



Revista Clínica Española



<https://www.revclinesp.es>

1256 - ESTUDIO DESCRIPTIVO SOBRE LA ATENCIÓN EN LA CONSULTA DE ENFERMEDADES RARAS EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

Diana Alegre González, Sara Martínez Hernández, Alba Gil Arcija, Sandra García Guerreros, Marta Casañas Martínez, Ramón Baeza Trinidad y Ana Yasmina Brito Díaz

Hospital San Pedro, Logroño, España.

Resumen

Objetivos: Conocer las diferentes patologías que han sido valoradas y que se encuentran en seguimiento por la unidad, los estudios genéticos realizados y los principales servicios de derivación en los primeros 14 meses de inicio de la consulta de enfermedades raras en un hospital de segundo nivel.

Métodos: Estudio descriptivo observacional retrospectivo que incluyó los pacientes valorados en la consulta de enfermedades raras desde su inicio el 10/03/2022 al 25/05/2023. Se analizaron las principales patologías en seguimiento, la asociación familiar de dichas patologías, los servicios que procedían a realizar la consulta y los test genéticos realizados.

Resultados: De los 56 pacientes analizados 20 de ellos presentaban un diagnóstico de inmunodeficiencias primarias (siendo la inmunodeficiencia común variable la más prevalente 55%), 12 de telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT), 3 de ellos de conectivopatías, 3 de enfermedades metabólicas, 3 de síndromes autoinflamatorios, 2 de síndrome de Von Hippel Lindau y otros 13 de diversas patologías clasificadas como enfermedades raras. Los principales servicios de derivación fueron por orden Hematología (37,5%), Medicina interna (32,14%), Atención primaria 14,28%), Neumología (5,35%), Pediatría (3,57%) y otros (7,14%). De los 56 pacientes analizados 27 tenían estudio genético realizado o corroborado en nuestro centro, los otros 29 estaban pendientes de realización o habían realizado un diagnóstico clínico de su patología.

Tabla 1. Principales diagnósticos clínicos en la consulta de enfermedades raras

Principales diagnósticos	N (56)
Inmunodeficiencias primarias	20
Telangiectasia hemorrágica hereditaria (hht)	12

Conectivopatías	3
Metabólicas	3
Autoinflamatorias	3
Von Hippel Lindau	2
Otros	13

Tabla 2

Servicios de derivación	N (56)
Hematología	37,5%
Medicina interna	32,14%
Atención primaria	14,28%
Neumología	5,35%
Pediatría	3,57%
Otros	7,14%

Conclusiones: Durante 14 meses se han valorado un total de 56 pacientes, siendo las patologías más prevalentes en la consulta las inmunodeficiencias primarias (35,71%) y la telangiectasia hemorrágica hereditaria (21,42%) (tabla 1). Los principales servicios de derivación fueron Hematología (37,5%) y Medicina interna (32,14%). Los resultados presentados en estudios similares en centros de referencia presentaron una prevalencia similar en lo referente a las principales patologías y a los servicios de derivación (tabla 2).

Bibliografía

1 .Riera-Mestre A, Mora Luján JM, Sánchez Martínez R, *et al.* Computerized registry of patients with hemorrhagic hereditary telangiectasia (RiHHTa Registry) in Spain: Objectives, methods. Preliminary results. Rev Clin Esp. 2018;218(9):468-76.

2. Calabuig M, *et al.* Casuística de una unidad de enfermedades minoritarias: Rev Clin Esp. 2020;220(Espec Congr):212.