

2024

PROTOCOLO ENFERMEDADES RARAS GENÉTICAS



Versión 1

Contenido

Equipo Elaborador del Protocolo	3
Metodología	3
Glosario	4
Introducción	5
Objetivos	7
Objetivo General	7
Objetivos Específicos	7
Alcance	7
Diagnóstico	7
Centro de Referencia	8
Captación	8
Ingreso	8
Funcionamiento del Servicio	9
Organización	9
Atención	10
Primera consulta	10
Tratamiento o Plan de Internación	10
Control y Seguimiento	11
Procedimientos Clínicos	12
ATENCIÓN PSICOSOCIAL	12
Plan de Intervención Psicosocial	12
ATENCIÓN PEDIÁTRICA	13
Plan de Intervención Pediátrica	13
ATENCION NUTRICIONAL	14
Valoración del Estado Nutricional	14
Determinación de Necesidades Nutricionales	14
Tratamiento Nutricional	15
ATENCIÓN DE ENFERMERÍA	15
Responsabilidades del Licenciado en Enfermería	15
ATENCION NEUROPEDIATRICA	16
ATENCION GENÉTICA	17
ATENCION NEUROLÓGICA	17
TRANSICIÓN A EQUIPO DE ENFERMEDADES RARAS DE ADULTOS	17
Actividades Comunitarias	18

Criterios de Internación	18
Cuidados Paliativos	19
Contrarreferencia con Prestador Integral de Salud	19
Contrarreferencia con Otras Especialidades dentro de CRENADECER	19
Bibliografía	20
Flujograma	21
Modificaciones	22
Firmas	22

Equipo Elaborador del Protocolo

Agüero, Patricia (Endocrinóloga)
Castro, Mariana (Lic. Nutrición)
Ferraz, Sue (Genetista)
Forrisi, Lucía (Lic. en Trabajo Social)
Hornblas, Nicole (Lic. Psicología)
González, Paola (Lic. Enfermería)
Guecaimburu, Rosario (Genetista)
Montaño, Sonia (Lic. Enfermería)
Rodríguez, Ma. Fernanda (Pediatra)
Sommaruga, Nicolás (Neurólogo)
Vivas, Susana (Neuropediatra)

Metodología

Para la elaboración de este protocolo, se realizó unas búsquedas en las siguientes bases de datos hasta noviembre de 2022 MEDLINE, EMBASE, CINAHL, and Web of Science. Se utilizaron como palabras clave: “enfermedades raras”, “guías”, en idioma español e inglés.

El Equipo de trabajo, en forma consensuada, ha decidido utilizar como referencia las guías internacionales (en su mayoría del sitio web ORPHANET), adaptadas a nuestro medio.

Glosario

AME: Atrofia Muscular Espinal

ALIBER: Alianza iberoamericana de Enfermedades Raras

ATUERU: Asociación Todos Unidos Enfermedades Raras

CP: Cuidados Paliativos

CRENADECER: Centro de Referencia Nacional en Defectos Congénitos y Enfermedades Raras

EB: Epidermólisis Bullosa

EIM: Errores Innatos del Metabolismo

ENM: Enfermedad Neuro Muscular

EPOF: Enfermedad poco Frecuente

ER: Enfermedades Raras

FNR: Fondo Nacional de Recursos

FQ: Fibrosis Quística

FTM: Formulario Terapéutico de Medicamentos

IMC/E: Índice de Masa Corporal / Edad

L/E: Longitud/Edad

MLPA: Método de laboratorio para la detección del número de copias de secuenciación genómica.

OMS: Organización Mundial de la Salud

P/E: Peso/Edad

P/T: Peso /Talla

PNN: Pesquisa Neonatal

SNG: Sonda nasogástrica

SPW: Síndrome de Prader-Willi

T/E: Talla /Edad

TQT: Traqueotomía

UAA: Unidad de Atención Ambulatoria

UMEFEPE: Unidad de Medicina Embriofetal y Perinatal

VNI: Ventilación no invasiva

Introducción

Bajo la denominación de Enfermedades Raras (ER) o Poco Frecuentes (EPOF), se agrupa un conjunto amplio de enfermedades heterogéneas, sobre las que se tiene un conocimiento incompleto y afectan a un número desconocido de individuos en Uruguay.

