



El ISCIII establece un ‘mapa’ del diagnóstico de las enfermedades raras en España entre 1960 y 2021

- Más de la mitad de pacientes con una enfermedad rara en España entre 1960 y 2021 experimentaron más de un año de espera en el diagnóstico, un retraso que supera los 6 años en el periodo de estudio; tanto el porcentaje de pacientes afectados por el retraso diagnóstico como el tiempo medio de retraso han disminuido significativamente con el paso de los años.
- Se han analizado datos de más de 3.300 pacientes obtenidos del registro de Pacientes de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y el estudio se ha completado con herramientas estadísticas.

13 de noviembre de 2022. Un equipo de investigadores del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) han publicado [en la revista ‘Orphanet journal of rare diseases’](#) un artículo en el que cuantifican el retraso diagnóstico de las enfermedades raras en España, analizando datos del periodo 1960-2021 obtenidos del [Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del ISCIII](#). El objetivo principal del estudio es analizar por primera vez el tiempo hasta que se alcanza el diagnóstico para el conjunto de las enfermedades partiendo de un registro y teniendo en cuenta las características de las enfermedades y de las personas afectadas, o que además permite contar con un ‘mapa’ de cómo ha ido evolucionando el diagnóstico de estas enfermedades a lo largo de las últimas décadas.

Los resultados señalan que más de la mitad de pacientes experimentaron un retraso en el diagnóstico -más de un año de espera-, que la media de este retraso supera los 6 años en el periodo de estudio, y que tanto el porcentaje de pacientes afectados

por el retraso, como el tiempo medio de este retraso, han disminuido significativamente con el paso de los años. Los firmantes del trabajo son Juan Benito-Lozano, Greta Arias-Merino, Manuel Posada y Verónica Alonso-Ferreira, todos ellos del IIER-ISCIll, y Blanca López-Villalba, del Hospital Clínico de Valladolid.

El estudio se enmarca dentro de un proyecto de investigación financiado por el Ministerio de Ciencia e Innovación, en el que participan el IIER-ISCIll, el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) del IMSERSO y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Los resultados de la investigación sobre los determinantes del retraso diagnóstico [ya se ha publicado](#) en la revista International Journal of Environmental Research and Public Health; actualmente los investigadores están analizando el impacto del retraso diagnóstico en la vida de estas personas y sus familias a nivel social, psicológico, educativo o laboral.

Aunque el Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC) señala que para el año 2027 una enfermedad rara conocida debería poder diagnosticarse en el plazo de un año, el tiempo de espera suele ser mayor. Con los datos generados en este estudio, además de definir el tiempo que tarda en obtenerse un diagnóstico, se espera poder abordar de qué depende este retraso en función de las características de cada enfermedad rara y de las personas que las padecen.

Actualmente se conocen en torno a 7.000 enfermedades raras en el mundo, una cifra estimada que va variando porque se siguen descubriendo nuevas patologías muy poco frecuentes, y porque las ya conocidas en ocasiones se agrupan o se disgregan en otras diferentes según avanzan los conocimientos biomédicos. En España se calcula que hay en torno a 3 millones de personas afectadas de una enfermedad considerada rara, es decir, aquella que afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas.

Los datos mejoran: descensos muy significativos

En esta investigación, partiendo de los datos del [Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del ISCIll](#), se ha realizado un análisis descriptivo del tiempo transcurrido entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico de la enfermedad rara, atendiendo al sexo y edad del paciente, a la fecha de inicio de síntomas, el momento del diagnóstico y el tipo de patología. Para este análisis, se obtuvo información detallada de 3.304 personas afectadas de una enfermedad rara en España entre 1960 y 2021, y se utilizaron herramientas estadísticas para completar los cálculos.

Los resultados señalan que el 56,4% de las personas había experimentado un retraso en el diagnóstico de la enfermedad, y que la media en el tiempo transcurrido desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico había sido de 6,18 años. En

concreto, un 19% de pacientes tuvo que esperar entre 1 y 3 años para el diagnóstico; un 16,7%, entre 4 y 9 años, y un 20,9%, más de 10 años.

Así, los investigadores observaron que tanto el porcentaje de pacientes con retraso diagnóstico -por encima de un año- como el tiempo medio hasta el diagnóstico experimentaron una reducción significativa a lo largo del periodo de estudio, con peores datos en las décadas analizadas del siglo XX y mejoras progresivas en las dos últimas décadas. De hecho, el porcentaje de pacientes que esperaron más de 1 año para el diagnóstico rondaba el 60-80% en el siglo pasado, un porcentaje que bajó en torno al 40-60% en la primera década de este siglo, y que ha descendido significativamente en los últimos años.

En cuanto al tiempo medio de espera entre los síntomas y el diagnóstico, las mejoras también han sido progresivas y muy significativas según avanzaban los años: si hace 60-80 años los pacientes esperaban una media de 15-25 años en tener un diagnóstico para su enfermedad, el porcentaje cayó hasta una media de 5-10 años en los años finales del siglo pasado, para seguir descendiendo en la primera y la segunda década de este siglo, aunque el retraso medio aún supera el año que la IRDiRC se ha puesto como meta no superar para 2027.

Además, se observó un mayor porcentaje de retrasos diagnósticos en mujeres en comparación con los hombres; en personas que mostraron los primeros síntomas entre los 30 y los 44 en comparación con otros grupos de edad, y en casos de enfermedad rara vinculada con trastornos mentales, del comportamiento y del sistema nervioso. De hecho, existen diferencias en función de la década de inicio de síntomas: las personas que iniciaron los síntomas antes de 1979 tenían hasta cinco veces más riesgo de sufrir retraso diagnóstico que las que iniciaron la enfermedad en la última década.

La investigación está liderada por los científicos del IIER-ISCIII Verónica Alonso y Manuel Posada, y entre los firmantes también están Juan Benito-Lozano y Greta Arias-Merino, del mismo centro, y Blanca López-Villalba, del Hospital de Valladolid. Los autores explican que este es pionero en cuantificar en España, durante un margen temporal tan amplio y con datos de tantos pacientes (más de 3.300), el tiempo que pasa desde que surgen los síntomas de una enfermedad rara hasta que se produce el diagnóstico. Según señalan, se necesitan nuevos estudios para conocer y analizar los factores asociados a este retraso, y concretar las implicaciones que tiene en la vida de los pacientes y sus familias.

- **Referencia del artículo:** Benito-Lozano, J., López-Villalba, B., Arias-Merino, G. et al. *Diagnostic delay in rare diseases: data from the Spanish rare diseases patient registry.* *Orphanet J Rare Dis* 17, 418 (2022). <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02530-3>.

