



**XXX Congreso Nacional
de la Sociedad Española
de Medicina Interna**

Valencia 2009

**EL INTERNISTA Y
LAS ENFERMEDADES RARAS
(minoritarias)**

Josep M. Grau

Enfermedades minoritarias

1. Concepto. Casuística

2. Dificultades diagnósticas

3. Falta de expertos

(Medicina Interna, Neurología, Pediatría, Bioquímica, Genética, Hematología, Endocrino...)

4. Falta de Centros de Referencia

5. Falta de tratamientos satisfactorios

6. Falta de compromisos sociales e institucionales

7. Nuestra experiencia

8. El internista y las enfermedades raras

Enfermedades raras

1. CONCEPTO. CASUÍSTICA

- 7.000-8.000 enfermedades raras (la mitad genéticas y en edad pediátrica)
- 5/10.000 habitantes (consenso europeo)
 - Europa: 30 millones de afectados
 - España: 3 millones (también hay 3 millones de diabéticos)
 - Catalunya: 300.000
- Causa de muerte en 35% de niños <1 año
- Causa de muerte en 50% antes de los 30 años
- Ponen en peligro la vida o condicionan discapacidad o invalidez

Enfermedades raras

2. DIFICULTADES DIAGNÓSTICAS

- Presentación típica, pero no reconocida
- Presentación atípica
- Afectación sistémica (cerebro, músculo, hematopoyético, cutánea, endocrino...)

Enfermedades raras

3. FALTA DE EXPERTOS

Medicina Interna, Neurología, Pediatría,
Bioquímica, Genética, Hematología...)

Enfermedades raras

4. FALTA DE CENTROS DE REFERENCIA

CRE (Centro de Referencia Estatal) de enfermedades raras (BURGOS) Septiembre 2009

- Enfoque sociosanitario
- Coordinación nacional, epidemiológica, promocional...

El PP propone una agencia europea de enfermedades raras (aprovechando la presidencia española de la UE)

Diario Médico 25.09.09

Enfermedades raras

5. FALTA DE TRATAMIENTOS SATISFACTORIOS

- **DEFICIENCIA DE ALFA-GLUCOSIDASA** (Enfermedad de POMPE) Myozyme^R
- **DEFICIENCIA DE ALFA-1-ANTITRIPSINA:** alfa-1-antitripsina.
- **MITOCONDRIOPATIAS PRIMARIAS:** coenzima Q-10, L-carnitina, vitamina B2.
- **ACIDOSIS GLUTÁRICA TIPO 2:** Riboflavina.
- **FENILCETONURIA:** dihidrocloruro de sapropterina, Kuvan^R
- **ALD:** Autotransplante + terapia génica (*Science*, Nov 2009)
- **TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA:** ácido tranexámico y Raloxifeno.

Existen cerca de 600 medicamentos “huérfanos” que están en fase investigacional y de ellos unos **50** han recibido la autorización de comercialización en la UE.

Enfermedades raras

6. FALTA DE COMPROMISOS SOCIALES E INSTITUCIONALES

- Federació Catalana de Malalties Poc Prevalents (FCMPP)
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Estudio ENSERio
- CIBERER (Instituto de Salud Carlos III)
- EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases)
- CAMM (Comissió Assesora en malalties minoritàries), Junio 2009
- Fundació Dr.Robert. Càtedra de Recerca Qualitativa
- **LA MARATÓ DE TV3 (Diciembre 2009)**

En Catalunya existen más de **50 asociaciones** dedicadas a una enfermedad o a grupos de enfermedades minoritarias que representan a más de 500 enfermedades minoritarias.



FEDER

Federación Española de Enfermedades Raras

Más de 70.000 firmas apoyan el
Pacto de Todos por las ER ¡GRACIAS!

Mejor web en el ámbito sanitario en el apartado de Pacientes (Categoría Asociación)
otorgado por Diario Médico y Correo Farmacéutico

Qué es FEDER | Asociaciones | Contacto |
Colabora con nosotros



UNIDOS por las
ENFERMEDADES RARAS
Noviembre de 2009

Conoce las últimas noticias sobre las ER en España,
así como las acciones de FEDER y de sus asociaciones miembros.

La Presidencia Española de la UE buscará dar una mejor respuesta a las
Enfermedades Raras



Faltan

108 días

28 de Febrero
Día Mundial de las
Enfermedades Raras



Agenda de Asociaciones

Las acciones que desarrollan las entidades miembros de FEDER son de gran importancia. Pincha aquí para conocer el calendario de eventos.

Estimado amigo

En este Boletín podrás conocer los aspectos más relevantes de la presentación oficial de la **Estrategia Nacional de Enfermedades Raras**, que tuvo lugar el pasado 20 de octubre en el Ministerio de Sanidad y Política Social.

En particular, consideramos muy importante destacarte el anuncio realizado por la Ministra, Trinidad Jiménez, quien ha asegurado que la Secretaría General de Sanidad ya está estudiando la definición de un conjunto de patologías raras que serán susceptibles de beneficiarse en 2010 de la nominación de **Centros, Servicios y Unidades de Referencia** en el Sistema Nacional de Salud.

Desde FEDER, centraremos todos los esfuerzos que sean necesarios en 2010 para instar a la Administración a impulsar los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) por grupos de enfermedades. **Y lo haremos conscientes de que los CSUR deber ser, hoy por hoy, la prioridad para mejorar la equidad** en el acceso al diagnóstico, tratamiento y cuidado de nuestras familias afectadas.

Por ello, a partir de este mes, dedicaremos en cada edición de nuestro Boletín una **sección especial a potenciar la información de calidad y las propuestas concretas para trabajar juntos en la designación de los futuros CSUR**. Qué duda cabe que la presidencia europea de la unión será además el mejor escenario para buscar dar una mejor respuesta a las necesidades que plantean las enfermedades poco frecuentes.

