



NOTA DE PRENSA

280 INTERNISTAS ANALIZAN ONLINE DESDE AYER LAS NOVEDADES EN EL ABORDAJE DE ESTE TIPO DE PATOLOGÍAS EN LA 'XI REUNIÓN VIRTUAL DE ENFERMEDADES MINORITARIAS DE SEMI'

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

- Este tipo de enfermedades se caracterizan por tener una baja prevalencia en la sociedad, al afectar a menos de uno de cada 2.000 habitantes. En España, afectan a unos 3 millones de personas
- Se estima que existen más de 7.000 enfermedades minoritarias y que entre el 5% y el 7% de la población presenta alguna de ellas
- El promedio de tiempo hasta el diagnóstico se eleva a casi 5 años, aunque en algunos casos puede llegar a los 10. El 65% de estas patologías son graves, invalidantes y de elevada complejidad
- El médico internista se convierte en una figura clave en el manejo de este tipo de patologías en unidades multidisciplinarias, pues muchas son multisistémicas y afectan a distintos órganos del cuerpo

Madrid, 29 de abril de 2021. – Más de **280 médicos internistas** analizan online las **principales novedades diagnósticas y terapéuticas** en el abordaje de las enfermedades minoritarias en la [XI Reunión VIRTUAL de Enfermedades Minoritarias \(28-30 de abril\)](#) de la **Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)** que **comenzó ayer** y que finalizará mañana viernes.

Este encuentro científico, una de las **principales citas del país en este tipo de patologías** y con una trayectoria ya de más de 10 años, desgrana las

nuevas perspectivas en el manejo de este tipo de enfermedades desde campos como el de la **genética**, la **medicina de precisión** o la **inteligencia artificial**.

En palabras del **Dr. Antoni Riera-Mestre**, coordinador del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI: ***“la medicina de precisión se perfila como una herramienta clave para su abordaje, ya que permite una medicina más personalizada, dirigida no tanto a la enfermedad sino al paciente”***.

Las enfermedades minoritarias se caracterizan por tener una baja prevalencia en la sociedad, al afectar a menos de **uno de cada 2.000 habitantes** y, en España, se estima que afectan aproximadamente a unos **3 millones de personas**.

Existen más de **7.000 enfermedades minoritarias** y se calcula que, entre el 5% y el 7% de la población, presenta alguna de ellas. El promedio de tiempo hasta el diagnóstico suele rondar los casi 5 años (en algunos casos hasta 10 años) y el **65% de este tipo de patologías son graves, invalidantes y de elevada complejidad**. Muchas de ellas son severas, crónicas y progresivas, caracterizándose por generar dolor, discapacidad, daño significativo de órganos y altas tasas de mortalidad. Se calcula que más del 90% de las enfermedades minoritarias tienen **origen o causa genética**.

El médico internista es una figura clave en el manejo de este tipo de patologías en unidades multidisciplinarias, pues muchas son multisistémicas y afectan a distintos órganos del cuerpo.

Principales aspectos científicos abordados en la reunión

Durante el encuentro online, los participantes han abordado temas de actualización en enfermedades minoritarias, como la telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH), la púrpura trombótica trombocitopénica, la alfa-manosidosis (enfermedad ultra-rara) o las enfermedades lisosomales (mayoritariamente, las de Fabry y Gaucher).

Asimismo, también se ha hablado de nuevas perspectivas en enfermedades minoritarias (defectos inmunitarios y COVID, la genética y la inteligencia artificial en las EEMM), y se ha dedicado una mesa a la Amiloidosis TTR y otra específica para las enfermedades lisosomales. La última mesa de la reunión desgranará los avances en EEMM (especialmente en Enfermedad de Castleman, los Síndromes Autoinflamatorios y las Porfirias, entre otras).

Premio entregado al mejor caso clínico y al mejor currículum en EE.MM.

Durante la reunión virtual, también se ha desarrollado la II Reunión en Enfermedades Minoritarias para residentes. Éste es un reflejo del compromiso del Grupo para contribuir en la divulgación de estas enfermedades, así como en la formación de los residentes. En el marco de esta II Reunión, se entregarán los premios al mejor caso clínico presentado en enfermedades minoritarias y al mejor currículum, que ya han sido anunciados. El reconocimiento al **mejor currículum en enfermedades minoritarias** ha recaído sobre la **Dra. Isabel Solares Fernández**, que

desarrolla actualmente su labor en el Servicio de Medicina Interna del **Hospital 12 de Octubre de Madrid.**

El premio para el **mejor caso clínico presentado sobre EEMM** ha sido para la **Dra. Tatiana Bohórquez Arcila**, del **Hospital Universitario de Salamanca**, por el trabajo **“Un síndrome de Hurler-Scheie, ¿llegamos tarde con el tratamiento?”.**



Sobre la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

La [Sociedad Española de Medicina Interna \(SEMI\)](http://www.fesemi.org) integra a alrededor de **8.400 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 **22 los grupos 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](https://twitter.com/fesemi), [Facebook](https://www.facebook.com/fesemi), [LinkedIn](https://www.linkedin.com/company/fesemi) e [Instagram](https://www.instagram.com/fesemi).

Para más información SEMI:

Óscar Veloso
Responsable de comunicación
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)
oscar.veloso@fesemi.org / 915197080 / 648163667