

## Comunicado de imprensa

# Grande inquérito revela grandes demoras no diagnóstico para as pessoas com doenças raras

Paris, 16 de maio de 2024 — A EURORDIS-Rare Diseases Europe divulgou os resultados de um extenso inquérito [Rare Barometer](#) que destaca os processos de diagnóstico prolongados e injustos que as pessoas com doenças raras enfrentam em toda a Europa.

Realizado entre 17 de março e 15 de junho de 2022, o importante inquérito Rare Barometer abrangeu respostas de mais de 10 000 doentes de 42 países, representando 1675 doenças raras.

Ao falar sobre os resultados do inquérito, **Jessie Dubief**, Social Research Director da EURORDIS e autora para efeitos de correspondência do estudo Rare Barometer, afirmou:

« Os resultados do inquérito revelam um processo de diagnóstico que atinge, em média, quase cinco anos, com variações marcantes dependendo de fatores demográficos e geográficos. Nomeadamente, as mulheres e os doentes jovens enfrentam tempos de diagnóstico mais longos, ressaltando a necessidade urgente de abordagens personalizadas para melhorar as taxas de diagnóstico, reduzir os tempos de espera e combater as desigualdades sistémicas.»

Em resposta às conclusões do inquérito, **Virginie Bros-Facer**, Chief Executive Officer da EURORDIS, afirmou:

«Instamos os decisores das políticas nacionais e da UE a dar prioridade ao reforço dos serviços de diagnóstico, pois os nossos resultados revelam atrasos inaceitáveis que comprometem os cuidados dos doentes e a sua qualidade de vida. Cada dia sem diagnóstico é um dia perdido para os doentes e as suas famílias.»

«Devemos colmatar as lacunas nos serviços de diagnóstico para garantir que todos os doentes — independentemente da sua localização, condição, sexo ou idade — têm acesso atempado a diagnósticos precisos que, por sua vez, possam abrir as portas para as vias de cuidado subsequentes.»

«Além disso, defendemos um melhor apoio a doenças sem diagnóstico e o acesso equitativo a tecnologias de diagnóstico em toda a Europa. Com as suas extensas capacidades e recursos regulatórios, bem como com o compromisso de construir uma União Europeia da Saúde, os decisores políticos durante a próxima legislatura de cinco anos da UE estão excepcionalmente bem posicionados para liderar melhorias substanciais nestas áreas, devendo apoiar os esforços nacionais para agilizar e melhorar os protocolos de diagnóstico e atender às necessidades específicas da comunidade das pessoas sem diagnóstico.»

## As principais conclusões

### 1. Em média, as pessoas com doenças raras esperam meia década por um diagnóstico

O inquérito esclarece que o tempo médio desde o primeiro aparecimento dos sintomas até a um diagnóstico confirmado das pessoas com doenças raras vai até aos **4,7** anos (o que equivale a mais de quatro anos e oito meses).

Além disso, **25%** dos entrevistados relataram ter tido oito ou mais consultas com um profissional de saúde antes de obter uma confirmação do seu diagnóstico.

Este processo de diagnóstico prolongado não só atrasa os tratamentos necessários, mas também prolonga o sofrimento e a incerteza dos doentes, exacerbando os desafios enfrentados por aqueles que vivem com doenças raras.

### 2. A maioria das pessoas com doenças raras é objeto de erros de diagnóstico

O inquérito mostra que **60%** dos inquiridos foram inicialmente diagnosticados erroneamente com uma doença física diferente, enquanto **60%** foram erroneamente diagnosticados com uma doença psicológica ou viram os seus sintomas completamente descartados.

Estes diagnósticos incorretos podem levar a tratamentos inadequados, que podem piorar a situação do doente ou deixar a doença real por controlar, destacando a existência de uma área crítica para melhoria na formação médica e na sensibilização para as doenças raras.

### 3. O sexo e a idade são os principais determinantes da duração do processo de diagnóstico

O inquérito revela que existem disparidades significativas na duração do processo de diagnóstico com base no sexo e na idade, enfrentando as mulheres e as crianças esperas mais longas por diagnósticos precisos do que os homens e adultos.

As mulheres com doenças raras esperam uma média de **5,4** anos para receber um diagnóstico, em comparação com **3,7** anos para os homens.

Os adolescentes (10–20 anos) suportam a espera mais longa por um diagnóstico, de **10,4** anos, enquanto os adultos mais velhos (com mais de 50 anos) enfrentam a espera mais curta, de **0,6** anos.

Em média, os bebés (0–2 anos) passam **4,9** anos à espera de um diagnóstico, as crianças (2–10 anos) esperam **8,8** anos, os adultos jovens (20–30 anos) esperam **5,5** anos e os adultos (30–50 anos) esperam **2,7** anos.

Estes resultados relacionados com fatores de sexo e idade ressaltam a necessidade de programas educacionais direcionados e protocolos de diagnóstico que abordem e mitiguem essas desigualdades.

