

Noticias

Los internistas se implican en la mejora del diagnóstico y el tratamiento de las Enfermedades Raras



Las enfermedades raras afectan a cinco de cada 10.000 y en España se calcula que existen más de 3 millones de casos. Según el Dr. Jordi Pérez, coordinador del grupo de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Minoritaria (SEMI), estas enfermedades "son multisistémicas y afectan a distintos órganos, de ahí que el internista tenga un rol relevante en este tipo de dolencias"

Madrid, 12 de julio 2011 (medicosypacientes.com)

"Potenciar el papel de los internistas en el abordaje de las enfermedades minoritarias, crear guías clínicas de diagnóstico y de tratamiento, incrementar la investigación y el conocimiento social de dichas patologías", estos son los objetivos fundamentales que, según el Dr. Jordi Pérez, coordinador del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI), en el transcurso de la reunión celebrada.

"En la mayoría de casos, las enfermedades minoritarias son multisistémicas y afectan a distintos órganos. Pensamos que el internista tiene un rol relevante en este tipo de enfermedades, puesto que se trata de una especialidad que tiene una visión global de las patologías". Además "los internistas generalmente conocen estas enfermedades y les supone un reto, ya que son muy poco frecuentes y difíciles de diagnosticar", explica el Dr. Jordi Pérez.

Asimismo, la escasa prevalencia de las enfermedades minoritarias, que afectan a 5 personas por cada 10.000 y alrededor de tres millones de españoles, "dificulta a menudo la realización de ensayos y estudios clínicos, y son muy pocas las que actualmente disponen de tratamiento". Por esta razón, esta I Reunión ha incluido distintas mesas redondas sobre la situación actual del abordaje terapéutico del síndrome de Marfan, la hemocromatosis genética, las porfirias agudas, la mucopolisacaridosis, la enfermedad de Gaucher o de Fabry.

Creado por la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI), el Grupo de Enfermedades Minoritarias reúne a especialistas

internistas de centros sanitarios españoles con el fin de mejorar la situación de pacientes de enfermedades minoritarias, también conocidas como raras, que muchas veces no disponen de tratamiento o de un diagnóstico preciso.

Enfermedades Raras (EERR)

Las enfermedades de baja prevalencia o Enfermedades Raras (EERR) afectan a 5 personas por cada 10.000, según la tipificación establecida por la EMA (Agencia Europea del Medicamento) en la Unión Europea. Esto significa que el número máximo de pacientes de una patología para que pueda ser considerada rara sería de 227.000 en la Unión Europea y de aproximadamente 22.000 en España. En Estados Unidos, las leyes establecen como EERR aquella que afecta a menos de 200.000 personas.

Son enfermedades potencialmente mortales, o invalidantes a largo plazo:

- En el 50% de los casos en que se diagnostica una EERR el pronóstico vital está en riesgo. Se les atribuye el 35% de las muertes en niños menores de un año, el 10% de las defunciones entre 1 y 5 años y el 12% en los niños de 5 a 15 años.
- El 65% de las patologías de baja prevalencia son graves y altamente discapacitantes. Se caracterizan por un comienzo precoz en la vida -2 de cada 3 enfermedades aparecen antes de los dos años-, conllevan dolores crónicos en 1 de cada 5 enfermos e implican un déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos.
- En un 80% de los casos, tienen carácter congénito (se nace con ellas). Asimismo, habitualmente conllevan malformaciones físicas o deterioros paulatinos de las capacidades motoras, sensoriales e intelectuales.
- En España, más de 3 millones de españoles sufren alguna EERR (aproximadamente el 8% de la población española). Aunque si se tiene en cuenta a las personas que no están diagnosticadas, la cifra se eleva a 5 millones, ya que uno de los problemas a los que se enfrentan estos enfermos es a diagnósticos tardíos, y en muchos casos, erróneos.
- En toda España, hay unos 500.000 niños afectados de alguna EERR.
- Se calcula que el 12% de las altas hospitalarias registran algún diagnóstico de EERR, lo que supone 445.000 pacientes cada año en España.