

Abordaje asistencial de las enfermedades minoritarias

Dr. Jorge Francisco Gómez Cerezo
Jefe de servicio de Medicina Interna

- ***Las enfermedades raras conforman un nuevo capítulo de la medicina***

Aspectos comunes de las ER

Baja Prevalencia

Frecuente Causa Genética

Cronicidad y Dependencia del Sistema Sanitario Formal e Informal

Incertidumbre Científica

Sensación de Desamparo del Paciente y del Cuidador

- ***Graves***
- ***Degenerativas***
- ***Crónicas***
- ***Carga psicosocial***

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Estrategia aprobada
por el Consejo Interterritorial
del Sistema Nacional de Salud

Recomendaciones

- — Definir planes de intervención consensuados con pacientes y familiares, con la participación de Atención Primaria y Especializada, en los que se recojan aspectos clínicos, así como aquellos de integración familiar y social.
- — Fomentar la coordinación entre todos los profesionales que atienden a pacientes con ER, a nivel tanto de Atención Primaria como Especializada, en las respectivas Comunidades Autónomas.
- — Asegurar la continuidad asistencial cuando el paciente con ER supere la edad pediátrica.
 - Identificar las necesidades de formación e investigación de los profesionales que atienden a pacientes con ER, tanto en Atención Primaria como en Especializada.
 - Fomentar la participación de los centros que atienden a pacientes con ER en proyectos de investigación de ámbito nacional e internacional.
 - Evaluar periódicamente la satisfacción de usuarios y profesionales sobre la atención que reciben en los centros que atienden pacientes con ER.
 - Fomentar la colaboración con asociaciones de pacientes de ER y sociedades científicas (ámbito formativo, informativo, actividades conjuntas, etc.).

- Tomar las medidas adecuadas para evitar los sesgos de género en la atención de pacientes con ER.
- Promover la coordinación y el intercambio de información entre unidades afines que atienden pacientes con ER.
- Fomentar las colaboraciones nacionales y europeas en los diferentes niveles teniendo en cuenta la dimensión europea y la necesidad de colaboración con centros de referencia de otros países.
- Elaborar guías y/o protocolos para la Atención de las ER, con objeto de homogeneizar la actuación de los diferentes profesionales sanitarios tanto de AP como de AE, basados en la evidencia científica disponible y que cuenten con información específica para personas afectadas, familiares, cuidadores y docentes.

Estudio de Necesidades Sociosanitarias de Enfermedades Raras (ENSERio),

- La mitad de los afectados ha tenido que viajar fuera de su provincia a causa de su enfermedad en los últimos dos años.
- El 40% se ha desplazado cinco o más veces. Por el contrario, un 17% no lo ha podido hacer aún habiéndolo necesitado. Uno de los principales motivos de estos viajes es la obtención de una terapia adecuada.

Diseño del Proceso Asistencial:

- . ¿Qué pacientes atenderemos?**
- . Indicadores**

- **Equipo multidisciplinar**

STUDY PROTOCOL

Open Access

Shared communication processes within healthcare teams for rare diseases and their influence on healthcare professionals' innovative behavior and patient satisfaction

Henrike Hannemann-Weber^{1*}, Maura Kessel¹, Karolina Budych² and Carsten Schultz¹

¿CON QUIÉN ?



- **PEDIATRA**
- **NEURÓLOGO**

Transferencia de metaboloopatías desde pediatría a una unidad de adultos

Francesc Cardellach

Servicio de Medicina Interna, HCB
CIBER de Enfermedades Raras

Universidad de Barcelona

EJEMPLOS DE TRANSICIÓN PEDIATRIA-ADULTOS

FIBROSIS QUÍSTICA

**HIPOTIROIDISMO
CONGÉNITO**

HIPERFENILALANEMIA

- **FISIOTERAPIA**
- **PSICOLOGO**
- **TRABAJO SOCIAL**
- **Nutricionista, genetista**



- ***Reuniones***

Publicidad...

puntos guía

CPK

**OSTEOPENIA y
TROMBOPENIA**

VISCEROMEGALIAS

**DOLOR ABDOMINAL Y
NEUROPATIA**

ANGIOQUERATOMAS

.....

