



DECÁLOGO DÍA MUNDIAL DE LAS PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO 2021

El Consorcio Internacional para la Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC) establece entre sus objetivos para el período 2017-2027:

-Que todos los pacientes con sospecha de enfermedades raras reciban un diagnóstico, en el plazo de un año desde que acuden a consulta médica si existe literatura médica de la patología. Todas las personas que actualmente no se puedan diagnosticar ingresarán en un proceso de investigación y diagnóstico coordinado a nivel mundial.

-Aprobar mil nuevas terapias.

-Desarrollar metodologías que permitan evaluar el impacto de los diagnósticos y las terapias aplicadas en los pacientes.

PARA MEJORAR LA SITUACIÓN DE NIÑOS Y ADULTOS SIN DIAGNÓSTICO PROPONEMOS LAS SIGUIENTES ACCIONES:

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

ATENCIÓN SANITARIA

2- Es necesario generar una **estructura que permita compartir el conocimiento** e información a nivel nacional e internacional, con el fin **de optimizar el uso de los recursos existentes y ayudar al diagnóstico**, aumentar la coordinación entre profesionales y facilitar la investigación de enfermedades raras no diagnosticadas.

3- Es necesario que **la Administración nacional de cada país desarrolle y financie de forma sostenible, programas nacionales dedicados específicamente a las enfermedades no diagnosticadas**, lo cual facilitaría el acceso rápido y equitativo al diagnóstico.



4- En España, es necesario **desarrollar el Plan Nacional de Genómica y Medicina de Precisión**, con referencia expresa a las enfermedades raras y la incorporación de la participación de los pacientes con el fin de garantizar el acceso al diagnóstico.

5- Asimismo, es de vital importancia dotar de **continuidad al Plan Piloto para el Diagnóstico Genético** impulsado en 2015 y ejecutado en 2017 con el fin de establecer y definir las rutas asistenciales de acceso al diagnóstico que se siguen en nuestro país.

6- Es necesario el establecimiento de un protocolo de estudio genético previo a la concepción como la **ampliación del número de pruebas de cribado neonatal del programa de cribado neonatal nacional y su homogeneización en todas las Comunidades Autónomas** de España, ya que las pruebas actualmente varían significativamente según la autonomía.

7- **Hay que implicar a los pacientes** con el fin de abordar adecuadamente las prioridades de las personas con enfermedades raras no diagnosticadas y contribuir a mejorar la asistencia sanitaria.

8- Es necesario **definir y generar unos criterios comunes validados a nivel nacional que permitan disponer de una base de datos o registro específico** nacional y/o autonómico, de personas con sospecha de padecer una enfermedad rara en búsqueda de diagnóstico. De tal forma que cuando se produzca un avance científico, pueda aplicarse de manera inmediata a posibles beneficiarios y mientras este avance no se produce, se puedan identificar necesidades específicas.

9- Es de vital importancia apoyar y **potenciar los programas sin 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).

10- Es necesario **ampliar las posibilidades de acceso a tratamientos**, ya que la ausencia de diagnóstico conlleva también la imposibilidad de acceder a ensayos clínicos o a un tratamiento innovador que pudiera ser capaz de frenar el avance de la enfermedad.



11- Es importante en general, conseguir un acceso rápido y equitativo a un **abordaie terapéutico v tratamiento** con los medicamentos apropiados en las distintas Comunidades Autónomas de España.

ATENCIÓN SOCIAL

12- La ausencia de diagnóstico tiene un gran impacto a nivel clínico, pero también una importante repercusión desde una perspectiva social.

Es necesario **garantizar también el acceso a las ayudas técnicas**, sistemas de comunicación, productos ortoprotésicos, adaptaciones, así como otros productos y servicios, necesarios para mejorar la calidad de vida.

13- Asimismo, se deben **garantizar los recursos** ante el grave impacto familiar y económico que supone la falta de diagnóstico, con la consecuente necesidad de una **atención psicológica** capaz de ayudar al paciente y su entorno a abordar la nueva situación.

14- Esta realidad se extrapola también a otros aspectos que condicionan el apoyo a la familia. Es prioritario mejorar **la valoración de la discapacidad**, ya que a pesar de no tener un nombre que identifique su patología, el 80% de las personas con enfermedades raras no diagnosticadas cursan con ella.

15-La falta de **información sobre la enfermedad** y de recursos específicos para abordar las enfermedades raras se agrava aún más en los casos sin diagnóstico, especialmente **en ámbitos como la educación**. En este campo, se debe frenar también la situación por la que muchos menores ven reducida su actividad de ocio y en el aula respecto a la del resto de compañeros.

16- Hay que **reconocer y poner en valor la labor del tejido asociativo** que trabaja para dar respuesta a las familias que enfrentan esta situación en España y que trabajan a nivel internacional de la mano de organizaciones como la Alianza Europea de organizaciones de pacientes de Casos Sin Diagnóstico (SWAN Europe).