

Más de 130 especialistas asisten a la IX Reunión de Enfermedades Minoritarias que la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) celebra en Zaragoza

La medicina de precisión, clave para un abordaje más personalizado de las enfermedades minoritarias

- **Las enfermedades minoritarias son aquellas que tienen una baja prevalencia, de menos de uno por cada 2.000 habitantes. Sin embargo, dado que existen más de 6.000 enfermedades minoritarias, aproximadamente el 5% de la población padece una de ellas**
- **Más del 90% de las enfermedades minoritarias son de causa genética**
- **Los internistas, gracias a su visión global de los pacientes, son una figura idónea para formar parte de Unidades Multidisciplinares para el abordaje de estas enfermedades**
- **Desde el Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI apuestan por fortalecer la investigación en estas enfermedades, para lo cual van a poner en marcha dos registros sobre la enfermedad de Gaucher y la enfermedad de Fabry**

Zaragoza, 21 de febrero de 2019. Las enfermedades minoritarias (EEMM) se caracterizan por tener una baja prevalencia, de menos de uno por cada 2.000 habitantes. Dado que existen más de 6.000 EEMM, implica que el 5% de la población padece una de ellas. La dificultad de su diagnóstico debido al desconocimiento de estas enfermedades es uno de los problemas a los que se enfrentan los profesionales sanitarios, lo cual repercute, a su vez, en una demora en la aplicación de los tratamientos.

El abordaje de estas patologías desde el área de la Medicina Interna, la importancia del diagnóstico y la aplicación de tratamientos personalizados centra la IX Reunión de Enfermedades Minoritarias que la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) celebra en Zaragoza los días 21 y 22 de febrero y a la que asisten más de 130 especialistas.

Así, según se ha puesto de manifiesto en la jornada, más del 90% de estas enfermedades son de causa genética. Por ello, la medicina de precisión supone una herramienta clave para su abordaje, logrando una medicina más personalizada y dirigida no tanto a la enfermedad sino al paciente.

“Cada vez conocemos más datos sobre el exoma y genoma humano, lo que permite saber cómo actúan las mutaciones que provocan determinadas enfermedades, pudiendo avanzar así en mejores opciones diagnósticas y terapéuticas que permiten aplicar una medicina más personalizada para cada paciente”, señala el doctor Antoni Riera-Mestre, coordinador del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI.

La terapia génica –que pretende corregir las mutaciones genéticas causantes de una enfermedad minoritaria - aunque todavía no están muy extendida en el manejo de las

enfermedades minoritarias, representa una gran oportunidad para su abordaje. Así, la medicina de precisión, el estudio genético y la visión global de los internistas suponen un acercamiento real a la medicina individualizada para cada paciente con enfermedades minoritarias.

“La figura del internista es un valor añadido para el manejo de estas enfermedades ya que la visión global de los pacientes con la que contamos nos permite detectar los pacientes con un riesgo / beneficio adecuado para la implantación de terapias génicas, además de ser capaces de establecer unos criterios adecuados para su correcta aplicación”, indica el doctor Antoni Riera-Mestre.

Internista, figura clave para el abordaje de las enfermedades minoritarias

Muchas de las EEMM son multisistémicas, es decir, que afectan a varios órganos del cuerpo. Por ello, los médicos internistas son una figura idónea para su abordaje, gracias al conocimiento completo de diferentes áreas médicas. “Los internistas disponemos de una visión global de los pacientes, valorando el estado del paciente no solo a nivel clínico, sino globalmente, considerando también su comorbilidad, polifarmacia y aspectos cognitivos, funcionales ó sociales”, añade el experto.

Por ello, es necesario que los internistas formen parte de las Unidades Multidisciplinares de Enfermedades Minoritarias. “Es un área de capacitación con mucho futuro para los internistas ya que ofrece la posibilidad de formarse en patologías muy concretas. Debemos apostar por el fortalecimiento de esta área de capacitación y ampliar el número de internistas con interés en estas enfermedades”, comenta el especialista.

Además, estas Unidades Multidisciplinares en EEMM deben tener un contacto directo con las asociaciones de pacientes ya que representan un papel clave a la hora de derivar pacientes y avanzar juntos. “Esta coordinación con las asociaciones de pacientes impulsa un beneficio mutuo ya que nos permite liderar proyectos de investigación y novedades terapéuticas además de conseguir un mejor manejo de los pacientes”, concluye el doctor.

IX Reunión de Enfermedades Minoritarias

En la IX Reunión de Enfermedades Minoritarias, que esta ocasión recibe a más en 130 especialistas, se abordan estas patologías minoritarias desde diferentes ámbitos, desde el punto de vista clínico incluyendo casos reales hasta talleres y formación especializada en técnicas diagnósticas o registros de la enfermedad, entre otros. “Este año hemos tenido una gran participación para presentar los casos clínicos y, para posteriores ediciones, queremos adoptar nuevos formatos además de las presentaciones orales: en formato póster, mediante discusión de casos entre hospitales, etc.”, explica el especialista.

Además, una de las líneas estratégicas del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI es enfocarse más hacia los residentes. “Para ellos, este tipo de reuniones son fundamentales para completar su formación en enfermedades minoritarias”, añade el experto.

Fortalecer la labor investigadora y acercarse a grupos de investigación básica para realizar estudios sobre la fisiopatología de estas enfermedades minoritarias y contribuir a detectar nuevas dianas terapéuticas es otro de los objetivos del Grupo de Trabajo. “Queremos también

combinar el interés por la investigación básica con ser capaces de realizar registros nacionales de determinadas enfermedades raras dentro del Grupo, aportando gran una visión de la realidad de estas enfermedades”, afirma el doctor Antoni Riera-Mestre.

Prueba de ello es que se van a poner en marcha dos nuevos registros en EEMM, centrados en la enfermedad de Gaucher y la enfermedad de Fabry. Estos se suman al ya existente registro RiHHTa, formado por internistas de toda España que atienden pacientes con Telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT).

Para más información: Berbé Asociados:

María Gallardo / Isabel Torres - 91 563 23 00

mariagallardo@berbes.com / isabeltorres@berbes.com