

## Impacto psicosocial en el retraso diagnóstico

Las enfermedades raras (ER) o poco frecuentes son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando afecta a menos de 5 por cada 10.000 habitantes en Europa. Las ER están caracterizadas por el gran número y la amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma patología. La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona a otra. Hay, en efecto, una notable diversidad de subtipos de la misma enfermedad.

Entre los principales obstáculos de quienes tienen una enfermedad poco frecuente destaca el **difícil acceso al diagnóstico correcto**. Desde el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) se ha publicado en la revista Orphanet journal of rare diseases un artículo en el que cuantifican el retraso diagnóstico de las enfermedades raras en España, obtenidos del Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del ISCIII. Los resultados señalan que **el 56,4% de las personas había experimentado un retraso en el diagnóstico de la enfermedad, y que la media en el tiempo transcurrido desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico había sido de 6,18 años**. En concreto, un 19% de pacientes tuvo que esperar entre 1 y 3 años para el diagnóstico; un 16,7%, entre 4 y 9 años, y un 20,9%, más de 10 años.

Mientras se demora el diagnóstico debemos señalar que el paciente: **no recibe ningún apoyo ni tratamiento (29,37% de los casos)**, recibe algún tratamiento inadecuado (17,9% de los casos) y **ve como su enfermedad se ha agravado (31,26% de los casos)**. Además, tras el diagnóstico la información es escasa y existe poco conocimiento científico, alto coste del cuidado y desigualdad en la accesibilidad al tratamiento.

Cabe señalar además que el **“67% de las mujeres sufren demora en el diagnóstico a consecuencia de que los síntomas de las diferentes patologías no se manifiestan de la misma forma en las mujeres que en los hombres y eso dificulta el acceso a un diagnóstico”** (Estudio ENSERio 2018).

Es importante analizar las **diferencias de género** en las consecuencias experimentadas del retraso diagnóstico: las mujeres afectadas, por lo general, afirman haber tenido un mayor agravamiento de su enfermedad que los hombres, así como una mayor necesidad de atención psicológica lo que nos revela que las mujeres son las que han sufrido en mayor medida esta demora diagnóstica.

La principal carga de atención a personas con enfermedades raras o sin diagnóstico recae sobre las mujeres, que ven así perjudicadas sus posibilidades de desarrollo personal, social y laboral. Un diseño adecuado de los mecanismos de apoyo en el ámbito familiar, así como de los recursos sociales destinados a ello, deben contemplar actuaciones destinadas a cambiar esta realidad. **“El 64% de las personas que ejercen el rol de cuidadores principales de personas con ER o sin diagnóstico son mujeres”** (según los datos del Proyecto INNOVCare, 2018).

Esta **“odisea diagnóstica”** es un proceso complejo, durante el cual, las personas que conviven con una ER deben hacer frente al progreso de la enfermedad mientras afrontan la dificultad en el acceso a unidades y centros de referencia, falta de información sobre la enfermedad y su abordaje, falta de investigación, falta de guías clínicas y falta de tratamiento, dificultades para la valoración de la discapacidad y la dependencia, así como dificultad en el acceso a programas de atención temprana, lo que genera situaciones de **alta vulnerabilidad tanto social como económica** debido al

retraso en el acceso a un posible tratamiento y a los programas de intervención temprana, rehabilitación, recursos sociales, entre otros problemas.

Además, en muchos casos no existen protocolos de coordinación entre profesionales sanitarios, sociales y educativos que favorezcan una atención integral de calidad y la poca investigación existente está fragmentada y es insuficiente. Todo esto se traduce en un **gran impacto social y psicológico en quién tiene la ER, en su familia y entorno cercano.**

Por tanto, podemos ver como el retraso en el diagnóstico tiene consecuencias que trascienden el ámbito clínico: es decir existen también una serie **de consecuencias psicosociales** fruto de no recibir el diagnóstico de una enfermedad rara y o recibirlo después de una media de 6 años.

Desde los inicios de la puesta en marcha del Servicio de Información y Orientación (SIO) de la Federación Española de Enfermedades Raras y , los cambios drásticos en la autoestima y el auto concepto, el carácter crónico y/o degenerativo, los cambios en las relaciones sociales, familiares, laborales, etc., que suponen para el afectado y la familia convivir con una enfermedad rara o situación de búsqueda de un diagnóstico.

Este y un sin número de **variables psicológicas y sociales** se ven afectadas en la situación de enfermedad, retroalimentando negativamente el estado de salud de la persona. Estos aspectos ponen de relieve que el diagnóstico es un reto de la investigación y de la atención sanitaria, pero también de **abordaje psicosocial.**

Así se hace incuestionable que las consecuencias de tener una enfermedad poco frecuente hacen que sea necesario el apoyo psicológico y social para facilitar el proceso de adaptación y disminuir el riesgo de consecuencias psicopatológicas.

La búsqueda del diagnóstico de una ER es un proceso que genera una **situación de crisis** y un fuerte impacto psicoemocional, asociado al estrés y la incertidumbre durante el peregrinaje que se realiza entre especialistas clínicos, las derivaciones a centros de referencia, la percepción del escaso conocimiento de las ER entre los profesionales de la salud y resto de entornos sociales y educativos. Todo esto implica cambios importantes a nivel social en el grupo familiar, desembolsos económicos por derivaciones, traslados, pérdida de poder adquisitivo por no poder continuar trabajando en muchas ocasiones para poder atender adecuadamente a la persona enferma, etc. La falta de un diagnóstico médico puede tener un **gran impacto en la salud mental** de una persona. A menudo, las personas que luchan con síntomas físicos o mentales que no han sido diagnosticados se enfrentan a una serie de **desafíos psicológicos.**

Una de las principales preocupaciones para las personas sin diagnóstico es la **incertidumbre.** Está incertidumbre, en ocasiones, y el largo peregrinaje puede hacer que la persona llegue a cuestionarse si los síntomas fruto de la somatización. Además, las personas sin diagnóstico a menudo se enfrentan a la **falta de comprensión y apoyo** de su entorno por la falta de información. Los amigos y la familia pueden no entender por qué la persona está experimentando síntomas y pueden no saber cómo ayudar. Esto puede llevar a la **soledad y el aislamiento**, lo que puede agravar el impacto psicológico.

