



## V-209 - LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS: UN NUEVO CAMPO PARA INTERNISTAS

C. Ramírez Baum<sup>1</sup>, A. Rubio Mellado<sup>1</sup>, M. Pérez García<sup>1</sup>, E. Bueno Martínez<sup>4</sup>, V. Polo San Ricardo<sup>1</sup>, L. Al Chaal Marcos<sup>2</sup>, E. Villacorta Argüelles<sup>3</sup> y M. Belhassen García<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna. <sup>4</sup>Unidad de Medicina Molecular. IBSAL. <sup>3</sup>Cardiología. Hospital Universitario de Salamanca. Hospital Clínico. Salamanca. <sup>2</sup>Medicina Interna. Complejo Asistencial de Zamora.

### Resumen

**Objetivos:** Realizar un análisis de los pacientes derivados a consulta de Medicina Interna con una sospecha clínica de enfermedad minoritaria, poder conocer sus características y orientar la creación de consultas monográficas.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio retrospectivo y descriptivo de los pacientes derivados con sospecha de una Enfermedad Minoritaria, a una consulta general de Medicina Interna no identificada como monográfica, pero si dado a conocer el interés de su desarrollo. El periodo de inclusión se realizó durante dos años, mayo del 2015 a mayo del 2017. Se analizaron el número de casos estudiados y sus variables epidemiológicas, la clasificación según el tipo de enfermedad estudiada, el servicio de procedencia de la derivación, la confirmación mediante estudio molecular y posteriormente su screening familiar.

**Resultados:** Durante dos años, en una consulta de Medicina Interna no monográfica, fueron valorados 94 pacientes, de los cuáles 90 pertenecían al área sanitaria de Salamanca y 4 pacientes de poblaciones limítrofes del área de Zamora. Se identificaron como casos índices 25 pacientes y se estudiaron dentro del rastreo familiar a 69. El 58,5% eran mujeres, y la edad media de los pacientes fue 52 años. La principal entidad minoritaria estudiada fue la telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) o enfermedad de Rendu-Osler-Weber, seguida de las enfermedades en la síntesis del colágeno. Se confirmaron con estudio molecular 38 casos de HHT (pertenecientes a 18 familias), respecto a la colagenopatías se estudiaron 7 pacientes de los cuales se confirmaron 4 Ehlers Danlos Vascular o tipo IV (pertenecientes a 2 familias), 2 síndromes de Marfan (pertenecientes a 1 familia), una de ellas con estudio genético compatible con solapamiento Marfan-Ehlers Danlos, y 1 valvulopatía aórtica bicúspide asociada a aneurisma torácico y cifoescoliosis. En relación a enfermedades metabólicas, se realizó despistaje de enfermedad de Fabry en 2 pacientes (un caso como índice y otro como estudio familiar de una paciente fallecida con diagnóstico postmortem de enfermedad de depósito lisosomal, con datos clínicos compatibles) y 1 caso de seguimiento de fenilcetonuria (derivada desde S. de Pediatría en Protocolo Consenso de Transición) y sin estudio de progenitores.

**Conclusiones:** La incidencia de enfermedades minoritarias está en aumento, por su mayor conocimiento e identificación por parte de los facultativos. En una consulta de M. Interna se

encuentran identificadas 18 familias de telangiectasia hemorrágica hereditaria, 2 familias de Ehlers Danlos Vascular, 1 familia de Marfan, 1 de fenilcetonuria y 1 caso de enfermedad lisosomal. Concluimos la necesidad de la creación de Consultas Monográficas para un mejor diagnóstico y seguimiento de estas patologías de baja prevalencia. Resaltar el interés de colaboración con otros servicios y poder crear Unidades Multidisciplinares, incluida la investigación básica clínica. En el seguimiento y consulta de transición de enfermedades minoritarias de la edad pediátrica encontramos un papel importante de la figura del internista.