



La Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia se une a la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras

Hematólogos piden que no se frene la inversión en investigación en el ámbito de las enfermedades raras

- **Consideran fundamental seguir avanzando en su conocimiento y abordaje, así como en el desarrollo de tratamientos de nueva generación, que ofrecen una mayor eficacia o alternativa de aplicar terapias personalizadas**
- **Según datos de EURORDIS y de la Federación Española de Enfermedades Raras, durante la crisis sanitaria provocada por el coronavirus, el 33% de las personas con enfermedades raras vieron canceladas sus pruebas de diagnóstico, un 32% el acceso a tratamiento y un 31% sus intervenciones quirúrgicas o trasplantes**
- **Poder identificar marcadores genéticos, moleculares o proteínas de señalización, posibilita caracterizar entidades hematológicas raras**
- **Aunque ha habido grandes avances, sigue habiendo retos ligados a las enfermedades hematológicas poco frecuentes, como el diagnóstico de precisión o la aplicación de terapias personalizadas**

Madrid, 26 de febrero de 2021. Este domingo, 28 de febrero, se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras, cuyo objetivo es concienciar sobre las enfermedades poco frecuentes y situarlas como una prioridad en la agenda social y sanitaria. “Existe una larga lista de entidades hematológicas que pueden ser consideradas poco frecuentes o singulares. En estos momentos, los avances tecnológicos nos permiten hacer diagnósticos de precisión y definir patologías que, por sus particularidades, pueden formar parte de este concepto de enfermedad rara”, asegura Pilar Giraldo, presidenta del Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal (GEEDL), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH).

Sin embargo, Giraldo reconoce que, “debido a la actual pandemia, las asociaciones de pacientes están preocupadas por si se producen recortes en la inversión necesaria para la investigación, fundamental para seguir avanzando en el conocimiento y abordaje de las enfermedades raras, y en el desarrollo de tratamientos de nueva generación, que ofrecen una mayor eficacia o alternativa de aplicar terapias personalizadas”.

Durante estos meses se han producido demoras o falta de seguimiento a los pacientes, en general, con consultas pospuestas o pruebas anuladas o rechazadas por los propios pacientes ante la incertidumbre de posibles riesgos de contagio. “En concreto, en el caso de las enfermedades raras, en el marco de la Unión Europea se ha realizado la encuesta *Rare Barometer Voices*, en la que se recoge que 9 de cada 10 personas con enfermedades raras, o en busca de diagnóstico, han sufrido una interrupción en la atención de su enfermedad con motivo de la crisis generada por la COVID-19”, expone Pilar Giraldo.

En el caso concreto de España, según datos de EURORDIS y de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), durante la crisis sanitaria provocada por el coronavirus, el 33% de las personas con enfermedades raras vieron canceladas sus pruebas de diagnóstico, un 32% el acceso a tratamiento y un 31% sus intervenciones quirúrgicas o trasplantes.

Últimos avances

En la actualidad, existen diferentes herramientas de diagnóstico de las enfermedades hematológicas raras, como es el caso de la citometría de flujo, “fundamental para identificar las sub-variedades de células linfoides neoplásicas en diferentes fluidos y clasificar así los distintos tipos de leucemias, linfomas, mieloma múltiple y otras entidades con afectación de la médula ósea, siendo una técnica pionera en avalar lo que hoy conocemos como biopsia líquida”, comenta Giraldo.

Por otra parte, las técnicas de biología molecular y celular han avanzado en su rapidez, precisión y abaratamiento de costes, permitiendo, mediante técnicas de secuenciación masiva, caracterizar aberraciones genéticas no identificadas con anterioridad en diversas entidades hematológicas, especialmente las de la serie mieloide.

Con respecto al tratamiento, el hecho de poder identificar marcadores genéticos, moleculares o proteínas de señalización, posibilita caracterizar entidades hematológicas raras, singulares, que permiten aplicar tratamientos personalizados, como la inmunoterapia, la terapia con células CAR-T o la terapia génica en entidades como la hemofilia, la talasemia, o la anemia de Fanconi, entre otras.

Principales retos

Aunque ha habido grandes avances, sigue habiendo retos ligados a las enfermedades hematológicas poco frecuentes, como el diagnóstico de precisión o la aplicación de terapias personalizadas, generalmente, con un alto coste asociado y largos procesos de cribado de pacientes candidatos por parte de comités hospitalarios, que suelen generar demoras o tiempos de espera prolongados.

“Es esencial la difusión y divulgación de estas enfermedades de las que, por su baja frecuencia, se conoce poco, y plantean problemas de identificación y manejo. Por ello, los programas formativos resultan de gran utilidad para que los profesionales de la salud los identifiquen, conozcan los avances en el diagnóstico y tratamiento, y poder derivar los potenciales pacientes a centros en los que se desarrolla investigación clínica, ya que al tratarse de enfermedades raras, los ensayos clínicos son más difíciles de llevar a cabo por el escaso número de pacientes y las dificultades para su reclutamiento”, concluye la presidenta del GEEDL.

Sobre la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH)

La SEHH es una sociedad científica cuyo fin es la promoción, desarrollo y divulgación de la integridad y contenido de la especialidad de Hematología y Hemoterapia en sus aspectos médicos, científicos, organizativos, asistenciales, docentes y de investigación. La hematología como especialidad abarca todos los aspectos relacionados con la fisiología de la sangre y los órganos hematopoyéticos, el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades benignas y malignas de la sangre, el estudio del sistema de hemostasia y coagulación, y todos los aspectos relacionados con la medicina transfusional, incluyendo el trasplante de progenitores hematopoyéticos. La función profesional del hematólogo cubre todas las vertientes del ejercicio de la especialidad.

Con 61 años de historia, la SEHH es hoy día una organización con importante repercusión científica. Muchos de los cerca de 2.800 profesionales que la forman son figuras internacionalmente reconocidas y contribuyen a que la hematología sea una de las partes de la medicina española con más prestigio en el exterior. La Sociedad considera que para una óptima atención de los pacientes es imprescindible contar con acceso a los avances médicos, fomentar la investigación y disponer de especialistas bien formados y altamente cualificados en el manejo de las enfermedades hematológicas.

Para más información y gestión de entrevistas:

Jorge Sánchez Franco

Tels.: 91 319 58 16 / 667 675 476

E-mail: comunicacion@sehh.es

Alba Corrada de la Fuente

Tel.: 91 319 19 98 / 620 534 620

E-mail: albacorrada@sehh.es

Web: www.sehh.es

Twitter: [@sehh_es](https://twitter.com/sehh_es)

IG: [@sehh_es](https://www.instagram.com/sehh_es)

Canal Youtube: [HemoTube](https://www.youtube.com/HemoTube)

LinkedIn: www.linkedin.com/company/sehh/