Rev Clin Esp. 2024;224(Supl 1):S363

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

732 - PERFIL DE PACIENTES CON ENFERMEDADES MINORITARIAS ATENDIDOS EN UNA CONSULTA MONOGRÁFICA

María del Mar Mosquera Arcos, *Miguel Franco Álvarez, Mariño Francisco Fernández Cambeiro, Diego Rodríguez Fiuza, Lucía Gómez Suárez, Adela Lama López, Álvaro Hermida Ameijeiras y Emilio Casariego Vales*

Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, España.

Resumen

Objetivos: Las enfermedades raras o minoritarias (EEMM) son un grupo muy heterogéneo de enfermedades que afectan a 5 de cada 10.000 pacientes. Su forma de debut y los síntomas que las acompañan son muy variables, por lo que suponen un gran reto diagnóstico. Nuestro objetivo es analizar la forma de presentación de las EEMM en adultos, conocer el tiempo de retraso diagnóstico y el número de recursos sanitarios consumidos previo al diagnóstico en una cohorte de pacientes remitidos a una Unidad monográfica de EEMM.

Métodos: Estudio retrospectivo en el que se seleccionaron pacientes de más de 15 años, sin diagnóstico previo y remitidos a una consulta monográfica de EEMM en un periodo de 5 años (2019-2024). Se estudiaron variables demográficas; forma de presentación; retraso hasta el diagnóstico; número de asistencias a consultas y hospitalizaciones en el año previo al diagnóstico; número de comorbilidades y de fármacos consumidos.

Resultados: Se incluyeron 87 pacientes, de los que un 62% eran mujeres. La edad media fue de 42 años. Se obtuvo un diagnóstico de EEMM en un 64,3% de los pacientes. Un 19,5% de los pacientes estudiados formaba parte del cribado familiar, un 13,7% no tenía un diagnóstico de certeza y un 15% fue dado de alta al no demostrarse una EEMM. Un 40% de los pacientes procedía de las consultas de Medicina Interna o de atención primaria; un 13,7% de Neurología y un 8,7% de Digestivo. Dentro de los individuos sintomáticos, un 22,5% presentaba manifestaciones neurológicas/retraso psicomotor; un 16,3% reumatológicas; un 12,2% digestivas; un 8% cutáneas; un 4% cardiológicas; un 4% endocrinológicas; y un 4% hematológicas. Un 10,2% debutó en forma de urgencia metabólica. En menor proporción el motivo de consulta fueron problemas otorrinolaringológicos, odontológicos, ginecológicos, urológicos u oftalmológicos. El tiempo medio hasta el diagnóstico fue de 12 años, con una mediana de 7 años. En el año previo al diagnóstico, los pacientes consultaron una media de 4 ocasiones en su médico de atención primaria por su enfermedad o comorbilidades relacionadas y una media de 7 veces en consultas hospitalarias. Un 46% de los pacientes ingresó en planta de hospitalización en el año previo al diagnóstico por motivos derivados de su enfermedad o pruebas complementarias. Un 29,6% de los pacientes consumía 5 o más fármacos antes del diagnóstico de su patología y un 50,9% de ellos presentaba 2 o más comorbilidades relacionadas con su enfermedad. Los diagnósticos obtenidos más frecuentes fueron anomalías en el desarrollo (32,1%); errores congénitos del metabolismo de los aminoácidos y lípidos

(16%); trastornos del metabolismo de porfirinas (11%); y enfermedades lisosomales (5,3%).

Conclusiones: El retraso diagnóstico de las EEMM supone un gran impacto físico y emocional para los pacientes que las padecen. Resulta de gran importancia la formación en EEMM para identificarlas lo antes posible y poder ofrecer terapias para frenar su avance cuando estén disponibles. El presente estudio pone de manifiesto la relevancia de las unidades funcionales de EEMM en el diagnóstico precoz y la labor del especialista en Medicina Interna en el eje de la atención multidisciplinar a estos pacientes.

0014-2565 / © 2024, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.