

Experiencia de trabajo desde una Unidad Multidisciplinar de atención a personas afectadas por enfermedades raras



Castilla-La Mancha

Dra. Isabel Solares Fernández
Unidad de E. Minoritarias del Adulto
CSUR Errores Congénitos del Metabolismo
Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario 12 de Octubre

ENFERMEDADES MINORITARIAS

Prevalencia **<5 casos/10.000**

>7000 entidades pero comparten características:

- Origen genético 80%
- Comportamiento degenerativo
- Falta de conocimientos médico-científicos: demora en su diagnóstico y abordaje asistencial



ENFERMEDADES MINORITARIAS

ENFERMEDADES RARAS EN CIFRAS

infosalus.com

7.000

ENFERMEDADES RARAS EN EL MUNDO

AFECTA A
DE CADA
10.000 **5**
HABITANTES

6-8% DE LA POBLACIÓN
APROX. **30**

MILLONES DE PERSONAS EN LA UNIÓN EUROPEA



5 MILLONES
DE PERSONAS
EN ESPAÑA



EL **80%** DE ELLOS SON TRASTORNOS GENÉTICOS



50%
DE CASOS
TIENE LUGAR
EN LA NIÑEZ



30%
MUERE ANTES
DE CUMPLIR LOS
CINCO AÑOS

LOS AFECTADOS TARDAN DE MEDIA UNOS

5 AÑOS EN OBTENER
UN DIAGNÓSTICO

43% NO DISPONE DE
UN TRATAMIENTO
ADECUADO

- ☐ Individualmente son desórdenes raros (muchas $< 1/100,000$)
- ☐ Colectivamente, la incidencia puede llegar a $1/800 - 1/2500$ nacimientos
- ☐ En España 5.000.000 de personas

Escenario de los pacientes

- Síntomas de largo tiempo.
- Múltiples consultas médicas y pruebas, poco resolutivas.
- Paso por varias (o múltiples) especialidades médicas.
- SIN DIAGNÓSTICO o con DIAGNÓSTICOS ERRÓNEOS.
- Tratamientos sintomáticos; en ocasiones, no útiles, incluso nocivos.
- No tienen un médico de referencia.
- Familias con varios miembros afectados.



Por cierto:
Hoy es el Día de
las Enfermedades
Raras.

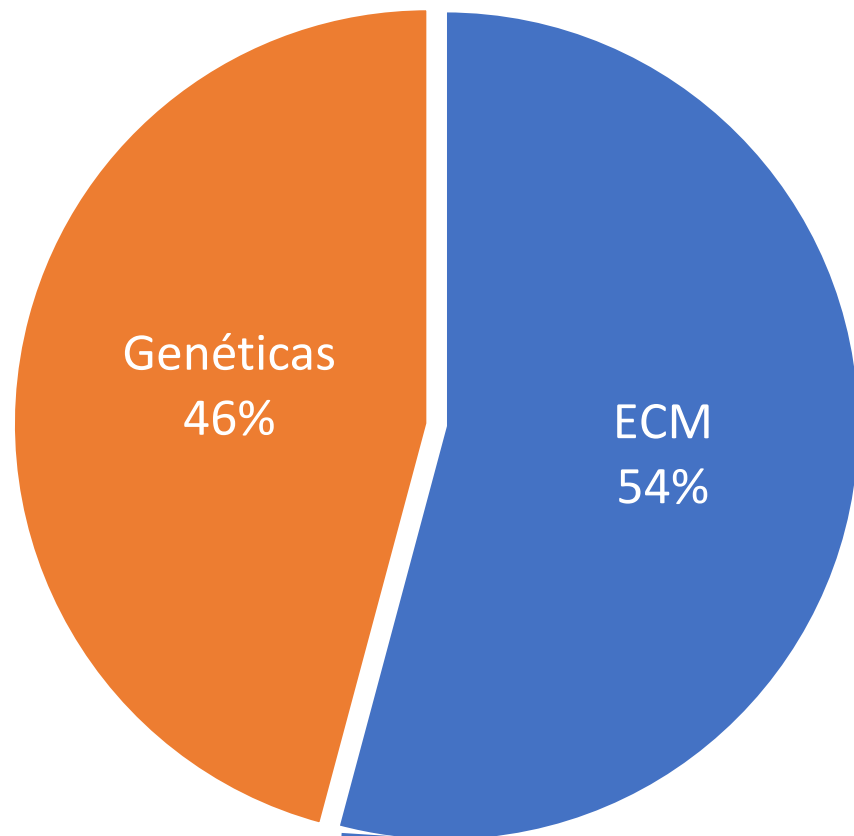
Consulta de MI de Enfermedades Minoritarias

- Unidad pediátrica desde el año 1990. Unidad de investigación.
- Desde el año 2011 Unidad de adultos .
- CSUR y Metab-ERN de errores congénitos del metabolismo.
- Atención a otras enfermedades minoritarias.
- Trabajo en equipo. Unidades multidisciplinarias. Médico internista como coordinador.

