

Desde el inicio, muchas son las herramientas que nos han facilitado el trabajo asistencial en pacientes con enfermedades minoritarias. Por una parte la aparición de nuevas unidades tanto monográficas de determinadas patologías minoritarias, como genéricas, para aumentar el grado de conocimiento sobre estas patologías, así como los especialistas interesados en su atención y con experiencia en el manejo de algunas de ellas.

Una herramienta fundamental que ha agilizado el trabajo en la asistencia a estas enfermedades, incluye herramientas informáticas de documentación, como puede ser la página de Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) con varias sedes internacionales y con sede española en Valencia, que ofrece información general sobre enfermedades minoritarias, en forma de resumen, últimas revisiones y protocolos de actuación, así como un listado de los centros y profesionales encargados tanto en la asistencia como en la investigación de cada una de ellas ( la unidad aparece en varias consultas asistenciales específicas en este [link](#) y la existencia de biobancos, disponiendo la unidad de biobanco donde se recopila seroteca de diferentes enfermedades (adscrito a la plataforma nacional de biobancos).

Se han formado varios grupos de trabajo en España en enfermedades minoritarias, tanto en el seno de la SEMFC (Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria) como en la SEMI (Sociedad Española de Medicina Interna) en nuestro caso, para facilitar el intercambio de información entre los profesionales en la atención de estas patologías así como para la realización de registros y estudios de investigación y protocolos de asistencia multicéntricos coordinados como el Estudio Pagora (Protocolo de cribado de Porfiria Aguda en pacientes con dolor abdominal no filiado en urgencias), Proyecto Red Unidades HHT ( Rendu-Osler) y el Grupo de Trabajo en Gaucher de la Comunidad Valenciana y Región de Murcia, en los que nuestro centro se encuentra incluido.

También se ha desarrollado nuevos fármacos huérfanos. Los gobiernos y organizaciones de pacientes de enfermedades raras como EURORDIS abogan por incentivos económicos para animar a las compañías farmacéuticas a desarrollar y comercializar medicamentos para el tratamiento de enfermedades raras. Esto ha incrementado el número de medicamentos huérfanos aceptados para el tratamiento de enfermedades raras, en torno a 400 en 2008 y más de 800 designaciones huérfanas en el 2010.

Todas estas iniciativas han hecho que la asistencia de las enfermedades minoritarias se desarrolle de forma exponencial y aumenten las expectativas de su evolución en el futuro, tanto en la asistencia como en el desarrollo de proyectos de investigación y desarrollo de fármacos huérfanos y lo que es más importante en las vías de información tanto para los profesionales que las atienden, como para los pacientes que las padecen.