Enfermedades raras

6. FALTA DE COMPROMISOS SOCIALES E INSTITUCIONALES

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

Estudio ENSERio*

- Tiempo entre síntomas y diagnóstico: 5 años (20%: 10 años)
 - 40% ha requerido desplazamientos (M, B,V, S)
 - Valoración de necesidades socio-sanitarias
 - 1/3 sufre déficit motor, sensorial o intelectual
 - 60% requiere apoyo personal diario (5 horas)
- ❖ Obra Social Caja Madrid

Enfermedades raras

6. FALTA DE COMPROMISOS SOCIALES E INSTITUCIONALES

**Jornada sobre ETICA de la INVESTIGACIÓN
en ENFERMEDADES RARAS.**

Capio Fundación Jiménez Díaz

Madrid 28 de Octubre de 2009

F.Palau, D. Gracia, T.Pámpols, MC Martin,

R. Sánchez, F. de Abajo, C. Ayuso

Enfermedades raras

6. FALTA DE COMPROMISOS SOCIALES E INSTITUCIONALES

ESTRATEGIA EN ENFERMEDADES RARAS DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

- Ministerio de Sanidad y Política Social
- Aprobada en el Consejo Interterritorial (20.10.2009)

EUROPA

(Bulgaria, Portugal, Francia y.....España)

Creación de un Comité de Expertos
de todos los países miembros

Enfermedades raras

6. FALTA DE COMPROMISOS SOCIALES E INSTITUCIONALES

1

• INFORMACIÓN

2

• PREVENCIÓN Y DETECCIÓN PRECOZ

3

• ATENCIÓN SANITARIA (primaria-especializada)

4

• TERAPIAS AVANZADAS (fármacos huérfanos)

5

• ATENCIÓN SOCIO-SANITARIA

6

• PROMOCIÓN DE LA INVESTIGACIÓN

7

• FORMACIÓN CONTINUADA

LÍNEAS ESTRATÉGICAS

Enfermedades raras

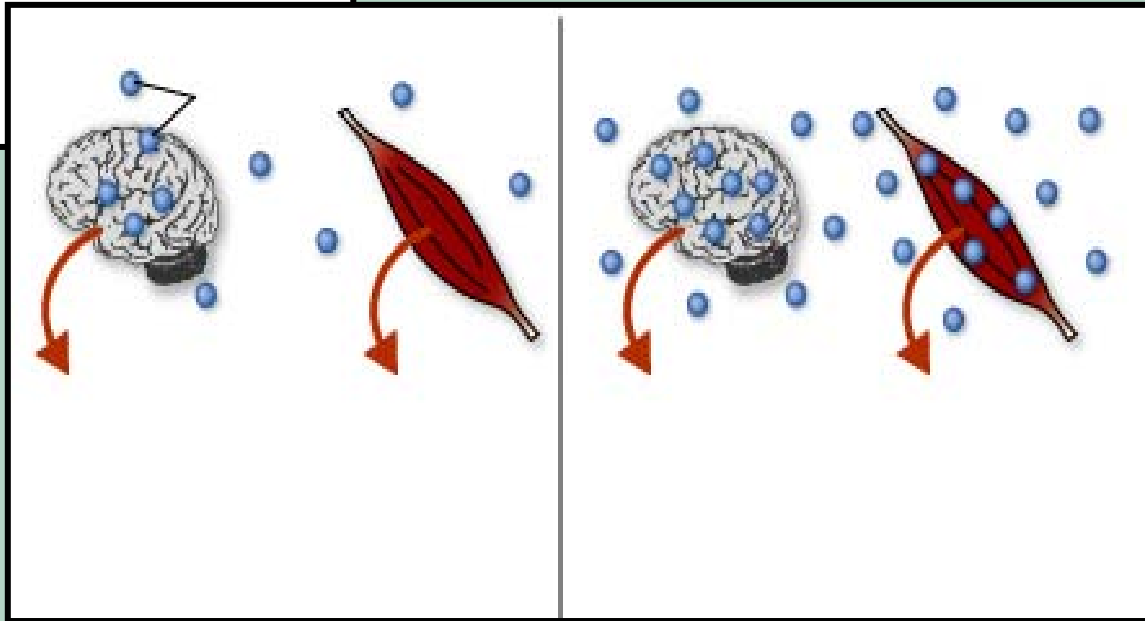
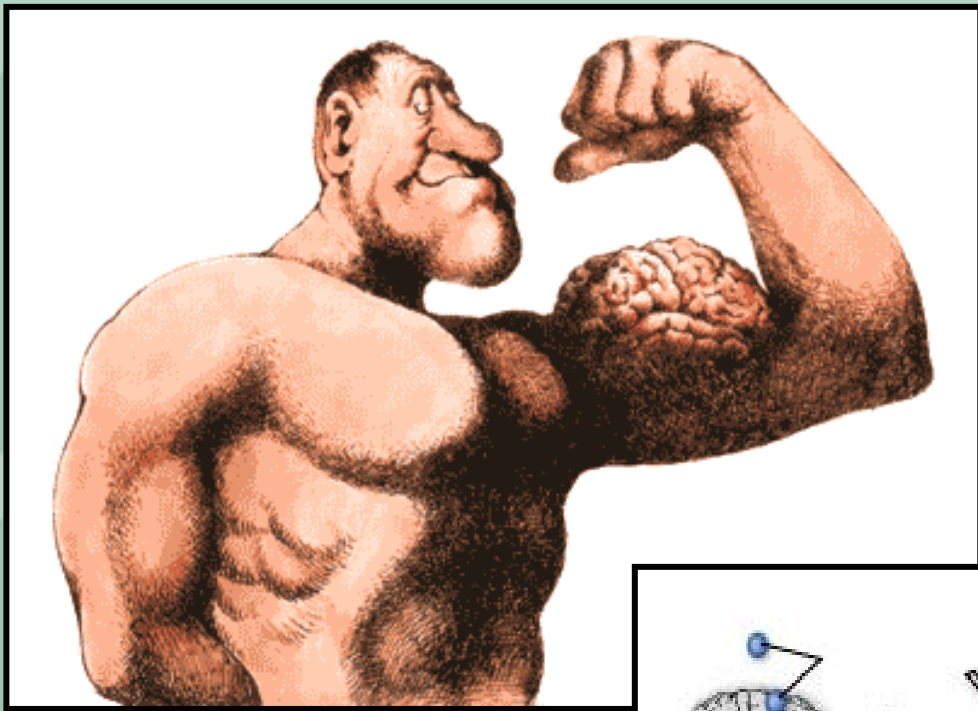
7. NUESTRA EXPERIENCIA

- Grup de Recerca Muscular (GRM) 2000-2013
- Enfermedades musculares del adulto
- Cerca de 300 pacientes de 6 grandes categorías distintas

Enfermedades raras

7. NUESTRA EXPERIENCIA (Hospital Clínic)

- Anemias congénitas
- Porfirias
- Amiloidosis
- Enfermedades autoinflamatorias
- ELA (motoneurona)
- Etc.