La falta de un diagnóstico también puede afectar la autoestima de una persona. Cuando una persona no sabe qué le está sucediendo, puede sentir que no tiene control lo que puede afectar la **autoestima y la autoimagen** y experimentar situaciones donde sienta **discriminación** al no poder explicar lo que le está sucediendo.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) en 2012 incluye en el concepto de salud el “bienestar físico, mental y social”. Esta definición señala la importancia de los factores psicológicos y sociales en el proceso de salud-enfermedad y promueve una atención integral en la persona, con lo que, bajo esta definición, la atención y el apoyo psicológico y social se torna fundamental en el abordaje interdisciplinar de las personas con una enfermedad poco prevalente con el fin de mejorar su calidad de vida.

De esta manera **la atención psicosocial toma un papel fundamental en el ámbito de las enfermedades raras**, tanto a nivel de apoyo directo, como en el diseño de programas de formación e investigación clínica.

A pesar de estos desafíos, es importante recordar que **las personas sin diagnóstico no están solas**.

Desde FEDER y su movimiento asociativo acompañamos a las personas y familias en el impacto psicológico de la falta de un diagnóstico. El impacto psicológico de las personas sin diagnóstico puede ser significativo, por ello desde los servicios de atención directa brindamos información, orientación y acompañamiento, así como recursos y apoyo social para minimizar la incertidumbre y el impacto psicológico de la falta de un diagnóstico.

**Desde de FEDER, continuamos brindando orientación y acompañamiento a pacientes y familiares en proceso de búsqueda de diagnóstico.** Desde un abordaje multidisciplinar, ofrecemos información y orientación desde la perspectiva sociosanitaria, legal, educativa y desde el acompañamiento psicológico y social.

Específicamente, desde nuestro **Servicio de Información y Orientación (SIO)** contamos con un Protocolo de Orientación de Casos Sin Diagnóstico, desde el que ofrecemos información y orientación respecto a servicios, unidades y equipos que pueden acelerar el proceso de diagnóstico, así como alianzas con programas nacionales de búsqueda de diagnóstico como el SPAIN UDP y el ENOD. Con los que el SIO colabora estrechamente en la búsqueda del diagnóstico atendiendo los casos de manera personalizada e individualizada, también contamos con el asesoramiento de un comité científico asesor.

Paralelamente desde el **Servicio de Atención Psicológica (SAP) de FEDER**, la atención se desarrolla teniendo en cuenta la vulnerabilidad aquí explicitada y ser acompañada a la personas con ER y su familia con el objetivo de minimizar el impacto del peregrinaje diagnóstico y el afrontamiento psicoemocional tras el mismo, a través de la acogida, la escucha activa, la legitimación e identificación emocional y el empoderamiento del paciente y/o la familia en la toma de decisiones sobre sus propios procesos de salud.

Si te encuentras en proceso de búsqueda de diagnóstico, contacta con nosotros, queremos ayudarte:

**Servicio de información y Orientación (SIO):** [sio@enfermedades-raras.org](mailto:sio@enfermedades-raras.org)

**Servicio de Atención Psicológica (SAP):** [psicologia@enfermedades-raras.org](mailto:psicologia@enfermedades-raras.org)

**Día Mundial de las Enfermedades Raras 2023**

“Haz que el tiempo vaya a nuestro favor” en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, se busca impulsar una movilización internacional para afrontar los retos que supone, no sólo el retraso o la ausencia de diagnóstico en ER, sino también la dificultad en el acceso al mismo.

Este año se pone el foco en una de las que han sido siempre prioridades del tejido asociativo que conforman las personas y familias que conviven con las EPF; el acceso a un diagnóstico rápido y eficaz y equitativo.

Precisamente en 2023 nos encontramos en un momento lleno de oportunidades para posicionar esta prioridad en la agenda, por varios motivos:

- Nuevos datos: Tendremos nuevos datos resultado de dos proyectos claves: Proyecto de Determinantes del Retraso Diagnóstico y el Rare Barometer Voice
- Actualización del marco normativo: nos encontramos en plena actualización de la cartera de prestaciones del SNS.
- Participación de los pacientes en proyectos estratégicos:

o **Proyecto PERTE de Salud de Vanguardia**. Que otorga un papel prioritario al colectivo de personas y familias con Enfermedades raras. Se trata de un hito, ya que la inversión específica en medicina genómica y terapias avanzadas, junto con la implementación de la medicina personalizada pretende mejorar el tiempo de acceso a un diagnóstico y el desarrollo de nuevas terapias que den respuesta a los principales desafíos de estas patologías.

o **Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y la Tecnología (IMPACT)**, Teniendo en cuenta que la Medicina de Precisión o Medicina Personalizada es aquella que trata al paciente en base a su genética, este proyecto resulta fundamental de cara a dar respuesta a las necesidades de las personas con enfermedades raras y aquellas que todavía no tienen un diagnóstico.