Allegato

Sulle malattie rare

L'indagine, pubblicata nel 2026, quantifica per la prima volta in Italia le fasi dell'odissea diagnostica, le asimmetrie di genere e i costi diretti e indiretti sostenuti dai nuclei familiari. In Italia si stima che convivano con una malattia rara oltre due milioni di persone. Al centro c'è il tema dei ritardi rispetto alla diagnosi, per difficoltà cliniche e organizzative.

Per il 66,2% dei pazienti il primo medico consultato ha avuto difficoltà a inquadrare i sintomi, il 41,9% lamenta scarsa considerazione e sottovalutazione, mentre il 29,8% ha ricevuto diagnosi errate o attribuzioni ad altre patologie. Un dato marcatamente sbilanciato per genere riguarda la psicologizzazione dei disturbi: nel 20,4% delle donne (contro il 13,5% degli uomini) i sintomi sono stati inizialmente scambiati per depressione o problemi psicologici. Solo nel 23,2% dei casi il medico della prima visita coincide con quello che ha poi formulato la diagnosi finale. Rispetto all'acceso sanitario emerge che il 57,1% dei pazienti (il 59,5% delle donne) ha avuto difficoltà a individuare lo specialista o il centro appropriato e il 37,5% (il 40,2% delle donne) è stato rallentato dalle liste d'attesa. Inoltre, il 41% delle donne (contro il 26,3% degli uomini) ritiene che una diagnosi tempestiva avrebbe permesso cure più efficaci, rallentando la progressione della malattia. Peraltro, circa un terzo dei pazienti (31,6%) ha dovuto spostarsi fuori regione per ottenere la diagnosi (in particolare nelle aree del sud).

Sui caregiver

Per assistere il familiare, il 27,5% dei caregiver ha dovuto lasciare il lavoro, ma il dato sale al 37,2% tra le donne (contro il 13,3% degli uomini). Inoltre, il 41,3% delle donne caregiver ha smesso di cercare un'occupazione (contro il 18,1% degli uomini), il 46,3% ha subito uno stop alla carriera e il 38,1% degli occupati ha dovuto chiedere il part time. L'83,5% delle donne caregiver, poi, denuncia ripercussioni negative sulla vita affettiva e familiare e il 67,7% sulla propria salute.

Fra gli occupati si registrano in media 36,3 giorni annui di assenteismo e 72,8 giorni di presenteismo (lavoro in condizioni di salute precarie), fenomeno che colpisce l'82,6% delle donne occupate contro il 64% degli uomini. Non va poi trascurato il tema del costo invisibile dei caregiver: il 55,4% delle persone con malattia rara è assistito da un caregiver, che nel 98,5% dei casi è un familiare (nel 60,7% un genitore, nel 31,2% il coniuge o il partner) e nel 58,5% è una donna. I caregiver dedicano all'assistenza in media 85 ore al mese (circa 2,8 ore al giorno, ma l'11,3% supera le 100 ore mensili), con una media di 90 ore al mese per le donne contro 77 per gli uomini. Questo lavoro di cura informale si stima che equivalga a un costo di circa 1.300 euro al mese.

Sul fronte delle tutele sociali emerge un forte divario di genere: percepiscono l'indennità di accompagnamento il 44,9% degli uomini contro il 15,9% delle donne; beneficiano della legge 104 il 73,7% degli uomini contro il 45,5% delle donne. Inoltre, il 46,6% degli attuali pensionati

è stato costretto al pensionamento anticipato e il 25% dei non occupati ha smesso di cercare impiego (28,3% tra le donne contro 17,6% tra gli uomini).