

motivo de sospecha de E. Sistémica/AI. Un 9,2% con diagnóstico de LES, un 8,2% por Sjögren, un 5,1% por sarcoidosis, otro 5,1% por HTP, un 4,1% con diagnóstico de CREST, 4,1% por Vasculitis/ACG y 4,1% por Raynaud. Un 3,1% por sospecha de SAF, 3,1% por uveítis, un 2,1% eran portadores de HFE, 2,1% con sospecha de Bechet, otro 2,1% por posible Marfan, otro 2,1% por osteogenesis imperfecta y 2,1% por sospecha de fiebre mediterránea familiar. Del total de pacientes en un 7,1% de las derivaciones además se especificaba que se reevaluase el tratamiento.

**DISCUSIÓN:** En el servicio de Medicina Interna de un hospital comarcal donde no hay unidades específicas y se atiende a pacientes con todo tipo de enfermedades a veces se hace necesaria la derivación de pacientes a unidades específicas. En el caso de las enfermedades autoinmunes y minoritarias, esta comunicación entre servicios se hace muy necesaria.

**CONCLUSIONES:** En la mayoría de los casos, se envía al paciente con sospecha de enfermedad autoinmune sin poder precisar entidad concreta. Se trata de pacientes con clínica sistémica mal definida y, en la mayoría de las ocasiones, positivización de marcadores serológicos de autoinmunidad. La comunicación entre servicios es fundamental para mejorar estas derivaciones, pudiendo agilizar así el tránsito de estos pacientes y facilitando el aprendizaje sobre casos más concretos sobre los que exista una menor experiencia.

#### IF-11. CONCORDANCIA EN LA DERIVACIÓN DE PACIENTES DESDE UN HOSPITAL COMARCAL A LA UNIDAD DE ENFERMEDADES AUTOINMUNES DE SU HOSPITAL DE REFERENCIA

S. Delgado Romero<sup>1</sup>, J. Castilla Yélamo<sup>1</sup>, A. Blanco Taboada<sup>1</sup>, J. Salinas Gutiérrez<sup>1</sup>, M. Poyato Borrego<sup>1</sup>, S. Vidal Serrano<sup>1</sup>, M. Gómez Hernández<sup>1</sup>, S. García Morillo<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna. Hospital San Juan de Dios del Aljarafe. Bormujos (Sevilla)

<sup>2</sup>Medicina Interna. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

- CERVERA R, ESPINOSA G, RAMOS M, HERNÁNDEZ-RODRÍGUEZ J, CID MC. *Enfermedades Autoinmunes Sistémicas. Diagnóstico y tratamiento*. 5ª edición. Editorial médica panamericana. 2018.

**OBJETIVOS:** Analizar la concordancia diagnóstica en la derivación de pacientes desde el Servicio de Medicina del HSJDA, hospital comarcal, a la Unidad de Enfermedades Autoinmunes y Minoritarias de su hospital de referencia, el HUVR.

**MATERIAL Y MÉTODOS:** Pacientes derivados durante los años 2012-2018 desde los servicios de Medicina del HSJDA a la Unidad de Enfermedades Autoinmunes del HUVR. Se revisaron el diagnóstico de derivación, el diagnóstico final y el manejo que se hace con el paciente.

**RESULTADOS:** Mantuvieron su diagnóstico un 40% de las sospechas de E. Sistémica/AI, un 44,4% de LES, un 75% de Sjögren, un 80% de sarcoidosis, un 100% de HTP, un 75% de CREST, un 100% de vasculitis/ACG, un 75% de Raynaud, un 33,3% de SAF, un 66,7% de uveítis, el 100% de portadores de HFE, un 50% de Bechet, ningún paciente con sospecha de Marfan, el 100% de osteogenesis imperfecta. De los pacientes derivados por sospecha de FMF un 50% confirmó su diagnóstico mediante test genético. En un 27,6% del total de pacientes derivados no se confirmó enfermedad autoinmune. Un 52% mantuvieron el diagnóstico. Un 10,2% fue diagnosticado de otra enfermedad autoinmune.

**DISCUSIÓN:** En el servicio de Medicina Interna de un hospital comarcal donde no hay unidades específicas y se atiende a pacientes con todo tipo de enfermedades se hace necesaria la derivación de pacientes a unidades específicas. En el caso de las enfermedades autoinmunes y minoritarias, esta comunicación entre servicios es fundamental.

