

## INFORMACIÓN AOS MEDIOS

**A ÁREA SANITARIA DE SANTIAGO E BARBANZA SÚMASE Á CONMEMORACIÓN DO DÍA DAS ENFERMIDADES RARAS**

- O obxectivo desa data é visibilizar este tipo de enfermidades e sensibilizar á cidadanía sobre as necesidades do colectivo

**Santiago de Compostela, 29 de febreiro de 2024.-** A Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza súmase á celebración do Día Mundial das Enfermidades Raras, un conxunto de doenzas que afectan ao 7% da poboación. En conxunto é un número elevado, pero se se mira individualmente trátase de enfermidades minoritarias cunha incidencia menor de 5 de cada 10.000 persoas.

O obxectivo deste día é visibilizar este tipo de enfermidades e sensibilizar á cidadanía sobre as necesidades do colectivo, como son acadar un diagnóstico precoz, incrementar a investigación e consello xenético ou dar resposta ás necesidades sociosanitarias, entre outras.

Por iso, esta mañá déronse cita na entrada do Hospital Clínico Universitario de Santiago, membros do equipo directivo da área como o director asistencial, Alfonso Varela, a directora de enfermaría, Victoria Carral, a subdirectora de humanización, María José Menor, a xefa do Servizo de Neonatoloxía e responsable da Unidade de Diagnóstico e Tratamento de Enfermidades Metabólicas Conxénitas, Luz Couce, a presidenta de FEGEREC, Francisca Luengo, o presidente de ASFEGA, Martín Seijo e a directora da Fundación Andrea, Charo Barca.

Amáis presentouse unha exposición que amosará, na entrada do Clínico durante as vindeiras semanas, o que significa convivir cun puñado de enfermidades minoritarias. Esta exposición trae unha mostra do *II Certamen Internacional de Fotografía y Cortometrajes sobre enfermidades raras*, organizado por UVEME co patrocinio de CHIESI España e a colaboración de MPS Lisosomiais. É a primeira vez que se expón esta mostra en Galicia.

***Centro de Referencia Internacional***

A sanidade pública compostelá é referencia internacional para un grupo de enfermidades minoritarias, as **metabólicas conxénitas**, e desenvolve importantes proxectos neste eido. O número de enfermidades raras é aproximadamente 7.000, das cales en torno a 1.500 son metabólicas hereditarias, é dicir, que teñen unha base xenética, con moi pouca prevalenza, e que aglutina actualmente máis de 700 doentes con estas enfermidades, diagnosticándose 44 casos novos no ano 2023. 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.

## INFORMACIÓN AOS MEDIOS

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

O Clínico de Santiago foi designado 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.

### **UDeTEMC**

Con anterioridade, a UDeTEMC (Unidade de Diagnóstico e Tratamento de Enfermidades Metabólicas Conxénitas) da área de Santiago fora designada CSUR polo Ministerio de Sanidade, Servizos Sociais e Igualdade en 2015, presta atención continuada a máis de 700 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.

Como melloras recentes nesta unidade a nivel asistencial destaca a reacreditación como centro europeo integrante da Red europea para las Enfermidades Metabólicas Conxénitas (MetabERN) en 2023 e a ampliación do cribado endocrino-metabólico neonatal a tres novas patoloxías: a adrenoleucodistrofia ligada a X, a mucopolisacaridosis tipo I e a enfermidade de Pompe.

A nivel de investigación, destaca o proxecto piloto de cribado xenético neonatal, o desenvolvemento dun estudo de busca de biomarcadores para o diagnóstico precoz e seguemento da enfermidade de Fabry, así como a incorporación de ensaios clínicos a nivel internacional de tratamento con triheptanoína para trastornos de b-oxidación de ácidos grasos de cadea longa e de terapia xénica con ARNm, tipo de terapia xénica que permite unha mellor eficiencia de transfección do xen san no hospede e unha expresión de proteínas máis prolongada. No Clínico incluíuse o primeiro paciente a nivel mundial en ensaio de terapia génica con ARNm para a deficiencia de OTC.

### **Laboratorio de metabolopatías**

O Laboratorio de Metabolopatías da área 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

[GABINETE DE COMUNICACIÓN E IMAXE](#)

[Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza](#)

T. 981 950 967 / 950 023

[prensa.santiago@sergas.es](mailto:prensa.santiago@sergas.es)

[xxisantiago.sergas.es](http://xxisantiago.sergas.es)

## INFORMACIÓN AOS MEDIOS

nun máximo de 24 horas, se é preciso, á 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 Tandem Masas, o que permitiu poder detectar moitos máis erros conxénitos do metabolismo no período neonatal, incluíndo actualmente 34 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, tanto a nivel clínico como de Laboratorio, cunha demanda actual xa a 2 anos vista.

**Saúdos,**