Rev Clin Esp. 2024;224(Supl 1):S378

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

1682 - ESTUDIO DESCRIPTIVO SOBRE LA ATENCIÓN AL PACIENTE EN LA CONSULTA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Paula López de Turiso Giner, *Jaime Rioja Rodríguez, Belén Rubira Calvo, Margarita Lesta Colmenero, Elisa García Arceiz, Juan Blas Pérez Gilaberte, Jesús María Lasso Olayo y Patxi Huici Polo*

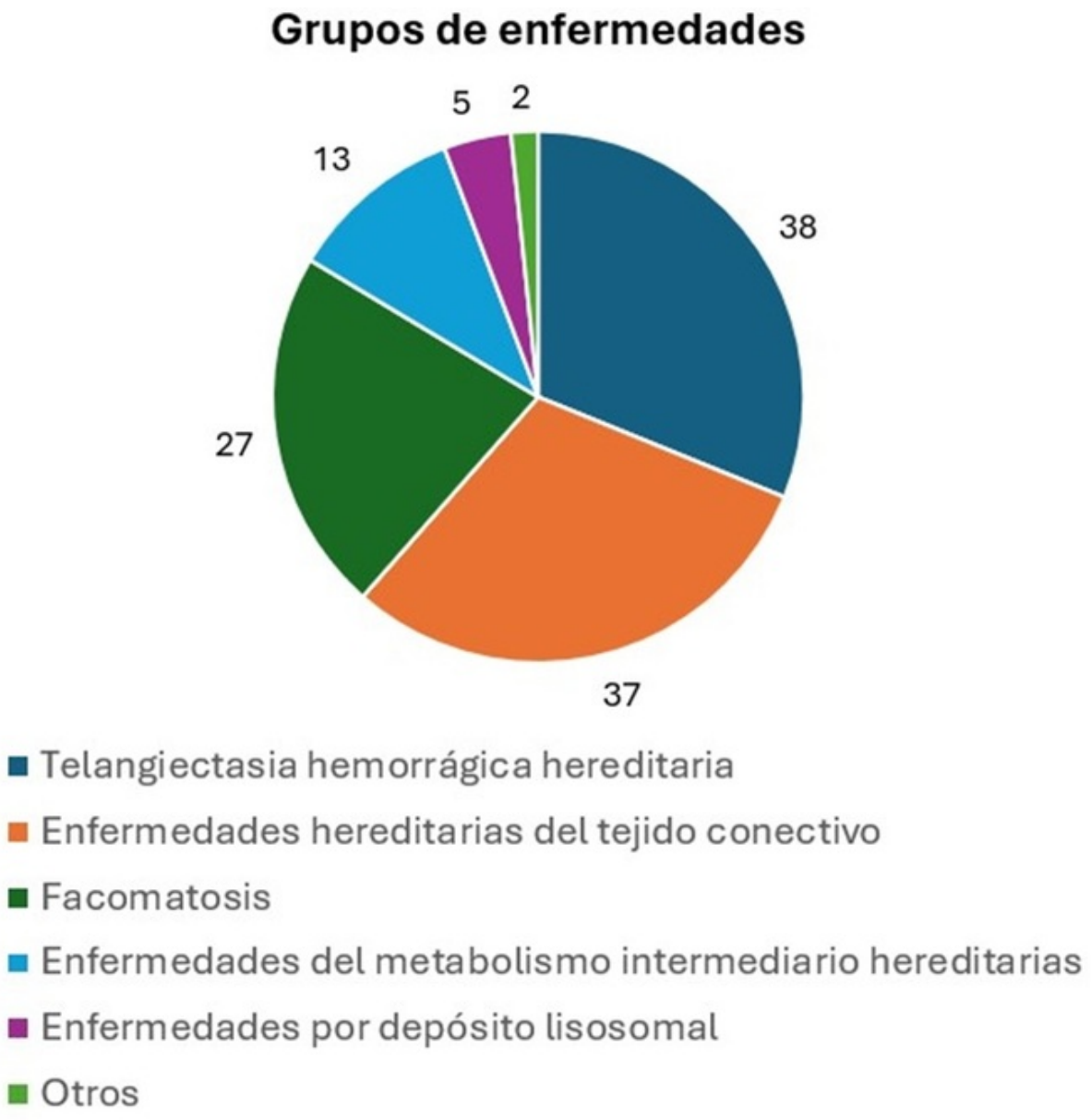
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

Resumen

Objetivos: Describir la casuística de los pacientes atendidos en una unidad de enfermedades minoritarias en sus primeros 18 meses de funcionamiento.

