

PRESS RELEASE

Women in Rare – Presentazione del Libro Bianco “Da Rara a Riconosciuta”

Ritardo diagnostico, disuguaglianze di genere, costi invisibili: l'indagine Women in Rare quantifica per la prima volta l'iniquità delle malattie rare in Italia

Le donne attendono in media 2 anni in più degli uomini per ottenere una diagnosi, al Sud 1 paziente su 2 è costretto a spostarsi fuori regione per ottenere una diagnosi, e il 37,2% delle donne caregiver abbandona il lavoro per assistere un proprio caro: i dati svelano il gravoso impatto delle malattie rare su lavoro, famiglia e opportunità economiche

Roma, 23 giugno 2026 – Per le persone con malattia rara in Italia, la strada verso la diagnosi rimane un percorso straordinariamente lungo e incerto. 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 è attribuibile soltanto a caratteristiche biologiche delle malattie rare, quanto un **riflesso di ostacoli specifici e sistematici nell'accesso ai servizi e nella capacità diagnostica del sistema sanitario**.

È quanto emerge dal **Libro Bianco “Da Rara a Riconosciuta. Cause e impatto del ritardo diagnostico sulla vita delle persone con malattia rara e caregiver”**, che raccoglie i risultati dell'**indagine nazionale condotta da Censis e ALTEMS Advisory**, spin-off dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, per **Women in Rare** - 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 nell'ambito delle malattie rare e rappresentanti istituzionali. Il Libro bianco è 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 ha coinvolto 1.067 rispondenti, di cui 685 persone con malattie rare e 382 caregiver, e offre un'integrazione efficace tra dimensioni sanitaria, sociale e culturale, ancora mai realizzata prima nel panorama nazionale. Il **dato di genere emerge come centrale** in ogni aspetto della ricerca: **le donne affrontano sistematicamente percorsi diagnostici più lunghi e complessi**, e vivono la gestione della malattia in modo significativamente più gravoso rispetto agli uomini.

*“L'indagine rappresenta un contributo scientifico unico: non solo abbiamo documentato i tempi di diagnosi, ma ne abbiamo tracciato le cause profonde e gli effetti sulla vita quotidiana, sulla carriera, sulla famiglia” – afferma **Giorgio De Rita, Segretario generale Fondazione Censis**. “Emergono diverse criticità: percorsi diagnostici caratterizzati da frammentazione e incertezza clinica, con profonde ripercussioni sociali ed economiche e disparità sia a livello geografico sia di genere. È soprattutto il divario di genere che emerge – dal ritardo diagnostico al carico del caregiving – a mostrare un sistema sanitario che non tratta equamente uomini e donne di fronte alla rarità”.*

Il quadro è quello di un **percorso diagnostico frammentato e inefficiente**, che rivela due fasi critiche. La prima – dalla percezione dei sintomi alla prima visita medica – impiega mediamente **2,5 anni**, ma emerge una differenza di genere: **le donne attendono in media quasi 3 anni, mentre gli uomini 1,4 anni**.

Segue una seconda fase – dalla prima visita alla diagnosi definitiva – che richiede mediamente **3 anni**. Risulta allarmante la frammentazione del percorso: solo nel **23,2%** dei casi il medico che effettua la prima visita coincide con quello che fornisce la diagnosi definitiva; il **57,1%** delle persone con malattia ha riscontrato difficoltà nel trovare il centro e lo specialista appropriato e il **66,2%** segnala che il professionista consultato ha avuto difficoltà nell'interpretare i sintomi. Inoltre, 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** 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, al contrario, 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, l'impatto è stato spesso drammatico: **il 46,6% è stato infatti costretto ad andare in pensione anticipatamente**.

L'indagine documenta inoltre un fenomeno che amplifica le disuguaglianze già evidenti nel percorso diagnostico. *“La ricerca conferma che il **31,6% delle persone con malattia rara** è stato costretto a spostarsi fuori regione per ottenere una diagnosi corretta. Tuttavia, a livello territoriale, questa mobilità sanitaria risulta non equamente distribuita: 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”* - commenta **Eugenio Di Brino, ALTEMS Advisory**. *“A questo si aggiunge il peso socioeconomico: il **70% dei pazienti appartiene a famiglie con un reddito annuo inferiore a 35.000 euro**, rendendo particolarmente gravoso l'impatto dei costi sanitari e assistenziali aggiuntivi che la malattia rara comporta”*.

Questi dati provano come in alcune aree del Paese **l'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 già vulnerabile, il ritardo diagnostico si traduce non solo in sofferenza personale, ma in difficoltà economica strutturale.

A questo, si aggiungono anche le **ripercussioni della malattia su produttività e continuità lavorativa**, che risultano compromesse. Tra i lavoratori con malattia rara, l'assenteismo medio è significativo – oltre un mese all'anno – ma ancor più critico è il presenteismo: sono quasi 3 i mesi all'anno passati al lavoro nonostante una salute non ottimale. Anche in questo caso, **le donne vivono un carico sproporzionato**: quasi l'83% continua a lavorare anche se non sta bene (vs 64% degli uomini), perdono più giorni di lavoro e ricorrono con maggiore frequenza a richieste di riduzioni d'orario.

“Dal punto di vista clinico, sappiamo che ogni giorno di ritardo ha un costo in termini di progressione della malattia e di prognosi. Questa ricerca ci mostra che quel costo non è solo medico, ma economico, professionale e sociale. L'approccio di genere alla diagnostica, supportato da evidenze come queste, deve diventare standard di pratica clinica” – osserva **Giuseppe Limongelli, Direttore Centro Coordinamento Malattie Rare Regione Campania e membro del Comitato Scientifico di Women in Rare**. *“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 ritardi”*.

