

NOTA DE PRENSA

MÁS DE 230 MÉDICOS INTERNISTAS DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE MEDICINA INTERNA (SEMI) ANALIZARON LAS ÚLTIMAS NOVEDADES DIAGNÓSTICAS Y TERAPÉUTICAS EN ESTAS PATOLOGÍAS EN IBIZA

El tiempo medio diagnóstico de las enfermedades minoritarias es de unos 5 años y menos del 5% cuentan con tratamiento en la actualidad

- A día de hoy, existen más de 7.000 enfermedades minoritarias (EE.MM.) y alrededor de 30 millones de personas –más de 3 millones solo en España– se ven afectadas por estas patologías
- El médico internista, especialista con visión global e integral del paciente, es clave en su abordaje y manejo, por las manifestaciones sistémicas y la afectación de múltiples órganos que conllevan, en muchos casos, las EE.MM.
- Se estima que hasta nueve de cada 10 enfermedades minoritarias tienen origen o componente genético y el tiempo medio hasta el diagnóstico es de unos 5 años, aunque puede llegar hasta los 10 en algunos casos
- Son severas, crónicas y progresivas, caracterizándose por generar dolor, discapacidad, daño significativo de órganos y altas tasas de mortalidad. La medicina de precisión se configura como una herramienta clave en su manejo
- En la reunión, que ha contado con la participación del CIBERER, se han analizado también los diferentes escenarios terapéuticos existentes, como por ejemplo las terapias génicas y los fármacos que llegan a silenciar el ARN, y la necesidad de crear vínculos entre España y Europa para la investigación de estas patologías

Madrid, 17 de mayo de 2022. – Más de 230 médicos internistas se han reunido entre el pasado jueves y sábado (12-14 de mayo), en Ibiza, en la [XII Reunión de Enfermedades Minoritarias–III Reunión de Enfermedades Minoritarias para Residentes](#) de la **Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)**, en dónde han analizado las principales novedades diagnósticas y terapéuticas en estas patologías, que afectan a alrededor de 30 millones de personas en Europa –más de 3

solamente en España—. Existen más de 7.000 patologías de este tipo y, el 85% de ellas, pueden conllevar riesgo para la vida. Solamente menos del 5% cuentan, a día de hoy, con tratamiento, y más de la mitad de estas enfermedades afectan a niños.

Bajo un enfoque interprofesional y con la óptica global e integral que caracteriza la labor del médico internista, se han abordado en Ibiza las últimas novedades en este tipo de enfermedades, muchas de ellas de origen genético. Precisamente, una de las primeras mesas del programa se centró en abordar el **papel de la genética en las EE.MM.** El **tiempo promedio hasta el diagnóstico** es de unos 5 años, aunque puede llegar a los 10 en algunos casos

Además de tratarse las principales novedades en el abordaje del paciente con EE.MM., se ha disertado específicamente sobre patologías como la **Amiloidosis TTR o las enfermedades lisosomales.** Asimismo, **en lo que es ya la III Reunión para residentes,** se han presentado **casos clínicos,** se ha abordado la **capacitación y formación** de los residentes de Medicina Interna en este ámbito, y se han entregado **premios al mejor caso clínico** (se han recibido 65 y se han presentado 5 en formato comunicación oral) **y al mejor CV presentado.**

Entre las principales enfermedades minoritarias abordadas, se encuentran: 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.

Muchas de ellas son severas, crónicas y progresivas, caracterizándose por generar dolor, discapacidad, daño significativo de órganos y altas tasas de mortalidad.

En la reunión, que ha contado con la participación del **CIBERER,** se han analizado también los diferentes escenarios terapéuticos existentes, como por ejemplo las **terapias génicas y los fármacos que llegan a silenciar el ARN,** y la necesidad de crear vínculos entre España y Europa para la investigación de estas patologías, ya que, en palabras del Dr.

Antoni Riera–Mestre, coordinador del Grupo de Enfermedades Minoritarias de SEMI (GTEM-SEMI): **“España debe dar un paso adelante para facilitar a las excelentes Unidades de Enfermedades Minoritarias acceder a las redes europeas”**.

La inauguración de la reunión ha estado a cargo del presidente de SEMI, el **Dr. Jesús Díez Manglano**; del coordinador de GTEM-SEMI, el **Dr. Antoni Riera Mestre**; así como de **Nacho García Pineda**, director general de Prestaciones y Farmacia del Govern de Illes Balears y de la alcaldesa de Santa Eulalia des Riu, **Carmen Ferrer**. En la inauguración de la XII Reunión también ha estado presente la **Dra. Teresa Bosch**, el **Dr. Ramón Canet**, y la **Dra. Inés Losada**, miembros del Comité Organizador y Científico de la reunión.

Nuevo manual online sobre EEMM del GTEM

Recientemente, médicos internistas del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de SEMI (GTEM-SEMI) han presentado este [manual interactivo](#) para un mejor conocimiento de estas enfermedades en el adulto y para contribuir a la mejora de su diagnóstico y tratamiento bajo la visión global que caracteriza al médico internista, fundamental en su manejo y abordaje.

Más información sobre la reunión: <https://www.minoritarias-semi2022.com/>

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. 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