



NOTA DE PRENSA

IMPULSADO POR EL GRUPO DE ENFERMEDADES MINORITARIAS DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE MEDICINA INTERNA (SEMI), CON LA COLABORACIÓN DE SANOFI, PARA UN MEJOR CONOCIMIENTO DE ESTAS PATOLOGÍAS

Médicos internistas publican un manual online para contribuir a la mejora del diagnóstico y tratamiento de las enfermedades minoritarias en el adulto

- Con un abordaje multidisciplinar, este manual interactivo es un referente para los profesionales sanitarios con el fin de mejorar el manejo de las patologías poco frecuentes, tanto en el diagnóstico como en el tratamiento
- Entre muchas otras, se desgana una por una distintas EEMM como la Enfermedad de Castleman, las Porfirias, la Deficiencia de Esfingomielinasa Ácida, la Enfermedad de Wilson, de Gaucher, de Fabry, de Mucopolisacaridosis y de Pompe, así como las enfermedades mitocondriales, la Amiloidosis Hereditaria por Transtirretina, las lipodistrofias o la Enfermedad de Marfan y sus Síndromes relacionados

Madrid, 6 de abril de 2022. – Médicos internistas del **Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias (GTEM) de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)** han impulsado, en colaboración con Sanofi, el manual **[“Enfermedades Minoritarias \(EEMM\) en el Adulto \(2ª edición\)”](#)**, publicado de forma interactiva en la web de SEMI (disponible directamente en este enlace **<https://minoritarias.fesemi.org>**), para contribuir a un **mejor conocimiento de este tipo de patologías en el adulto**, así como mejorar su diagnóstico y tratamiento en aras de alcanzar una mejor calidad de vida para estos pacientes.

Existen más de **7.000 patologías y síndromes** que conforman el campo de las denominadas Enfermedades Minoritarias (EEMM). Muchas de ellas tienen un **componente genético**. Entre el 3,5 y el 5,9% de la población mundial, más o menos, estaría afectada por estas enfermedades, es decir, más de **3 millones de**

españoles, 30 millones de europeos, 25 millones de norteamericanos y 42 millones en Iberoamérica.

El **Dr. Antoni Riera Mestre**, coordinador del GTEM de SEMI, ha asumido la coordinación editorial de dicho manual, en el que han colaborado múltiples expertos bajo una **visión multidisciplinar**. A lo largo del manual y de sus **32 capítulos**, se hace una aproximación al diagnóstico genético de las EEMM en el adulto, al diagnóstico de los errores congénitos del metabolismo de más frecuente presentación en la edad adulta, y se dedica un capítulo a abordar la atención psicológica en este tipo de patologías. Entre muchas de ellas, el libro desgrana una por una distintas EEMM como la Enfermedad de Castleman, las Porfirias, la Deficiencia de Esfingomielinasa Ácida, la Enfermedad de Wilson, la Enfermedad de Gaucher, de Fabry, de Mucopolisacaridosis y de Pompe, así como las enfermedades mitocondriales, la Amiloidosis Hereditaria por Transtirretina, las lipodistrofias o la Enfermedad de Marfan y Síndromes relacionados, entre otras EEMM.

El Dr. Riera Mestre incide en que la publicación de la segunda versión de este manual en formato interactivo *“pretende seguir el camino marcado con el primero (no digital), deseando llegar aún más lejos”* e incide en que *“se han actualizado los capítulos previos y se han incorporado nuevas EEMM”* y también en que *“se ha potenciado el imprescindible carácter multidisciplinar que requiere la atención a los pacientes con EEMM”*.

“El objetivo de esta segunda edición es que este compendio de capítulos sea considerado un manual actualizado sobre el manejo de EEMM y que sea de especial utilidad, tanto en la divulgación de estas enfermedades, como en mejorar el diagnóstico y tratamiento de los pacientes con EEMM (constituyen un campo de más de 7.000 patologías y síndromes)”, reitera el Dr. Riera Mestre.

Por su parte, el **Dr. Julián Fernández Martín**, médico internista del GTEM-SEMI, también incide en el carácter “multidisciplinar del libro”, en que “profesionales de distintas ramas han participado en su elaboración” y en que cuenta con un

manejo “absolutamente fácil y con bibliografía casi en tiempo real de una calidad extraordinaria”.

Asimismo, la **Dra. Cecilia Muñoz Delgado**, también médico internista miembro del GTEM-SEMI, reitera que “todos los autores son expertos reconocidos en EEMM” y destaca que “al ser un formato digital, podremos ir renovando e incorporando temas de interés en este compendio y nuevas EEMM y acceder a él desde cualquier dispositivo y lugar, tanto desde la guardia, como la planta o consulta”. Considera que es una herramienta “de mucho interés tanto para médicos internistas como no internistas en contacto con las EEMM”.

La 2ª edición de **“Enfermedades Minoritarias (EEMM) en el Adulto”** cuenta con la colaboración de Sanofi, compañía biofarmacéutica que lleva más de 35 años comprometida con mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras.

-Acceso al manual interactivo EEMM (2ª edición): <https://minoritarias.fesemi.org>

-Vídeo de presentación con declaraciones Dres.: <https://youtu.be/J8111jbZyX4>

Sobre la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

La [Sociedad Española de Medicina Interna \(SEMI\)](https://www.fesemi.org) integra a más de **8.000 médicos internistas** de toda España. Entre sus objetivos prioritarios, se encuentran el de potenciar la investigación en este campo, así como aunar los esfuerzos de los distintos grupos de trabajo que conforman parte de la Sociedad. En la actualidad, son un total de **21 los grupos o subgrupos monográficos de patologías prevalentes** o áreas de interés dentro de la Medicina Interna, especialidad médica que se define por la visión global del paciente y desempeña un papel central en la atención a los pacientes crónicos complejos. Fundada el **8 de febrero de 1952**, este año 2022 la sociedad médico-científica cumple su **70º aniversario**. Para más información, visita www.fesemi.org y sigue su actualidad en [Twitter](#), [Facebook](#), [LinkedIn](#) e [Instagram](#).

Para más información SEMI:

Óscar Veloso

Responsable de comunicación

Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

oscar.veloso@fesemi.org / 915197080 / 648163667