se la sua patologia preveda o meno un codice di esenzione. In quest'ultimo caso, la condizione di ignorare una determinata posizione assistenziale, per non essersene mai occupato o per non averne avuto notizia, preclude la possibilità di beneficiare di un eventuale sostegno di tipo economico.

Circa il 57% degli intervistati ha dichiarato di recarsi periodicamente al centro di competenza per effettuare dei controlli, condizione che obbliga la persona con malattia rara o almeno un suo familiare ad assentarsi dal lavoro. I lavoratori dipendenti, sia persone affette da patologia sia accompagnatori, hanno dichiarato di non aver ricevuto retribuzione nel 36% dei casi; di questo gruppo la maggior percentuale (79%) è costituita da genitori di pazienti minori. Per il restante 64%, invece, le assenze sono state considerate ferie (21%), permessi (19%), periodi di aspettativa (1%), con la conseguente sottrazione di tempo al necessario recupero del lavoratore, malattia (41%), permessi previsti dalla legge 104/1990 (15%) o altro titolo (3%).

Si evidenzia che il 17% dei rispondenti ha dichiarato di essere inoccupato o disoccupato, ma non è stato indagato se tale condizione dipenda o meno dalla patologia.

4.3. Dimensione socio assistenziale

Analizzando la condizione abitativa delle persone rispondenti (paziente o genitore che si prende maggiormente cura del minore), è emerso che il 9% del campione vive da solo e il 91% con i propri familiari (famiglia di origine, compagna/o, nuova famiglia, altro).

Uno dei punti di forza, che facilita la convivenza con la malattia e migliora la qualità di vita, riguarda la possibilità di avere intorno a sé figure di supporto (familiari, amici, ma anche figure sanitarie e/o assistenziali), che consentano alla persona con patologia di non sentirsi sola ad affrontare la malattia; individui che siano in grado di accogliere le sue manifestazioni di dolore e di sostenerlo nel perseguire i propri obiettivi.

Indagando il grado in cui ci si sente supportati dalla propria rete familiare e sociale, si evince che l'aiuto più significativo proviene dalla famiglia (84%), a seguire da amici e conoscenti (66%), poi da vicini (24%) ed infine da enti ed istituzioni (21%). Tali dati confermerebbero l'ipotesi iniziale in base alla quale la famiglia, sulla quale grava maggiormente l'onere dell'assistenza, costituisce la principale risorsa da cui attingere conforto.

Continuando ad indagare la tipologia e il grado di aiuto ricevuto, il 69% dei partecipanti ha dichiarato di non essere iscritto ad associazioni di pazienti e familiari, contrariamente al 31% che ha risposto in modo affermativo. Il risultato ottenuto potrebbe essere letto considerando che il 50% delle risposte ottenute proviene proprio dai pazienti della Fondazione Alessandra Bisceglia che, non essendo un'associazione ma agendo in modo simile a tali realtà, rappresenta comunque un punto di riferimento affidabile in termini di orientamento rispetto alla rete dei servizi e di supporto alle famiglie.

Più della maggioranza degli intervistati ha dichiarato di dedicare tra il “molto” e il “troppo” tempo (52%) agli aspetti organizzativi correlati alla patologia (es. trovare informazioni relative ad essa o sui diritti esigibili, sbrigare procedure amministrative, individuare i professionisti, organizzare gli appuntamenti con le persone di riferimento dal punto di vista sanitario e sociale) e di trovare difficile (58%) la gestione di queste problematiche.

Le principali difficoltà con cui pazienti e famiglie con AV sono soliti scontrarsi, come confermato dall'indagine, sono: la mancanza o la carenza di informazioni ufficiali da parte delle istituzioni (26% delle risposte totali ottenute); difficoltà di riconoscimento dei diritti esigibili (22%); assenza o carenza di una diagnosi tempestiva (17%); eccessiva lunghezza dei tempi di attesa per l'accesso ai servizi e alle prestazioni (16%); assenza o carenza dei servizi sociali e/o di supporto psicologico (10%); difficoltà per l'inserimento lavorativo (5%), di accesso ai farmaci (2%), o di carenza dei servizi di inclusione scolastica (2%).

La gestione delle difficoltà sopra descritte, continuamente all'ordine del giorno, costituisce una sfida molto impegnativa per tutti i membri della famiglia, comportando forti conseguenze in termini di stress emotivo e psicofisico.

4.4 Dimensione psicologica

Il campione dei rispondenti ha riferito, in egual misura, di aver ricevuto “molte”, “abbastanza” o “poche” informazioni sulla patologia al momento della diagnosi. Tale variabilità potrebbe essere dovuta a diverse cause, interne ed esterne: si può supporre che chi ha risposto di aver ricevuto “poche”

informazioni sulla patologia (31%) si aspettasse maggiori dettagli sulla stessa o sull'iter terapeutico da intraprendere dopo la diagnosi; al contrario, chi ha risposto di averne ricevute "molte" (28%) potrebbe essere soddisfatto o ritenere di averne ricevute in eccesso.

