

Pressemitteilung

Groß angelegte Umfrage zeigt lange Verzögerungen bei der Diagnose von Patienten mit seltenen Erkrankungen

16. Mai 2024, Paris – EURORDIS-Rare Diseases Europe veröffentlichte die Ergebnisse einer umfangreichen [Rare-Barometer](#)-Umfrage. Sie zeigt die langwierigen und ungleichen diagnostischen Erfahrungen von Patienten mit einer seltenen Erkrankung in ganz Europa.

Durchgeführt zwischen 17. März und 15. Juni 2022 umfasst die wegweisende Rare-Barometer-Umfrage die Antworten von über 10.000 Patienten aus 42 Ländern, die 1.675 seltene Erkrankungen repräsentieren.

Zu den Ergebnissen der Umfrage sagte **Jessie Dubief**, Social Research Director bei EURORDIS und Korrespondenzautorin der Rare-Barometer-Umfrage:

„Die Ergebnisse der Umfrage zeigen, es dauert im Durchschnitt fast fünf Jahre bis zur Diagnose, mit erheblichen Abweichungen abhängig von demografischen und geografischen Faktoren. Vor allem Frauen und junge Patienten müssen mit längeren Diagnosezeiten rechnen, was einen dringenden Bedarf für gezielte Konzepte zur Verbesserung der Diagnosequoten, Reduzierung der Wartezeiten und Bewältigung systembedingter Ungleichheiten unterstreicht.“

Virginie Bros-Facer, Chief Executive Officer von EURORDIS, kommentierte die Ergebnisse der Umfrage:

„Wir drängen EU und nationale politische Entscheidungsträger, die Verbesserung diagnostischer Dienstleistungen zu priorisieren, da unsere Ergebnisse unzumutbare Verzögerungen zeigen, die die Versorgung und Lebensqualität der Patienten beeinträchtigen. Jeder Tag ohne Diagnose ist ein verlorener Tag für die Patienten und ihre Familien.“

„Wir müssen die Lücke bei den diagnostischen Diensten schließen, damit alle Patienten unabhängig von ihrem Standort, ihrer Erkrankung, ihrem Geschlecht oder ihrem Alter rechtzeitigen Zugang zu einer korrekten Diagnose erhalten, die wiederum die Tür zu anschließenden Versorgungspfaden öffnen kann.“

„Weiterhin fordern wir verbesserte Unterstützung nicht diagnostizierter Erkrankungen und gleichberechtigten Zugang zu Diagnosetechnologien in ganz Europa. Die politischen Entscheidungsträger der nächsten fünfjährigen EU-Legislaturperiode sind mit ihren umfangreichen regulatorischen Möglichkeiten und Ressourcen und der Verpflichtung zum Aufbau einer Europäischen Gesundheitsunion einzigartig gut positioniert, wesentliche Verbesserungen in diesen Bereichen zu bewirken. Sie müssen die nationalen Anstrengungen unterstützen, um diagnostische Protokolle zu optimieren und zu verbessern und den spezifischen Bedürfnissen der Gemeinschaft

von nicht diagnostizierten Patienten wirksam zu begegnen.“

Die wichtigsten Ergebnisse

1. Durchschnittlich wartet ein Patient mit einer seltenen Erkrankung fünf Jahre auf eine Diagnose

Die Umfrage hebt hervor, dass es durchschnittlich vom ersten Auftreten der Symptome bis zu einer bestätigten Diagnose für Patienten mit einer seltenen Erkrankung bis zu **4,7** Jahre dauern kann (über vier Jahre und acht Monate).

Zusätzlich besuchten **25 %** der Befragten acht oder mehr Beratungen mit medizinischen Fachleuten, bevor sie eine Bestätigung ihrer Diagnose erhielten.

Diese langwierige Diagnosephase verzögert nicht nur notwendige Behandlungen, sondern verlängert gleichzeitig das Leiden und die Ungewissheit des Patienten, und verschlimmert die Herausforderungen der Menschen, die mit einer seltenen Erkrankung leben.