Cada enfermedad específica se define como “rara” sólo si afecta a un número limitado de la población total, lo cual varía en cada país y dificulta su clasificación. Estas enfermedades, tienen una baja prevalencia, se caracterizan por una alta tasa de mortalidad y suelen tener una evolución crónica muy severa. Esto provoca múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas, lo que conlleva una complejidad clínica que dificulta su diagnóstico y reconocimiento.

El Parlamento Europeo y el Consejo de la Unión Europea (1999) establecieron un límite de prevalencia de 1 caso entre 2.000 personas, y se estima que aproximadamente el 80% de estas enfermedades tienen un origen genético, siendo el 70% de ellas de inicio en la infancia. Con los avances en descubrimientos genéticos, se han reportado hasta 8000 enfermedades raras diferentes.

Es importante destacar que el número de pacientes con enfermedades raras varía considerablemente de una enfermedad a otra, y que la mayoría de los pacientes registrados en estadísticas o publicaciones presenta enfermedades aún menos frecuentes, que afectan sólo a una de cada 100000 personas o menos. En Uruguay, se estima que entre 60000 y 200000 personas se ven afectadas por estas enfermedades.

Para abordar a los afectados, es fundamental adoptar un enfoque interdisciplinario, con esfuerzos especiales dirigidos a reducir la morbilidad, evitar la mortalidad prematura, disminuir el grado de discapacidad y mejorar la calidad de vida, así como el potencial socioeconómico de las personas afectadas.

Desde el punto de vista médico, las Enfermedades Poco Frecuentes se caracterizan por la presencia de múltiples síntomas y signos que varían no sólo entre las enfermedades, sino también entre pacientes que padecen la misma condición. Incluso dentro de una misma enfermedad, puede haber una gran diversidad de subtipos y la coexistencia de múltiples discapacidades en un solo paciente.

En términos de gravedad, las enfermedades raras difieren ampliamente, pero en general, la esperanza de vida de estos pacientes se ve significativamente reducida. El pronóstico vital depende de cada enfermedad y puede variar considerablemente. Algunas enfermedades raras producen la muerte en el período neonatal, otras se manifiestan en la edad adulta y

tienen una rápida progresión, mientras que otras son compatibles con una vida normal si se diagnostican y tratan adecuadamente a tiempo.

A pesar de constituir un grupo muy heterogéneo, comparten ciertas características comunes. La Alianza Europea No Gubernamental de Organizaciones de Pacientes dirigida por pacientes llamada EURORDIS, que representa a 724 organizaciones de pacientes con enfermedades raras en 64 países, y que da cobertura a más de 4000 enfermedades, ha identificado las siguientes características de las enfermedades raras en su página web:

- Amplia variabilidad en la presentación clínica, no solo entre las diferentes enfermedades sino también de paciente a paciente portador de la misma condición.
- En general, estas enfermedades son crónicas, progresivas, degenerativas y amenazan la vida.
- Los síntomas relativamente comunes pueden ocultar las enfermedades subyacentes, lo que lleva a diagnósticos erróneos.
- Estas enfermedades comprometen la calidad de vida de los pacientes debido a la falta o pérdida de autonomía.
- Los pacientes y sus familias suelen experimentar altos niveles de dolor y sufrimiento.
- A menudo, no existe cura definitiva para estas enfermedades.
- El 70% de las enfermedades raras afectan a los niños.
- El 30% de los pacientes portadores de una enfermedad rara muere antes de los 5 años.
- En el 80% de las enfermedades raras se ha identificado una etiología genética.

Este protocolo de asistencia se centra en enfermedades raras más prevalentes, de origen genético. El protocolo incluye recomendaciones para el manejo institucional de los pacientes objetivo, pero debido a la gran diversidad y número de estas enfermedades, no se incluyen recomendaciones específicas para cada una de las patologías incluidas en este grupo. Sin embargo, se realizará un abordaje separado para las siguientes condiciones, basados en guías internacionales:

- Síndrome de Prader-Willi
- Enfermedades Neuromusculares, incluyendo la Atrofia Muscular Espinal (AME), la Distrofia Muscular de Duchenne y otras enfermedades neuromusculares (miopatías, polineuropatías y distrofias musculares).
- Neurofibromatosis
- Alteraciones cromosómicas y otros síndromes genéticos.

Objetivos

Objetivo General

Generar un conjunto de recomendaciones y herramientas que puedan ser aplicadas en la asistencia sanitaria a pacientes portadores de Enfermedades Poco Frecuentes

Objetivos Específicos

- Captar y contribuir a la atención integral de las personas portadoras de estas enfermedades.
- Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad.