Per quanto riguarda l'aspetto pragmatico della comunicazione al momento della diagnosi, la maggior parte del campione (75%) è risultato essere soddisfatto dal tipo di linguaggio utilizzato dallo specialista, dalla sua empatia e dalle caratteristiche dell'incontro. Un linguaggio chiaro e comprensibile per il paziente, un atteggiamento empatico e disponibile che lascia spazio ad eventuali domande e dubbi, un luogo accogliente, sono elementi fondamentali per l'alleanza terapeutica tra medico e paziente e contribuiscono, di conseguenza, al buon esito di un trattamento.

Per alcune patologie rare, croniche ed ingravescenti, come nel caso delle MFV, potrebbe accadere, che la persona con patologia e/o la sua famiglia adottino un atteggiamento di negazione e di evitamento, evenienza fortemente limitante la possibilità di trattamenti efficaci. In questo caso l'evitamento perde il suo valore adattivo e diventa un vero e proprio meccanismo di difesa, utilizzato per proteggersi da uno stato mentale o da un'esperienza considerata intollerabile¹. In quest'ottica, un approccio accogliente da parte del medico potrebbe aiutare il paziente e la sua famiglia nel processo di accettazione e di elaborazione della patologia. Un paziente ed una famiglia correttamente informati e accompagnati, si muoveranno con maggiori probabilità in un più efficace percorso di trattamento.

Nel corso dell'indagine si è ritenuto rilevante approfondire anche lo stile educativo e relazionale adottato dal contesto familiare nei confronti della persona con patologia, dal momento che, dalla nostra esperienza, sappiamo bene che nei casi in cui non si verifichi una situazione di accettazione o di adattamento si corre il rischio di precipitare in atteggiamenti di tipo iperprotettivo, rifiutante o di negazione che sicuramente non favoriscono l'esplorazione, la conoscenza, il senso di autoefficacia e quindi l'autonomia.

Lo studio ha rilevato che, nell'ambito della famiglia, l'atteggiamento prevalente dei genitori nei confronti del proprio figlio con patologia è stato "fiducioso" (58%) ed "iperprotettivo" (32%); solo una minoranza si è espressa in termini di "negazione del problema" (9%) o di "rifiuto" (1%). Rispetto all'attendibilità di tale risultato, va precisato che dietro queste dichiarazioni non è detto che ci sia, da parte di ciascun rispondente, una piena consapevolezza di sé e dei comportamenti adottati. In aggiunta vanno considerati gli effetti distorsivi della desiderabilità sociale, un atteggiamento a rispondere, a domande con specifiche caratteristiche, scegliendo l'alternativa di risposta che risulta essere "socialmente più accettabile dagli altri" al fine di offrire un'immagine positiva di sé.

Per quanto riguarda l'approfondimento sui costi emotivi e sociali correlati alla patologia è stato indagato l'impatto che la stessa può avere sulle diverse aree di vita. La somma dei valori percentuali delle risposte affermative è sempre risultata superiore ai punteggi ottenuti dalla risposta negativa, il che significa che è stato riscontrato un condizionamento della patologia in tutti gli aspetti di vita. È stato evidenziato un impatto negativo non solo nella sfera del tempo libero e degli interessi (73%), ma anche

¹ Sassaroli, S.; Lorenzini, R.; Ruggiero, G. M. (2006). *Psicoterapia cognitiva dell'ansia. Rimuginio, controllo ed evitamento*. Raffaello Cortina Editore, Milano.

in ambito di studio o di lavoro (68%) e nelle relazioni familiari (51%), di coppia (60%) e sociali (65%). Come accade nei casi in cui si utilizza una domanda a risposta multipla chiusa, sono stati registrati dati che rispecchiano situazioni anche molto diverse: chi ha dichiarato che la patologia ha un impatto nullo su una determinata sfera di vita e chi si è espresso in modo variabile da “poco” a “forte”. Questa tipologia di valutazione risponde a sensazioni molto soggettive e dipendenti da fattori che andrebbero approfonditi diversamente (es. mediante colloquio o batteria di test di secondo livello).

In merito alla visione del futuro si evince che, nella maggior parte dei casi, pazienti e famiglie guardano al futuro “con fiducia” (48%) e meno frequentemente con “paura ed ansia” (22%), “rabbia” (2%) o con “sfiducia” (7%). Significativo è il numero di risposte per l’opzione “non ci penso” (21%), espressione dall’interpretazione multipla e differente. Il “non ci penso” potrebbe indicare la condizione emotiva di chi vive la propria malattia in modo spensierato, focalizzando la propria attenzione sul presente impegnandosi a vivere momento dopo momento. Al contempo, però, tale affermazione potrebbe anche essere l’espressione di una reazione di opposizione e rifiuto della patologia che ogni persona alle prese con una malattia cronica e/o rara può sperimentare o aver sperimentato in qualche momento, ma che, se protratta nel tempo, ostacola il processo di adattamento. Ancora, il “non ci penso” potrebbe essere l’espressione di un’importante reazione depressiva alla quotidiana convivenza con i problemi di salute e all’incertezza per il futuro.

