

## L'età delle diagnosi

Pierangelo Garzia

6 Aprile 2026

Anni fa parlando con un medico geriatra dell'ospedale presso cui lavoro, il discorso andò sui test genetici predittivi. "Sai", mi disse a un certo punto, "mia madre è morta a cinquant'anni di Alzheimer precoce, probabilmente se facessi dei test su di me troverei una suscettibilità genetica alla malattia". Di rimando chiesi: "E li faresti?". La risposta, sicuramente già ragionata da tempo, fu immediata: "Fossi matto, visto che non esiste una cura perché dovrei vivere nell'angoscia della malattia, senza sapere neppure se e quando la svilupperò?". Oggi probabilmente la sua risposta sarebbe differente. Perché iniziano ad esserci approcci terapeutici precoci all'Alzheimer, anche se non del tutto efficaci e con possibili effetti collaterali di rilievo. Ma in altri casi, di cui parla la neurologa e saggista irlandese con dimora a Londra Suzanne O' Sullivan nel suo nuovo libro [Il paradosso della diagnosi. Come l'ossessione per la salute sta cambiando la medicina e le nostre vite](#) (TEA), le cose non sono così semplici. Vale a dire che per certe condizioni patologiche esiste il test genetico predittivo, ma non la cura. È il caso paradigmatico della Corea di Huntington, a cui Suzanne O' Sullivan dedica il capitolo di apertura del volume, una malattia neurodegenerativa monogenica rara (la mutazione e la localizzazione sul cromosoma 4 del gene HTT che la causa furono scoperte tra gli anni Ottanta e Novanta), che grazie al test messo a punto può essere diagnosticata molto prima che si manifesti, ma per la quale non esiste ancora una terapia. Basta un genitore portatore della mutazione per potere trasmettere la malattia ai figli, ciascuno dei quali ha una probabilità del 50% di ereditarla.

La patologia si manifesta tipicamente tra i 30 e i 50 anni e si caratterizza per una triade sintomatologica che comprende disturbi del movimento (in particolare la *corea*, cioè movimenti che insorgono in modo involontario, caratterizzati da rapidità, irregolarità del ritmo e impossibilità di essere controllati o soppressi), deterioramento cognitivo e alterazioni psichiatriche. Anche presso l'ente sanitario e di ricerca biomedica presso cui lavoro, l'Auxologico Irccs, la Corea di Huntington è studiata e la diagnosi ai pazienti, data la complessità e l'impatto emotivo che ne

consegue, non solo per il paziente direttamente interessato ma pure per la sua progenie, richiede quella che viene definita “consulenza genetica”, vale a dire l’interpretazione dei risultati del test genetico, la valutazione delle opzioni possibili e del percorso sanitario che si potrà intraprendere. Tenendo in conto anche e soprattutto gli aspetti psicologici.

Ebbene, come riporta Suzanne O’ Sullivan, citando anche casi da lei direttamente seguiti in veste di neurologa, pur avendo o avendo avuto un genitore affetto da Corea di Huntington non tutti vogliono sottoporsi al test, anche in presenza di sintomi iniziali, preferendo vivere nell’illusione di non essere malati. “Nonostante l’entusiasmo iniziale”, scrive Suzanne O’ Sullivan, “circa il 90% delle persone in tutto il mondo, quando ha la possibilità di eseguire il test, sceglie alla fine di *non* eseguirlo. La comprensione del test fra la popolazione a rischio è stata valutata al 5% in Francia, 9% in Grecia, 15% in Australia e 18% in Canada”. In Italia, non citata in questo passaggio del libro, la percentuale è inferiore al 10%. In tutto ciò esiste però anche l’aspetto positivo: Suzanne O’ Sullivan riporta il caso di una paziente che, pur avendo familiari affetti da Corea di Huntington, vivendo nell’ansia e accusando sintomi che riconduceva alla malattia, si decise a fare il test genetico dopo molti anni di ansie e paure, scoprendo tuttavia che il test risultava negativo. Non era malata, non lo sarebbe diventata e non lo sarebbero diventati neppure i suoi figli.

