

MANIFIESTO

DÍA MUNDIAL DE LAS LIPODISTROFIAS 2024

Las lipodistrofias son un grupo heterogéneo de enfermedades que tienen como elemento común la ausencia total o parcial de tejido adiposo.

La mayoría de las lipodistrofias son enfermedades muy raras, y por tanto poco conocidas, lo que conlleva un importante retraso en el diagnóstico.

Además de provocar cambios en el aspecto físico que se asocian a la estigmatización social, las lipodistrofias se asocian con frecuencia a complicaciones metabólicas (diabetes, lípidos elevados) y hepáticas (hígado graso/cirrosis) que condicionan el pronóstico. En algunos subtipos, también se asocian con anomalías del desarrollo, defectos óseos y articulares, lesiones cutáneas, trastornos neurológicos y problemas de fertilidad.

Como consecuencia de la propia pérdida de tejido adiposo y las comorbilidades asociadas, la calidad de vida de estas personas se deteriora. Algunos subtipos de lipodistrofias reducen drásticamente la esperanza de vida. Muchas de las lipodistrofias tienen una causa genética, por lo que podrían transmitirse a la descendencia.

No existe cura para estos trastornos, pero existen algunos tratamientos que, en algunos subtipos, pueden mejorar significativamente las complicaciones asociadas, por ejemplo, la leptina recombinante humana.



Desde la Asociación Internacional de Familiares y Afectados de Lipodistrofias AELIP solicitamos:

1. Que las Instituciones Sanitarias Públicas de España difundan entre los facultativos información sobre el CSUR de enfermedades metabólicas que incluye la Unidad de Referencia de Lipodistrofias en el Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, y que faciliten a los médicos toda la información para poder derivar a las personas con lipodistrofias a esta unidad especializada.
2. Que se implante la formación específica sobre estos trastornos en los programas de especialistas en Pediatría y Endocrinología, o que se fomenten las estancias de médicos residentes en centros de referencia en Lipodistrofias. Que las Instituciones Públicas promuevan en sus programas de posgrado proyectos dirigidos al conocimiento de las bases moleculares de las lipodistrofias y a la búsqueda de dianas terapéuticas específicas.
3. El establecimiento de un mapa de expertos/profesionales en lipodistrofias a nivel mundial.
4. Que las Sociedades Científicas Nacionales e Internacionales de Endocrinología, Diabetes, Endocrinología Pediátrica y Medicina Familiar y Comunitaria incluyan temas relacionados con las lipodistrofias en sus respectivos congresos y simposios, que promuevan la creación de grupos de trabajo sobre lipodistrofias; y que creen becas u otro tipo de ayudas económicas para promover la investigación y la difusión del conocimiento sobre las lipodistrofias. Que incluyan información sobre lipodistrofias en sus sitios web (revisiones científicas, centros de referencia nacionales e internacionales, guías de diagnóstico y tratamiento, herramientas de diagnóstico -LipoDDx-).
5. Apoyo institucional al Consorcio Europeo de Lipodistrofias, una red europea de grupos clínicos y básicos que trabajan en el campo de las lipodistrofias.
6. Garantizar el acceso en equidad a los medicamentos huérfanos dirigidos a mejorar la calidad de vida de los pacientes con lipodistrofias Y en particular, instamos a las autoridades sanitarias españolas y a la compañía farmacéutica Chiesi a que reinicien las negociaciones para alcanzar un acuerdo de precio-reembolso de la metreleptina, como ya ocurre en países como Reino Unido, Italia, Francia, Alemania y Portugal.

#WLD2024

#TreatmentEquity

#Lipodystrophy



RARE
DISEASES
INTERNATIONAL
A EURORDIS INITIATIVE



MANIFESTO

DIA MUNDIAL DAS LIPODISTROFIAS 2024

As lipodistrofias são um grupo heterogêneo de doenças que têm em comum a ausência total ou parcial de tecido adiposo.

A maioria das lipodistrofias são doenças muito raras e, portanto, mal compreendidas, o que leva a um atraso significativo no diagnóstico.

Para além de causar alterações na aparência física que estão associadas à estigmatização social, as lipodistrofias estão frequentemente associadas a complicações metabólicas (diabetes, lípidos elevados) e hepáticas (fígado gordo/cirrose) que condicionam o prognóstico. Em alguns subtipos, estão também associadas a anomalias de desenvolvimento, defeitos ósseos e articulares, lesões cutâneas, distúrbios neurológicos e problemas de fertilidade.

Como consequência da perda do próprio tecido adiposo e das comorbilidades associadas, a qualidade de vida destas pessoas deteriora-se. Alguns subtipos de lipodistrofias reduzem drasticamente a esperança de vida. Muitas lipodistrofias têm uma causa genética e podem, portanto, ser transmitidas à descendência.

Não há cura para estas perturbações, mas existem alguns tratamentos que, em alguns subtipos, podem melhorar significativamente as complicações associadas, por exemplo, leptina humana recombinante.



