



## EM-022 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LA ATENCIÓN A PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS DE LA UNIDAD DE ENFERMEDADES MINORITARIAS DEL HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE ALICANTE

M.D.M. García Navarro, J. Portilla-Tamarit, I. Ribes, C. Herrera, A. Cintas y R. Sánchez

Medicina Interna. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante.

### Resumen

**Objetivos:** Las enfermedades minoritarias representan un grupo diverso de patologías. Debido a la complejidad asistencial sería aconsejable la atención de las mismas en unidades asistenciales multidisciplinares especializadas. Desde el año 2008, la unidad multidisciplinar de Enfermedades Minoritarias del HGUA, desarrolla esta actividad de asistencial. El objetivo de este estudio es describir el tipo de enfermedades en seguimiento, estudios genéticos realizados, número de especialistas médicos que realizan el seguimiento y servicios de derivación a la unidad.

**Métodos:** Estudio descriptivo observacional retrospectivo que incluyó pacientes atendidos en la Consulta de enfermedades minoritarias desde el 01/01/2008 hasta el 30/06/2020. Se analizan las enfermedades en seguimiento, estudios genéticos realizados y rentabilidad diagnóstica, y procedencia de los pacientes remitidos.

**Resultados:** Están en seguimiento 916 pacientes con más de 100 enfermedades minoritarias. En la tabla están representadas las más frecuentes. Se ha realizado el estudio genético al 83,7%: mutación diagnóstica 66,8%, negativa 21,6%, no descrita 10,7% y no patogénica 0,9%. El 43,4% están en seguimiento por un especialista, el 32,9% por dos, el 19,2% por tres y el 4,5% por cuatro o más. El 59% son remitidos desde el área de salud de Alicante, el 36,5% desde la provincia de Alicante, el 4% desde otros hospitales de la Comunidad Valenciana y el 1,5% desde otros hospitales de España.

#### Principales grupos diagnósticos en seguimiento en consultas externas de enfermedades minoritarias

Tipo de enfermedad y despistaje	N (%)
Ehlers Danlos	73 (7,5)
Marfan y enfermedades de colágeno hereditarias	143 (15,6)
Facomatosis	47 (5,1)
Enfermedades metabólicas	48 (5,4)
Síndrome de Reed	20 (2,1)
THH	52 (5,7%)

**Discusión:** Se analizaron 916 pacientes con más de 100 enfermedades minoritarias diferentes. El

41% de los pacientes fueron derivados desde otras áreas de salud, es esperable que aumente progresivamente. Por otro lado, el 16% están pendientes de realizar el estudio genético por negativa del paciente, fallecimiento prematuro o a que está pendiente el estudio intrafamiliar. El 4,5% están en seguimiento por más de tres especialistas. Lo que demuestra la complejidad de estos pacientes y la necesidad de un abordaje multidisciplinario. La Unidad de Enfermedades Minoritarias ha supuesto una mejoría en el abordaje de los pacientes, en el estudio genético, en el diagnóstico precoz de portadores asintomáticos y correcto consejo genético.

## **Bibliografía**

1. Sánchez R. Capítulo 17 Marfan y enfermedades relacionadas. En: Enfermedades minoritarias en el adulto. Grupo de Enfermedades Minoritarias de la Fundación Española de MIN. 2019.