Rev Clin Esp. 2016;216(Espec Congr):619

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-197 - EXPERIENCIA EN LA ATENCIÓN DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS COORDINADA ENTRE DOS CENTROS DEL PAÍS VASCO

L. Ceberio Hualde[1], A. Cánovas[1], M. Egurbide[1], J. Agud Aparicio[3], N. López-Osle[1], I. Gómez Gárate[3], L. Aldamiz Echeverria[2], I. Astigarraga[2]

[1]Medicina Interna, [2]Pediatría. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo (Vizcaya).[3]Medicina Interna. Hospital Txagorritxu. Vitoria-Gasteiz (Álava).

Resumen

*Objetivos:*Las enfermedades minoritarias (EM) son definidas en la UE como aquellas con una prevalencia 5 casos por 10.000 habitantes. El 80% son de origen genético, la mayoría crónicas y con evolución progresiva. Aunque la mayoría inicia en la infancia, existe una supervivencia creciente y un conocimiento cada vez mayor de formas de presentación en la edad adulta. La baja frecuencia de las EM y la alta variabilidad en su presentación ocasionan un considerable retraso en el diagnóstico y, a veces, un diagnóstico erróneo. Solo un 10-15% tiene tratamiento específico y hasta el 60% son degenerativas, con una importante necesidad de control sintomático. Se trata además de enfermedades multiorgánicas y con necesidad de consultas de transición a la edad adulta. Desde hace unos años y con el objetivo de abordar dicho problema de atención sanitaria, servicios de Medicina Interna han creado consultas monográficas para su atención en coordinación con otros servicios. En el Hospital Universitario de Cruces se inicia la primera consulta con dicho objetivo en 2009 y en 2015, en colaboración con los servicios de Pediatría y de Medicina Interna de los hospitales universitarios de Álava y Cruces, se inicia un plan asistencial para atención conjunta de pacientes en la transición de la edad adulta y de aquellos adultos con manifestaciones multisistémicas. Presentamos nuestra experiencia en la consulta en ambos centros.

*Material y métodos:*Revisión de las historias clínicas de los pacientes atendidos en nuestra Consulta de E. Minoritarias desde el 10/04/2009 cuando comenzó a funcionar, hasta el 30/05/2016. A partir de enero 2015 se realiza la atención de forma compartida por ambos centros. Intervienen en el estudio y el tratamiento distintos especialistas hospitalarios según la afectación de los pacientes. Hemos recogido los siguientes datos: edad, sexo, diagnósticos, procedencia, métodos diagnósticos y tratamiento recibido.

*Resultados:*Se revisan 403 pacientes, 173 varones y 230 mujeres, con edad media de 49 años. Diagnósticos: metabolopatías 85, enfermedades hematológicas e inmunodeficiencias primarias 82, E. heredadas del tejido conjuntivo 33, alteraciones vasculares 77 y miscelánea 27. El 8% de los pacientes atendidos no tienen diagnóstico establecido. De los diagnosticados el 43% tiene una mutación genética demostrada y el resto de los diagnósticos están confirmados por biopsia y/criterios clínicos. Los pacientes procedían: S. de MI (66%), 25% de otros S. hospitalarios (SH), 9% de Atención Primaria, 6% del estudio familiar de casos índice, 3% de otros Centros y 9% de Pediatría. El 36% presentan tratamiento etiológico. El 67% son enfermedades degenerativas.

*Discusión:*Nuestra experiencia muestra la diversidad de patologías en esta área de la Medicina lo que requiere una actualización constante, trabajo en grupo y un esfuerzo importante en la atención personalizada de los pacientes y de sus familias. Aunque la mayoría son remitidos desde consultas de nuestros propios servicios de Medicina Interna, también son numerosas las derivaciones de otros SH y algunas de Atención Primaria y de otros centros. Desde la creación de una consulta de transición de pacientes pediátricos el número de pacientes pediátricos atendidos en nuestras consultas ha aumentado y del mismo modo nuestra experiencia en la atención de otras patologías como las del metabolismo.

*Conclusiones:*Las EM son pues un área de interés para el internista por tratarse de enfermedades multisistémicas, de diagnóstico difícil y complejidad de manejo. La coordinación con diversos especialistas hospitalarios y de distintos centros así como con otros servicios de pediatría parece indispensable. Creemos que las Unidades de EM en los S de M Interna y el trabajo en grupo de distintos centros pueden ayudar a mejorar la atención sanitaria de los pacientes que sufren estas enfermedades.

0014-2565 / © 2016, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.