

Más de un centenar de especialistas se dan cita en la VIII Reunión de Enfermedades Minoritarias que la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) celebra en Madrid

## **Un mayor conocimiento de las enfermedades raras permite acortar los tiempos en el diagnóstico y evitar errores clínicos**

- **Las enfermedades minoritarias (EMM) presentan una baja prevalencia: alrededor de cinco casos por cada 10.000 habitantes**
- **La demora del diagnóstico es uno de los principales problemas que presentan estas enfermedades, ya que se produce con un retraso de media de entre cinco y diez años**
- **La esclerosis tuberosa, producida por la formación de tumores benignos en órganos del cuerpo, es una de estas patologías minoritarias, ya que afecta a un paciente por cada 6.000 nacidos vivos**
- **La Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) tiene varios estudios activos sobre enfermedades raras: el Proyecto FIND para detectar mucopolisacaridosis; un estudio para la detección de la Enfermedad de Pompe en el adulto; y el Registro RITHHA**

**Madrid, 21 de febrero de 2018.** Las enfermedades minoritarias (EEMM) se enfrentan, todavía hoy, a un desconocimiento general, tanto por parte de la sociedad como de los profesionales sanitarios, lo que repercute en el diagnóstico tardío de estas patologías. De hecho, además de su baja prevalencia –alrededor de unos cinco casos por cada 10.000 habitantes–, las demoras en el diagnóstico suponen uno de los problemas que presentan estas enfermedades, ya que este suele producirse con un retraso de media de entre cinco y diez años, lo que repercute en una merma en su calidad de vida.

“Para algunas enfermedades de depósito –que son un grupo heterogéneo dentro de las enfermedades minoritarias– existen tratamientos específicos muy costosos desde el punto de vista económico y en los cuales su eficiencia es claramente mayor cuanto más precoz es el inicio del tratamiento, por lo que el diagnóstico juega un papel clave en este sentido”, señala la doctora Mónica López, coordinadora del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI.

Así se ha manifestado en la Reunión de Enfermedades Minoritarias que la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) celebra en Madrid durante los días 22 y 23 de febrero y a la que asisten cerca de un centenar de expertos en estas enfermedades. Durante esta cita se pone especial hincapié en la presentación de casos clínicos, además de tratar los últimos avances en torno a estas enfermedades y poner de manifiesto la importancia de un diagnóstico temprano en estos casos. “Es fundamental difundir el conocimiento de estas enfermedades entre la comunidad científica, estando al tanto de su fisiopatología y manifestaciones clínicas principales, para así lograr acortar los tiempos en el diagnóstico y evitar posibles errores clínicos”, indica la experta.

De hecho, en estas patologías son frecuentes las comorbilidades asociadas, como sucede en el caso de las enfermedades lisosomales, que suelen provocar un aumento del riesgo de eventos cardiovasculares en los pacientes que las sufren. Por ello se hace necesario recibir los tratamientos de forma periódica.

Para ello, y de forma cada vez más frecuente, son muchos los pacientes que reciben los tratamientos mediante la llamada *Home Therapy*, que permite a los pacientes no tener que desplazarse al hospital y recibirlo en su propio domicilio, además de reducir los costes de desplazamiento y del uso de las instalaciones del hospital. “Solo se administra así para pacientes seleccionados y estables. Hasta ahora, esta opción se está llevando a cabo dentro de las EEMM en pacientes con Enfermedad de Fabry o la Enfermedad de Gaucher”, afirma la doctora.

### **Esclerosis tuberosa**

La esclerosis tuberosa es una de estas patologías minoritarias, ya que afecta a un paciente por cada 6.000 nacidos vivos. Se trata de una enfermedad multisistémica que se produce por la formación de tumores benignos en algunos órganos del cuerpo –retina, piel, pulmones, riñones, médula espinal y cerebro-. “Existe gran variabilidad en el grado de la enfermedad, ya que algunos pacientes presentan una forma leve de la enfermedad, mientras que otros pueden presentar discapacidades severas”, comenta la especialista Mónica López.

### **Proyectos y manejo de los internistas en enfermedades minoritarias**

La Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) celebra por octava vez la Reunión de Enfermedades Minoritarias, a la que asisten más de un centenar de asistentes, y donde se abordan las principales novedades clínicas en torno a estas patologías y se actualizan los temas científicos relevantes en este ámbito.

“En esta ocasión esperamos contar con una importante asistencia de médicos residentes de los últimos años, además de médicos adjuntos noveles, lo que denota el interés científico de la reunión. Creemos que la mejor forma de avanzar en la investigación de estas enfermedades es mediante el fomento del trabajo en red de los profesionales que nos dedicamos a este campo, especialmente mediante el uso de registros de estas patologías”, explica la doctora.

Por ello, durante esta cita, se van a presentar y actualizar los proyectos y estudios que la SEMI mantiene en marcha respecto a estas enfermedades minoritarias. Algunos de ellos son el Proyecto FIND, para la detección de la mucopolisacaridosis; y un estudio multicéntrico para identificar la Enfermedad de Pompe en el adulto, que va a ser realizado por los servicios de Medicina Interna de 15 hospitales de todo el territorio español y coordinado por el Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI.

En este sentido, la doctora recalca la importancia de los internistas para el manejo de estas enfermedades, ya que “somos los especialistas más capacitados para coordinar y liderar una atención multidisciplinar e integral de los pacientes adultos con estas enfermedades, para lo cual es fundamental el trabajo en equipo con profesionales implicados en estas patologías”.

Muestra de ello es la creación del Registro RITTHA, sobre la telangiectasia hemorrágica hereditaria, que se inició en 2016 y cuenta ya con más de 130 pacientes registrados. El objetivo de este proyecto de la SEMI es “conocer a fondo la historia natural de la enfermedad, sus posibles complicaciones y cómo detectarlas precozmente, además de los tratamientos más idóneos para los pacientes según sus principales afectaciones”, concluye la experta.

### **Para más información: Berbé Asociados:**

María Gallardo / Isabel Torres - 91 563 23 00

[mariagallardo@berbes.com](mailto:mariagallardo@berbes.com) / [isabeltorres@berbes.com](mailto:isabeltorres@berbes.com)