Alcance

Este protocolo está dirigido a todos los profesionales de la salud involucrados en el tratamiento de pacientes portadores de enfermedades raras de causa genética.

Diagnóstico

Las diferentes entidades comprendidas bajo esta denominación requieren para su diagnóstico un planteo clínico que cumpla con criterios mayores y menores establecidos en cada condición, y, en los casos que corresponda, se realizará la confirmación molecular con la realización de estudios genéticos.

Los estudios genéticos incluyen:

- 1- Cariotipo: el usuario ingresa al centro con resultado de cariotipo ya realizado en su prestador integral de salud.
- 2- MLPA
- 3- Secuenciación de gen específico
- 4- Panel de genes
- 5- Secuenciación de exoma

Los usuarios con patologías cuyos diagnósticos cuentan con estudio genético, ingresan al servicio ya con el resultado, pudiendo el mismo ser ampliado en la consulta.

Otros usuarios que ingresan con planteos clínicos sin confirmación molecular son evaluados y de acuerdo con los planteos del equipo se solicita paraclínica molecular específica.

Centro de Referencia

Captación

Los pacientes con sospecha o confirmación de ser portadores de una Enfermedad Rara, son derivados desde el Sistema Nacional Integrado de Salud, tanto de prestadores integrales públicos como privados, y desde el Laboratorio de Pesquisa Neonatal.

Los casos con confirmación diagnóstica son derivados directamente a la policlínica correspondiente (SPW, Alt. Cromosómica, EIM). Los casos sin confirmación son evaluados por los profesionales del equipo de recepción del centro de referencia.

Ingreso

Las consultas son realizadas de manera presencial, estando presente personal de enfermería, especialista en neuropediatría, genética, pediatría en equipo pediátrico, neurología y médico general en el equipo de adultos.

Las consultas con trabajo social y psicología se llevan a cabo en una instancia previa y/o posterior.

La evaluación nutricional es coordinada luego de la consulta de ingreso.

Se derivan a las distintas especialidades dentro de la institución según se requiera, con las cuales se mantiene una continua contra-referencia.

Ingresan los pacientes:

- Con una enfermedad rara confirmada por estudio genético
- Con planteo clínico de enfermedad rara de causa genética. En este caso, se realiza la confirmación genética; de no existir la misma, porque no haya prueba de laboratorio o porque los estudios hayan sido negativos, se plantea al Prestador Integral de Salud del paciente un seguimiento y en caso de cambiar la condijo del mismo puede ser derivado nuevamente para su valoración.
- Las patologías que ingresarán al Centro de Referencia deberán ser de causa genética, poco frecuentes, crónicas, progresivas, degenerativas con amenaza para la vida. Requerir para su adecuada prevención, diagnóstico, tratamiento y

rehabilitación de elevado nivel de especialización, tanto en materia de recursos humanos como materiales, así como de experiencia acumulada y/o demandar recursos tecnológicos de alta especialización que, en atención a la ecuación costo-efectividad, precisen de la concentración de un número mínimo de casos.

Funcionamiento del Servicio

Organización

Con el objetivo de lograr una mayor comprensión de este protocolo, se hará mención, en primer lugar, al funcionamiento general del servicio para luego referirse a los grupos de patologías seleccionados.

De acuerdo con la población asistida hasta el momento se han determinado las siguientes policlínicas:

Policlínica de patología neuromuscular (ENM):

- Pacientes sin deambulación: se asisten en el área de procedimientos de la UAA.
- Pacientes con deambulación conservada: se asisten en consultorio.

Policlínica de Síndrome de Prader Willi (SPW)

Policlínica de alteraciones cromosómicas y síndromes genéticos

Policlínica de control y seguimiento anual de usuarios con diagnóstico clínico, pero sin confirmación molecular.

Atención

Primera consulta

La primera consulta se realiza con el equipo completo para el diagnóstico y confirmación de su condición de portador de una Enfermedad Rara. Se debe realizar anamnesis, examen físico y revisión de historia clínica previa. De ser necesario, se solicitan estudios específicos y/o ampliatorios de acuerdo con el caso y las derivaciones correspondientes a las demás especialidades médico-quirúrgicas. En algunas situaciones el proceso diagnóstico puede ser prolongado.

A su vez, se realiza una entrevista con psicología y servicio social para establecer el diagnóstico psicosocial, atendiendo la situación asistencial, el contexto familiar y los recursos comunitarios con que cuenta el paciente y su familia.

