EoE: la malattia nascosta, ma curabile, che richiede una risposta politica visibile

CO-SVILUPPATO DA

Apfed
American Partnership for Eosinophilic Disorders

EOSNETWORK
Eosinophilic Diseases Charity

GLOBAL ALLERGY & AIRWAYS PATIENT PLATFORM

CON IL SUPPORTO DI:

sanofi | REGENERON

MAT-GLB- 2502183-v1.0-05/2025

Indice dei contenuti

Autori e sostenitori 03

Sintesi esecutiva 04

Perché un position paper sull'EoE 05

Raccomandazioni per un'assistenza migliore e più coerente 07

Sfide affrontate dai pazienti con EoE 08

Metodologia 20

Avvertenze 21

Infografica 22

Bibliografia 23

MAT-GLB- 2502183-v1.0-05/2025

Autori e Sostenitori

Questo position paper è stato sviluppato grazie alla collaborazione di un gruppo di tre esperti nel campo dei disturbi eosinofili:

Amanda Cordell

CEO e Fondatrice

EOS Network: Associazione per le Malattie Eosinofile

Mary Jo Strobel

Direttrice Esecutiva

American Partnership for Eosinophilic Disorders (APFED)

Tonya Winders

Presidente e CEO

Global Allergy & Airways Patient Platform (GAAPP)

I seguenti membri del Comitato di Advocacy hanno revisionato e approvato il position paper, contribuendo al suo ruolo nel promuovere la cura dell'EoE: **Jennifer Gerdts**, Food Allergy Canada (Canada); **Prof. Dr. med. habil. Ahmed Madisch**, Primario, DIAKOVERE Friederikenstift (Germania); **Roberta Giodice**, Associazione di famiglie contro l'esofagite e le patologie gastrointestinali eosinofile (ESEO Italia) (Italia); **Eva Garcia**, Asociación Española de Esofagitis Eosinofílica (AEDESEO) (Spagna).

Si riconosce inoltre il contributo di **Susanna Palkonen** e **Valeria Ramiconi**, della Federazione Europea delle Associazioni di Pazienti con Malattie Allergiche e delle Vie Respiratorie (EFA) (Europa), anch'esse membri del Comitato di Advocacy.

Il Comitato Direttivo e il Comitato di Advocacy desiderano rivolgere un ringraziamento speciale al **Professor Salvatore Oliva**, membro del Comitato Scientifico di ESEO Italia, che ha anch'egli revisionato il documento.

Sintesi Esecutiva

L'esofagite eosinofila (EoE) è una malattia infiammatoria cronica di tipo 2 che ha un forte impatto sulla vita, può essere progressiva e solitamente è scatenata da alimenti o allergeni.

Esplorare l'impatto e le sfide del vivere con l'EoE

L'EoE si manifesta inizialmente con difficoltà nella deglutizione, vomito, dolore addominale e reflusso acido che non risponde ai farmaci.

Si tratta inoltre di una malattia che cambia con l'età, non solo per le notevoli variazioni dell'impatto clinico e psicologico, ma anche per le complicazioni acute e croniche, che possono evolvere in forme più gravi di EoE se non trattate.

Le persone che vivono con l'EoE affrontano ostacoli significativi a una diagnosi tempestiva, il che può compromettere o impedire quell'intervento precoce che è essenziale per alleviare i sintomi e controllare la progressione della malattia. **Queste difficoltà sono ulteriormente aggravate da un rischio aumentato di comorbidità associate: il 25% dei pazienti con EoE soffre anche di asma, il 23% di rinite allergica e oltre due terzi di malattia da reflusso gastroesofageo (GERD)** [3]. La sovrapposizione dei sintomi può causare ulteriori ritardi nella diagnosi dell'EoE, che variano dai 4 agli 11 anni [4], e la coesistenza di queste condizioni può peggiorare l'EoE e le sue complicanze [5] [4].

Anche dopo la diagnosi, **il trattamento a vita dell'EoE per prevenire le recidive e rallentare la progressione della malattia presenta ulteriori ostacoli**, dovuti all'accesso discontinuo agli specialisti, alle limitazioni nel monitoraggio della malattia e alla mancanza di un'assistenza multidisciplinare – inclusa quella per il supporto della salute mentale.

Fino a un terzo dei pazienti sviluppa ansia e depressione a causa delle difficoltà nella gestione della malattia, problemi di autopercezione, diagnosi tardiva o errata, difficoltà nell'accesso al supporto psicologico e nella collaborazione tra professionisti sanitari [6] [7]. Inoltre, **l'EoE ha effetti negativi sulla salute mentale dei caregiver, che devono modificare la loro vita per assistere i bambini colpiti** [9].

Oltre all'aspetto clinico, l'EoE incide anche a **livello emotivo, pratico ed economico** sia sui pazienti che sui caregiver. La necessità di diete restrittive e di procedure ripetute (come endoscopie con biopsie) può compromettere la qualità della vita, portando a isolamento sociale e ansia [11].

Inoltre, l'EoE impone un notevole **onere finanziario sui pazienti e sui caregiver, a causa dei trattamenti costosi e del limitato accesso ai farmaci approvati**, il che porta spesso al ricorso a cure private a pagamento e, in alcuni casi, all'uso di farmaci off-label [12][13]. Questo costo si riflette anche sul sistema sanitario, poiché la gestione dell'EoE comporta spese superiori rispetto a quelle associate ad altre patologie come la malattia infiammatoria intestinale (IBD) e la celiachia [14] [15].

Perché un position paper sull'EoE

L'obiettivo finale di questo position paper è quello di ottenere un ambiente politico più favorevole per i pazienti.

L'esofagite eosinofila (EoE) è stata a lungo trascurata nel panorama dell'assistenza sanitaria moderna – ma questo non può più continuare. È arrivato il momento di ridurre i tempi di diagnosi. È arrivato il momento di garantire un accesso equo alle innovazioni. È arrivato il momento di offrire alternative ai pazienti che affrontano un elevato carico di malattia e una bassa qualità della vita.

Spesso trascurata o diagnosticata erroneamente, l'EoE è una malattia cronica e invalidante, che può essere progressiva ed è causata da una risposta infiammatoria nell'esofago.
Se non diagnosticata, l'EoE – che può iniziare con disfagia (difficoltà a deglutire), vomito o dolore addominale [16] – può evolvere in forme avanzate della malattia, caratterizzate da restringimento grave dell'esofago e fibrosi. Inoltre, negli ultimi trent'anni si è registrato un aumento della prevalenza [16], con un incremento quadruplo negli ultimi dieci anni [17].

L'obiettivo finale di questo position paper è quello di costruire un contesto politico più favorevole per i pazienti, che tenga conto del carico cumulativo e delle sfide della malattia, a livello sia individuale che sociale, e che miri ad affrontarle garantendo a pazienti e caregiver l'accesso a cure e trattamenti completi e duraturi, permettendo loro di gestire meglio la condizione, a beneficio di tutti.

Sviluppate con la collaborazione di attivisti, pazienti e professionisti sanitari, le **raccomandazioni politiche** contenute in questo documento mirano a migliorare e rendere più coerente il riconoscimento, la priorità e la gestione dell'EoE.

Queste raccomandazioni possono contribuire a ottenere migliori risultati di salute per pazienti, caregiver e l'intera società.

Un bisogno urgente di intervento

Con l'incidenza globale in aumento [18], vi è un'esigenza sempre più urgente di intervenire per ridurre i ritardi nella diagnosi, garantire un accesso equo ai trattamenti innovativi e offrire sollievo a coloro che vivono con l'impatto debilitante dell'EoE.

Questo position paper, realizzato in collaborazione con attivisti, pazienti e professionisti sanitari, lancia un appello per la creazione di un contesto politico più favorevole. È necessario riconoscre appieno il carico cumulativo dell'EoE sugli individui e sulla società, per garantire accesso a trattamenti completi e a un'assistenza olistica e a lungo termine. Per questo motivo, invitiamo i decisori politici a dare priorità all'EoE, promuovendo un miglior riconoscimento, una migliore gestione e migliori risultati per pazienti e caregiver.

Raccomandazioni per un'assistenza migliore e più coerente

Riconoscere l'EoE come una grave malattia cronica e una priorità di salute pubblica attraverso:

- Un appello al Parlamento Europeo e ai governi nazionali affinché sviluppino e si impegnino in piani d'azione per garantire accesso a servizi sanitari di qualità per le persone che convivono con gravi malattie digestive e condizioni infiammatorie di tipo 2 come l'EoE.
- L'utilizzo della prossima riunione di alto livello dell'ONU sulle malattie non trasmissibili e della relativa dichiarazione politica come punto di partenza per ottenere il riconoscimento del carico sulla salute mentale che condizioni infiammatorie di tipo 2, come l'EoE, impongono su pazienti e caregiver.

Consentire una diagnosi tempestiva e accurata dell'EoE per prevenire danni a lungo termine ai pazienti e ridurre il carico cumulativo su individui e sistemi sanitari, attraverso:

- Investimenti nella formazione degli operatori sanitari, in particolare nella medicina di base e nelle cure d'urgenza, per identificare segni, sintomi e comportamenti adattivi dell'EoE in modo completo e garantire invii tempestivi e appropriati
- Creazione di percorsi diagnostici efficaci per garantire una diagnosi precoce e una gestione adeguata dell'EoE e delle comorbidità.
- Sblocco di **finanziamenti e incentivi per la ricerca e lo sviluppo di biomarcatori non invasivi** (es. marcatori nel sangue, test a filo) e **diagnostica AI per biopsie,** valutando come integrarli nei sistemi sanitari.

