

En el marco de la VII Reunión de Enfermedades Minoritarias que la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) celebra en Barcelona

## **La creación de un registro estatal y un buscador de enfermedades raras, progresos para la mejora del diagnóstico en estas patologías**

- **Las enfermedades minoritarias son aquellas que tienen una baja prevalencia: alrededor de cinco casos por cada 10.000 habitantes**
- **El registro estatal de enfermedades minoritarias, liderado por el Instituto de Salud Carlos III, engloba los registros validados que han sido realizados por sociedades científicas, asociaciones médicas y de pacientes**
- **El Proyecto MENDELIAN, un buscador de enfermedades raras a partir de síntomas y signos, supone una herramienta muy útil para la orientación diagnóstica**
- **Estos proyectos han sido presentados en la VII Reunión de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI), a la que asisten cerca de un centenar de profesionales médicos**

**Barcelona, 22 de febrero de 2017.** Las enfermedades minoritarias, aunque cada vez son más conocidas entre la sociedad y los profesionales sanitarios disponen de registros para su mejor detección, todavía se enfrentan a un desconocimiento que repercute en el diagnóstico de estas patologías, que engloban a aquellas enfermedades con una prevalencia de alrededor de unos cinco casos por cada 10.000 habitantes.

Por ello, se está desarrollando la creación de un registro estatal en España, liderado por el Instituto de Salud Carlos III y en donde se van a incluir, de forma rigurosa, registros validados de menor alcance y que han sido realizados por sociedades científicas, asociaciones médicas y de pacientes, lo que supone un progreso importante para la mejora de su diagnóstico. En este sentido, se pretende que la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) colabore y pueda aportar datos de pacientes en patologías como enfermedad de Gaucher, enfermedad de Fabry o mucopolisacaridosis, entre otras.

“Cada profesional sanitario especializado en enfermedades minoritarias tiene a su cargo a muy pocos pacientes con estas patologías, por lo que contar con un registro estatal sí que resulta competitivo para las investigaciones internacionales que se lleven a cabo. Este registro nos va a permitir trabajar como si fuéramos un centro único, pero sin necesidad de serlo”, señala la doctora Mónica López, coordinadora del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI, en la reunión anual del grupo, que se celebra en Barcelona como antesala del Día Mundial de las Enfermedades Raras del próximo 28 de febrero, y a la que asisten cerca de 100 médicos internistas.

En esta VIII edición de la reunión se pone especial hincapié en la presentación de casos clínicos, en forma de talleres interactivos y mediante un concurso de casos clínicos; se tratan los últimos avances en diagnóstico molecular y tratamientos relacionados con la terapia génica de la mano de investigadores de reconocido prestigio internacional; y se presenta el Proyecto MENDELIAN, un buscador de enfermedades raras a partir de signos y síntomas, que ayuda a los profesionales médicos en la detección y en la orientación diagnóstica.

De hecho, uno de los problemas principales que implican estas enfermedades raras es la dificultad en llegar al diagnóstico adecuado, “por lo que insistimos mucho en hacer una evaluación y seguimiento correctos”, comenta la doctora Mónica López.

### **El papel del internista en el paso de la edad pediátrica a la adulta en EEMM**

Gracias a estos avances en medicina y a los cuidados asistenciales por parte de los profesionales sanitarios, se está consiguiendo un mejor y más rápido diagnóstico, y optimización en el tratamiento, lo que implica que el paso de los pacientes con enfermedades minoritarias de la edad pediátrica a la adulta sea cada vez mayor y en mejores condiciones.

“Aunque, afortunadamente, cada vez sucede en menos ocasiones, muchos de estos pacientes se pueden perder en el limbo, al no haber un especialista en el ámbito hospitalario que coordine su seguimiento cuando llegan a la edad adulta. Se afianza la figura del internista como el especialista más capacitado en coordinar y liderar la atención multidisciplinar de los pacientes adultos con estas enfermedades. La Medicina Interna debe asegurar una continuación en el manejo integral de los pacientes con enfermedades poco frecuentes”, indica la experta.

Así, son muchas las especialidades médicas necesarias para el seguimiento de estos pacientes con enfermedades complejas, y -añade la experta- “la mayor parte de ellos tiene manifestaciones multisistémicas, por lo que somos los internistas los que podemos aunar toda la información que proviene de las distintas áreas, además de dirigirnos a otros especialistas cuando sea necesario”.

### **¿Qué patologías se incluyen en las EMM?**

Dentro de las enfermedades minoritarias se encuentran las llamadas enfermedades de depósito, que se producen por la acumulación de sustancias en el organismo que no pueden ser depuradas por nuestras células. Entre ellas, las más prevalentes en la edad adulta son la enfermedad de Gaucher –con una frecuencia de un paciente por cada 50.000 habitantes- la enfermedad de Fabry – un paciente por cada 100.000-150.000 habitantes- o algunas mucopolisacaridosis, “que de forma clásica están presentes en la edad pediátrica pero que cada vez hay más pacientes que alcanzan la edad adulta”, explica la especialista.

En la reunión de este año, se presta también atención a las enfermedades raras que tienen su origen en las inmunodeficiencias primarias, presentando alteraciones en nuestras células. “Al afectar a nuestro sistema inmune, que es el que protege nuestro cuerpo frente a las infecciones externas, los pacientes con inmunodeficiencias primarias suelen padecer también de forma recurrente enfermedades infecciosas”, concluye la doctora.