2. Die Mehrheit der Patienten mit einer seltenen Erkrankung wurde fehldiagnostiziert

Die Umfrage zeigt, dass erstaunliche **60 %** der befragten Personen zunächst mit einer anderen physischen Erkrankung fehldiagnostiziert wurden und **60 %** eine Fehldiagnose für eine psychologische Erkrankung erhielten oder ihre Symptome ganz abgetan wurden.

Diese Fehldiagnosen können zu unangemessenen Behandlungen führen, die den Zustand des Patienten verschlimmern könnten oder die eigentliche Erkrankung unbehandelt lassen. Dies markiert einen kritischen Bereich, für den die medizinische Fortbildung und Aufklärung über seltene Erkrankungen verbessert werden sollte.

3. Geschlecht und Alter sind wichtige bestimmende Faktoren für die Länge der Diagnosephase

Die Umfrage offenbart, es gibt bedeutende Unterschiede bezüglich der Länge der Diagnosephase in Bezug auf Geschlecht und Alter, wobei Frauen und Kinder merklich länger auf eine korrekte Diagnose als Männer und Erwachsene warten.

Frauen mit einer seltenen Erkrankung warten im Durchschnitt **5,4** Jahre auf eine Diagnose verglichen mit **3,7** Jahren für Männer.

Jugendliche (10 - 20 Jährige) müssen am längsten auf eine Diagnose warten mit **10,4** Jahren, wohingegen ältere Erwachsene (über 50 Jahre alt) die kürzeste Wartezeit haben **0,6** Jahre.

Im Durchschnitt warten Kleinkinder (0 - 2 Jahre) **4,9** Jahre auf eine Diagnose und Kinder (2 - 10 Jahre) **8,8** Jahre, junge Erwachsene (20 - 30 Jahre) warten **5,5** Jahre und Erwachsene (30 - 50 Jahre) **2,7** Jahre.

Diese Ergebnisse in Bezug auf Geschlecht und Alter unterstreichen die Notwendigkeit für gezielte

Bildungsprogramme und diagnostische Protokolle, die diese Ungleichheiten angehen und abmildern.

4. Fachzentren beschleunigen deutlich diese Diagnosephase

40 % der befragten Patienten gaben an, sie wurden *nicht* überwiesen an ein Fachzentrum, jedoch erhielten Patienten, die an solche Fachzentren überwiesen wurden wesentlich schneller eine Diagnose. Patienten, die an ein Fachzentrum überwiesen wurden, warteten durchschnittlich **4,3** Jahre auf eine Diagnose, verglichen mit einer **5,4**-Jahre Wartezeit für nicht überwiesene Patienten – ein Unterschied von **1,1** Jahren.

Dieser Unterschied verdeutlicht die Notwendigkeit für mehr Fachzentren und mehr Überweisungen, was die diagnostischen Verfahren für seltene Erkrankungen in ganz Europa erheblich verbessern könnte.

Die nächsten Schritte

Heute kommen EURORDIS und die Gemeinschaft von Patienten mit seltenen Erkrankungen in Brüssel und online zusammen für die [12. Europäische Konferenz über Seltene Erkrankungen und Orphan-Produkte \(ECRD 2024\)](#). Ein wesentlicher Schwerpunkt wird die Verbesserung der Diagnosewege in ganz Europa sein.

Die Debatten auf der ECRD 2024 beschäftigen sich außerdem mit den Aufforderungen zu politischen Maßnahmen in der EU für die nächste fünfjährige Legislaturperiode nach den Wahlen zum Europäischen Parlament und der Ernennung der Europäischen Kommission, wie in der EURORDIS-Kampagne [#ActRare2024](#) hervorgehoben wird. Die Kampagne konzentriert sich auf acht kritische Politikbereiche, einschließlich der Förderung frühzeitiger und korrekter Diagnose.