Tratamiento o Plan de Internación

La mayoría de estas enfermedades no tiene tratamiento curativo. Sin embargo, debe establecerse un plan terapéutico dirigido al tratamiento de aquellos aspectos que puedan ser atendidos con el objetivo de tener la mejor calidad de vida posible y retrasar, cuando se pueda, la aparición de síntomas y complicaciones que forman parte de la patología y dificultan las condiciones de vida del paciente y su familia. En tal sentido se trabaja en forma coordinada con los Equipos de Cuidados Paliativos (pediátrico y adultos) así como con el equipo asistencial de la Unidad de Internación.

Control y Seguimiento

El control y seguimiento varía según las diferentes situaciones:

- **Pacientes con confirmación clínica y paraclínica positiva:** se plantea una estrategia de controles de acuerdo con cada patología confirmada según los criterios establecidos en el equipo, continuando con otros profesionales del CRENADECER con la frecuencia que determine cada especialista según los requerimientos específicos.
- **Pacientes sin confirmación paraclínica, pero con fuerte sospecha clínica, con información científica que sustente diagnóstico clínico y habiéndose descartado otras etiologías no genéticas:** se procede como en el punto anterior.
- **Pacientes sin confirmación de portación de enfermedad rara:** en las situaciones en las que luego de una exhaustiva evaluación clínica y paraclínica, incluidos estudios genéticos, no se pueda concluir que el paciente es portador de una Enfermedad Poco Frecuente, se realiza control anual por equipo, debiendo continuar su asistencia con su prestador integral de salud. Esto es debido a que por el permanente avance tecnológico en el área de la genética molecular es posible que enfermedades que hoy no poseen diagnóstico si lo tengan en el futuro.
- **Paciente ingresado:** una vez ingresado el paciente, se establecen los controles que el mismo requiera, así como entrevistas psicosociales. Se realiza evaluación pediátrica y nutricional según requerimientos.

Procedimientos Clínicos

A continuación, se describen los diversos procedimientos de atención por especialidad.

ATENCIÓN PSICOSOCIAL

Objetivo general:

- Contribuir a la estrategia de asistencia integral en salud, aportando la mirada psicosocial.
- Establecer el diagnóstico psicosocial del paciente y su familia.

Objetivos específicos:

- Realizar abordaje psicosocial individual o familiar según corresponda.
- Articular con los profesionales y técnicos que intervienen en la asistencia de los pacientes.
- Priorizar la calidad de vida del paciente y su familia en el abordaje en salud.

Plan de Intervención Psicosocial

A partir del diagnóstico psicosocial se elaboran estrategias específicas para cada situación. Se procura acompañar a los pacientes y sus familias en sus trayectorias vitales. En este sentido se busca:

- Valorar y abordar el impacto afectivo que produce el proceso de confirmación diagnóstica en los pacientes y sus familias.
- Acompañar la inserción del paciente y su familia en la dinámica institucional de este Centro asistencial.
- Facilitar la comunicación de aspectos referidos al diagnóstico y los procesos de enfermedad, retomando lo planteado por los especialistas intervinientes, con una mirada psicosocial.
- Acompañar el proceso de duelo facilitando el intercambio con las familias a fin de valorar el impacto afectivo que produce la pérdida de un ser querido.
- Asimismo, se busca promover el goce de derechos: a la salud, la educación, los cuidados adecuados y el acceso a prestaciones sociales (en los casos que corresponden).

ATENCIÓN PEDIÁTRICA

Objetivo general:

- Brindar un abordaje integral, que incluya un enfoque familiar, que permita establecer un marco adecuado para la toma de decisiones de las prioridades terapéuticas del paciente.

Objetivos específicos:

- Evaluar el Certificado de Esquema de Vacunación obligatorio y ampliado.
- Recomendar y asesorar a la familia sobre la ampliación de vacunación cuando la situación clínica del paciente lo requiera, así como la inmunización del núcleo familiar.
- Favorecer un ambiente de diálogo con los demás especialistas que asisten al niño por fuera del equipo, a fin de contribuir al enfoque integral y la toma de decisiones en orden de prioridad del paciente y sus cuidadores.
- Fortalecer la contra-referencia con el pediatra tratante en su prestador integral de salud, a fin de contribuir con el abordaje de los controles programados del niño, que además es portador de una enfermedad rara.