Siamo comunemente portati a pensare che laddove c’è una diagnosi, c’è pure una possibilità di cura e, di conseguenza, pure di guarigione. Non sempre è così, come abbiamo visto. L’idea che informa la diagnosi precoce di una malattia al momento incurabile come la Corea di Huntington, oppure la sclerosi laterale amiotrofica (SLA) per fare un altro esempio, studiata a fondo dal team di neurologi del mio ente ospedaliero, è quella che attualmente non abbiamo soluzioni terapeutiche per risolverla ma, dati i sempre più rapidi progressi della ricerca biomedica (oggi anche grazie alle AI), potrebbe non essere altrettanto per il prossimo futuro. Al punto che i neurologi e neuroscienziati di mia conoscenza proseguono da anni ad aggiungere un nuovo “tassello genetico” alla conoscenza e alla comprensione della SLA, con l’intenzione di delineare una “carta d’identità genetica” della malattia. Più se ne sa della SLA o di altre malattie neurodegenerative, quali la demenza fronto-temporale, più a fondo e in dettaglio se ne conoscono i vari aspetti biologici, più sarà possibile trovare delle soluzioni terapeutiche che, in effetti, anche se in forma palliativa e iniziale, stanno arrivando.

Ma il discorso di Suzanne O' Sullivan, che anni fa ebbi modo di intervistare all'uscita del suo precedente libro *È tutto nella tua testa. Il misterioso mondo della medicina psicosomatica* (Mondadori), è un altro: se non in presenza di una malattia cronica accertata, abbiamo davvero bisogno di continue indagini cliniche e di continue diagnosi? Abbiamo ben presenti talune persone che arrivano ai controlli medici con faldoni di analisi se non addirittura accompagnate da un trolley ricolmo di documenti sanitari. Ho citato il precedente saggio di Suzanne O' Sullivan in quanto l'attuale può essere visto come una ideale prosecuzione, laddove tra l'altro riprende quelle condizioni che possono essere diagnosticate come psicosomatiche, ma non certo immaginarie, con reali ripercussioni sullo stato generale di benessere e di funzionalità. Anche la "mente" con le sue ossessioni e le sue ansie per possibili malattie, può, se non farci ammalare "organicamente", quanto meno farci vivere male. Facendo vivere male pure i nostri congiunti. Come diceva un caro amico, clinico e ricercatore di grande esperienza, pure in importanti enti ospedalieri come il Niguarda di Milano: "Anche se stai bene, quando ti fanno analisi e accertamenti, qualcosa ti trovano sempre". Dunque, che fare? Rinunciare alle visite, alle analisi, ai test e ai controlli preventivi? Vivere più serenamente senza la costante ansia di avere *qualcosa*?

È

Suzanne  
O'Sullivan

tutto

nella

tua

testa

~

**Il misterioso mondo  
delle malattie psicosomatiche**

MONDADORI

Ma la “medicina preventiva” funziona? Per rispondere a questo genere di domande, occorre valutare se agire “anzitempo” ha portato veramente a risultati concreti e obbiettivi per la salute della popolazione. In senso generale la risposta non può che essere affermativa. I progressi medici degli ultimi decenni hanno consentito a tutti noi di vivere più a lungo e maggiormente in salute. Il problema è semmai di tipo socio-economico, vale a dire la possibilità di accedere rapidamente alle cure per tutti gli strati della popolazione. Sappiamo tutti che il fattore tempo è decisivo nell’urgenza medica, se abbiamo un infarto, un ictus, un trauma, una grave polmonite o una occlusione intestinale. Così se siamo malati oncologici o se soffriamo di una patologia cronica che va seguita e trattata nel tempo, anche avvantaggiandoci delle nuove terapie che vengono messe a disposizione nell’armamentario medico. Ancora, il fattore età: l’invecchiamento incide sul possibile sviluppo di disturbi e patologie, come le malattie cardiovascolari, osteo-articolari, metaboliche o neurodegenerative. Siamo un po’ come delle macchine che si usurano e dunque necessitiamo di controlli e “tagliandi”. Va poi fatta una distinzione tra medicina preventiva e medicina “predittiva”. Quest’ultima si avvale di tutti i nostri parametri biologici, quindi anche genetici, stili di vita e patologie e disturbi in atto, elaborati anche tramite programmi di AI, per prevedere la probabilità di malattie future e per attuare misure preventive o di sorveglianza precoce. Ma per tornare alla medicina preventiva, quest’ultima andrebbe individualizzata, nell’ottica della cosiddetta “medicina personalizzata” o “di precisione”.

