

La Sociedad Española Multidisciplinar de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas (SEMAIS) celebra el 28 de febrero haciendo suyo el lema 'La investigación es nuestra esperanza'

Día Mundial de las Enfermedades Raras: la investigación es el pilar fundamental para estas patologías y pacientes

- En el campo de las enfermedades raras, la investigación permite caracterizar a los pacientes, valorar factores de riesgo y de pronóstico y posibles nuevas dianas terapéuticas
- La colaboración entre diferentes especialistas para abordar enfermedades poco frecuentes constituye, junto a la investigación, un pilar fundamental en la atención de estos pacientes

Madrid, 24 de febrero de 2022.- El 28 de febrero se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras y desde la Sociedad Española Multidisciplinar de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas (SEMAIS) celebran este día “con esperanza e ilusión, apoyando el lema de este año y haciéndolo nuestro: *La investigación es nuestra esperanza*. Para nosotros, la investigación es uno de los pilares fundamentales, y la apoyamos con registros multidisciplinares, porque cada especialidad puede aportar facetas y aspectos distintos de cada enfermedad”, afirma su presidenta, la **Dra. Patricia Fanlo**.

“La investigación en el campo de las enfermedades raras es el presente y el futuro de estas patologías, muchas de ellas poco conocidas. Nos permite caracterizar a los pacientes, valorar factores de riesgo y de pronóstico y posibles nuevas dianas terapéuticas. El manejo multidisciplinar por medio de unidades funcionales, comités y consultas con circuitos compartidos por todas las especialidades es otro de los pilares fundamentales en la atención de los pacientes con enfermedades raras”, añade la Dra. Fanlo.

El **Dr. Miguel Ángel González-Gay**, vicepresidente 1º de SEMAIS y jefe de Servicio de Reumatología del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, de Santander, incide en que, a la hora de valorar enfermedades raras, la colaboración entre diferentes especialistas es enriquecedora. “Cada especialista aporta la experiencia en su campo. El objetivo es ayudar al paciente buscando un abordaje exhaustivo de su enfermedad. En el Marqués de Valdecilla tenemos unidades multidisciplinares en las que reumatólogos trabajan en colaboración con neumólogos para el estudio de pacientes con patología autoinmune pulmonar. Lo mismo hacemos los reumatólogos con los nefrólogos para el manejo de las complicaciones renales en conectivopatías y vasculitis sistémicas. Todo ello hace que el manejo del paciente sea más eficaz”.

Por su parte, la **Dra. Carmen Pilar Simeón**, directora científica de SEMAIS y miembro de la Unidad de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas del Servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario Vall d’Hebron, de Barcelona, pone un ejemplo concreto en el que la investigación básica y clínica resultan fundamentales: la esclerodermia sistémica, una

enfermedad rara, compleja y muy heterogénea. “En el 90% de los casos se afecta la piel en forma de induración cutánea, pero, como enfermedad sistémica que es, también afecta órganos internos, tubo digestivo, pulmón, corazón, riñón... y, por lo tanto, es muy importante la valoración multidisciplinar. La investigación clínica es fundamental para definir los grupos de pacientes con características similares y, así, poder definir los diferentes subgrupos con un mismo perfil clínico. Por otra parte, la investigación básica es primordial para definir las características genéticas y los diferentes biomarcadores”.

Para Simeón, el enfoque de incorporar y armonizar múltiples características clínicas y biológicas en los subgrupos de pacientes con esclerodermia sistémica es la base de la medicina de precisión o medicina personalizada y, por lo tanto, del avance clínico terapéutico.

Un mensaje de esperanza

En la actualidad, en España se estima que existen más de 3 millones de personas con distintas enfermedades poco frecuentes. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), hay más de 7.000 distintas enfermedades poco frecuentes en el mundo, con baja prevalencia en la población.