**CONCLUSIONES:** En los casos en los que no hay entidad clara aparente, lo más probable es que no se confirme ninguna. Con mayor concordancia encontramos la HTP, vasculitis, portadores

de HFE, osteogenesis imperfecta, sarcoidosis, Sjögren, CREST y síndrome de Raynaud. Entidades con criterios diagnósticos claros o pruebas complementarias que orientan firmemente su diagnóstico. Las más discordantes eran LES, SAF, Bechet, FMF y Marfan. Entidades con criterios clasificatorios amplios, formas de presentación diversas o cuya confirmación precisa de test genético que no siempre es positivo. Un 69,3% de los pacientes derivados presentaban alguna enfermedad autoinmune.

#### IF-12. ACTITUD FINAL TRAS LA DERIVACIÓN DE PACIENTES DESDE UN HOSPITAL COMARCAL A LA UNIDAD DE ENFERMEDADES AUTOINMUNES DE SU HOSPITAL DE REFERENCIA

S. Delgado Romero<sup>1</sup>, J. Castilla Yélamo<sup>1</sup>, A. Blanco Taboada<sup>1</sup>, J. Salinas Gutiérrez<sup>1</sup>, M. Poyato Borrego<sup>1</sup>, L. Gómez Morales<sup>1</sup>, M. Benticuaga Martínez<sup>1</sup>, S. García Morillo<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna. Hospital San Juan de Dios del Aljarafe. Bormujos (Sevilla)

<sup>2</sup>Medicina Interna. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

- CERVERA R, ESPINOSA G, RAMOS M, HERNÁNDEZ-RODRÍGUEZ J, CID MC. *Enfermedades Autoinmunes Sistémicas. Diagnóstico y tratamiento*. 5ª edición. Editorial médica panamericana. 2018.

**OBJETIVOS:** Analizar la concordancia diagnóstica en la derivación de pacientes desde el Servicio de Medicina del HSJDA, hospital comarcal, a la Unidad de Enfermedades Autoinmunes y Minoritarias de su hospital de referencia, el HUVR.

**MATERIAL Y MÉTODOS:** Pacientes derivados durante los años 2012-2018 desde los servicios de Medicina del HSJDA a la Unidad de Enfermedades Autoinmunes del HUVR. Se revisaron el diagnóstico de derivación, el diagnóstico final y el manejo que se hace con el paciente.

**RESULTADOS:** En un 51% de pacientes se realiza un seguimiento en consultas específica de enfermedades autoinmunes. A un 26,5% de pacientes se les da de alta y se les envía a su hospital. En un 11,2% de los casos se deriva a otro especialista. Un 14,3% de pacientes en el momento del análisis de datos se encontraban en otra situación (pendiente de segunda visita, no han acudido, ingresados la primera vez, fallecieron, o se les indicó que contactasen en caso de síntomas). En un 3,1% de pacientes se tomó más de una actitud. De los pacientes que fueron enviados para decisión sobre tratamiento, en un 71,4% se realizó seguimiento.

**DISCUSIÓN:** En el servicio de Medicina Interna de un hospital comarcal donde no hay unidades específicas y se atiende a pacientes con todo tipo de enfermedades se hace necesaria la derivación de pacientes a unidades específicas. En el caso de las enfermedades autoinmunes y minoritarias, esta comunicación entre servicios es fundamental.

**CONCLUSIONES:** En más del 51% de los casos se realiza posteriormente manejo y seguimiento en la Ud de Enfermedades Autoinmunes lo que va a favor de que la mayoría de los pacientes están derivados de forma correcta. Eso sí, existe un margen de mejora amplio de aquellos pacientes que tengan o no enfermedad autoinmune, no precisan un seguimiento por una unidad específica.