Enfermedades raras

7. NUESTRA EXPERIENCIA

Formas de presentación (clásicas):

- Debilidad muscular
- Fatigabilidad muscular
- Elevación de enzimas musculares
- Movimientos anormales

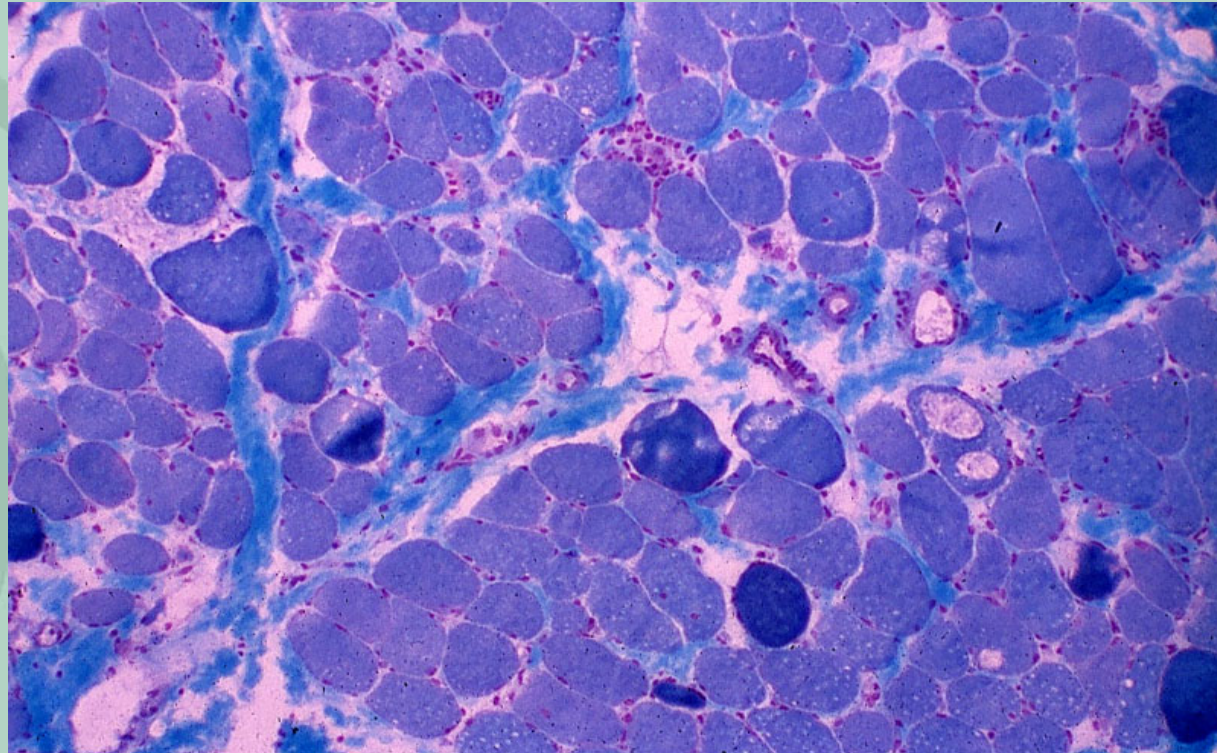
Enfermedades raras

7. NUESTRA EXPERIENCIA

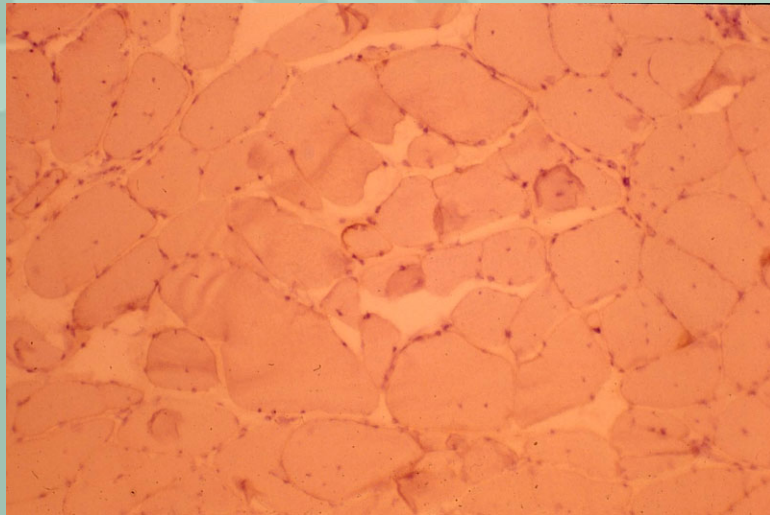
Formas de presentación (no clásicas):

- Colestasis anictérica
- Dislipemia de difícil control
- Bajo rendimiento escolar
- Dificultad de extubación en UCI
- Problemas deglutorios

