



46^o
CONGRESO NACIONAL
de la Sociedad Española
de Medicina Interna
SEMI
Sociedad Española de Medicina Interna
La medicina integral de la persona enferma

39^o
CONGRESO
de la Sociedad Andaluza
de Medicina Interna
Sademi
Sociedad Andaluza de Medicina Interna

**26 al 28
Noviembre**
CÓRDOBA 2025
Centro de Exposiciones, Ferias
y Convenciones de Córdoba
#46SEMI
congresosemi.com

Otros retos son el acceso homogéneo a la genética clínica, la digitalización y teleconsulta, más formación para internistas, médicos de familia y pediatras y registros y datos compartidos.

Médicos internistas piden más equidad en el acceso a las pruebas diagnósticas de las enfermedades raras y ser una figura referente en su diagnóstico y tratamiento

- El facultativo confirma el diagnóstico del 30% de los casos de las enfermedades minoritarias en su hospital, con pruebas bioquímicas y genéticas, pero el 25% no tienen un diagnóstico claro y, para el resto, el diagnóstico es clínico.
- Los especialistas también pueden consultar, fuera de su hospital, a los Centros, Servicios y Unidades de Referencia o CSUR en casos de sospecha de enfermedad minoritaria.
- Reclaman más coordinación entre autonomías para evitar demoras en las consultas y en las derivaciones a los CSUR.

28 de noviembre de 2025. –Los médicos internistas denuncian que todavía hay desigualdades entre hospitales y comunidades autónomas (CCAA) en el acceso a las pruebas para diagnosticar una enfermedad minoritaria, como las de genética clínica, y reclaman una mayor coordinación entre CCAA, para evitar demoras en las consultas y en las derivaciones a los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR), ante la sospecha de una enfermedad minoritaria, entre otros retos para los próximos años. Asimismo, por su visión sistémica de las patologías, consideran que pueden ser el referente en el diagnóstico y manejo de las enfermedades raras, en el ámbito intrahospitalario y para la atención primaria (AP), según expondrán distintos ponentes en la sesión “Pacientes con enfermedades raras sin diagnóstico. ¿Qué hacemos?”, que tendrá lugar en el **46^o Congreso de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)** y el **39^o Congreso de la Sociedad Andaluza de Medicina Interna (SADEMI)**, del 26 al 28 de noviembre en Córdoba. La moderará el Dr. Miguel Ángel Barba Romero, del Servicio de Medicina Interna del Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

*“La **sospecha diagnóstica** de una enfermedad minoritaria viene fundada en primer lugar, por tener un fenotipo o aspecto inhabitual a nivel externo; funcional, con anomalías en el*

Más información y gestión de entrevistas: Montse Llamas montse@alaoeste.com 636 82 02 01/
Sonia Joaniquet sonia@alaoeste.com 663 84 89 16/ Paulina Calderon paulina@alaoeste.com 637
90 86 40



tronco o en los miembros; y, sobre todo, un fenotipo con retraso intelectual y antecedentes familiares de una enfermedad de baja prevalencia. El facultativo, si ha estudiado bien las características fenotípicas de estas enfermedades y las ve en la consulta, puede llegar a la sospecha diagnóstica”, explica el Dr. Jorge Francisco Gómez Cerezo, del Servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario Infanta Sofía, de San Sebastián de los Reyes (Madrid).

Inicialmente, el facultativo busca confirmar el diagnóstico de una sospecha diagnóstica en su hospital, mediante pruebas bioquímicas que se solicitan al laboratorio; y estudios genéticos, si hay una mutación en un gen concreto que causa la enfermedad, o exomas genéticos, genes que se asocian a un determinado grupo de enfermedades, que se piden al servicio de genética clínica del centro. **“El 30% de los casos de sospecha de una enfermedad minoritaria se confirman con pruebas genéticas y bioquímicas; un 25% no tienen un diagnóstico claro; y, para el resto, no hay pruebas y el diagnóstico es clínico”**, dice el Dr. Gómez Cerezo.

El siguiente paso del médico internista que sospecha de una enfermedad rara, además de con el laboratorio y el servicio de genética clínica de su hospital, es contar con el apoyo técnico de los CSUR, del Sistema Nacional de Salud (SNS). Estos centros acreditados por el Ministerio de Sanidad agrupan a especialistas con experiencia en patologías de baja prevalencia y son núcleos de consulta para casos que superan la capacidad diagnóstica del hospital de origen. Los internistas pueden remitir a sus pacientes o pedir segundas opiniones con los circuitos de derivación de cada autonomía. En paralelo, **España participa en las Redes Europeas de Referencia (ERNs), plataformas virtuales que permiten a los especialistas discutir casos clínicos complejos con otros equipos médicos internacionales sin tener que desplazarse**, informa el Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras. Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (La Coruña).

“No debemos olvidar que las unidades de genética clínica de los grandes hospitales facilitan pruebas avanzadas —desde paneles génicos hasta exomas completos— esenciales para confirmar o descartar la mayoría de las enfermedades raras. Cuando el diagnóstico sigue sin resolverse, el Instituto de Salud Carlos III, a través de la infraestructura IMPaCT (“Medicina de Precisión asociada a Ciencia y Tecnología”), impulsa el programa IMPaCT-Genómica, que ofrece análisis genómicos de alta complejidad (secuenciación y tecnologías ómicas) a pacientes sin diagnóstico previo, y garantiza así un acceso equitativo en todo el territorio español”, explica el Dr. Hermida Ameijeiras.