Migliorare gli esiti a lungo termine tramite l'attuazione di cure integrate e multidisciplinari, attraverso:

- **Standardizzazione delle cure coordinate per i pazienti EoE**, coinvolgendo gastroenterologi, dietisti esperti, allergologi, immunologi, dermatologi, pneumologi, otorinolaringoiatri e psicologi.
- Creazione di **linee guida specifiche per l'EoE** che facilitino la transizione fluida dall'assistenza pediatrica a quella per adulti, assicurando continuità nella cura.

Dare priorità all'accesso dei pazienti ai trattamenti appropriati al momento giusto, incluse terapie avanzate, per controllare l'impatto della malattia e ridurre ricadute e carico complessivo, tramite:

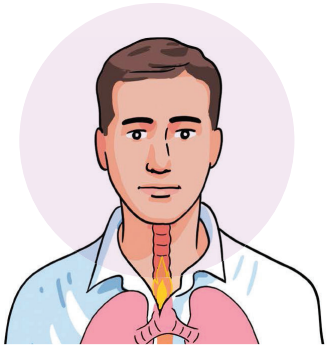
- Garantire **accesso a un'ampia gamma di trattamenti, incluse terapie innovative mirate** come i farmaci biologici.
- Potenziare la consapevolezza dei pazienti **tramite educazione e decisioni condivise**, allineando i **trattamenti** alle linee guida cliniche internazionali e ai bisogni, preferenze e preoccupazioni dei pazienti, **migliorandone l'aderenza terapeutica.**
- Sostenere **il monitoraggio a lungo termine dell'evoluzione della malattia** e l'adattamento delle terapie, garantendo **l'accesso continuo e il rimborso per esami diagnostici** (biopsie, endoscopie).
- **Rimuovere gli ostacoli** che impediscono agli operatori sanitari di **prescrivere la terapia giusta** al paziente giusto nel momento giusto.

Finanziare la raccolta di dati reali e la ricerca per comprendere meglio i bisogni insoddisfatti, attraverso:

- Creazione di **registri clinici reali** che supportino cure migliori e più coerenti, inclusa la scelta terapeutica e la personalizzazione della cura.
- Miglioramento della **comprensione** dell'**impatto economico dei trattamenti** sui sistemi sanitari e sulle spese personali dei pazienti.
- **Finanziamento di progetti di ricerca collaborativa** per colmare le attuali **lacune nei dati** e supportare il **processo decisionale** in ambito sanitario, oltre a migliorare l'**equità nella salute** a livello globale. Questi progetti dovrebbero includere, ma non limitarsi a: la progressione della malattia, l'impatto diretto e indiretto dell'EoE sulla qualità della vita e sulla salute mentale, le conseguenze della progressione e delle recidive sui pazienti, nonché i costi diretti e indiretti per i singoli individui e per i sistemi sanitari.

Sfide affrontate dai pazienti con EoE

Cos'è l'EoE?



Una malattia infiammatoria di tipo 2, progressiva.

Scatenata da una reazione a cibi o allergeni presenti nell'aria [19][20], l'esofagite eosinofila (EoE) è **una malattia cronica che compromette la qualità della vita** e colpisce l'esofago, la quale può progredire verso forme più gravi e recidivare se non trattata.

I sintomi dell'EoE sono associati a una risposta immunitaria nota come infiammazione di tipo 2 (T2i), in cui vengono attivati i linfociti T [21], che provocano gonfiore nell'esofago [22]. **Ciò che inizialmente si manifesta come difficoltà a deglutire, vomito, dolore addominale e reflusso gastroesofageo non responsivo alla terapia farmacologica può evolvere in complicanze acute** come disfagia, problemi di motilità, affaticamento e ostruzione alimentare, nonché in complicanze croniche come fibrosi e danni strutturali e funzionali progressivi dell'esofago [23][24]. La fibrosi a lungo termine comporta un rimodellamento dei tessuti e un aumento della rigidità, con conseguente **ostruzione dell'esofago da parte del cibo, rendendo impossibile persino la deglutizione di acqua o saliva, e richiedendo frequentemente cure d'emergenza** [25] [23] [26] [27].

Gli studi mostrano un **aumento del rischio** di stenosi esofagee del **9% ogni anno** in cui l'EoE resta non diagnosticata, con stenosi presenti nel 52% dei pazienti dopo 21 anni senza diagnosi [25].

Nonostante il rapido aumento dell'incidenza e della prevalenza negli ultimi anni, l'eziologia e la fisiopatologia della malattia restano sconosciute: studi suggeriscono un legame con complesse interazioni tra fattori ambientali e modificazioni genetiche ed epigenetiche [23][18][29]. La patologia è comunemente osservata in ambito gastroenterologico, allergologico, pediatra, nei pronto soccorso e nella medicina generale [24]. **La scarsa conoscenza dei sintomi dell'EoE, la mancanza di coordinamento tra assistenza primaria e specialistica, e i lunghi tempi di attesa per le visite con gli specialisti possono provocare ritardi nella diagnosi e nell'inizio del trattamento.** Questo ritardo diagnostico ha mostrato di innescare nei pazienti i cosiddetti comportamenti adattivi, che aggiungono un ulteriore livello di complessità alla diagnosi di una malattia considerata "silenziosa". Tuttavia, **una diagnosi precoce e un intervento tempestivo sono fondamentali** per mantenere la malattia nelle fasi iniziali e salvaguardare la qualità della vita dei pazienti.

La diagnosi dell'EoE si basa sia sui sintomi che sui reperti tissutali, **poiché nessuna caratteristica singola è specifica dell'EoE** [20]. Una volta valutati i sintomi, il paziente viene sottoposto a un'endoscopia superiore (visiva) e a biopsie, durante le quali vengono prelevati sei campioni di tessuto da diverse zone dell'esofago per evitare di trascurare aree colpite in modo disomogeneo [20]. Il medico curante dovrà escludere altre patologie come infezioni o malattie infiammatorie differenti [30]. Test non invasivi (come lo string test esofageo o i pannelli molecolari) e tecniche avanzate di imaging sono attualmente in fase di studio, ma non sono ancora entrate nella pratica clinica standard [31].

Inoltre, i pazienti avranno bisogno di un **trattamento continuo e di un monitoraggio per tutta la vita, al fine di individuare eventuali recidive della malattia e ridurre così il rischio di peggioramenti e complicazioni**, la sola possibilità delle quali può rappresentare un **notevole fattore di stress psicologico**.

52,95 / 100.000

32,9 / 100.000

Dal 1976, la **prevalenza globale dell'EoE è aumentata costantemente**, passando da: -8,18 casi ogni 100.000 abitanti/anno nel periodo 1976–2001 a - 74,42 casi ogni 100.000 abitanti/anno nel periodo 2017–2022.

La prevalenza è più alta negli adulti (52,95/100.000) **rispetto ai bambini** (32,9/100.000).

Essa varia anche geograficamente: è più elevata in Nord America rispetto all'Europa. Tuttavia, è necessaria ulteriore ricerca in Asia, Sud America e Africa.

[50]

L'EoE evolve durante tutta la vita di una persona.

I sintomi dell'EoE cambiano con l'età, così come cambia il carico della malattia. Vi sono variazioni significative nel corso della vita di ciascun paziente, sia dal punto di vista clinico che psicologico.

Pazienti neonati

Manifestano sintomi aspecifici, come conati di vomito, rifiuto del cibo [21], e ritardo nell'introduzione dei cibi solidi, che in casi estremi può portare a scarso accrescimento o ritardo nella crescita [21] [32][33][34].

Pazienti in età infantile

Sviluppano vomito [65], che può essere un sintomo debilitante [35], colpendo quasi il 60% dei pazienti pediatrici [21]; iniziano a manifestare disfagia [20].

Adolescenti

Presentano più frequentemente ostruzioni alimentari e disfagia [65]; possono avvertire anche dolori toracici non cardiaci, che possono essere fortemente invalidanti [32].

Adulti

Affrontano sintomi invalidanti come disfagia e blocco del cibo nell'esofago (impaction) [32].

Anziani

Sono soggetti a un numero maggiore di restringimenti esofagei (stenosi), che portano a un restringimento dell'esofago, rendendo la deglutizione più difficile e aumentando il rischio di soffocamento [21]

La natura progressiva della malattia è evidente anche nel grado di fibrosi endoscopica nei pazienti non diagnosticati: una diagnosi tardiva aumenta la fibrosi. Uno studio nei Paesi Bassi ha dimostrato che, mentre il 39% dei bambini non diagnosticati presentava fibrosi, la percentuale saliva al 76% negli adulti [6].

"La natura cronica dell'EoE comporta che i pazienti affrontino sfide legate alla salute mentale in ogni fase della vita, con sintomi che spaziano da avversione al cibo e bullismo nell'infanzia, a relazioni difficili e problemi di fiducia o segretezza con genitori e caregiver durante l'adolescenza, a limitazioni sociali nell'età adulta, dovute a regimi alimentari complessi o alla paura dell'ostruzione da cibo, ansia correlata e isolamento. Si tratta di una sfida importante, che non viene affrontata in modo adeguato, con implicazioni sulla aderenza alle terapie, sulla progressione della malattia, sulla frequenza delle ricadute e sulla qualità della vita quotidiana delle persone."

AMANDA CORDELL
CEO e Fondatrice di EOS Network

L'EoE è associata a un aumento del rischio di comorbidità.

L'EoE condivide meccanismi fisiopatologici con altre malattie infiammatorie di tipo 2 (T2i), come l'asma, la dermatite atopica e la rinite allergica [1] [36]. Per questo motivo, **le persone affette da EoE presentano un rischio aumentato di comorbidità correlate**: il 25% dei pazienti soffre anche di asma e il 23% di rinite allergica [2]. Inoltre, oltre due terzi dei pazienti con EoE soffrono anche di malattia da reflusso gastroesofageo (GERD) [3].
La sovrapposizione dei sintomi può ritardare la diagnosi di EoE, e la coesistenza di queste patologie può favorire l'aggravarsi dell'EoE e delle sue complicanze [5].
Il grado e la natura di tale interazione possono variare da individuo a individuo e possono essere influenzati da fattori quali l'età e la predisposizione genetica [37].