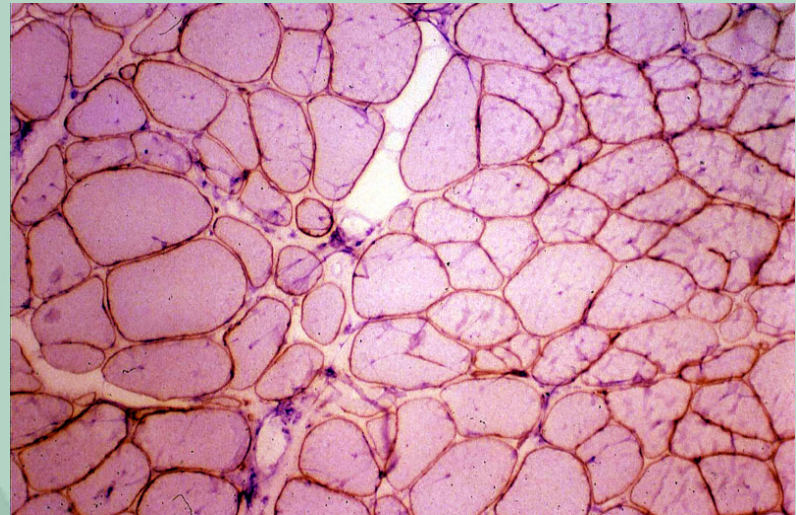
DISTROFIA DE DUCHENNE



DISTROFIA DE CINTURAS



Ausencia de disferlina



Espectrina normal

MANIFESTACIONS CLINIQUESES DE LES CITOPATIES MITOCONDRIALS

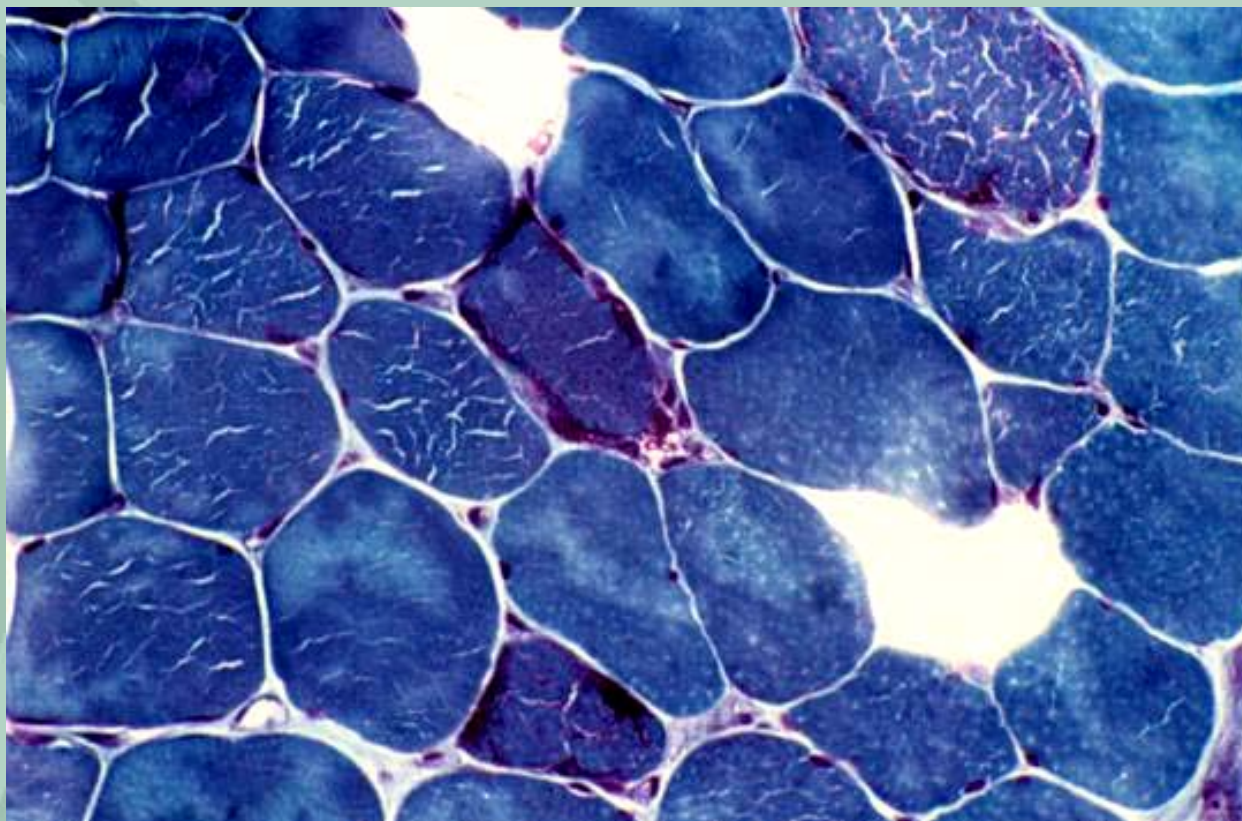
• NEUROLOGIQUES

- OEP
- Debilitat de cintures
- Intolerància a l'exercici
- Ataxia de cerebel
- Epilepsia
- Mioclonies
- Sordessa neurosensorial
- Neuropatia perifèrica
- Demencia
- Ictus
- Distonia
- Calcificació ganglis de la base

• NO NEUROLOGIQUES

- Alçada baixa
- Bloquejos de condució cardíaca
- Cardiomiopatia
- Retinitis pigmentosa
- Cataractes
- Acidosis làctica
- Diabetis
- Hipoparatiroidisme
- Tubulopaties renals
- Nàusees i vòmits episòdics
- Pancitopenies
- Seudoobstrucció intestinal
- Lipomatosis múltiple

