

29 de abril de 2025

Día mundial de las
PERSONAS
sin diagnóstico



DÍA MUNDIAL DE LAS PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO

Manifiesto por el día mundial de las personas sin diagnóstico

En la Unión Europea se denomina **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 más de 7.000 enfermedades raras (6.417 enfermedades raras identificadas) 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 enfermedades que, consideradas una a una, afectan a muy pocas personas pero que, tomadas en su conjunto, implican a gran parte de la ciudadanía

Se trata de personas que conviven con alguna enfermedad de **carácter genético, crónico, y degenerativo en más del 70% de los casos**. Enfermedades que, además, aparecen en la infancia en 2 de cada 3 casos, que conllevan una gran discapacidad en la autonomía y **un gran impacto**

psicosocial que también afectan a la calidad de vida de sus familiares y su entorno.

Más de la mitad de las familias con enfermedades poco frecuentes **esperan más de 6 años para lograr un diagnóstico, en muchos casos, este tiempo es aún mayor**. 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 de enfermedades raras y sin diagnóstico nos volvemos a unir 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, dado que uno de los grupos de trabajo está específicamente dirigido a “Programas para enfermedades sin diagnóstico”.
- » **Reconocer a las personas y familias sin diagnóstico como un colectivo diferenciado por la administración competente desde una perspectiva internacional, nacional y**

DÍA MUNDIAL DE LAS PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO

autonómica.

- » **Reconocer y poner en valor el relevante trabajo del tejido asociativo**, comprometerse con sus necesidades para dar respuesta a las personas y familias que se enfrentan a lo largo de los años a esta situación
- » **Implementar en el sistema sanitario la codificación “Trastorno raro sin diagnóstico determinado 616874”** 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 ER y la sostenibilidad** de esta, 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.**
- » **Desarrollar campañas de información y comunicación dirigidas a profesionales sanitarios en general y médicos de centros de atención primaria en particular**, con el objetivo de sensibilizarlos sobre la importancia del diagnóstico precoz, su impacto en los pacientes y sus familias y los recursos disponibles.
- » Asimismo, **deben ofrecerse programas de formación y compartir recursos que permitan a los pacientes** empoderarse, defender sus derechos y desenvolverse con mayor eficacia el sistema sanitario.

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 2, y garantizar su continuidad y aplicación clínica.

DÍA MUNDIAL DE LAS PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO

- » **Desarrollar soluciones que guíen a los pacientes a través de los sistemas sanitarios**, facilitando su conexión con profesionales clave y asegurando su acceso a recursos esenciales que puedan mejorar su calidad de vida.
- » **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.
- » **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 definidas 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.
- » **Ofrecer apoyo directo e inmediato, priorizando el bienestar del colectivo en cuestiones como la salud mental**. Por lo que será esencial brindarles apoyo psicosocial para ayudarles a enfrentar los desafíos derivados de la incertidumbre de su condición.