

# El poder del diagnóstico

Cada año, la Organización Mundial de la Salud (OMS) brinda información sobre la calidad y la disponibilidad de la atención médica en todo el mundo. Este año se enfoca en el acceso a la atención médica para todos, un problema con múltiples variables para el cual no hay una solución única. La mitad de la población carece de acceso a servicios de salud esenciales, y para unos 100 millones de personas, sólo los costos de su atención médica los empujan a la pobreza extrema.

Para la gran mayoría de las enfermedades y afecciones, el diagnóstico rápido y preciso no sólo aumenta las posibilidades de supervivencia y recuperación del paciente, sino que también reduce el costo de la terapia. El énfasis en un buen diagnóstico también contribuye al conocimiento médico y transmite datos valiosos a sistemas que pueden prevenir epidemias y mejorar la atención médica en todo el mundo.

## Superando obstáculos

Las barreras para un diagnóstico adecuado son muchas, desde la falta de médicos y equipos, la capacitación inadecuada del personal, la distancia y el transporte deficiente. Los cambios sociales también pueden ser un factor. El aumento de las enfermedades no transmisibles (ENT), como la diabetes, plantea nuevos desafíos para la atención médica, y el diagnóstico tardío de las ENT aumenta enormemente el costo del tratamiento.

La desigualdad en lo que hace a la disponibilidad y acceso a la atención médica, no es sólo un problema entre los países ricos y los pobres, sino también entre las poblaciones urbanas y rurales y entre los sexos. El paciente también puede ser una barrera. El estigma de la enfermedad mental o la obesidad puede ser un impedimento para buscar ayuda médica, y también puede complicar el examen del paciente.

[Según muestran los estudios<sup>\(1\)</sup>](#), sólo una fracción de las personas con problemas de salud mental buscan un diagnóstico, en gran parte debido a prejuicios sociales. Y las personas con enfermedades mentales o discapacidades que buscan un diagnóstico para un problema físico pueden tener problemas para comunicar sus historias clínicas.

Para los pacientes obesos, la imagen corporal puede ser una barrera para la búsqueda activa de un diagnóstico, y el equipamiento diagnóstico estándar puede no ajustarse a pacientes físicamente más grandes. "Desafortunadamente, muchas de nuestras máquinas de imágenes no están diseñadas para tratar a personas con obesidad mórbida", dijo el Dr. Bryan C. Bordeaux de la Facultad de Medicina de la Universidad Johns Hopkins a la [publicación HemOnc Today<sup>\(2\)</sup>](#). "A veces, las mesas no pueden soportar de manera segura el peso del paciente, pueden ser demasiado estrechas, o las aberturas de la máquina son demasiado pequeñas, en el caso de una máquina de TC o IRM".

La discriminación y el sexismo también pueden desalentar la atención médica. La profesión médica no es inmune a las desigualdades presentes en la sociedad en general. Y los informes, [incluido un importante documento de la OMS<sup>\(3\)</sup>](#), detallan hasta qué punto los sistemas de salud de todo el mundo fallan, cuando se trata de pacientes mujeres y niñas. [Una investigación realizada por la BBC<sup>\(4\)</sup>](#) encontró que "en los servicios médicos, hay un largo historial en desatender el dolor de las mujeres. "Lo más difícil de determinar es si esto se debe al sesgo de género, a la falta de investigación médica en mujeres, o a las diferencias reales sobre cómo interpretan el dolor ambos sexos".

## Viviendo en el limbo del diagnóstico

Los pacientes con enfermedades raras a menudo pasan años en un limbo de diagnóstico, con síntomas que permanecen estáticos o en constante deterioro, y con sus vida cotidiana en espera. Esto se conoce comúnmente como la "odisea de diagnóstico en enfermedades raras".

"Para aquellos pacientes que saben que tienen síntomas específicos, no tener un diagnóstico es realmente una carga", dijo Sébastien Martel, Director Global de Enfermedades Raras en Sanofi, en una entrevista. "Es como tener una nube sobre tu cabeza, sin saber cuándo va a llover".