#### 4. Os centros de referência aceleram claramente os processos de diagnóstico

40% dos doentes inquiridos relataram que *não* foram encaminhados para um Centro de Referência; por outro lado, os que foram encaminhados para estes centros apresentaram percursos de diagnóstico significativamente mais curtos. Os doentes encaminhados para um Centro de Referência esperam em média 4,3 anos pelo diagnóstico, em comparação com uma espera de 5,4 anos para os que não foram encaminhados — uma diferença de 1,1 anos.

Esta diferença sublinha a necessidade de mais centros deste tipo e do aumento dos encaminhamentos, o que poderia melhorar bastante os processos de diagnóstico para as pessoas com doenças raras em toda a Europa.

#### Os próximos passos

Hoje, a EURORDIS e a comunidade das doenças raras reúnem-se em Bruxelas e online para a [12.ª Conferência Europeia sobre Doenças Raras e Produtos Órfãos \(ECRD 2024\)](#). Um dos principais focos será melhorar as vias de diagnóstico em toda a Europa.

As discussões na ECRD 2024 abordarão também os apelos à ação política na UE para o próximo mandato de cinco anos após as eleições para o Parlamento Europeu e a nomeação da Comissão Europeia, conforme se destaca na campanha [#ActRare2024](#) da EURORDIS. Esta campanha concentra-se em oito áreas políticas críticas, incluindo a promoção de diagnósticos mais atempados e precisos.

Na área do diagnóstico, a EURORDIS apresentou as **seguintes recomendações de políticas** para os novos decisores políticos da UE:

- **Promoção da igualdade de acesso:** A UE deve garantir serviços abrangentes de rastreio e diagnóstico igualmente acessíveis a todos os residentes europeus.
- **Fortalecimento das redes:** A UE deve reforçar a colaboração no âmbito das redes europeias de profissionais de saúde especializados, incluindo o apoio às Redes Europeias de Referência (RER) para as doenças raras e a facilitação de painéis de peritos entre RER para orientar desde o diagnóstico até aos cuidados de alta qualidade.
- **Apoio ao diagnóstico avançado:** A UE deve promover a investigação e a implementação equitativa de tecnologias avançadas de diagnóstico em todas as fases dos cuidados de saúde, incluindo o rastreio neonatal e a sequenciação do genoma.
- **Reforço dos sistemas de dados:** A UE deve dar prioridade à melhoria da interoperabilidade e da padronização de sistemas de dados para diagnósticos eficazes, concentrando-se na colaboração transnacional para doenças complexas e raras.
- **Reconhecimento dos doentes sem diagnóstico:** A UE deve identificar as pessoas com doenças raras sem diagnóstico enquanto grupo vulnerável e desenvolver uma abordagem europeia abrangente para garantir que recebem os melhores cuidados, independentemente da fase do processo de diagnóstico.
- **Apoio à tomada de decisões:** A UE deve apoiar os Estados-membros na elaboração



de estratégias de prevenção, incluindo programas uniformes de rastreio neonatal em toda a Europa apoiados por um grupo de peritos multissetorial a nível europeu.

- **Melhoria da formação:** A UE deve ajudar os Estados-membros a instituir formação para o pessoal dos cuidados primários e de emergência a fim de melhorar a triagem dos doentes e o encaminhamento para os centros especializados.

### Leia os resultados completos

- **Leia o documento na íntegra**
- **Descarregue a ficha informativa**

## Sobre a EURORDIS-Doenças Raras Europa

A [EURORDIS-Rare Diseases Europe](#) é uma aliança única, sem fins lucrativos, que reúne mais de 1000 associações de doenças raras de 74 países que trabalham juntas para melhorar a vida dos mais de 30 milhões de pessoas com doenças raras na Europa. Ao pôr em contacto pessoas, famílias e grupos de doenças raras, bem como ao reunir todos os intervenientes e mobilizar a comunidade das doenças raras, a EURORDIS reforça a voz dos doentes e influencia a investigação, as políticas e os serviços aos doentes.

## Sobre o Rare Barometer

O [Rare Barometer](#) é o programa de inquéritos gerido de forma independente pela EURORDIS-Rare Diseases Europe e é uma iniciativa sem fins lucrativos. Procede à realização de estudos regulares para identificar as perspetivas e as necessidades da comunidade das doenças raras com o objetivo de ser a sua voz nas iniciativas e desenvolvimentos políticos europeus e internacionais. O programa Rare Barometer reúne mais de 20 000 pessoas com doenças raras ou seus familiares para tornar mais forte a voz da comunidade das doenças raras.

## Contacto

**Julien Poulain**

Communications Manager

EURORDIS-Rare Diseases Europe

[Julien.poulain@eurordis.org](mailto:Julien.poulain@eurordis.org)

+33 6 42 98 14 32

