



ENFERMEDADES RARAS NO DIAGNOSTICADAS

Las enfermedades raras no diagnosticadas representan uno de los desafíos más complejos de la medicina moderna.

Si bien cada enfermedad rara afecta a un número reducido de pacientes, en conjunto, las enfermedades raras impactan a millones de personas en todo el mundo. Una proporción significativa de las personas afectadas permanece sin diagnóstico, incluso después de años de consultas médicas y pruebas clínicas.

Este proceso prolongado e incierto se conoce como la «odisea diagnóstica», un proceso que puede durar varios años y que con frecuencia se caracteriza por diagnósticos erróneos, retrasos en la atención y una considerable tensión emocional tanto para los pacientes como para sus familias.

Una de las principales dificultades radica en la rareza y la variabilidad de los síntomas. Muchas afecciones presentan signos y síntomas, que se también se observan en otras enfermedades, o son inespecíficos, lo que dificulta distinguirlas de enfermedades más comunes y también de otras enfermedades raras, lo que aumenta el número de diagnósticos erróneos. Además, el acceso limitado a herramientas de diagnóstico avanzadas, como la secuenciación genómica, y la falta de experiencia especializada pueden retrasar o impedir aún más la identificación precisa.

Incluso las pruebas genéticas más avanzadas solo pueden brindar respuestas a aproximadamente 4 de cada 10 pacientes, lo que deja a la mayoría en la búsqueda de un diagnóstico, a menudo durante años, décadas o incluso toda la vida. Por lo tanto, el 60 % restante son personas que viven con enfermedades sin diagnosticar.

Para estas personas, la falta de un diagnóstico puede resultar en años de tratamiento inadecuado, acceso limitado a servicios de apoyo y una profunda sensación de invisibilidad dentro del sistema de salud. Sin un diagnóstico, los pacientes suelen tener dificultades para recibir la atención adecuada, obtener el apoyo que necesitan o lograr el reconocimiento de su condición. En muchos casos, esta situación puede persistir durante años, décadas o incluso toda la vida.

La Red Internacional de Enfermedades sin Diagnóstico (UDNI, <https://www.udninternational.org>) se creó en 2014 para abordar estos desafíos a nivel mundial. La UDNI es una red internacional de médicos, investigadores y representantes de pacientes que trabajan juntos para mejorar el diagnóstico y la comprensión de las

enfermedades raras y sin diagnosticar. Al conectar centros de expertos de diferentes países, la UDNI facilita el intercambio de conocimientos, datos y tecnologías avanzadas.

Una de las principales fortalezas de la UDNI es su enfoque colaborativo y multidisciplinario. Los casos complejos de pacientes son revisados por equipos de especialistas de diversas áreas, lo que aumenta la probabilidad de identificar las causas subyacentes. Además, la red contribuye al descubrimiento científico mediante la identificación de nuevas enfermedades y la ampliación del conocimiento sobre afecciones ya conocidas.

En conclusión, las enfermedades raras no diagnosticadas ponen de manifiesto la existencia de importantes deficiencias en los sistemas de salud, y la UDNI representa un esfuerzo prometedor para subsanar estas deficiencias a través de la cooperación internacional, la investigación y la innovación. Sensibilizar, impulsar la investigación y abogar por un acceso equitativo a las herramientas de diagnóstico son acciones concretas que cada uno de nosotros puede emprender para contribuir a poner fin a la odisea diagnóstica que afrontan millones de personas en todo el mundo.