Rev Clin Esp. 2015;215 (Espec Congr):25

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

ER-025 - ESTUDIO DE ATENCIÓN ASISTENCIAL EN LA CONSULTA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS DEL HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE ALICANTE

A. Sempere Mira, M. Menchi, G. Sánchez Sánchez, R. León Alloca, I. Mateo González, P. González de la Aleja García-Luengo, R. Sánchez Martínez, J. Ramos Rincón

Servicio de Medicina Interna. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante.

Resumen

Objetivos: 1. Estudiar las características de los pacientes atendidos en la consulta de la Unidad de Enfermedades de baja prevalencia (UEBP) del Hospital General Universitario de Alicante. 2. Identificar la forma en la que se derivan los pacientes a nuestra unidad.

Métodos: Estudio retrospectivo de los pacientes atendidos en la UEBP del Hospital General Universitario de Alicante desde octubre de 2008 a julio de 2015. Para ello se revisaron las historias de los pacientes teniendo en cuenta diagnóstico principal, si se trata de una enfermedad genética y la forma de derivación a la consulta.

Resultados: Hasta diciembre de 2014 se han atendido 1.300 visitas en la UEBP, con 271 primeras visitas y 1.016 consecutivas. Se incluyeron 405 pacientes atendidos entre octubre de 2008 y julio de 2015 con una media de edad de 45 ± 18,5 años. Los diagnósticos más comunes fueron: síndrome de Marfan y despistaje (15,5%), Otras enfermedades del colágeno (7,1%), facomatosis (4,6%: incluido neurofibromatosis tipo I, Esclerosis tuberosa y schwanomatosis), Rendu-Osler y despistaje (6,8%), Ehler-Danlos (5,4%, 1 paciente con tipo VIII y 3 con tipo IV, el resto tipo clásico o hiperlaxitud), enfermedades lisosomales (2,6%: Fabry y mucopolisacaridosis tipo II), Sarcoidosis (1,4%), amiloidosis (1,2%), inmunodeficiencias (2,4%: déficit de inmunoglobulinas aisladas e inmunodeficiencia común variable) y otros (53% que incluyen más de 90 diagnósticos diferentes). Estos paciente fueron derivados desde Medicina Interna del propio hospital (37,7%), otros servicios (33,1%), médico de Atención Primaria (6,2%), otros hospitales de la Comunidad Valenciana (19%), otros hospitales fuera de la comunidad (1,3%) y otras vías, incluidas asociaciones de pacientes (2,7%). Un 63,5% presentaban enfermedad genética, siendo confirmado el diagnóstico por estudio genético específico en un 33%, portadores asintomáticos en un 4,7% y en un 13,7% mutaciones no descritas. En un 21,7% el estudio genético fue negativo, el resto está pendiente de resultado.

Discusión: Se define enfermedades minoritarias a aquellas que afectan a menos de 5 por cada 10.000 habitantes. Existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades diferentes, mayoritariamente crónicas, progresivas y que generan minusvalías significativas. Ello condiciona un importante grado de desconocimiento general, dificultades diagnósticas y terapéuticas, tanto por parte de los médicos que las atienden como de los pacientes, condicionadas por las características especiales de las mismas, que obligan a un manejo diferente del habitual con otras patologías. Esto hace que su asistencia en general y su organización asistencial en particular, sea difícil, no existiendo un plan general de asistencia nacional global para estas enfermedades. Así mismo sería aconsejable para ello la existencia de consultas generales y especializadas para la atención a

pacientes con enfermedades minoritarias, que permitiera una distribución de recursos adecuada y una optimización de la asistencia.

Conclusiones: 1. Existe una amplia cantidad de pacientes con enfermedades minoritarias en nuestra área de salud. 2. Es necesario estructurar a dichos pacientes y crear una Unidad especializada en enfermedades minoritarias para el seguimiento.

0014-2565 / © 2015, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.