

La Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) celebra en Madrid la V Reunión de Enfermedades Minoritarias, que cuenta con alrededor de 100 asistentes

## **El diagnóstico de las enfermedades minoritarias se produce con un retraso de media de entre cinco y diez años**

- **Durante este periodo, los pacientes pasan por varios especialistas y numerosas pruebas diagnósticas**
- **Los medicamentos huérfanos son los tratamientos para hacer frente a estas patologías, que requieren de una indicación individualizada y un seguimiento cercano**
- **“La difusión del conocimiento es clave para que exista una mayor visibilidad de las enfermedades raras”, señala la doctora Mónica López Rodríguez, coordinadora del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI**
- **El Grupo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI tiene previsto llevar a cabo un análisis sobre la relación de la enfermedad de Gaucher con el Parkinson**

**Madrid, 28 de mayo de 2015.** Las llamadas enfermedades raras, huérfanas o minoritarias son aquellas que afectan a un pequeño porcentaje de la población, por lo que la difusión sobre su conocimiento es clave para que tengan una mayor visibilidad. “Es esencial llegar a todos los foros posibles de difusión: asociaciones de pacientes y familiares, reuniones y sesiones científicas, congresos médicos nacionales e internacionales, documentos de consenso de autoridades sanitarias y expertos, etc., ya que así conseguiremos divulgar y poner en conocimiento a la población sobre ello”, señala la doctora Mónica López Rodríguez, coordinadora del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI).

Así lo ha manifestado en la V Reunión de Enfermedades Minoritarias que la SEMI celebra en Madrid y a la que asisten alrededor de 100 internistas. “El objetivo es afianzar la figura del internista como el especialista más capacitado en coordinar y liderar la atención multidisciplinar de los pacientes con estas enfermedades al llegar a la edad adulta”, comenta la doctora.

Uno de los problemas comunes a la gran mayoría de estas enfermedades minoritarias es el retraso en el diagnóstico, que se demora de cinco a diez años. Ello se debe al “largo periplo por el que discurren los pacientes, que incluye el paso por varios especialistas y numerosas pruebas diagnósticas, lo cual retrasa la detección de la enfermedad”, indica la especialista.

Otra cuestión de relevancia es la dificultad en la transición de los pacientes de la edad pediátrica a la edad adulta. Tal y como añade la doctora, “en esa transición es donde el internista tiene un papel esencial, como coordinador de la atención multidisciplinar obligada para estos casos”.

En este sentido, es clave la organización de la asistencia sanitaria de estas enfermedades en España. El objetivo entre los expertos es consensuar un modo de actuación uniforme en todo el territorio nacional, potenciando que los pacientes puedan tener un seguimiento en las unidades de experiencia en este tipo de patologías, ya sean CSURs o consultas monográficas. Entre las que mayor seguimiento tienen en las consultas para adultos destacan las enfermedades lisosomales como la enfermedad de Fabry o la enfermedad de Gaucher, así como la enfermedad de Hunter.

### **Tratamiento: medicamentos huérfanos**

Los medicamentos huérfanos son los tratamientos para hacer frente a estas patologías, que requieren de una indicación individualizada y un seguimiento cercano por parte de los profesionales sanitarios que los prescriben. “En la última década se ha avanzado enormemente, sobre todo, en las terapias de sustitución enzimática (TSE) y los tratamientos de reducción de sustrato (TRS)”, declara la doctora Mónica López Rodríguez.

Sin embargo, a pesar de estos progresos, son medicamentos con un elevado coste económico y cuyo acceso se prolonga en el tiempo de manera dilatada. Entre aquellas patologías raras que todavía no disponen de un tratamiento específico, la labor del internista consiste en acompañar al paciente durante su enfermedad, así como ayudarle en la detección de los posibles síntomas y las complicaciones derivadas de ello.

### **Registros y estudios para la investigación de enfermedades raras**

La SEMI cuenta con varios registros de seguimiento clínico de pacientes con enfermedades minoritarias puesto que, como afirma la especialista, “uno de los objetivos del grupo es potenciar la creación de registros por enfermedades que se puedan emplear como herramientas provechosas para el avance en su conocimiento y manejo”.

Actualmente, se encuentra en marcha el relativo a la telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) y está previsto hacer el de las enfermedades lisosomales y porfirias, entre otras. De forma más concreta, también se ha realizado un estudio de detección de enfermedad de Pompe en pacientes con CPK elevada.

Respecto a los futuros estudios, se va a realizar uno sobre la relación de la enfermedad de Gaucher con el Parkinson. “Según las investigaciones, algunos casos de Parkinson atípico pueden tener mutaciones en el gen implicado en la enfermedad de Gaucher y parece que comparten líneas comunes en su etiopatogenia, por lo que hemos creído interesante seguir ahondando en este tema y avanzar en su investigación”, explica la experta.

Para más información: Berbés Asociados:

María Gallardo / Jorge Sánchez / Isabel Torres - 91 563 23 00

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