

Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER)



El [Hospital Sant Joan de Déu](#) cuenta desde el 28 de febrero de 2015 con un servicio transversal específico: el **Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras** (IPER) avanza en el tratamiento y en la investigación de enfermedades poco frecuentes.

Por tratarse de un centro universitario de referencia y de tercer nivel, en el Hospital Sant Joan de Déu Barcelona atiende pacientes complejos derivados de muchos lugares de Cataluña, de España y de otros lugares del mundo. Entre ellos, tradicionalmente llevan **muchos años tratando a un número considerable de niños que padecen enfermedades raras**, que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes.

Tienen experiencia en más de 1.200 tipos de enfermedades poco frecuentes. Tres cuartas partes de ellas afectan a menos de 4 niños, siendo reconocidas como ultra-raras. Por lo tanto, son **uno de los centros de España con mayor experiencia en el manejo clínico de enfermedades raras**.

Objetivos:

- 1. Facilitar el diagnóstico de estas enfermedades.** Más del 20% de los niños que las padecen y sus familias pasan entre uno y tres años desde que presentan los primeros síntomas hasta que se les diagnostica la enfermedad. Esta demora está producida por el hecho de tratarse de muchas patologías -más de 7.000 según datos de la OMS y muy poco prevalentes que requieren de un alto grado de sospecha por parte de los profesionales. El IPER, dotado con todos los medios tecnológicos y de experiencia clínica, quiere ofrecer a estas familias un diagnóstico más rápido, el consejo oportuno en el caso de que su origen sea genético y el acompañamiento en el proceso de cuidado del paciente.
- 2. Centrar la asistencia en el paciente.** El IPER contará con gestores de casos que coordinarán la asistencia de cada paciente para que incida lo menos posible en su vida: les agruparán las visitas en el Hospital para evitar desplazamientos innecesarios, se coordinarán con otros ámbitos como el escolar o la atención primaria, por ejemplo, para garantizar la continuidad asistencial con el objetivo de mejorar el tratamiento integral del niño y la familia.
- 3. Impulsar la investigación traslacional de las enfermedades minoritarias** con el objetivo de comprender mejor las bases biológicas de las enfermedades y finalmente encontrar tratamientos que se puedan trasladar lo

antes posible a la práctica clínica, los pacientes. La unidad de ensayos clínicos del hospital facilitará el acceso a ensayos de nuevas terapias en estudio. La investigación biomédica y la investigación básica deben caminar juntas de la mano para permitir una aplicación práctica en el paciente lo antes posible.

Si usted desea contactar con el **IPER** para ser valorado en el Hospital Sant Joan de Déu por sus especialistas puede hacer llegar su solicitud a través del siguiente [formulario](#). Su solicitud será valorada por sus especialistas y, en pocos días, se le remitirá una respuesta personalizada que será enviada a los datos de contacto que facilite.

Fuente: Hospital San Joan de Deu. Barcelona

Fecha de actualización:

22-01-2023