Per quanto riguarda il supporto psicologico, il 72% delle persone ha affermato di non essersi mai rivolto ad uno psicologo, ma non è noto se non lo ha fatto per assenza di una consapevolezza di bisogno o per altri motivi, ad esempio la difficoltà economica della famiglia a coprirne i costi o la non presenza di servizi sul territorio o per tutti gli aspetti sopra descritti.

5. CONCLUSIONI

I risultati dell'indagine conoscitiva hanno dato conferma di quanto ipotizzato in premessa: la presenza di una patologia, come quella in oggetto, comporta sicuramente dei costi economici, emotivi e sociali che, in primis, la famiglia deve affrontare per trovare una risposta al proprio problema e garantire un'assistenza di qualità.

Al contempo i risultati ottenuti hanno consentito di fare delle riflessioni su:

- la tipologia dei bisogni maggiormente emersi;
- l'indice di gradimento in caso di richiesta accolta ed evasa;
- le necessità non ancora assecondate almeno fino al momento della compilazione del questionario.

La soddisfazione di bisogni e necessità richiama alla mente la **gerarchia dei bisogni** dello psicologo statunitense Abraham Maslow, conosciuta come "**piramide di Maslow**" (1954), suddivisa in cinque differenti livelli, dai più elementari necessari alla sopravvivenza dell'individuo ai più complessi di carattere psico sociale. Secondo Maslow l'individuo si realizzerebbe passando per i vari stadi in modo progressivo.

Figura 43 *La realizzazione del benessere secondo Maslow*



Nel corso dell'analisi e della discussione dei dati, indagando dimensioni di diverso tipo (medica, socio economica, socio assistenziale, psicologica) secondo un ordine che rimanda alla gerarchia di Maslow, sono stati passati in rassegna bisogni specifici - di tipo fisiologico e funzionali alla sopravvivenza, di sicurezza e stabilità finanziaria ma anche di protezione dai possibili rischi e danni a carico della salute, di amore e di appartenenza, di stima rispetto/riconoscimento ed approvazione, di realizzazione della propria identità in base alle proprie potenzialità – la cui soddisfazione, talvolta, viene messa a rischio dalla comparsa di una patologia rara e cronica.

Dai dati rilevati si evince che, per le AV, è stato riscontrato un bisogno significativo di ricevere supporto per i seguenti ambiti: medico-specialistico (come dichiarato dal 92% degli intervistati), psicologico (76%), economico (66%), lavorativo (65%). Si nota che per l'aspetto dell'inclusione scolastica, il campione si è diviso perfettamente a metà tra coloro che hanno riconosciuto il bisogno in modo significativo e coloro che hanno riferito il contrario. Da evidenziare, inoltre, che per le attività quotidiane è stata rilevata una minore percezione del bisogno ("poco" 35% o "per niente" 22%) e questo dato è risultato essere coerente con la maggior percentuale di pazienti (71%) che aveva dichiarato che la patologia non aveva avuto alcun impatto sulle attività quotidiane.

Possiamo dunque concludere che i risultati ottenuti hanno evidenziato che le esigenze percepite come "maggiormente significative" da parte di pazienti e famiglie alle prese con AV riguardano sia le problematiche di tipo sanitario sia di tipo socio-economico.

Da evidenziare anche che, indagando il grado di soddisfazione dell'assistenza sanitaria e socio-sanitaria regionale e nazionale complessivamente ricevuta, è emerso un quadro di parziale criticità dell'assistenza ottenuta, con una maggioranza (57%) che si è espressa in termini di "scarsa" o "nessuna" soddisfazione proprio in riferimento alla dimensione regionale. A questo punto si potrebbe attribuire a tale condizione di scarso apprezzamento, per una mancata o inconsistente risposta da parte dal sistema sanitario e socio sanitario regionale, una probabile causa della conseguente mobilità extraregionale.

Rispetto alle peculiari esigenze rilevate (es. usufruire di uno o più servizi che forniscano informazioni in merito a patologia, centri specializzati, trattamenti e diritti esigibili, avere un supporto relazionale mediante gruppi di aiuto e/o riferimenti di associazioni di pazienti, essere affiancati nella procedura di esenzione da ticket per patologia) sicuramente la Fondazione Alessandra Bisceglia, nel corso del 2022, contribuirà attraverso un nuovo progetto, dal titolo MiglioRARE, ad aumentare il livello di conoscenza dei diritti esigibili connessi alle patologie rare, attraverso la diffusione di informazioni validate, aggiornate e corrette in tema di anomalie vascolari congenite, malattie rare in generale e disabilità, incrementando e migliorando i servizi di ascolto, informazione ed orientamento già attivi. E ancora, andando incontro alle richieste emerse dal questionario, in un prossimo futuro, la Fondazione potrà impegnarsi ad organizzare, per le famiglie, un programma di aggiornamento continuo sotto diversi aspetti di tipo medico-sanitario, legale, psico-sociale, mediante consulenze, incontri informativi e formativi, organizzazione di eventi o incontri a tema come occasioni utili di socializzazione.

