C-14. La importancia de las enfermedades raras en la edad pediátrica: el acceso a la información como herramienta esencial para su detección y tratamiento

M. Arlés Soler[a], V. Corrochano James[a], M. del Campo Casanelles[a,b], ME. Mateo Marquina[a], A. Sierto Couce[a], F. Palau Martínez[a,c]

[a]Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Valencia. [b]Unidad de Genética. Hospital de Vall d'Hebrón. Barcelona. [c]Laboratorio de Genética y Medicina Molecular. Instituto de Biomedicina. CSIC. Valencia. España.

Introducción y objetivos. Las enfermedades raras (ER) son un problema de salud y de interés social. A pesar de su baja prevalencia, estas enfermedades asocian a su carácter minoritario aspectos relevantes en la vida de los pacientes y en la historia natural del proceso que padecen, como son el hecho de que en la mayoría de los casos se trata de trastornos crónicos graves, que se presentan en un 80% de los casos en la edad pediátrica.

Algunas cuestiones importantes que afectan a los pacientes son: falta de conocimiento científico sobre sus enfermedades, dificultad para el acceso a un diagnóstico correcto, retraso en el diagnóstico, falta de cuidados y atención multidisciplinaria, y falta de información de calidad, entre otras.

En este sentido, el portal de información Orphanet, referencia internacional en ER y medicamentos *huérfanos*, y establecido en 38 países de Europa y su entorno, desempeña un papel relevante al unificar conocimiento y recursos especializados.

El objetivo es fomentar la difusión de información relevante sobre ER a través del proyecto Orphanet, y su portal web www.orpha.net.

Métodos. Estrategias de búsqueda: bases de datos oficiales, seguimiento de la actualidad científica y política, difusión en foros, congresos y sociedades científicas, etc. Actualización de datos: se realiza de forma anual.

Resultados. Recursos registrados en Orphanet relacionados con ER en Europa y España.

Servicios	N.º en España	N.º Total
Consultas clínicas	339	4236
Test diagnósticos	2295	21349
Asociaciones de pacientes	260	2047
Registros	39	1032
Proyectos de investigación	454	4770
Ensayos clínicos	269	1207
Personas responsables	1375	15537

Conclusión. Orphanet debe afianzar su rol como portal de referencia en nuestro país, aumentando el registro de las actividades ligadas a las ER para convertirse en una herramienta verdaderamente eficaz en la detección y tratamiento de las ER.

C-15. Epidemia de tuberculosis en una guardería

L. Seijas Vázquez[a], E. Azor Martínez[a], MA. Fernández Campos[a], JJ. Fornovi Vives[b], J. Batlles Garrido[c], MT. Rubí Ruiz[c]

[a]Pediatra. CS Virgen del Mar-UGC Virgen del Mar-Los Molinos. Distrito Almería. [b]Epidemiólogo. Distrito Almería. [c]Unidad de Neumología pediátrica. Complejo Hospitalario Torrecárdenas. Almería. España.

Introducción y objetivos. A pesar de todas las estrategias puestas en marcha para el abordaje de la tuberculosis, esta aún constituye un enorme problema para la salud mundial. Uno de los puntos débiles detectados en el control de la enfermedad es el retraso en la identificación de los casos con la consiguiente repercusión en la salud del individuo y su entorno. Este hecho es particularmente grave en los menores de cinco años en los que la probabilidad de infectarse, enfermar e incluso padecer una diseminación del *Mycobacterium* tuberculoso es mayor. El objetivo es comunicar cómo la atención conjunta y coordinada entre la Delegación de salud, Epidemiología del Distrito Almería, Pediatría de Atención Primaria y Hospitalaria, Radiología y Microbiología, ha permitido dar una respuesta rápida y de calidad a un brote de TBC que con un