

Actividades de la unidad 2008-2015:

Desde la apertura de la unidad en 2008 hasta junio del 2015 se han realizado **1300** visitas a consultas externas con **271** primeras visitas y **1016** consecutivas en la consulta de enfermedades minoritarias. Se han atendido **>90 patologías diferentes y estudios genéticos a 91 pacientes.**

Se han atendido pacientes de nuestra área de salud con diagnóstico de enfermedades minoritarias (área de Alicante), y del resto de la Comunidad Valenciana y de otras comunidades autónomas de determinadas patologías, fundamentalmente y en concreto Ehler-Danlos, Marfan, despistaje de enfermedades del colágeno hereditarias y Rendu- Osler (HHT).

Se han atendido más de 90 patologías diferentes, aunque especializándose la consulta en: Síndrome de Marfan y otras enfermedades del colágeno hereditarias, síndrome de Ehler-Danlos, Neurofibromatosis tipo I, Esclerosis tuberosa y otras facomatosis y Rendu Osler .

Se han realizado estudios genéticos sobre todo del gen FBN1, TGFBR I y II para estudio de enfermedad de Marfan, de Rendu Osler, de porfiria aguda intermitente, Síndrome de Noonan, fibrosis quística, neurofibromatosis tipo 1 y COL3A (pacientes con sospecha de Ehler Danlos tipo IV).

Actividades durante el 2016:

Se han formado dos comités multidisciplinarios de enfermedades minoritarias específicas en colaboración con dirección y varias especialidades hospitalarias:

- *Comité de esclerosis tuberosa:* se han realizado tres reuniones a lo largo del año 2016 con el objetivo de optimizar la atención y el tratamiento en pacientes con esta enfermedad, y crear una unidad de excelencia en la atención de esta patología. Están incluidas la unidad de enfermedades minoritarias (medicina interna), dirección médica, urología, nefrología, radiología, neumología, dermatología, laboratorio, pediatría (neuro y nefropediatría) y farmacia hospitalaria.
- *Comité de Fabry:* Con el mismo objetivo de crear una unidad de excelencia en la atención de esta patología. Están incluidos en el comité: la unidad de enfermedades minoritarias (medicina interna), dirección médica, nefrología, radiología, laboratorio, cardiología, neurología y farmacia hospitalaria.
- *Proyecto de coordinación asistencial de esclerosis tuberosa a nivel de la comunidad valenciana:* Se está colaborando con varios hospitales de la provincia de Valencia para el establecimiento de un protocolo unitario para toda la comunidad valenciana de esta patología.
- *Registro Rittha:* Desde la unidad se ha trabajado junto con otras unidades de atención a pacientes con telangiectasia hemorrágica hereditaria en España en la creación de un registro nacional de pacientes con esta patología. La apertura del registro se realizó el 6 de junio del 2016, cuyos datos preliminares han sido presentados en el último congreso de la SEMI en Zaragoza.