



<https://www.revclinesp.es>

958 - ENFERMEDADES MINORITARIAS EN EL ADULTO: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y POLIFARMACIA EN UNA UNIDAD MONOGRÁFICA

María del Mar Mosquera Arcos, Miguel Franco Álvarez, Mariño Francisco Fernández Cambeiro, Diego Rodríguez Fiúza, Martín Naya Rosato, María Teresa Rodríguez Fidalgo, Marta Alonso Rodríguez y Álvaro Hermida Ameijeiras

Medicina Interna, Hospital Clínico de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, España.

Resumen

Objetivos: Las enfermedades minoritarias (EEMM) constituyen un grupo de enfermedades de baja prevalencia, que afectan a 5 de cada 10.000 pacientes (3 millones de personas en España). La forma de debut en pacientes adultos puede ser menos expresiva, lo que conduce a un mayor retraso diagnóstico. En su evolución suelen comportarse como auténticas enfermedades sistémicas, con un curso invalidante y con síntomas difíciles de controlar, lo que conlleva elevada comorbilidad y el uso frecuente de analgésicos y psicofármacos. Nuestro objetivo es analizar la forma de presentación de estas enfermedades en adultos, el tiempo de retraso diagnóstico, la carga de patología psiquiátrica asociada y el número de analgésicos o psicofármacos consumidos.

Métodos: Diseñamos un estudio retrospectivo en el que se seleccionaron pacientes de más de 16 años diagnosticados de una enfermedad minoritaria (EM) y que fueron seguidos en una monográfica de EEMM en un periodo de 6 años (2018-2024). Se incluyeron variables como sexo y edad; tiempo desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico; forma de presentación según las categorías HPO (*Human Phenotype Ontology*); diagnósticos previos de patología psiquiátrica; y consumo de psicofármacos y analgésicos.

Resultados: Se incluyeron 80 pacientes, de los que un 45% eran hombres y un 55% mujeres. Los pacientes provenían principalmente de consultas de medicina interna y atención primaria (37,1%), neurología (21,6%), y digestivo (7,7%). Un 17% formaba parte de estudios familiares que finalmente fueron diagnosticados de una EM. La edad media de debut de los síntomas fue de 27 años y el retraso diagnóstico promedio alcanzó los 11 años. En cuanto a la forma de presentación, el 16% de los pacientes eran asintomáticos; el 24% debutó con alteraciones musculoesqueléticas; el 15,18% con anomalías del sistema nervioso; el 8,8% con alteraciones digestivas o cutáneas; y el 3,8% con alteraciones cardiovasculares. Otras manifestaciones menos frecuentes incluyeron problemas otorrinolaringológicos, ginecológicos, urológicos y oftalmológicos. Un 29% de nuestros pacientes habían sido diagnosticados de algún trastorno psiquiátrico o consumían psicofármacos, destacando los trastornos del ánimo en un 26%, los trastornos de ansiedad en un 21,7% y los trastornos de adaptación en un 13%. Otros diagnósticos menos frecuentes incluían trastornos psicóticos, por abuso de sustancias o de la conducta alimentaria. En cuanto al manejo farmacológico, el 34% de los pacientes consumía analgésicos: un 16,25% utilizaba fármacos coadyuvantes del dolor (antidepresivos, antiepilépticos...), seguido de analgésicos de primer escalón (12,5%), tercer escalón (7,5%) y segundo escalón (5%). Un 7% usaba combinaciones, principalmente coadyuvantes con opioides de tercer escalón. Destaca el elevado consumo de analgésicos en pacientes con enfermedades musculoesqueléticas, donde un 61,1% usaba analgésicos (46% coadyuvantes y 23% tercer escalón).

Conclusiones: El retraso diagnóstico de las EEMM supone un gran impacto físico y emocional para los pacientes. La subestimación de síntomas contribuye a un aumento del sufrimiento y a una mayor utilización de recursos sanitarios, en muchos casos a través de múltiples especialidades. Los resultados obtenidos evidencian la elevada carga farmacológica en estos pacientes y ponen de manifiesto la necesidad de enfoques diagnósticos precoces e integrados, a través de unidades multidisciplinares específicas.