Im Bereich Diagnose umreißt EURORDIS die **folgenden Politikempfehlungen** für die angehenden politischen Entscheidungsträger der EU:

- **Gleichberechtigten Zugang fördern:** Die EU sollte sicherstellen, dass umfangreiche Screening- und Diagnosedienste für alle europäischen Einwohner gleichermaßen zugänglich sind.
- **Netzwerke stärken:** Die EU sollte die Zusammenarbeit innerhalb der europäischen Netzwerke von spezialisierten Gesundheitsdienstleistern verstärken, einschließlich Unterstützung der Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) für seltene Erkrankungen und Förderung von ERN-übergreifenden Sachverständigengremien als Begleitung von der Diagnose bis zu einer hochwertigen Versorgung.
- **Fortschrittliche Diagnostik unterstützen:** Die EU sollte Forschung und gerechte Anwendung von fortschrittlichen Diagnosetechnologien in allen Phasen der Gesundheitsversorgung fördern, einschließlich Neugeborenen-Screening und Genom-Sequenzierung.
- **Datensysteme erweitern:** Die EU sollte die Verbesserung der Interoperabilität und Standardisierung von Datensystemen für effektive Diagnostik priorisieren, mit Fokus auf transnationale Zusammenarbeit für komplexe und seltene Erkrankungen.
- **Nicht diagnostizierte Patienten anerkennen:** Die EU sollte Patienten mit nicht diagnostizierten seltenen Erkrankungen als eine gefährdete Gruppe identifizieren und



einen umfangreichen europäischen Ansatz entwickeln, damit sie optimale Versorgung erhalten, unabhängig von ihrem Diagnosestatus.

- **Bei der Entscheidungsfindung helfen:** Die EU sollte Mitgliedstaaten bei der Ausarbeitung von Präventionsstrategien unterstützen, einschließlich einheitlicher Neugeborenen-Screening-Programme in der gesamten EU, unterstützt durch eine Sachverständigengruppe verschiedener Interessenvertretungen auf EU-Ebene.
- **Fortbildung verbessern:** Die EU sollte Mitgliedstaaten helfen, Fortbildung für Personal der Erst- und Notfallversorgung zur Verbesserung der Triage von Patienten und Überweisungen an Fachzentren einzurichten.

Schauen Sie sich die vollständigen Ergebnisse an

- **Lesen Sie das vollständige Papier**
- **Laden Sie das Informationsblatt herunter**

Über EURORDIS-Rare Diseases Europe

[EURORDIS-Rare Diseases Europe](#) ist eine einzigartige, gemeinnützige Allianz von über 1.000 Patientenorganisationen für seltene Erkrankungen aus 74 Ländern, die zusammenarbeiten zur Verbesserung der Lebensqualität der 30 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung in Europa. EURORDIS stärkt die Patientenstimme und gestaltet Forschung, Politik und Patientendienste durch die Zusammenführung von Menschen, Familien und Gruppen für seltene Erkrankungen sowie allen Interessenvertretern und durch die Mobilisierung der Gemeinschaft von Patienten mit seltenen Erkrankungen.

Über Rare Barometer

[Rare Barometer](#) ist das von EURORDIS-Rare Diseases Europe unabhängig durchgeführte Umfrageprogramm und eine gemeinnützige Initiative. Sie führt regelmäßig Umfragen durch zur Identifizierung der Perspektiven und Bedürfnisse der Gemeinschaft von Patienten mit seltenen Erkrankungen, um sie in europäischen und internationalen Initiativen und politischen Entwicklungen vertreten zu können. Rare Barometer führt über 20.000 Menschen, die mit einer seltenen Erkrankung leben, bzw. Familienmitglieder zusammen, um die Stimme der Gemeinschaft von Patienten mit seltenen Erkrankungen zu stärken.

Kontakt

Julien Poulain

Communications Manager

EURORDIS-Rare Diseases Europe

Julien.poulain@eurordis.org

+33 6 42 98 14 32



EURORDIS.ORG