

El Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla acoge la IV Reunión de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Expertos advierten del retraso en el diagnóstico de enfermedades minoritarias desde que aparecen sus síntomas

- La falta de centros de referencia hace que los pacientes no puedan ser derivados y evaluados por personal con amplia experiencia en este tipo de enfermedades
- El Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI presenta un estudio sobre la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna que pone de manifiesto que solo en el 20% de los casos se sospecha de ella en la consulta
- Los nuevos tratamientos farmacológicos han hecho posible que más de 80 de estas patologías tengan ya un tratamiento específico, aunque se trata de una cifra todavía muy lejana respecto al total de enfermedades minoritarias que existen

Sevilla, 16 de junio de 2014.- La IV Reunión de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) ha reunido en el Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla a expertos de reconocido prestigio de España, Portugal y Estados Unidos con el objetivo de difundir y actualizar el conocimiento de algunas de las enfermedades minoritarias con las que el médico internista puede entrar en contacto en la práctica clínica habitual.

Su tratamiento y abordaje no ha dejado de mejorar en los últimos años; de hecho, según el **doctor Jordi Pérez López, coordinador del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI**, “la aparición de nuevos tratamientos farmacológicos para las enfermedades minoritarias ha hecho que más de 80 de ellas tengan ya un tratamiento específico”. Sin embargo, recuerda, esta cifra dista mucho del número total de enfermedades minoritarias que todavía no lo tienen.

Por otra parte, este experto señala que es fundamental concienciar sobre la necesidad de que el abordaje de estas patologías se realice de manera multidisciplinar, ya que los pacientes tienen que ser visitados por varios especialistas a la vez. Además, recuerda el Dr. Pérez López, “normalmente hay una demora significativa entre la aparición de los síntomas y el diagnóstico. Y debido, además, a la falta de centros de referencia, los pacientes no pueden ser derivados y evaluados por personal con una amplia experiencia en este tipo de enfermedades”.

El Grupo de la SEMI estudia el diagnóstico de la HPN y la enfermedad de Pompe

Una de estas enfermedades minoritarias es la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), una patología en la cual los glóbulos rojos se descomponen antes de lo normal

y que ocasiona citopenias idiopáticas mantenidas y trombosis venosas de localización atípica, entre otros síntomas. El Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI ha llevado a cabo el estudio MIRTHA, que ha puesto de relieve que, a pesar de que cada internista atiende cada año a más de cuatro pacientes con alguna manifestación atribuible a esta enfermedad, tan solo en el 20% de los casos se sospecha esta patología y sólo en el 30% se realiza una citometría de flujo, una técnica fundamental para su diagnóstico. “Con lo cual se deduce que esta entidad, a pesar de ser conocida por el internista, no es tomada en cuenta en la práctica clínica habitual”.

Además de este estudio, el Grupo está llevando a cabo una investigación sobre la extensión del cribaje de la enfermedad de Pompe y de las porfirias en pacientes con miopatías sin filiar y en aquellos con dolor abdominal de causa médica, respectivamente. Asimismo, está elaborando un libro sobre enfermedades metabólicas del adulto, cuyo lanzamiento se espera antes de noviembre.

Para más información:

GABINETE DE PRENSA

T. 91 563 23 00

E-mail: mariagallardo@berbes.com / marcosdiaz@berbes.com