

26 de abril de 2024

# Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico



## *Día Mundial de las Personas Sin diagnóstico 2024*

---

En la Unión Europea se denominan enfermedades raras (ER), aquellas enfermedades cuya prevalencia está por debajo de 5 por cada 10.000 habitantes. Una realidad que se vive en España, pero también en otros puntos del mundo.

Existen cerca de 7.000 enfermedades raras (6.313 enfermedades raras identificadas sólo en Europa) que afectan al 7% de la población mundial. Esto significa 3 millones de españoles, 30 millones de europeos y 47 millones de personas en Iberoamérica. Son, por tanto, enfermedades que, consideradas una a una, afectan a muy pocas personas pero que, tomadas en su conjunto, implican a gran parte de la ciudadanía.

**Más de la mitad de las familias con enfermedades poco frecuentes esperan más de 6 años para lograr un diagnóstico.** Su complejidad y baja prevalencia hace necesaria una alta especialización, concentración de casos, un abordaje multidisciplinar y experiencia para su atención. Todos estos aspectos son relevantes especialmente teniendo en cuenta la dificultad diagnóstica de estas enfermedades.

**El movimiento asociativo español de enfermedades raras y sin diagnóstico nos unimos el último viernes de abril de 2024, 26 de abril, y en el marco del Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico para posicionar los retos del colectivo e impulsar una movilización internacional que frene las dificultades de acceso en tiempo y condiciones de equidad a diagnóstico.**

Nuestro objetivo es afrontar los retos que supone, tanto el retraso o la ausencia de diagnóstico en enfermedades raras como la dificultad en el acceso al mismo. Retos que, ante la ausencia del diagnóstico; cuando la enfermedad “no tiene nombre” todavía, se concretan en:

### **Desde una perspectiva Internacional:**

---

- » Garantizar que la **colaboración europea** que se está dando en otros ámbitos de la salud (investigación, tratamiento, registro, etc.) también se de en el abordaje integral de las necesidades de las personas sin diagnóstico mediante la participación en proyectos como la Acción Conjunta sobre la Integración de las ERN en el SNS, uno de los grupos de trabajo esta específicamente dirigido a "Programas para enfermedades sin diagnóstico".
- » **Reconocer a las personas y familias sin diagnóstico como un colectivo diferenciado** por la administración desde una perspectiva internacional, nacional y autonómica.
- » **Reconocer al tejido asociativo** que trabaja de manera incansable para dar respuesta a las familias que enfrentan esta situación.
- » **Implementar en el sistema sanitario la codificación “Trastorno raro sin diagnóstico determinado”** incluido en Orphanet que será clave para conocer exactamente cuántas personas en esta condición hay en cada país, favoreciendo el posterior acceso a los recursos cuando estos estén disponibles.
- » **Impulsar programas para fomentar la interacción en la investigación en enfermedades raras y su sostenibilidad**, favoreciendo que se comparta y se difunda el conocimiento generado para que se transfiera con mayor rapidez, agilidad y equidad a la práctica sanitaria, es decir a los pacientes.

**A nivel nacional y con implementación autonómica:**

---

- » **Reconocer y potenciar los programas que actualmente apoyan la obtención de un diagnóstico que se desarrollan en nuestro país:** el Programa de Enfermedades Raras sin diagnóstico (SpainUDP) del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y el Programa de Enfermedades no Diagnosticadas (ENoD) del Centro de Investigación Biomédica en red de Enfermedades Raras (CIBERER). También los programas que se vienen desarrollando de enfermedades raras no diagnosticadas y pacientes sin diagnóstico en diferentes centros de referencia y en coordinación con las organizaciones de pacientes.
- » **Implementar estructuras y rutas que, en coordinación con el sistema de salud, permitan proseguir en el proceso diagnóstico cuando la enfermedad “no tiene nombre” todavía.** Para ello, es imprescindible evaluar el impacto de iniciativas que ya están en marcha como el programa IMPaCT Genómica, y garantizar su continuidad y aplicación clínica.
- » **Implementar un marco normativo que garantice la homogenización y ampliación de las pruebas de cribado neonatal y pruebas genéticas,** actualizando además la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud y en la implementación del nuevo catálogo de pruebas genéticas.
- » **Reconociendo las especialidades sanitarias de genética, médica y de laboratorio,** en el Sistema Nacional de Salud, incluyéndolas urgentemente en el Programa de Formación Sanitaria Especializada.
- » **La discapacidad en algunas enfermedades raras podría prevenirse con diagnóstico y tratamiento,** y en otros casos, un diagnóstico precoz y un manejo adecuado pueden modificar el impacto de la discapacidad y por ende el estado de bienestar de las personas y sus familias.
- » **Potenciando circuitos asistenciales definidos y la atención integral,** potenciando, ampliando y dando sostenibilidad a la red de Centros, Servicios y Unidades de Referencia e impulsando la Red Únicas así como la coordinación sociosanitaria para integrar los aspectos clínicos, psicológicos, sociales y educativos.