

The Cost of Delayed Diagnosis in Rare Disease: *A Health Economic Study*

El impacto del diagnóstico tardío en las enfermedades poco frecuentes

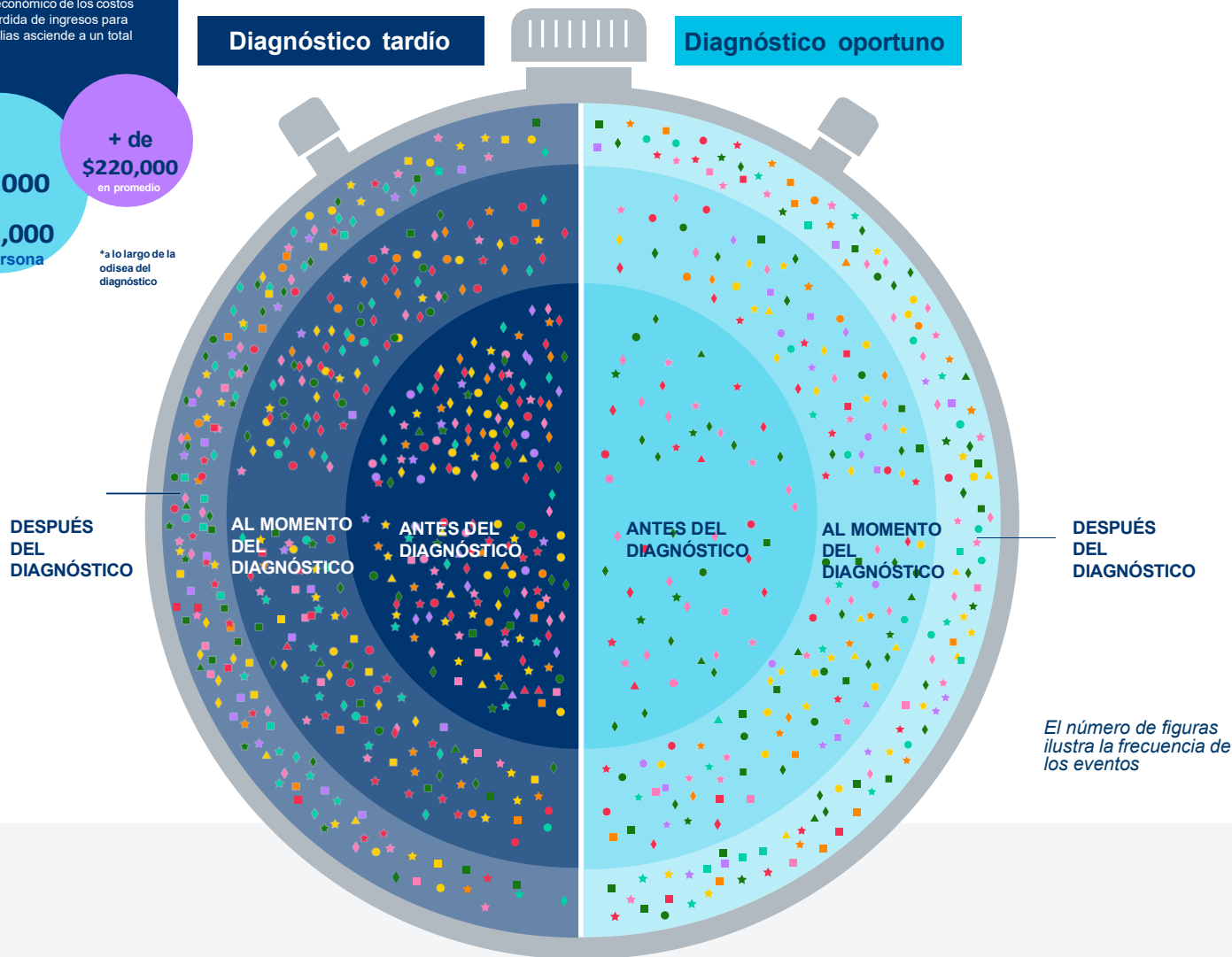
Navegar el diagnóstico de una enfermedad poco frecuente puede requerir más de 6 años y 17 intervenciones médicas, en promedio, después de que comienzan los síntomas, incluidas visitas a la sala de emergencias y citas con especialistas fuera del estado.¹