Plan de Intervención Pediátrica

Además de la instancia de consulta con el equipo en pleno, se le otorga al paciente consulta en consultorio pediátrico, la cual es realizada con especialista en pediatría y licenciada de enfermería del equipo de enfermedades raras, logrando así un mayor conocimiento del paciente y su entorno familiar.

Se realizan los controles ambulatorios solicitados desde la Unidad de Internación al alta hospitalaria. También se acompaña a los pacientes en la Unidad de Internación durante los procedimientos invasivos. Además, se efectúa la referencia y contra-referencia con unidades del prestador integral, Unidad de Internación de CRENADECER, clínicas de rehabilitación y Unidades de Cuidados Intensivos.

Se elaboran estrategias para cada situación específica que requiera la intervención de especialistas por fuera del equipo, para favorecer la comprensión de los diagnósticos, los procedimientos y las medidas terapéuticas indicadas.

ATENCIÓN NUTRICIONAL

Objetivos:

- Realizar valoración y tratamiento nutricional de los pacientes
- Identificar los principales problemas nutricionales y sus probables causas
- Educar apoyar y acompañar a las familias de los pacientes en el manejo de la alimentación

Valoración del Estado Nutricional

En un primer momento se realiza la valoración nutricional que consiste en:

- Indicadores antropométricos IN1. En base a la medición de peso, longitud, talla, altura de rodilla, en relación con la edad y el sexo, se determinan los siguientes indicadores: P/E, L/E, T/E, P/T, IMC/E.
- Altura de la rodilla, se estima a través de una fórmula (referencia Gibson RA; Principles of nutrition assessment New York 1990, Oxford University Press), en los casos en que el paciente no pueda ser medido parado (talla) o acostado (longitud).

De acuerdo con los valores obtenidos se comparan con los patrones de referencia OMS 2007 o patrón de crecimiento en niños con parálisis cerebral Krick J. 1996.

Determinación de Necesidades Nutricionales

- **Cálculo energético, de macro y micronutrientes- IN2**

De acuerdo al estado nutricional se determina el aporte de calorías, de macronutrientes (proteínas, hidratos de carbono, lípidos y fibra) y de micronutrientes (calcio, sodio, en particular para cada patología)

El cálculo energético se hace en forma personalizada para cada paciente.

- **Cálculo de suplementos o sustitutos nutricionales**

Los suplementos nutricionales contienen uno o más ingredientes alimenticios destinados a complementar la alimentación cuando esta resulta insuficiente (ejemplo: vitaminas, minerales, aminoácidos, etc.).

Los sustitutos nutricionales son alimentos que pueden sustituir parcial o totalmente la dieta del individuo.

El cálculo de suplementos nutricionales se hace en forma personalizada para cada paciente.

Tratamiento Nutricional

Teniendo en cuenta los cálculos anteriores, se elabora el plan de alimentación para el paciente. Se confecciona un plan escrito que se le entrega y se explica la aplicación del mismo. Se realiza educación nutricional para mejorar la calidad de la alimentación.

Una vez completados estos pasos el paciente es devuelto al Servicio que lo derivó o a su prestador de Salud con las indicaciones correspondientes.

ATENCIÓN DE ENFERMERÍA

Objetivo general:

- Realizar el proceso organizativo de la unidad, la normativa, la estructura y los procedimientos, en pro de brindar al usuario y su familia una atención íntegra, integral e integrada.

Objetivos específicos:

- Aplicar el Proceso de atención de enfermería al 100 % de los usuarios que consultan en el servicio de Enfermedades raras.
- Colaborar en el fortalecimiento de la contra referencia con el prestador de salud correspondiente al usuario.
- Brindar orientación y apoyo en cuanto al funcionamiento del Centro de referencia.
- Brindar información respecto a la existencia de asociaciones según la patología.
- Concretar el seguimiento y evaluación de la situación del usuario.

Responsabilidades del Licenciado en Enfermería

- Realizar tareas administrativas, educación permanente, proceso enfermero, coordinación e investigación.
- Gestionar la agenda electrónica diaria de consultas: recepción de llamados, organizar fecha acorde al motivo de consulta y patología. Realiza captación de usuarios (vía telefónica) que no concurren a las consultas.
- Realizar co-consulta con resto del equipo e HC electrónica.
- Brindar asesoramiento telefónico a los usuarios sobre derechos y acceso al servicio.
- Supervisar a diario los sistemas de registros: carpetas compartidas de resultados de estudios, de información de cada patología, de protocolos de atención, planilla Excel de usuarios del servicio.
- Coordinar interconsultas, estudios solicitados, y extracción de muestras para estudios.
- Organizar la contra referencia para la obtención de los resultados de los estudios genéticos.
- Coordinar traslados de muestras de estudios a laboratorios externos.

