

NOTA DE PRENSA

XIII REUNIÓN DE ENFERMEDADES MINORITARIAS – IV REUNIÓN DE ENFERMEDADES MINORITARIAS PARA RESIDENTES DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE MEDICINA INTERNA (SEMI)

MÁS DE 250 INTERNISTAS HAN ANALIZADO NOVEDADES EN EL DIAGNÓSTICO, ABORDAJE Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS. HAY MÁS DE 7.000 DESCRITAS Y AFECTAN A 3 MILLONES DE PERSONAS EN ESPAÑA

Hasta un 30% de personas con enfermedades minoritarias carece de un ‘diagnóstico establecido’ o definitivo de su patología

- Médicos internistas han abordado novedades en los tratamientos, así como en enfermedades lisosomales, amiloidosis TTR, lipodistrofias, alfamanosidosis, enfermedad de Fabry, porfiria aguda, o en novedades en inmunodeficiencias
- Hay unas 7.000 enfermedades minoritarias descritas y, generalmente el promedio de demora diagnóstica, oscila entre 2 y 6 años. Son crónicas, discapacitantes y “todas ellas son de diagnóstico complejo”
- Las enfermedades minoritarias con consecuencias más graves son, en general, las que cursan con deterioro neurológico y/o retraso psicomotor
- Se consideran enfermedades minoritarias en Europa las que tienen una incidencia de menos de 5 casos por 10.000 habitantes, mientras que las ultrararas son aquellas con una prevalencia de menos de 1 caso por cada 50.000 habitantes
- El médico internista desempeña un rol clave en el abordaje de estas patologías “tanto en el diagnóstico de estas enfermedades cuando tienen carácter multisistémico como cuando forma parte esencial coordinando equipos multidisciplinares”

Madrid, 26 de junio de 2023. – Más de 250 médicos internistas de todo el país se han congregado desde el pasado jueves, 22 de junio, en Barcelona en la [XIII Reunión del Grupo de Enfermedades Minoritarias - IV Reunión de Enfermedades Minoritarias para Residentes](#) de la **Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)** para abordar las principales

novedades diagnósticas y terapéuticas en el abordaje de este tipo de patologías. En España, afectan a unos **3 millones de personas** y se estima que existen más de **7.000 enfermedades minoritarias**. Entre el 5% y el 7% de la población presenta alguna de ellas.

La reunión fue inaugurada por el **Dr. Jorge Francisco Gómez Cerezo**, coordinador del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI, y por la **Dra. María Teresa Herranz**, médico internista miembro de la Junta Directiva de SEMI y asesora también de la SEMI. Se trata de uno de los principales encuentros médico-científicos **del país sobre este tipo de enfermedades** y esta edición puso el foco de manera especial en **novedades en los tratamientos** (terapias génicas, reemplazo enzimático y fármacos orales), así como en **enfermedades lisosomales, amiloidosis TTR, lipodistrofias, alfamanosidosis, enfermedad de Fabry, porfiria aguda**, o en novedades en **inmunodeficiencias**. Durante la reunión, además, se expusieron y debatieron casos clínicos de relevancia y la última evidencia científica en este campo en el que los internistas desempeñan un rol clave.

Entre las principales claves abordadas en lo relativo a los tratamientos, el Dr. Gómez Cerezo ha destacado **“los nuevos fármacos disponibles para los pacientes con la enfermedad por déficit de esfingomielinasa ácida lisosomal que permite evitar el desarrollo o la progresión de los síntomas y las nuevas posibilidades terapéuticas para el tratamiento de la amiloidosis cardíaca por transtiretina que evitarán la fatal progresión de esta enfermedad”**.

En relación a las enfermedades minoritarias que más se diagnostican en la edad adulta o tienen una supervivencia prolongada, podrían destacarse: **la esclerosis tuberosa, el Síndrome de Marfan y la telangiectasia hemorrágica hereditaria**. Hay unas 7.000 enfermedades minoritarias descritas.