### ENFERMEDADES MINORITARIAS

#### M-01. RENTABILIDAD DE UN PANEL DE SECUENCIACIÓN MASIVA NGS EN EL APOYO DIAGNÓSTICO DE PACIENTES ADULTOS CON SOSPECHA DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

J. López Morales<sup>1</sup>, F. García Nieto<sup>1</sup>, D. Blanco Alba<sup>1</sup>, V. Sánchez Montagut<sup>1</sup>, S. Rodríguez Suárez<sup>1</sup>, J. García Morillo<sup>1</sup>, H. Macher<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

<sup>2</sup>Servicio de Inmunología y Genética. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

- POGUE R, CAVALCANTI D, SHANKER S, ANDRADE R, AGUIAR L, DE CARVALHO J, COSTA F. Rare genetic diseases: update on diagnosis, treatment and online resources. En: *Drug Discov Today*. 2018;23(1):187-195.

**OBJETIVOS:** Descripción de una serie de casos en los que se sospechó enfermedad por depósito o metabolopatía en el espectro de las Mucopolisacaridosis y se confirmó o no con diagnóstico genético entre especialidades de Pediatría, Medicina Interna y Nefrología en un Hospital de Tercer Nivel.

**MATERIAL Y MÉTODOS:** Estudio transversal observacional descriptivo de pacientes remitidos a la Unidad de Bioquímica Clínica por sospecha de Metabolopatías mediante uso de "hoja de cálculo Microsoft Excel".

**RESULTADOS:** Se trata de una población en total de 313 pacientes siendo 137 hombres (43%) y 177 mujeres (57%), con una edad media de 19,2 años. Para el diagnóstico, aparte de la clínica sugestiva, se recurrió a realización de panel genético de determinación de genes más frecuentes implicados en el desarrollo de estas enfermedades. El panel fue positivo en 94 casos (30%) siendo sospechadas 65 Enfermedades Lisosomales, 44 Enfermedad de Pompe, 140 Enfermedad de Fabry, 1 Enfermedad de Krabbe, 2 Enfermedad de Morquio, 14 Enfermedad de Gaucher, 4 Enfermedad de Niemann-Pick tipo C y 10 Mucopolisacaridosis. Entre las pruebas positivas se evidenciaron 11 mutaciones patogénicas, 13 mutaciones benignas, 8 nuevas mutaciones patogénicas y 24 indeterminadas, el resto son las esperables dentro de las descritas.

**DISCUSIÓN:** Se trata de enfermedades minoritarias que han de ser consideradas a partir de la clínica y tener un alto nivel de sospecha ante una semiología frente a la que no existe una explicación común. Para el diagnóstico de este tipo de patologías se han desarrollado paneles de genes gracias a la secuenciación del Genoma Humano que permite dar un diagnóstico definitivo o introducir nuevas mutaciones que se presuponen patogénicas o de significado incierto gracias a simulaciones "in silico" con una rentabilidad 30%.

#### CONCLUSIONES:

- Se trata de enfermedades de alta sospecha y confirmación con test genéticos para diagnosticarla.
- En nuestro centro las más comunes son la Enfermedad de Fabry seguida por las Lisosomales.
- En los próximos años se elucidarán nuevas mutaciones que previamente se consideraban conflictivas como patogénicas.

## OTROS

### O-02. ANÁLISIS DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE TUMOR NEUROENDOCRINO DURANTE SU INGRESO EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE JEREZ DE LA FRONTERA

J. Mora Delgado<sup>1</sup>, M. Báez Rivas<sup>2</sup>, A. Roldán Mena<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna. Hospital General de Jerez de la Frontera. Jerez de la Frontera (Cádiz).

<sup>2</sup>Oncología Médica. Hospital General de Jerez de la Frontera. Jerez de la Frontera (Cádiz).

- ARANDA FI, ALENDA C, PEIRÓ FM, PEIRÓ G. Tumores neuroendocrinos pulmonares. En: *Rev Esp Patol* 2003; 36: 389-404.
- KALTSAS GA, BESSER GM, GROSSMAN AB. The diagnosis and medical management of advanced neuroendocrine tumors. En: *Endocr Rev*. 2004;25:458-511.

**OBJETIVOS:** Analizar los pacientes diagnosticados de tumor neuroendocrino durante su ingreso hospitalario en el Hospital Universitario de Jerez de la Frontera.

**MATERIAL Y MÉTODOS:** Estudio descriptivo y retrospectivo. Se realiza una búsqueda a través de la herramienta de 'Gestión del Conocimiento'. Se extrae la información necesaria a través de los informes de alta hospitalaria, de seguimiento en consulta, así como de Anatomía Patológica.

