Indagine Woman in rare: â??Per le donne 2 anni in piÃ¹ per una diagnosi di una malattia rara rispetto agli uominiâ?•

Descrizione

default watermark

(Adnkronos) â?? La strada verso la diagnosi di una malattia rara Ã¨ un percorso straordinariamente lungo e incerto, in Italia. In media, dal primo sintomo alla diagnosi definitiva trascorrono 5,5 anni, ma per le donne il percorso si allunga a 6 anni, mentre per gli uomini rimane a 4. Una differenza che non Ã¨ attribuibile soltanto a caratteristiche biologiche delle malattie rare, quanto un riflesso di ostacoli specifici e sistematici nellâ??accesso ai servizi e nella capacitÃ diagnostica del sistema sanitario. Ã? quanto emerge dal Libro Bianco â??Da rara a riconosciuta. Cause e impatto del ritardo diagnostico sulla vita delle persone con malattia rara e caregiverâ??, che raccoglie i risultati dellâ??indagine nazionale condotta da Censis e Altems Advisory, spin-off dellâ??UniversitÃ Cattolica del Sacro Cuore di Roma, per Women in Rare â?? il Think Tank ideato e promosso da Alexion, AstraZeneca Rare Disease, in partnership con Uniamo-Federazione italiana malattie rare, e con la collaborazione di Fondazione Onda e di un Comitato Scientifico composto da esperti afferenti a diverse specializzazioni nellâ??ambito delle malattie rare e rappresentanti istituzionali.

Il Libro bianco Ã¨ stato presentato oggi al Senato della Repubblica, come uno strumento di advocacy e indirizzo rivolto ai decisori pubblici per la traduzione delle evidenze in azioni concrete di policy. La ricerca â?? informa una nota â?? ha coinvolto 1.067 rispondenti, di cui 685 persone con malattie rare e 382 caregiver, e offre unâ??integrazione efficace tra dimensioni sanitaria, sociale e culturale, mai realizzata prima nel panorama nazionale. Il dato di genere emerge come centrale in ogni aspetto della ricerca.

â??Lâ??indagine â?? afferma Giorgio De Rita, segretario generale Fondazione Censis â?? rappresenta un contributo di ricerca unico poichÃ© documenta i tempi che trascorrono dai primi sintomi alla diagnosi e focalizza le profonde ripercussioni sociali ed economiche che le malattie rare hanno sulla vita delle persone e i loro caregiver. Le conseguenze delle malattie rare coinvolgono una molteplicitÃ di ambiti di vita, dalle relazioni familiari al lavoro alla fruizione del tempo libero sino alla socialitÃ con gli altri. Sono in particolare raccontate le non poche criticitÃ , a cominciare dalle difficoltÃ nellâ??interpretare i sintomi delle patologie con conseguente allungamento dei tempi per arrivare alla diagnosi finale. Lâ??esito della ricerca Ã¨ un formidabile strumento a supporto del necessario sforzo collettivo per migliorare lâ??infrastruttura sanitaria e sociale di supporto alle persone con malattia rara e

ai loro caregiverâ?•.

Il percorso diagnostico risulta frammentato e rivela due fasi critiche. La prima â?? dalla percezione dei sintomi alla prima visita medica â?? impiega mediamente 2,5 anni, ma emerge una differenza di genere: quasi 3 anni per le donne contro 1,4 anni per gli uomini. Segue una seconda fase â?? dalla prima visita alla diagnosi definitiva â?? che richiede mediamente 3 anni, ma solo nel 23,2% dei casi il medico che effettua la prima visita coincide con quello della diagnosi; il 57,1% riscontra difficoltÃ nel trovare il centro e lo specialista appropriato e il 66,2% segnala che il professionista consultato ha avuto difficoltÃ nellâ??interpretare i sintomi. Tra questi, quasi nel 19% i sintomi sono stati scambiati per depressione o problemi psicologici, ma questo accade alle donne nel 20,4% rispetto al 13% degli uomini.

Emerge quindi un bias diagnostico di genere â?? si legge nella nota â?? che riflette come i sintomi delle donne vengano ricondotti a cause psicologiche con maggiore frequenza, ritardando la diagnosi corretta e rivelando una profonda sottovalutazione della loro esperienza clinica. Il ritardo diagnostico non rimane confinato alla sfera sanitaria, ma ridisegna interi percorsi di vita, cancellandoli o deviandoli, comportando interruzioni di carriera o addirittura la completa rinuncia della ricerca di un impiego. E per chi era occupato al momento della diagnosi, lâ??impatto Ã¨ stato spesso drammatico: il 46,6% Ã¨ stato infatti costretto ad andare in pensione anticipatamente.