A Associação Internacional dos Doentes de Lipodistrofia e Familiares AELIP solicita:

1. Que as instituições públicas de saúde em Espanha divulguem entre os médicos o CSUR de doenças metabólicas que inclui a Unidade de Referência de Lipodistrofia do Complexo Hospitalar Universitário de Santiago de Compostela, e que proporcionem aos médicos toda a informação necessária para que possam encaminhar as pessoas com lipodistrofias para esta unidade especializada.
2. Que a formação específica sobre estas perturbações seja implementada em programas especializados em Pediatria e Endocrinologia, ou que os médicos residentes sejam encorajados a permanecer em centros de referência em Lipodystrophies. Que as instituições públicas promovam projectos nos seus programas de pós-graduação que visem compreender a base molecular das lipodistrofias e a procura de alvos terapêuticos específicos.
3. O estabelecimento de um mapa de especialistas/profissionais de lipodistrofia em todo o mundo.
4. Que as Sociedades Científicas Nacionais e Internacionais de Endocrinologia, Diabetes, Endocrinologia Pediátrica e Medicina Familiar e Comunitária incluam tópicos relacionados com lipodistrofias nos seus respectivos congressos e simpósios, que promovam a criação de grupos de trabalho sobre lipodistrofias; e que criem bolsas ou outros tipos de ajuda económica para promover a investigação e a divulgação de conhecimentos sobre lipodistrofias. Incluam informação sobre lipodistrofias nos seus sítios web (revisões científicas, centros de referência nacionais e internacionais, directrizes de diagnóstico e tratamento, ferramentas de diagnóstico -LipoDDD-).
5. Apoio institucional ao European Lipodystrophy Consortium, uma rede europeia de grupos clínicos e centrais que trabalham no campo das lipodistrofias.
6. Assegurar o acesso equitativo aos medicamentos órfãos destinados a melhorar a qualidade de vida dos doentes com lipodistrofias E, em particular, instamos as autoridades sanitárias espanholas e a empresa farmacêutica Chiesi a reiniciarem as negociações para chegarem a um acordo de preço-reembolso para a metreleptina, como já acontece em países como o Reino Unido, Itália, França, Alemanha e Portugal.

#WLD2024

#TreatmentEquity

#Lipodystrophy



RARE
DISEASES
INTERNATIONAL
A EURORDIS & INITIATIVE



albor
Alianza Iberoamericana
de Enfermedades Raras

feder
entidad de
utilidad pública
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES Raras

MANIFEST

WORLD LIPODYSTROPHY DAY 2024

Lipodystrophies are a heterogeneous group of diseases that have as a common element a total or partial absence of adipose tissue.

Most lipodystrophies are very rare diseases, and therefore little known, which leads to a significant delay in diagnosis.

In addition to causing changes in physical appearance that are associated with social stigmatization, lipodystrophies are frequently associated with metabolic (diabetes, elevated lipids) and hepatic (fatty liver/cirrhosis) complications that condition the prognosis. In some subtypes, they are also associated with developmental abnormalities, bone and joint defects, skin lesions, neurological disorders, and fertility problems.

As a consequence of the loss of adipose tissue itself and the associated comorbidities, the quality of life of these people deteriorates.

Some subtypes of lipodystrophies dramatically reduce life expectancy.

Many of the lipodystrophies have a genetic cause, so they could be transmitted to offspring.

There is no cure for these disorders, but there are some treatments that, in some subtypes, can significantly improve the associated complications, for example human recombinant leptin.



From the International Association of Lipodystrophy Affected and Relatives, AELIP, we demand:

1. That the Public Health Institutions of Spain disseminate among healthcare professionals information about the Reference Centers for Metabolic Diseases, which includes the Lipodystrophy Reference Unit at the Complejo Hospitalario Universitario of Santiago de Compostela, and that they provide doctors with all the information necessary to refer individuals with lipodystrophy to this specialized unit.
2. That specific training on these disorders be implemented in the programs for specialists in Pediatrics and Endocrinology, or that stays of resident physicians in reference centers for Lipodystrophies be encouraged. That Public Institutions promote in their postgraduate programs projects aimed at understanding the molecular bases of lipodystrophies and the search for specific therapeutic targets.
3. The establishment of a map of experts/professionals in lipodystrophies worldwide.
4. That the National and International Scientific Societies of Endocrinology, Diabetes, Pediatric Endocrinology and Family and Community Medicine include topics related to lipodystrophies in their respective congresses and symposia, that they promote the creation of working groups on lipodystrophies; and that they create scholarships or other types of economic aid to promote research and the dissemination of knowledge about lipodystrophies. That they include information on lipodystrophies on their websites (scientific reviews, national and international reference centers, diagnostic and treatment guides, diagnostic tools -LipoDDx-).
5. Institutional support for the European Consortium of Lipodystrophies, a European network of clinical and basic groups that work in the field of lipodystrophies.
6. Ensure equitable access to orphan drugs aimed at improving the quality of life of patients with lipodystrophies. And in particular, we urge the Spanish health authorities and the pharmaceutical company Chiesi to restart negotiations to reach a price-reimbursement agreement for metreleptin, as is already the case in countries such as the UK, Italy, France, Germany, and Portugal.

#WLD2024

#TreatmentEquity

#Lipodystrophy



RARE
DISEASES
INTERNATIONAL
A EURORDIS INITIATIVE