Sobre las **enfermedades lisosomales**, en estas “hay un déficit enzimático en el interior del lisosoma y causa acúmulo intralisosómico e intracelular de precursores y acaban por causar disfunción o muerte celular”. Según apunta el Dr. Gómez Cerezo, **“no tienen una expresión clínica común pero en general suelen ser multisistémicas, es decir, afectar a múltiples**

órganos y por eso el internista es especialmente valioso para su manejo diagnóstico y terapéutico”.

En lo que respecta a las **terapias génicas**, cabe resaltar que “cada vez tenemos más datos científicos que avalan la terapia génica y aunque algunas enfermedades tienen la indicación en nuestro medio hay aun escasa experiencia”.

Se puede decir que todo este tipo de patologías “son de **diagnóstico complejo** tanto porque es difícil reconocer sus características clínicas como por la dificultad de aplicar pruebas diagnósticas. El promedio de demora diagnóstica oscila entre 2 y 6 años”, apunta el Dr. Gomez Cerezo.

Durante la reunión, se ha puesto de manifiesto que “el internista es el especialista de elección para trabajar tanto en el diagnóstico de estas enfermedades cuando tienen carácter multisistémico como cuando el internista forma parte esencial coordinando equipos multidisciplinares”.

Las enfermedades que tienen **consecuencias más graves** son, en general, las que cursan con deterioro neurológico o retraso psicomotor, que son también las que causan mayor grado de invalidez o discapacidad. El 65% de estas patologías son graves, invalidantes y de elevada complejidad. Además, se calcula que más del 90% de las enfermedades minoritarias tienen **origen o causa genética**.

El internista es idóneo para aplicar los conocimientos en genética o metabólica que son muy importantes para conseguir una medicina de precisión con implicaciones positivas en el diagnóstico y el tratamiento.

Entre los proyectos próximos que llevará a cabo el Grupo, según se ha avanzado, cabe destacar la elaboración de un libro blanco sobre los problemas específicos y las soluciones para los pacientes adolescentes y adultos con enfermedades minoritarias.

Se consideran enfermedades minoritarias en Europa las que tienen una incidencia de menos de **5 casos por 10.000 habitantes**; mientras que se

consideran ultrararas las que tienen una prevalencia de **menos de 1 caso por cada 50.000 habitantes**. Son crónicas, discapacitantes y muchas no tienen “tratamiento curativo”. Solamente en un 5% hay tratamiento farmacológico que pueda prevenir la discapacidad o desenlace o situación clínica que ponga en riesgo la vida. Además, se estima que **hasta un 30% de los pacientes con enfermedades minoritarias “no tienen un diagnóstico establecido o definitivo de lo que es su enfermedad”** y esto supone un **“sufrimiento adicional, no saber qué enfermedad tienes con nombre y apellidos”**.

Durante la reunión, se ha puesto de relieve que “cada vez más internistas están interesados por las enfermedades minoritarias y que cada vez más hospitales tienen unidades con internistas como referencia para el manejo de estas enfermedades. Es un objetivo del grupo dar un impulso para un salto de calidad en la formación y para la proyección de los internistas en este campo”.

Más información sobre XIII Reunión de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) – IV Reunión de Enfermedades Minoritarias para Residentes, [aquí](#).

Sobre la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

La [Sociedad Española de Medicina Interna \(SEMI\)](#) integra a más de **8.000 médicos internistas** de toda España. Entre sus objetivos prioritarios, se encuentran el de potenciar la investigación en este campo, así como aunar los esfuerzos de los distintos grupos de trabajo que conforman parte de la Sociedad. En la actualidad, son un total de **20 los grupos o subgrupos monográficos de patologías prevalentes** o áreas de interés dentro de la Medicina Interna, especialidad médica que se define por la visión global del paciente y desempeña un papel central en la atención a los pacientes crónicos complejos. Para más información, visita www.fesemi.org y sigue su actualidad en [Twitter](#), [Facebook](#), [LinkedIn](#) e [Instagram](#).

Para más información SEMI:

Óscar Veloso
Responsable de comunicación
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)
oscar.veloso@fesemi.org / 915197080 / 648163667