

A XERENCIA DE SANTIAGO SÚMASE Á CELEBRACIÓN DO DÍA MUNDIAL DAS ENFERMIDADES RARAS

- *A Asociación ASFEGA e FEGEREC (Federación Galega de enfermidades raras) informaron no patio central hospital Clínico sobre as enfermidades minoritarias e trataron de sensibilizar á cidadanía sobre as necesidades do colectivo*
- *O conselleiro de Sanidade visitou ás asociacións*
- *Estímase que e Galicia 200.000 persoas padecen unha enfermidade pouco frecuente.*

Santiago, 28 de febreiro de 2019.- Con motivo do día mundial das Enfermidades Raras a Asociación Fenilcetonúrica e OTM de Galicia (ASFEGA) e a Federación Galega de Enfermidades Raras e Crónicas (FEGEREC) informaron en senllas mesas situadas no Hospital Clínico de Santiago sobre as enfermidades raras.

Ás mesas achegáronse o conselleiro de Sanidade, Jesús Almuíña, a xerente da área sanitaria compostelá, Eloína Núñez e a responsable da Unidade de Diagnóstico e Tratamento de Enfermidades Conxénitas do Hospital Clínico de Santiago, Luz Couce, que departiron cos voluntarios e representantes das asociacións, entre eles Modesto Rodríguez, presidente de ASFEGA e Paca Luengo, de FEGEREC.

O obxectivo era visibilizar as enfermidades minoritarias e sensibilizar á cidadanía sobre as necesidades do colectivo (diagnóstico precoz, investigación e consello xenético, necesidades sociosanitarias...). En Galicia estímase que unhas 200.000 persoas padecen unha enfermidade pouco frecuente.

Santiago, referencia Europea e Nacional

Galicia foi a primeira comunidade de España en realizar o cribado ampliado e hoxe en día segue liderándoo a nivel mundial a detección de moitas das denominadas enfermidades raras ou minoritarias. O laboratorio situado no hospital Clínico, que é o encargado de analizar todas as mostras dos nenos e nenas galegos/as que acaban de nacer, é unidade de referencia nacional (CSUR) e europea (MetabERN). Desde o seu inicio, analizáronse máis dun millón de recién nados e grazas a el case 1.000 nenos e as súas familias beneficiáronse da existencia deste cribado.

Hoxe en Galicia ter unha fenilcetonuria, un hipotiroidismo conxénito, unha CADD, unha deficiencia de biotinidasa ou un xarabe de arce, por poñer uns poucos exemplos, no implica ter discapacidade nin unha mala calidade de vida (incluso perdela) senón que son persoas perfectamente formadas e intregradas no recido social.

A área sanitaria de Santiago de Compostela é líder no diagnóstico e tratamento das enfermidades raras ou minoritarias. Foi designada Centro Experto Europeo pola Comisión Europea en 2017. As ERNs (Red Europea de Referencia) son unha aposta da

Comisión Europea para unir centros sanitarios cunha alta especialización en determinadas enfermidades raras. Xorden da solicitude das federacións europeas de pacientes con enfermidades raras para acadar un sistema que permita ás persoas de calquera parte da UE ser diagnosticadas e tratadas coas máximas garantías. Enmarcadas dentro da directiva da Unión Europea relativa aos dereitos dos pacientes na asistencia transfronteiriza, os centros expertos serven como polos de investigación e coñecemento para a atención ás enfermidades raras en cidadáns de diferentes países da UE, garantindo a dispoñibilidade dos tratamentos necesarios independentemente da procedencia do paciente.

UDyTEMC

Con anterioridade, a UDYTEMC (Unidade de Diagnóstico e Tratamento de Enfermidades Metabólicas Conxénitas) da Xerencia Integrada de Santiago fora designada *CSUR* polo Ministerio de Sanidade, Servizos Sociais e Igualdade en 2015, presta atención continuada a preto de 450 doentes con enfermidade metabólica hereditaria, con máis de 40 novos diagnósticos por ano. Para iso conta cun equipo multidisciplinar de pediatras, internistas, neuropediatras, psicólogos, dietistas e bioquímicos de laboratorio metabólico.

As enfermidades metabólicas conxénitas pertencen ao grupo das enfermidades raras, que teñen unha base xenética, con moi pouca prevalenza, e que aglutina unhas 700 enfermidades diferentes. A máis prevalente e coñecida é a fenilcetonuria, en Galicia hai máis de 100 doentes: trátase dunha enfermidade do metabolismo cuxo principal tratamento consiste en manter restricións dietéticas moi estritas. Se se seguen estas pautas serán persoas sas, o descoñecemento ou incumprimento das indicacións pode derivar en complicacións graves, mesmo atraso mental.

Laboratorio de metabolopatías

O laboratorio de Metabolopatías da xerencia compostelá, o único en Galicia, é unha parte fundamental da Unidade de Diagnóstico e Tratamento de Enfermidades Metabólicas Conxénitas do CHUS, (única galega de Referencia Europea) pois dá resposta urxente e nun máximo de 24 horas se é preciso a peticións de determinacións de aminoácidos plasmáticos e urinarios, ademais de acilcarnitinas e ácidos orgánicos. Así mesmo realiza outros estudos bioquímicos e xenéticos, necesarios e imprescindibles tanto para o diagnóstico como para o seguimento evolutivo dos pacientes con enfermidades metabólicas conxénitas.

Foi o pioneiro en España e dos primeiros en Europa en poñer en marcha o cribado ampliado por espectrometría de Tanden Masas, o que permitiu poder detectar moitos máis erros conxénitos do metabolismo no período neonatal, incluíndo actualmente 29 na súa carteira de servizos. Iso supón unha mellora moi importante e significativa no prognóstico tanto a curto como a longo prazo dos pacientes con enfermidades metabólicas conxénitas (do grupo das denominadas enfermidades raras).

Expertos doutros centros agardan ata 2 anos para vir formarse

O Laboratorio de Metabolopatías do Hospital Clínico Universitario de Santiago participa desde fai xa máis de 15 anos en moitos dos Programas de Control de Calidade que

organizan diferentes entidades internacionais como o CDC de Atlanta en Estados Unidos, o UK NEQAS e o ERNDIM en Europa ou AECNE de España.

Ademais desde 2015 participa nun Programa Interlaboratorio específico con intercambio de mostras entre 6 laboratorios de España, Italia e Portugal que permite analizar conxuntamente parámetros pouco comúns ou que só uns poucos laboratorios no mundo realizan. O seu recoñecemento fai que profesionais xa especializados de toda España e de Sudamérica solicitan estancias de formación sanitaria especializada no noso Centro cunha demanda actual xa a 2 anos vista.

Sáúdos,