Nuestro análisis en profundidad de la odisea del diagnóstico de siete enfermedades poco frecuentes develó que el impacto económico de los costos médicos y la pérdida de ingresos para personas y familias asciende a un total de:



*a lo largo de la odisea del diagnóstico

Cada minuto cuenta



Enfermedades

- Distrofia muscular de Duchenne (DMD)
- Enfermedad de Pompe
- Adrenoleucodistrofia (ALD)
- Inmunodeficiencia combinada grave (SCID)
- Síndrome de X Frágil (FXS)
- Enfermedad de Wilson (WD)
- Miastenia Gravis generalizada (gMG)

Categorías del mapa de trayecto

- **Diagnóstico acompañante típico:**
Anemia, falla hepática (Wilson), déficit cognitivo, convulsiones (ALD), Problemas de marcha (Duchenne)
- ▲ **Pruebas y procedimientos:**
Pruebas de déficit cognitivo (X Frágil), biopsia muscular (gMG)
- Eventos:**
Falla cardíaca (Pompe), hospitalización, muerte

(múltiples enfermedades)



Especialistas:

Cuidados paliativos, equipo de atención total (ALD), ortopedista (gMG)

Tratamientos y terapias de apoyo:

Terapia auditiva, sonda de alimentación (SCID)

Los ejemplos no son exhaustivos

EL DIAGNÓSTICO TARDÍO AUMENTA DE MANERA DRAMÁTICA LOS COSTOS PARA LAS FAMILIAS

Este estudio muestra el impacto económico positivo del tamiz neonatal y el diagnóstico temprano, particularmente para enfermedades en las cuales la intervención temprana es determinante para optimizar los resultados en la salud a largo plazo.

Un promedio de 5 años de demora en el diagnóstico ocasionó

4

veces más probabilidad de ver a + de 3 especialistas

Un diagnóstico tardío desplaza el gasto de atención médica del tratamiento y las terapias de apoyo hacia procedimientos innecesarios

El costo de la odisea del diagnóstico se puede eliminar para muchas enfermedades como SCID, ALD y Pompe, para las que el tamiz neonatal es un procedimiento de rutina en muchos estados.

¿Cómo recopilamos estos datos?

- Datos de reclamos de Medicare y seguros comerciales, incluidos pacientes con Duchenne, Pompe, ALD, SCID, X Frágil, Wilson y gMG
- Resultados de la encuesta de Impacto económico y social de las enfermedades poco frecuentes, realizada por 1,409 miembros de la comunidad

BENEFICIOS DEL DIAGNÓSTICO OPORTUNO

Un diagnóstico oportuno mejora los resultados en la salud al:



Ofrecer acceso temprano a terapias de apoyo y tratamientos



Reducir o eliminar servicios, pruebas y tratamientos costosos e innecesarios



Prevenir muertes y retrasar las complicaciones de enfermedades y discapacidades físicas



Permitir la oportunidad de evaluar la planificación familiar futura basada en el diagnóstico.

LA ACCIÓN ES CLAVE PARA GARANTIZAR EL DIAGNÓSTICO OPORTUNO

EveryLife Foundation trabaja en el desarrollo de políticas en los niveles estatal y federal para reducir el tiempo del diagnóstico. Para obtener más información sobre cómo puede participar y apoyar esta iniciativa, visite everylifefoundation.org o comuníquese con nosotros en info@everylifefoundation.org.

Referencias:

1. Yang G, Cintina I, Zhou M, et al. The National Economic Burden of Rare Disease Study. The EveryLife Foundation for Rare Diseases. https://everylifefoundation.org/wp-content/uploads/2021/02/The_National_Economic_Burden_of_Rare_Disease_Study_Summary_Report_February_2021.pdf. Publicado el 25 de febrero de 2021.