Más información y gestión de entrevistas: Montse Llamas montse@alaoeste.com 636 82 02 01/
Sonia Joaniquet sonia@alaoeste.com 663 84 89 16/ Paulina Calderon paulina@alaoeste.com 637 90 86 40



Con este programa se han reportado nuevos diagnósticos después del reanálisis de exomas (12 %) y con genoma completo (18 %), sumando alrededor de un 30 % en pacientes tras años sin respuesta. El Programa ENoD-CIBERER (“Enfermedades No Diagnosticadas”) también tiene un papel clave: de asesoramiento clínico experto, reinterpretación de datos genómicos y selección de casos para secuenciación masiva (NGS), alcanzando un 33 % de diagnósticos adicionales.

Papel del médico internista

La **demora diagnóstica** de las enfermedades raras puede prolongarse años hasta que el paciente llega al especialista adecuado; una vez atendido por el referente, desde que se solicitan las pruebas hasta que se confirma el diagnóstico, el proceso se reduce a uno o dos meses. **“El médico internista, por su visión sistémica de los órganos y las enfermedades, puede ser el referente del adolescente y adulto con patologías raras, colaborando en equipos multidisciplinares.** Según el Dr. Gómez Cerezo, debería ser la figura intrahospitalaria de referencia y también el apoyo para AP, a fin de que el médico de primaria pudiese derivarle los casos sospechosos de enfermedad de baja prevalencia. Sin embargo, este modelo se aplica de forma desigual entre hospitales y autonomías, debería ser más equitativo y desarrollarse aún mucho más.

Retos en para los próximos años

También deber reconocerse el papel de la SEMI y de asociaciones de pacientes como FEDER, que **conectan a los afectados con centros expertos**, y de la Estrategia de Enfermedades Raras del SNS y del sistema de CSUR en la definición de la organización asistencial, los centros de referencia y las rutas de derivación. No obstante, su cumplimiento depende de cada comunidad, con diferencias en derivaciones, disponibilidad de estudios genéticos, distancia a los centros y financiación de los desplazamientos, pese al derecho garantizado a ser atendido en un CSUR, denuncia el Dr. Hermida Ameijeiras.

En este contexto, añade que los expertos destacan como **desafíos prioritarios para los próximos años el acceso homogéneo a genética clínica**, ya que la disponibilidad de exomas, genomas y paneles NGS continúa siendo desigual y una apuesta estatal por pruebas financiadas con tiempos estándar evitaría demoras y desplazamientos innecesarios; la **coordinación entre comunidades autónomas**, aunque los CSUR son de acceso nacional y los procesos de autorización y derivación deberían simplificarse para reducir retrasos; la **digitalización y teleconsulta**, pues la integración sistemática del

Más información y gestión de entrevistas: Montse Llamas montse@alaoeste.com 636 82 02 01/
Sonia Joaniquet sonia@alaoeste.com 663 84 89 16/ Paulina Calderon paulina@alaoeste.com 637 90 86 40



sistema europeo CPMS permitiría consultas ágiles con expertos internacionales, y la telemedicina, aún infrautilizada, podría acelerar diagnósticos; la **formación profesional**, porque los Internistas, médicos de familia y pediatras, primeros en atender a estos pacientes, requieren mayor formación en signos de alarma y en el manejo básico de pruebas genéticas; y **registros y datos compartidos**, dado que es preciso **reforzar los registros nacionales, como la plataforma RePER y las iniciativas del Instituto de Salud Carlos III**, para detectar patrones, apoyar la investigación y facilitar la identificación de pacientes.

Sobre el 46º Congreso Nacional de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)-39º Congreso de la Sociedad Andaluza de Medicina Interna (SADEMI)

Más de 2.300 médicos internistas participarán en este [congreso](#) en el Centro de exposiciones, ferias y convenciones de Córdoba. Es el evento médico-científico de referencia de la Medicina Interna española. Entre los principales ejes temáticos del Congreso, figuran: novedades diagnósticas y terapéuticas en el manejo de la insuficiencia cardíaca y el riesgo vascular; en enfermedades infecciosas; en diabetes, obesidad y nutrición; en EPOC; en enfermedades autoinmunes y minoritarias; en enfermedad tromboembólica venosa; en alcoholismo; en cronicidad, pluripatología y abordaje del paciente de edad avanzada; en osteoporosis; en hospitalización a domicilio, asistencia compartida, cuidados paliativos, sedación paliativa y atención al final de la vida; en ecografía clínica; en inteligencia artificial y *big data* médico, telemedicina y eHealth, entre otros temas de relevancia; así como sobre el papel del médico internista, como especialista en el abordaje integral del paciente crónico, complejo y/o pluripatológico que ingresa en el hospital.

Sobre la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI):

La [Sociedad Española](#) de Medicina Interna (SEMI) integra a más de 8.000 médicos internistas de toda España. Entre sus objetivos prioritarios, se encuentran el de potenciar la investigación en este campo, así como aunar los esfuerzos de los distintos grupos de trabajo que conforman parte de la Sociedad. En la actualidad, son un total de 21 los grupos o subgrupos monográficos de patologías prevalentes o áreas de interés dentro de la Medicina Interna, especialidad médica que se define por la visión global del paciente y desempeña un papel central en la atención a los pacientes crónicos complejos. Para más información, visita www.fesemi.org y sigue su actualidad en [Twitter](#), [Facebook](#), [LinkedIn](#) e [Instagram](#).

Más información y gestión de entrevistas: Montse Llamas montse@alaoeste.com 636 82 02 01/
Sonia Joaniquet sonia@alaoeste.com 663 84 89 16/ Paulina Calderon paulina@alaoeste.com 637 90 86 40