default watermark

â??La ricerca â?? sottolinea Eugenio Di Brino, Altems Advisory â?? evidenzia che il 31,6% delle persone con malattia rara Ã¨ stato costretto a spostarsi fuori regione per ottenere una diagnosi correttaâ?• ma, â??mentre al Nord e al Centro si sposta quasi un paziente su 3, al Sud e nelle Isole la percentuale tocca il 46%, praticamente 1 persona con malattia rara su 2. A questo si aggiunge il peso socioeconomico: il 70% appartiene a famiglie con un reddito annuo inferiore a 35mila euro, rendendo particolarmente gravoso lâ??impatto dei costi sanitari, assistenziali e sociali aggiuntivi che la malattia rara comportaâ?•.

Questi dati provano come in alcune aree del Paese lâ??accesso ai centri di competenza per le malattie rare rimanga strutturalmente compromesso, costringendo i pazienti e le loro famiglie a un doppio carico: quello della malattia rara, e quello della migrazione sanitaria forzata. E per una popolazione giÃ vulnerabile, il ritardo diagnostico si traduce non solo in sofferenza personale, ma in difficoltÃ economica strutturale. A questo, si aggiungono anche le ripercussioni della malattia su produttivitÃ e continuitÃ lavorativa, che risultano compromesse. Tra i lavoratori con malattia rara, lâ??assenteismo medio Ã¨ significativo â?? oltre un mese allâ??anno â?? ma ancor piÃ¹ critico Ã¨ il presenteismo: sono quasi 3 i mesi allâ??anno passati al lavoro nonostante una salute non ottimale. Anche in questo caso, le donne vivono un carico sproporzionato: quasi lâ??83% continua a lavorare anche se non sta bene (vs 64% degli uomini), perdono piÃ¹ giorni di lavoro e ricorrono con maggiore frequenza a richieste di riduzioni dâ??orario.

â??Dal punto di vista clinico, sappiamo che ogni giorno di ritardo ha un costo in termini di progressione della malattia e di prognosi â?? osserva Giuseppe Limongelli, direttore Centro coordinamento Malattie rare Regione Campania e membro del Comitato Scientifico di Women in Rare â?? Questa ricerca ci mostra che quel costo non Ã¨ solo medico, ma economico, professionale e sociale. Lâ??approccio di

genere alla diagnostica, supportato da evidenze come queste, deve diventare standard di pratica clinica. Le nostre reti rare devono essere ripensate per ridurre i tempi di diagnosi, eliminare i percorsi frammentati, e superare le barriere territoriali che colpiscono soprattutto il Sud. Non possiamo permetterci ulteriori ritardiâ?•.

Lâ??indagine amplia la prospettiva anche sul mondo del caregiving. Il 55,4% delle persone con malattia rara â?? riferisce la nota â?? riceve supporto da un caregiver, e ancora una volta i dati piÃ¹ critici evidenziano unâ??importante disparitÃ di genere: mentre lâ??81,8% degli uomini con malattia rara ha un caregiver, solo il 46,3% delle donne beneficia di questo supporto. I caregiver sono nel 58,5% dei casi donne e nel 41,5% uomini, e nel 98,5% sono familiari. Lâ??attivitÃ di cura ha effetti devastanti sulla vita professionale, soprattutto per le donne caregiver. Il 37,2% di loro ha dovuto abbandonare il lavoro per prendersi cura del proprio caro (vs 13,3% degli uomini), o ha smesso di cercare lavoro (41,3% vs 18,1% degli uomini). Si tratta di una penalizzazione doppia: le donne caregiver perdono reddito, opportunitÃ di carriera e continuitÃ professionale, mentre la societÃ penalizza le donne con malattia rara con un percorso diagnostico piÃ¹ lungo.

default watermark

Lâ??impegno di Women in Rare non si ferma alla presentazione dei risultati: tutte le evidenze sono confluite in un Libro Bianco con lâ??intento di promuovere alcune raccomandazioni e supportare le Istituzioni nella traduzione di queste in linee dâ??azione e politiche concrete, monitorando nel tempo lâ??impatto degli interventi sulla vita delle persone con malattia rara, con particolare attenzione alle disuguaglianze di genere e territoriali. â??La voce delle persone con malattia rara e dei caregiver contenuta in questo rapporto Ã¨ un appello alle Istituzioni perchÃ© agiscano â?? afferma Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo â?? Abbiamo certificato disuguaglianze che fino ad oggi erano invisibili nei dati ufficiali. Il ritardo diagnostico non Ã¨ solo una questione clinica: Ã¨ una questione di equitÃ e di giustizia sociale. Le donne e le famiglie che si prendono cura di loro meritano percorsi rapidi, trasparenti e giusti. Ora abbiamo evidenze solide per chiederlo con forzaâ?•.