Infine, è importante sottolineare l'impatto che l'EoE ha sulla salute mentale dei pazienti: fino a un terzo di essi dichiara di soffrire regolarmente di ansia e depressione [6][7]. Questa condizione è alimentata da fattori quali la gestione quotidiana della malattia, l'impatto sulla percezione di sé stessi, e fattori esterni come diagnosi tardive o errate, ansia derivante dalla mancanza di coordinamento tra professionisti sanitari o dalla difficoltà ad accedere agli specialisti giusti e a trovare un adeguato supporto psicologico [8].

L'impatto più ampio delle comorbidità può essere quantificato attraverso l'aumento del numero di farmaci che i pazienti devono assumere a livello individuale e del ricorso complessivo ai servizi sanitari a livello sociale.

Oltre al maggiore costo, l'uso aggiuntivo di farmaci espone i pazienti a un rischio più elevato di effetti collaterali potenziali, comporta ulteriori difficoltà nel seguire correttamente la terapia e, infine, accresce il carico psicologico complessivo legato alla malattia [1].

Quali sono le principali difficoltà che i pazienti incontrano nel percorso di cura?

Un percorso difficile verso la diagnosi.

Diagnosticare l'EoE comporta diverse sfide che ostacolano un trattamento tempestivo ed efficace della malattia, spaziando dalla tendenza dei pazienti a sviluppare comportamenti adattivi, fino a problematiche di natura strutturale o sistemica. Ciascuno di questi fattori contribuisce a un panorama diagnostico complesso che ostacola l'intervento precoce e una gestione efficace dell'EoE.

Comportamenti adattivi

IMPACTS

- Bere liquidi per aiutare a deglutire
- Modificare gli alimenti
- Allungare i tempi dei pasti
- Evitare cibi duri o consistenti
- Masticare eccessivamente
- Rifiutare pillole o compresse
- Isolamento sociale

[38] [39]

Ostacoli alla diagnosi iniziale: I medici di base (PCP – Primary Care Physicians) rappresentano spesso il primo punto di contatto dei pazienti con il sistema sanitario. Tuttavia, la **la sovrapposizione tra i sintomi dell'EoE e quelli di altre patologie croniche** [5] **porta a ritardi nella diagnosi che vanno dai 4 agli 11 anni** [4]. Nei bambini, il ritardo diagnostico mediano è più breve (1,2 anni), anche se i bambini più piccoli (sotto i 6 anni) sperimentano tempi più lunghi a causa della non specificità dei sintomi [65]. Questo problema è aggravato dal fatto che i pazienti tendono a modificare le proprie abitudini alimentari per evitare i sintomi [6], finendo così per mascherare inconsapevolmente la malattia. Per questo motivo, i medici di base devono prestare particolare attenzione nel riconoscere i comportamenti adattivi ed essere preparati a porre domande in modo da aiutare i pazienti a fornire risposte più approfondite, che permettano di individuare sintomi nascosti. I pediatri, in particolare, devono rimanere estremamente vigili, poiché i bambini più piccoli possono avere difficoltà a esprimere i propri sintomi a causa di capacità linguistiche ancora in via di sviluppo.

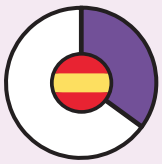
Focus sull'Europa

In **Europa**, uno studio condotto su quasi 700 pazienti con EoE ha rilevato un ritardo medio di 10,1 mesi tra l'insorgenza dei sintomi e il primo consulto medico, con un'età media di 30,5 anni, seguito da un ulteriore ritardo di 7,1 mesi fino alla diagnosi, con un'età media di 32,7 anni [2].

Per i bambini, i ritardi medi si estendono a sette anni, a causa della natura aspecifica dei primi sintomi. Uno studio svizzero ha evidenziato che solo il 47% dei pazienti diagnosticati entro due anni sviluppava restringimenti esofagei, contro l'88% di quelli diagnosticati dopo 20 anni di sintomi [6].

Problemi di invio e accesso: Una volta diagnosticata, fino all'86% dei pazienti dichiara di essere stato indirizzato a diversi gastroenterologi prima di ricevere la diagnosi corretta [9]. La natura difficilmente diagnosticabile dell'EoE porta **spesso a diagnosi errate** da parte dei professionisti sanitari (HCP), i quali possono attribuire i sintomi a **cause psicologiche, come disturbi alimentari o altre condizioni.** In altri casi, i medici restano disorientati dai sintomi e li collegano ad attacchi di ansia, **ritardando ulteriormente l'invio del paziente al gastroenterologo** [9]. I pazienti che vivono al di fuori dei centri metropolitani, in aree rurali o che hanno un accesso limitato all'assistenza sanitaria a causa di problemi economici o sociali affrontano ostacoli ancora maggiori.

Focus sulla Spagna



2–5 anni
per una diagnosi finale

In **Spagna**, uno studio condotto su pazienti affetti da più malattie infiammatorie di tipo 2 (T2i), in comorbidità con l'EoE, ha rilevato che il 35% dei pazienti ha ottenuto una diagnosi definitiva di una delle loro patologie T2i dopo due o più di cinque anni, mentre il 63% dei pazienti aveva consultato più di tre specialisti dall'esordio della malattia [40].

Percezione e stigma: La percezione che i pazienti hanno della malattia gioca un ruolo cruciale nei ritardi diagnostici. Molti pazienti **non riconoscono i propri sintomi come indicativi di una patologia** e, al contrario, adottano **strategie adattive** per gestirli, consentendo così alla malattia di progredire senza controllo [9]. Inoltre, lo stigma legato al parlare apertamente di tali sintomi porta alcuni pazienti a ritardare la richiesta di cure [41].

Impatto emotivo e psicologico: Nelle fasi iniziali della malattia, i pazienti possono sperimentare **preoccupazione, paura, ansia e frustrazione**, a causa della scarsa conoscenza dell'EoE, del suo impatto sulla qualità della vita e del difficile percorso diagnostico [9].

Differenze tra le regioni: L'accesso alla diagnosi e al trattamento per l'EoE varia anche da Paese a Paese. Nelle aree dotate di risorse sanitarie più sviluppate, le persone tendono ad avere un accesso più rapido ai servizi medici, mentre **chi vive in regioni meno attrezzate** spesso incontra ritardi più lunghi. I ritardi nella richiesta di aiuto possono verificarsi anche quando i pazienti non percepiscono i propri sintomi come gravi, mentre in alcuni Paesi sistemi di monitoraggio più efficaci favoriscono diagnosi e trattamenti più rapidi. Inoltre, nelle regioni con un livello più elevato di alfabetizzazione sanitaria ed educazione dei pazienti, le famiglie possono individuare più tempestivamente i segnali utili alla diagnosi.

Impatto dei ritardi diagnostici: In ultima analisi, i ritardi nella diagnosi compromettono e impediscono quell'intervento precoce fondamentale per alleviare i sintomi e controllare la progressione della malattia. **La somma di questi ostacoli diagnostici può quasi raddoppiare il grado di fibrosi endoscopica osservato nei pazienti**, riflettendo le gravi conseguenze di diagnosi errate e trattamenti tardivi [9]. Comprendere e affrontare questi ritardi è essenziale per migliorare il percorso del paziente e i risultati nella gestione dell'EoE.

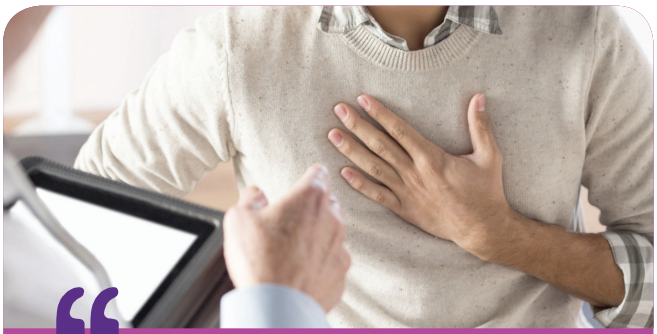
Limitazioni nelle modalità attuali di valutazione, monitoraggio e trattamento dell'EoE.

Il follow-up e il monitoraggio efficaci dei pazienti sono fortemente compromessi dalle attuali modalità di valutazione e monitoraggio dell'EoE. **L'affidamento a procedure invasive come endoscopie e biopsie espone i pazienti a una serie di problematiche**, tra cui frequenti errori di campionamento, limiti nei biomarcatori, una disconnessione tra sintomi e istologia, limiti degli strumenti di imaging e l'eterogeneità della malattia [6][38][42].

Questo approccio invasivo non solo comporta costi e rischi procedurali, ma rappresenta anche un notevole peso per i pazienti, che devono sottoporsi a procedure ripetute e a controlli regolari [32]. L'errore umano nella revisione istopatologica dei campioni dei pazienti con EoE è una problematica riconosciuta, con molteplici fonti potenziali di variabilità e insidie diagnostiche. Ad esempio, sebbene i sistemi di punteggio endoscopico aiutino a standardizzare la valutazione [43], **la mancanza di strumenti di imaging adeguati può far sì che le progressioni sottili della malattia non vengano rilevate** [44], ritardando la diagnosi o l'intensificazione del trattamento [45][32].

Sebbene la patologia manuale rappresenti ancora lo standard d'oro, gli sforzi per standardizzare i criteri e introdurre l'analisi digitale automatizzata costituiscono passi promettenti verso la riduzione degli errori e il miglioramento dell'assistenza ai pazienti. Un "**gap di assistenza**" è definito come il caso in cui un paziente affetto da EoE non riceva alcun contatto medico per un periodo superiore a due anni [46].

