

En el marco del Congreso Nacional de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI), los expertos debaten sobre enfermedades minoritarias

El médico internista, coordinador en la transición de la edad pediátrica a la adulta en pacientes con enfermedades raras

- Las enfermedades minoritarias son aquellas que cuentan con baja prevalencia: no más de cinco casos por cada 10.000 habitantes; y se calcula que unos tres millones de personas las padecen en España
- El diagnóstico de estas enfermedades en adultos se suele acompañar de errores frecuentes y demoras de hasta más de diez años de media
- La integración de las especialidades implicadas en el tratamiento de estas patologías resulta clave para la creación de equipos multidisciplinares reales
- Los principales avances en enfermedades minoritarias son los nuevos tratamientos de sustitución enzimática o terapias génicas
- La Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) celebra, dentro de su Congreso Nacional en Zaragoza, una mesa redonda para analizar el presente y futuro de estas patologías, apostando por una mayor visibilidad de las mismas

Zaragoza, 24 de noviembre de 2016. Las enfermedades minoritarias -aquellas que cuentan con una baja prevalencia, de no más de cinco casos por cada 10.000 habitantes- requieren de un manejo coordinado por parte de los especialistas que tratan estas patologías. Por ello, la integración de las áreas implicadas resulta clave para la creación de equipos multidisciplinares reales. El médico internista ocupa una posición esencial en la coordinación de su abordaje, especialmente en la transición de los pacientes de la edad pediátrica a la adulta.

Con el objetivo de ahondar en esta cuestión, la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) organiza en el marco de su Congreso Nacional (#37SEMI), que se celebra los días 23-25 de noviembre en Zaragoza, una mesa redonda para analizar el presente y futuro de estas enfermedades minoritarias, que afectan en España a unos tres millones de personas, siendo las más prevalentes las enfermedades lisosomales (enfermedad de Fabry, enfermedad de Gaucher) y las enfermedades del metabolismo de los aminoácidos.

En este sentido, la doctora Mónica López, coordinadora del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI, destaca que “los internistas no debemos eludir nuestra figura integradora de los equipos que tratan estos pacientes. Desde la SEMI estamos liderando y trabajando de forma especial en la transición de niños con estas patologías del área pediátrica al área de adultos”.

Uno de los problemas a los que se enfrentan los profesionales sanitarios son las demoras y errores en su diagnóstico, que pueden alcanzar hasta más de diez años de media. “Estos retrasos en el diagnóstico se dan, principalmente, en pacientes adultos donde los síntomas debutan en edades tardías, mientras que las enfermedades que se manifiestan desde niños suelen conllevar síntomas evidentes y diagnóstico temprano”, explica la experta.

El principal problema para los retrasos y errores diagnósticos que suceden es el desconocimiento de estas patologías, incluso entre los propios profesionales sanitarios. “Por ello, desde nuestra responsabilidad como médicos y como sociedad científica reivindicamos una mayor visibilidad y conocimiento de estas enfermedades”, indica la doctora.

De acuerdo con ello, desde la SEMI se fomenta la celebración de mesas redondas, foros de debate y ponencias en congresos de cara a los profesionales médicos, con el objetivo de conseguir una mayor difusión en forma de casos clínicos y visibilidad en revistas biomédicas.

Por su parte, respecto a la sociedad en general y los pacientes “creemos que una adecuada difusión en medios electrónicos y redes sociales favorece su conocimiento, además de la importancia que implica tener una relación bidireccional con las asociaciones de pacientes y una predisposición absoluta para colaborar en ello”, comenta la especialista.

La esperanza de la terapia génica

La terapia génica es uno de los tratamientos e investigaciones más prometedoras para las enfermedades raras, ya que es la que incide en la raíz del problema de cada enfermedad y pretende cambiar el gen para que codifique de forma correcta. Se realiza mediante la inserción de elementos funcionales ausentes en el genoma de los pacientes a través de células y tejidos.

“Para los profesionales médicos supone una gran esperanza debido a su relevancia en la matriz de las patologías, aunque no está todo lo avanzada que nos gustaría. En la actualidad, existen pocos ensayos clínicos en humanos, pero sí existen estudios en estadios muy iniciales en animales para enfermedades como la mucopolisacaridosis y algunas leucoencefalopatías y leucodistrofias, lo cual puede ser una solución a largo plazo”, incide la doctora.

Otras estrategias terapéuticas y tratamientos

Las enfermedades minoritarias comprenden diferentes patologías con características muy diferentes entre sí. Dentro de ellas, las enfermedades lisosomales son algunas en las que más se ha investigado y que cuentan con un mayor abanico de tratamientos. Las nuevas estrategias terapéuticas para abordarlas van asociadas a la terapia con chaperonas.

“Estas moléculas cambian la conformación de las enzimas anómalas en los pacientes enfermos y les ayudan a funcionar perfectamente”, asegura la experta. Por su parte, las terapias de sustitución enzimática son otra de las posibles soluciones para las enfermedades lisosomales, que cuentan con más de 15 años de investigación en algunas de ellas como la enfermedad de Fabry y la enfermedad de Gaucher.

Por otro lado, en el caso de las enfermedades mitocondriales los tratamientos se basan en mantener y dispensar los suplementos nutricionales necesarios para el músculo –L Carnitina o coenzima Q10- que, en el caso de los pacientes que las padecen, son deficitarios. Además, según señala la especialista, “el problema del abordaje de estas enfermedades radica en conocer su amplio abanico clínico, y ofrecer así la mejor asistencia individualizada para cada caso”.

Mesa redonda: últimos avances en enfermedades minoritarias

La mesa redonda “Últimos avances en enfermedades minoritarias” está moderada por la doctora Mónica López junto con el doctor Miguel Ángel Torralba, del Servicio de Medicina Interna del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa de Zaragoza. Además, cuenta con expertos como la doctora Assumpció Bosch, del departamento de Bioquímica y Biología Molecular del Instituto de Neurociencias de la Universidad de Barcelona; y el doctor Fernando Galán, del Servicio de Medicina Interna del Hospital Virgen Macarena de Sevilla.

También participa en el debate la doctora Carla E.M. Hollak, profesora de Medicina Interna y de Errores Innatos del Metabolismo en Adultos de la Universidad de Ámsterdam y que pertenece a la división de Endocrinología y Metabolismo de la *Academic Medical Center* (AMC) de Ámsterdam. “Es una de las especialistas mundiales en enfermedades lisosomales y un referente para muchos de nosotros dada su dilatada carrera profesional, por lo que es un orgullo para la SEMI poder contar con su presencia”, concluye la doctora Mónica López.

Para más información

BERBÉS ASOCIADOS

T. 91 563 23 00

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