Per completezza si sottolinea che, nell'ottica di un possibile superamento di alcune criticità del seguente lavoro, con i prossimi ci si augura di approfondire l'analisi dei bisogni e delle necessità di chi assiste; rilevare alcuni dati funzionali per una più completa valutazione dei costi economici, sociali ed

emotivi (es. distanza chilometrica che separa la regione di residenza dal centro di riferimento, spesa media annua correlata alla patologia, motivazione principale sottostante alla condizione di essere inoccupato o disoccupato).

Inoltre il lavoro svolto, per quanto accurato, risente della scarsità numerica dei rispondenti e si basa, quindi, su un campione di riferimento di ridotte dimensioni.

Resta però, pur con le limitazioni indicate, uno spaccato rappresentativo dei bisogni e delle necessità di una comunità di malati “rari”.

I risultati sono dei numeri e, come tutti i numeri, vanno interpretati e capiti, per poter essere produttivamente utilizzati ma, ad una analisi meno aritmetica e più filosofica dei dati, ci si accorge che tante domande, probabilmente la maggioranza dei quesiti proposti, potrebbero essere rivolte a pazienti con patologie diverse dalle AV, oggetto delle fatiche di VivaAle.

Dal nostro modello si potrebbe estrapolare un tessuto trasversale di indagine, applicabile ad altre tipologie di pazienti, al fine di ottenere un campione più ampio, ampiamente esaustivo, da utilizzare come strumento di lavoro, nei rapporti con le Istituzioni ed il Sistema Sanitario, nella continua ricerca di un miglioramento della qualità di vita di quanti assistiamo e delle loro famiglie.

APPENDICE

Di seguito il questionario inviato ai pazienti adulti⁸.

Indagine conoscitiva sulle necessità dei pazienti con AV e delle loro famiglie

La Fondazione Alessandra Bisceglia ViVa Ale Onlus, in collaborazione con ILA (Associazione Italiana Angiodisplasie ed Emangiomi Infantili), ha avviato un'indagine conoscitiva sulle necessità dei pazienti affetti da Anomalie Vascolari e delle loro famiglie con l'obiettivo generale di far emergere i bisogni di diverso tipo e i costi economici, sociali ed emotivi a cui devono far fronte le famiglie per l'assistenza.

A questo scopo Le chiediamo di voler gentilmente collaborare all'indagine rispondendo al questionario.

Durata della compilazione: circo 8 minuti.

Le assicuriamo il rispetto della normativa vigente sulla privacy in conformità al Decreto Legislativo 30 giugno 2003 n. 196 “Codice in materia di protezione dei dati personali” e del GDPR (Regolamento UE 2016/679).

Le informazioni raccolte verranno utilizzate dalla Fondazione Alessandra Bisceglia per affinare i suoi servizi e progettare l'avvio di nuovi.

Fiduciosi della Sua collaborazione all'iniziativa, La ringraziamo anticipatamente per la Sua disponibilità.

Buona Compilazione!

Indirizzo email (campo non obbligatorio)

⁸ Dal momento che il questionario rivolto ai genitori di pazienti minori si diversifica dal questionario rivolto agli adulti esclusivamente per la modalità mediante la quale le domande sono state poste non direttamente al paziente ma al genitore o tutore, si preferisce allegarne solo uno. La scelta cade sul questionario per i pazienti adulti avendo ricevuto da essi un numero di risposte maggiore (72/130 pari al 55% delle risposte totali).

1. Regione di residenza *

Contrassegna solo una risposta

- Abruzzo
- Basilicata
- Calabria
- Campania
- Emilia Romagna
- Friuli-Venezia Giulia
- Lazio
- Liguria
- Lombardia
- Marche
- Molise
- Piemonte
- Puglia
- Sardegna
- Sicilia
- Toscana
- Trentino-Alto Adige
- Umbria
- Val d'Aosta
- Veneto

2. Genere *

Contrassegna solo una risposta

- Maschio
- Femmina
- Preferisco non dire

3. Anno di nascita *

4. Condizione occupazione *

Contrassegna solo una risposta.

- Studente
- Lavoratore
- Pensionato
- Altro

5. Stato civile *

Contrassegna solo una risposta.

- Nubile/Celibe
- Coniugato
- Vedovo
- Separato/Divorziato

6. Titolo di studio *

Contrassegna solo una risposta

- Scuola elementare
- Scuola media inferiore
- Scuola media superiore
- Diploma di laurea
- Laurea magistrale
- Master/ Dottorato / Scuole di specializzazione

7. Ha ricevuto una diagnosi? *

Contrassegna solo una risposta.