Excelencia: si en la cartera de servicio incorporamos

- ***SEGUNDA OPINION ??***



Contents lists available at [ScienceDirect](#)

European Journal of Internal Medicine

journal homepage: www.elsevier.com/locate/ejim



Reflections in Internal Medicine

On the clinical encounter with 'zebras' – the science and art of rare diseases

Michal Haran, Ami Schattner*

*Departments of Medicine and Hematology, Kaplan Medical Centre, Rehovot, Israel
The Faculty of Medicine, Hebrew University Hadassah School of Medicine, Jerusalem, Israel*

ARTICLE INFO

Article history:

Received 28 December 2010
Received in revised form 2 February 2011
Accepted 10 February 2011
Available online 29 March 2011

Keywords:

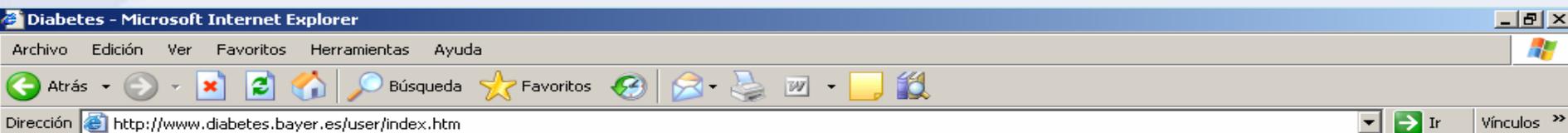
Rare diseases
Difficult diagnoses
Uncertainty

ABSTRACT

Taught since medical school to concentrate on the more common disease entities, physicians may become insensitive to the possibility of encountering a rare disease ("zebra") or even an unusual presentation of one. The personal experience of one of the authors prompted this article, presenting an alternative view. We stress the need to carefully consider at times even rare diagnostic entities and their potentially unusual presentations. We discuss practical approaches to the special problems of these patients who are under-represented in the literature. In particular, using computerized searches when facing patients with unexplained symptoms, and adopting an honest, supportive attitude when uncertainty persists, seems important.

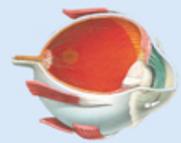
© 2011 European Federation of Internal Medicine. Published by Elsevier B.V. All rights reserved.

Pags WEB:





Registro | Contáctenos | Sitemap | Buscar

	Formación	Educación	Ediciones	Interacción	Producto	Advertencia
Entrar a	AREA USUARIOS					
ÁREA DE PRENSA	 <p>El año del niño El 14 de noviembre, <i>día mundial de la Diabetes</i>, cuenta este año con una resolución de Naciones Unidas que reconoce esta enfermedad como crónica, debilitante y costosa</p>					
ÁREA ENFERMERÍA	 <p>Menopausia y diabetes: un doble reto La Menopausia puede representar un reto único para las mujeres con diabetes</p>					
ÁREA FARMACÉUTICA	 <p>Problemas de Salud Relacionados con la Diabetes (II)</p> <p>Preguntas frecuentes</p>					
Enlaces Bayer	 <p>Diabetes y planificación de la alimentación</p>					
Bayer Global	 <p>Personajes Célebres</p>					
Bayer Iberia	 <p>Winglucogfacts Programa de gestión de datos</p>					
Bayer Salud	 <p>¿Cuánto sabe de la retinopatía diabética?</p>					
Ascensia.com	 <p>Una historia verdadera</p>					
Condiciones de Uso	 <p>El nuevo medidor de glucosa de Bayer</p>					
Política de privacidad	 <p>ASCENSIA ELITE</p>					
Pie de imprenta	 <p>BREEZE</p>					



Hoy es 15 Junio de 2009
Nº. de visita : 179566
© Copyright Bayer 2003
Webmaster e-mail:
intranet.by-iberia.ib@bayer.es

El [2010 Revised Ghent Nosology](#) para el síndrome de Marfan parte de 7 puntos, como se indica a continuación:

En ausencia de historia familiar:

1. [Ao \(\$Z \geq 2\$ \) AND EL = MFS](#)
 2. [Ao \(\$Z \geq 2\$ \) AND FBN1 = MFS](#)
 3. [Ao \(\$Z \geq 2\$ \) AND Syst \(\$\geq 7\$ pts\) = MFS*](#)
 4. [EL y FBN1 con Ao conocida = MFS](#)
-

En presencia de historia familiar:

5. [EL y FH de MFS \(como se define abajo\) = MFS](#)
6. [Sist \(\$\geq 7\$ pts\) y FH de MFS \(como se define abajo\) = MFS*](#)
7. [Ao \(\$Z \geq 2\$ en menores de 20 años, \$\geq 3\$ en mayores de 20 años\) + FH de MFS \(como se define abajo\) = MFS*](#)

* Sin descartarse [SGS](#), [LDS](#) or [VEDS](#)

[Click aquí para calcular el score sistémico](#)

[Click aquí para información sobre el diagnóstico diferencial](#)

[Click aquí para criterios de mutación en la FBN1](#)

[Click aquí para el cálculo del Z-Score](#)

LA INFORMACIÓN TIENE CARACTERÍSTICAS ...

- >> Evaluación del riesgo de aparición y de recurrencia
- >> Consejo genético antes y después de la realización de los análisis genéticos
- >> Información escrita y oral accesible para las familias, profesionales sanitarios y grupos de apoyo al paciente

Las indicaciones más frecuentes del consejo genético son:

- Malformaciones congénitas, ya sean únicas o múltiples, dismorfias.
- Retraso mental o del desarrollo y talla baja.
- Infertilidad, esterilidad, abortos recurrentes.
- Presencia de consanguinidad.
- Presencia de alteraciones cromosómicas.
- Historia familiar de enfermedades genéticas.

Consejo Genético en Enfermedades Raras

El consejo genético pretende dar respuesta a las necesidades de los pacientes, familiares y de los profesionales que las atienden, para asesorar y valorar desde el punto de vista genético qué acciones hay que adoptar para facilitar la prevención, el diagnóstico precoz, el abordaje terapéutico y el seguimiento más adecuados. Se concibe como un proceso que involucra a un individuo o familia, e implica:

- Conocer la situación médica, incluyendo el diagnóstico, curso probable de la enfermedad y el tratamiento disponible.
- Entender cómo la herencia contribuye al trastorno, así como el riesgo de recurrencia de la enfermedad.
- Comprender las alternativas para manejar el riesgo de recurrencia y opciones reproductivas.
- Ayudar a elegir, entre las opciones posibles, la más efectiva y apropiada según el riesgo, objetivos familiares, normas éticas, creencias, etc. y actuar de acuerdo con dicha decisión.
- Favorecer la adaptación del individuo y de la familia a la enfermedad y/o al riesgo de recurrencia.

**Hospital de
dia**

Consultas

Hospitalización

50 pacientes

1 nuevo

1 preferente y 3 sucesivos

ARTÍCULO ESPECIAL

Mapas conceptuales para el diagnóstico de enfermedades raras en atención primaria

Manuel Ortega Calvo^{a,*}, José Luis Gómez-Chaparro Moreno^b,
Antonio González-Meneses López^c, Javier Guillén Enríquez^d,
Antonio Varo Baena^e y Elvira Fernández de la Mota^f

^a *Médico de Familia, Centro de Salud Esperanza Macarena, Distrito Sevilla, CIBER-OBN (CB06/03), Instituto de Salud Carlos III, España*

^b *Pediatra, Centro de Salud Alcolea, Distrito Córdoba, Córdoba, España*

^c *Pediatra, Unidad de Dismorfología, Hospital Infantil, Hospitales Universitarios Virgen del Rocío, Sevilla, España*

^d *Médico especialista en Salud Pública, Asesor técnico, Servicio de Epidemiología y Salud Laboral, Consejería de Salud, Junta de Andalucía, Sevilla, España*

^e *Médico especialista en Salud Pública, Jefe de la Sección de Epidemiología, Delegación Provincial de Salud de Córdoba, Córdoba, España*

^f *Médico de Familia, Centro de Salud Los Bermejales, Distrito Sevilla, Sevilla, España*

Recibido el 21 de septiembre de 2010; aceptado el 25 de enero de 2011

**ATENCIÓN
PRIMARIA**



**MEDICINA
INTERNA**

- ***Hospital Puerto Real***

TELEFONO

**CORREO
ELECTRONICO**

FORMACIÓN.

Publicidad

ENFERMERIA EN LA CONSULTA DE enfermedades minoritarias



CONCLUSIONES

**MULTIDISCIPLINAR, EN TODOS LOS
AMBITOS DE LA ATENCION
SANITARIA Y EN COORDINACION
CON PRIMARIA**