

Programa SpainUDP del ISCIII: más de 10 años de avances en el diagnóstico de personas con enfermedades raras

29/04/2024

El 29 de abril se conmemora el **Día Mundial de las Personas sin Diagnóstico**, una realidad en la que el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) trabaja desde el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) a través del **Programa Español de Casos de Enfermedades Raras Sin Diagnóstico (SpainUDP)**.



Foto de familia con el personal del Programa Spain UDP, del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII.

La falta de diagnóstico es uno de los principales problemas en el manejo de muchas enfermedades, y se trata de una cuestión que afecta muy especialmente a las enfermedades raras. Estas patologías se caracterizan por una prevalencia muy baja entre la población, de manera que, en Europa, una enfermedad sólo se denomina rara si afecta a menos de 5 personas por cada 10.000. Además, constituyen un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas que, además de caracterizarse por su baja prevalencia, tienen un elevado nivel de complejidad, que afecta sobre todo al diagnóstico y a los tratamientos.

El Programa SpainUDP acaba de cumplir 11 años de vida. En este tiempo, además de facilitar diversas líneas de investigación diagnóstica, ha logrado diagnosticar a 92 pacientes que padecen enfermedades ultrarraras, es decir, las que tienen una prevalencia extremadamente baja y afectan sólo a menos de una persona por millón. En los últimos años, el Programa está desarrollando varios proyectos de investigación en modelos *in vitro* e *in vivo* que esperamos puedan conducir al IIER a la descripción de nuevas enfermedades raras y al consiguiente diagnóstico de los pacientes afectados.

SpainUDP fue creado y puesto en funcionamiento por el IIER-ISCIII entre 2013 y 2014 para intentar dar respuesta al elevado número de consultas sobre casos sin diagnóstico que este centro venía recibiendo desde hacía años. Nacido como un proyecto piloto en 2013, al año siguiente se afianzó coincidiendo con el nacimiento de la [Red Internacional de Casos sin Diagnóstico \(UDNI\)](#), una de las entidades promotoras del Día Mundial de las Personas sin Diagnóstico.

Eva Bermejo, directora del IIER-ISCIII, explica que SpainUDP consolidó su desarrollo en el año 2015 con la firma de un convenio de colaboración con el Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda, de Madrid, que desde entonces permite realizar un estudio clínico detallado de los pacientes admitidos en el programa, enfocado a lograr su diagnóstico. El Programa Español de Casos de Enfermedades Raras Sin Diagnóstico ofrece un enfoque multidisciplinario y el procedimiento utilizado para intentar obtener un diagnóstico para estos pacientes se basa en tres grandes pilares: el estudio exhaustivo e individualizado de cada caso, el uso de los últimos avances tecnológicos en el campo de la genómica y otras ómicas, y el establecimiento de sistemas de intercambio seguro de datos a nivel europeo e internacional para su investigación.

La internacionalización es una de las bases de SpainUDP, programa en el que participan 9 de las unidades del IIER-ISCIII, contribuyendo a su enfoque multidisciplinar. En los últimos años, el IIER-ISCIII y SpainUDP han participado activamente en tres importantes proyectos europeos sobre enfermedades raras: **RD-Connect**, **Solve-RD** y **EJP-RD**, así como en la citada Red Internacional de Casos de Enfermedades Raras Sin Diagnóstico y el Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDIRC). Además, la actividad de SpainUDP se vincula también con la del **RePER (Registro de Pacientes con Enfermedades Raras)** y el **BioNER (Biobanco Nacional de Enfermedades Raras)**, ambos coordinados desde el ISCIII a través del IIER.

La dificultad multifactorial para desarrollar una visión global e integradora de toda la sintomatología que conlleva una enfermedad rara aumenta el riesgo de que un paciente no alcance un diagnóstico para su enfermedad en el tiempo que

se esperaría. De hecho, se estima que más de la mitad de los pacientes con enfermedades raras en Europa tardan años en conseguir un diagnóstico o no llegan a conocerlo, lo que complica aún más la situación de los pacientes y sus familias. La falta de diagnóstico y el retraso en conseguirlo son partes de un mismo problema. Por ello, el ISCIII-IIER ha reforzado la línea de investigación que estudia las causas de los diversos determinantes del retraso diagnóstico, habiéndose publicado varios artículos sobre el tema.

La directora del IIER destaca la importancia de visibilizar el estudio del retraso diagnóstico y las vías de investigación en enfermedades raras: "Aprovechando el Día Internacional de las Personas Sin Diagnóstico, desde el IIER-ISCIII nos gustaría transmitir todo nuestro apoyo y afecto a las personas con enfermedades ultra-raras, no diagnosticadas, y a sus familias. Desde el ISCIII perseguimos las mejoras en el diagnóstico de estos pacientes especialmente vulnerables para mejorar su calidad y esperanza de vida, y facilitar su acceso a tratamientos".