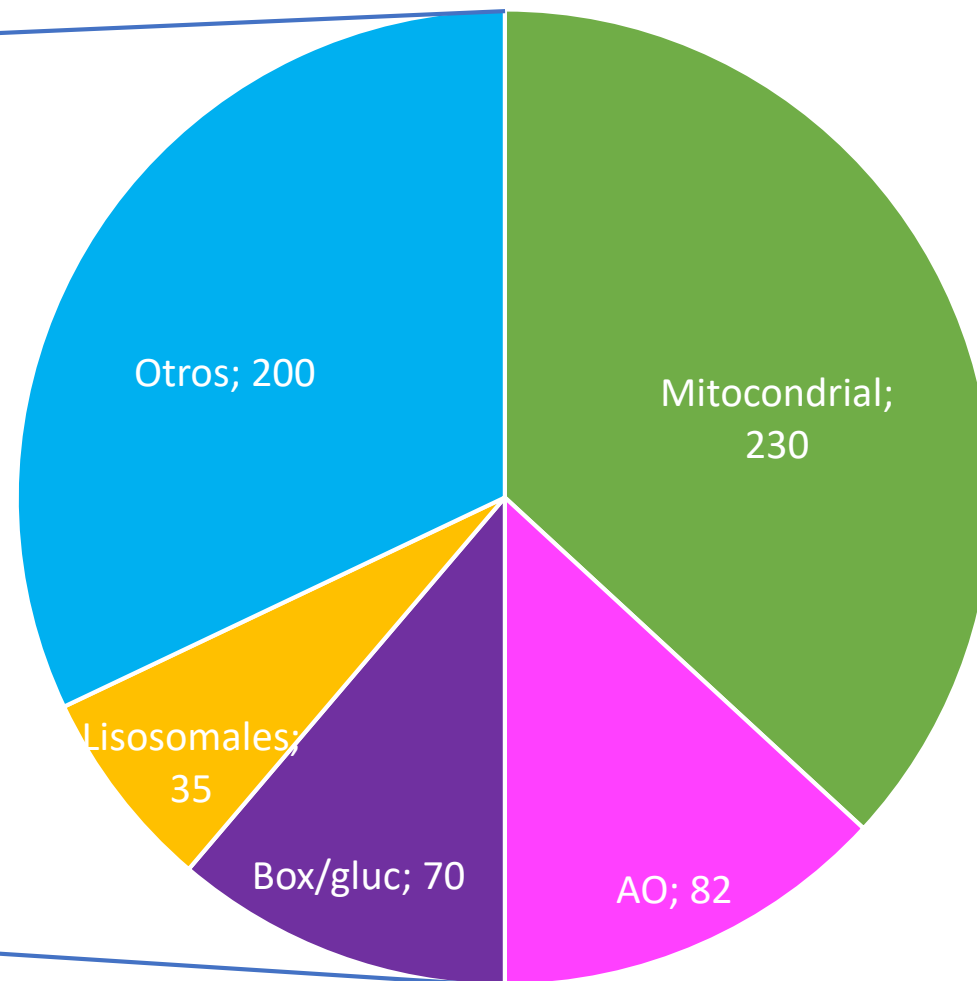


Consulta de MI de Enfermedades Minoritarias

Nº de pacientes 1100



Pacientes con ECM: 650



- Aproximadamente 1/3 de los pacientes proceden de transición de pediatría

Pero cual era la situación antes del año 2011?

Pero cual era la situación antes del año 2011?



- Falta de experiencia clínica en este tipo de pacientes
- Ausencia de concentración de pacientes
- Competitividad entre especialidades por el “control” de ciertas patologías
- No existen protocolos consensuados de diagnóstico y tratamiento

Pero cual era la situación antes del año 2011?

