

El 67 Congreso Anual de la Asociación Española de Pediatría analizará los últimos avances en la especialidad de Errores Innatos del Metabolismo

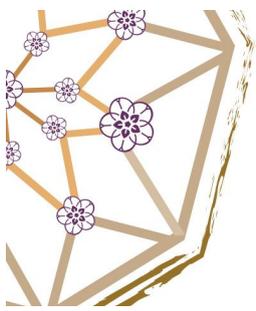
El 80% de las enfermedades raras debuta durante la edad pediátrica

- Los errores innatos del metabolismo y las patologías neurológicas, los dos grandes grupos de enfermedades raras que en este momento centran la atención de pediatras y científicos.
- Una de cada 2.000 pruebas de cribado neonatal es positiva. Diagnosticar y tratar precozmente estas patologías es crucial para su pronóstico, por eso la AEP solicita que todas las comunidades incluyan el máximo número de enfermedades en dicho cribado.
- Algunas comunidades autónomas, como Castilla y León, solo cubren 8 enfermedades en el cribado neonatal; otras como Madrid y Cataluña tienen en torno a 20; Andalucía, 28, y el máximo es Galicia, Murcia y Extremadura donde pueden llegar a detectar cerca de 40.
- La medicina personalizada y el diagnóstico genético, junto con el uso de inteligencia artificial y Big data, permitirán avanzar más rápidamente en la investigación del diagnóstico y tratamiento de las enfermedades.
- Según un estudio sobre las necesidades sanitarias y socioeducativas de niños con enfermedades raras de tipo metabólico y sus familias, el 43% de los encuestados considera que la aparición de la enfermedad afectó bastante a la calidad de vida familiar.

Burgos, 6 de junio de 2019- Bajo el paraguas de enfermedades raras se engloban más de 7000 patologías diferentes. De ellas, 4 de cada 5 empiezan a mostrar sus síntomas en la edad pediátrica, por lo que el papel de estos especialistas es fundamental en el diagnóstico, tratamiento y pronóstico de estas enfermedades. Así lo han señalado los expertos durante el **67 Congreso Anual de la Asociación Española de Pediatría** que ha comenzado hoy en Burgos. Una parte de estas enfermedades raras, más de 1000, están descritas como errores innatos del metabolismo, y aunque las cifras varían mucho según la patología, se estima que afecta a 1 de cada 600 / 1000 niños nacidos vivos. Actualmente, se puede llegar a detectar hasta 40 patologías mediante las pruebas de cribado que se realizan a los bebés al nacer, sin embargo, el acceso a estos análisis es todavía muy desigual en España. Por eso, la Asociación Española de Pediatría reclama que todas las comunidades amplíen al máximo el número de enfermedades susceptibles de ser cribadas en estas pruebas.

Las patologías neurológicas son el segundo gran grupo *“donde más intensamente estamos trabajando desde la comunidad científica”*, destaca la **doctora Josefa Rivera, presidente del Comité Científico de Congresos de la Asociación Española de Pediatría**. En este sentido, tal y como se ha puesto de relieve durante este Congreso científico, *“los proyectos de investigación se están centrando tanto en el diagnóstico como en la búsqueda de nuevos tratamientos que incidan a nivel*





genético o en el metabolismo para intentar frenar el curso de la enfermedad”, destaca la doctora Rivera, quien apunta a la terapia génica “como una línea de trabajo que ya está demostrando posibilidades de mejora, sobre todo en lo que se refiere a la aparición de sintomatología en enfermedades como las atrofas musculares”. Y es que las enfermedades raras, por su desconocimiento e impacto en la vida del paciente y sus familias, suponen un reto importante para la Pediatría tanto a nivel asistencial como de investigación.

La medicina personalizada y el diagnóstico genético son otras dos líneas de investigación en creciente desarrollo también en el ámbito de las enfermedades raras. Según la doctora Rivera, *“en este momento estamos viendo la punta del iceberg, y lo que nos interesa es llegar a la base de la pirámide para ofrecer a cada paciente aquello que pueda necesitar. Este trabajo requiere mucho tiempo, esfuerzo y recursos, pero creemos que la inteligencia artificial y el uso del big data harán que en un futuro cercano la investigación avance a mayor ritmo”.*

Otra de las dificultades que señalan los expertos en lo referente a las enfermedades raras es su diagnóstico. Por este motivo subrayan la relevancia de la formación y actualización de conocimientos de los profesionales, por un lado, y que todos los niños sean atendidos por pediatras, por otro. *“Hay que ser sensible al desarrollo de síntomas extraños, o poco frecuentes, que puedan estar empezando a expresar una enfermedad de estas características, porque muchas veces son muy sutiles. Se requiere muy buena información desde el punto de vista de desarrollo psicomotor, conocer muy bien lo que es el desarrollo normal de un niño y ser receptivo a cualquier cambio que pueda presentar, bien a través de la exploración bien por lo que la familia percibe en casa. Se tiene que generar un buen marco de comunicación para ser capaces de captar lo que las familias puedan estar interpretando”,* añade.

