

Nota de prensa

28 de febrero - Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias

Sant Pau promueve la sensibilización de todos sus profesionales frente a las enfermedades minoritarias para optimizar el diagnóstico y tratamiento multidisciplinar

- El Hospital de Sant Pau organiza mañana 28 de febrero, la jornada [“Las enfermedades raras son cosa de todos”](#), dirigida a sensibilizar a los profesionales asistenciales sobre las enfermedades minoritarias con el fin de potenciar la visibilidad de estas patologías
- Sant Pau es referente estatal, nacional e internacional en nueve grupos de enfermedades minoritarias y participa en las European Reference Networks (ERN) como centro altamente cualificado en el diagnóstico, tratamiento e investigación en este ámbito
- El Hospital también está acreditado en la red de [Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud](#) (CSUR) del Ministerio de Sanidad en distintos grupos de enfermedades minoritarias y es miembro destacado de las [Xarxes d’unitats d’expertesa clínica](#) (XUEC) en enfermedades minoritarias del [Servei Català de la Salut](#)
- El Institut de Recerca de Sant Pau tiene diversas líneas de investigación en enfermedades como la anemia de Fanconi, el CADASIL o patologías de la hipófisis como el síndrome de Cushing, la acromegalia o el hipopituitarismo.

Vídeos de recurso: <https://flic.kr/s/aHBqjAtDQz>

Barcelona, 27 de febrero de 2023. – Sant Pau ha sido pionero en el abordaje multidisciplinar de las enfermedades minoritarias impulsando la creación de diferentes Comisiones y Unidades, como por ejemplo la [primera Unidad multidisciplinar del Estado español para el tratamiento de la Esclerosis Lateral Amiotrófica \(ELA\)](#). Todas estas Comisiones y Unidades incluyen a profesionales de distintos Servicios y perfiles. Entre ellos destaca la enfermera gestora de casos de Sant Pau, una figura que gracias a su gran autonomía dentro de la estructura del Hospital y a su accesibilidad es un referente para los pacientes con enfermedades minoritarias y sus familias.

La jornada de mañana es un ejemplo más del enfoque multidisciplinar por el cual apuesta Sant Pau. A lo largo de **“Las enfermedades raras son cosa de todos”**, se compartirán casos clínicos para sensibilizar a los profesionales del Hospital, formarles y

hacer que compartan conocimientos entre ellos, para mejorar el diagnóstico y el abordaje. Esta jornada se complementará con distintas mesas informativas en el vestíbulo del Hospital, concretamente sobre la enfermedad CADASIL, sobre la enfermedad Complejo Esclerosis Tuberosa (junto con la madre de un paciente), y la enfermedad de Duchenne (junto con el padre de un niño diagnosticado de esta patología y un psicólogo).

La **Dra. Susanna Boronat**, directora del Servicio de Pediatría de Sant Pau, afirma que *“este enfoque es fundamental en un centro terciario como el nuestro que realiza actividad asistencial, docente y de investigación”*, y añade que *“la jornada sirve para concienciar especialmente sobre tres temas: primero, que el coste de no diagnosticar una enfermedad minoritaria cada vez es más elevado; segundo, que todos los especialistas pueden encontrarse con uno de estos pacientes y contribuir a un mejor diagnóstico y abordaje; y, tercero, que las enfermedades minoritarias pueden afectar a pacientes de todas las la edades, no solamente a niños”*.

En la misma línea se expresa el **Dr. Diego Castillo**, responsable de las enfermedades pulmonares intersticiales difusas del Servicio de Neumología i Alergia de Sant Pau. *“Debemos aprovechar fechas como el Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias para concienciar acerca de la necesidad de compartir el conocimiento en el diagnóstico y el tratamiento entre todas las Unidades y todos los Servicios del Hospital”*.