- Solicita autorización y prestador a la Gerencia de la Unidad de Atención Ambulatoria del CRENADECER para nuevos estudios genéticos y/o actualización de cotización de estos cada 6 meses.
- Es el personal del equipo responsable, en forma semanal, de realizar el pedido de proveeduría y farmacia de acuerdo con el stock y necesidades del sector.
- Completar la documentación que se debe registrar para cada procedimiento (consentimiento informado, etc.)
- Realizar control antropométrico y de signos vitales.
- Completar la planilla de enfermería de recolección de datos patronímicos y de valoración de enfermería por patrones funcionales de M. Gordon, para determinar diagnósticos enfermeros precisos y actuar en consecuencia.
- Realizar la actualización de normas, pautas y protocolos que rigen la atención del usuario siempre con abordaje bio-psico-social, en conjunto con la Lic. Supervisora.
- Participar en eventos académicos relacionados al área específica de las enfermedades raras.
- Colaborar en los proyectos de investigación del servicio.

ATENCION NEUROPEDIATRICA

La neuropediatría y la genética son las especialidades que más enfermedades raras estudian y atienden, esto es debido a que muchas de estas enfermedades son de causa genética y se originan en el sistema nervioso y a que en su mayoría repercuten en el neurodesarrollo causando síntomas neurológicos en la infancia.

Si hay una alteración del neurodesarrollo, se hará evidente a la edad de aparición de la función a adquirir. De modo que las carencias particulares se ponen de manifiesto a partir de determinadas edades siendo difícil detectarlas con anterioridad.

Es por ello que en el diagnóstico es fundamental la observación y valoración de síntomas y signos.

La realización de un diagnóstico clínico se apoya muchas veces con estudios genéticos, imagenológicos, neurometabólicos u otros.

Los puntos claves en la determinación de enfermedades raras son la pesquisa neonatal, la observación del neurodesarrollo y la detección precoz de sus alteraciones.

Una vez realizado el diagnóstico se establecen:

- Controles evolutivos de acuerdo a cada condición
- Exámenes complementarios con estudios psicométricos si fuera necesario

ATENCIÓN GENÉTICA

El conocimiento de la base genética de una enfermedad permite, además de realizar el diagnóstico y caracterizar la enfermedad en el propio paciente, realizar un asesoramiento genético adecuado a los familiares, informando de la probabilidad de transmitir a su descendencia los alelos alterados y de que padezcan la enfermedad.

El primer paso consiste en seleccionar a los pacientes que, por hallazgos clínicos, radiológicos o analíticos, tengan más probabilidades de padecer una ER. Se deberá realizar una anamnesis por aparatos y una exploración física detallada, incluyendo datos de otras patologías que puedan estar relacionadas y nos ayuden a encuadrar al individuo en un síndrome concreto.

Además de la historia clínica del individuo de riesgo, es clave la confección del árbol genealógico familiar, que puede orientar hacia la posibilidad de que el paciente padezca un síndrome hereditario.

En la etapa del asesoramiento genético pre-test se proporciona información sobre los riesgos, beneficios y limitaciones del estudio genético.

Información de los resultados del estudio genético

Tras obtener los resultados del estudio, lo ideal es que especialista de genética se reúna con familia y el paciente para trasladar de forma adecuada esta información. Se comentarán los aspectos clínicos, moleculares y de manejo médico.

El proceso no debe cerrarse en el diagnóstico por lo que el médico genetista participa de la asistencia en el equipo de ER.

ATENCIÓN NEUROLÓGICA

El rol fundamental del especialista en neurología es poder realizar un interrogatorio dirigido y un examen físico detallado en busca de signos clínicos orientadores. Ante la confirmación de una enfermedad rara se informa a la familia sobre el diagnóstico. Se informará sobre las características de la enfermedad teniendo en cuenta las diferentes necesidades y complicaciones que irán surgiendo durante la evolución, y su pronóstico. Se orientará sobre el manejo interdisciplinario y terapéutico con el fin de mejorar la calidad de vida.