Sebbene vi siano diverse ragioni per questa situazione, tra cui l'assenza di un follow-up annuale da parte dei professionisti sanitari [27] - nonostante le linee guida mediche lo raccomandino - le recidive possono essere significative [6]. In uno studio retrospettivo condotto su oltre 700 pazienti, il 14% ha sperimentato un'interruzione dell'assistenza e si è presentato con un'ostruzione alimentare che ha richiesto un intervento d'emergenza, una maggiore gravità endoscopica e un restringimento più marcato dell'esofago [46]. È necessario disporre di biomarcatori **validati** e **non invasivi**, oltre a **strumenti di valutazione più olistici e incentrati sul paziente**, per migliorare la gestione della malattia e ridurre il carico sui pazienti [1][32].Dal punto di vista terapeutico, l'attuale standard di cura comporta anche effetti collaterali significativi, tra cui un aumento degli eventi avversi (dilatazioni, infezioni, infezioni delle vie respiratorie superiori, disturbi cutanei) legati all'uso ripetuto e prolungato dei corticosteroidi topici (TCS) [47]. Inoltre, i dati disponibili sulla capacità di mantenere una remissione a lungo termine restano limitati [21]. Esistono anche difficoltà legate alla somministrazione del farmaco qualora sia necessario prepararlo in farmacia (compounding).



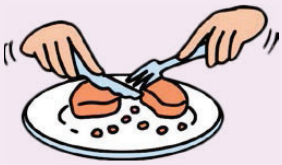
"In Germania, sebbene la diagnosi dell'EoE sia spesso ritardata, l'accesso iniziale al trattamento non è il problema. Le difficoltà emergono quando i professionisti sanitari non conoscono l'importanza della gestione a lungo termine dell'EoE.Nonostante le raccomandazioni delle linee guida, spesso vediamo pazienti ricevere solo 12 settimane di trattamento, per poi essere persi nel follow-up.È su questo che dobbiamo concentrarci, per garantire che i pazienti non cadano in questa lacuna e raggiungano un controllo stabile della malattia."

PROF. DR. MED. HABIL. AHMED MADISCH
Primario, DIAKOVERE Friederikenstift (Germania)

Limitazioni nel passaggio dall'assistenza pediatrica a quella dell'adolescente o dell'adulto.

La transizione delle cure si riferisce al processo attraverso cui adolescenti e giovani adulti affetti da malattie croniche come l'EoE passano dai servizi sanitari pediatrici a quelli per adulti. Questo periodo è fondamentale per garantire la continuità dell'assistenza e la gestione a lungo termine della malattia, ma presenta diverse sfide specifiche per i pazienti con EoE. Una transizione efficace delle cure richiede risorse significative e un approccio multidisciplinare che coinvolga il medico curante, il paziente, i caregiver e i familiari, oltre al sistema sanitario, attraverso il finanziamento di figure dedicate come infermieri o coordinatori specializzati nella transizione [48].

Focus sugli Stati Uniti



Un sondaggio condotto su 67 pazienti con EoE negli Stati Uniti ha evidenziato che gli aspetti più problematici per loro erano la pianificazione dei pasti, la spesa alimentare, la preparazione o la ricerca di alimenti che non peggiorassero la loro condizione e la comprensione della copertura assicurativa.

Sebbene la maggior parte degli intervistati si sia dichiarata fiduciosa di avere le conoscenze necessarie per gestire l'EoE, quasi la metà ha espresso preoccupazione riguardo alla gestione della propria condizione in futuro. Risorse che offrano indicazioni su dieta, farmaci e strategie per la gestione dell'assicurazione sanitaria potrebbero supportare il passaggio all'assistenza per adulti nei pazienti affetti da EoE [49].

Le evidenze dimostrano che **il passaggio dall'assistenza pediatrica a quella per adulti è spesso mal gestito**, a causa di lacune nelle conoscenze, comunicazione frammentata e assenza di protocolli standardizzati [12].

"Per un trasferimento efficace delle cure mediche, è stato anche raccomandato di favorire la collaborazione multidisciplinare tra allergologi, gastroenterologi, pediatri, dietisti, psicologi e assistenti sociali, per migliorare la continuità della cura attraverso un processo decisionale condiviso." [12]

Esempi di buone pratiche dalla Spagna

Transizione dall'assistenza pediatrica a quella per adulti.

Per supportare i pazienti in questo momento cruciale, la Spagna ha iniziato a introdurre le cosiddette "Unità di Transizione", a partire da diversi ospedali situati nelle grandi città, come l'Ospedale Niño Jesús e l'Ospedale Puerta de Hierro a Madrid, e l'Ospedale Vall d'Hebron a Barcellona.

Implementazione di approcci assistenziali multidisciplinari.

Il progetto EoE Red è una collaborazione tra l'Ospedale Universitario La Princesa di Madrid e AEDESEO (con il supporto di Sanofi), che mira ad ampliare l'accesso dei pazienti a specialità come nutrizione, psicologia, logopedia e assistenza sociale, oltre alle cure cliniche ricevute [51].

Formazione per il personale docente e non docente nelle scuole pubbliche.

Con l'obiettivo di evitare che i bambini affetti da EoE si sentano ulteriormente isolati a scuola, AEDESEO ha avviato un programma di formazione attualmente in fase pilota nella Regione di Murcia e nella Comunità Valenciana [52].

La gestione autonoma della malattia per tutta la vita resta difficile da realizzare.

L'EoE è una patologia cronica e progressiva che richiede una gestione a lungo termine dell'infiammazione, attraverso un approccio combinato medico e non medico che richiede impegno e motivazione per garantire l'aderenza al trattamento.
I pazienti affrontano sfide che vanno dall'aderenza alla terapia, alla resilienza mentale, fino all'accesso a risorse specialistiche, come dietisti appositamente formati o professionisti della salute mentale che conoscano l'EoE e i suoi impatti. A ciò si aggiungono i costi degli alimenti specialistici o delle terapie.

Le attuali linee guida mediche [24] raccomandano terapie dietetiche, **terapie farmacologiche** - inibitori di pompa protonica (PPI), glucocorticoidi topici (TCS), biologici - e **terapie endoscopiche**.

I clinici fanno abitualmente riferimento a una combinazione di approcci, poiché ciascuno presenta delle limitazioni come terapia a lungo termine per l'EoE. Le terapie farmacologiche - inibitori di pompa protonica **(PPI)** e corticosteroidi topici **(TCS)** - sono associate a criticità comuni, tra cui efficacia parziale, efficacia a lungo termine non dimostrata [53], alta frequenza di recidive [54] e mancanza di dati sulla sicurezza a lungo termine [55].

Le **terapie biologiche** avanzate sono raccomandate per i pazienti affetti da EoE e vi sono evidenze comprovate sul loro meccanismo d'azione nelle malattie infiammatorie di tipo 2 (T2i), il che ne aumenta l'efficacia nei pazienti con comorbidità [56]. Tuttavia, nonostante le terapie avanzate e biologiche siano incluse nelle linee guida mediche, esse vengono generalmente prese in considerazione solo dopo il fallimento dei trattamenti di prima linea, limitando così i benefici che potrebbero offrire ai pazienti [24].

La **terapia di mantenimento** è generalmente necessaria per almeno un anno [23], poiché la malattia tende a ripresentarsi dopo l'interruzione del trattamento, e la soppressione continua dell'infiammazione è fondamentale per prevenire la fibrosi e il rimodellamento esofageo. Tuttavia, si tratta di un ambito ancora poco studiato, con interrogativi aperti su come definire la remissione sostenuta, quali siano le migliori strategie di mantenimento e come migliorare l'aderenza alla terapia e il monitoraggio a lungo termine della malattia [57].

"La terapia dietetica più comunemente raccomandata prevede l'eliminazione dei sei alimenti allergenici più comuni associati alle allergie alimentari nell'EoE.

Questi alimenti sono classificati in base al loro potenziale allergenico come segue: latte vaccino, grano, uova, soia, arachidi/frutta a guscio e pesce. Come prevedibile, l'eliminazione di tutti e sei questi alimenti è più efficace rispetto all'eliminazione graduale, che prevede la rimozione di uno o due alimenti per un massimo di 12 settimane, seguita da un'endoscopia. Tuttavia, l'eliminazione di sei alimenti è molto impegnativa, soprattutto per i bambini, per i quali l'aderenza alla dieta rappresenta una difficoltà." [15]

La gestione dell'EoE è quindi una sfida a lungo termine, che richiede al paziente di adottare una combinazione di approcci per mantenere il controllo della malattia e ridurre le recidive. **Attualmente esiste ben poco in termini di un approccio coeso, personalizzato e multidisciplinare** che offra una visione olistica delle malattie concomitanti e che includa anche gli aspetti legati alla salute mentale nella gestione della patologia. Allo stesso modo, la mancanza di approcci coerenti alla condivisione delle decisioni terapeutiche rappresenta un ulteriore ostacolo per il paziente nel raggiungimento di una gestione costante della malattia [58].

"I pazienti trarranno beneficio dall'essere seguiti da un'équipe multidisciplinare, che dovrebbe includere il medico curante o il gastroenterologo, l'allergologo, lo psicologo, il pediatra generale e il dietista, al fine di supportare l'assistenza al paziente, evitare conflitti nei consigli forniti e ridurre il numero di visite ambulatoriali." [59]

In che modo l'EoE influisce sulla qualità della vita?

I pazienti devono adattare in modo significativo il proprio stile di vita e il modo in cui affrontano le interazioni quotidiane.

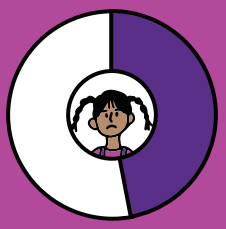
In particolare, ricevere una diagnosi di EoE comporta per alcuni pazienti la necessità di **modificare la propria dieta, il modo in cui mangiano e si rapportano al cibo, pur dovendo già gestire comportamenti adattivi impegnativi e condizioni conseguenti come la fagofobia** (paura di deglutire [38]).Ciò cambia il loro approccio alle interazioni sociali e può generare ansia [60]. Può inoltre portarli ad evitare situazioni sociali a causa del costante rischio di recidive nel momento in cui cambiano strategia [60].

