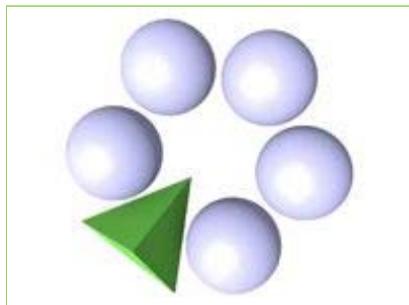


## Otras Noticias

### LOS INTERNISTAS QUIEREN IMPLICARSE MÁS EN LA MEJORA DEL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS



Barcelona 12/07/2011 **La visión global que tiene el internista sobre las patologías, justifica una mayor implicación del internista en el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades raras, que son multisistémicas y afectan a distintos órganos. Esta es una de las conclusiones surgidas de la I Reunión que sobre este tema acaba de celebrar la SEMI en Barcelona.**

"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" fueron los objetivos fundamentales que, según el Dr. Jordi Pérez, coordinador del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna, SEMI, motivaron la celebración de esta I Reunión. Al decir de este especialista, "los internistas generalmente conocen estas enfermedades y les supone un reto, ya que son muy poco frecuentes y difíciles de diagnosticar".

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.

#### Enfermedades Raras en cifras

- De acuerdo con los datos que aporta la SEMI, el 50% de los casos en que se diagnostica una enfermedad rara 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 -dos de cada tres enfermedades aparecen antes de los dos años-, conllevan dolores crónicos en uno de cada cinco 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 tres millones de españoles sufren alguna enfermedad rara (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 enfermedad rara.
- Se calcula que el 12% de las altas hospitalarias registran algún diagnóstico de enfermedad rara, lo que supone 445.000 pacientes cada año en España.

www.actasanitaria.com es una publicación de BARBIZON S.L.

Avda. Valladolid 5 1ºC, 28008 MADRID. Tf: 91 547 99 03 Fax: 91 559 23 89