I caregiver: invisibili ma essenziali

L'indagine amplia la prospettiva anche sul mondo del caregiving. Il **55,4%** delle persone con malattia rara riceve supporto da un caregiver, e ancora una volta i dati più critici evidenziano **un'importante disparità di genere**: mentre l'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. **L'attività 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, opportunità di carriera e continuità professionale, mentre la società penalizza le donne con malattia rara con un percorso diagnostico più lungo**.

Women in Rare: dal dato all'azione

Con questa indagine, Women in Rare consolida la sua identità di Think Tank, uno spazio stabile in cui l'analisi rigorosa si converte in proposte concrete per le Istituzioni e in advocacy per le persone con malattie rare. L'impegno non si ferma alla presentazione dei risultati: tutte le evidenze sono confluite in un Libro Bianco

con l'intento di promuovere alcune raccomandazioni e supportare le Istituzioni nella traduzione di queste in linee d'azione e politiche concrete, monitorando nel tempo l'impatto degli interventi sulla vita delle persone con malattia rara, con particolare attenzione alle disuguaglianze di genere e territoriali.

“La voce dei pazienti e dei caregiver contenuta in questo rapporto è un appello alle Istituzioni perché agiscano. Abbiamo certificato disuguaglianze che fino ad oggi erano invisibili nei dati ufficiali. Il ritardo diagnostico non è solo una questione clinica: è una questione di equità 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 forza” dichiara **Annalisa Scopinaro, Presidente di UNIAMO – Federazione Italiana Malattie Rare.**

“Questa ricerca può rappresentare uno spartiacque, un'opportunità per trasformare le evidenze in strumenti concreti a supporto delle decisioni. 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 l'impatto di una malattia rara. Oggi è fondamentale offrire ai decisori una comprensione chiara delle ricadute reali dell'odissea diagnostica sulla qualità della vita e sul piano socioeconomico, e individuare le azioni di policy in grado di generare un cambiamento concreto” - dichiara **Anna Chiara Rossi, VP & General Manager Italy di Alexion, AstraZeneca Rare Disease.** *“Il genere emerge come una variabile discriminante lungo tutto il percorso del paziente e non può 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 cambiamento”.*

Emergono con chiarezza alcuni possibili fronti su cui agire, identificati come prioritari per un cambiamento sistemico:

- occorre **accelerare l'integrazione della prospettiva di genere in medicina.** Non è sufficiente riconoscere che le donne hanno tempi di diagnosi più 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.
- le **reti di diagnosi devono essere ripensate.** Il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-26 ha fissato obiettivi chiari: occorre verificarne l'attuazione e accelerare l'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.
- 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 può contribuire a ridurre i tempi della fase iniziale del percorso diagnostico.
- **riconoscere e tutelare il caregiver familiare,** figura invisibile ma centrale in questo sistema. L'iter legislativo per il riconoscimento del ruolo del caregiver – ancora prevalentemente donna – deve essere accompagnato da forme concrete di protezione economica e sociale che riconoscano il costo opportunità reale della cura, non come beneficenza ma come diritto.

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 qualità della vita di chi convive con una malattia rara.

È possibile consultare e scaricare gratuitamente il Libro Bianco **“Da Rara a Riconosciuta. Cause e impatto del ritardo diagnostico sulla vita delle persone con malattia rara e caregiver”** sul sito womeninrare.it.

Alexion, AstraZeneca Rare Disease

Alexion, AstraZeneca Rare Disease, si concentra sull'assistenza ai pazienti, e alle loro famiglie, affetti da malattie rare e condizioni invalidanti attraverso la scoperta, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci in grado di migliorare la loro vita. Leader da oltre trent'anni nell'area delle malattie rare, Alexion è stata la prima azienda a tradurre la complessa biologia del sistema del complemento in farmaci trasformativi e oggi continua a costruire una pipeline diversificata in aree terapeutiche con bisogni ancora insoddisfatti, attraverso soluzioni innovative. Come parte di AstraZeneca, Alexion continua a espandere la sua presenza geografica a livello globale per servire sempre più persone con malattie rare in tutto il mondo. La sede centrale è a Boston, negli Stati Uniti.

AstraZeneca

AstraZeneca (LSE/STO/Nasdaq: AZN) è un'azienda biofarmaceutica globale a carattere scientifico che si concentra sulla scoperta, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci da prescrizione nei settori dell'oncologia, delle malattie rare e della biofarmaceutica, compresi i settori cardiovascolare, renale e metabolico, respiratorio e immunologico. Con sede a Cambridge, nel Regno Unito, AstraZeneca opera in oltre 125 paesi e i suoi farmaci innovativi sono utilizzati da milioni di pazienti in tutto il mondo. Per ulteriori informazioni è possibile consultare il sito astrazeneca.com e i canali social dell'azienda @AstraZeneca.

Per informazioni alla stampa:

Alexion, AstraZeneca Rare Disease

Luca Bonvissuto | luca.bonvissuto@alexion.com | M +39

Omnicom PR Group

Valeria Riccobono | valeria.riccobono@omc.com | M +39 338 8875176

Martina Messina | martina.messina@omc.com | M +39 320 5718811

Manuela Indraccolo | manuela.indraccolo@omc.com | M +39 347 8663183