

La ricerca in sanità: ASL Città di Torino. Malattie rare senza diagnosi: nuovi strumenti per individuare bisogni ancora insoddisfatti

Arrivare a una diagnosi rappresenta ancora oggi una delle principali sfide per molte persone affette da una malattia rara. Sono infatti fino a 9.000 le patologie rare attualmente riconosciute e, nonostante i progressi della medicina e della ricerca, per una parte dei pazienti il percorso può essere particolarmente lungo e complesso, fino a non condurre all'identificazione della malattia.

Proprio sulle malattie rare non diagnosticate si concentra uno studio internazionale che ha analizzato le difficoltà incontrate dai pazienti in differenti sistemi sanitari del mondo, con l'obiettivo di individuare i bisogni ancora senza risposta e le possibili azioni per migliorare l'accesso alla diagnosi e alle cure.

Alla ricerca ha partecipato anche l'ASL Città di Torino nell'ambito del *Developing Nations Working Group dell'Undiagnosed Diseases Network International (DNWG-UDNI)*, rete internazionale impegnata nello studio delle malattie non diagnosticate. Attraverso un'indagine che ha coinvolto professionisti appartenenti a 20 Paesi, i ricercatori hanno analizzato aspetti organizzativi, sanitari e di policy, mettendoli a confronto con indicatori quali reddito nazionale, PIL pro capite, spesa sanitaria e aspettativa di vita.

Il quadro emerso evidenzia come il problema sia diffuso: 19 dei 20 Paesi coinvolti hanno segnalato importanti ostacoli nella presa in carico delle persone con malattie rare o non diagnosticate. Tra le principali criticità figurano soprattutto l'accesso alle cure specialistiche e la disponibilità di strutture dedicate.

Un risultato particolarmente significativo riguarda il rapporto tra queste difficoltà e le condizioni economiche dei singoli Paesi. Se, come prevedibile, quelli a basso reddito hanno riportato complessivamente un maggior numero di bisogni insoddisfatti, lo studio non ha individuato una relazione lineare tra la disponibilità di risorse economiche e la capacità di rispondere alle necessità dei pazienti. Le difficoltà legate alle malattie rare non diagnosticate, quindi, non interessano esclusivamente i sistemi sanitari con minori risorse, ma possono manifestarsi con caratteristiche differenti anche nei Paesi economicamente più avanzati.

PIL e spesa sanitaria pubblica sembrano invece incidere sulla possibilità di sviluppare attività di ricerca specificamente dedicate alle malattie rare non diagnosticate, sottolineando ancora una volta quanto investire nella ricerca rappresenti un elemento fondamentale per aumentare le possibilità di arrivare a una diagnosi.

I risultati evidenziano inoltre come non esista una soluzione unica applicabile a tutti i sistemi sanitari. Le risposte devono essere costruite sulla base delle caratteristiche e delle necessità dei singoli Paesi, intervenendo sugli elementi ancora mancanti: dalla creazione di registri nazionali delle malattie rare allo sviluppo di politiche dedicate e di normative sui farmaci orfani, fino al rafforzamento delle reti specialistiche e della ricerca.

Lo studio contribuisce così a spostare l'attenzione dalla singola malattia al percorso della persona ancora senza diagnosi. Individuare più rapidamente la causa di una patologia significa infatti poter orientare meglio la presa in carico, evitare esami e passaggi non necessari e, quando disponibili, indirizzare i pazienti verso trattamenti e percorsi assistenziali appropriati.

La partecipazione dell'ASL Città di Torino a un ambito di ricerca di dimensione internazionale testimonia il valore delle reti scientifiche nella risposta a problematiche che, proprio per la rarità e la complessità delle patologie coinvolte, difficilmente possono essere affrontate all'interno di un singolo centro o di un singolo

Paese. Mettere in comune dati, competenze ed esperienze diventa quindi parte integrante della ricerca stessa e uno strumento per ridurre progressivamente il numero di persone che rimangono senza una diagnosi.

Data di pubblicazione: 21/08/2026

Salvato in PDF in data: 20/10/2026

Link all'articolo: <https://civico20-news.it/politica-locale/la-ricerca-in-sanita-asl-citta-di-torino-malattie-rare-senza-diagnosi-nuovi-strumenti-per-individuare-bisogni-ancora-insoddisfatti/21/08/2026/>