Ampie evidenze scientifiche dimostrano che un approccio preventivo personalizzato e basato su prove di efficacia (*evidence-based*) non solo eleva lo standard dell’assistenza sanitaria, ma abbatte drasticamente il ricorso alle cure d’emergenza e i relativi costi. Questo successo è particolarmente evidente nei modelli clinici che puntano sulla relazione medico-paziente e su percorsi individualizzati di modifica dello stile di vita. L’aderenza combinata a comportamenti quali l’alimentazione equilibrata, l’attività fisica costante, l’astensione dal fumo, il consumo moderato di alcol, è non solo correlata a un netto miglioramento della qualità della vita, sia fisica che mentale, ma chi segue strategie preventive tende inoltre a mostrare una maggiore aderenza alle terapie per patologie croniche. Ma il rischio, ancora una volta, come ci insegna Suzanne O’ Sullivan nel suo libro, è quello di eccedere in questa cultura del benessere, medicalizzando e patologizzando anche condizioni organiche, ad esempio nei giovani e nella relativa fase di crescita, che posso risolversi spontaneamente. Portandoci, di converso, a discriminare gli anziani, in quanto non più in grado di rispondere appieno alle richieste di una società sempre più competitiva e in costante corsa forsennata.

“Quasi ogni settimana”, scrive Suzanne O’ Sullivan, “leggo sulla stampa l’annuncio di un nuovo esame che rende la diagnosi sempre più precoce; un esame del sangue che individua diversi tipi di tumore, anche se l’efficacia dei nostri attuali programmi di screening del cancro non è ancora dimostrata; esami del sangue che permettono di prevedere e di individuare, prima della comparsa dei sintomi, lo sviluppo del morbo di Alzheimer – con dieci anni di anticipo – e il morbo di Parkinson, anche se non esistono terapie capaci di invertire la traiettoria discendente. Senza dubbio la diagnosi precoce sarà vantaggiosa, in futuro, per la scienza, i ricercatori e i futuri pazienti; tuttavia, non necessariamente aiuterà coloro cui è diagnosticata adesso”.

Il rischio è che l’imperante cultura del benessere e dell’efficienza, ci sta trasformando in potenziali malati a vita. Prova ne sia un altro concetto che si sta da tempo facendo strada tra le pieghe della sovradiagnosi e della iperpatologizzazione, segnalato anche da questo libro, è quello del “mascheramento”. In parole povere: anche se non hai una patologia conclamata, anche se non c’è una diagnosi certa attraverso test diagnostici ed esami clinici, potresti avere una forma “frusta”, “mascherata” appunto, che opera dietro il sipario dell’evidenza. Si parla ad esempio, oggetto di lavori scientifici anche recenti, di “ipertensione mascherata”. Tutta questa proliferazione delle diagnosi, tutto questo aggiungere categorie e sottocategorie diagnostiche, sempre più precoci sempre più raffinate negli ambiti genetici, anche in ragione delle tecnologie informatiche e AI in rapido sviluppo, ci si chiede e si chiede Suzanne O’ Sullivan, ci aiuta davvero a vivere meglio, o ci imprigiona in uno stato di perenne e angosciante medicalizzazione di ogni aspetto della nostra vita?

Altro concetto, molto à *la page* di recente, è quello della cosiddetta “neurodivergenza”, cioè a dire che siccome siamo tutti dotati di un cervello statisticamente della medesima struttura anatomica e peso, ma con modalità di “funzionamento” neuronale differente, si assume che il soggetto “neurotipico” rispecchia la media statistica dello sviluppo cerebrale, mentre il “neurodivergente” rappresenta una diversità funzionale nel modo di sentire, pensare e reagire agli stimoli (in cui rientrerebbero condizioni come i disturbi dello spettro autistico, il disturbo da deficit di attenzione e iperattività, i disturbi specifici dell’apprendimento, la Sindrome di Tourette e altri). Apporre l’etichetta di “neurodivergente” a un bambino, anche se può apparire più “politicamente corretto”, cambia realmente, in meglio, la sua vita e quella dei suoi familiari? Andrebbe infine aggiunto quanto non è ovviamente affrontato e discusso in questo libro, vale a dire la situazione italiana relativa alla necessità di avere delle diagnosi certificate per potere accedere all’assistenza e ai servizi pubblici (anche in questo caso, tra l’altro, non sempre garantiti) e necessarie per le compagnie

assicurative. In conclusione, un saggio come questo, di interesse per ognuno di noi in quanto pazienti o congiunti di pazienti, andrebbe quantomeno letto, meditato e discusso da ogni medico che si ritenga tale, avrebbe meritato, per la sua importanza e per le sue implicazioni, una prefazione o una appendice relativa alla situazione sanitaria italiana.

---

Se continuiamo a tenere vivo questo spazio è grazie a te. Anche un solo euro per noi significa molto.

Torna presto a leggerci e [SOSTIENI DOPPIOZERO](#)

---



SUZANNE O'SULLIVAN

# IL PARADOSSO DELLA

**DIAGNOSI**

COME L'OSSESSIONE  
PER LA SALUTE  
STA CAMBIANDO  
LA MEDICINA  
E LE NOSTRE VITE



**TEA**