[El Proyecto "The Lantern" de Sanofi<sup>\(5\)</sup>](#) busca eliminar esta barrera de acceso al proporcionar pruebas genéticas gratuitas para pacientes de los Estados Unidos, que padecen tipos específicos de trastornos de almacenamiento lisosomal raros (LSD).

Sin embargo, con las enfermedades raras, uno de los mayores obstáculos es la falta de conciencia, tanto del público en general como entre los médicos, agregó Martel, por lo que Sanofi trabaja con médicos de diferentes especialidades y con grupos de defensa de pacientes para crear esa conciencia.

La mayoría de las enfermedades raras son genéticas, por lo que estamos "apoyando actividades educativas, también las relacionadas con el mapeo de árboles genealógicos y análisis enzimático, por ejemplo, para que cuando se diagnostica a alguien con una enfermedad ultra-rara, los familiares de esa persona también tengan la oportunidad de ser examinados, si corresponde", dijo Martel.



**1 de cada 2** adultos con diabetes no fue diagnosticado<sup>(6)</sup>

**25%** de la gente que vive con VIH no fue diagnosticada<sup>(7)</sup>

**54 millones de vidas salvadas**  
Gracias al diagnóstico y tratamiento de la tuberculosis entre 2000 y 2017<sup>(9)</sup>

**Más del 60%** de los casos de cáncer de hígado se deben a estudios y tratamientos tardíos de la hepatitis B y C<sup>(8)</sup>

**1 de cada 2** chicos con cáncer no está diagnosticado<sup>(10)</sup>  
Con variaciones substanciales por región: 3% del cáncer infantil no está diagnosticado en Europa Occidental y Norteamérica 57% en África Occidental y el 49% en el sur de Asia.

## Tecnología para el diagnóstico precoz

Los beneficios del diagnóstico temprano permite a los pacientes avanzar e incrementar sus posibilidades de mejorar. [Según la publicación "Cáncer Research UK"<sup>\(11\)</sup>](#), más del 90% de las mujeres diagnosticadas con cáncer de mama en la etapa más temprana tienen una supervivencia de al menos cinco años, lo que sólo es conseguido por el 15% de las mujeres que fueron diagnosticadas en las etapas más avanzadas de esta enfermedad.

El aprendizaje automático (Learning Machine) y otras técnicas de inteligencia artificial están comenzando a proporcionar a los médicos un nuevo nivel de información de diagnóstico. Una empresa francesa, VitaDx, utiliza imágenes fluorescentes y aprendizaje automático para mejorar el diagnóstico temprano del cáncer de vejiga mediante el análisis de la forma, la fisiología y el metabolismo de las células potencialmente cáncerosas. La compañía espera aplicar la tecnología en el futuro, para el diagnóstico temprano de cánceres de pulmón, estómago y tiroides. "Nuestro objetivo es reducir masivamente el impacto médico del cáncer de vejiga y su costo para los sistemas de salud", dijo Allan Rodriguez, CEO de VitaDx.

Una empresa nueva llamada Viz.ai, que utiliza técnicas de aprendizaje automático para leer escáneres cerebrales, ya recibió en 2018 [la aprobación de los entes reguladores de EE.UU.](#)<sup>(12)</sup> para vender su software de detección de accidentes cerebrovasculares a los hospitales.

El Big data y una mejor comprensión del genoma humano también proporcionan a los profesionales médicos, mejores herramientas para realizar diagnósticos más rápidos y precisos, y [ofrecer tratamientos más personalizados](#)<sup>(13)</sup>. Las grandes bases de datos clínicas llamadas registros de pacientes, también pueden desempeñar [un papel clave en el estudio de enfermedades raras](#)<sup>(14)</sup>.

