

# Manifiesto por el Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico 2026

**Más de 6 años: este es el tiempo medio de acceso al diagnóstico en enfermedades raras desde la aparición de los síntomas.** Durante este tiempo, las familias viven con incertidumbre, peregrinando entre especialistas y superando barreras en el acceso a tratamientos, prestaciones o ayudas que permitan minimizar o frenar el avance de la enfermedad. **En muchos casos, este tiempo es aún mayor. Otros, incluso llegan a fallecer sin saber por qué.**

---

El movimiento asociativo de enfermedades raras y sin diagnóstico nos volvemos a unir el 29 de abril 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.

Cuando hablamos de **una persona sin diagnóstico**, nos referimos a alguien que presenta síntomas claros o problemas de salud, pero para quien los profesionales todavía no han podido identificar qué enfermedad los causa.

Esta situación puede deberse, principalmente, a dos motivos:

1. Porque algunas enfermedades afectan a muy pocas personas en el mundo y son difíciles de reconocer; otras cursan con síntomas poco específicos que podrían corresponder a múltiples patologías; además, las pruebas médicas disponibles aún tienen limitaciones o las rutas de acceso a las mismas no están claramente definidas. En estos casos, la persona tiene una enfermedad conocida, pero aún está **en búsqueda de diagnóstico**.
2. Porque la medicina sigue describiendo nuevas enfermedades. Hasta que ese conocimiento se genera y se incorpora a la práctica clínica, hay personas que conviven con una patología que todavía es desconocida o no ha sido descrita. En este caso, la persona está enferma, pero **sin un diagnóstico posible** con el conocimiento actual.

**En ambos escenarios, la realidad es la misma: la persona está enferma y no tiene un diagnóstico. Esto tiene un impacto profundo en su vida y en la de su entorno.** Frente a ello, proponemos trabajar desde una perspectiva de lo local a lo global y viceversa.

## Los retos

**El diagnóstico no lo es todo, pero lo cambia todo.** No saber qué es lo que te pasa o el nombre de la enfermedad con la que convives condiciona toda tu vida:

- » **Vivir la ‘odisea diagnóstica’:** a las consecuencias de la enfermedad y la incertidumbre de no saber qué te pasa, se suma el tener que afrontar el proceso de la búsqueda de diagnóstico, la llamada ‘odisea diagnóstica’, que implica múltiples consultas médicas, desplazamientos y, a menudo, cirugías innecesarias e incluso diagnósticos erróneos.
- » **El diagnóstico es la puerta de entrada a un tratamiento:** el 30% de las personas que han sufrido un retraso diagnóstico también han sufrido un agravamiento de la enfermedad que podría haberse evitado. A ello se une que un 18% recibió un tratamiento inadecuado.
- » **El desconocimiento es clave, pero también el acceso en equidad a los recursos:** sólo el 20% de las enfermedades raras son investigadas, por lo que sabemos muy poco de muy pocas de ellas. Sin embargo, entre el conocimiento existente, se evidencia una falta de equidad en el acceso a las pruebas diagnósticas así como la demora en las derivaciones a los servicios especializados.
- » **Mayor impacto psicosocial:** el 36% de las personas con retraso diagnóstico tuvo necesidad de recibir atención psicológica y enfrentan mayores dificultades para explicar sus síntomas, justificar ausencias laborales o educativas, y sufren de falta de apoyo psicológico, pérdida de independencia y oportunidades además de un alto impacto en la economía del paciente y su familia.

## Las propuestas

- » **Reconocer a las personas y familias sin diagnóstico como un colectivo diferenciado.**
- » **Implementar en el sistema sanitario la codificación Orpha “Trastorno raro sin diagnóstico determinado 616874”.** Gracias a ello, podremos conocer exactamente cuántas personas en esta situación hay en cada país, favoreciendo el posterior acceso a los recursos cuando estos estén disponibles.
- » **Impulsar la investigación,** favoreciendo que se comparta y se difunda el conocimiento con rapidez, agilidad y equidad para que llegue a todos los pacientes.
- » **Reconocer y potenciar los programas que actualmente apoyan la obtención de un diagnóstico que se desarrollan en nuestro país:**
  - Programa de Enfermedades Raras sin diagnostico (SpainUDP) del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).
  - Programa de Enfermedades no Diagnosticadas (ENoD) del Centro de Investigación Biomédica en red de Enfermedades Raras (CIBERER).

- » **Garantizar la continuidad y aplicación clínica de programas de éxito que ya están en marcha como IMPaCT-Genómica** así como 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.
- » **Implementar un marco normativo que garantice el acceso en equidad tanto a las pruebas de cribado neonatal como a las pruebas genéticas**, impulsando la Proposición de Ley de Cribado Neonatal que está en el Congreso y actualizando la implementación del nuevo catálogo de pruebas genéticas.
- » **Potenciar circuitos asistenciales definidos 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 atención psicosocial** a la personas sin diagnóstico y sus familias para ayudarles a enfrentar los desafíos derivados de la incertidumbre de su condición.
- » **Sensibilizar a la sociedad y a la comunidad profesional** sobre la importancia del diagnóstico precoz, su impacto en los pacientes y sus familias y los recursos disponibles.
- » **Reconocer y poner en valor el relevante trabajo del tejido asociativo**, que históricamente dan respuesta a las personas y familias que se enfrentan a lo largo de los años a esta situación
- » **Capacitar al tejido asociativo** para que puedan participar de sus propias decisiones en salud.

**La ausencia de diagnóstico es un reto sanitario, social y humano.** La incertidumbre llena el día a día de las personas y sus familias, dificultando el acceso a recursos, tratamientos y apoyos adecuados.

Por ello, resulta imprescindible reforzar el compromiso de las administraciones públicas, los sistemas sanitarios y la comunidad científica para avanzar hacia un acceso más ágil, equitativo y coordinado al diagnóstico.

Es fundamental:

- » garantizar la continuidad de los programas existentes,
- » impulsar la investigación y
- » mejorar la coordinación entre los distintos niveles asistenciales,
- » incorporando además una atención integral que contemple las necesidades clínicas, psicológicas y sociales.

Y es necesario, con marcos como este Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico, seguir visibilizando la realidad de las personas sin diagnóstico, reconociendo su situación y promoviendo medidas que contribuyan a mejorar su bienestar y el de sus familias.

**Porque detrás de cada caso hay una síntoma, detrás de cada enfermedad, detrás de cada diagnóstico, hay una persona. Porque cada pERsona importa.**