



En el marco del XXXVIII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) celebrado en Madrid

El número de adultos diagnosticados de una enfermedad metabólica hereditaria continúa creciendo cada año

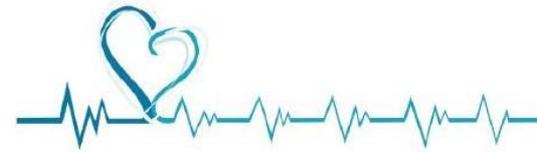
- El 50% de las manifestaciones de estas enfermedades se presentan en el periodo neonatal, el resto lo hacen durante la infancia. Sin embargo, las menos graves continúan en la edad adulta
- El conocimiento del mapa genético humano abre nuevas vías terapéuticas para estas patologías mediante la manipulación genética
- Es necesario garantizar la continuidad en el abordaje de estas enfermedades desde Pediatría a las consultas de adultos, para optimizar la calidad asistencial de los pacientes
- La mesa redonda “Adultos con enfermedades congénitas, ¿debemos atenderlas los internistas?” aborda estas cuestiones dentro del Congreso Nacional de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Madrid, 27 de noviembre de 2017 – Las enfermedades congénitas metabólicas conforman un conjunto de más de 700 patologías hereditarias producidas por trastornos del metabolismo, que tienen su origen en la mutación de alguno de los genes implicados en las rutas metabólicas intracelulares. Cada una de ellas presenta por separado una baja incidencia, pero en conjunto su prevalencia alcanza importancia, ya que uno de cada 800 bebés recién nacidos padece una de estas patologías.

Para abordar las novedades en torno a estas enfermedades y debatir sobre las nuevas vías terapéuticas, el Congreso Nacional de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI), que se ha celebrado en Madrid del 22 al 24 de noviembre, ha incluido en su programación la mesa redonda “Adultos con enfermedades congénitas, ¿debemos atenderlas los internistas?”.

Según explica el doctor Aquilino Sánchez, del Servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario La Paz de Madrid, “el 50% de las manifestaciones de estas enfermedades se presentan en el periodo neonatal, el resto lo hacen durante la infancia y solo las menos graves se diagnostican en la edad adulta. Para algunos grupos de estas enfermedades la esperanza de vida sigue siendo muy corta y el fallecimiento sobreviene invariablemente en los primeros años de vida”.

Por ello, la realización de un diagnóstico precoz mediante los programas de cribado neonatal y el desarrollo de estrategias terapéuticas en las primeras etapas de la vida del paciente resulta esencial, ya que contribuye a disminuir su mortalidad en edad pediátrica y a evitar el desarrollo de síntomas y padecimiento de secuelas graves. “Para llevar a cabo este diagnóstico precoz es necesario que el profesional sanitario identifique que se trata de una enfermedad rara e infrecuente, ya que solo así podrá poner en marcha los recursos necesarios para su abordaje”, indica el doctor.



Enfermedades metabólicas congénitas en el paciente adulto

Aunque que los casos más graves de enfermedades metabólicas congénitas se identifican en los primeros años de vida, las formas menos graves son diagnosticadas con frecuencia en la edad adulta. “En la edad adulta estos pacientes suelen presentar manifestaciones clínicas poco específicas y difíciles de ‘encasillar’ en las enfermedades comunes de estas edades. Por ello, el diagnóstico se retrasa durante varios años y el paciente suele pasar por varias consultas y centros antes de que se le diagnostique su enfermedad”, asegura el doctor Aquilino Sánchez.

Una vez diagnosticada, se produce un gran desafío asistencial: la coordinación con otros especialistas para conseguir mejorar la calidad de vida de los pacientes. “Gracias a la aparición de suplementos nutricionales y de tratamientos enzimáticos específicos, muchos de estos pacientes alcanzan la edad adulta en buenas condiciones físicas, por lo que es necesario garantizar la continuidad en la atención de estas enfermedades desde Pediatría a las consultas de adultos, para que sean abordados con la misma calidad los problemas de salud propios de estas edades”, afirma el experto.

Nuevas vías terapéuticas: manipulación genética

A pesar de que su prevalencia es baja, estas enfermedades afectan a un número considerable de pacientes en la población general, “por lo que es necesario aumentar la inversión desde los servicios públicos y privados para mejorar el conocimiento y pronóstico de las mismas”, comenta el especialista. De hecho, -añade-, “para avanzar en ello es necesario conocer mejor sus mecanismos patogénicos, que son bastante complejos en la mayoría de los casos pero permiten buscar nuevas soluciones terapéuticas para cada una de ellas”.

El mayor conocimiento del mapa genético humano, mediante la identificación de más mutaciones que originan estas enfermedades, está abriendo, en los últimos años, nuevas vías terapéuticas para dar solución a estas patologías mediante la manipulación genética.

Medicina Interna en enfermedades congénitas

Estas enfermedades congénitas afectan, en mayor o menor medida, a diferentes órganos, causando disfunción de los mismos. Un buen ejemplo de ello es el Síndrome de Down, una de estas patologías producida por la presencia de un cromosoma extra o parte de él, que presenta alteraciones en la capacidad cognitiva del paciente, problemas de salud mental, trastornos sensoriales - auditivos y visuales-, hipotiroidismo, trastornos de la movilidad por obesidad, deformidades y osteoartritis, y un desarrollo precoz de enfermedad de Alzheimer, entre otras.

“La evolución crónica de esta y otras enfermedades congénitas va a condicionar limitaciones en el desarrollo y en la calidad de vida de los pacientes. Por ello, es necesario un abordaje multidisciplinar que optimice los recursos diagnósticos y terapéuticos, teniendo el médico internista el perfil idóneo para lograr mejorar la calidad asistencial de los pacientes mediante una visión global e integradora”, indica el doctor Aquilino Sánchez.

Para más información:

BERBÉS ASOCIADOS

María Gallardo / Isabel Torres - 91 563 23 00

mariagallardo@berbes.com/isabeltorres@berbes.com