

Objetivo diagnóstico

Buenos días, como cada último viernes del mes de abril, celebramos el día mundial de las personas sin diagnóstico.

En Elche 28 de abril de 2023

Soy CARMEN, PRESIDENTA de la Asociación Objetivo diagnóstico, primera y única asociación de carácter nacional que lucha por y para los SIN diagnósticos.

Somos una asociación que hace ya 9 años, nos dimos cuenta que lo más importante ante la enfermedad es un diagnóstico y a ser posible, precoz. Pero por desgracia hasta llegar a ese diagnóstico, hay personas que están sufriendo la incertidumbre, el desasosiego y el desamparo que ocasiona no tenerlo.

A pesar de contar con grandes profesionales y medios suficientes para diagnosticar cualquier enfermedad, se calcula que un 20% de los que sufre enfermedades raras, tardan de media más de 5 años en tener el diagnóstico, recalcamos de media, porque tenemos casos de pasar toda la vida sin saber qué tiene y morir con esa condición.

Nos tratan por síntomas con lo que conlleva el no saber si el tratamiento es el correcto o no. Pasamos semanas, meses, años de especialista en especialista, de prueba en prueba sin resultados concluyentes. Nuestro día a día es una aventura de por sí. Abres los ojos y no sabes que te depara hoy tu "ENFERMEDAD".

Somos tan invisibles, que hasta hace muy poco ni tan siquiera teníamos epígrafes o codificación expresa que nos pongan en el mapa de las enfermedades. Sin un código que nos identifique ante facultativos y la administración se hace muy complicado, casi imposible conseguir una valoración correcta de tratamiento y derechos sociales.

Cada vez se nos complican más los trámites administrativos de las DEPENDENCIAS, DISCAPACIDADES E INCAPACIDADES La falta de Diagnóstico, nos cierra las puertas a derechos sociales y nuestros grados de discapacidad e incapacidades pocas veces corresponden a la realidad que vivimos. Somos pacientes con discapacidades sobrevenidas, por ello debemos considerar la posibilidad de llevar a cabo las valoraciones con carácter de urgencia y coordinar criterios.

No debemos olvidarnos de los facultativos de atención primaria, deben estar capacitados para atender y acompañar a estos pacientes. Vemos muy necesario que puedan utilizar un código para poder distinguir a esos pacientes de difícil diagnóstico e intentar que no pasen a ser un SIN diagnóstico de por vida.

El sistema sanitario nacional y también el autonómico, dentro de su marco competencial, debe ser capaz de no dejar en el olvido a los pacientes sin posibilidad de diagnóstico a día de hoy según los últimos avances de la ciencia. Asimismo, el sistema sanitario debe de ser capaz de avisar e informar a los pacientes sin diagnóstico de un determinado avance de la ciencia que les pueda ayudar y favorecer para obtener un diagnóstico ya que previamente no ha podido realizarse. Para ello es necesario que estos pacientes sin diagnóstico debidamente codificados ingresen en programas específicos de diagnóstico que vayan más allá de los protocolos de diagnóstico previstos para la generalidad de los casos. Hemos de partir de la realidad de que los

pacientes no tienen por qué disponer de información contrastada sobre los últimos avances o técnicas diagnósticas que resulten ser eficaces y que se vayan aprobando en un futuro. Por el contrario, son los poderes públicos quienes tienen la responsabilidad de tener identificados y localizados correctamente a los pacientes sin diagnóstico para poder ofrecerles en un momento dado nuevas técnicas diagnósticas anteriormente no realizadas.

Por ello vemos muy importante aprovechar esta oportunidad, para solicitar que se facilite el acceso a los facultativos pertinentes a la codificación Orphanet de las personas sin diagnóstico. Así, actualmente existe el código Orpha con número 616874 para todo “trastorno raro sin un diagnóstico determinado tras una investigación completa”. Dicha codificación incluye todos aquellos casos definidos como “trastorno poco frecuente para el que los expertos en enfermedades raras han hecho todos los esfuerzos razonables para determinar el diagnóstico de acuerdo con el estado de la técnica y las capacidades de diagnóstico disponibles, pero que no han permitido concluir en un concepto clínicamente conocido”

Esto es esencial en la mejora de la visibilidad de las enfermedades raras en los sistemas de información sanitarios y de investigación. De esta forma será más fácil para los facultativos intercambiar información y con otros especialistas y conseguir el diagnóstico oportuno.

Todo ello en línea con el objetivo del Consorcio Internacional de investigación de enfermedades raras (IRDIRC) que establece por una parte que **“Todos los pacientes que acudan a atención médica con sospecha de enfermedad rara serán diagnosticados en el plazo de un año si su trastorno es conocido en la literatura médica”** También el objetivo IRDIRC señala que **“todos los individuos actualmente no diagnosticables entrarán en un programa de investigación y diagnóstico coordinada globalmente”**

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:

- ❖ 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 afrontan esta situación.
- ❖ Implementar en el sistema sanitario la codificación 616874 “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 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.
- ❖ 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).

- ❖ 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 la equidad entre las distintas comunidades autónomas de nuestro país.
- ❖ La discapacidad en algunas enfermedades raras podría prevenirse con diagnóstico y tratamiento, y en otros casos, un diagnóstico precoz (cribado neonatal) 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.
- ❖ Todo ello sin olvidarnos la creación de las consultas multidisciplinarias, capaces de abordar las distintas patologías del paciente, así como el acompañamiento del mismo y sus familiares, sin dejar fuera la salud mental.

SIN DIAGNOSTICO NO HAY PRONOSTICO, pero sí que hay miedo e incertidumbre. ¡Queremos dejar de ser invisibles, queremos que se sepa que existimos!

Por todo ello, agradeciendo enormemente su atención y el habernos dado este espacio, solicitamos encarecidamente que el sistema sanitario se esfuerce en aprovechar todas las potencialidades que brinda el código Orpha de reciente creación para los trastornos raros sin un diagnóstico determinado y que gracias al mismo no se olvide de los pacientes ahí incluidos para lograr así que todos ellos obtengan al fin un diagnóstico concluyente.

Me gustaría terminar leyendo una reflexión del Dr. Francesc Palau:

“..El cambio de paciente sin diagnóstico a persona con una enfermedad diagnosticada es una necesidad vital para la persona, una responsabilidad moral y un imperativo ético del sistema de atención sanitaria.....”