Ambos expertos coinciden en hacer énfasis en la importancia de potenciar las relaciones con las asociaciones de pacientes y familiares. Según la **Dra. Boronat**, *“es esencial ir de su mano, porque muchas veces son ellas quienes nos ayudan a saber cómo es vivir realmente con una enfermedad minoritaria”*. Por su parte, el **Dr. Castillo** destaca que *“un rasgo diferencial que siempre ha tenido Sant Pau es el humanismo, es decir, ofrecer una asistencia que acompaña a los enfermos y a sus familias en este viaje”*.

En este sentido, destaca la enfermera gestora de casos, cuya función principal es unificar las curas de los pacientes de modo individualizado. *“Se trata de facilitar al paciente el acceso a los servicios sanitarios y sociosanitarios según cuáles sean sus necesidades en cada momento y según la evolución de la enfermedad para garantizar recibe la atención más adecuada”*. De este modo, tienen un acceso directo mediante teléfono, visitas virtuales y presenciales en consultas externas y hospitalización y correo electrónico”, explica **Anna Alonso**, enfermera gestora de casos de Sant Pau. También subraya su accesibilidad y autonomía en el seguimiento del paciente y la toma de decisiones *“trabajando de manera multidisciplinar en coordinación con los distintos Servicios”*.

Sant Pau, un hospital referente en enfermedades minoritarias

El Hospital de Sant Pau participa en las European Reference Networks (ERN) como centro altamente cualificado en el diagnóstico, tratamiento e investigación en las enfermedades minoritarias. Las ERN son redes de referencia europeas que ayudan a los profesionales y a los centros especializados en diferentes países a compartir conocimiento. En este sentido, deben aplicar los criterios de la Unión Europea (UE) para hacer frente a las enfermedades minoritarias que requieren atención especializada;

servir como centros de investigación y de conocimiento que tratan a pacientes de otros países de la UE y asegurar la disponibilidad de instalaciones de tratamiento cuando sea necesario. Actualmente, Sant Pau participa en:

- ERN, European Commission
- Rare adult càncers
- Rare neuromuscular diseases

Sant Pau también está acreditado en la red de [Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud](#) (CSUR) del Ministerio de Sanidad en distintos grupos de enfermedades minoritarias y es miembro destacado de las [Xarxes d'unitats d'expertesa clínica](#) (XUEC) en enfermedades minoritarias del [Servei Català de la Salut](#).

De hecho, recientemente, la Unidad Transversal de Epilepsia Sant Pau – Mar -que inició su actividad a finales del año 2020- fue designada unidad experta clínica en enfermedades minoritarias con epilepsia por el Departament de Salut, *“convirtiéndose en una de las cuatro que hoy están reconocidas como centros de referencia en esta patología”*, explica la **Dra. Boronat**. Esta Unidad también es Centro de Referencia Nacional de Salud (CSUR) y forma parte de la Red Europea de Referencia (ERN) en epilepsia, siendo un referente para pacientes pediátricos y adultos en enfermedades genéticas con epilepsia, epilepsias estructurales y otros tipos de epilepsia.

Además, Sant Pau es centro de referencia en:

- Enfermedades de la sangre – Trasplante de progenitores hematopoyéticos alogénicos, en niños. CSUR
- Enfermedades neuromusculares raras, en adultos. CSUR, XUEC, ERN.
- Sarcomas y otros tumores muscoesqueléticos, en adultos. CSUR, ERN.
- Extrofia vesical, epispadias y extrofia de cloaca, en niños y adultos. CSUR.
- Enfermedades glomerulares complejas, en niños y adultos. CSUR, XUEC, ERN.
- Eritropatología hereditaria, en niños y adultos. CSUR, ERN.
- Patología compleja hipotálamo-hipofisiaria, en niños y adultos. CSUR, XUEC, ERN.
- Enfermedades Autoinmunes sistémicas. XUEC.
- Epilepsia/MM, en niños y adultos. CSUR, XUEC.

Y también forma parte de la Plataforma Malalties Minoritàries, una entidad perteneciente al Institut Català de la Salut (ICS) nacida en el año 2009 cuando el Área de Enfermedades Minoritarias creada unos años antes (en 2000) por la Fundació Doctor Robert – UAB fue dotada de identidad propia con el objetivo de dar mayor visibilidad a las enfermedades minoritarias, crear sinergias que faciliten su reconocimiento en el ámbito sociosanitario y generar un espacio de trabajo conjunto entre todos los agentes implicados.

