



## 1256 - ESTUDIO DESCRIPTIVO SOBRE LA ATENCIÓN EN LA CONSULTA DE ENFERMEDADES RARAS EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

*Diana Alegre González, Sara Martínez Hernández, Alba Gil Arcija, Sandra García Guerreros, Marta Casañas Martínez, Ramón Baeza Trinidad y Ana Yasmina Brito Díaz*

*Hospital San Pedro, Logroño, España.*

### Resumen

**Objetivos:** Conocer las diferentes patologías que han sido valoradas y que se encuentran en seguimiento por la unidad, los estudios genéticos realizados y los principales servicios de derivación en los primeros 14 meses de inicio de la consulta de enfermedades raras en un hospital de segundo nivel.

**Métodos:** Estudio descriptivo observacional retrospectivo que incluyó los pacientes valorados en la consulta de enfermedades raras desde su inicio el 10/03/2022 al 25/05/2023. Se analizaron las principales patologías en seguimiento, la asociación familiar de dichas patologías, los servicios que procedían a realizar la consulta y los test genéticos realizados.

**Resultados:** De los 56 pacientes analizados 20 de ellos presentaban un diagnóstico de inmunodeficiencias primarias (siendo la inmunodeficiencia común variable la más prevalente 55%), 12 de telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT), 3 de ellos de conectivopatías, 3 de enfermedades metabólicas, 3 de síndromes autoinflamatorios, 2 de síndrome de Von Hippel Lindau y otros 13 de diversas patologías clasificadas como enfermedades raras. Los principales servicios de derivación fueron por orden Hematología (37,5%), Medicina interna (32,14%), Atención primaria 14,28%), Neumología (5,35%), Pediatría (3,57%) y otros (7,14%). De los 56 pacientes analizados 27 tenían estudio genético realizado o corroborado en nuestro centro, los otros 29 estaban pendientes de realización o habían realizado un diagnóstico clínico de su patología.

Tabla 1. Principales diagnósticos clínicos en la consulta de enfermedades raras

Principales diagnósticos	N (56)
Inmunodeficiencias primarias	20
Telangiectasia hemorrágica hereditaria (hht)	12
Conectivopatías	3
Metabólicas	3
Autoinflamatorias	3
Von Hippel Lindau	2
Otros	13

Tabla 2

Servicios de derivación	N (56)
Hematología	37,5%
Medicina interna	32,14%
Atención primaria	14,28%
Neumología	5,35%
Pediatría	3,57%
Otros	7,14%

*Conclusiones:* Durante 14 meses se han valorado un total de 56 pacientes, siendo las patologías más prevalentes en la consulta las inmunodeficiencias primarias (35,71%) y la telangiectasia hemorrágica hereditaria (21,42%) (tabla 1). Los principales servicios de derivación fueron Hematología (37,5%) y Medicina interna (32,14%). Los resultados presentados en estudios similares en centros de referencia presentaron una prevalencia similar en lo referente a las principales patologías y a los servicios de derivación (tabla 2).

### **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. Preliminary results. *Rev Clin Esp.* 2018;218(9):468-76.
2. Calabuig M, *et al.* Casuística de una unidad de enfermedades minoritarias: *Rev Clin Esp.* 2020;220(Espec Congr):212.