- Sì Passi alla domanda 8
- No Passi alla domanda 15

8. Diagnosi ricevuta

	Estremo cefalico	Tronco	Arti superiori/inferiori
Angioma	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Malformazione	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Altro	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

9. Indicare con più precisione la parte del corpo coinvolta *

10. A che età è stata formulata la diagnosi? *

Contrassegna solo una risposta

- 0-36 mesi
- 4-10 anni
- 11-20 anni
- 21-50 anni
- Oltre 50

11. Quanto tempo è passato dall'insorgenza dei primi sintomi alla diagnosi definitiva? *

Contrassegna solo una risposta

- 0-3 mesi
- 3-6 mesi
- 6-12 mesi
- 12-24 mesi
- 24-36 mesi
- Più di 36 mesi

12. Come ha trovato lo specialista che ha formulato la diagnosi? *

Contrassegna solo una risposta

- Tramite suggerimenti del medico di famiglia o pediatra
- Grazie ai consigli di amici o conoscenti
- Parlando con persone/famiglie alle prese con la stessa situazione
- Tramite le associazioni che si occupano di tali problematiche
- Navigando in Internet
- Altro: _____

13. La diagnosi è stata comunicata con *

Contrassegna solo una risposta

- Molte informazioni sulla patologia
- Abbastanza informazioni sulla patologia
- Poche informazioni sulla patologia
- Solo il nome della patologia

14. Come si è svolta la comunicazione della diagnosi? *

Possibilità di scegliere più risposte

- Sono stato accolto in un luogo tranquillo e accogliente
- Ho compreso il linguaggio, non eccessivamente tecnico, utilizzato dallo specialista
- Ho avuto modo di fare delle domande e chiarirmi i primi dubbi
- Mi sono sentito accolto e compreso nelle mie difficoltà
- Nessuna delle precedenti

15. È seguito da un centro medico ospedaliero per il trattamento della sua patologia? *

Contrassegna solo una risposta

- Sì Passi alla domanda 16.
- No Passi alla domanda 19

16. Indicare da quale centro è seguito *

17. Dove si trova il centro medico ospedaliero per il trattamento della sua patologia? *

Contrassegna solo una risposta

- Nella regione di residenza
- In altra regione
- All'estero

18. Solitamente con quale periodicità esegue i controlli presso il centro medico ospedaliero? (si prega, nella valutazione, di non tener conto dei cambiamenti conseguenti al periodo emergenza Covid-19)

Contrassegna solo una risposta

- Più di una volta a mese
- Mensile
- Trimestrale
- Semestrale
- Annuale
- Mai

Passi alla domanda 20

19. Indicare perché non è seguito da un centro *

20. Per ciascuna voce in tabella, le chiediamo di indicare se è solito usufruirne o meno *

Contrassegna solo una risposta per riga.

	Ho usufruito	Non ho usufruito	Sono in lista di attesa	Servizio non ancora reperito
Visite ed indagini	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Interventi chirurgici e procedure invasive	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Spostamenti e pernottamento	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Farmaci	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ausili/presidi/dispositivi sanitari	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Assistenza/ supporto nelle attività quotidiane	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

21. Per ciascuna voce in tabella, le chiediamo di indicare se lei e/o la sua famiglia ne sostenete i costi *
Possibilità di scegliere più risposte

	Da me e/o famiglia	Sostenuti dal Sistema Sanitario Nazionale	Sostenuti da un'associazione/fondazione	Non sostenuti perché non ne ho usufruito
Visite ed indagini	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Interventi chirurgici e procedure invasive	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Spostamenti e pernottamento	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Farmaci	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ausili/presidi/dispositivi sanitari	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Assistenza/ supporto nelle attività quotidiane	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

22. Quanto la gestione della patologia incide sull'economia della famiglia? *
Contrassegna solo una risposta

- Poco
- Abbastanza
- Molto

23. Ha esenzioni dal pagamento del ticket? *
Possibilità di scegliere più risposte

- Sì, per patologia
- Sì, per invalidità
- Sì, per reddito
- No, alcuna esenzione
- Non so se la mia patologia prevede un codice di esenzione

24. L'assenza causata dalla necessità di recarsi al centro medico ospedaliero è stata retribuita dal datore di lavoro? *
Possibilità di scegliere più risposte

- Sì, con permessi L.104/92
- Sì, con ferie
- Sì, con permessi retribuiti
- Sì, con malattia
- Sì, con aspettativa
- No
- Non sono un lavoratore dipendente
- Non lavoro
- Altro: _____

25. Oggi qual è la sua principale fonte di informazione rispetto alla patologia, al trattamento della cura? ⁴

Contrassegna solo una risposta

- Specialisti della patologia
- Pediatra o Medico di base
- Altri pazienti
- Associazioni/Fondazioni
- Internet
- Altro: _____

26. Quanto tempo impiega per l'organizzazione di alcuni aspetti inerenti alla sua patologia? (es. trovare informazioni sulla patologia, sui diritti esigibili e procedure amministrative, individuare i professionisti, organizzare gli appuntamenti con le persone di riferimento da un punto di vista sanitario e sociale) *

Contrassegna solo una risposta

- Poco tempo
- Molto tempo
- Troppo tempo

27. Come valuta la gestione dell'organizzazione di questi aspetti? *

Contrassegna solo una risposta

- Facile
- Difficile

28. A causa della sua patologia, per quali attività quotidiane necessita di supporto?*

Possibilità di scegliere più risposte

- Alimentazione
- Igiene e vestizione
- Attività fisica
- Nessuna
- Altro: _____

29. Indichi il grado di impatto della sua patologia su: *

Contrassegna solo una risposta per riga

	Nulla	Scarso	Medio	Forte
Relazione di coppia	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Relazioni familiari	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Relazioni sociali	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Tempo libero e interessi	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Lavoro e/o studio	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

30. Ha ricevuto supporto psicologico? *

Contrassegna solo una risposta

- Sì, di mia iniziativa
- Sì, su suggerimento
- No
- Non io personalmente, ma un mio familiare

31. Con chi vive?*

Possibilità di scegliere più risposte

- Con la famiglia di origine
- Da solo
- Con un coniuge o compagno/a
- Con figlio/a o figli
- Altro: _____

32. Quanto si sente supportato dalla rete familiare e sociale? *

Contrassegna solo una risposta per riga.