"Realmente estamos tratando de aprovechar la tecnología para acortar el proceso de diagnóstico", dijo Martel. Uno de nuestros proyectos incluye trabajar con médicos en la secuenciación de genes de próxima generación, para detectar varias enfermedades neuromusculares raras a la vez.

La tecnología móvil más rápida y económica también ayudará a los médicos a realizar diagnósticos remotos y permitirá a los profesionales médicos supervisar más de cerca los tratamientos de enfermedades crónicas como la diabetes.

## La vida después del diagnóstico

Vivir sin un diagnóstico puede ser una experiencia solitaria y de aislamiento. Hablamos con nuestros pacientes de todo el mundo para escuchar cómo su diagnóstico los ha liberado para dar el siguiente paso en su viaje hacia la salud, ya sea encontrando el coraje para enfrentar un mundo aparentemente hostil o la capacidad de cumplir un sueño de su niñez.



## Inna, Rusia

“Tenía 26 años cuando empezaron mis síntomas y 33 antes de que me diagnosticaran la enfermedad de Pompe. Saber lo que estaba mal me permitió aprender a disfrutar cada día de mi vida”.

[Ver testimonio completo \(en inglés\)](#)



## Charlie, Hong Kong

“Después de mi diagnóstico de dermatitis atópica, pensé que la afección me limitaría en mi capacidad de perseguir mis sueños. ¡Pero la Campaña de Concientización AD de Sanofi me mostró que no solo puedo perseguir mis sueños, sino que incluso puedo animar a otros a perseguir los suyos!”

[Ver testimonio completo \(en inglés\)](#)



## Saw Tint, Myanmar

"Antes de mi diagnóstico, no podía dormir, no podía comer. Mi estado de ánimo se irritó, me volví agresiva, insatisfecha conmigo mismo”.

[Ver testimonio completo \(en inglés\)](#)



## Mykhailo, Ukraine

“Simplemente creí que tenía un futuro por delante, y nada podía sacudir mi fe. Estoy muy agradecido con las empresas socialmente responsables que cuidan a los pacientes cuando el estado no puede hacerlo”.

[Ver testimonio completo \(en inglés\)](#)

## Referencias

- 1) The barriers to the early diagnosis of dementia and diagnostic disclosure in primary care, en <https://www.alzheimersanddementia.com> last access May 8, 2019
- 2) Beyond increased risk: Obesity hinders cancer diagnosis, treatment, en <https://www.healio.com> last access May 8, 2019
- 3) Women and health: Today's evidence tomorrow's agenda en <https://www.who.int/> last access May 8, 2019
- 4) Pain Bias: The health inequality rarely discussed, en <http://www.bbc.com> last access May 8, 2019
- 5) Shining a Light on Diagnosis for Rare Genetic Disease Patients, en <http://www.news.sanofi.us/> last access May 8, 2019
- 6) IDF = <https://www.idf.org> last access May 8, 2019
- 7) HIV/WHO = <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/hiv-aids> last access May 8 2019
- 8) Liver cancer/WHO = <https://www.euro.who.int/en/health-topics/communicable-diseases/hepatitis/news/news/2018/7/universal-access-to-testing-and-treatment-is-key-to-eliminate-viral-hepatitis> last access May 8, 2019
- 9) Tuberculosis/WHO = <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/tuberculosis> last access May 8, 2019
- 10) Lancet Oncology = [https://www.thelancet.com/journals/lanonc/article/PIIS1470-2045\(18\)30909-4/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lanonc/article/PIIS1470-2045(18)30909-4/fulltext) last access May 8, 2019
- 11) Why is early diagnosis important?, en <https://www.cancerresearchuk.org> last access May 8, 2019
- 12) <https://www.economist.com/science-and-technology/2018/06/07/artificial-intelligence-will-improve-medical-treatments> last access May 8, 2019
- 13) <https://www.liebertpub.com/doi/full/10.1089/heq.2018.0037> last access May 8, 2019
- 14) <https://www.sanofigenzyme.com/en/areas-of-focus/rare-diseases> last access May 8, 2019