¿Qué es una enfermedad minoritaria?

Las enfermedades minoritarias tienen diversas características en común: son graves, poco frecuentes, altamente discapacitantes y afectan a un número reducido de

personas: a menos de 5 de cada 10.000 personas. Alrededor del 80% son de origen genético, causadas por trastornos hereditarios o por mutaciones. Pueden ser visibles desde el nacimiento o la infancia, pero algunas no aparecen hasta la edad adulta.

Hoy, se han identificado más de 7.000 que afectan directamente a la vida diaria del 5% de la población mundial, una cifra equivalente a más de 300 millones de personas en todo el mundo, 30 millones de europeos y, aproximadamente, unos 400.000 catalanes.

Convivir con una enfermedad minoritaria es una experiencia de aprendizaje de cada día para los pacientes y sus familias. A pesar de que tienen distintos nombres y diferentes síntomas, las enfermedades minoritarias afectan a la vida diaria de los pacientes y las familias de modo similar. Generalmente, implican a diversos órganos y afectan a las capacidades físicas, las habilidades mentales, y las calidades sensoriales y de comportamiento de los pacientes.

Investigación de excelencia

Sant Pau participa de manera muy activa en la investigación de distintas enfermedades minoritarias. Entre ellos, el Grupo de Síndromes de reparación del DNA y predisposición al cáncer y director del Institut de Recerca del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau – IIB Sant Pau y la Unidad Mixta de Investigación en Medicina Genómica Sant Pau- UAB, dirigidos por el **Dr. Jordi Surrallés**, estudian la anemia de Fanconi. Es una enfermedad que se caracteriza por presentar inestabilidad genómica y una deficiencia en la reparación del ADN que resulta en fragilidad cromosómica.

Como explica el **Dr. Surrallés**, quien también es director del Institut de Recerca del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, el estudio de las enfermedades minoritarias no sólo ayuda a hallar soluciones para los pacientes que las padecen, también *“es un modelo de investigación muy útil para ayudar a buscar nuevas herramientas diagnósticas y terapéuticas para otras enfermedades”*.

En este sentido, como ejemplo, a finales de año este grupo de investigación de Sant Pau participó en un estudio internacional que publicó la revista *Nature*, que identificaba el mecanismo por el cual los pacientes con anemia de Fanconi desarrollan tumores de cabeza y cuello. Los investigadores pudieron comprobar que es el mismo mecanismo que explica por qué fumar y beber aumentan el riesgo de este tipo de cáncer en la población general. En concreto, el estudio halló que la deficiencia en el proceso natural de las células para reparar el daño que producen unas sustancias químicas que estropean el ADN, llamadas aldehidos, es la responsable del riesgo de presentar carcinoma de células escamosas de cabeza y cuello.

Las personas con la anemia de Fanconi no tienen funcional uno de estos sistemas de reparación, lo cual hace que sus células sean incapaces de eliminar las lesiones creadas por diferentes factores ambientales.

“Estos resultados nos ayudan a entender los mecanismos implicados en el origen de este tipo de tumores y nos permiten buscar nuevas estrategias dirigidas a intentar

contrarrestar este riesgo no sólo en los pacientes con anemia de Fanconi, sino también en la población general donde la combinación de tabaco y alcohol también eleva mucho el riesgo de padecer estos tumores”, en palabras del Dr. Surrallés.

CADASIL

Sant Pau también es referente en la investigación del CADASIL. Se trata de una enfermedad genética asociada a una mutación en el gen NOTCH3, que causa una arteriopatía sistémica. Esto quiere decir que las arterias de todo el cuerpo están dañadas, a pesar de que los síntomas que presentan los pacientes son debidos a la afectación de los vasos del sistema nervioso central, según explica la **Dra. Elena Muiño**, del Grupo de Farmacogenómica y genética neurovascular del Institut de Recerca del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau – IIB Sant Pau, que dirige el **Dr. Israel Fernández Cadenas**.

