

DECÁLOGO DÍA MUNDIAL DE LAS PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO 2022

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 LA INFANCIA Y PERSONAS ADULTAS 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 adecuada a sus necesidades.

ATENCIÓN SANITARIA

2- Es necesario generar una **estructura que permita compartir el conocimiento e información** a nivel autonómico, 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 las **Administraciones nacional y autonómicas desarrollen y financien de forma sostenible, programas dedicados específicamente a las enfermedades no diagnosticadas**, lo cual facilitaría el acceso rápido y equitativo al diagnóstico.

4- En España, es necesario seguir trabajando en 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 desarrollar iniciativas como el 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 del programa de cribado neonatal nacional y su homogeneización en todas las Comunidades Autónomas**, 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 ser conscientes de las limitaciones que supone no tener un diagnóstico a la hora de acceder a un tratamiento, 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 recursos sociales y sanitarios 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 implementar a la mayor brevedad posible el nuevo Real Decreto de Discapacidad que contempla las limitaciones en las actividades básicas de la vida diaria, instrumentales y en las de participación, así como hacer seguimiento de su impacto en la vida de las personas.

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 ya que dificulta la comprensión de los compañeros y la comunidad profesional sobre la enfermedad y sus implicaciones.

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.

ENTIDADES QUE ADHIEREN AL DECÁLOGO

 <p>Asociación de Enfermedades Raras D´Genes</p>	 <p>Federación Española de Enfermedades Raras</p>
 <p>Asociación de enfermedades raras y discapacidad Sense Barreres de Petrer</p>	 <p>Objetivo diagnóstico. Asociación de personas sin diagnóstico</p>
 <p>Asociación Nacional de Personas con Epilepsia-ANPE</p>	 <p>Asociación de Enfermedades Minoritarias de la Comunidad Valenciana</p>
 <p>Asociación Grupo de Enfermedades Raras de Navarra</p>	 <p>Asociación de Enfermedades Raras con Epilepsia desde la Infancia</p>
 <p>Fundación Rafa Puede</p>	 <p>Asociación de apoyo a las familias de personas con ER y sin diagnosticar</p>
 <p>Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León</p>	 <p>Asociación Leonesa de Enfermedades Raras y Sin Diagnóstico</p>
 <p>Asociación de Padres de Personas con Discapacidad Intelectual de los Centros de la Fundación Gil Gayarre</p>	 <p>Asociación EPMA (El Pequeño Mundo de Álvaro)</p>