	Molto	Abbastanza	Poco	Per niente
Familiari	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Amici	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Vicini	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Enti ed istituzioni	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

33. È iscritto ad un'associazione di persone o familiari? *

Contrassegna solo una risposta

- Sì
- No

34. Dal momento dell'insorgenza della sua problematica, quale atteggiamento prevalente hanno assunto familiari ed amici nei suoi confronti? *

Contrassegna solo una risposta

- Iperprotettivo
- Rifiuto
- Negazione del problema
- Fiducia nelle mie possibilità

35. Come guarda al futuro? *

Contrassegna solo una risposta

- Con fiducia
- Con paura/ansia
- Con rabbia

- Con sfiducia
- Non ci penso

36. Indichi quanto si ritiene soddisfatto dell'assistenza sanitaria e socio-sanitaria regionale e nazionale complessivamente ricevuta nel suo percorso. *

Contrassegna solo una risposta per riga

	Per niente	Poco	Abbastanza	Molto
Assistenza sanitaria e socio-sanitaria regionale	○	○	○	○
Assistenza sanitaria e socio-sanitaria nazionale	○	○	○	○

37. Quali sono le difficoltà principali che ha riscontrato nel suo percorso? *

Possibilità di scegliere max. 4 risposte

- Mancanza/carenza di informazioni ufficiali da parte delle istituzioni
- Assenza/carenza di una diagnosi tempestiva
- Difficoltà di accesso ai farmaci
- Eccessiva lunghezza dei tempi di attesa per l'accesso ai servizi e alle prestazioni
- Assenza/carenza dei servizi sociali e/o di supporto psicologico
- Difficoltà di riconoscimento dei diritti esigibili (pensione di invalidità, indennità di accompagnamento, ecc.)
- Carenza dei servizi di inclusione scolastica
- Difficoltà di inserimento lavorativo
- Altro: _____

38. Una persona con la sua patologia ha bisogno di: *

Contrassegna solo una risposta per riga

	Per niente	Poco	Abbastanza	Molto
Supporto economico	○	○	○	○
Assistenza per le attività quotidiane	○	○	○	○
Assistenza medica	○	○	○	○
Supporto psicologico	○	○	○	○
Per l'inclusione scolastica	○	○	○	○
Per l'inclusione lavorativa	○	○	○	○

39. Una persona con la sua patologia ha bisogno di: *

Contrassegna solo una risposta per riga

	Per niente	Poco	Abbastanza	Molto
Aggiornare le proprie conoscenze in materia specifica	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Usufruire di un servizio specializzato che fornisca informazioni in merito alla patologia, centri specializzati, trattamenti e diritti esigibili	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avere un supporto relazionale mediante gruppi di aiuto e/o riferimenti di associazioni di pazienti	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

40. Ci sono altre cose che non le sono state chieste e che ritiene opportuno segnalare rispetto ai suoi bisogni e a quelli della sua famiglia? *

Contrassegna solo una risposta

- Sì Passi alla domanda 41.
- No

41. Se sì, indicare altri bisogni che si ritiene opportuno segnalare. *

Solo per i pazienti e le famiglie della Fondazione Alessandra Bisceglia

Indichi quanto si ritiene soddisfatto del supporto ricevuto dalla Fondazione ViVa Ale in ambito:*

Contrassegna solo una risposta per riga

	Per niente	Poco	Abbastanza	Molto
Medico	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Psicologico	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Informativo (ricevere informazioni in merito a patologia, centri specializzati, trattamenti, diritti esigibili)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Formativo (mediante lettura di pubblicazioni, partecipazioni ad incontri/eventi/convegni organizzati dalla Fondazione, ecc.)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

