



NOTA SINGULAR

Presentación del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI

Presentation of the Minority Diseases Group of the SEMI

El pasado 18 de noviembre de 2010, en el marco del XXXI Congreso Nacional de Medicina Interna que se celebró en Oviedo, tuvo lugar la presentación oficial del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI.

Los médicos internistas que formamos parte de este grupo hemos creído oportuno escribir el presente manuscrito para definir nuestro campo de acción y explicar los principales objetivos.

Como enfermedades minoritarias se entiende un amplio grupo de patologías (unas 7.000) con una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes y que en conjunto pueden afectar a más de tres millones de ciudadanos en nuestro país. En la mayoría de los casos afectan a varios órganos y funciones, tienen una elevada morbilidad, son crónicas e incapacitantes y el 80% de ellas tiene una base genética. El papel del internista en la asistencia integral de estas enfermedades es sumamente importante como lo es en otras patologías multisistémicas más prevalentes.

Gran parte de las personas afectadas por estas entidades nosológicas encuentran graves problemas en el diagnóstico y en el seguimiento de su enfermedad debido a la escasez de conocimiento sobre las mismas, la falta de profesionales experimentados en su atención y la poca coordinación entre diferentes profesionales y estamentos. Además, la mayor parte de las enfermedades minoritarias carecen de tratamiento específico.

Por este motivo, nuestros objetivos fundamentales son fomentar la participación del internista en la asistencia

sanitaria de estas enfermedades, así como facilitar y favorecer la docencia y la investigación de las mismas.

La visión integral del paciente, la capacidad de trabajo en equipo con otros médicos (tanto del ámbito hospitalario como de la atención primaria) y el perfil de "superspecialista" que tiene el internista en determinadas patologías aseguran su relevancia en las enfermedades minoritarias.

Su mayor implicación puede derivar en la creación de unidades asistenciales multidisciplinarias en los hospitales que atiendan a un gran volumen poblacional, coordinadas con la Atención Primaria y con cualquier especialidad hospitalaria implicada en la atención de este tipo de enfermos, donde el internista puede ejercer el papel de coordinador y ser el referente clínico de algunas enfermedades.

Para llevar a cabo nuestros objetivos nos proponemos promover investigaciones, registros, guías de diagnóstico y tratamiento, así como la convocatoria de reuniones anuales que sirvan de lugar de encuentro para los profesionales interesados en este tipo de patologías.

Del mismo modo que en la asistencia sanitaria, nuestra actividad será multidisciplinar, en colaboración con otras organizaciones representativas de diferentes profesionales y colectivos (asociaciones de afectados, genetistas, pediatras, inmunólogos, médicos de familia, farmacéuticos, etc).

Queremos terminar invitando a todos los internistas interesados en este tipo de enfermedades para desarrollar este apasionante proyecto, que a la vez es una nueva vía de desarrollo profesional del médico internista.

J. Pérez-López

*Servicio de Medicina Interna, Unidad de Enfermedades Minoritarias, Hospital General Universitario Vall d'Hebron
Correo electrónico: jordpere@vhebron.net*