La IV Reunión de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) ha reunido a expertos de reconocido prestigio de España, Portugal y Estados Unidos con el objetivo de difundir y actualizar el conocimiento de algunas de las enfermedades minoritarias con las que el médico internista puede entrar en contacto en la práctica clínica habitual

Su tratamiento y abordaje no ha dejado de mejorar en los últimos años; de hecho, según el doctor Jordi Pérez López, coordinador del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI, "la aparición de nuevos tratamientos farmacológicos para las enfermedades minoritarias ha hecho que más de 80 de ellas tengan ya un tratamiento específico". Sin embargo, recuerda, esta cifra dista mucho del número total de enfermedades minoritarias que todavía no lo tienen.

Por otra parte, este experto señala que es fundamental concienciar sobre la necesidad de que el abordaje de estas patologías se realice de manera multidisciplinar, ya que los pacientes tienen que ser visitados por varios especialistas a la vez. Además, recuerda el Dr. Pérez López, "normalmente hay una demora significativa entre la aparición de los síntomas y el diagnóstico. Y debido, además, a la falta de centros de referencia, los pacientes no pueden ser derivados y evaluados por personal con una amplia experiencia en este tipo de enfermedades".

El Grupo de la SEMI estudia el diagnóstico de la HPN y la enfermedad de Pompe

Una de estas enfermedades minoritarias es la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), una patología en la cual los glóbulos rojos se descomponen antes de lo normal y que ocasiona citopenias idiopáticas mantenidas y trombosis venosas de localización atípica, entre otros síntomas. El Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI ha llevado a cabo el estudio MIRTHA, que ha puesto de relieve que, a pesar de que cada internista atiende cada año a más de cuatro pacientes con alguna manifestación atribuible a esta enfermedad, tan solo en el 20% de los casos se sospecha esta patología y sólo en el 30% se realiza una citometría de flujo, una técnica fundamental para su diagnóstico. "Con lo cual se deduce que esta entidad, a pesar de ser conocida por el internista, no es tenida en cuenta en la práctica clínica habitual".

Además de este estudio, el Grupo está llevando a cabo una investigación sobre la extensión del cribaje de la enfermedad de Pompe y de las porfirias en pacientes con miopatías sin filiar y en aquellos con dolor abdominal de causa médica, respectivamente. Asimismo, está elaborando un libro sobre enfermedades metabólicas del adulto, cuyo lanzamiento se espera antes de noviembre.

Fuente: Médicos y Pacientes (17/06/2014)