

NOTA DE PRENSA

200 MÉDICOS INTERNISTAS HAN ANALIZADO NOVEDADES EN EL DIAGNÓSTICO ABORDAJE Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS EN SANTIAGO DE COMPOSTELA

Más del 90% de las enfermedades minoritarias tienen origen genético y el 65% son 'graves, invalidantes y de elevada complejidad'

- Se estima que en un 30% de los pacientes, por la inespecificidad de los síntomas o por tratarse de enfermedades ultrararas, no es posible establecer un diagnóstico o lograr un juicio diagnóstico de forma definitiva
- Es habitual el retraso diagnóstico en un promedio de 4 o 5 años. Esta realidad condiciona una "mayor progresión de la enfermedad cuando es diagnosticada", además de una carga adicional de "sufrimiento" a pacientes y familiares
- Un total de 12 unidades funcionales de Enfermedades Minoritarias de todo el país han sido acreditadas con el sello SEMI Excelente de la SEMI
- El número de medicamentos huérfanos disponibles se ha incrementado desde los 8 a los 125 a finales del pasado año, en veinte años
- El 65% de estas patologías son graves, invalidantes y de elevada complejidad

Madrid, 26 de abril de 2024. – Cerca de **200 médicos internistas** de todo el país se han congregado en Santiago de Compostela, en la [XIV Reunión del Grupo de Enfermedades Minoritarias](#) (25-26 de abril) de la **Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)** para abordar las principales **novedades diagnósticas y terapéuticas** en el abordaje de este tipo de **patologías**, para analizar su abordaje clínico y la experiencia del presente, así como las perspectivas de futuro y el papel de las terapias génicas. Se entienden por **Enfermedades Minoritarias (EE.MM.)** aquellas que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. En España, se estima que afectan a unos **3 millones de personas** y existen más de **7.000 enfermedades**

minoritarias descritas. Entre el 5% y el 7% de la población presenta alguna de ellas.

Tal y como indica el **Dr. Jorge Francisco Gómez Cerezo, coordinador del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI**, “la mayoría de estas enfermedades son crónicas y discapacitantes, no disponiéndose de tratamientos curativos. Además, su baja prevalencia dificulta el conocimiento sobre sus causas, factores pronósticos y terapéuticos. Solamente un 5% de ellas tienen disponible algún tipo de tratamiento potencial”.

En estas enfermedades es difícil obtener el diagnóstico: “su baja prevalencia dificulta que se tengan en cuenta por la mayor parte de los médicos asistenciales clínicos”; por otra parte, sus síntomas pueden ser “muy inespecíficos” lo que “hace el diagnóstico “especialmente laborioso” o por el contrario “muy propios de la lesión de un órgano concreto”, pero sin que sea posible al finalizar los estudios ofrecer un “diagnóstico definitivo concreto”. Precisamente, se calcula que en al menos un 30% de los casos no es posible establecer un diagnóstico definitivo sabiendo que se trata de una enfermedad minoritaria.

Tal y como se recordó en la reunión “es habitual el retraso diagnóstico en un promedio de 4 o 5 años”. Esta realidad condiciona una “mayor progresión de la enfermedad cuando es diagnosticada”, además de una carga adicional de “sufrimiento” a pacientes y familiares. En un 20% de los casos esta demora diagnóstica puede superar los 10 años desde la aparición de los síntomas hasta la confirmación del diagnóstico e inicio del tratamiento. Además, se estima que en un 30% de los pacientes, por la inespecificidad de los síntomas o por tratarse de enfermedades ultrararas, no es posible establecer un diagnóstico o lograr un juicio diagnóstico de forma definitiva.

Durante la reunión, se ha reiterado que “el internista es el especialista de elección para trabajar tanto en el diagnóstico de estas enfermedades cuando tienen carácter multisistémico como cuando el internista forma parte esencial coordinando equipos multidisciplinares”.

EE.MM. con consecuencias “más graves”

Las enfermedades que tienen **consecuencias más graves** son, en general, las que cursan con deterioro neurológico o retraso psicomotor, que son también las que causan “mayor grado de invalidez o discapacidad”. El 65% de estas patologías son graves, invalidantes y de elevada complejidad. Además, se calcula que **más del 90% de las enfermedades minoritarias tienen origen o causa genética.**

Precisamente, para dar validez a todas las estructuras en el caso de Medicina Interna, la SEMI ha creado un sistema de acreditación para las diversas **Unidades de Enfermedades Minoritarias** entendidas como estructuras funcionales que atienden de forma organizada con internistas dedicados a las enfermedades minoritarias con especial capacitación para su diagnóstico y tratamiento. A día de hoy, un total de **12 unidades funcionales** de Enfermedades Minoritarias de todo el país han sido acreditadas con el sello **SEMI Excelente.**

En las dos últimas décadas se han producido avances notables para muchas de estas enfermedades, favorecidos por el reglamento europeo de medicamentos huérfanos, como demuestra el hecho de que en el año 2000 eran 8 los fármacos de este tipo disponibles y ya son más de **125** (a finales de 2023). Durante la reunión, se ha recalcado que “es necesario un acceso ágil para todos los pacientes que necesitan esos medicamentos”.

Más información sobre XIV Reunión de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI), [aquí](#).

Sobre la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

La [Sociedad Española de Medicina Interna \(SEMI\)](#) 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. 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