

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII lidera un proyecto sobre retraso diagnóstico

| 17/06/2020 |



EXPLORAMOS EL DIAGNÓSTICO EN ENFERMEDADES RARAS: ORIGEN, IMPACTO Y CONSECUENCIAS



**DETERMINANTES DEL RETRASO DIAGNOSTICO EN LAS
PERSONAS AFECTADAS POR ENFERMEDADES RARAS
EN ESPAÑA: REPERCUSION SOCIAL Y FAMILIAR**

El estudio está dirigido por el ISCIII en colaboración con FEDER y CREER.

El [Instituto de Investigación de Enfermedades Raras \(IIER\)](#) del ISCIII dirige y coordina el proyecto de investigación 'Determinantes del retraso diagnóstico en las personas afectadas por Enfermedades Raras en España: repercusión social y familiar' en el que también participan la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER).

El estudio está dirigido por Verónica Alonso, del IIER. La investigación tiene como objetivos conocer el tiempo que transcurre desde que una persona acude a recibir atención médica hasta que se confirma el diagnóstico de una enfermedad rara en España; analizar su variabilidad geográfica; reunir más información sobre las posibles causas del retraso en el diagnóstico, y disponer de un mayor conocimiento para poder plantear recomendaciones.

El trabajo, que también recogerá la percepción de los pacientes ante esta situación, está apoyado por el Ministerio de Ciencia e Innovación a través de su Programa Estatal de I+D+i orientado a los Retos de la Sociedad, lo que permitirá acompañar el proyecto de dos contratos: uno para el ISCIII de un año de duración y otro de Formación de Personal Investigador de 4 años de duración para la realización de una tesis doctoral sobre los retrasos diagnósticos en este tipo de enfermedades.

En España, alrededor del 50% de las personas con una patología poco frecuente han estado más de 1 año esperando para recibir un diagnóstico, lo que puede agravar su condición y provocar consecuencias a nivel laboral, sanitario, educativo y psicológico.

Desarrollo del proyecto

Según explican los investigadores, el proyecto comparará la situación de las personas que han sufrido retraso en el diagnóstico de su enfermedad rara con aquéllas en las que el diagnóstico ha sido posible en el plazo de un año, tal y como recomienda el Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDIRC). Además, se analizará la situación concreta de los casos en los que aún no se ha conseguido diagnosticar la enfermedad. El equipo está formado por Verónica Alonso; Manuel Posada, director del IIER; Alba Ancochea, directora de FEDER, y Aitor Aparicio, director del CREER.

El estudio se realizará a través de la información recogida en el [Registro de Pacientes con Enfermedades Raras del ISCIII](#) y se completará con la realización de cuestionarios que identifican el antes y el después de recibir un diagnóstico para investigar los factores que determinan el retraso, las posibles diferencias territoriales, y las consecuencias laborales, psicológicas, sociales y económicas que este retraso ha producido en las vidas de los pacientes.

Todas las personas afectadas por una patología poco frecuente que deseen colaborar en el proyecto pueden hacerlo a través del citado registro del ISCIII. El estudio se basa en la información que ya contiene el registro y en la participación de los pacientes a través de esta herramienta, que ofrece las máximas garantías de protección de datos y confidencialidad a los pacientes y también es la vía de entrada al [Programa de Casos de Enfermedades Raras sin Diagnóstico](#).

El lanzamiento del primer cuestionario se ha iniciado este mes de junio y se centra en la situación de los pacientes durante la búsqueda del diagnóstico. Posteriormente, otros dos cuestionarios profundizarán en el impacto del retraso diagnóstico y la percepción de los pacientes, y en su situación una vez que tienen confirmado el diagnóstico de enfermedad rara.

El paciente debe estar previamente inscrito en el registro del ISCIII para acceder al primer cuestionario, de manera que se asegura que el diagnóstico de enfermedad rara está avalado por un informe médico y que hay consentimiento informado. Una vez que los pacientes cumplimenten el primer cuestionario tendrán acceso al segundo, y

después al tercero. El primer cuestionario, que es el principal, estará abierto a los nuevos pacientes que se inscriban en el registro más tarde (o que no lo hayan rellenado aún).

El IIER, FEDER y CREER trabajan juntos para lograr una participación en el estudio que permita obtener una muestra y unos resultados representativos del colectivo de afectados por enfermedades raras.