

Communiqué de presse

Une grande enquête révèle la lenteur de diagnostic des maladies rares

16 mai 2024, Paris – EURORDIS-Rare Diseases Europe vient de publier les résultats d'une nouvelle enquête [Rare Barometer](#), qui met en lumière la lenteur et l'inéquité des parcours diagnostiques des personnes atteintes de maladie rare en Europe.

Menée du 17 mars au 15 juin 2022, cette enquête Rare Barometer de référence a recueilli les réponses de plus de 10 000 malades dans 42 pays, représentant 1 675 maladies rares.

Suite à la publication des résultats complets, **Jessie Dubief**, Social Research Director chez EURORDIS et autrice correspondante de l'étude, a commenté :

« Ces résultats révèle un parcours diagnostique moyen de près de cinq ans, avec des variations notables en fonction de facteurs démographiques et géographiques. Les femmes et les plus jeunes notamment sont confrontés à des durées de diagnostic bien plus longues, d'où l'urgence d'adopter des approches sur mesure qui améliorent les taux de diagnostic, réduisent les délais d'attente, et remédient aux inégalités systémiques. »

De son côté, **Virginie Bros-Facer**, Chief Executive Officer d'EURORDIS, a ajouté :

« Nous exhortons les responsables politiques, au niveau national comme européen, à faire de l'amélioration des services de diagnostic une priorité : les résultats de notre enquête montrent des délais inacceptables qui compromettent les soins et la qualité de vie des malades. Pour les patients et leurs familles, chaque jour passé sans diagnostic est un jour perdu.

« Nous devons combler les lacunes des services de diagnostic afin d'assurer à tous les malades, quels que soient leur situation géographique, leur maladie, leur genre et leur âge, un accès dans les meilleurs délais à un diagnostic d'autant plus précis qu'il pourra leur ouvrir la voie vers des parcours de soins adaptés.

« Nous plaidons également pour un meilleur soutien aux personnes atteintes de maladies non diagnostiquées et pour un accès équitable aux technologies de diagnostic en Europe. Par leurs capacités et leurs ressources étendues en matière de réglementation, par leur engagement à construire une Union européenne de la santé, les eurodéputés de la prochaine législature au Parlement européen seront les mieux à même pendant ces cinq années de mener des améliorations substantielles dans ces domaines. Ils et elles doivent soutenir les efforts nationaux pour rationaliser et renforcer les protocoles de diagnostic et répondre aux besoins spécifiques de la communauté encore sans diagnostiquée. »

Faits saillants

1. **En moyenne, une personne atteinte de maladie rare attend 5 ans avant de recevoir un diagnostic.**

L'enquête révèle qu'après l'apparition des premiers symptômes, les malades attendent en moyenne **4,7** ans (plus de quatre ans et huit mois) pour recevoir un diagnostic confirmé.

De plus, **25 %** des personnes interrogées indiquent avoir dû se rendre à au moins 8 consultations chez un professionnel de santé avant d'obtenir confirmation du diagnostic.

Ces lenteurs non seulement retardent les traitements nécessaires mais aussi prolongent les souffrances et l'incertitude du malade, exacerbant encore les défis auxquels sont confrontés les personnes touchées par les maladies rares.

2. **La majorité des personnes atteintes de maladie rare ont reçu des diagnostics erronés.**

L'enquête montre qu'initialement, pour pas moins de **60 %** des personnes interrogées, une autre maladie physique a été diagnostiquée, qu'une maladie psychologique a été diagnostiquée à tort, ou que leurs symptômes ont tout simplement été niés.

Ces erreurs peuvent entraîner la prescription de traitements non appropriés, susceptibles d'aggraver la maladie du patient ou la laissant en tout cas non traitée. C'est là un aspect crucial sur lequel agir durant la formation médicale en sensibilisant plus encore aux maladies rares.

3. **Le genre et l'âge jouent un rôle déterminant dans la lenteur du diagnostic.**

L'enquête révèle d'importantes disparités dans la durée des parcours diagnostiques en fonction du genre et de l'âge des malades : par rapport aux hommes d'une part et aux adultes d'autre part, femmes et enfants attendent nettement plus longtemps la pose d'un diagnostic précis.

Les femmes atteintes de maladie rare attendent en moyenne **5,4** ans avant de recevoir un diagnostic, contre **3,7** ans pour les hommes.

Les adolescents (de 10 à 20 ans) attendent jusqu'à **10,4** ans, alors que les adultes plus âgés (plus de 50 ans) attendent **0,6** ans.

En moyenne, les enfants de 0 à 2 ans attendent un diagnostic pendant **4,9** ans ; les enfants de 2 à 10 ans, **8,8** ans ; les adultes de 20 à 30 ans, **5,5** ans ; et les adultes de 30 à 50 ans), **2,7** ans.

