

MANIFIESTO:

DÍA MUNDIAL DE LAS PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO

En la Unión Europea se denominan 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.

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) existen cerca de 7.000 enfermedades raras (6.172 enfermedades raras identificadas en Orphanet) 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, por tanto, 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.

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 unimos el último viernes de abril de 2023, 28 de abril 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, no sólo el retraso o la ausencia de diagnóstico en ER, sino también 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:
 - » **Reconocer a las personas y familias sin diagnóstico como un colectivo diferenciado por la administración desde una perspectiva internacional, nacional y autonómica. Reconocer al tejido asociativo que trabaja de manera incansable para dar respuesta a las familias que enfrentan esta situación.**
 - » **Implementar en el sistema sanitario la codificación “Trastorno raro sin diagnóstico determinado”** 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**

MANIFIESTO:

DÍA MUNDIAL DE LAS PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO

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.**

- 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). El objetivo de SpainUDP es ofrecer un diagnóstico a las personas que padecen una enfermedad rara y que hasta la fecha no han podido obtener el nombre o la causa de su enfermedad. ENoD tiene como objetivo contribuir al diagnóstico molecular preciso de los casos clínicos de enfermedades raras no resueltos. También los programas que se vienen desarrollando de enfermedades raras no diagnosticados y pacientes sin diagnóstico en diferentes centros de referencia.
 - » **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.**
 - » 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. **Una adecuada implementación del baremo de discapacidad mejorará sustancialmente la calidad de vida de los pacientes y familiares dado que permitirá atender de forma eficiente las necesidades de estos.**