â??I dati raccolti evidenziano con chiarezza come le donne affrontino percorsi diagnostici piÃ¹ lunghi, maggiori difficoltÃ assistenziali e un impatto sociale ed economico spesso piÃ¹ gravoso rispetto agli uomini. Questa indagine â?? dichiara la senatrice Elena Murelli, promotrice dellâ??evento e capogruppo Lega in Commissione SanitÃ â?? rappresenta uno strumento prezioso per orientare le politiche pubbliche, perchÃ© ci restituisce un quadro concreto dei bisogni di salute, assistenza e inclusione delle persone che convivono con una malattia rara e dei loro caregiver. La sfida che abbiamo davanti Ã¨ ridurre le disparitÃ ancora esistenti, garantendo diagnosi tempestive, percorsi di cura appropriati e un adeguato sostegno alle famiglie. Negli ultimi anni sono stati compiuti passi importanti sul fronte delle malattie rare, ma iniziative come Women in Rare ci ricordano che il lavoro non Ã¨ concluso. Ã? necessario continuare a investire nella medicina di genere, nella formazione degli operatori sanitari e nel rafforzamento delle reti assistenziali, affinchÃ© nessuno sia lasciato indietro e le persone piÃ¹ fragili possano vedere pienamente riconosciuti i propri dirittiâ?•.

â??Questa ricerca puÃ² rappresentare uno spartiacque, unâ??opportunitÃ per trasformare le evidenze in strumenti concreti a supporto delle decisioni â?? evidenzia Anna Chiara Rossi, Vp & General Manager Italy di Alexion, AstraZeneca Rare Disease â?? In questi anni, Women in Rare ha portato alla luce una situazione critica per oltre due milioni di donne che, come pazienti e caregiver, affrontano ogni giorno lâ??impatto di una malattia rara. Oggi Ã¨ fondamentale offrire ai decisori una comprensione

chiara delle ricadute reali dellâ??odissea diagnostica sulla qualitÃ della vita e sul piano socioeconomico, e individuare le azioni di policy in grado di generare un cambiamento concreto. Il genere emerge come una variabile discriminante lungo tutto il percorso del paziente e non puÃ² essere considerato un elemento secondario, ma una chiave di lettura essenziale per ripensare come diagnosticare, curare e proteggere le persone che convivono con una malattia rara. Women in Rare vuole essere uno spazio in cui la ricerca si traduce in impegno concreto e le raccomandazioni diventano azioni di cambiamentoâ?•.

Emergono con chiarezza alcuni possibili fronti su cui agire, identificati come prioritari per un cambiamento sistemico: 1) occorre accelerare lâ??integrazione della prospettiva di genere in medicina. Non Ã¨ sufficiente riconoscere che le donne hanno tempi di diagnosi piÃ¹ lunghi; bisogna formare i clinici a riconoscere i bias di genere che alimentano questa disuguaglianza, attraverso progetti pilota nelle Regioni che traducano la consapevolezza in protocolli e pratiche concrete; 2) le reti di diagnosi devono essere ripensate. Il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-26 ha fissato obiettivi chiari: occorre verificarne lâ??attuazione e accelerare lâ??invio tempestivo ai centri di competenza, superando la frammentazione territoriale che penalizza sistematicamente Sud e Isole, costringendo i pazienti a migrazioni sanitarie che non dovrebbero essere necessarie; 3) la formazione dei medici di base e dei pediatri deve essere potenziata. Questi professionisti rappresentano il primo filtro diagnostico, eppure non dispongono del bagaglio formativo necessario per sospettare una malattia rara nei tempi dovuti. Investire nella loro formazione puÃ² contribuire a ridurre i tempi della fase iniziale del percorso diagnostico; 4) riconoscere e tutelare il caregiver familiare, figura invisibile ma centrale in questo sistema. Lâ??iter legislativo per il riconoscimento del ruolo del caregiver â?? ancora prevalentemente donna â?? deve essere accompagnato da forme concrete di protezione economica e sociale che riconoscano il costo opportunitÃ reale della cura, non come beneficenza ma come diritto.

default watermark

Si tratta di un insieme di interventi e azioni mirate, implementabili, che affrontano direttamente le barriere identificate e hanno il potenziale di trasformare radicalmente la qualitÃ della vita di chi convive. Il Libro Bianco â??Da Rara a Riconosciuta. Cause e impatto del ritardo diagnostico sulla vita delle persone con malattia rara e caregiverâ?• si puÃ² scaricare gratuitamente sul sito womeninrare.it.

â??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione
Giugno 23, 2026
Autore

redazione

default watermark