

Comunicato

Un'importante indagine rivela significativi ritardi nelle diagnosi di malattie rare

16 maggio 2024, Parigi – EURORDIS-Rare Diseases Europe ha pubblicato i risultati di un'ampia indagine [Rare Barometer](#), che evidenziano i lunghi e iniqui percorsi diagnostici affrontati dai pazienti con malattie rare in tutta Europa.

Condotta tra il 17 marzo e il 15 giugno 2022, la storica indagine Rare Barometer ha raccolto le risposte di oltre 10.000 pazienti da 42 Paesi, in rappresentanza di 1.675 malattie rare.

Parlando dei risultati dell'indagine, **Jessie Dubief**, Social Research Director presso EURORDIS e autrice principale dello studio Rare Barometer, ha dichiarato:

"I risultati dell'indagine mostrano un percorso diagnostico medio di quasi cinque anni, con variazioni significative in base a fattori demografici e geografici. In particolare, le donne e i pazienti giovani affrontano tempi diagnostici più lunghi, evidenziando la necessità urgente di approcci personalizzati per migliorare il numero di nuove diagnosi, ridurre i tempi di attesa e affrontare le disuguaglianze sistemiche."

In risposta ai risultati dell'indagine, **Virginie Bros-Facer**, Direttore generale di EURORDIS, ha dichiarato:

"È necessario intervenire presso i responsabili politici a livello europeo e nazionale affinché i loro programmi diano priorità al potenziamento dei servizi diagnostici, dal momento che i risultati della nostra indagine mostrano ritardi inaccettabili che compromettono l'assistenza ai pazienti e la qualità della vita. Ogni giorno senza una diagnosi è un giorno perso per i pazienti e le loro famiglie."

"Dobbiamo colmare il divario nei servizi diagnostici per garantire che tutti i pazienti, indipendentemente dal Paese di residenza, condizione, genere o età, abbiano un accesso tempestivo a diagnosi accurate che, a loro volta, possano aprire la porta a successivi percorsi assistenziali".

"Inoltre, ci impegniamo affinché venga migliorato il sostegno alle malattie senza una diagnosi e sia garantito un accesso equo alle tecnologie diagnostiche in tutta Europa. I responsabili politici del prossimo quinquennio legislativo dell'UE sono in una posizione unica per generare miglioramenti concreti in questi settori, avendo a disposizione ampie capacità normative e risorse, oltre all'impegno per la costruzione di un'Unione Europea della Salute. È importante che sostengano gli sforzi nazionali per semplificare e potenziare i protocolli diagnostici e affrontare i bisogni specifici della comunità



delle malattie senza una diagnosi."



EURORDIS.ORG

Principali risultati

1. Il paziente con malattia rara aspetta in media 5 anni per ottenere una diagnosi

L'indagine rivela che il tempo medio trascorso dal primo manifestarsi dei sintomi fino alla conferma della diagnosi per i pazienti affetti da malattie rare si estende fino a **4,7** anni (più di quattro anni e otto mesi).

Inoltre, il **25%** dei partecipanti all'indagine ha riportato di aver ricevuto otto o più consulenze da parte di un professionista sanitario prima di ottenere la conferma della propria diagnosi.

Questo lungo percorso diagnostico non solo ritarda i trattamenti necessari, ma prolunga anche la sofferenza e l'incertezza dei pazienti, aggravando le difficoltà da chi vive con una malattia rara.

2. La maggioranza dei pazienti affetti da malattie rare sperimenta una diagnosi errata

L'indagine evidenzia che una percentuale sorprendente del **60%** degli intervistati ha ricevuto inizialmente una diagnosi errata di una diversa malattia fisica, mentre il **60%** ha affrontato una diagnosi errata di una condizione psicologica o ha visto i propri sintomi del tutto ignorati.

Queste diagnosi errate possono portare a trattamenti inappropriati che possono peggiorare la condizione del paziente o lasciare senza presa in carico la malattia effettiva, evidenziando un'area critica per migliorare la formazione medica e aumentare la conoscenza delle malattie rare.

3. Il genere e l'età sono determinanti fondamentali della durata del percorso diagnostico

L'indagine rivela significative disparità nella durata dei percorsi diagnostici in base al genere e all'età dei pazienti, laddove le donne e i bambini, in particolare, affrontano tempi di attesa più lunghi per ottenere una diagnosi accurata rispetto agli uomini e agli adulti.

Le pazienti donne con malattie rare aspettano in media **5,4** anni per ricevere una diagnosi, rispetto ai **3,7** anni degli uomini.

Gli adolescenti (10-20 anni) sopportano l'attesa diagnostica più lunga, con una durata media di **10,4** anni, mentre gli adulti di età più avanzata (oltre i 50 anni) affrontano l'attesa più breve, di soli **0,6** anni.

In media, i neonati (0-2 anni) trascorrono **4,9** anni in attesa di una diagnosi, i bambini (2-10 anni) aspettano **8,8** anni, i giovani adulti (20-30 anni) attendono **5,5** anni, e gli adulti (30-50 anni) attendono **2,7** anni.