Miopatía mitocondrial





Laboratori de funcionalisme mitocondrial.
IDIBAPS. CIBERER

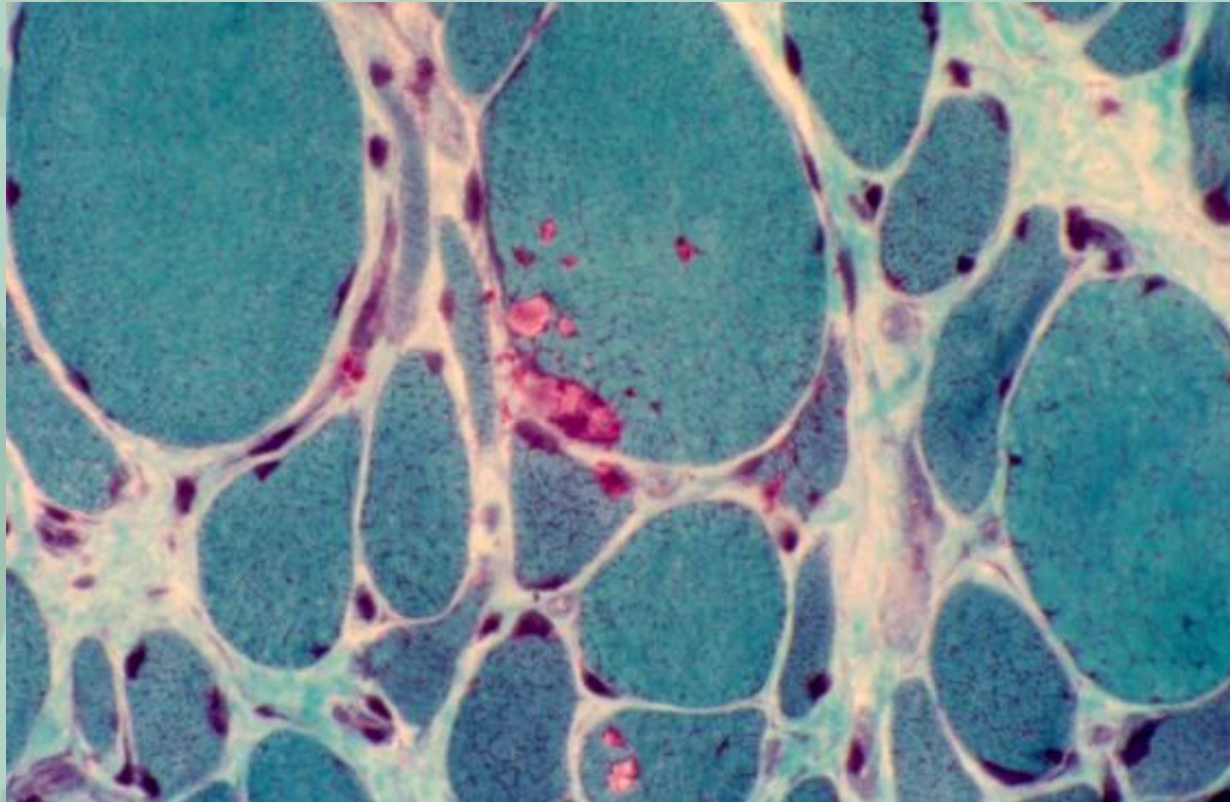
Camptocormia ?



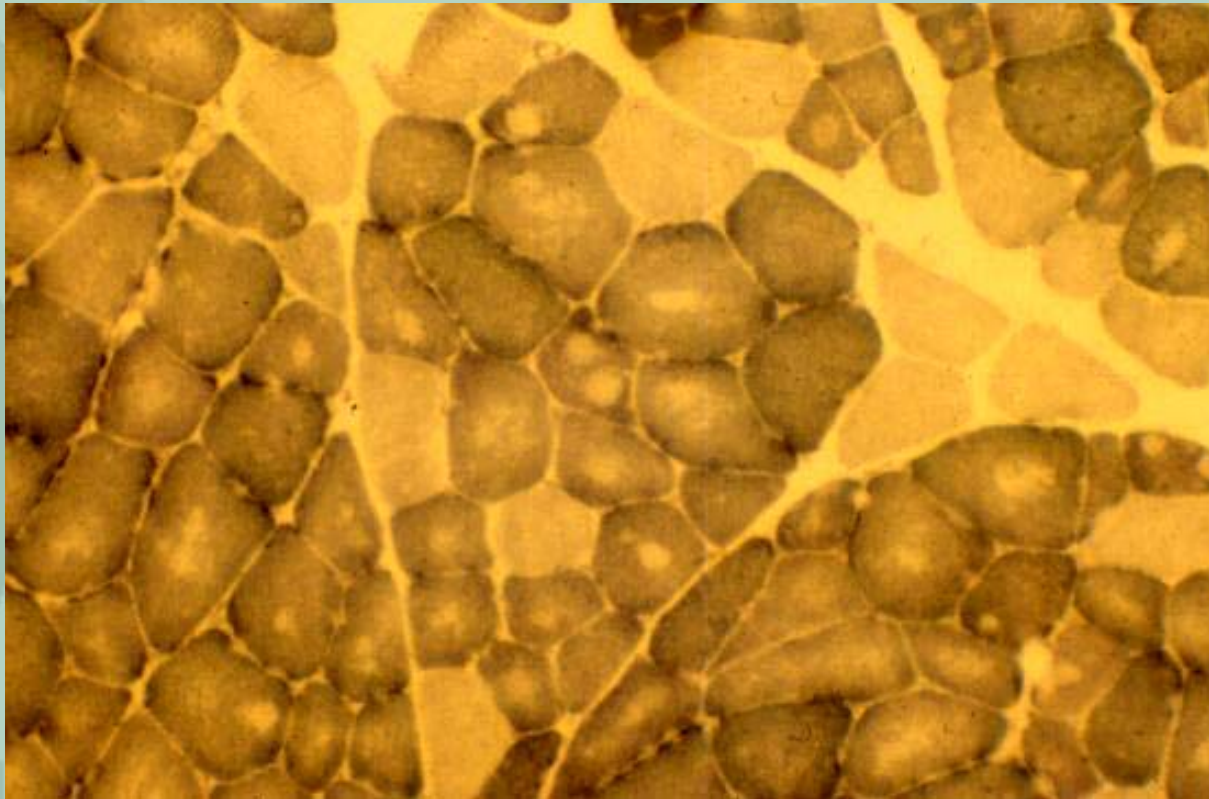
Fig. 1. Se reproduce el cuadro "S. Hugo en el refectorio" de Francisco de Zurbarán (A) y un aspecto parcial del mismo, la figura de S. Hugo (B).



