



DECALOGO DIA MUNDIAL DE LAS PERSONAS SIN DIAGNOSTICO

26 DE ABRIL DE 2019

El Consorcio Internacional para la Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC) establece 3 nuevos objetivos para 2027:

- Que todos los pacientes de enfermedades raras reciban un diagnóstico preciso en el plazo de un año.
- Aprobar mil nuevas terapias.
- Desarrollar metodologías que permitan evaluar el impacto de los diagnósticos y las terapias aplicadas en los pacientes

El promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución de un diagnóstico es de 5 años. Para uno de cada cinco afectados, transcurren 10 años o más entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico, llegando incluso a fallecer personas sin conocer el diagnóstico de la enfermedad.

Según el Estudio de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras (Estudio ENSERIO, Feder 2009, Estudio ENSERIO, Feder-CREER 2017), el 31,26% de los encuestados indica que el retraso del diagnóstico había producido un agravamiento de su enfermedad o de sus síntomas; el 29,37% que esta demora supuso no recibir ningún apoyo ni tratamiento; y el 17,90% que este retraso llevó a la aplicación de un tratamiento inadecuado. Casi el 50% de las personas en nuestro país ha sufrido un retraso en el diagnóstico. 1 de cada 4 tuvieron que desplazarse fuera de su Comunidad Autónoma para conseguir el diagnóstico.



Las principales causas a las que se enfrentan las personas sin diagnóstico y sus familias

- (en un 72,8% de los casos) es el desconocimiento de la enfermedad.
- Desinformación sobre cuidados y ayudas técnicas que puedan facilitar su vida.
- Barrera de acceso a ayudas económicas
- Enfermedades “sin nombre” no reconocidas.
- Necesidades no cubiertas en la cartera básica (atención psicológica, rehabilitación).

Y POR TODO ELLO PROPONEMOS PARA MEJORAR LA SITUACIÓN DE NIÑOS Y ADULTOS SIN DIAGNOSTICO EN ESPAÑA LAS SIGUIENTES ACCIONES:

1- Los pacientes con una enfermedad rara no diagnosticada deben ser reconocidos por las autoridades nacionales como una población con necesidades específicas no cubiertas, a fin de que sea posible desarrollar una atención sanitaria y social personalizada

2- Es necesario que las autoridades pertinentes en cada uno de los países desarrollen y financien en forma sostenible programas nacionales dedicados específicamente a las enfermedades no diagnosticadas, lo cual facilitaría el acceso rápido y equitativo al diagnóstico y a la atención social

3- El uso compartido del conocimiento y la información debe estructurarse y coordinarse a nivel nacional e internacional, con el fin de optimizar el uso de los recursos existentes y facilitar el acceso de todos los pacientes afectados por una enfermedad rara no diagnosticada.



4. Los pacientes deben estar involucrados, en condiciones de igualdad con respecto a los demás grupos de interés, en la gobernanza de los programas para enfermedades no diagnosticadas así como en las redes internacionales, con el fin de abordar adecuadamente las prioridades de los pacientes con enfermedades raras no diagnosticadas y contribuir a mejorar la asistencia sanitaria.

5. A través de las iniciativas existentes, deberá promoverse el uso compartido de datos en forma ética y responsable por parte de todos los países, con el fin de ayudar al diagnóstico, aumentar la cooperación médica, facilitar la investigación y acelerar el tratamiento de las enfermedades raras no diagnosticadas.

6- Conseguir un acceso rápido y equitativo al diagnóstico y tratamiento con los medicamentos apropiados en las distintas Comunidades Autónomas de España.

7- Instamos a proporcionar apoyo y recursos necesarios para agilizar la ampliación enfermedades raras y la obtención de fuentes necesarias para el volcado de datos en el REGISTRO ESTATAL y que éstos sean interoperables

8- Definir y generar un CÓDIGO para los casos sin diagnóstico o un código por grupo de patologías (ejemplo: enfermedad metabólica no diagnosticada).

9- Dotar de los recursos necesarios el PLAN PILOTO PARA EL DIAGNÓSTICO, impulsado por el Ministerio y la Federación Española de Enfermedades raras en 2015 y activo durante 2017, permitiendo consolidar todas las acciones contempladas que garanticen un diagnóstico precoz de las enfermedades raras y sin diagnóstico .

10- Homogeneizar y ampliar el número de pruebas de CRIBADO NEONATAL en todas las Comunidades Autónomas de España. Varían



entre 7 (el mínimo establecido por ley) y 30, según la Comunidad Autónoma.

11- Elaborar el PLAN DE MEDICINA PERSONALIZADA O DE PRECISIÓN en España, dotándolo de recursos económicos en los presupuestos generales del Estado que permita desarrollarlo.

12- CREACIÓN DE LA ESPECIALIDAD DE GENÉTICA CLÍNICA. España es el único país de Europa sin la especialidad de genética clínica.

13- Apoyar y potenciar los programas sin diagnóstico que se desarrollan en el Instituto de investigación en Enfermedades Raras IIER y en el CIBERER.

14- Realizar acciones de sensibilización conjuntas con la SWAN EUROPE, para conmemorar el Día Internacional de los niños sin diagnóstico , 26-4-2019.