- 
- Gran dispersión geográfica de los pacientes.
 - Los pacientes no son enviados a centros de referencia.
 - No existen comunicación entre el centro terciario y el resto de hospitales.
 - Falta de reconocimiento de las unidades desde el propio centro.
 - No hay una infraestructura ni presupuesto.
 - Unidades poco competitivas



Soluciones



1. Centralización del conocimiento: creación de consultas específicas, favorecer el aprendizaje de los facultativos implicados.
2. Ordenar la asistencia: Marcar ruta asistencial, realizar protocolos.
3. Equipos multidisciplinares: figura del coordinador, comités multidisciplinares, visitas conjuntas.
4. Transición de pacientes pediátricos.
5. Realizar registros, monitorización de actividad realizada y calidad del proceso, investigación.
6. Docencia, difusión del conocimiento.
7. Trabajar más allá de nuestras fronteras: relación entre centros, conexión con primaria, trabajar con asociaciones de familias, laboratorios.

Centralización del conocimiento

- Favorecer el aprendizaje de los facultativos implicados.
- Creación de consulta específica.
- Concentración de casos en el mismo especialista.



- **CSUR:** Centros, Servicios y Unidades de Referencia
 - Equidad en el acceso a nivel nacional
 - Concentración de casos

RESOLUCIÓN DE 9 DE ENERO DE 2015, DEL MINISTRO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD, POR LA QUE SE DESIGNAN CENTROS, SERVICIOS Y UNIDADES DE REFERENCIA DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD



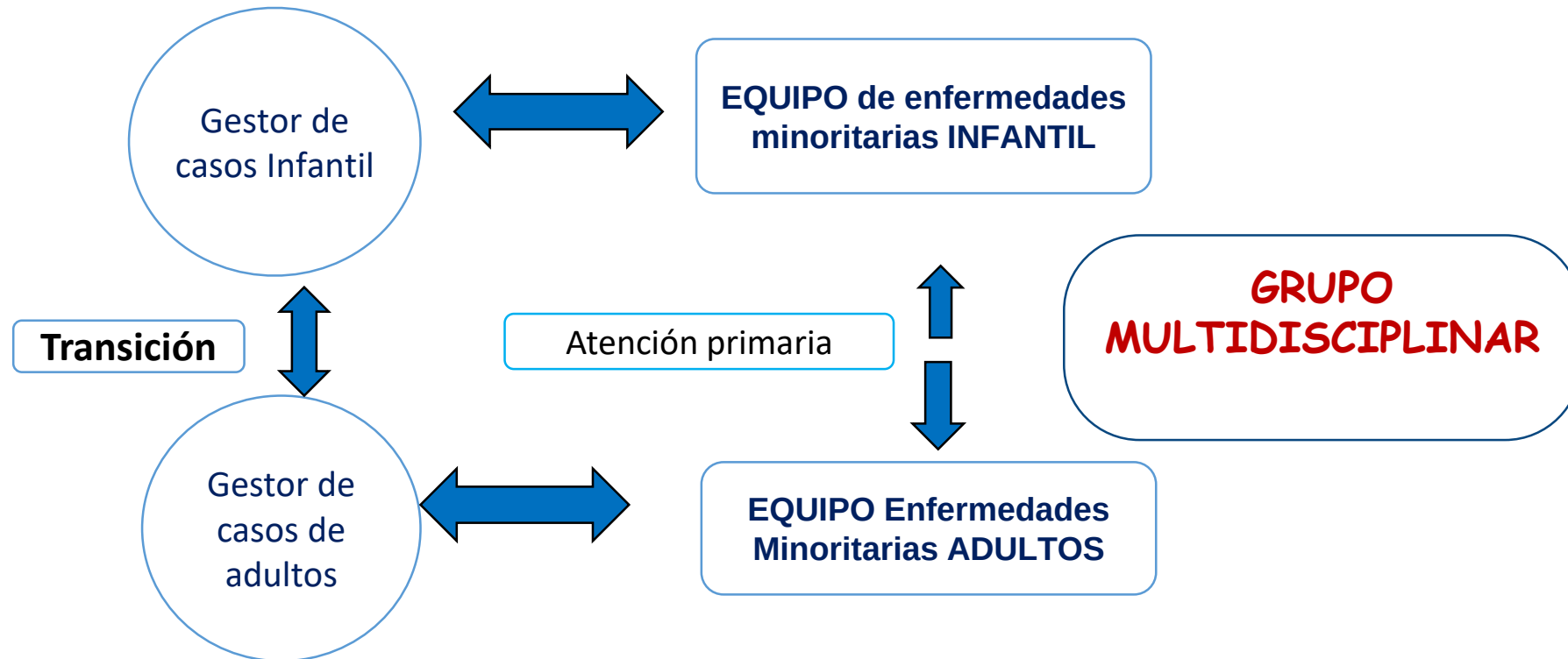
50. Enfermedades metabólicas congénitas

CSUR designados	Comunidad autónoma	Fecha Resolución	Tipo designación
Complejo Hospitalario U. de Santiago	Galicia	09-01-2015	Niños y adultos
Hospital U. de Cruces	País Vasco	09-01-2015	Niños y adultos
Hospital U. y Politécnico La Fe	C. Valenciana	09-01-2015	Niños y adultos
Hospital de Sant Joan de Déu	Cataluña	09-01-2015	Niños
Hospital U. Vall D'Hebrón	Cataluña	09-01-2015	Niños y adultos
Hospital U. Ramón y Cajal	Madrid	09-01-2015	Niños y adultos
Hospital U. 12 de Octubre	Madrid	09-01-2015	Niños y adultos

- **Unidades de experiencia clínica**

Organizar la asistencia: Ruta asistencial

- Trazar camino y papel de cada uno.
- Favorece comunicación.
- Optimiza recursos.



Organizar la asistencia

- Garantizar **seguimiento sistemático y homogéneo** para todos los pacientes con la misma enfermedad.
 - Seguimiento estructurado.
 - Aplicación de protocolos.
- 
- A network diagram with various icons connected by lines, representing a system or process. The icons include a bar chart, a line graph, a calendar, a mail envelope, a laptop, a television, a cloud, and a pie chart. The background is blue.

- Disminuir variabilidad clínica.
- Aprovechar recursos.
- Evitar duplicaciones de pruebas y visitas
- Disminuir pérdidas de pacientes.
- Valoración del tratamiento.



Equipo multidisciplinar



Hematólogo

Bioquímico

Genetista

Radiólogo

Farmacólogo

Enfermera

Trabajador social

Médico internista

Neurólogo

Obstetra

Pediatra

MA digestivo

Traumatólogo

Es complicado reunir en un solo profesional todos los conocimientos y habilidades necesarios para el abordaje de muchas de estas enfermedades.

Equipo multidisciplinar

- Adecuar los procedimientos a la situación de cada paciente y expectativa de la enfermedad.
- Se realiza **atención integral** a todas las necesidades que vaya presentando el paciente.
- Compuesto no sólo por diversos especialistas médicos, si no también por personal de enfermería, rehabilitadores y trabajadores sociales.

