



## 1942 - LA IMPORTANCIA DEL INTERNISTA EN LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS. ESTUDIO DESCRIPTIVO DE UNA CONSULTA

*Covadonga Junco Dopico, Pilar Sánchez Latasa, Juan Antonio Sánchez Villoria, Tatiana Bohorquez Arcila, María Belén García Berrocal, Nora Sabrina Gutiérrez y María Luisa Pérez*

*Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca, España.*

### Resumen

**Objetivos:** Las enfermedades minoritarias heredadas afectan a un pequeño porcentaje de la población de manera individual, sin embargo, cuando se consideran en su conjunto, representan una fuente significativa de complejidad diagnóstica que requieren atención especializada y minuciosa. En nuestra consulta, el desafío es aún mayor dado que el tiempo dedicado a esta labor es, en muchas ocasiones, insuficiente. Los datos presentados en este estudio han sido recopilados a partir de dos medias consultas a tiempo parcial correspondientes a 4 horas/día (8 horas semanales). En este estudio el objetivo es analizar los datos de los pacientes valorados entre enero de 2023 y febrero de 2024 con el objetivo de mejorar la orientación en nuestras consultas, optimizar la rentabilidad del tiempo y la eficiencia con el fin de diseñar estrategias que nos faciliten el abordaje de estas complejas entidades y mejorar así el diagnóstico y manejo de estas patologías.

**Métodos:** Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo para analizar diversas variables en relación a los pacientes atendidos en la consulta de Enfermedades Minoritarias nuestro hospital. La población de estudio incluyó a todos los pacientes valorados en la consulta durante 14 meses, recopilando los datos de la historia clínica, garantizando la confidencialidad y anonimato de la información de los pacientes. Se registraron diversas variables demográficas y clínicas, incluyendo edad, sexo, diagnóstico principal, servicio y motivo de derivación, realización de estudio genético, resultado de este y seguimiento médico. El análisis de datos se realizó utilizando la última versión disponible de SPSS.

**Resultados:** En el periodo de estudio, que abarcó de enero de 2023 a febrero de 2024, un total de 152 pacientes fueron atendidos en la consulta de Enfermedades Minoritarias de nuestro hospital. La muestra estuvo compuesta por un 50% de varones y un 50% de mujeres, con una edad media de 46 años. En la tabla 1 se recogen los datos relativos a todos los pacientes valorados, agrupados según el tipo de enfermedad. Del total de pacientes atendidos (152), correspondieron a una primera consulta el 39,4% (60 pacientes). De estos, se han podido identificar 29 casos índices y 31 casos de estudios familiares. En la tabla 2 se representa el diagnóstico de este grupo de pacientes. Se realizó estudio genético a 49 de ellos (81,7%). De estos, el 57,1% presentaba una variante o mutación clasificada como patogénica o probablemente patogénica.