BIBLIOGRAFIA

1. Baumbusch, J., Mayer, S., & Sloan-Yip, I. (2018). Alone in a crowd? Parents of children with rare diseases' experiences of navigating the healthcare system. *Journal of Genetic Counseling*, 1-11.
2. Evans, W. R., & Rafi, I. (2016). Rare diseases in general practice: recognising the zebras among the horses. *British Journal of General Practice*. 66(652): 550-551.
3. Europolis Lombardia, Istituto Superiore per la ricerca, la statistica e la formazione (2014). Malattie Rare: rilevazione dei bisogni assistenziali e definizione di misure di sostegno. Rapporto finale.
4. De Stefano, C., & Boccomino, C. (Cur.). (2020). Fondazione Alessandra Bisceglia a search engine for vascular anomalies. Fondazione Alessandra Bisceglia Viva Ale Onlus.
5. De Stefano, C., Langellotti, M. (Cur.). (2019). Verso l'armonia possibile. Guida per i caregiver e i loro familiari. Fondazione Alessandra Bisceglia Viva Ale Onlus.
6. De Stefano, C. (Cur.). (2016). Le Anomalie Vascolari. Vademecum conoscitivo della patologia e del suo trattamento. Fondazione Alessandra Bisceglia Viva Ale Onlus.
7. Stillo, F., Mattassi, R., (2021). Linee Guida Anomalie Vascolari. Società italiana per lo studio delle anomalie vascolari.
8. Mancini, E. (Cur.). (2021). Equità, Solidarietà, Governance: Un'etica Per Le Malattie Rare. Questa volta è una zebra, 7.
9. Rode, J. (2005). Rare diseases: understanding this public health priority. *Rare Dis*, 14, 3.
10. Sassaroli, S.; Lorenzini, R.; Ruggiero, G. M. (2006). Psicoterapia cognitiva dell'ansia. Rimuginio, controllo ed evitamento. Raffaello Cortina Editore, Milano.
11. Spagnolo, A., Montagnoli, S., Avolio, M., & Arbosti, G. (Cur.). (2010). Studio Pilota Costi Sociali e Bisogni Assistenziali Nelle Malattie Rare. *IRCCS C.Besta* .
12. Taruscio, D., Kodra, Y., & Salerno, P. (2015). Registro Nazionale Malattie Rare: strumento fondamentale per la sorveglianza epidemiologica delle malattie rare e il monitoraggio della Rete Nazionale Malattie Rare. Stato dell'assistenza alle persone con malattia rara in Italia: il contributo delle Regioni, 43.

Per la realizzazione di questo lavoro si ringraziano:

Dott.ssa Raffaella Restaino

Avvocato Ernesto Stasi

Vincenza Cesarano, Angela Di Cosmo, Francesco Russo

tutte le persone con AV e loro famigliari che, aderendo all'iniziativa,
hanno fatto sentire la loro voce.

LA NOSTRA STORIA



La Fondazione Alessandra Bisceglia W Ale Onlus, nasce nel 2009 con lo scopo di promuovere lo studio e la cura della Anomalie Vascolari. È dedicata ad Alessandra Bisceglia, giornalista e autrice televisiva, dotata di grandi capacità professionali ed umane, oltre che di talento e di un coraggio fuori dal comune.

Alessandra ci ha lasciato una grande eredità, insegnandoci che ogni difficoltà può essere superata.

Affetta sin dalla nascita da una rarissima Malformazione Vascolare, che in fase adolescenziale l'ha costretta su una sedia a rotelle, Ale ha dimostrato che con l'impegno, la determinazione e la tenacia è possibile "farcela nonostante tutto". Ha sfidato il modo tradizionale di vivere la disabilità, combattendo i pregiudizi fisici e culturali e

assecondando i suoi sogni, le sue ambizioni ... e con armonia e consapevolezza ha raggiunto mete che le sembravano negate.

È questo il messaggio prezioso che lei ci ha regalato, insieme all'amore e all'amicizia tra le persone, e che non vogliamo vada disperso. È lei che ci invita a fare qualcosa per gli altri, lei che non ha mai "lavorato" solo per se stessa e che grazie all'equilibrio familiare ha raggiunto la sua autonomia possibile.

Di seguito, una sintesi delle attività nelle quali la Fondazione è impegnata quotidianamente, al fianco delle famiglie, per accettare e affrontare il carico della malattia, favorire l'accesso alle cure e aiutarle a migliorare la qualità della vita.

COSA FACCIAMO

STANZE DI ALE



Centri di diagnosi e indirizzo terapeutico.

L'iter di trattamento e assistenza dei pazienti prevede:

- Consulenze mediche gratuite
- Assistenza medica multispecialistica
- Assistenza psicologica gratuita al fine di aiutare i pazienti e le famiglie.

STANZA DIGITALE

Consulenze online di supporto ed orientamento, per garantire la continuità del servizio di assistenza per i pazienti fuori regione e/o nel rispetto delle misure di distanziamento sociale.



RICERCA

Ricerca scientifica con dottorati, assegni di ricerca e borse di studio nel campo delle anomalie vascolari.

FORMAZIONE

Convegni ECM e convegni formativi ed informativi rivolti a medici e personale sanitario per far conoscere la patologia e le attività della Fondazione.



HELPLINE

Servizio di assistenza telefonica gratuito.

Informazioni su esenzioni, centri di diagnosi e cura, invalidità e agevolazioni.

PUBBLICAZIONI

Pubblicazioni scientifiche ed informative.



PREMIO GIORNALISTICO

Premio giornalistico per promuovere la comunicazione sociale, l'informazione e la sensibilizzazione sulle malattie rare.

COME SOSTENERCI

Aiutaci a combattere le anomalie vascolari.
Ogni donazione garantisce sostegno a chi convive con una patologia rara.