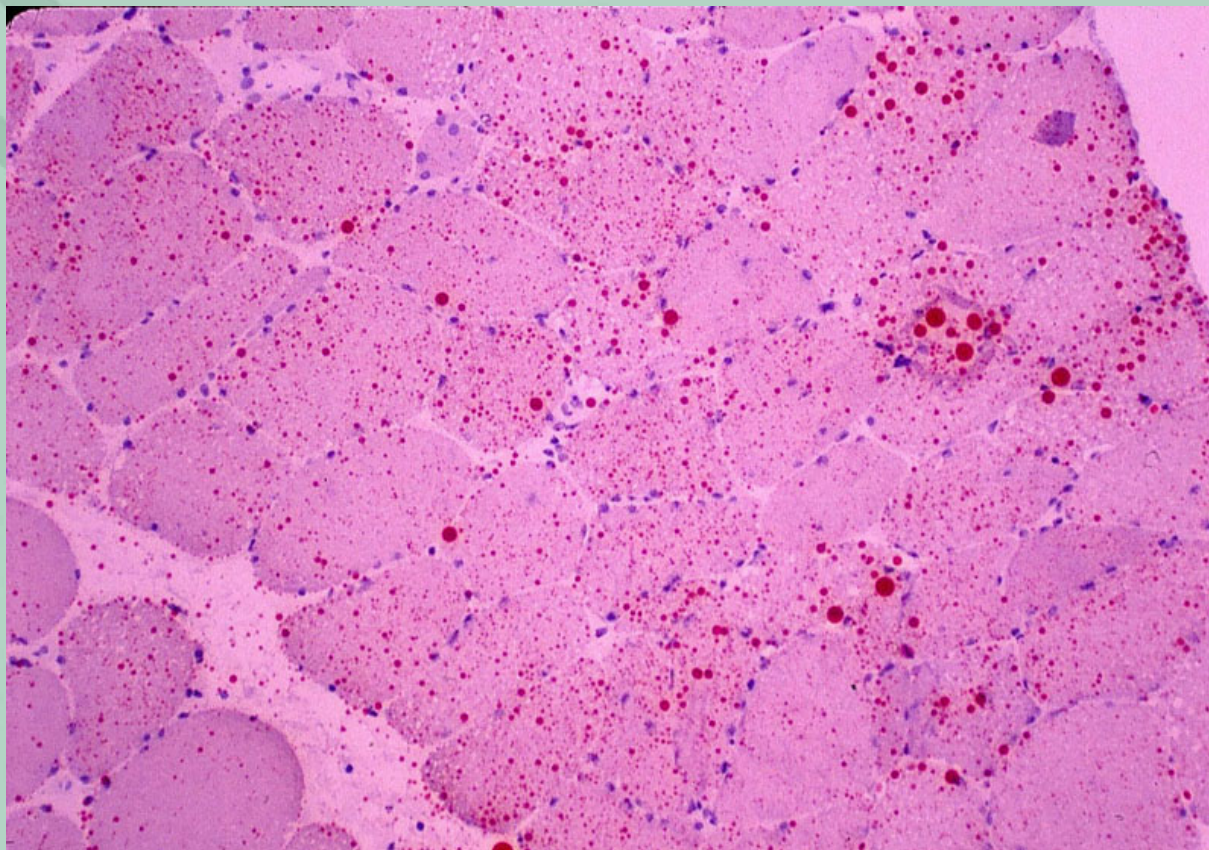
Miositis con cuerpos de inclusión



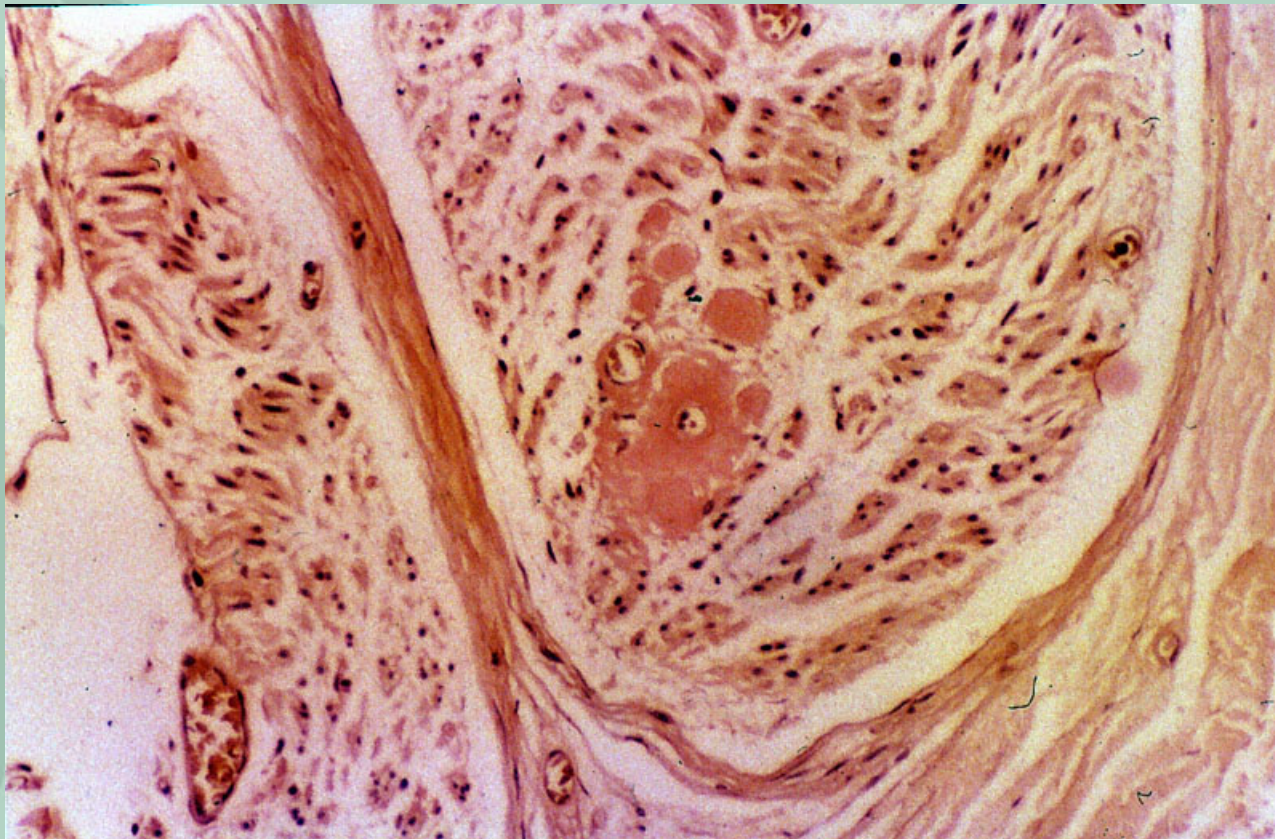
Central “Core”



