

Comunicado de Prensa

Una gran encuesta revela retrasos en diagnóstico de enfermedades raras

14 mayo 2024, París – EURORDIS-Rare Diseases Europe ha publicado los resultados de una amplia encuesta de Rare Barometer que pone de relieve los largos y desiguales procesos de diagnóstico a los que se enfrentan los pacientes de enfermedades raras en toda Europa.

Realizada entre el 17 de marzo y el 15 de junio de 2022, la trascendental encuesta de Rare Barometer abarcó respuestas de más de 10.000 pacientes de 42 países, representando a 1.675 enfermedades raras.

Hablando de las conclusiones de la encuesta, **Jessie Dubief**, Social Research Director de EURORDIS y autora del estudio de Rare Barometer, dijo:

“Los resultados de la encuesta revelan un período medio de diagnóstico de casi cinco años, con marcadas variaciones en función de factores demográficos y geográficos. En particular, las mujeres y pacientes jóvenes afrontan tiempos de diagnóstico más largos, lo que subraya la necesidad acuciante de enfoques adaptados para mejorar las tasas de diagnóstico, reducir los tiempos de espera y hacer frente a las desigualdades sistémicas.”

En respuesta a los resultados de la encuesta, **Virginie Bros-Facer**, Chief Executive Officer of EURORDIS, comentó:

“Instamos a los responsables políticos nacionales y de la UE a que den prioridad a la mejora de los servicios de diagnóstico, ya que nuestros resultados muestran retrasos inaceptables que comprometen la atención a los pacientes y su calidad de vida. Cada día sin diagnóstico es un día perdido para los pacientes y sus familias.

“Debemos cerrar la brecha en los servicios de diagnóstico para garantizar que todos los pacientes, cualquiera que sea su ubicación, afección, sexo o edad, tengan acceso a tiempo a diagnósticos precisos que, a su vez, pueden abrir la puerta a vías de atención posteriores.

“Además, abogamos por mejorar el apoyo a las afecciones no diagnosticadas y el acceso equitativo a las tecnologías de diagnóstico en toda Europa. Los responsables políticos de la próxima legislatura de cinco años de la UE se encuentran en una posición privilegiada para liderar mejoras sustanciales en estos ámbitos, gracias a sus amplias capacidades y recursos normativos y al compromiso de construir una Unión Europea de la Salud. Deben apoyar los esfuerzos nacionales para racionalizar y mejorar los protocolos de diagnóstico y atender las necesidades específicas de la comunidad de personas sin diagnóstico.”

Las principales conclusiones

1. El paciente de una enfermedad rara espera normalmente media década para recibir un diagnóstico

La encuesta pone de manifiesto que el tiempo medio que transcurre desde la aparición de los primeros síntomas hasta el diagnóstico confirmado para los pacientes de enfermedades raras es de 4,7 años (más de cuatro años y ocho meses).

Además, el **25%** de los encuestados declararon haber realizado ocho o más consultas con un profesional sanitario antes de obtener una confirmación de su diagnóstico.

Este largo proceso de diagnóstico no sólo retrasa los tratamientos necesarios, sino que también prolonga el sufrimiento y la incertidumbre de los pacientes, lo que agrava las dificultades a las que se enfrentan quienes padecen enfermedades raras.

2. La mayoría de los pacientes de enfermedades raras sufren diagnósticos erróneos

La encuesta muestra que un impactante 60% de los encuestados recibió inicialmente un diagnóstico erróneo de otra enfermedad física, mientras que el 60% recibió un diagnóstico erróneo de una afección psicológica o sus síntomas fueron descartados por completo.

Estos diagnósticos erróneos pueden dar lugar a tratamientos inadecuados que empeoren el estado del paciente o dejen la enfermedad sin tratar, lo que pone de manifiesto la necesidad de mejorar la formación médica y el conocimiento de las enfermedades raras.

3. El sexo y la edad son los principales determinantes de la duración de los viajes de diagnóstico

La encuesta revela que existen disparidades significativas en la duración de los diagnósticos en función del sexo y la edad, y que las mujeres y los niños tienen que esperar más para recibir un diagnóstico preciso que los hombres y los adultos.

Las mujeres con enfermedades raras esperan una media de 5,4 años para recibir un diagnóstico, frente a los 3,7 años de los hombres.

Los adolescentes (de 10 a 20 años) soportan la espera diagnóstica más larga, de 10,4 años, mientras que los adultos mayores (de más de 50 años) se enfrentan a la espera más corta, de 0,6 años.

Por término medio, los lactantes (0-2 años) pasan 4,9 años esperando un diagnóstico, los niños (2-10 años) esperan 8,8 años, los adultos jóvenes (20-30 años) esperan 5,5 años y los adultos (30-50 años) esperan 2,7 años.

