

NOTA DE PRENSA

ALCANZAR UN DIAGNÓSTICO ES COMPLEJO EN ESTAS PATOLOGÍAS POR SU BAJA PREVALENCIA O LA INESPECIFICIDAD DE SÍNTOMAS. HASTA 30 DE CADA 100 PACIENTES CARECEN DE UN DIAGNÓSTICO DEFINITIVO O ESTABLECIDO

Los internistas piden potenciar la investigación y coordinación en red para aminorar la 'demora diagnóstica' en patologías minoritarias, que supera los 10 años en el 20% de los casos

- Los internistas abordan novedades diagnósticas y terapéuticas en las patologías minoritarias y reiteran que potenciar la investigación, la coordinación en red entre centros especializados y la colaboración multidisciplinar “es clave para evitar estos retrasos diagnósticos”
- La expansión de los programas de cribado neonatal, los estudios familiares y un incremento en la supervivencia de las enfermedades minoritarias graves, hace que “cada vez haya un flujo mayor” de pacientes desde la edad pediátrica a las unidades de adultos
- Solo en un 5% hay tratamiento farmacológico que pueda prevenir la discapacidad o desenlace o situación clínica que ponga en riesgo la vida. El 80% de estas patologías tienen un origen o causa genética
- Las enfermedades metabólicas hereditarias (incluyendo las de depósito lisosomal y porfirias), las enfermedades raras hereditarias del tejido conectivo y los síndromes genéticos neurocutáneos son las principales patologías de este tipo que ven los internistas. Los pacientes tienen una media de edad que se sitúa entre la tercera y cuarta década de vida
- Los médicos internistas, por su visión global e integral del paciente, desempeñan un rol fundamental en el abordaje y manejo de estas patologías, y en la atención al paciente sin diagnóstico o a pacientes adultos con enfermedades minoritarias de afectación multisistémica

2 de noviembre de 2023. – El elevado número de enfermedades minoritarias (EEMM) o poco frecuentes, la gran heterogeneidad de sus manifestaciones clínicas, el desconocimiento que rodea a la mayoría de estas entidades y la falta de circuitos de derivación de pacientes con sospecha clínica a profesionales o

centros especializados son algunos de los factores que condicionan que, en la actualidad, el **50% de los pacientes con enfermedades de este tipo “hayan sufrido retrasos en el diagnóstico”**. En un **20% de los casos** esta demora diagnóstica puede superar los 10 años desde la aparición de los síntomas hasta la confirmación en el 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.

Estas son algunas de las claves que se tratarán en la mesa **“Actualización en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades minoritarias que son competencia del internista”** que se organizará en el marco del **44º Congreso Nacional de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)- 15º Congreso de la Sociedad de Medicina Interna de la Comunidad Valenciana (SMICV)**, que tendrá lugar del 15 al 17 de noviembre en Valencia, en donde se analizarán **novedades** en la actualización y tratamiento de este tipo de patologías.

Dicha mesa contará como moderador con el **Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras**, médico internista y miembro del CSUR de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS); y como ponentes con la **Dra. Montserrat Morales Conejo**, médico internista y miembro del Servicio Medicina Interna del Hospital Universitario 12 de Octubre (Madrid), con el **Dr. Julián Fernández Martín**, médico internista y miembro del Servicio de Medicina Interna del Hospital Álvaro Cunqueiro (Vigo), y con la **Dra. Mónica López Rodríguez**, médico internista y miembro del Servicio Medicina Interna del Hospital Universitario Ramón y Cajal (Madrid). A lo largo de dicha mesa, se disertará de manera especial sobre el manejo diagnóstico y el seguimiento de pacientes adultos con **neurofibromatosis tipo 1**, sobre los avances en el diagnóstico y **tratamiento de la amiloidosis cardiaca TTR**, y sobre el tratamiento en la **enfermedad de Fabry**.

Prevalencia y origen y causas

Se consideran enfermedades minoritarias en Europa las que tienen una incidencia de menos de **5 casos por 10.000 habitantes**; mientras que se consideran ultrararas las que tienen una prevalencia de **menos de 1 caso por cada 50.000 habitantes**. Son crónicas, discapacitantes y muchas no tienen “tratamiento curativo”. Solamente en un **5% hay tratamiento farmacológico** que pueda prevenir la discapacidad o desenlace o situación clínica que ponga en riesgo la vida. Además, se estima que **hasta un 30% de los pacientes con enfermedades minoritarias “no tienen un diagnóstico establecido o definitivo de la enfermedad”**.

Su baja prevalencia “dificulta el conocimiento exacto sobre sus causas, factores pronósticos y terapéuticos” y se calcula que “alrededor de 3 millones de españoles padecen algún tipo de enfermedad considerada poco frecuente”. Además, entre un 50% y un 75% de los casos afectan a niños o adolescentes. Además, se sabe que **el 80% de ellas tienen en su origen una causa genética** y que, en el mundo, existen catalogadas alrededor de 8.000 enfermedades distintas de este tipo, que afectan aproximadamente al 7% de la población mundial, según los últimos datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS).