Según la presidenta de esta sociedad, SEMAIS fue fundada para y por los pacientes, con el objetivo de “escuchar y recoger sus necesidades, sus demandas y sus sugerencias para mejorar todos juntos. En concreto, pretendemos avanzar en la mejora de la calidad de vida de las personas con enfermedades raras en beneficio del conjunto de la sociedad”.

En esta línea, **Gustavo Amorós**, vocal de pacientes en SEMAIS y presidente de la Asociación Española de Síndrome Antifosfolípídico (SAF España), resalta la necesidad de “trasladar a la sociedad que es imprescindible la inversión en investigación, tanto pública como privada, pues es el mayor reto en esta cuestión. Y también que debemos ser comprensivos y empáticos con las personas afectadas por ellas; cada vez tenemos más cercano un familiar o amigo con una enfermedad poco frecuente. En cuanto a lo que afecta al ámbito sanitario, es necesario redactar protocolos y guías clínicas concretas sobre las patologías específicas y que sean tratadas desde un equipo multidisciplinar”.

El colectivo de pacientes que padecen este tipo de patologías “son muy vulnerables debido a que, en gran parte de los casos, las enfermedades no tienen cura, y lo peor es que ni tan siquiera tienen tratamientos farmacológicos. El retraso en el diagnóstico que padecen los pacientes es muy elevado, debido a la falta de conocimiento sobre las mismas. Son enfermedades discapacitantes en una gran mayoría de los casos, tanto en niños como adultos”, afirma Amorós. “A los nuevos diagnosticados, les invito a que traten de acercarse a asociaciones de pacientes, en las cuales van a ser comprendidos por personas que están viviendo lo mismo que ellos y les van a proporcionar información muy relevante”.

Afortunadamente, “un gran motivo de esperanza para los pacientes con enfermedades minoritarias o raras, en España y en Europa, es la creación de redes de centros de referencia, que han sido estrictamente seleccionados y avalados por las autoridades sanitarias, para atender con la excelencia requerida a los pacientes, independientemente de su lugar de residencia”, señala el **Dr. Ricard Cervera**, vicepresidente 2º de SEMAIS y jefe del Servicio de Enfermedades Autoinmunes del Hospital Clínic, de Barcelona.

Así, por ejemplo, en Cataluña se han creado las Unidades de Experiencia Clínica (en catalán, *Unitats d'Expertesa Clínica* o *UEC*), agrupadas en redes (en catalán, *Xarxes d'Expertesa Clínica* o *XUEC*); a nivel nacional, los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud; y en Europa, las Redes de Referencia Europea (en inglés, *European Reference Networks* o *ERN*).

Concretamente, en el área de las enfermedades autoinmunes sistémicas, en el Sistema Nacional de Salud se han constituido recientemente los CSUR en Enfermedades Autoinmunes Sistémicas y los CSUR en Enfermedades Autoinflamatorias, mientras que en la Unión Europea existen las *ERN-ReCONNET* para enfermedades autoinmunes sistémicas y musculoesqueléticas raras y complejas y las *ERN-RITA* para vasculitis, enfermedades autoinflamatorias y otras enfermedades autoinmunes.

Sobre SEMAIS

La Sociedad Española Multidisciplinar de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas (SEMAIS) se constituye en 2021 con el objetivo de promover la investigación, el conocimiento, la educación y la conciencia pública sobre estas patologías. La sociedad tiene entre sus objetivos integrar a todas las especialidades médicas que participan en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de estas enfermedades, para mejorar así la salud y la calidad de vida de los pacientes. Desde esta perspectiva multidisciplinar, SEMAIS se compromete a impulsar proyectos de investigación y formación focalizados en la prevención, el diagnóstico, la terapia, la rehabilitación y la educación en beneficio de los especialistas, pacientes y público en general.

Contacto para medios

María Gallardo / Ana Callejo (BERBÉS)

mariagallardo@berbes.com / anacallejo@berbes.com

678 54 61 79 / 637 55 64 52