

**29 de febrero. Día Internacional de las Enfermedades Raras**

## **SEMERGEN reivindica el papel central del Médico de Atención Primaria en la atención de los pacientes con enfermedades raras**

- **La sociedad científica decana de la AP facilita la formación sobre enfermedades raras a través del primer 'Curso de Genética para Médicos de Familia**
- **Aunque institucionalmente se han producido algunos avances en la dirección correcta, continúan existiendo importantes barreras en la atención de los pacientes con enfermedades poco frecuentes**
- **Las enfermedades poco frecuentes afectan al 6-8% de la población y suponen el 20% de la cronicidad que atiende el Médico de familia**

**Madrid, 28 de febrero de 2024-** Con motivo del Día Internacional de las Enfermedades Raras, que se celebra el 29 de febrero, SEMERGEN realiza un llamamiento para que el médico de Atención Primaria cobre protagonismo y relevancia en la atención a los pacientes y familiares afectados por este problema de salud. En España, cerca de 3 millones de personas padecen una enfermedad rara y supone el 20% de la cronicidad que atiende el médico de familia.

A pesar de que la mayor parte de los pacientes con enfermedades raras y aquellos que aún no han tenido un diagnóstico son atendidos por el médico de Atención Primaria, el acceso a los equipos multidisciplinares, a la tecnología diagnóstica y terapéutica, a los niveles de decisión, a la formación o a la investigación continúa siendo muy limitado. El médico de familia es especialista en atender la complejidad, la cronicidad y a la familia dentro de un marco de seguimiento integral y longitudinal. Además, se encuentra en una posición central para coordinar la atención que precisan estos pacientes, asegurando una adecuada transición y continuidad asistencial efectiva.

Desde otro punto de vista, el médico de familia es especialista en personas y si la humanización de la atención es una necesidad en todas las áreas de la medicina, aun es más imperiosa en la de los pacientes que padecen una enfermedad poco frecuente, donde además confluyen el retraso diagnóstico, la falta de información, la limitación de las terapias curativas y la existencias de diferentes barreras que limitan la accesibilidad a unos recursos heterogéneamente distribuidos, lo que facilita la existencia de inequidades.

Desde SEMERGEN consideramos que es preciso vencer algunas barreras, como es el caso del acceso a la tecnología, así como disponer de un sistema de registro único con una codificación diagnóstica adecuada o la coordinación entre los diferentes niveles de atención,

entre otras. Por otra parte, aunque se están produciendo avances relevantes en investigación básica y en el desarrollo de nuevas terapias, existen importantes lagunas de conocimiento en aspectos relacionados con la historia natural de la enfermedad y en otros aspectos clínico-epidemiológicos afines. El conocimiento generado desde la Atención Primaria es fundamental e imprescindible para poder llenar estos vacíos.

Recientemente se han producido algunos hitos relevantes que apuntan hacia una dirección adecuada, como son la publicación del nuevo Catálogo de Pruebas Genéticas aprobado por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS), presentado en enero de este año o la creación, este mismo mes, del Consorcio de Implementación de la Farmacogenética en España e Iberoamérica, constituido por la Sociedad Iberoamericana de Farmacogenética y Farmacogenómica (SIFF), la Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN) y la Red Latinoamericana de Genética Humana (RELAGH).

También es relevante la apuesta por la formación del médico de familia que realiza SEMERGEN en esta área de conocimiento. A través del Grupo de Trabajo de Medicina Genómica Personalizada y Enfermedades Raras se mantiene una estrategia de mejora de las competencias que incluye tanto formación online, como publicaciones, formación práctica en base a talleres y seminarios realizados en las diferentes Jornadas y Congresos de SEMERGEN o el recientemente creado '[Curso de Genética para el Médico de Familia](#)'.

La mejora de la competencia profesional es uno de los ejes fundamentales de SEMERGEN, y para ello cuenta, entre otras estructuras, con una Agencia de Formación que proporciona formación de calidad validada y acreditada, de manera homogénea en todo el territorio nacional. También dispone de una Agencia de Investigación que cuenta con más de un millar de investigadores, que trabajan en decenas de estudios con más de 40.000 pacientes incluidos.

Mejorar la atención a la población es una responsabilidad de todos y SEMERGEN cuenta con la vocación y disposición para participar y colaborar con la Administración, con las Asociaciones y con el resto de los profesionales sanitarios, para mejorar la atención y dar respuesta a las necesidades que presentan estos pacientes y sus familias.

## **Sobre SEMERGEN**

La Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN) es la sociedad científica pionera de la Atención Primaria en España, con 51 años de experiencia. Se fundó con el objetivo fundamental de promocionar la Medicina de Familia, mediante el mantenimiento y mejora de la competencia profesional de los Médicos, fomentando la investigación y facilitando la formación continuada del Médico con el fin de mantener la calidad en el cuidado de la salud de los ciudadanos.

### **Para más información:**

Marcos Gómez. Tel. 676 800 594

[comunicacion@semergen.es](mailto:comunicacion@semergen.es)