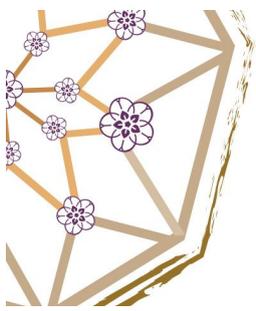
20 años de desigualdad en el cribado neonatal

“Las pruebas de cribado neonatal son una herramienta imprescindible de salud pública que ha permitido cambiar el pronóstico de muchas enfermedades, ha evitado discapacidad y ha mejorado la calidad de vida de muchas personas”, resume el **doctor Carlos Alcalde, portavoz de la Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo, entidad integrada en la AEP.** Esta prueba que se realiza a los neonatos en los primeros años de vida (conocida como la prueba del talón) permite detectar y tratar de forma temprana enfermedades que pueden llegar a ser altamente discapacitantes.

Se estima que actualmente casi 400.000 niños en España se benefician de estos programas de cribado. Y es que, tal y como recuerda el doctor Alcalde *“1 de cada 2000 pruebas es positiva”.* La introducción de las primeras pruebas de cribado hace 20 años ha cambiado la evolución de estas enfermedades ya que *“si antes producían una discapacidad de un 70-80%, ahora son pacientes que están asintomáticos o tienen una discapacidad del 10%, dependiendo de la afectación. Estas pruebas, además, nos ha permitido ver nuevas enfermedades”,* explica.

A pesar de sus claros beneficios, en España el número de enfermedades que se incluye en el cribado depende de cada comunidad autónoma. Si bien hay 7 pruebas que es obligatorio que estén incluidas en la cartera de servicios de todas las comunidades autónomas, cada una decide si añade más o no. Así, algunas cubren 8, como es el caso de Castilla y León; otras como Madrid y Cataluña tienen en torno a 20; Andalucía, 28, y el máximo es Galicia, Murcia y Extremadura donde pueden llegar a





detectar cerca de 40 enfermedades porque además de la prueba de sangre hacen una en orina. *“Sin duda esto crea una situación de desigualdad entre comunidades autónomas. Los niños que nacen en las comunidades que cubren menos enfermedades metabólicas en el cribado están en desventaja respecto a los que nacen en aquellas comunidades que incluyen más pruebas”*, lamenta el doctor Alcalde. Por eso, reivindica un *“cribado de máximos en todas las comunidades autónomas”* y señala a Italia como un modelo a seguir ya que *“todos los partidos políticos se han puesto de acuerdo por unanimidad en el Parlamento para aprobar un cribado neonatal amplio, con enfermedades que en España ni siquiera se están cribando”*.

Necesidades de los pacientes

Ambos expertos han coincidido en destacar el alto coste emocional que estas enfermedades tienen para los pacientes y sus familias. *“Sobre todo por la incertidumbre del pronóstico de la enfermedad a medio y largo plazo. Son enfermedades desconocidas, difíciles de entender, e incluso con un pronóstico incierto”*, señala el doctor Alcalde, quien admite que *“parte de nuestro trabajo va dirigido a intentar normalizar la vida de nuestros pacientes”*.

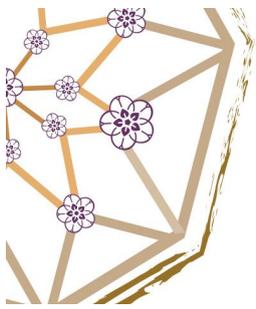
Según los resultados de un estudio publicado recientemente en Anales de Pediatría, la revista científica de la AEP, sobre las necesidades sanitarias y socioeducativas de niños con enfermedades raras de tipo metabólico y sus familias, el 43% de los encuestados considera que la aparición de la enfermedad afectó bastante a la calidad de vida familiar. A este respecto, la doctora Rivera recuerda que *“cualquier avance que reste patología y mejore la calidad de vida es muy rentable. Tal vez no económicamente, pero sí a nivel social, humano y de equidad. En cualquier caso, hay que tener en cuenta que son enfermedades con altísima carga de discapacidad, y por tanto generan importantes necesidades sociales y sanitarias”*.

Por otro lado, el mencionado estudio señala que hasta un 54% de las familias pertenecían a alguna asociación de pacientes relacionada con la enfermedad de su hijo, siendo la mayoría (69%) participantes en la investigación en Enfermedades Raras. *“Desde la AEP somos conscientes del papel tan relevante que están ejerciendo las asociaciones de pacientes y de la necesidad de que los pediatras e investigadores escuchemos sus necesidades. Por eso, en este Congreso contamos con la participación de un padre de la Fundación CREER (Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras)”*. La AEP debe ser un punto de conexión de las necesidades globales del paciente pediátrico”, concluye la doctora Rivera.

Sobre la AEP

La Asociación Española de Pediatría es una sociedad científica que representa a 14.000 pediatras que trabajan tanto en el ámbito hospitalario como de atención primaria. Está integrada por todas las sociedades científicas de pediatría regionales y las sociedades de pediatría de las distintas especialidades o áreas de capacitación específicas. El principal objetivo de la asociación es velar por la adecuada atención sanitaria, fomentar el desarrollo de la especialidad, tanto en sus aspectos asistenciales como en los docentes y de investigación, además de asesorar a todas aquellas instituciones competentes en asuntos que puedan afectar o afecten a la salud, desarrollo e integridad del niño y del adolescente.





B 67 Congreso AEP
BURGOS
— 6, 7 y 8 de junio de 2019 —
Foro Evolución Burgos, Palacio de Congresos y Auditorio



***Para más información. Gabinete de prensa de la AEP**

Vanessa Barrio - 663 11 77 02 - vbarrio@plannermedia.com

Ainhoa Fernández- 687 71 82 50 - afernandez@plannermedia.com /

www.aeped.es

[@aepediatria](https://twitter.com/aepediatria)

