



## V-82. - ACTIVIDAD DE UNA CONSULTA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS EN UN SERVICIO DE MEDICINA INTERNA

N. López Oslé, J. Alonso Alonso, M. Egurbide Arberas, A. Bielsa Masdeu, A. Cánovas Fernández

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo (Vizcaya).

### Resumen

**Objetivos:** Las enfermedades minoritarias (EM) o también denominadas raras son definidas en la UE como aquellas con una prevalencia menor de un caso por 2.000 habitantes. El 80% son de origen genético, la mayoría crónicas y con evolución progresiva. Aunque la mayoría se inician en la infancia, la prevalencia es mayor en la edad adulta por la excesiva mortalidad de algunas EM infantiles. La baja frecuencia de las EM y la falta de conocimiento específico sobre ellas ocasionan un considerable retraso en el diagnóstico y a veces, un diagnóstico erróneo. Solo entre un 10 y un 15% tienen un tratamiento específico debido a lo costoso de la investigación en grupos tan reducidos. El problema de atención sanitaria a estos pacientes ha derivado en esfuerzos por la comunidad científica para paliarlo en lo posible. Presentamos nuestra experiencia de una Consulta de EM en un Hospital de tercer nivel en un periodo de 5 años.

**Métodos:** Revisión de las historias clínicas de los pacientes atendidos en nuestra Consulta de E. Minoritarias desde el 10/04/2008 cuando comenzó a funcionar, hasta el 30/06/2013. Incluimos las entidades que se ajustan a la definición de la Comunidad Europea para las EM. En el caso de las de origen genético, se ofrece el estudio familiar (EF) y se incorporan a la consulta los nuevos casos identificados si lo desean. Intervienen en el estudio y el tratamiento distintos especialistas hospitalarios según la afectación de los pacientes y en caso necesario se les remite a Centros de Referencia (CR). Hemos recogido los siguientes datos: edad, sexo, diagnósticos, procedencia, tiempo desde el diagnóstico a la primera visita, métodos diagnósticos, frecuencia de las consultas, tipos de tratamiento recibido, evolución durante la observación y situación actual.

**Resultados:** Se revisan 102 pacientes, 44 varones y 58 mujeres, con mediana de edad de 46 años (15-86) y mediana del tiempo desde el diagnóstico a la primera visita de 2,6 años (0-33).  
**Diagnósticos:** metabopatías 16, enfermedades hematológicas 20, E. heredadas del tejido conjuntivo 9, inmunodeficiencias primarias 22, telangiectasia hereditaria hemorrágica (THH) 24 y miscelánea, 11. El 48% tiene una mutación genética demostrada y el resto de los diagnósticos están confirmados por biopsia y/ criterios clínicos. Los pacientes procedían: S. de MI (58%), 25% de otros S. Hospitalarios (SH), 7% de Atención Primaria, 6% del estudio familiar de casos índice, 3% de otros Centros y 2% de Pediatría. La mediana de la frecuencia de visitas fue de 4 meses con un intervalo de 0,5-12 y el 88% recibió algún: 26% sintomático, 10% supresor, 24% sustitutivo, 7% quimioterapia y un 23% otros. La evolución fue favorable en el 64%, estable en el 27% y se deterioró en el 9%. Al final de la observación están vivos 94, fallecidos 4 y perdidos de seguimiento 4. Diez pacientes

precisaron de técnicas intervencionistas y otros 4 han iniciado tratamiento con fármacos experimentales: vemurafenib (E-Chester), everolimus (ET) y bevacizumab en 2 con THH. En 13 casos se consultó con CR.

*Discusión:* Nuestra experiencia muestra la diversidad de patologías en esta área de la Medicina lo que requiere una actualización constante y un esfuerzo importante en la atención personalizada de los pacientes y de sus familias. Aunque la mayoría son remitidos desde consultas de nuestro propio Servicio, también son numerosas las derivaciones de otros SH y algunas de medicina primaria y de otros centros, lo que supone un interés creciente por estas entidades. La evolución ha sido favorable en la mayoría y hemos tenido la ocasión de introducir nuevos fármacos. Ha sido fundamental la coordinación con varios Servicios Hospitalarios, y con algunos CR.

*Conclusiones:* Las EM son pues un área de interés para el internista por tratarse de enfermedades multisistémicas, de diagnóstico difícil y complejidad de manejo. La coordinación con diversos especialistas hospitalarios parece indispensable así como la consulta con determinados CR. Creemos que las Unidades de EM en los S de M Interna pueden ayudar a mejorar la atención sanitaria de los pacientes que sufren estas enfermedades.