Comités multidisciplinarios

- Discusión de casos
- Actualización científica



Visitas conjuntas

- Mejora de la calidad asistencial

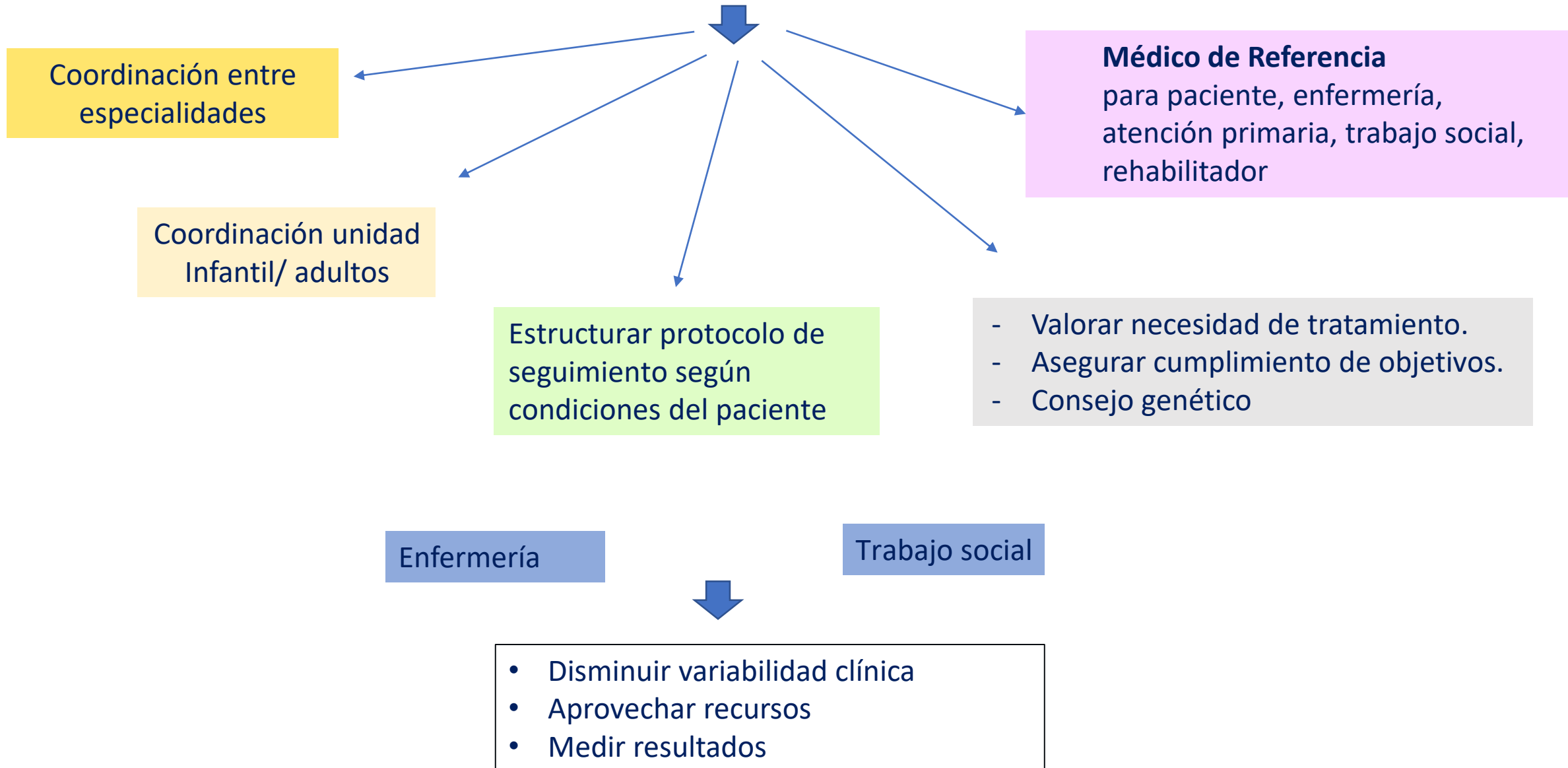


Ejemplo de trabajo multidisciplinar

- Paciente de 23 años, natural de Cartagena (Murcia), diagnosticado en periodo neonatal de academia propiónica, transición desde unidad pediátrica a los 16 años.
- Un episodio de descompensación en la infancia y otro entrado en la adolescencia.
- En un ecocardiograma tras confinamiento se objetiva deterioro de la FE del 30%. Se plantea trasplante cardiaco y hepático.

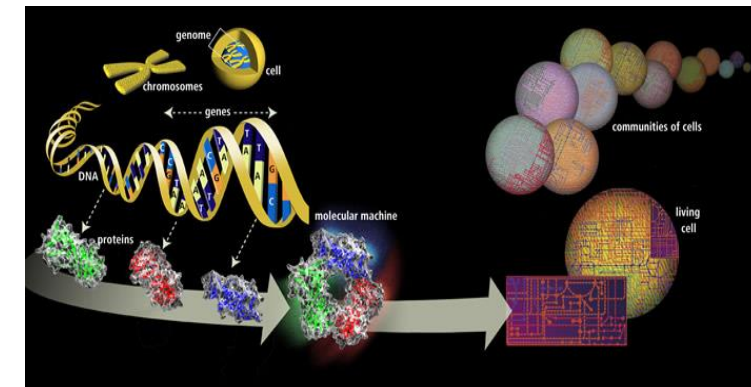
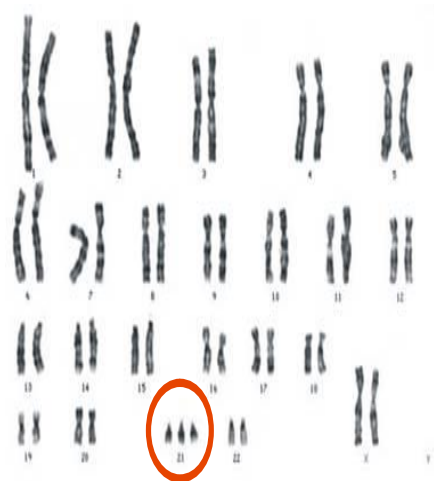
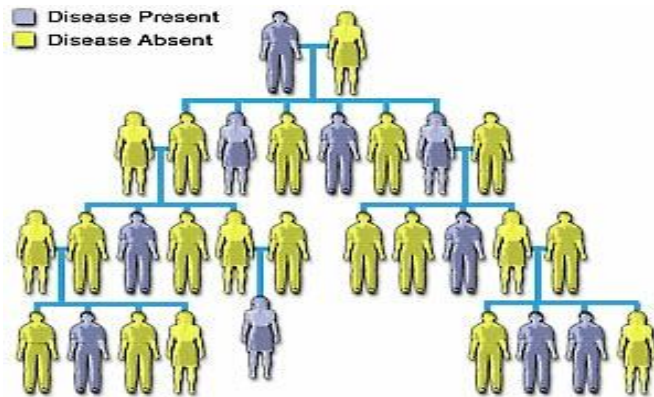