TRANSICIÓN A EQUIPO DE ENFERMEDADES RARAS DE ADULTOS

La transición de la atención pediátrica a la de adultos se irá informando a los pacientes y sus familias desde el diagnóstico. Una discusión más detallada se lleva a cabo a partir de

los 14 años. Dependerá de las circunstancias individuales y familiares para determinar el momento propicio de la transición de un equipo a otro. Se ofrecen todas las opciones para un soporte adecuado, desde acompañamiento a la familia hasta medidas más invasivas, priorizando el control de síntomas y los cuidados del confort. Asegurando la provisión de cuidados continuos.

En la etapa de transición se atiende el ajuste psicosocial durante las diferentes etapas de la enfermedad favoreciendo la transición a los servicios de adulto.

Actividades Comunitarias

Dada la complejidad de las enfermedades raras, desde el equipo de salud se deben generar espacios fuera del consultorio fomentando la comunicación, el acompañamiento y cuidados de los usuarios y su entorno social.

La mayoría de los afectados por estas condiciones de salud, presentan algún grado de discapacidad física y/o intelectual, lo cual impacta en su desempeño social y por lo tanto en su estado de salud. Es así, que se coordinan actividades presenciales o virtuales con los centros educativos, o en otros ámbitos en donde sea necesario generar espacios de diálogo que permitan la comprensión de la condición de salud y así contribuir a la inclusión.

Se realizan actividades en conjunto con las asociaciones de pacientes y familiares y se promueve la integración de las mismas.

A nivel institucional se realizan reuniones con el equipo interdisciplinario y, en oportunidad de la conmemoración del día de las Enfermedades Raras, se llevan a cabo diferentes acciones a nivel profesional y social.

Todas estas acciones se realizan con el objetivo de facilitar la integración y el desarrollo interpersonal, contribuir a mejorar la calidad de vida y autonomía de los pacientes; fortaleciendo el relacionamiento con el equipo médico, el funcionamiento familiar y el desempeño escolar.

Criterios de Internación

Motivos por los que un paciente portador de una Enfermedad Rara requiere ingreso hospitalario:

- Para realizar educación de un nuevo procedimiento de aplicación domiciliaria (cateterismo vesical intermitente, alimentación por sonda nasogástrica, entre otros).

- Para realizar investigaciones específicas, con estudios paraclínicos, estudios específicos, entre otros que requieran internación.
- Por cualquier deterioro de la condición clínica que no responda a las medidas ambulatorias (insuficiencia respiratoria, declinación funcional, cuadros agudos)
- Por admisiones electivas para administración de antibióticos intravenosos, tratamientos específicos.
- Por indicación de cirugía, por ejemplo, inserción de acceso venoso central de larga duración, gastrostomía, otorrinolaringología, TQT, ortopedia etc.

Los pacientes pueden ingresar la Unidad de Internación derivados de la consulta ambulatoria o por consulta espontánea en puerta de emergencia.

Cuidados Paliativos

Los pacientes con enfermedades raras se encuentran contemplados en el Plan Nacional de Cuidados Paliativos. Desde el Equipo de CP institucional se ofrece un adecuado soporte, acompañamiento a la familia, control de síntomas, acompañando en medidas más invasivas como la incorporación de SNG, la VNI, la traqueotomía y la asistencia respiratoria mecánica. Se acompaña el proceso de toma de decisiones contemplando el diagnóstico médico, alcances de las intervenciones de los CP según cada paciente y familia teniendo en cuenta la situación de la familia, sus valores y necesidades.

Contrarreferencia con Prestador Integral de Salud

La contra-referencia se realiza con el médico tratante del Prestador Integral de Salud. Se realiza un informe que contiene decisión del equipo interdisciplinario referente al tratamiento, diagnóstico y seguimiento.

