

---

## Che fatica per una diagnosi

**Autore:** Chiara Andreola

**Fonte:** Città Nuova

**Secondo l'indagine Rare Barometer, ci vogliono in media 5 anni affinché le persone che vivono con una malattia rara ricevano una diagnosi, e più di 10 anni quando i primi sintomi compaiono durante l'adolescenza**

Se mette in ansia il fatto di non star bene, ancora di più lo mette il fatto di non sapere di che malattia si sia stati colpiti: quand'anche potessimo fare qualcosa, non sapremmo che cosa. **E questa è, secondo l'indagine Rare Barometer che ha coinvolto 13.000 persone in 104 Paesi** (di cui 10.500 in Europa), la situazione in cui si trova chi soffre di una malattia rara. Un tema che coinvolge non soltanto i (relativamente) pochi interessati, ma tutti, nella misura in cui mette in luce alcune dinamiche dei nostri sistemi sanitari su cui è utile intervenire. Secondo i risultati, **il tempo medio per ottenere una diagnosi è di 5 anni**: passano infatti 5 mesi dalla prima comparsa dei sintomi ad un contatto con un medico specialista, altri 3 anni fino alla diagnosi iniziale, 4 anni per potersi rivolgere ad un centro specializzato e 5 per la conferma della diagnosi nel caso dei bambini fino a 2 anni (che è la fascia d'età in cui generalmente si manifestano queste patologie). **Tempi che si allungano anche fino a 10 anni qualora i sintomi compaiano in età adolescenziale** (10-20 anni), seguiti dai 9 della fascia 2-10 anni, dai 5 e mezzo della fascia 20-30 anni, per finire con poco meno di 3 per gli adulti. Lavoro peraltro non semplice: secondo l'indagine, **il 73% dei rispondenti ha ricevuto una diagnosi errata**, il 60% ha visto i propri sintomi trascurati o considerati di natura psicologica, **il 40% non è stato indirizzato ad un centro specializzato** ? mancanza che può allungare di oltre un anno il percorso ? e il 25% ha consultato 8 o più professionisti sanitari alla ricerca di una diagnosi. Anche qui, poi, esiste una questione di genere: **le donne hanno in media un percorso diagnostico di 5 anni e mezzo**, contro i poco più di 3 mezzo degli uomini. Va poi considerato che ben il 58% dei rispondenti ha ricevuto la diagnosi presso un centro specializzato, quindi alla fine di un percorso anche molto lungo: **solo nel 4% dei casi ci si è arrivati tramite screening neonatale e nel 2% dei casi con esami prenatali, e nel 13% in virtù di una diagnosi fatta ad un familiare**. Al netto dunque delle criticità insite nella potenziale decisione di interrompere la gravidanza nel caso in cui si riceva una diagnosi di malattia rara in fase prenatale, è comunque evidente che **incrementare queste percentuali ? quella dello screening neonatale in particolare ? consentirebbe una presa in carico più tempestiva ed efficace**. Lo scopo dell'indagine, affermano i ricercatori, è quello di **identificare le criticità che rendono i tempi di diagnosi così lunghi** ? ben più lunghi dell'anno considerato come obiettivo a livello europeo: tra queste vengono nominate l'accesso ancora limitato ai test diagnostici, le tempistiche lunghe per visite ed esami, la formazione dei medici e la rete tra il territorio e centri specializzati non sempre ottimali, e le già citate disparità di genere. Tutte questioni che a ben vedere **riguardano anche la popolazione al largo, perché possono applicarsi anche a patologie diverse da quelle definite come rare**.

**Sostieni l'informazione libera di Città Nuova! Come? [Scopri le nostre riviste](#), [i corsi di formazione agile](#) e [i nostri progetti](#). Insieme possiamo fare la differenza! Per informazioni: [rete@cittanuova.it](mailto:rete@cittanuova.it)**