Esta enfermedad rara tiene una prevalencia estimada de 4,1 casos por cada 100.000 habitantes. Los últimos estudios revelan que hasta 3,2-3,4 de cada 1.000 personas presentan las variantes génicas típicas de CADASIL, de modo que se piensa que podría estar infradiagnosticada. Sus principales síntomas son la migraña, las alteraciones psiquiátricas, los pequeños infartos subcorticales recurrentes y la demencia a una edad precoz, con una edad media de inicio de 55 años.

Uno de los principales retos ante esta enfermedad es que *“no podemos predecir cómo evolucionará un paciente a causa de su alta variabilidad”*, comenta la **Dra. Muiño** que detalla que en Sant Pau se está estudiando la etiopatogénesis de la enfermedad, es decir, el por qué se produce la patología con el objetivo de hallar moléculas relevantes tanto para poder predecir la evolución de los pacientes como para intentar hallar nuevas dianas terapéuticas.

Gracias a la estrecha colaboración de la Asociación CADASIL España y a los pacientes voluntarios en nuestros estudios, se han podido hacer hallazgos importantes, como que el gen E2F4 está sobre expresado en pacientes con CADASIL, lo cual se asocia a una peor función ejecutiva. *“Nuestra ambición en esta línea de investigación es mejorar la calidad de vida de los pacientes con CADASIL. Por tanto, también tenemos una consulta monográfica desde 2019 en el Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, que desde 2022 cuenta con el apoyo de profesionales altamente cualificados para la realización de análisis y consejos genéticos, neuroimagen, acompañamiento psiquiátrico y neuropsicológico entre otros”*, concluye la **Dra. Muiño**.

Enfermedades de la Hipófisis

La **Dra. Susan Webb**, catedrática emérita de Medicina a la UAB, ha recibido recientemente el reconocimiento por parte de la Comisión Gestora de la Plataforma de Enfermedades Minoritarias a su trayectoria y compromiso profesional a favor de este tipo de patologías. El reconocimiento destaca su contribución en la difusión, concienciación y promoción de la investigación en el ámbito de las Enfermedades Minoritarias. La **Dra. Webb** ocupa una plaza vinculada de Catedrática de Medicina en la

UAB y es subdirectora científica de CIBERER, presidenta de la Comisión Asesora de Enfermedades Minoritarias del CatSalut (CAMM) y fue responsable de un Working Package del EndoERN (Red Europea de Enfermedades Minoritarias Endocrinas), concretamente de *“Quality of Care and Patient View”*.

Este grupo de investiga diferentes enfermedades hipofisarias como el síndrome de Cushing, la acromegalia o el hipopituitarismo, incluyendo el déficit de vasopresina y oxitocina. Según explica la **Dra. Webb**, uno de los principales problemas con estas enfermedades es que, a pesar de conseguir normalizar las disfunciones hipofisarias sea con cirugía o con tratamiento médico, las secuelas derivadas de la exposición a niveles inadecuados de determinadas hormonas puede dejar secuelas físicas y psicológicas. *“Muchas veces curamos al paciente de su enfermedad, pero vemos que siguen teniendo problemas como disfunción muscular, osteoporosis, ansiedad o depresión. También pueden percibir una reducción de la memoria y de la capacidad ejecutiva”*.

Uno de los principales retos pues en estas patologías es el diagnóstico precoz, ya que a veces puede tardar años. *“Cuando un paciente llega al endocrino es relativamente fácil diagnosticarle, pero necesitamos que desde atención primaria y otras especialidades existan la sospecha y la derivación pertinentes, por tanto, se trata de un reto multidisciplinar”*, finaliza la **Dra. Webb**.

Abraham del Moral Pairada

Responsable de prensa

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

adelmoralp@santpau.cat

T. 935 537 830 M. 646 391 548

www.santpau.cat

@HospitalSantPau