Questi risultati relativi ai fattori di genere ed età sottolineano la necessità di programmi educativi mirati e protocolli diagnostici che affrontino e mitighino tali disuguaglianze.

4. I Centri di eccellenza accelerano chiaramente i percorsi diagnostici

Il **40%** dei pazienti intervistati ha riferito di *non* essere stato indirizzato a un Centro di eccellenza, tuttavia coloro che sono stati indirizzati a tali centri hanno sperimentato percorsi diagnostici significativamente più brevi. I pazienti che sono stati indirizzati a un Centro di eccellenza hanno atteso in media **4,3** anni per la diagnosi, rispetto ai **5,4** anni di attesa per coloro che non sono stati indirizzati - una differenza di **1,1** anni.

Questa differenza sottolinea la necessità di avere più centri di questo tipo e di aumentare il numero di pazienti indirizzati a tali centri, il che potrebbe migliorare notevolmente i processi diagnostici per i malati rari di tutta Europa.

I prossimi passi

EURORDIS e la comunità delle malattie rare si riuniscono sia fisicamente a Bruxelles che online per la [12^a Conferenza europea sulle malattie rare e i farmaci orfani \(ECRD 2024\)](#). Un punto centrale sarà il miglioramento dei percorsi diagnostici in tutta Europa.

Le discussioni all'ECRD 2024 affronteranno anche le richieste di interventi politici nell'UE per il prossimo quinquennio dopo le elezioni del Parlamento europeo e la nomina della Commissione europea, come evidenziato dalla campagna [#ActRare2024](#) di EURORDIS. Quest'ultima si concentra su otto aree politiche cruciali, tra cui la promozione di diagnosi più precoci e accurate.

Nell'ambito della diagnosi, EURORDIS ha delineato le seguenti **raccomandazioni politiche** per i prossimi responsabili politici dell'UE:

- **Promuovere la Parità di Accesso:** L'UE dovrebbe garantire che i servizi di screening e diagnosi siano accessibili in modo equo a tutti i cittadini europei.
- **Rafforzare le Reti:** L'UE dovrebbe potenziare la collaborazione all'interno delle reti europee di prestatori di servizi sanitari specializzati, incluso il sostegno alle Reti di Riferimento Europee (ERN) per le malattie rare, facilitando la creazione di pannelli di esperti trasversali alle ERN che guidino i pazienti nel loro percorso dalla diagnosi all'assistenza specialistica.
- **Sostenere Strumenti Diagnostici Avanzati:** L'UE dovrebbe promuovere la ricerca e l'implementazione equa delle tecnologie diagnostiche avanzate in tutte le fasi dell'assistenza sanitaria, compreso lo screening neonatale e il sequenziamento del genoma.
- **Potenziare i Sistemi Informativi:** L'UE dovrebbe dare priorità al miglioramento dell'interoperabilità e alla standardizzazione dei sistemi informativi per una diagnosi efficace, concentrandosi sulla collaborazione transnazionale per le malattie complesse e rare.
- **Riconoscere i Diritti dei Pazienti senza una Diagnosi:** L'UE dovrebbe identificare i pazienti affetti da malattie rare senza una diagnosi come un gruppo vulnerabile e sviluppare un approccio europeo completo per garantire loro cure ottimali, indipendentemente dallo stato diagnostico.
- **Agevolare il Processo Decisionale:** L'UE dovrebbe sostenere gli Stati membri nella



formulazione di strategie di prevenzione, compresi programmi uniformi di screening neonatale in tutta l'UE, supportati da un gruppo di esperti multistakeholder a livello europeo.

• **Migliorare la Formazione:** L'UE dovrebbe aiutare gli Stati membri a istituire corsi di formazione per il personale sanitario di base e di emergenza al fine di migliorare il triage dei pazienti e i rinvii ai centri specialistici.

Leggi i risultati completi

- **Leggi il documento in versione integrale**
- **Scarica il foglio informativo**

A proposito di EURORDIS-Rare Diseases Europe

[EURORDIS-Rare Diseases Europe](#) è un'organizzazione senza scopo di lucro unica nel suo genere, formata da oltre 1.000 associazioni di malattie rare di 74 Paesi che lavorano insieme per migliorare la vita dei 30 milioni di persone affette da malattie rare in tutta Europa. Collegando persone, famiglie e gruppi di malattie rare e coinvolgendo tutti i portatori di interesse, EURORDIS rafforza la voce dei pazienti e influenza la ricerca, le politiche e i servizi per le malattie rare.

A proposito di Rare Barometer

[Rare Barometer](#) è il programma di indagini gestito in modo indipendente da EURORDIS-Rare Diseases Europe ed è un'iniziativa senza scopo di lucro. Conduce regolarmente studi atti ad identificare le prospettive e le esigenze della comunità delle malattie rare, con l'obiettivo di rappresentare la loro voce nelle iniziative e negli sviluppi delle politiche europee e internazionali. Rare Barometer riunisce più di 20.000 persone affette da malattie rare o familiari per rendere più forte la voce della comunità delle malattie rare.

Contatta

Julien Poulain

Communications Manager

EURORDIS-Rare Diseases Europe

Julien.poulain@eurordis.org

+33 6 42 98 14 32