➤ DONAZIONE TRAMITE:

- c/c postale n. 99285512
- Banca Popolare di Bari:
Iban: IT48E0542442052000000155521
BIC: BPBAIT3BXXX
- assegno intestato a
"Fondazione Alessandra Bisceglia Viva Ale Onlus"
- 

➤ PERGAMENE E BOMBONIERE SOLIDALI

per momenti e occasioni speciali

➤ DIVENTA VOLONTARIO

DESTINA A VIVA ALE IL TUO

5X1000

Inserisci nella tua dichiarazione il
C.F. 97566810582
nella tua dichiarazione dei redditi

I nostri traguardi portano anche la tua firma!

CONTATTI

Sede legale: via Nomentana, 133 - 00161 Roma

Sede operativa: via Aldo Moro, 2 - 85024 Lavello (PZ)

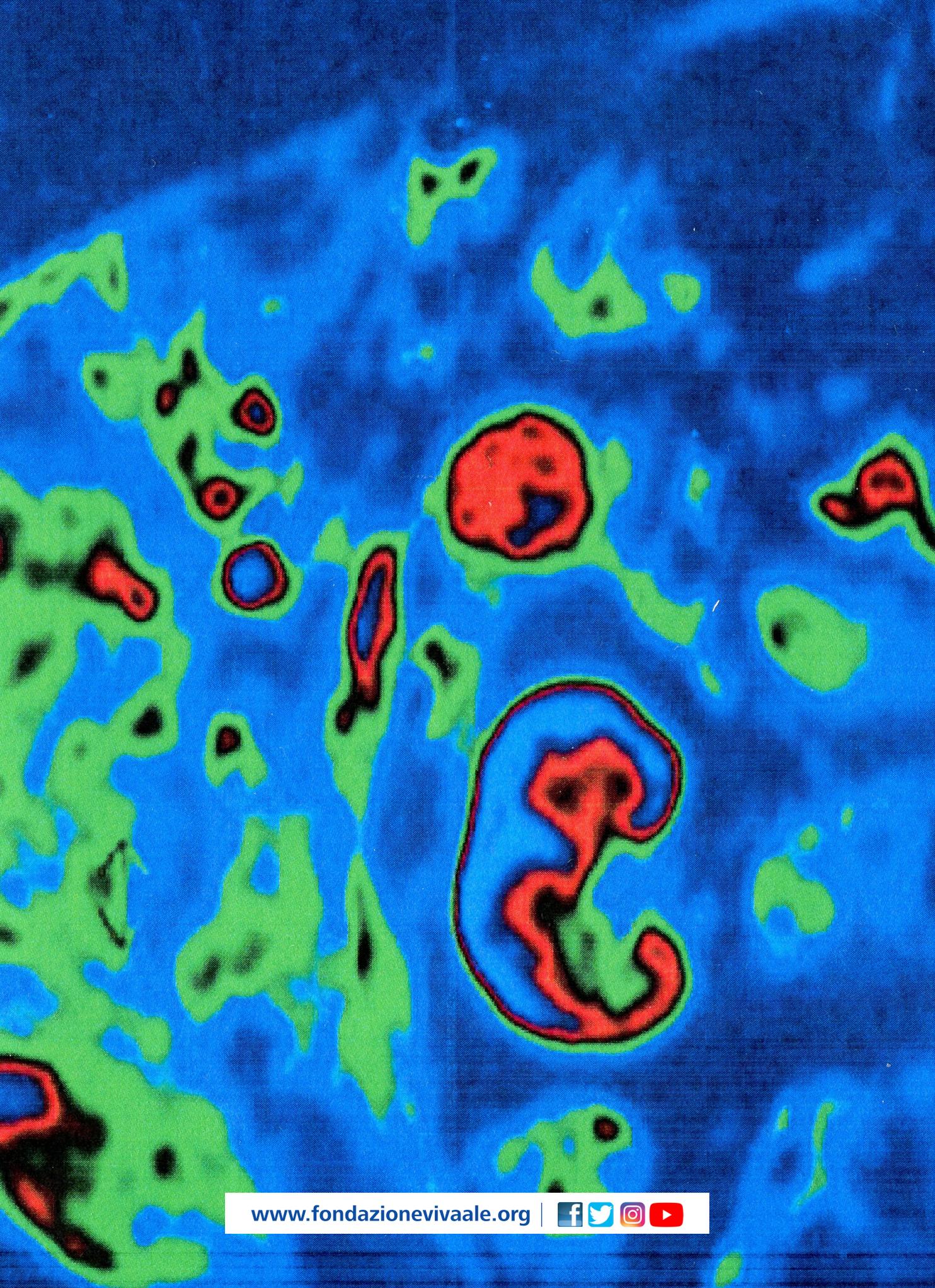
Tel. **097281515**  **3382884122**

Invio corrispondenza: via G. Murat, 11 - 85024 Lavello (PZ)

e-mail: info@fondazionevivaale.org

www.fondazionevivaale.org





www.fondazionevivaale.org

