



Shutterstock / nancekievill

El retraso en el diagnóstico de las enfermedades raras y sus consecuencias

Publicado: 16 marzo 2023 18:38 CET

Juan Benito Lozano

Técnico Superior Especializado. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Salud Carlos III

Manuel Posada de la Paz

Profesor de Investigación. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Salud Carlos III

Verónica Alonso Ferreira

Científico Titular OPI. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Salud Carlos III

El diagnóstico de las enfermedades raras es tan complejo que lo habitual es que se prolongue en el tiempo. Las consecuencias de ese retraso las sufren los pacientes, que tardan años, o incluso décadas, en poder ponerle nombre a su enfermedad.

Hablamos de retraso diagnóstico cuando se tarda más de un año en ser diagnosticado de una enfermedad rara conocida. Pese a que es un problema de primer nivel reivindicado por las asociaciones de pacientes y los organismos internacionales, apenas hay datos sobre cuál es la situación.

Las enfermedades raras suelen debilitar a la persona, con frecuencia provocan una muerte prematura y tienen un gran impacto en la vida diaria. Se calcula que el 70 % de las enfermedades raras afectan a niños. En su conjunto, las enfermedades raras no son raras, y suponen un problema de salud pública.

El retraso diagnóstico en España

Más de la mitad de las personas (el 56,4 %) han sufrido retraso en el diagnóstico de su enfermedad rara en España, según un estudio basado por primera vez en datos con diagnósticos confirmados y procedentes del Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III.

Cuando se trata de enfermedades raras incluidas en el grupo denominado por la OMS “Trastornos mentales y del comportamiento”, la demora se eleva a más del 70 %.

De promedio, se tarda más de 6 años en obtener el diagnóstico de una enfermedad rara en España. Y las mujeres tienen más riesgo de sufrir retraso diagnóstico. En muchas ocasiones, las personas pasan por una auténtica odisea diagnóstica para conocer el origen de sus padecimientos y poder ponerle un nombre.

Cabe destacar que tanto el porcentaje de retraso diagnóstico como el tiempo medio hasta conseguir el diagnóstico se han reducido en las últimas décadas. Sin embargo, todavía estamos lejos de conseguir que este proceso médico, clave para establecer el pronóstico y las pertinentes opciones de cuidados y tratamientos, no se demore más de un año.



Retraso diagnóstico en España.

¿Y cuál es la situación en Europa?

La realidad es que no podemos comparar la situación española con la europea. La evidencia científica acerca del tiempo hasta el diagnóstico en las enfermedades raras aún es escasa. Algunos estudios científicos abordan enfermedades raras muy concretas, y en la mayoría de ellos el tiempo en obtener el diagnóstico fue mayor a un año.

Según el estudio EURORDISCARE 2, llevado a cabo por la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), el 25 % de los pacientes tuvo que esperar entre 5 y 30 años para obtener su diagnóstico. Por ejemplo, el 50 % de las personas con el síndrome de Ehlers-Danlos tardaron más de 14 años en ser diagnosticadas. El problema de este estudio es que se publicó en el año 2009 y que contaba con información de solo 8 enfermedades raras.

Con todo y con eso, no cabe duda de que existe un evidente retraso diagnóstico.

¿Cuáles son las causas del retraso diagnóstico?

Es difícil identificar con claridad las causas del retraso diagnóstico. El estudio mencionado señala algunas de ellas, respaldadas por otros autores:

1. La falta de conocimiento científico del conjunto de las miles de enfermedades raras.
2. La presencia de diversos síntomas poco específicos que aparecen también en otras enfermedades.
3. El tiempo que se tarda en obtener las diferentes citas médicas, pruebas y resultados.
4. La escasez de pruebas diagnósticas específicas.

Sin duda, también afecta la complejidad de los sistemas de salud. Existen dificultades para encontrar centros especializados o para autorizar la transferencia de pacientes.

Además, algunos de los determinantes clínicos que se han relacionado con el retraso diagnóstico en España son: tener que desplazarse en búsqueda del diagnóstico, necesitar diferentes especialistas, la realización de pruebas o test que requieran mayor especialización, o someterse a alguna cirugía.

Determinantes clínicos del retraso diagnóstico.

Consecuencias en todos los ámbitos

El retraso en el diagnóstico de las enfermedades raras tiene un impacto negativo en las personas afectadas y también en sus familiares. Cuanto antes se produzca el diagnóstico, antes se puede tratar la enfermedad (si es que existen tratamientos disponibles) y derivar a los especialistas o a los centros de referencia para el seguimiento de la enfermedad.

El retraso diagnóstico también tiene consecuencias a nivel social, laboral, económico, educativo, familiar y psicológico. Impacta en la calidad de vida, derivando en estrés, ansiedad o incertidumbre por el futuro. En ocasiones, afecta a toda la familia.

Lo positivo de poner nombre a una enfermedad es que supone abrir la puerta a contactar con otras personas que están pasando por la misma situación y a recibir el apoyo de asociaciones de pacientes.

¿Y ahora qué?

Aún estamos lejos de cumplir el objetivo del Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDIRC), que propone que el diagnóstico de las enfermedades raras conocidas se realice en menos de un año, idealmente incluso antes de 6 meses, como se discute en los foros especializados actualmente.

Los estudios publicados ponen de manifiesto que el diagnóstico de las enfermedades raras es complejo. Y que lograrlo se convierte, en muchos casos, en toda una odisea. Esto nos debe impulsar a trabajar para que este proceso diagnóstico sea cada vez más rápido. Contar con más recursos, tanto para investigación como para la formación de los profesionales, es la clave para mejorar los tiempos de espera hasta conseguir el diagnóstico.