



## EM-003 - CASUÍSTICA DE UNA UNIDAD DE ENFERMEDADES MINORITARIAS: ENERO 2018-MAYO 2019

M. Calabuig Ballester, M. Sahuquillo Serrano, L. Parra Gómez, R. Gil Sánchez y P. Moral Moral

Medicina Interna. Hospital Universitario La Fe. Valencia.

### Resumen

**Objetivos:** Conocer la situación en los últimos 16 meses de los pacientes que están en seguimiento por la unidad de enfermedades minoritarias de nuestro hospital.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes atendidos en las consultas externas de la Unidad de Enfermedades Minoritarias de un hospital terciario entre el 1 de enero de 2018 y el 31 de mayo de 2019. Las características analizadas fueron: sexo, edad, diagnóstico y procedencia de la derivación.

**Resultados:** Se registraron un total de 193 pacientes con 45 patologías diagnosticadas y 17 pacientes en estudio. El 53,8% son mujeres (104 pacientes). La edad media es de 42,04 años. Las patologías más prevalentes fueron las inmunodeficiencias primarias (105), destacando la inmunodeficiencia común variable (35), y el déficit de IgA (24), seguida de la telangiectasia hemorrágica hereditaria (21). En tercera posición se encuentran las conectivopatías genéticas, destacando el síndrome de Ehlers-Danlos (15). Los principales servicios de procedencia fueron medicina interna (23, 3 de otros hospitales), seguido de alergología y hematología (21 pacientes ambas) y en cuarto lugar pediatría (17).

**Discusión:** En este periodo se han revisado 193 pacientes, dado que la mayoría de las enfermedades minoritarias tienen un componente hereditario y la expresión se produce en los primeros años de vida nos encontramos ante pacientes jóvenes (edad media de 42,04 años) y si bien podríamos pensar que éstos estarían diagnosticados en su edad pediátrica, el desconocimiento de las mismas en su sospecha retrasa el diagnóstico hasta la edad adulta (únicamente 17 pacientes derivados desde pediatría).

**Conclusiones:** Durante este periodo se valoraron casi 200 pacientes con distintas patologías, con un perfil de paciente mujer joven. Destacan las inmunodeficiencias primarias, la telangiectasia hemorrágica hereditaria y las conectivopatías genéticas. Es importante para el especialista en medicina interna la sospecha de estas enfermedades dada la implicación pronóstica.

### Bibliografía

1. Riera-Mestre A, Mora Luján JM, Sánchez Martínez R, et al. Computerized registry of patients with hemorrhagic hereditary telangiectasia (RiHHTa Registry) in Spain: Objectives, methods,

and preliminary results. *Rev Clin Esp.* 2018;218(9):468-476.

2. Poorthuis BJ, Wevers RA, Kleijer WJ, et al. The frequency of lysosomal storage diseases in The Netherlands. *Hum Genet.* 1999;105(1-2):151-6.