

La Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) celebra en Alicante la VI Reunión de Enfermedades Minoritarias, con alrededor de 100 asistentes

La creación de un registro estatal y una mayor colaboración con asociaciones de pacientes mejorarían el conocimiento de las enfermedades raras

- **La coordinación entre los profesionales sanitarios que se encargan de tratar a estos pacientes, desde la Atención Primaria a los especialistas, también es importante para conseguir un mejor abordaje**
- **El tiempo de demora hasta un correcto diagnóstico de estas patologías puede superar los diez años, ralentizando el tratamiento de las mismas**
- **La investigación en torno a estas enfermedades ha tenido un empuje espectacular en los últimos años, con avances en terapias enzimáticas de sustitución, entre otras**
- **La Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI), en su apuesta por dar visibilidad a estas enfermedades, tiene en marcha el proyecto FIND, un programa de detección de nuevos casos de mucopolisacaridosis (MPS)**
- **También continúa activo el proyecto PAGORA, de detección de nuevos casos de porfiria aguda intermitente y que ya ha dado resultados con nuevos diagnósticos**

Madrid, 24 de febrero de 2016. El desconocimiento de las enfermedades raras o minoritarias es, todavía, una realidad. El hecho de que afecten a un pequeño porcentaje de población juega en contra de su presencia en los medios y de una mayor atención por parte de los servicios médicos. Con el objetivo de dar visibilidad a estas enfermedades, la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) celebra en Alicante los días 25 y 26 de febrero la VI Reunión de Enfermedades Minoritarias, como anticipo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra, este año, el día 29 de febrero.

En la reunión se quiere poner de relieve “la importancia de llevar a cabo una mayor colaboración con las asociaciones de pacientes, así como la difusión del conocimiento mediante reuniones científicas, investigación y docencia en pregrado y postgrado en las Facultades de Medicina para darles una mayor visibilidad”, señala la doctora Mónica López Rodríguez, coordinadora del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI.

En este sentido, la creación de un registro estatal de estas enfermedades, también contribuiría a un mayor conocimiento de las mismas. Tal y como señala la doctora, “los registros en enfermedades poco frecuentes son una herramienta muy útil para avanzar en investigación, por lo que sería muy beneficioso disponer de un registro estatal, del que derivasen sub-registros de cada una de las patologías, sobre todo aquellas en las que hay opciones de tratamiento específico”.

Pero, el principal problema al que se enfrentan estas enfermedades es el tiempo de demora a la hora de realizar un diagnóstico adecuado, que incluso puede superar los diez años. Por ello, “debe

existir una total coordinación y comunicación entre los servicios de Atención Primaria y la Atención Especializada, para conseguir un mejor abordaje de estos pacientes”, comenta la experta.

La importancia de la investigación conocimiento

En la actualidad, solo unas pocas enfermedades pertenecientes a este grupo de minoritarias tienen un tratamiento específico para los afectados, por lo que es de vital importancia la investigación para avanzar en ellos y en el diagnóstico de las mismas. “Los principales avances terapéuticos se han dado últimamente en terapias enzimáticas de sustitución, tratamientos con chaperonas y con terapias génicas, aunque estas últimas en experimentación animal”, resalta la especialista.

Un ejemplo concreto es el que explica la doctora Mónica López Rodríguez. “Varios internistas pertenecientes a diferentes hospitales de la Comunidad de Madrid hemos iniciado un proyecto de detección de la Enfermedad de Fabry entre pacientes con angioqueratomas -lesiones cutáneas rojizas y de tamaño variable-. Es algo novedoso, ya que nunca se ha estudiado, hasta ahora, la prevalencia de la Enfermedad de Fabry en los pacientes con angioqueratomas; sí se conoce que en los enfermos de Fabry pueden estar presentes estas lesiones hasta en un 80-85% de los casos”, afirma.

Así, la gran mayoría de investigaciones están destinadas a programas de detección de nuevos casos en grupos de pacientes seleccionados según sus manifestaciones clínicas. Los protocolos de cribado son la herramienta principal para detectar este tipo de enfermedades, incluso en pacientes que no han presentado síntomas, además de emplearse también para orientar o solucionar diagnósticos erróneos.

Proyectos de la SEMI en enfermedades minoritarias

La VI Reunión de Enfermedades Minoritarias cuenta con la participación de alrededor de 100 internistas, de los que alrededor de un 25% son médicos residentes, “lo que supone un empuje y estímulo muy importante para el grupo, puesto que nuestro principal objetivo es la formación de los internistas en este campo, ya que la Medicina Interna es la única especialidad que tiene reconocida en su programa de formación la capacitación para este tipo de enfermedades”, relata la doctora Mónica López Rodríguez.

Muestra de la apuesta de la SEMI por dar visibilidad y avanzar en la investigación de estas enfermedades es el proyecto FIND, un programa de diagnóstico de nuevos casos de mucopolisacaridosis (MPS), que lleva más de un año de andadura y se ha difundido entre las sociedades de Pediatría y Medicina Interna. Los pacientes con MPS, tanto niños como adultos, pueden tener una apariencia normal y las manifestaciones clínicas progresan con el tiempo, por lo que, como señala la especialista, “la detección es muy importante, y se lleva a cabo de forma sencilla, similar a la prueba del talón en los recién nacidos que se realiza para diagnosticar otras enfermedades”.

También continúa activo el proyecto PAGORA, que consiste en la detección de nuevos casos de porfiria aguda intermitente, mediante un sencillo test con muestras de orina. “Se suelen realizar en pacientes que acuden al hospital por un dolor abdominal inesperado, sin una causa aparente, y ya ha empezado a dar resultados, con nuevos diagnósticos de esta enfermedad”, indica la doctora.