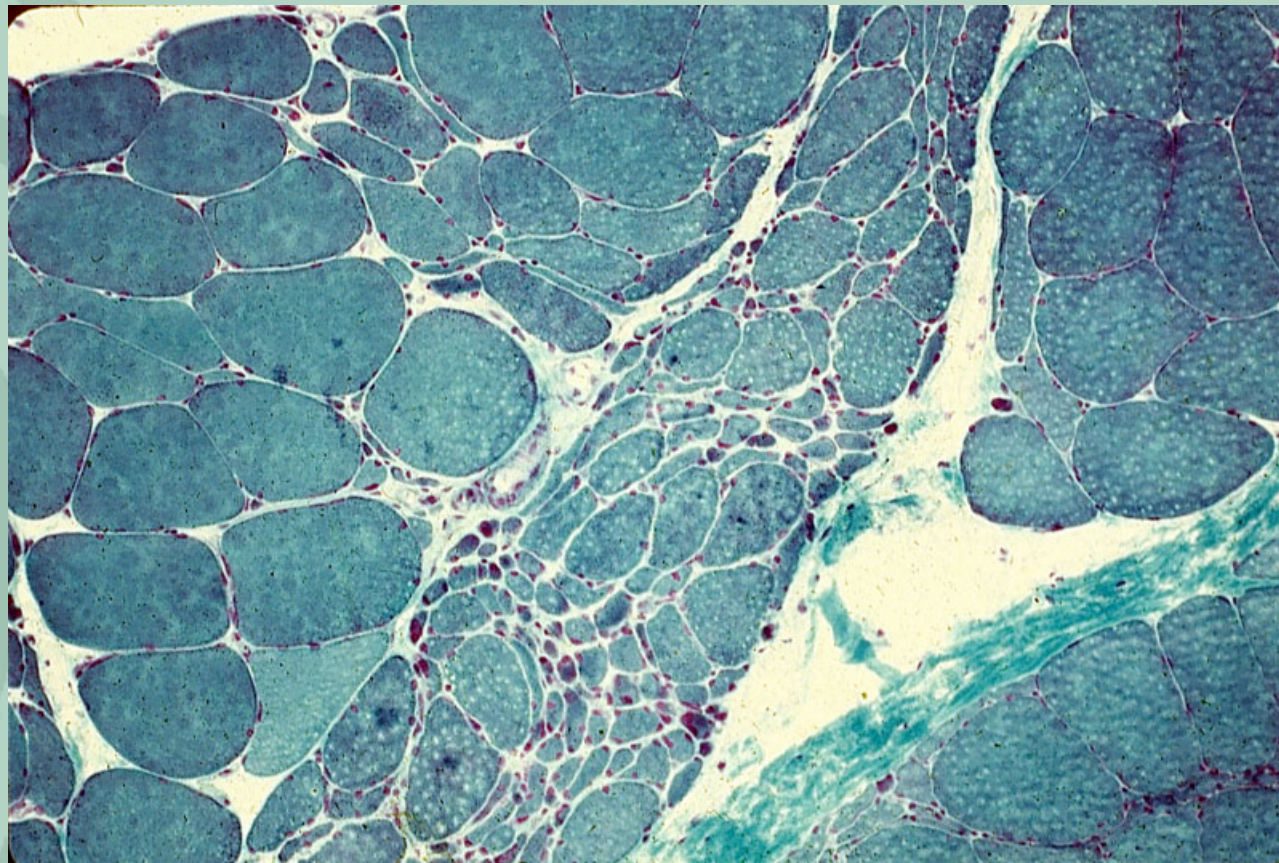
MIOPATIA LIPÍDICA (déficit de carnitina)



AMILOIDOSIS



ATROFIA DE GRAN GRUPO (NEUROPATIA)



Enfermedades raras

7. NUESTRA EXPERIENCIA

Distrofias musculares adulto	n=100	Steinert, cinturas, FEH, OF, etc.
Encefalomiopatías mitocondriales	n=25	Pearson, Kearns-Sayre, MELAS, MERRF, etc.
Miopatías metabólicas	n=15	Lipídicas, Glucogenosis, etc.
Miopatías congénitas	n=10	Central core, nemalínica, desproporción congénita.
Miopatías inflamatorias	n=100	PM, DM, MCI.
Miscelánea	n=40	Amiloidosis, Miastenia gravis, sarcoidosis, vasculitis, post-polio, etc.



Enfermedades raras

8. LAS ENFERMEDADES RARAS Y EL INTERNISTA



PROGRAMA OFICIAL FORMATIVO

(Área asistencial del internista)

(orden SCO/227/2007, de 24 de Enero)

Diagnóstico difícil

Pluripatológicos

Enfermedades prevalentes

Edad avanzada

Áreas de capacitación

Paliativos

Emergencias

Quirúrgicos

Enfermedades raras



E

EDUCACIÓN PARA LA SALUD

Dr. Jesús Sánchez Martos / Catedrático de Educación para la Salud de la U.C.M.