Métodos: Se realizó un estudio observacional retrospectivo en el que se incluyeron todos los pacientes valorados en la consulta de enfermedades minoritarias en un hospital de tercer nivel entre las fechas de 1 de julio de 2022 y el 8 de febrero de 2024.

Resultados: Durante los primeros 18 meses de actividad de la consulta se valoraron un total de 178 pacientes nuevos. Se registraron hasta 53 diagnósticos diferentes. La información de dichos diagnósticos se resume en la figura 1. Las inmunodeficiencias primarias no se incluyen dado que el centro ya dispone de una consulta específica. Dentro de las enfermedades del tejido conectivo, se atendieron 11 pacientes con Ehlers Danlos tipo V, 8 pacientes con el tipo IV, 5 pacientes con síndrome de Marfan y 3 pacientes con síndrome de Stickler. En las enfermedades del metabolismo intermediario, se valoraron 6 pacientes con fenilcetonuria y 3 con homocistinuria. En el grupo de las facomatosis, se recogieron 14 pacientes afectos de esclerosis tuberosa y 12 pacientes con neurofibromatosis tipo 1. Finalmente, en las enfermedades por depósito liposomal se incluyeron 5 pacientes con enfermedad de Fabry (tabla) La manera en que los pacientes accedieron a la consulta fue mediante derivación desde atención primaria u otros especialistas por alta sospecha o confirmación de enfermedad minoritaria y mediante una consulta de transición desde pediatría en la que se atendieron a 18 pacientes del total.


Grupos de enfermedades
5
2
13
38
27
37
Telangiectasia hemorrágica hereditaria
Enfermedades hereditarias del tejido conectivo
Facomatosis
Enfermedades del metabolismo intermediario hereditarias
Enfermedades por depósito lisosomal
Otros

Diagnósticos	N
Enfermedades hereditarias del tejido conectivo	37
Ehlers Danlos tipo V hipermóvil	11
Ehlers Danlos tipo IV Vascular	8
Ehlers Danlos tipo II Clásico-like	1
Ehlers Danlos tipo I Clásico	2
Enfermedad de Marfan	5
Síndrome de Stickler	3
Síndrome de Beals	3
Otros	4
Facomatosis	27
Esclerosis tuberosa	14
Neurofibromatosis tipo 1	12
Von Hippel-Lindau	1
Enfermedades del metabolismo intermediario	13
hereditarias	6
Fenilcetonuria	3
Homoscistinuria	2
Aciduria glutárica tipo 1	1
Aciduria glutárica tipo 2	1
Déficit de biotinidasa	
Enfermedades por depósito lisosomal	5
Enfermedad de Fabry	5

Discusión: De manera similar a otros centros, la patología más frecuente fue la telangiectasia hemorrágica hereditaria seguida de las enfermedades del tejido conectivo. (1) Dentro de las enfermedades del tejido conectivo, la más frecuente fue el síndrome de Ehlers Danlos el subtipo V o hipermóvil que es el más frecuentemente descrito en la literatura. (2) Registramos únicamente un caso de Von Hippel-Lindau, también, en la línea de lo esperable según otros registros.

Conclusiones: Las unidades de enfermedades minoritarias se enfrentan a muchos retos como el desconocimiento de la amplia variedad de patologías y las escasas opciones terapéuticas disponibles. El conocimiento y registro de las patologías atendidas de manera centralizada puede facilitar generar evidencia científica de calidad ya que el número de pacientes afectos de muchas de estas enfermedades es escaso.

Bibliografía

1. González DA, Hernández SM, Arcija AG, Guerreros SG, Martínez MC, Trinidad RB, et al. Estudio descriptivo sobre la atención en la consulta de enfermedades raras en un hospital de segundo nivel.

Revista Clínica Española (Eng Ed). 2023;223:S870-1.

2. De Paepe A, Malfait F. The Ehlers-Danlos syndrome, a disorder with many faces. Clinical genetics, 2012;82(1):1-11. https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2012.01858.x.

0014-2565 / © 2024, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.