

III foro de las enfermedades minoritarias en Catalunya

El trabajo en red, indispensable para obtener diagnósticos rápidos y precisos

Los datos indican que unas 400.000 personas en Catalunya están afectadas por una enfermedad rara o están a la espera de un diagnóstico por una patología minoritaria. La trascendencia de la cifra que obtiene rangos semejantes a nivel estatal, europeo y mundial hizo que en 2008 se organizara un Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra universalmente el 29 de febrero y en el que se sumaron hasta 106 países de todo el mundo en 2023.

En nuestro país, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) lleva tres años organizando un foro en Catalunya, el último de los cuales tuvo lugar el pasado 9 de mayo en la sala de actos del Hospital de Bellvitge. En esta ocasión se trataba, como en los anteriores foros, de identificar en que punto se encuentra el estado de diagnóstico de las enfermedades raras pero, más en concreto, los avances a la hora de compartir síntomas de enfermedades a través de la Comisión Asesora de Enfermedades Raras o el Registro Catalán, a las que se han unido las Unidades de Experiencia Clínica (XUEC), la red de Centros, Servicios y Unidades de Referencia así como las Redes Europeas o el reciente impulso de la Red Únicas. Sobre estas experiencias hablaron el Dr Francesc García Cuyás, director de Estrategia Digital y Datos del Hospital de Sant Joan de Déu y el Dr. Ignacio Blanco, del Laboratorio Clínico Metropolitano Norte del Trias i Pujol de Badalona, moderados por Antonio Cabrera presidente de Hipofam y miembro de la Junta directiva de Feder.

Las conclusiones que se extrajeron fueron que modelos como CSUR, ERNs, XUECS y Red Únicas garantizan la calidad y la eficiencia en el acceso a los tratamientos gracias a la atención multidisciplinar lo que permite un tratamiento más igualitario entre

Los modelos de coordinación de la información sobre trastornos y enfermedades raras, garantizan el diagnóstico y la eficiencia en el acceso a los tratamientos

amb el suport de:



Ajuntament de L'Hospitalet



Un momento del Foro en el Hospital de Bellvitge

El acto acabó con un entrañable homenaje al Dr. Torrent-Farnell, referente estatal e internacional de las enfermedades minoritarias

pacientes a la vez que facilita la coordinación nacional e internacional, mediante la fórmula de compartir conocimiento.

Las unidades de transición para el abordaje de patologías raras y la importancia de disponer de diagnósticos rápidos que favorezcan el tratamiento de los síntomas, se puso de manifiesto también en las intervenciones de Zoraida Gómez, vicepresidenta de AEDESEO, del Dr Antoni Riera-Mestre, coordinador del Grupo de Enfermedades Minoritarias y Jefe del Servicio de Medicina Interna del Hospital de Bellvitge, y de la Dra. Carme Bertral, secretaria de Atención Sanitaria y Participación, donde se pusieron en valor nuevas iniciativas como la Escola de Salut Catalana que ha impulsado el Departament de Salut de la Generalitat para adquirir habilidades y conocimientos que mejoren e incrementen la salud colectiva.

En otra de las mesas del Foro se compartió el valor del nuevo código Orpha de enfermedad rara sin diagnóstico que permite un sistema de codificación que asegura la visibilidad en los sistemas de información sanitaria de modo que se pueda saber de inmediato cuantas personas hay sin diagnóstico en España. Este código favorece la inclusión de los afectados en programas de diagnóstico e investigación en línea a través del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDIC), de

modo que las personas momentáneamente no diagnosticables, entran en una línea de diagnóstico e investigación coordinada a nivel mundial.

El Foro incluyó la experiencia del hospital de Bellvitge con la explicación del Grupo de Enfermedades Minoritarias que ofrece asistencia puntual al casi medio millón de personas en Catalunya afectadas por este tipo de enfermeda-

des, mayoritariamente genéticas, asumiendo los retos más importantes como son la diagnosis (para hacerla más rápida y más precisa), la investigación especializada y la integración de un equipo multidisciplinario donde se incluya al "patient expert".

Por último, el Foro acabó con un homenaje al recientemente fallecido Dr. Torrent-Farnell, cuya trayectoria profesional estuvo vinculada permanente con la causa de las enfermedades minoritarias, lo que le convirtió en un referente estatal e internacional, al que será muy difícil olvidar.