

## NOTA DE PRENSA

### **LA AMPLIACIÓN DEL CRIBADO NEONATAL DE PATOLOGÍAS, LA CREACIÓN DE MÁS CENTROS DE REFERENCIA Y UN INCREMENTO DE LAS ACTIVIDADES FORMATIVAS, APUESTAS DE FUTURO PARA MEJORAR EL DIAGNÓSTICO Y LA ATENCIÓN A PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS**

- El Colegio de Farmacéuticos de Sevilla acogió ayer la mesa redonda 'Iniciativas políticas y planes de acción en el campo de las enfermedades raras', en la que se analizaron las distintas políticas europeas, nacionales y regionales que se están llevando a cabo a fin de ofrecer una mejor calidad de vida a las personas afectadas por estas dolencias
- El acto contó con la presencia del Dr. Manuel Posada, director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III de Madrid) y que fue designado ayer nuevo miembro del grupo de expertos en enfermedades raras de la Comisión Europea (EUROCERD)

**Sevilla, 21 de enero de 2014.-** El futuro del diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades raras pasa por ampliar los cribados de posibles patologías en el nacimiento así como por establecer más unidades de referencia entre los centros médicos de la red de centros sanitarios con el fin de ofrecer una atención más precisa a los aquejados por alguna de las patologías de baja prevalencia, que en España afectan a más de 3 millones de personas y tan sólo en Andalucía a más de 500.000.

Así ha quedado reseñado ayer durante la celebración de la mesa redonda 'Iniciativas políticas y planes de acción en el campo de las enfermedades raras', en la que se analizaron las distintas políticas europeas, nacionales y regionales que se están llevando a cabo a fin de ofrecer una mejor calidad de vida a las personas afectadas por estas dolencias, abundando en las deficiencias existentes en la actual atención sanitaria y las mejoras previstas a corto y medio plazo. Esta sesión, celebrada en el Colegio de Farmacéuticos de Sevilla, se engloba en el marco del Master Oficial en Conocimiento actual de las enfermedades raras que promueven de forma conjunta la Universidad Pablo de Olavide y la Universidad Internacional de Andalucía.

Durante el turno de intervenciones destacó la realizada por el Dr. Rafael Camino, coordinador de la Unidad de Neuropediatría del Hospital Reina Sofía de Córdoba y actual director del Plan Andaluz de Atención a Pacientes con Enfermedades Raras (PAPER). Durante su intervención, el facultativo cordobés destacó los logros

conseguidos por el programa regional para patologías poco comunes, y destacó cuáles serán los nuevos pasos a dar a medio y largo plazo y que redundarán en el beneficio de los pacientes: ampliación del cribado neonatal a nuevas patologías a nivel nacional y mejora de su calidad (con el fin de contar un diagnóstico antes de los 15 días de vida), el nombramiento de un mayor número de centros de referencia para el tratamiento de patologías concretas (de los cuales ya existen 67 en España, 24 de ellos en Andalucía) y el nombramiento de unidades de excelencia (en concreto, para tratar la disfonía espasmódica, mastocitosis e inmunodeficiencias) así como la extensión de los programas de formación a ámbitos como la pediatría o la atención primaria, para cribado neonatal entre médicos de familia y profesionales de la Enfermería, entre otros.

En términos más generales se expresó el Dr. Manuel Posada de la Paz, director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III de Madrid) y designado precisamente ayer como miembro del grupo de expertos en enfermedades raras de la Comisión Europea (EUROCARD), quien glosó las distintas iniciativas puestas en marcha a nivel nacional e internacional. Durante su intervención, el Dr. Posada insistió en que las prioridades de la investigación en enfermedades raras pasan por apoyar los registros de patologías, aumentar el conocimiento de los mecanismos de las enfermedades raras, trasladar los resultados de investigación en tratamientos a los pacientes, diseñar estrategias amplias de ensayos clínicos y ampliar la investigación en ciencias sociales.

Por su parte, Manuel Pérez, presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y la Fundación Mehuer, explicó cómo desde el entorno farmacéutico sevillano se dio impulso al primer movimiento asociativo en torno a patologías de baja prevalencia en toda España. Pérez alentó al nutrido grupo de universitarios presentes en el auditorio a tomar conciencia de la necesidad de incrementar la investigación en medicamentos huérfanos y dar una respuesta digna a los pacientes aquejados por algunas de estas dolencias, “las cuales, en un 80%, tienen origen genético. Si fueran de corte contagioso, a buen seguro habrían generado una mayor concienciación social”, sentenció. El presidente de los farmacéuticos sevillanos terminó su intervención resaltando la última iniciativa promovida por la corporación que presiden: la realización de una encuesta a pacientes de enfermedades raras realizada desde todas las farmacias españolas con el fin de conocer de primera mano sus necesidades socio-sanitarias.

En la mesa redonda también participaron el Dr. Antonio González-Meneses, jefe del Área de Dismorfología y Síndrome de Down del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla, que explicó los retos a los que se enfrenta un médico a la hora de diagnosticar y tratar patologías de baja prevalencia, a las que calificó como “las Cenicientas de la medicina y cuyo papel es cada día más importante en la atención sanitaria”, así como M<sup>a</sup> Dolores Camero, representante de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), que aglutina a más de 250 entidades relacionadas con las patologías de baja prevalencia, y que aprovechó el foro para reivindicar que en 2014 “las enfermedades raras deben quedar exentas el copago, sean declaradas enfermedades crónicas y se diseñe de una vez una mapa de unidades de referencia”.

**Para más información:**

**Gabinete de comunicación del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y la Fundación Mehuer: Manuela Hernández (95 462 27 27 / 651 867 278) y Tomás Muriel (95 462 27 27 / 605 603 382)**