Rev Clin Esp. 2016;216(Espec Congr):38

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-090 - ENFERMEDADES RARAS EN UN HOSPITAL COMARCAL

L. Camarena Navarro[1], M. Pérez Pinar[2], C. Navarro Osuna[2], M. Rodríguez Galdeano[2], J. Llabrés Díaz[2], M. García Sánchez[2], M. Solera Muñoz[2], J. Solís García del Pozo[2]

[1]Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. Albacete.[2]Medicina Interna. Hospital General de Villarobledo. Villarrobledo (Albacete).

Resumen

*Objetivos:*Las enfermedades raras son las que aparecen con una baja frecuencia en la población, definida en Europa como menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Aunque en muchas ocasiones es preciso que el diagnóstico, seguimiento y tratamiento se realice en centros de referencia con experiencia suficiente, cualquier internista puede encontrarse a lo largo de su vida con pacientes portadores de estas enfermedades que precisan algún tipo de atención por su parte. El objetivo es describir brevemente los diagnósticos de algunos de los pacientes con enfermedades raras atendidos durante 2016 por cualquier motivo (o por haberse realizado el diagnóstico de sospecha) en el servicio de medicina interna de un hospital comarcal de la Mancha.

*Material y métodos:*Se han recogido los diagnósticos de algunos de los pacientes con enfermedades raras atendidos en el servicio de Medicina Interna del Hospital de Villarrobledo durante el presente año.

*Resultados:*Las patologías poco frecuentes recogidas se resumen en la tabla. Se ha excluido de esta tabla a los enfermos de enfermedad de Steinert, patología que en nuestra área es relativamente frecuente pudiendo ser más de 20 los casos diagnosticados.

Enfermedades poco frecuentes de pacientes atendidos en nuestro servicio en 2016			
Diagnóstico	Nº pacientes	Prevalencia en la población general	Herencia
Síndrome de Peutz-Jeghers	2	1-9/1.000.000	AD
Displasia fibrosa de hueso	1	-	
Enfermedad de Klippel-Trénaunay-Weber	1	Se han documentado unos 1.000 casos	AD o no aplicable

Pseudoxantoma elástico	1	1-9/100.000	AR
Dermatofibrosarcoma protuberante	1	1-9/100.000	AR
Enfermedad de Rendu-Osler	2	1-5/10.000	AD
Linfangioma cervical	1	-	

*Discusión:*Estos casos referidos en la tabla demuestran que los internistas debemos estar preparados para recibir y atender a pacientes complejos con patologías raras. Pensamos que es preciso aumentar la formación sobre estas patologías así como dispones de información de los centros y personas expertas en algunas de estas enfermedades para lograr mejorar la atención de estos pacientes.

*Conclusiones:*La patología poco frecuente o “enfermedades raras” en su conjunto afectan a un porcentaje no despreciable de la población. El internista, aunque trabaje en un hospital comarcal, debe estar informado de los recursos a su disposición y redes de expertos para poder atender adecuadamente a estos pacientes de forma coordinada tanto con los médicos de primaria como con los médicos expertos en cada una de ellas.

0014-2565 / © 2016, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.