



DECÁLOGO DÍA MUNDIAL DE LAS PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO 2020

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

-Que todos los pacientes de enfermedades raras reciban un diagnóstico, **atención y terapia en el plazo de un año desde que acuden a consulta médica.**

-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 **impulsar 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- Así mismo, 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- Establecimiento de un protocolo de estudio genético previo a la concepción y **homogeneización y ampliación del número de pruebas de cribado neonatal en todas las Comunidades Autónomas** de España, ya que las pruebas actualmente varían significativamente según la autonomía.

7- **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- Definir y generar un **código específico en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) para los casos sin diagnóstico** o al menos uno vinculado al grupo de patologías (*ejemplo: enfermedad metabólica no diagnosticada*). Y también igualmente incluir en los registros de enfermedades raras autonómicos y nacional un código que identifique los casos sin diagnóstico.

9- 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- 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- Conseguir un acceso rápido y equitativo a un **abordaje terapéutico y 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 desde la perspectiva social. Es necesario garantizar el **acceso a ayudas técnicas, productos ortoprotésicos, adaptaciones como sistemas de comunicación o productos especiales** de alimentación específicos que viven las familias sin un nombre de la enfermedad.

13- Recursos que, al no estar reconocidos para una enfermedad sin diagnóstico, suponen un grave impacto familiar y económico, 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. En concreto, es prioritario mejorar **la valoración de la discapacidad**, que también se ve influenciada ante la falta de un nombre a pesar de que el 80% de las enfermedades raras 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 la situación por la que **muchos menores ven reducida su actividad de ocio y en el aula respecto a la del resto de compañeros** debido a la necesidad de mayor conocimiento sobre las implicaciones de la enfermedad,

16- Reconocer y **poner en valor el 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 Casos Sin Diagnóstico (SWAN Europe) y la Red Internacional de Casos Sin Diagnóstico (UDNI).