



UDNI
Undiagnosed
Diseases Network
INTERNATIONAL

Doenças raras não diagnosticadas representam um dos desafios mais complexos da medicina moderna. Apesar das doenças raras individualmente afetarem poucas pessoas, em conjunto as doenças raras afetam milhões de pessoas ao redor do mundo. Uma parcela significativa de indivíduos afetados segue sem diagnóstico, apesar de extensa investigação clínica e laboratorial.

Essa longa e imprevisível jornada por vezes é chamada de "odisseia diagnóstica", um processo que pode durar vários anos e é frequentemente permeado por erros diagnósticos, demora para acesso a cuidados em saúde e considerável estresse emocional tanto para os pacientes quanto para seus familiares.

Entre os principais motivos para tais dificuldades destaca-se a raridade dessas doenças e a variabilidade clínica. Muitas doenças têm sintomas similares ou inespecíficos, dificultando a distinção tanto com doenças comuns quanto com doenças raras, o que aumenta a ocorrência de erros diagnósticos. Além disso, o acesso limitado a exames laboratoriais, como exames de sequenciamento, e a profissionais especializados pode também prolongar a odisséia diagnóstica.

Mesmo os testes diagnósticos mais avançados são capazes de diagnosticar cerca de 4 a cada 10 pacientes, deixando a maioria à procura de um diagnóstico por anos, décadas ou por toda vida. Assim, 60% desses seguem como Pessoas Vivendo com uma Doença Não Diagnosticada (em inglês, People Living with Undiagnosed Diseases, PLWUD).

Para essas pessoas, a ausência de um diagnóstico pode resultar na instituição de tratamentos inadequados, dificuldade de acesso aos cuidados e em uma sensação profunda de invisibilidade dentro do sistema de saúde. Sem um diagnóstico, pacientes por vezes têm dificuldade em conseguir tratamentos adequados, conseguir o suporte que necessitam ou o reconhecimento necessário à sua condição. Em muitos casos, essa situação pode persistir por anos, décadas ou por toda a vida.

A Rede Internacional de Doenças Não Diagnosticadas (em inglês, Undiagnosed Diseases Network International, UDNI, <https://www.udninternational.org>) foi criada em 2014 para abordar esses desafios globalmente. A UDNI é uma rede internacional de clínicos, pesquisadores e representantes de pacientes que trabalham conjuntamente para aperfeiçoar a busca diagnóstica e entender doenças raras e não diagnosticadas. Ao conectar centros de referência de diferentes países, a UDNI facilita o compartilhamento de conhecimentos, informações e tecnologias inovadoras.

Um dos principais pontos fortes da UDNI é o seu caráter colaborativo e multidisciplinar. Casos de pacientes complexos são revisados por um time de especialistas de diferentes áreas, aumentando a chance de identificação de uma causa para o quadro. Ainda, a rede contribui para descobertas científicas, identificando novas doenças e expandindo o conhecimento sobre aquelas já conhecidas.

Portanto, doenças raras não diagnosticadas são um importante desafio para o sistema de saúde e a UDNI representa um esforço promissor de saná-lo por meio da colaboração internacional, pesquisa e inovação. Divulgar e educar, incentivar a pesquisa e defender o acesso equitativo a ferramentas diagnósticas são ações tangíveis a cada um de nós, o que pode ajudar a encerrar a odisséia diagnóstica de milhões de pessoas pelo mundo.