



Las enfermedades minoritarias dentro de la SEMI Presentación del nuevo grupo

Dr. Jordi Pérez López
Servicio de Medicina Interna
Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)

¿Qué son las enfermedades minoritarias?

Son un conjunto muy amplio y heterogéno de enfermedades (unas 8000) que pueden afectar a cualquier edad de la vida. En Europa se ha fijado un límite epidemiológico para delimitarlas: 5 casos per 10.000 hab.

¿Cuáles son sus características comunes?

- El 80% son de origen genético.
- Son enfermedades graves, amenazantes o crónicamente debilitantes.
- Frecuentemente afectan a diversos órganos y funciones.
- Requieren intervenciones complejas e interdisciplinarias.
- Suelen ser difíciles de diagnosticar: desconocimiento, falta de expertos y de centros de referencia.
- Muchas veces no existen tratamientos adecuados para prevenir, tratar o paliar estas enfermedades.

¿Cuántos afectados hay en la UE y en España?

Unión Europea: 30-35 millones de personas.

España: más de 3 millones de personas.

Resum dels resultats dels estudis sobre la situació de les Malalties Minoritàries realitzats a Catalunya

19 febrer 2009

Equip investigador:

Fundació Doctor Robert - Càtedra de Recerca Qualitativa

Model d'atenció sanitària de les malalties minoritàries (MM) a Catalunya

Comissió Assessoradora de les Malalties Minoritàries

Barcelona, 27 d'octubre de 2010

Áreas susceptibles de mejorar detectadas por afectados, asociaciones y profesionales:

Más de 500 enfermedades.

Más de 10.000 sujetos (afectados, asociaciones y profesionales).

- Falta de recursos en investigación (básica, asistencial y psicosocial).
- Diagnóstico.
- Atención sanitaria continuada.
- Soporte a las familias e integración social.

Diagnóstico en las EM:

- Excesiva duración del proceso diagnóstico: desconocimiento, test diagnósticos costosos, falta de centros de referencia.
- Difícil acceso al sistema de salud: falta de centros de referencia, incoordinación diferentes niveles asistenciales.
- Dificultades en obtener un correcto consejo genético.

Atención sanitaria en las EM:

- Falta de coordinación interdisciplinar: entre atención primaria y hospital y entre diferentes especialidades intrahospitalarias.
- Dificultades en la transferencia de personas: edad pediátrica y adulta.
- Deficiencias en la rehabilitación en domicilio.
- Falta de apoyo en procesos terminales.

Soporte a las familias e integración social:

- Falta de acompañamiento emocional.
- Falta de ayuda en la integración escolar y laboral .
- Falta de recursos y prestaciones económicas.

Papel del internista en las enfermedades minoritarias

Campos de acción del internista:

Orden SCO/227/2007 de 24 de Enero por el que se aprueba y publica el programa formativo de la especialidad de Medicina Interna (BOE 27/2/2007).

- Atención clínica del paciente sin diagnóstico preciso.
- Atención a los procesos más prevalentes en el entorno hospitalario.
- Atención a las personas de edad avanzada en situación de enfermedad aguda o agudizada.
- Atención clínica a enfermos atendidos en unidades especiales desarrolladas por internistas o en coordinación con otros profesionales.
- Atención clínica de enfermos en fase paliativa de su enfermedad.
- Atención al paciente que presenta una emergencia o requiere atención urgente.
- Atención médica de pacientes quirúrgicos.
- Atención a pacientes con enfermedades raras.

“4.1.9 Atención a pacientes con enfermedades raras, ya sea por no inscribirse en una especialidad definida o por el desarrollo de nuevos conocimientos: Para mantener la continuidad asistencial en la atención de todos estos pacientes el internista ha de estar especialmente preparado para trabajar en equipo en colaboración con otros especialistas hospitalarios, con el médico de familia y con otros profesionales sanitarios.”