Coordinador: Especialista infantil/especialista adultos



Conocimientos en genética

- Muchas enfermedades raras son de origen genético.
- Importancia de llegar a un diagnóstico, buscar tratamiento y realizar consejo genético.
- Gran número de herramientas: Cariotipo, ARRAY, Paneles, Exoma, Genoma
- Necesidad de conocer que es lo que tengo que pedir, donde lo debo de pedir y ser capaz de interpretarlo



Transición

- Proceso de preparación, adaptación e integración paulatina de los adolescentes con una patología crónica, en una unidad asistencial de adultos.

1. Cuando:

14 – 18 años

- Nivel de maduración.
- Deseos familiares.
- Gravedad.

2. Cómo: Proceso gradual, información desde la adolescencia. Al menos una visita conjunta.

3. Protocolo específico

- Sesiones conjuntas, discusión de casos



TRANSICIÓN				
Edad	12 años	15 años	16-18 años	18-23años
Función	Información al paciente y familia sobre la transición.	Planificación del seguimiento.	Establecer consulta conjunta con el coordinador de adultos.	Paso a consulta de adultos.
Especialista	Pediatra	Pediatra	Pediatra e internista	Internista, con apoyo de pediatría

PEDIATRÍA

ADULTOS

Realizar registros, monitorización de actividad realizada y calidad del proceso, investigación

- Imprescindible la realización de registros, o base de datos de pacientes.
- Monitorización de la actividad
- Gestión: Calidad del proceso:
 - Indicadores clínicos
 - Eventos centinela
 - Investigación y docencia



