

SIN DIAGNÓSTICO

Las patologías poco frecuentes afectan a un gran número de personas, ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes.

Por esta razón, cualquier persona puede sufrir una patología poco frecuente en cualquier etapa de la vida.

Las patologías de baja frecuencia deben de estar presentes en los objetivos de trabajo de entidades tanto públicas como privadas que trabajan en ámbitos de diversa índole, así como estar visibles en los diferentes canales de comunicación existentes, permitiendo concienciar y sensibilizar a la ciudadanía sobre el grave problema de salud pública que suponen las Enfermedades Raras.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras y durante todo el año 2015 tiene el firme propósito de llamar la atención de la sociedad sobre lo que supone convivir con una enfermedad rara y transmitir las dificultades a las que día a día se enfrentan las familias.

El objetivo es transmitir la urgencia y necesidad de que exista un compromiso por parte del Gobierno Central y Autonómico para que en el próximo año se realicen todos los esfuerzos necesarios para mejorar la calidad de vida de los 3 millones de personas que en España tienen una enfermedad poco frecuente. Desde FEDER, y en nombre de sus más de 274 asociaciones, se considera que es imprescindible centrar estos esfuerzos en dos de los grandes problemas que actualmente afectan a las familias:

- El retraso diagnóstico
- Las dificultades de acceso a un tratamiento vital

En este sentido se hace imprescindible el *apoyo, difusión e implementación* de las siguientes medidas:

Garantizar el acceso al diagnóstico *a través del desarrollo de acciones vinculadas al desarrollo y mejora de: información y registros, fomento de la investigación, detección precoz y atención sanitaria..* Por un lado, permite detectar otros portadores en El promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico es de casi 5 años,

mientras que para el 20% de los afectados esta demora supera incluso los 10 años. En algunos casos nunca se llega al diagnóstico.

La falta de diagnóstico conlleva una serie de consecuencias para la persona y su familia:

- Sin diagnóstico no hay apoyo ni tratamiento
- Agravamiento de la enfermedad
- Peregrinaje médico
- Tratamientos inadecuados
- Ansiedad, desesperación, angustia y/o desesperanza.

Las consecuencias de este retraso pueden ser graves tanto para la persona como para su entorno familiar y social. De esta forma, la demora en obtener un diagnóstico priva al afectado de intervenciones terapéuticas oportunas para favorecer el abordaje de la enfermedad. Todo ello, trae en consecuencia un empeoramiento clínico, así como secuelas físicas, y en ocasiones intelectuales y psicológicas, que podrían haberse evitado o paliado con un diagnóstico precoz.

Las causas del retraso diagnóstico se deben a múltiples causas. La escasez de pruebas de detección precoz, el desconocimiento sobre genética y pruebas diagnósticas, las dificultades para acceder a la información, la falta de coordinación entre especialidades o las barreras para la derivación son algunas de las razones más importantes.

Por ello, y con el objetivo de poner fin a esta problemática en el marco del Día Mundial y a lo largo del 2015, desde FEDER se solicita la creación de un programa específico para la atención de personas sin diagnóstico que, dirigido a los pacientes con sospecha de enfermedad rara sin diagnóstico conocido, ha de establecer itinerarios asistenciales que comprendan: análisis clínicos, segunda opinión médica, análisis de laboratorio, análisis y orientación genética, cribado neonatal, así como orientar el tratamiento o las medidas paliativas oportunas.

Objetivos iniciales del grupo

Este programa tendrá 2 objetivos iniciales:

- Establecer los criterios para la recepción de los casos de dificultad diagnóstica y hacer un análisis de situación que nos daría la información para aplicar las medidas necesarias para llegar a un diagnóstico en el menor tiempo posible.
- Implementar las medidas necesarias a nivel de los departamentos de Genética, Cribado Neonatal, Atención Primaria, Especializada y CSURs.

Cada Comunidad Autónoma debe tener un programa que debe ser conocido por los clínicos para su derivación correspondiente de los casos anteriormente mencionados.

La Asociación D'Genes participa activamente en el apoyo al programa específico para casos Sin Diagnóstico, debido a la gran cantidad de consultas atendidas de personas que no tienen diagnóstico y llevan tiempo peregrinando por servicios hospitalarios con síntomas complejos.

Conocedores de la importancia de conseguir un diagnóstico, ponemos en marcha este grupo de personas Sin Diagnóstico en la Región de Murcia. Además, para la atención de consultas de casos Sin Diagnóstico nos coordinamos con el SIO (Servicio de Información y Orientación) de FEDER.

El SIO a través de un protocolo de orientación de casos sin diagnóstico intenta dar respuesta a este tipo de procesos contando con el apoyo, en la resolución de los mismos, del Comité Asesor de FEDER. El principal objetivo de este Comité es reunir a profesionales referentes en el campo de las enfermedades poco frecuentes para poner a disposición de las familias y los pacientes el mayor conocimiento y asesoramiento posible.

El Comité Asesor de FEDER está compuesto por personalidades de distintos ámbitos de la sanidad, y el ámbito Jurídico, todos de reconocido prestigio en las principales áreas de interés para la Federación Española de Enfermedades Raras. Está compuesto por:

- 4 Pediatras
- 3 Farmacéuticos
- 4 Investigadores
- 1 Epidemiólogo
- 2 Internistas
- 1 Rehabilitador
- 1 Ginecólogo
- 1 Experto en genética, reproducción y medicina fetal

- 1 Endocrino
- 1 Hematólogo
- 1 Oncólogo
- 1 Neurólogo
- 1 Terapeuta Ocupacional

Sus características

Pese a su disparidad, hay dos características fundamentales que las unen:

- El largo tiempo que se tarda en el diagnóstico
- Los sentimientos de angustia que produce esta incertidumbre en quienes las padecen y en sus familiares, que tardan mucho tiempo en poder concretar cuál es su enfermedad y tienen que convivir con el no saber exactamente qué pasará.

El retraso diagnóstico es más que habitual. El estudio de Eurordis Rare Diseases Europe obtuvo las siguientes conclusiones:

- En el 25 por ciento de los pacientes pasaron entre 5–30 años entre el primer síntoma y el diagnóstico correcto.
- Antes del diagnóstico final, el 40 por ciento fueron diagnosticados incorrectamente y el resto no tenía diagnóstico.
- Múltiples facultativos los habían evaluado.
- Un 25% viajaron a otra región para obtener el diagnóstico y un 2% fuera del país
- Un tercio de los pacientes notaron que el método de comunicación del diagnóstico no fue el correcto.

Un diagnóstico temprano, un tratamiento y seguimiento adecuados inciden enormemente en la evolución, tanto para el paciente como para los que le acompañan en este largo proceso.

Si estas en proceso de diagnóstico o tienes sospecha de una enfermedad rara contacta con nosotros.