Le diete restrittive influiscono fortemente sulla qualità della vita correlata alla salute nei pazienti con EoE e pongono un ulteriore carico sulle loro relazioni familiari e sociali, specialmente quando è necessario garantire la disponibilità di alimenti tollerati durante incontri familiari o eventi sociali o comunitari [10].

Dal punto di vista del paziente

I pazienti affetti da EoE riferiscono frequentemente ansia legata al cibo e alle porzioni, inclusa la preoccupazione su come mangiare a sufficienza per mantenere un peso sano e come evitare il rischio di strozzamento [6].

Oltre all'impatto sociale, l'EoE influisce in modo significativo sulla capacità di un adulto di lavorare, con conseguenze che si estendono agli ambiti emotivo, pratico ed economico. **La malattia ha un impatto rilevante sul sonno e sulla vitalità, e la sua gestione richiede alla persona di assentarsi regolarmente dal lavoro** [41]. Uno studio condotto su pazienti adulti in **Italia** ha stimato una perdita media di 4,6 giorni al mese a causa della gestione della malattia [61].



Fino al 43%

dei bambini con EoE soffre di ansia e/o depressione.

L'EoE ha un impatto negativo non solo sulla salute fisica, ma anche su quella mentale, con percentuali di ansia e depressione che variano dal 15% al 43% [nei bambini], e che possono richiedere l'invio a servizi di salute mentale fino al 47,2% [dei casi] [62].

Focus sulla Germania

Le linee guida della DGVS sull'EoE giungono a un forte consenso sul fatto che la qualità della vita correlata alla salute (HRQoL) risulti significativamente ridotta nei bambini e negli adulti con EoE attiva, con conseguenze psicologiche e sociali. Ciò è dovuto all'andamento cronico della malattia, alle limitate opzioni terapeutiche disponibili e alla necessità di un attento follow-up clinico ed endoscopico con valutazione istologica [6].

L'ansia legata al bolo alimentare e allo strozzamento, così come il carico generale della malattia, influenzano la qualità della vita.

La gravità dei sintomi è fortemente correlata alla HRQoL.

Le opzioni terapeutiche disponibili migliorano sensibilmente la qualità della vita, mentre diete eccessivamente restrittive hanno l'effetto opposto.

L'impatto sulla qualità della vita è considerato ancora maggiore nei bambini, mentre imparano a conoscere il mondo, costruiscono le basi delle proprie interazioni sociali e si impegnano per ottenere buoni risultati scolastici. **Le restrizioni dietetiche e la gestione dei sintomi possono interferire con la capacità del bambino di concentrarsi o partecipare ad attività ordinarie, come i pasti scolastici.** I bambini possono restare indietro negli studi e sviluppare ulteriori forme di ansia. Tutto ciò compromette in modo significativo il rendimento scolastico, creando ostacoli alla partecipazione ad attività educative e sociali [59].

Di conseguenza, **oltre due terzi dei bambini con EoE riportano difficoltà psicosociali, incluse problematiche nell'integrazione e nell'interazione con i coetanei (soprattutto a scuola), ansia, depressione e persino disturbi del sonno** [12]. Ciò richiede maggiore attenzione da parte degli insegnanti e degli educatori, e dunque una formazione più adeguata per garantire il supporto necessario a questi bambini [63].

Considerando quanto sopra, non sorprende che vivere con l'EoE generi stress, ansia e, in alcuni casi, depressione. **L'incidenza di depressione e ansia è infatti segnalata come più alta nei pazienti con EoE rispetto alla popolazione generale** [41]. L'insorgenza generale dei disturbi d'ansia avviene solitamente durante l'infanzia o l'adolescenza, fino a raggiungere un picco nella mezza età, con una tendenza a diminuire con l'avanzare dell'età. In uno studio condotto su 147 pazienti adulti, il 24% ha mostrato segni di disturbo d'ansia e il 10% soffriva di depressione. Inoltre, si stima un rischio triplicato di livelli elevati di ansia nei pazienti con EoE di età compresa tra i 18 e i 35 anni [7].

Carico mentale aumentato per i caregiver.

Oltre all'evidente carico clinico sui pazienti, l'EoE influisce negativamente anche sulla **salute mentale dei caregiver**, che si trovano a dover riorganizzare la propria vita per supportare i bambini di cui si prendono cura e aiutarli nella gestione della malattia.

Gestire le restrizioni dietetiche - controllare l'assunzione di cibo, evitare gli allergeni e prevenire carenze nutrizionali - può essere estremamente stressante, soprattutto per via della costante preoccupazione per reazioni avverse o ritardi nello sviluppo [15].

Queste difficoltà sono aggravate da frequenti appuntamenti medici, che possono richiedere assenze dal lavoro e lunghi spostamenti [12].

Di conseguenza, i caregiver tendono ad autoescludersi - insieme ai bambini di cui si prendono cura - dagli eventi sociali, con effetti che in alcuni casi portano a sentimenti di isolamento, aumentando lo stress e l'ansia [15] [60].

Quali sono i costi associati all'EoE?

I costi visibili per i sistemi sanitari.

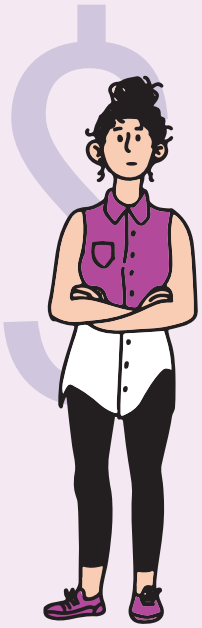
I sistemi sanitari continuano ad affrontare il peso economico della gestione dell'EoE, che supera quello di altre condizioni come la malattia infiammatoria intestinale (IBD) e la celiachia [15]. **Il costo della gestione dell'EoE include cure ospedaliere e ambulatoriali, monitoraggio frequente, maggiore probabilità di accessi al pronto soccorso, endoscopie ripetute** [12]. Inoltre, i costi delle terapie possono essere più elevati rispetto a quelli di altre malattie infiammatorie croniche e tendono ad aumentare in presenza di comorbidità [15].

Costi tipici non visibili
associati alla gestione dell'EoE:

- Perdita o modifica della posizione lavorativa
- Alimenti speciali
- Assistenza sanitaria privata
- Farmaci
- Lezioni private
- Viaggi e alloggio

[64]

ITALIA:



La gestione dell'EoE comporta un notevole onere per i sistemi sanitari, con un costo pari a **€ 6.852,28** per paziente all'anno.

La principale voce di spesa risulta essere rappresentata dai **costi diretti, che costituiscono il 60,73% del costo totale** per paziente affetto da questa patologia, mentre i **costi indiretti contribuiscono per il 29,68%** alle spese complessive di gestione [61]

[61]

I costi nascosti per pazienti e caregiver.

Spesso trascurato da operatori sanitari e decisori politici, un'importante conseguenza dell'EoE è il peso economico che grava su pazienti e famiglie, causato da trattamenti costosi e dalla mancanza di accesso alle cure o ai farmaci approvati, che porta a spese a carico del paziente per l'assistenza sanitaria privata e, in alcuni casi, per farmaci off-label.

Le famiglie con bambini affetti da EoE avvertono in modo particolarmente acuto questa pressione, poiché il trattamento può costare il doppio rispetto a quello per gli adulti. Questa disparità si riflette anche in pressioni economiche più ampie, in cui i caregiver si trovano spesso a dover ridurre l'orario di lavoro o lasciare completamente l'occupazione. Il peso continua a gravare anche sui pazienti adulti che seguono una rigorosa dieta ad eliminazione, con un costo stimato aggiuntivo compreso tra 650 e 720 dollari all'anno per l'acquisto di alimenti specifici [10].

Le famiglie e i caregiver dei pazienti pediatrici con EoE affrontano un aggravio economico maggiore.

I casi pediatrici comportano un costo medio annuo di 4.001 dollari, significativamente più elevato rispetto ai 1.906 dollari annui stimati per gli adulti [12].

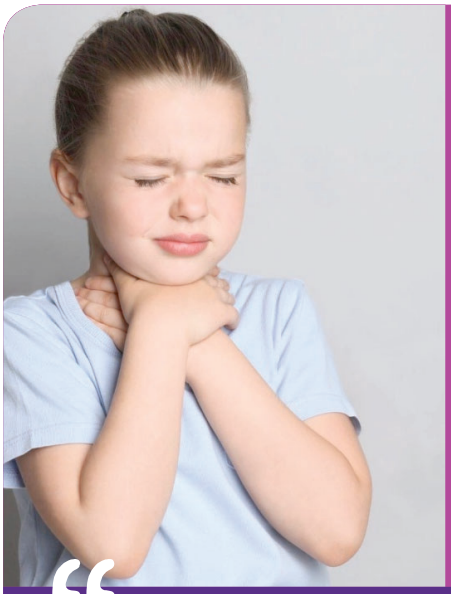
Inoltre, i caregiver di bambini e adolescenti con EoE affrontano costi indiretti annui stimati pari a 2.473 dollari per la riduzione dell'orario lavorativo e 16.487 dollari in caso di cessazione dell'attività lavorativa [12].

Nonostante la crescente prevalenza dell'EoE, **il peso economico che la malattia** comporta per la società rimane in gran parte inesplorato. I dati esistenti sull'impatto finanziario dell'EoE provengono principalmente dagli Stati Uniti e nessuno studio precedente ha analizzato in modo approfondito i costi indiretti, come la perdita di lavoro [13].

I sintomi e i trattamenti hanno anche un impatto diretto sulla produttività: in uno studio, le visite mediche sono state identificate come la causa più frequente di assenteismo (50% dei pazienti), mentre il 35% dei pazienti ha perso viaggi di lavoro o scolastici a causa della malattia [9].

