

## NOTA DE PRENSA

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

ANALIZARÁN AVANCES DIAGNÓSTICOS Y TERAPÉUTICOS EN ESTAS PATOLOGÍAS, QUE AFECTAN A UNA DE CADA 2.000 PERSONAS. HAY UNAS 7.000 DESCRITAS Y EL 65% SON GRAVES, INVALIDANTES Y DE ELEVADA COMPLEJIDAD

### **Más de 250 médicos internistas se reúnen desde hoy en Barcelona para abordar novedades en enfermedades minoritarias**

- Se trata de uno de los principales encuentros médico-científicos del país sobre este tipo de enfermedades
- Estas patologías se caracterizan por tener una baja prevalencia en la sociedad, al afectar a menos de uno de cada 2.000 habitantes
- 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
- 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

**Madrid, 22 de junio de 2023.** – Más de 250 médicos internistas de todo el país se congregan desde este 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.

Se trata de uno de los principales encuentros médico-científicos **del país sobre este tipo de enfermedades** y esta edición pondrá 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, se expondrán y debatirán casos clínicos de relevancia

y se expondrá la última evidencia científica en este campo en el que los internistas desempeñan un rol clave.

### **Prevalencia en España y tiempos diagnósticos**

Este tipo de enfermedades se caracterizan por tener una baja prevalencia en la sociedad, al afectar a menos de uno de cada 2.000 habitantes. En España, afectan a unos 3 millones de personas y se estima que existen más de 7.000 enfermedades minoritarias y que entre el 5% y el 7% de la población presenta alguna de ellas.

El promedio de tiempo hasta el diagnóstico se eleva a casi 5 años, aunque en algunos casos puede llegar a los 10. 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**.

### **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](http://www.fesemi.org) y sigue su actualidad en [Twitter](#), [Facebook](#), [LinkedIn](#) e [Instagram](#).

#### **Para más información SEMI:**

Oscar Veloso

Responsable de comunicación

Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

[oscar.veloso@fesemi.org](mailto:oscar.veloso@fesemi.org) / 915197080 / 648163667