### Tabla 1

<b>Pacientes en seguimiento sin diagnóstico definitivo</b>	<b>17</b>
<b>No diagnóstico</b>	<b>26</b>
<b>Telangiectasia hemorrágica familiar</b>	<b>19</b>
<b>Fibrosis retroperitoneal</b>	<b>8</b>
<b>Colagenopatías</b>	<b>24</b>
Enhler Danlos	14
Fenotipo Marfan	4
Osteogénesis imperfecta	3
Colagenopatía no filiada	3
<b>Metabolopatías</b>	<b>6</b>
Hiperhomocisteinemia	2
Gaucher tipo 1	1
Glucogenosis tipo IV	1
Glucogenosis tipo IX	1
Fenilcetonuria	1
Niemman-Pick	2
<b>Rasopatías</b>	<b>7</b>
Síndrome de Noonan	3
Neurofibromatosis	4
<b>CADASIL</b>	<b>4</b>
<b>Disqueratosis congénita</b>	<b>4</b>
<b>Klippel-Trenaunay/Parkes Weber</b>	<b>3</b>
<b>MELAS</b>	<b>2</b>
<b>Schwanomatosis</b>	<b>2</b>
<b>Síndrome de Usher</b>	<b>2</b>
<b>Fiebre mediterránea familiar</b>	<b>4</b>
<b>Distrofia muscular de Becker</b>	<b>1</b>
<b>Distrofinopatía</b>	<b>1</b>
<b>Erdheim-Chester</b>	<b>1</b>
<b>Esclerosis tuberosa</b>	<b>1</b>
<b>Síndrome de Hermansky Puldak</b>	<b>1</b>
<b>Síndrome de KBG</b>	<b>1</b>
<b>Síndrome de Lowe</b>	<b>1</b>
<b>síndrome de malformación capilar arteriovenosa 2</b>	<b>1</b>
<b>Síndrome de microdelección 2q37</b>	<b>1</b>
<b>Síndrome de Prune-Belly incompleto</b>	<b>1</b>
<b>Singleton-Merten</b>	<b>1</b>
<b>TRAPS</b>	<b>1</b>
<b>Amiloidosis por TTR mutada</b>	<b>1</b>
<b>Amiloidomas pulmonares</b>	<b>1</b>
<b>Fibrosis quística</b>	<b>2</b>
<b>Huntington</b>	<b>1</b>
<b>Kimura</b>	<b>1</b>
<b>Miopatía ANO 5</b>	<b>1</b>
<b>Miopatía congénita del núcleo central</b>	<b>1</b>
<b>Pompe</b>	<b>1</b>
<b>Porfiria aguda intermitente</b>	<b>1</b>

Tabla 2

<b>No diagnóstico</b>	<b>16</b>
<b>Pacientes en seguimiento sin diagnóstico definitivo</b>	<b>8</b>
<b>CADASIL</b>	<b>3</b>
<b>MELAS</b>	<b>1</b>
<b>Colagenopatías</b>	<b>7</b>
Enhler Danlos	6
Colagenopatía no filiada	1
<b>Metabolopatías</b>	<b>3</b>
Hiperhomocisteinemia	1
Niemman-Pick	2
<b>Rasopatías</b>	<b>7</b>
Síndrome de Noonan	3
Neurofibromatosis	4
<b>TRAPS</b>	<b>1</b>
<b>Disqueratosis congénita</b>	<b>1</b>
<b>Klippel-Trenaunay/Parkes Weber</b>	<b>1</b>
<b>Síndrome de Usher</b>	<b>2</b>
<b>Fibrosis retroperitoneal</b>	<b>2</b>
<b>Distrofia muscular de Becker</b>	<b>1</b>
<b>Fibrosis quística</b>	<b>1</b>
<b>Fiebre mediterránea familiar</b>	<b>1</b>
<b>Huntington</b>	<b>1</b>
<b>Kimura</b>	<b>1</b>
<b>Miopatía ANO 5</b>	<b>1</b>
<b>Síndrome de malformación capilar arteriovenosa 2</b>	<b>1</b>
<b>Síndrome de microdelección 2q37</b>	<b>1</b>

*Conclusiones:* Entre las enfermedades raras más frecuentes destacan las colagenopatías (fundamentalmente S. Ehlers-Danlos y osteogénesis imperfecta), la telangiectasia hemorrágica familiar, las rasopatías (principalmente la neurofibromatosis), las enfermedades metabólicas (variadas Fabry, Gaucher, MPS con casos aislados). El papel del internista en el abordaje de las enfermedades minoritarias es fundamental para garantizar un diagnóstico preciso, un manejo integral y una coordinación efectiva del cuidado del paciente. Se confirma la necesidad de recursos, tiempo y formación para poder realizar una evaluación exhaustiva, facilidad para diagnóstico diferencial, interpretación de pruebas y conocimiento sobre el tratamiento y seguimiento de estas patologías especiales.