**RESULTADOS:** Se localizan un total de 28 pacientes hospitalizados entre 2004 y 2018, con una media de edad al diagnóstico de 58 años. Catorce eran fumadores. Ocho pacientes fueron diagnosticados durante su ingreso a cargo de Medicina Interna, 7 en Digestivo y 7 en Neumología. Once presentaban síndrome carcinoide típico. Dos presentaban criterios de MEN IIA. La localización pulmonar fue la más habitual con 10, seguido de la pancreática con 8.

Siete de los pacientes presentaban estadio IV. Se describió el número de mitosis por campo en 7, siendo de 10 en dos de ellos. Se especificó el Ki% en 9 con una mediana de 5. Sólo 3 presentaban tumores funcionales. Diez fueron tratados con lanreotide, 9 con cisplatino/etopósido, y en 7 se logró realizar cirugía con resultado óptimo. La mayoría presentaban un seguimiento cada 2 meses. Diez han sido exitus con una supervivencia media de 37 meses.

**DISCUSIÓN:** En nuestra cohorte se evidencia que este tipo de tumores constituyen un conjunto de entidades poco frecuentes con rasgos biológicos comunes, pero gran diversidad en cuanto a presentación y características clínicas, con un abordaje diagnóstico y terapéutico complejo. Presentan un aceptable índice de supervivencia con la incorporación de técnicas agresivas de resección quirúrgica, tratamientos locorreccionales y avances en el tratamiento sistémico.

**CONCLUSIONES:** Una parte considerable de los pacientes diagnosticados presentaban al ingreso síndrome carcinoide típico. Una proporción alta de los mismos se encontraban en estadios avanzados. El tratamiento es diverso y ayuda a una mayor supervivencia. Sería interesante profundizar en el seguimiento de estos pacientes.

### O-03. EXPERIENCIA INICIAL DE FUNCIONAMIENTO DE UNA UNIDAD DE PREVENCIÓN DE FRACTURAS. ANÁLISIS DE LOS PRIMEROS 168 CASOS

J. Sánchez Sánchez<sup>1</sup>, F. Olmo Montes<sup>1</sup>, B. Hernández Cruz<sup>2</sup>, M. Miranda García<sup>1</sup>, M. Vázquez Gámez<sup>3</sup>, M. Giner García<sup>3</sup>, M. Colmenero Camacho<sup>1</sup>, M. Montoya García<sup>3</sup>

<sup>1</sup>UGC Medicina Interna. Hospital Virgen Macarena. Sevilla

<sup>2</sup>UGC Reumatología. Hospital Virgen Macarena. Sevilla

<sup>3</sup>Departamento de Medicina. Universidad de Sevilla. Sevilla.

- WALTERS S, KHAN T, ONG T, SAHOTA O. Fracture liaison services: improving outcomes for patients with osteoporosis. En: *Clin Interv Aging* 2017 (Jan 10);12:117-27.
- Proyecto FLS Excellence, SEIOMM, disponible en: [http://seiomm.org/wp-content/uploads/2018/02/ProyectoSEIOMM-FLS-Excellence\\_.pdf](http://seiomm.org/wp-content/uploads/2018/02/ProyectoSEIOMM-FLS-Excellence_.pdf).

**OBJETIVOS:** Describir el perfil de pacientes atendidos y el funcionamiento de una unidad de prevención de fracturas (FLS) cuyo objetivo es garantizar la evaluación de riesgo de re-fracturas, de caídas y prescribir un tratamiento preventivo.

**MATERIAL Y MÉTODOS:** Desde Julio-Diciembre/2018, se han recogido 168 pacientes. Los pacientes son remitidos desde los servicios que atienden a diferentes tipos de fractura, principalmente, Urgencias, traumatología, MI-peri-operatoria, sala de yesos y Atención Primaria. Estos pacientes son atendidos en primer lugar por la Enfermera Gestora de Casos de la FLS, la cual extrae analítica protocolizada previamente y hace valoración del paciente (test de Barthel, Lawton, MNA, Downton, dinamometría, FRAX, SPPB, medidas antropométricas, test timed up and go, EQ-5d) el día de consulta. Se continúa con DMO y Rx de columna dorso-lumbar. Seguidamente, el paciente es evaluado en su conjunto por el Médico Especialista, quien emite un informe para Atención Primaria.