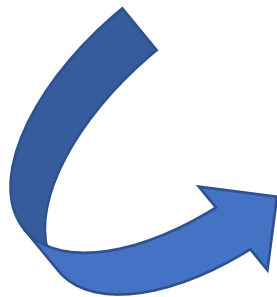
Trabajar más allá de nuestras consultas



Acreditación de la unidad a través del grupo de minoritarias de la SEMI

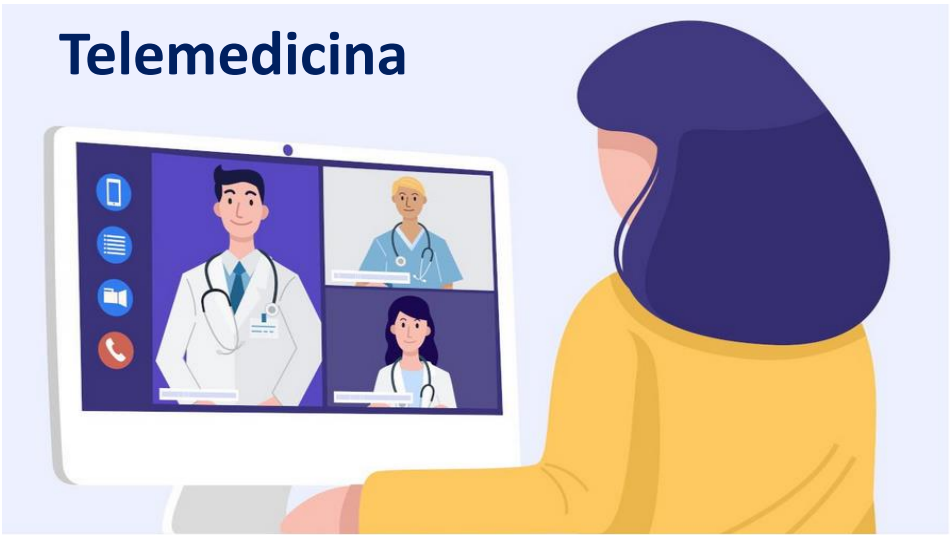


SEMI-Excelente
Criterios y estándares para las Unidades Monográficas de
Medicina Interna
ENFERMEDADES MINORITARIAS



- **Unidad asistencial.**
- **Unidad docente** (referente para formar residentes provenientes de otros hospitales).
- **Unidad avanzada** (referente para formar residentes, así como a médicos internistas u otros especialistas provenientes de otros hospitales).

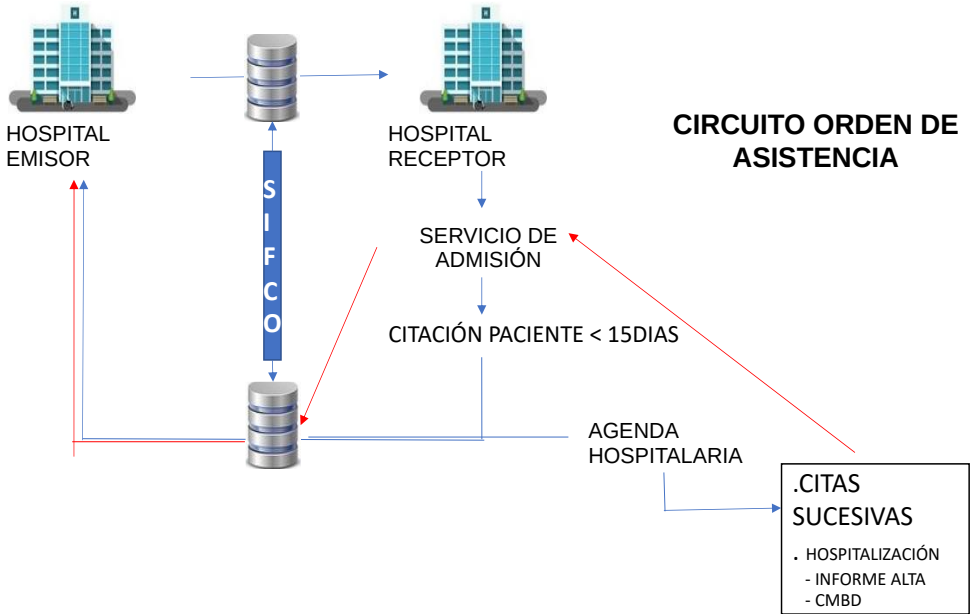
Procedimiento para derivación de pacientes por vía CSUR



Solicitud de asistencia sanitaria programada fuera de la Comunidad Autónoma

A screenshot of a web form titled "Registro de Peticiones" (Request Register). The main heading is "Solicitud de asistencia sanitaria programada fuera de la Comunidad Autónoma". It includes fields for patient identification (Name, Surname, Date of Birth, Sex, NIF, etc.), origin (Country, Region, Province), and the type of assistance requested (e.g., "SEX. HEPATITIS B virus HBV"). There are buttons for "Buscar" (Search), "Observaciones Generales", "Informe Clínico", "Técnicas", and "Procedimientos y Procedimientos".

A screenshot of a web form titled "Patologías o Procedimientos (Anexo III)". It contains a large text area for recording the pathology or procedure, with a "Buscar" button and an "Ampliar" button at the bottom.



Conclusiones:

- La atención a pacientes con ER precisa de un seguimiento estructurado incluso en sus formas “más leves”.
- Es necesario la concentración de casos para permitir la especialización.
- Requiere del desarrollo de equipos multidisciplinarios.
- Importancia figura del coordinador , desarrollo de protocolos y seguimient. estructurado.
- Realización de registros.
- Atención especial a la transición.
- Necesidad de trabajar más allá de nuestras consultas.





“El talento gana partidos, pero el trabajo en equipo y la inteligencia ganan campeonatos”

gracias



montserrat.morales@salud.madrid.org
isabel.solares@salud.madrid.org