Lo **stress psicosociale legato all'EoE e alla sua gestione può influenzare la salute mentale e il funzionamento sociale dei pazienti e dei caregiver**, contribuendo ulteriormente al carico nascosto, poiché devono sostenere i costi delle terapie [10].

Anche se non è sempre possibile indirizzare tutti i pazienti con EoE a uno psicologo, lo stress psicosociale dovrebbe essere valutato insieme alla malattia e, sulla base dei risultati dello screening per condizioni di salute mentale, dovrebbero essere offerte visite specialistiche.



"Come madre di una bambina di 5 anni affetta da EoE, sto sperimentando in prima persona i costi, il tempo e il peso mentale legati all'aiutare mia figlia a orientarsi in un sistema complesso, con un accesso molto limitato alle cure e agli specialisti. In Spagna, il ruolo dei caregiver è ampiamente trascurato, poiché attualmente l'EoE non è riconosciuta ufficialmente: perciò i caregiver non hanno diritto a benefici come permessi lavorativi, congedi per l'assistenza o il mantenimento dei contributi pensionistici. Un riconoscimento ufficiale della patologia nella Gazzetta Ufficiale dello Stato (G.U.) mi permetterebbe almeno di ottenere un supporto economico e di richiedere la riduzione dell'orario di lavoro per trascorrere più tempo con mia figlia, mentre affrontiamo insieme questa condizione debilitante."

EVA GARCIA
Vicepresidente di AEDESEO, Spagna

Metodologia

All'inizio del progetto, Weber Shandwick ha condotto una ricerca sotto forma di revisione rapida della letteratura, con un focus sul contesto globale, sull'Europa (in particolare su quattro Paesi europei: Germania, Italia, Spagna e Paesi Bassi) e sugli Stati Uniti. La revisione ha incluso articoli scientifici e accademici ad accesso libero pubblicati tra gennaio 2020 e gennaio 2025, accessibili tramite due piattaforme: PubMed ed EMBASE.

È stata inoltre integrata da una ricerca documentale che ha analizzato dati e altre informazioni pubblicate da organizzazioni rilevanti (ad esempio, associazioni di pazienti) nello stesso periodo. L'obiettivo della ricerca era raccogliere informazioni attorno a una serie di domande chiave suddivise in quattro pilastri di analisi (vedi sotto).

Una volta raccolti i dati, il position paper è stato sviluppato da Weber Shandwick in stretta collaborazione con i tre autori del documento (rappresentanti di EOS Network, APFED e GAAPP) - il Comitato Direttivo - con il supporto di Sanofi & Regeneron. Questo processo collaborativo ha incluso un totale di quattro incontri, oltre a fasi di lavoro offline e di revisione. Il gruppo più ampio di rappresentanti delle organizzazioni di advocacy per i pazienti e di singoli pazienti sostenitori - il Comitato di Advocacy - che ha infine approvato il documento e le sue raccomandazioni politiche, è stato anch'esso invitato a partecipare virtualmente a uno di questi incontri. Questo gruppo ha infine revisionato, validato e approvato il documento. Sia il Comitato Direttivo che il Comitato di Advocacy sono stati convocati da Sanofi & Regeneron.

1. Manifestazioni e meccanismi della malattia	» Sottotipi / sottopopolazioni / fenotipi » Gradi di severità » Eziologia » Fattori di rischio » Incidenza » Prevalenza (informazioni sulla popolazione sottodiagnosticata) » Prognosi
2. Carico della malattia	» Comorbidità » Benessere mentale, emotivo e sociale » Capacità di andare a scuola/lavorare e rimanere attivi » Costi diretti » Costi indiretti
3. Bisogni insoddisfatti	» Sfide nella diagnosi » Difficoltà nella gestione medica e nell'assistenza » Difficoltà nei trattamenti (non biologici) » Difficoltà nei trattamenti (biologici)
4. Barriere nell'accesso ai farmaci	» Barriere nell'accesso ai farmaci biologici » Barriere nell'accesso ai farmaci non biologici

Disclaimer

Questo position paper rappresenta esclusivamente le opinioni e i punti di vista dei suoi autori, i quali si assumono la piena responsabilità del contenuto. Il documento ha lo scopo di fornire una panoramica completa dell'attuale scenario relativo alla gestione dell'EoE in Europa e a livello globale, ma è importante sottolineare che non costituisce una revisione esaustiva o scientifica.

La revisione rapida della letteratura, condotta da Weber Shandwick, offre invece spunti preziosi su vari aspetti che interessano una vasta e diversificata porzione della popolazione affetta da EoE. Le informazioni raccolte sono state revisionate dagli autori del position paper, al fine di garantire che i dati più pertinenti e aggiornati fossero integrati nel documento finale. Il position paper è stato sviluppato con il sostegno non condizionante di Sanofi & Regeneron, riflettendo la necessità di collaborazione tra la comunità di advocacy dei pazienti affetti da EoE e l'industria farmaceutica per affrontare le lacune nel percorso di cura.

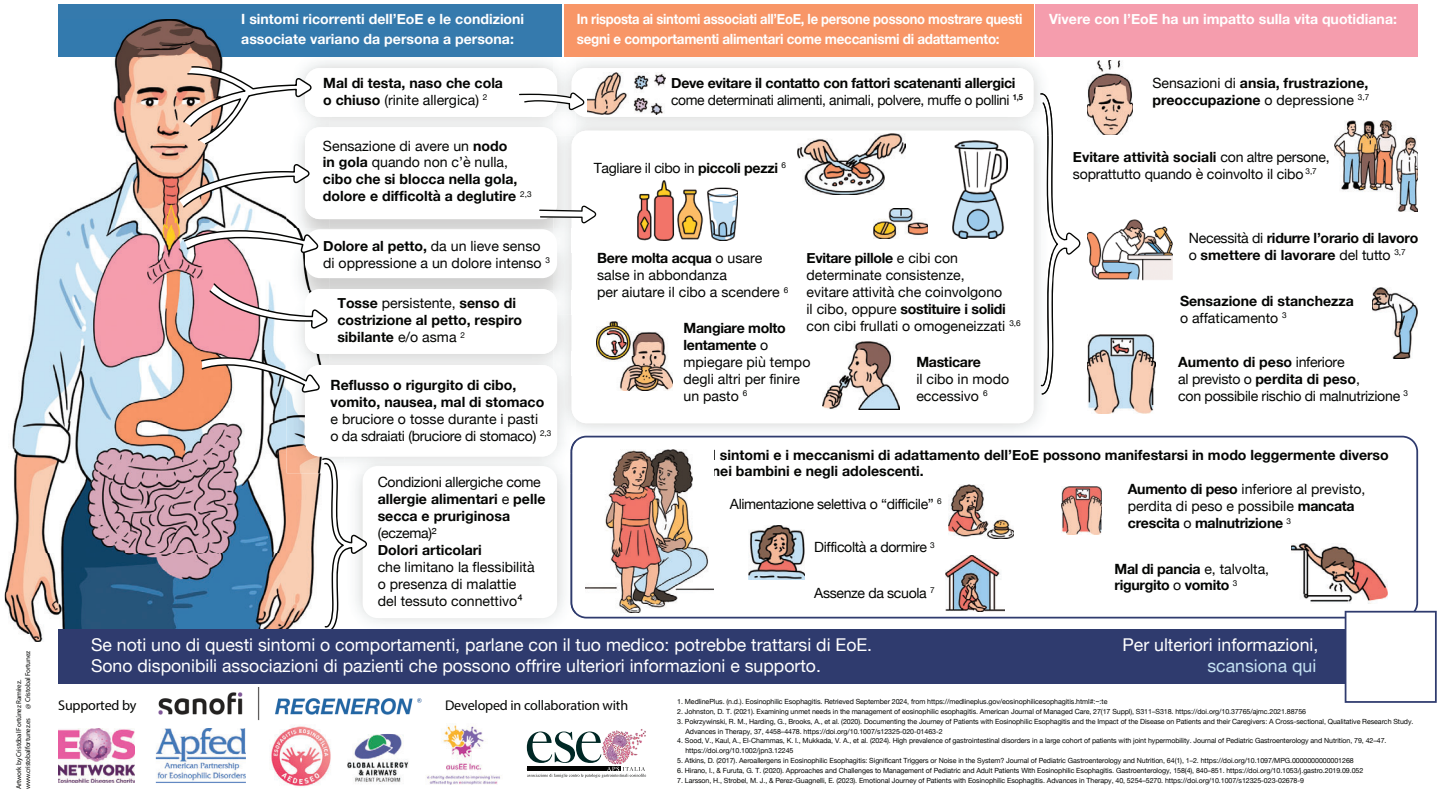
Tutte le foto sono puramente illustrative e non ritraggono pazienti o professionisti medici reali.

INFOGRAFICA

Nel 2024, la comunità EoE si è unita per co-creare uno strumento educativo volto a spiegare i segni e i sintomi dell'EoE, così come i comportamenti adattivi che possono svilupparsi in risposta a tali sintomi. Questo materiale informativo è stato utilizzato per coinvolgere le persone che vivono con l'EoE, i loro caregiver e gli attivisti pazienti.

POTREBBE ESSERE EOE? I SEGNI E I SINTOMI

L'esofagite eosinofila (EOE) è una malattia cronica e progressiva che può manifestarsi a qualsiasi età[1]. L'EoE è causata da un'infiammazione sottostante che può danneggiare l'esofago (il canale che trasporta il cibo dalla bocca allo stomaco). Spesso associata a una storia personale o familiare di condizioni allergiche, i sintomi dell'EoE variano notevolmente e possono interessare tutto il corpo. Le persone possono manifestare uno, alcuni o tutti i sintomi dell'EOE, che possono cambiare in base all'età. Poiché l'EoE è una malattia silente, è importante comprendere i comportamenti che le persone mettono in atto (consciamente o inconsciamente) per affrontare i sintomi. Questa guida ti aiuterà a capire meglio i possibili sintomi associati all'EOE e i meccanismi di adattamento più comuni a cui prestare attenzione.