En palabras del Dr. Hermida, las enfermedades minoritarias más frecuentes atendidas por el médico internista son **“las enfermedades metabólicas hereditarias (incluyendo enfermedades de depósito lisosomal y porfirias), las enfermedades raras hereditarias del tejido conectivo y los síndromes genéticos neurocutáneos”**.

Respecto a la media de edad de los pacientes con este tipo de patologías atendidos en Medicina Interna, cabe resaltar que **“se sitúa entre la tercera y cuarta décadas de la vida”**, y que existe un **“ligero predominio de mujeres”**.

Los expertos que participarán en la mesa destacan, además, que “la expansión de los programas de cribado neonatal, los estudios familiares y un incremento en la supervivencia de EEMM graves, hace que cada vez haya un **flujo mayor de pacientes desde la edad pediátrica a las unidades de adultos**”.

Carácter crónico y progresivo de las EEMM

Los retrasos habituales en el diagnóstico sumados al “carácter crónico y progresivo de muchas de estas patologías, con elevado número de comorbilidades y polifarmacia, genera un alto grado de discapacidad e impacta directamente en la calidad de vida de los pacientes y las personas de su entorno, **“multiplicando la complejidad asistencial y requiriendo un grado mayor de especialización y un enfoque multidisciplinar”**, según expone el Dr. Hermida.

A lo largo de dicha mesa, se incidirá en que “el especialista en Medicina Interna se debería convertir en el **eje asistencial central de referencia para muchas EEMM**, coordinando la atención con el resto de los agentes sociosanitarios implicados (red de atención primaria, especialistas hospitalarios, enfermería especializada, farmacia hospitalaria, trabajadores sociales, asociaciones de pacientes, nutricionistas...)” y en que “por la propia formación integral de los internistas y por el desarrollo de su actividad asistencial en los hospitales, los campos de acción del especialista en medicina interna contemplan, entre otros aspectos, la **atención al paciente sin diagnóstico y la atención a pacientes adultos con enfermedades poco frecuentes y de afectación multisistémica**”.

Desde el comienzo del siglo XXI, se ha asistido “a una revolución en el desarrollo de **nuevos tratamientos para pacientes con EEMM**” basadas en múltiples estrategias (terapias enzimáticas, chaperonas, regulación del ARN o la modificación genética entre otras). En los últimos años, además se dispone de novedades importantes para el tratamiento de la amiloidosis por transtiretina, la enfermedad de Pompe, el déficit de lipasa ácida lisosomal, la porfiria hepática aguda, el déficit de esfingomielinasa ácida, la fenilcetonuria o la enfermedad de Castleman, entre otras.

Formación y competencias de los médicos internistas

En palabras del Dr. Hermida, los internistas “debemos adquirir una adecuada formación y desarrollar habilidades y competencias para situarnos en el **eje de un equipo multidisciplinar**, así como impulsar la participación y formación a través de foros y sesiones formativas”. Esta formación “debe incluir específicamente, un acercamiento a los servicios clínicos centrales; en especial el laboratorio de bioquímica clínica y biología molecular para una adecuada interpretación de los resultados, especialmente de los estudios genéticos y la adquisición de competencias en consejo genético”. Por último, para el médico internista es “esencial potenciar la investigación epidemiológica y clínica, básica y traslacional en las enfermedades minoritarias como llave para mejorar la calidad de vida de nuestros pacientes”.

Formulario de solicitud de acreditación de prensa:

<https://congresosemi.com/semi2023/prensa/acreditaciones-y-contacto>

Programa científico: <https://congresosemi.com/semi2023>

Web oficial del Congreso: <https://congresosemi.com/semi2023>

Sobre el 44º Congreso Nacional de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)-15º Congreso de la Sociedad de Medicina Interna de la Comunidad Valenciana (SMICV)

2.500 médicos internistas participarán en este congreso en el Palacio de Congresos de Valencia (Comunidad Valenciana). Es el **evento médico-científico de referencia de la Medicina Interna española**. Entre los principales ejes temáticos del Congreso, figuran: novedades diagnósticas y terapéuticas en el manejo de la insuficiencia cardíaca y el riesgo vascular; en enfermedades infecciosas; en diabetes, obesidad y nutrición; en EPOC; en enfermedades autoinmunes y minoritarias; en enfermedad tromboembólica venosa; en alcoholismo; en cronicidad, pluripatología y abordaje del paciente de edad avanzada; en osteoporosis; en hospitalización a domicilio, asistencia compartida, cuidados paliativos, sedación paliativa y atención al final de la vida; en ecografía clínica; en inteligencia artificial y *big data* médico, telemedicina y eHealth, entre otros temas de relevancia; así como sobre el papel del médico internista, como especialista en el abordaje integral del paciente crónico, complejo y/o pluripatológico que ingresa en el hospital.

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](#).

Más información y gestión de entrevistas:

Montse Llamas / Sonia Joaniquet

Ala Oeste Comunicación

montse@alaoeste.com / 636 82 02 01

sonia@alaoeste.com / 663 84 89 16

Óscar Veloso

Responsable de comunicación de SEMI

oscar.veloso@fesemi.org / 648 16 36 67