Ces résultats relatifs au genre et à l'âge mettent en lumière la nécessité de programmes éducatifs ciblés et de protocoles de diagnostic qui tiennent compte de ces inégalités et les atténuent.

4. **Les Centres d'expertise raccourcissent très clairement le parcours diagnostique.**

40 % des personnes interrogées indiquent ne *pas* avoir été orientées vers un Centre d'expertise.

Pourtant, celles l'ayant été ont obtenu un diagnostic nettement plus vite : les malades ayant été orientés vers un Centre d'expertise ont attendu en moyenne **4,3** ans, contre **5,4** ans pour les autres.

Cette différence de **1,1** an souligne la nécessité de multiplier ces centres et d'y orienter les malades plus encore, ce qui pourrait grandement améliorer les processus de diagnostic pour les personnes atteintes de maladie rare en Europe.

Les prochaines étapes

Aujourd'hui même, EURORDIS et la communauté des maladies rares se réunissent à la fois à Bruxelles et en ligne pour la [12e Conférence européenne sur les maladies rares et les produits orphelins \(ECRD\) 2024](#). L'accent sera mis sur l'amélioration des parcours diagnostiques en Europe.

Les discussions à l'ECRD 2024 porteront aussi sur les appels à l'action auprès de l'UE pour la prochaine législature du Parlement européen après les élections européennes de juin et la nomination de la Commission européenne. D'où la campagne [#ActRare2024](#) d'EURORDIS, qui porte sur huit domaines stratégiques de l'action publique, dont la promotion d'un diagnostic précoce, plus précis.

En matière de diagnostic, EURORDIS a formulé les **recommandations suivantes** à l'intention des prochains décideurs de l'UE :

- **Promouvoir l'égalité d'accès au diagnostic** : L'UE devrait s'assurer que des services complets de dépistage et de diagnostic sont accessibles à tous les résidents européens.
- **Renforcer les réseaux de référence** : L'UE devrait renforcer la collaboration entre les réseaux européens de spécialistes, ce qui inclut le soutien aux réseaux européens de référence (ERN) pour les maladies rares et l'appui aux panels d'experts inter-ERN pour orienter les malades après le diagnostic vers des soins de qualité supérieure.
- **Encourager les diagnostics avancés** : L'UE devrait promouvoir la recherche et la mise en œuvre équitable de technologies de diagnostic avancées à chaque étape de la prise en charge, ce qui inclut le dépistage néonatal et le séquençage du génome.
- **Renforcer les systèmes de données** : L'UE devrait se fixer pour priorité d'améliorer l'interopérabilité et la normalisation des systèmes de données pour des diagnostics efficaces, en se focalisant sur la collaboration transnationale pour les maladies complexes et rares.
- **Reconnaître les malades sans diagnostic** : L'UE devrait identifier les personnes atteintes d'une maladie rare non diagnostiquée comme un groupe vulnérable et élaborer une approche européenne globale pour veiller à ce que ces malades reçoivent des soins adaptés, indépendamment du statut du diagnostic.
- **Contribuer à la prise de décision** : L'UE devrait aider les États membres à définir des stratégies de prévention, notamment des programmes de dépistage néonatal uniformisés à l'échelle de l'Union, avec le soutien d'un groupe d'experts européens pluridisciplinaire.
- **Améliorer la formation** : L'UE devrait aider les États membres à créer des formations de soins primaires et de premier secours pour mieux trier et aiguiller les malades vers des centres spécialisés.

Consulter l'intégralité des résultats

- Lire l'article complet
- Télécharger la fiche d'information

À propos d'EURORDIS-Rare Diseases Europe

[EURORDIS-Rare Diseases Europe](#) est une alliance unique à but non lucratif qui réunit plus de 1 000 organisations maladies rares de 74 pays. Objectif : collaborer pour améliorer la vie des 30 millions de personnes atteintes de maladie rare en Europe. En connectant les malades, leurs familles et les groupes maladies rares, mais aussi en rassemblant toutes les parties prenantes et en mobilisant la communauté maladies rares, EURORDIS renforce la voix des patients et influe sur la recherche, les politiques publiques et les services aux malades.

À propos de Rare Barometer

[Rare Barometer](#) est un programme d'enquêtes à but non lucratif, mené en toute indépendance par EURORDIS-Rare Diseases Europe. Ses enquêtes régulières identifient les points de vue et les besoins de la communauté maladies rares afin de faire entendre la voix des malades au sein d'initiatives européennes et internationales et d'orienter l'élaboration des politiques. Rare Barometer rassemble plus de 20 000 personnes atteintes de maladie rare ou leur famille pour faire entendre la voix de la communauté maladies rares.

Contact

Julien Poulain

Communications Manager

EURORDIS-Rare Diseases Europe

Julien.poulain@eurordis.org

+33 6 42 98 14 32