Artwork by Cristina Fontanet Barrera
www.cristinafontanet.es © Cristina Fontanet

Supported by sanofi | REGENERON

Developed in collaboration with

EOS NETWORK Eosinophilic Diseases Charity · Apfed American Partnership for Eosinophilic Disorders · EOSINOPHILIC ESOPHAGITIS FOUNDATION · GLOBAL ALLERGY & AIRWAYS PATIENT PLATFORM · auEE Inc. · ese ITALIA

1. MedlinePlus. (n.d.). Eosinophilic Esophagitis. Retrieved September 2024, from https://medlineplus.gov/eosinophilicesophagitis.html#:~:te
2. Johnston, D. T. (2021). Examining unmet needs in the management of eosinophilic esophagitis. American Journal of Managed Care, 27(17 Suppl), S311–S318. https://doi.org/10.37765/ajmc.2021.88756
3. Pokrzywinski, R. M., Harding, G., Brooks, A., et al. (2020). Documenting the Journey of Patients with Eosinophilic Esophagitis and the Impact of the Disease on Patients and their Caregivers: A Cross-sectional, Qualitative Research Study. Advances in Therapy, 37, 4458–4478. https://doi.org/10.1007/s12325-020-01483-2
4. Sood, V., Kaul, A., El-Chammas, K. I., Mukkada, V. A., et al. (2024). High prevalence of gastrointestinal disorders in a large cohort of patients with joint hypermobility. Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition, 79, 42–47. https://doi.org/10.1002/jpn3.12245
5. Atkins, D. (2017). Aeroallergens in Eosinophilic Esophagitis: Significant Triggers or Noise in the System? Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition, 64(1), 1–2. https://doi.org/10.1097/MPG.0000000000001268
6. Hirano, I., & Furuta, G. T. (2020). Approaches and Challenges to Management of Pediatric and Adult Patients With Eosinophilic Esophagitis. Gastroenterology, 158(4), 840–851. https://doi.org/10.1053/j.gastro.2019.09.052
7. Larsson, H., Strobel, M. J., & Perez-Guagnelli, E. (2023). Emotional Journey of Patients with Eosinophilic Esophagitis. Advances in Therapy, 40, 5254–5270. https://doi.org/10.1007/s12325-023-02678-9

MAT-GLB-2407331-v1.0-11/2024

Ulteriori risorse educative, di sensibilizzazione e advocacy sono disponibili sul sito web della Giornata Mondiale dell'Esofagite Eosinofila.

Bibliografia

1 Bredenoord, A. J., et al (2022). Disease Burden and Unmet Need in Eosinophilic Esophagitis. The American journal of gastroenterology, 117(8), 1231–1241. https://doi.org/10.14309/ajg.0000000000001777.

2 Xu X et al. (2023) Abstract: Disease burden and diagnosis pathways among patients with EoE in five European countries: Evidence from real-world clinical practice., Allergy Volume 78: Abstracts from the European Academy of Allergy and Clinical Immunology Hybrid Congress, 1-3 July 2022. 2023 Feb. https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/all.15614.

3 Aksionchyk, M et al., [Abstract] Relationship between clinical symptoms, pH-impedance data, and endoscopic features in pediatric eosinophilic esophagitis, 6th World Congress of PGHAN, Abstracts, Volume 72, Supplement 1, May 2021, https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1097/MPG.0000000000003177.

4 Sorge, A et al. (2024), Clinical practices and adherence to guidelines for eosinophilic esophagitis: A European survey, Digestive and Liver Disease, Volume 56, Issue 7, 1196 – 1203 https://www.dldjournalonline.com/article/S1590-8658(23)01118-0/abstract.

5 Dellon E. S. (2024). Challenges in Differentiating and Diagnosing Gastroesophageal Reflux Disease vs Eosinophilic Esophagitis. Gastroenterology & hepatology, 20(1), 46–49. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38405046/.

6 Madisch A et al., “S2k guideline Gastroesophageal reflux disease and eosinophilic esophagitis of the German Society of Gastroenterology, Digestive and Metabolic Diseases (DGVS).” Zeitschrift fur Gastroenterologie vol. 62,10 (2024): 1786-1852., https://doi.org/10.1055/a-2344-6282.

7 de Rooij et al. (2021) P0092 Mental Distress Among Adult Patients with Eosinophilic Esophagitis, Neurogastroenterology and motility vol. 33,7 (2021): e14069. https://doi.org/10.1111/nmo.14069.

8 Taft TH, et al. Anxiety and Depression in Eosinophilic Esophagitis: A Scoping Review and Recommendations for Future Research. J Asthma Allergy. 2019 Dec 9;12:389-399. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31849499/.

9 Larsson, H., et al. (2023) Emotional Journey of Patients with Eosinophilic Esophagitis. Advances in therapy, 40(12), 5254–5270. https://doi.org/10.1007/s12325-023-02678-9.

10 Visaggi, P., et al. (2021) Dietary Management of Eosinophilic Esophagitis: Tailoring the Approach. Nutrients. 13: 1630. 12 May 2021. https://www.mdpi.com/2072-6643/13/5/1630.

11 Global Allergy and Airways Patient Platform (GAAPP), EoE Patient Guide. (2024). https://gaapp.org/eoe-guide.

12 Chehade, M et al. (2024) Disease Burden and Spectrum of Symptoms That Impact Quality of Life in Pediatric Patients With Eosinophilic Esophagitis, Gastro Hep Advances, Volume 3, Issue 8, 2024, Pages 1054-1068. https://doi.org/10.1016/j.gastha.2024.08.009.

13 Bozorg, S. R., et al. (2024) Economic Burden of Eosinophilic Esophagitis: A Nationwide Cost-of-Illness Study. The American journal of gastroenterology, 119(10), 2122–2125. https://doi.org/10.14309/ajg.0000000000002868.

14 Rossi, C. M., et al. (2024) Eosinophilic esophagitis in the era of biologics. Expert review of gastroenterology & hepatology, 18(6), 271–281. https://doi.org/10.1080/17474124.2024.2374471.

15 Visaggi, P., et al. (2023) Food elimination diets in eosinophilic esophagitis: Pra ctical tips in current management and future directions. Best practice & research. Clinical gastroenterology, 62-63, 101825. https://doi.org/10.1016/j.bpg.2023.101825.

16 Roberts, S. E., et al. (2024). Incidence and prevalence of eosinophilic oesophagitis across Europe: A systematic review and meta-analysis. United European gastroenterology journal, 12(1), 89–102. https://doi.org/10.1002/ueg2.12465.

17 Navarro, P et al., Systematic review with meta-analysis: the growing incidence and prevalence of eosinophilic oesophagitis in children and adults in population-based studies, Aliment Pharmacol Ther, 49:9 (2019), 0269-2813, https://doi.org/10.1111/apt.15231.

18 Chang, J, et al. (2024) Epidemiologic and Clinical Clues to the Etiology of Eosinophilic Esophagitis. Immunology and allergy clinics of North America vol. 44,2 (2024): 145-155. https://doi.org/10.1016/j.iac.2023.12.003.

19 Tsou, H C T et al., [Abstract] Eosinophilic Esophagitis, Black, Asian, minority ethnic and IgE, ESPGHAN 54th Annual Meeting Abstracts, Volume 74, Supplement 2, June 2022 https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1097/MPG.0000000000003446.

20 Dhar A, et al. (2022), British Society of Gastroenterology (BSG) and British Society of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (BSPGHAN) joint consensus guidelines on the diagnosis and management of eosinophilic oesophagitis in children and adults, Gut 2022;71:1459-1487. https://gut.bmj.com/content/71/8/1459.

21 Bhesania, N. et al. (2022) Eosinophilic esophagitis: A review of the pediatric population and consideration of upcoming therapies. Journal of Gastroenterology and Hepatology. 37: 420-427. 2022. https://doi.org/10.1111/jgh.15706.

22 Votto, M et al. (2020) EoE: Could We Prevent This Modern Disease? Frontiers in Pediatrics. May 2020. Vol 8 (263). https://doi.org/10.3389/fped.2020.00263.

23 Amil-Dias J, et al. (2024) Diagnosis and management of eosinophilic esophagitis in children: an update from the European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN). J Pediatr Gastroenterol Nutr., 2024; 79: 394-437. doi:10.1002/jpn3.12188.

24 Dellon, E. S. et al. (2025) ACG Clinical Guideline: Diagnosis and Management of Eosinophilic Esophagitis. The American Journal of Gastroenterology 120(1):p 31-59, January 2025. https://doi.org/10.14309/ajg.0000000000003194.

25 Dellon, E. S. et al., ACG Clinical Guideline: Diagnosis and Management of Eosinophilic Esophagitis. The American Journal of Gastroenterology 120(1):p 31-59, January 2025. https://doi.org/10.14309/ajg.0000000000003194.

26 Schoepfer, et al. (2018) The Informed Patient: Eosinophilic Esophagitis, Vol 1. https://au.drfalkpharma.com/fileadmin/FP_Australia/Product_materials/EoE_The-Informed-Patient-Booklet.pdf.

27 von Arnim, U. et al. (2023), Monitoring Patients With Eosinophilic Esophagitis in Routine Clinical Practice - International Expert Recommendations, Clinical gastroenterology and hepatology: the official clinical practice journal of the American Gastroenterological Association vol. 21,10. 2023: 2526-2533. https://doi.org/10.1016/j.cgh.2022.12.018.