Estos resultados relativos a los factores de sexo y edad subrayan la necesidad de programas educativos específicos y protocolos de diagnóstico que aborden y mitiguen estas desigualdades.

4. Los Centros de Especialización agilizan claramente los diagnósticos

El 40% de los pacientes encuestados declararon que no habían sido remitidos a un centro especializado; sin embargo, los que fueron remitidos a un centro de este tipo sufrieron un proceso de diagnóstico mucho más corto. Las personas derivadas a un centro especializado tardan una media de 4,3 años en recibir un diagnóstico, frente a los 5,4 años que tardan las no derivadas, lo que supone una diferencia de 1,1 años.

Esta diferencia subraya la necesidad de más centros de este tipo y un aumento de las remisiones, lo que podría mejorar en gran medida los procesos de diagnóstico para los pacientes de enfermedades raras en toda Europa.

Próximos pasos

Hoy, EURORDIS y la comunidad de enfermedades raras se reúnen en Bruselas y online con motivo de la [12ª Conferencia Europea sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos \(ECRD 2024\)](#). Un punto clave será la mejora de las vías de diagnóstico en toda Europa.

En los debates de la ECRD 2024 también se abordarán los llamamientos a la acción política en la UE para los cinco próximos años tras las elecciones al Parlamento Europeo y el nombramiento de la Comisión Europea, tal como se destaca en la campaña [#ActRare2024](#) de EURORDIS. Esta campaña se centra en ocho ámbitos políticos fundamentales, entre ellos la promoción de un diagnóstico más precoz y preciso.

En el ámbito del diagnóstico, EURORDIS ha esbozado las siguientes recomendaciones políticas para los próximos responsables políticos de la UE:

- **Promover la Igualdad de Acceso:** La UE debe garantizar que todos los residentes europeos puedan acceder por igual a servicios completos de cribado y diagnóstico.
- **Reforzar las Redes:** La UE debe potenciar la colaboración dentro de las redes europeas de proveedores de asistencia sanitaria especializada, incluido el apoyo a las Redes Europeas de Referencia (RER) para las enfermedades raras y la facilitación de paneles de expertos inter-RER para guiar desde el diagnóstico hasta una asistencia de alta calidad.
- **Apoyar el diagnóstico avanzado:** La UE debe fomentar la investigación y la aplicación equitativa de tecnologías avanzadas de diagnóstico en todas las fases de la atención sanitaria, incluidos el cribado neonatal y la secuenciación del genoma.
- **Mejorar los Sistemas de Datos:** La UE debe dar prioridad a la mejora de la interoperabilidad y la normalización de los sistemas de datos para un diagnóstico eficaz, centrándose en la colaboración transnacional para las enfermedades complejas y raras.
- **Reconocer a los Pacientes No Diagnosticados:** La UE debe identificar a los pacientes de enfermedades raras no diagnosticados como un grupo vulnerable y desarrollar un



enfoque europeo global para garantizar una atención óptima, independientemente de su diagnóstico.

- **Ayudar en la Toma de Decisiones:** La UE debe apoyar a los Estados miembros en la elaboración de estrategias de prevención, incluidos programas uniformes de cribado neonatal en toda la UE, con el apoyo de un grupo de expertos de múltiples partes interesadas a nivel de la UE.
- **Mejorar la Formación:** La UE debe ayudar a los Estados miembros a impartir formación al personal de atención primaria y de urgencias para mejorar el triaje de pacientes y su derivación a centros especializados.

Leer los resultados completos

- [Leer el artículo completo](#)
- [Descargar la hoja informativa](#)

Sobre EURORDIS-Rare Diseases Europe

[EURORDIS-Rare Diseases Europe](#) EURORDIS es una alianza única, sin ánimo de lucro, de más de 1.000 organizaciones de enfermedades raras de 74 países que trabajan juntos para mejorar las vidas de los 30 millones de personas que viven con una enfermedad rara en Europa. Conectando a personas, familias y grupos de enfermedades raras, así como reuniendo a todas las partes interesadas y movilizándolo a la comunidad de enfermedades raras, EURORDIS refuerza la voz de los pacientes y define la investigación, las políticas y los servicios.

Sobre Rare Barometer

[Rare Barometer](#) es el programa de encuestas dirigido independientemente por EURORDIS-Rare Diseases Europe y es una iniciativa sin ánimo de lucro. Lleva a cabo estudios periódicos para identificar las perspectivas y necesidades de la comunidad de enfermedades raras con el fin de ser su voz dentro de las iniciativas europeas e internacionales y el desarrollo de políticas. Rare Barometer reúne a más de 20.000 personas que viven con una enfermedad rara o miembros de su familia para hacer más fuerte la voz del colectivo de enfermedades raras.

Contactar

Julien Poulain

Communications Manager

EURORDIS-Rare Diseases Europe

Julien.poulain@eurordis.org

+33 6 42 98 14 32



EURORDIS.ORG