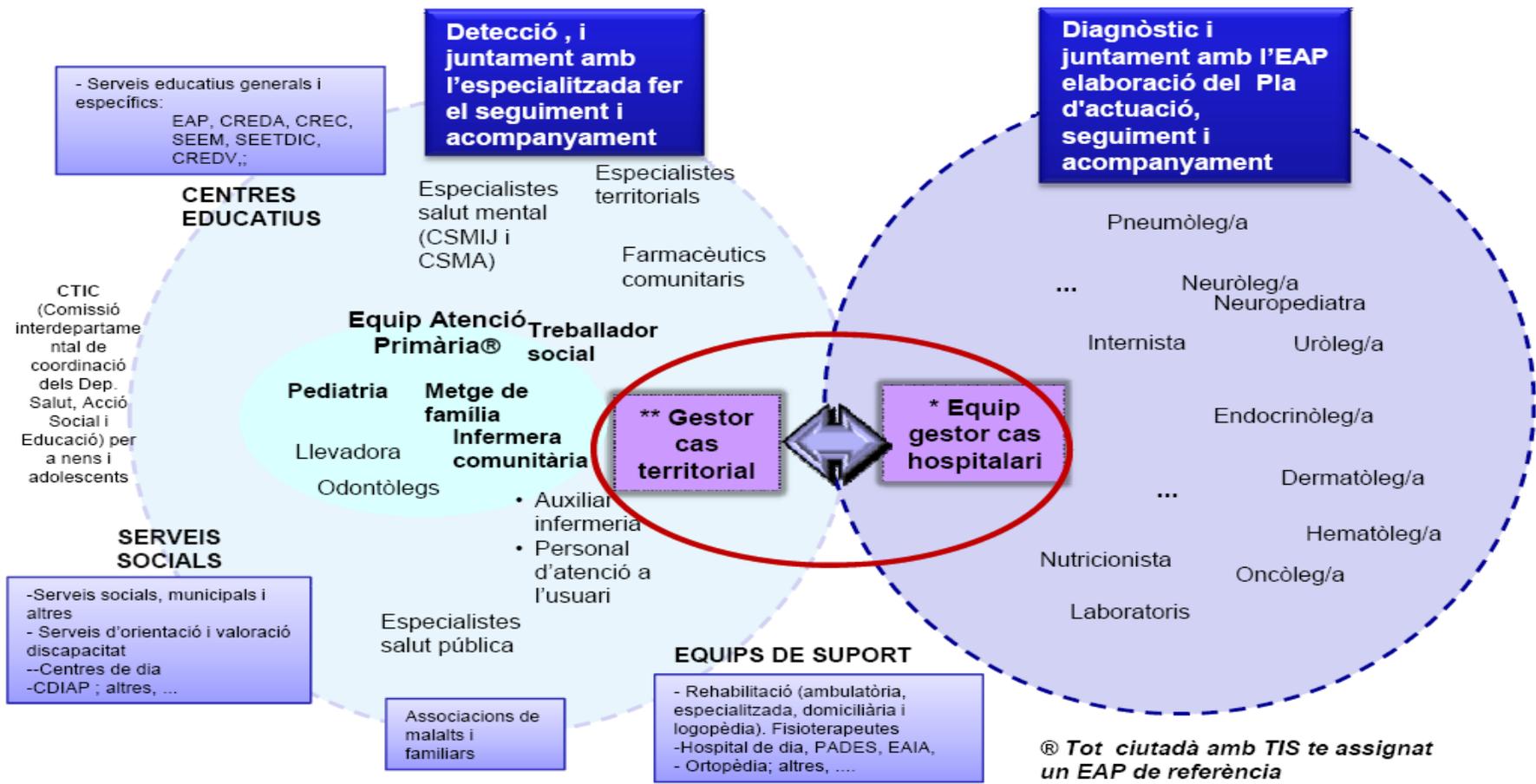
Propuesta de modelo asistencial de las EM:

- Niveles de atención y equipo de gestión de casos.
- Trabajo multidisciplinar: salud, acción social, educación.
- Mapa de equipos de alta especialización.
- Asociaciones de pacientes.

Model d'atenció a les MM (II). Nivells d'atenció

TERRITORI/COMUNITAT

ALTA ESPECIALITZACIÓ



® Tot ciutadà amb TIS te assignat un EAP de referència

Equipos de gestión de casos:

- Vinculación, conexión y coordinación entre servicios y profesionales.
- Conocimiento y acceso a los diferentes recursos.
- Garantía de soporte emocional y acompañamiento de la familia y paciente.

Mapa de equipos de alta especialización:

- Mapa de recursos clínicos con gran experiencia en alguna EM o en algún grupo de EM.
- Realización de pruebas diagnósticas complejas.
- Asesoría a otros profesionales.

Papel de las asociaciones de afectados:

- Identificación de necesidades.
- Aportan información básica.
- Soporte emocional.
- Prestación social (voluntariado etc.).



**Grupo de
Enfermedades
Minoritarias**

**Presentación del Grupo de Enfermedades
Minoritarias de la SEMI**

Fecha de fundación: Febrero de 2010

Composición actual: 26 internistas

Principales objetivos:

- Fomentar la participación activa del internista en la asistencia sanitaria de las EM.
- Divulgar el conocimientos sobre las EM mediante reuniones y otras actividades científicas.
- Diseñar guías de diagnóstico y tratamiento.
- Promover y facilitar la elaboración de registros de enfermedades y de profesionales.

Principales líneas de trabajo:

- Genética clínica
- Enfermedades lisosomales
- Trastornos del metabolismo intermedio
- Mastocitosis sistémica
- Inmunodeficiencias primarias
- Síndromes autoinflamatorios

Ejemplos de proyectos propuestos:

- Registro de enfermedades.
- Registro de centros de referencia y de profesionales.
- Programas de cribado de enfermedades metabólicas: enfermedades lisosomales, porfirias...
- Estudios sobre eficacia y seguridad de tratamientos.
- Estudios epidemiológicos.
- Elaboración de plataformas y foros de internistas expertos.



**Grupo de
Enfermedades
Minoritarias**