28 Warners, M. J. et al. “The natural course of eosinophilic esophagitis and long-term consequences of undiagnosed disease in a large cohort.” The American journal of gastroenterology vol. 113,6 (2018): 836-844. https://doi.org/10.1038/s41395-018-0052-5.

29 Chang, J. et al. (2022). Nature with Nurture: the Role of Intrinsic Genetic and Extrinsic Environmental Factors on Eosinophilic Esophagitis. Current allergy and asthma reports, 22(12), 163–170. https://doi.org/10.1007/s11.

30 Gupta, M., & Grinman, M. (2024). Diagnosis and management of eosinophilic esophagitis. CMAJ : Canadian Medical Association Journal, 196(4), E121–E128. https://doi.org/10.1503/cmaj.230378.

31 Gonsalves, N. P., & Aceves, S. S. (2020). Diagnosis and treatment of eosinophilic esophagitis. The Journal of allergy and clinical immunology, 145(1), 1–7. https://doi.org/10.1016/j.jaci.2019.11.011.

32 Kumar S et al. (2020) Eosinophilic esophagitis : current status and future directions. Pediatric Research. 2020. 88:345–347. https://doi.org/10.1038/s41390-020-0770-4.

33 Surdea-Blaga T, Eosinophilic Esophagitis: Diagnosis and Current Management. Journal of Gastrointestinal and Liver Disease. Vol. 29 No 1: 85-97. March 2020. https://doi.org/10.15403/jgld-768.

34 Rank M et al., Technical review on the management of eosinophilic esophagitis: a report from the AGA institute and the joint task force on allergy-immunology practice parameters. Ann Allergy Asthma Immunol. 2020 May;124(5):424- 440. e17, https://doi.org/10.1016/j.anai.2020.03.021.

35 Votto, M et al. (2022) “Diet Therapy in Eosinophilic Esophagitis. Focus on a Personalized Approach.” Frontiers in pediatrics vol. 9 820192. 20 Jan. 2022, https://doi.org/10.3389/fped.2021.820192.

36 Barchi, A., et al. (2024) From Pathogenesis to Treatment: Targeting Type- 2 Inflammation in Eosinophilic Esophagitis. Biomolecules, 14(9), 1080. https:// doi.org/10.3390/biom14091080.

37 Katzka D. A. (2014). The complex relationship between eosinophilic esophagitis and gastroesophageal reflux disease. Digestive diseases (Basel, Switzerland), 32(1-2), 93–97. https://doi.org/10.1159/000357080.

38 Hirano, I, et al. (2020) Approaches and Challenges to Management of Pediatric and Adult Patients With Eosinophilic Esophagitis. Gastroenterology. 2020 March; 158(4): 840–851. https://doi.org/10.1053/j.gastro.2019.09.052.

39 de Rooij, W E et al. (2022) General Well-being and Coping Strategies in Adult Eosinophilic Esophagitis Patients. J Neurogastroenterol Motil 2022;28:390-400. https://doi.org/10.5056/jnm21143.

40 Gómez de la Fuente, E., et al. (2023). Addressing the unmet needs in patients with type 2 inflammatory diseases: when quality of life can make a difference. Frontiers in allergy, 4, 1296894. https://doi.org/10.3389/falgy.2023.1296894.

41 Gold, B. D., et al. (2024). Health-Related Quality of Life and Perceived Stigma in Eosinophilic Esophagitis: A Real-World, US, Web-Based Survey. Gastro hep advances, 3(8), 1087–1097. https://doi.org/10.1016/j.gastha.2024.07.015.

42 Straumann, A. et al. Lifting the Veil: The Quest for Noninvasive Biomarkers for the Accurate Diagnosis of Eosinophilic Esophagitis. Digestive Diseases and Sciences 66: 1388-1389. 2021. https://doi.org/10.1007/s10620-020-06451-8.

43 Dellon E. S. (2014) Diagnostics of eosinophilic esophagitis: clinical, endoscopic, and histologic pitfalls. Dig Dis. 2014;32(1-2):48-53. doi: 10.1159/000357009. Epub 2014 Feb 28. https://doi.org/10.1159/000357009.

44 Stucke, E.M. et al. (2015) Value of an Additional Review for Eosinophil Quantification in Esophageal Biopsies. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2015 Jul;61(1):65-8. https://doi.org/10.1097/mpg.0000000000000740.

45 Visaggi, P., et al. (2024). Optimal Assessment, Treatment, and Monitoring of Adults with Eosinophilic Esophagitis: Strategies to Improve Outcomes. Immuno-Targets and therapy, 13, 367–383. https://doi.org/10.2147/ITT.S276869.

46 Chang, N. C., et al. (2022), A Gap in Care Leads to Progression of Fibrosis in Eosinophilic Esophagitis Patients. Clinical gastroenterology and hepatology : the official clinical practice journal of the American Gastroenterological Association, 20(8), 1701–1708.e2., https://doi.org/10.1016/j.cgh.2021.10.028.

47 Canonica, G. W., et al. (2024), The clinical impact of conventional therapies for adults and adolescents suffering from eosinophilic esophagitis, a type 2 inflammatory chronic disease, and their economic consequences in Italy: Systematic literature review and meta-analysis, The journal of allergy and clinical immunology. Global, 4(1), 100383. https://doi.org/10.1016/j.jacig.2024.100383.

48 Hiremath G, et al. (2022), Transition of care of patients with eosinophilic gastrointestinal diseases: Challenges and opportunities. Transl Sci Rare Dis. 2022;6(1-2):13-23. doi: 10.3233/trd-220054. Epub 2022 Apr 13. https://doi.org/10.3233/TRD-220054.

49 Robinson, Jane et al. “Transition of Care from Pediatric to Adult Care in Eosinophilic Esophagitis: Insights From a Patient Perspective Survey.” Journal of pediatric gastroenterology and nutrition vol. 73,6 (2021): 722-726., https://doi.org/10.1097/mpg.0000000000003303 .

50 Hahn, J W et al. “Global Incidence and Prevalence of Eosinophilic Esophagitis, 1976-2022: A Systematic Review and Meta-analysis.” Clinical gastroenterology and hepatology : the official clinical practice journal of the American Gastroenterological Association vol. 21,13 (2023): 3270-3284.e77. https://doi. org/10.1016/j.cgh.2023.06.005

51 Asociación Española de Esofagitis Eosinofilica (AEDESEO) (2024), Unidad De Atención Integral Humanizada: Proyecto EoERed (Information booklet created by AEDESEO).

52 Asociación Española de Esofagitis Eosinofilica (AEDESEO) (2023), Programa de Sensibilización, Información y Formación Sobre la EoE: Prevención de la Disfagia por Esofagitis Eosinofílica.

53 Franciosi, J. P., et al. (2022). Proton Pump Inhibitor Therapy for Eosinophilic Esophagitis: History, Mechanisms, Efficacy, and Future Directions. Journal of asthma and allergy, 15, 281–302. https://doi.org/10.2147/JAA.S274524.

54 Greuter, T., et al. (2021). Effectiveness and Safety of High- vs Low-Dose Swallowed Topical Steroids for Maintenance Treatment of Eosinophilic Esophagitis: A Multicenter Observational Study., Clinical gastroenterology and hepatology: the official clinical practice journal of the American Gastroenterological Association, 19(12), 2514–2523.e2., https://doi.org/10.1016/j.cgh.2020.08.027.

55 Nennstiel, S., & Schlag, C. (2020). Treatment of eosinophlic esophagitis with swallowed topical corticosteroids. World journal of gastroenterology, 26(36), 5395–5407. https://doi.org/10.3748/wjg.v26.i36.5395.

56 Harb, H., & Chatila, T. A. (2020). Mechanisms of Dupilumab. Clinical and experimental allergy : journal of the British Society for Allergy and Clinical Immunology, 50(1), 5–14. https://doi.org/10.1111/cea.13491.

57 Lucendo, A. J., et al. (2022). Current treatment options and long-term outcomes in patients with eosinophilic esophagitis. Expert review of clinical immunology, 18(8), 859–872. https://doi.org/10.1080/1744666X.2022.2096591.

58 Mack, D. P., et al. (2024). Decisions With Patients, Not for Patients: Shared Decision-Making in Allergy and Immunology. The journal of allergy and clinical immunology. In practice, 12(10), 2625–2633. https://doi.org/10.1016/j.jaip.2024.05.046.

59 Elghoudi, A., et al. (2024) Evolving strategies: Enhancements in managing eosinophilic esophagitis in pediatric patients. World journal of clinical pediatrics, 13(1), 89580. https://doi.org/10.5409/wjcp.v13.i1.89580.

60 Feo-Ortega, S. (2022).Evidence-based treatments for eosinophilic esophagitis: insights for the clinician. Therapeutic advances in gastroenterology, 15, 17562848211068665. https://doi.org/10.1177/17562848211068665.

61 Fortunato, A., et al. (2024). A cost-of-illness study of eosinophilic esophagitis in Italy: assessing direct and indirect costs. Frontiers in Gastroenterology, 3. https://doi.org/10.3389/fgstr.2024.1414251.

62 García-Martínez de Bartolomé, R., et al. (2025). Health-related quality of life determinants in Spanish children with eosinophilic esophagitis. Journal of pediatric gastroenterology and nutrition, 80(2), 308–317. https://doi. org/10.1002/jpn3.12426.

63 American Partnership for Eosinophilic Disorders. (n.d.). Information for School Personnel. Retrieved April 25, 2025, from https://apfed.org/advocacy/school-advocacy/info-for-school-staff/.

64 EoE Global Position Paper Steering Committee, Meeting of the Steering Committee (Online), 30 April 2025.

65 Oliva, S et al. “Characterization of Eosinophilic Esophagitis From the European Pediatric Eosinophilic Esophagitis Registry (pEEr) of ESPGHAN.” Journal of pediatric gastroenterology and nutrition vol. 75,3 (2022): 325-333. https:// onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1097/MPG.0000000000003530