La Medicina cura a veces, alivia a menudo y debe consolar siempre



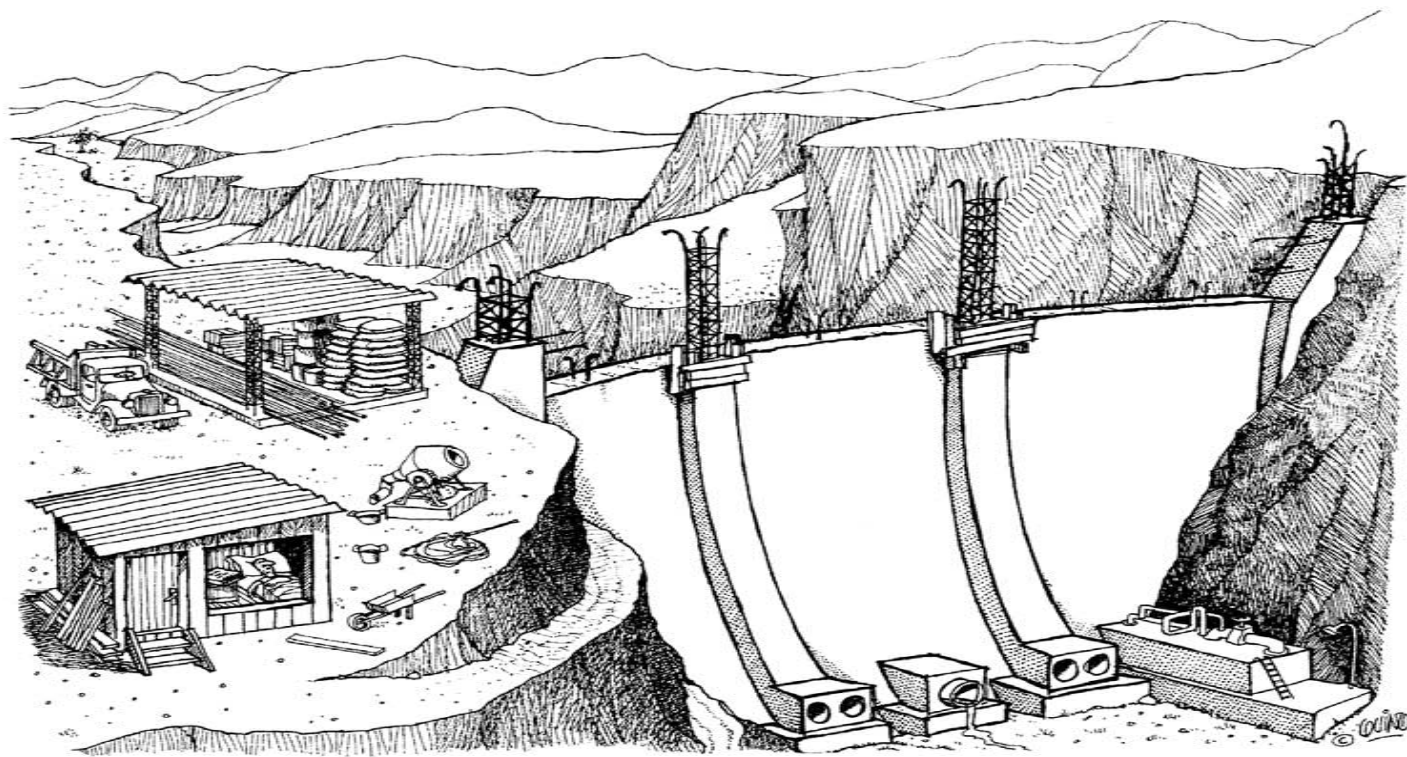
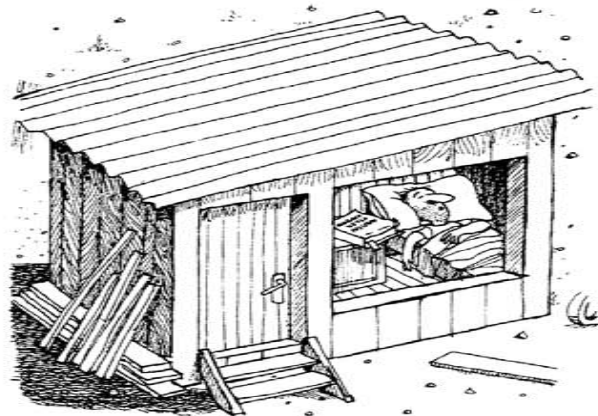
RECOMENDACIONES (Europa)

- Identificar expertos y crear Redes (diagnóstico, seguimiento y tratamiento) de los afectados y sus familiares.
- Facilitar el acceso a los nuevos tratamientos “huérfanos”.
- Simplificar los circuitos asistenciales garantizando una buena conexión entre Atención Primaria y especialistas.
- Potenciar prestaciones sociales (rehabilitación, ayudas).
- Desplegar actividades formativas, informativas y de sensibilización a profesionales sanitarios y sociales, a organizaciones de pacientes y al conjunto de la sociedad.
- Potenciar la investigación biomédica y social en todos los ámbitos territoriales.

(también recogidas en la Estrategia en Enfermedades Raras del MS)

RECOMENDACIONES (Europa)

- **Identificar expertos y crear Redes (diagnóstico, seguimiento y tratamiento) de los afectados y sus familiares.**
- Facilitar el acceso a los nuevos tratamientos “huérfanos”.
- **Simplificar los circuitos asistenciales garantizando una buena conexión entre Atención Primaria y especialistas.**
- Potenciar prestaciones sociales (rehabilitación, ayudas).
- **Desplegar actividades formativas, informativas y de sensibilización a profesionales sanitarios y sociales, a organizaciones de pacientes y al conjunto de la sociedad.**
- Potenciar la investigación biomédica y social en todos los ámbitos territoriales.



CONCLUSIONES

- Las enfermedades raras siempre han existido, pero se van conociendo mejor
- Optimismo moderado (decisiones políticas..)
- Compromiso Institucional (científico y social)
- El internista como “coordinador”



**XXX Congreso Nacional
de la Sociedad Española
de Medicina Interna**

Valencia 2009

**EL INTERNISTA Y
LAS ENFERMEDADES RARAS
(minoritarias)**

Josep M. Grau