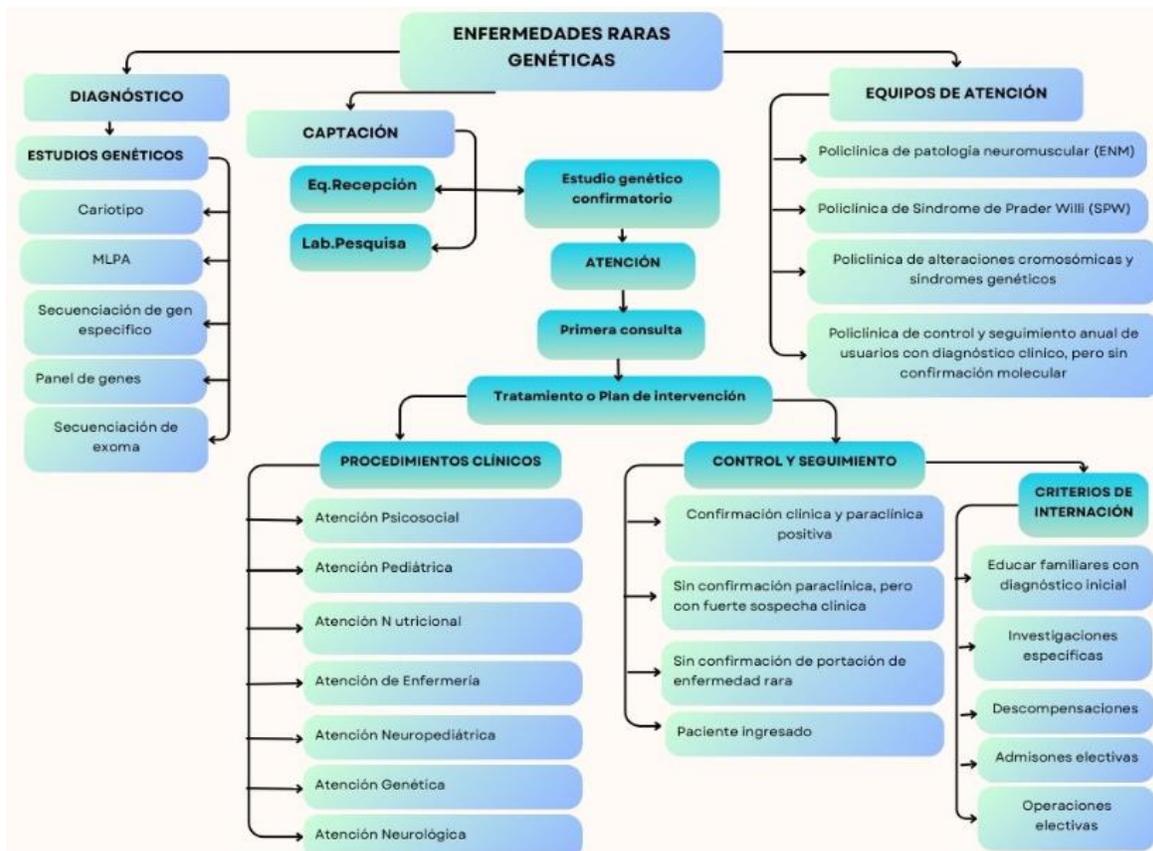
Contrarreferencia con Otras Especialidades dentro de CRENADECER

Dentro de la institución el equipo interdisciplinario tiene la posibilidad de derivar a los pacientes a especialistas que asisten dentro del CRENADECER. Se deriva a pacientes que presentan complicaciones asociadas a la patología de base.

Bibliografía

1. Izquierdol Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfermedades raras: un enfoque práctico. Madrid: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III). Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004.
2. Prevalence of rare diseases: Bibliographic data. Orphanet report series, Rare diseases collection, May 2014, Number 2: Listed in order of decreasing prevalence of number of published cases. Disponible en: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_decreasing_prevalence_or_cases.pdf
3. Characteristics of rare diseases, website of Eurordis <http://www.eurordis.org/content/wharare-disease>
4. Schieppatia, HenterJ-I, AperiaA. Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet*.2008;371:2039–41.
5. Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitual. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. *AnSistSanit Navar*.2008;31:9–20. 4.
6. Sánchez-Valverde F, García Fuentes M. Enfermedades raras: un desafío de la medicina en el siglo XXI. *AnSistSanitNavar*.2008;31:5–8
7. Rare diseases: Understanding this public health priority. Disponible en: URL: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf.
8. The voice of 12,000 patients. Disponible en: URL:http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=1960
9. Recomendación del Consejo de la Unión Europea relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras. Disponible en:
10. URL:http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_es.pdf. 30.
11. Aymé S, Kole A, Groft S. Empowerment of patients: Lessons from rare diseases. *Lancet*.2008;371:2048–51.
12. Van de Lar FA, Bor H, van de Lisdonk EH. (2008). «Prevalence of zebras in general practice: data from the Continuous Morbidity Registration Nijmegen.». *Eur J Gen Pract*. 14 Suppl 1 (s1): pp. 44–6
13. Kremp et al.: Professional clinical guidelines for rare diseases: methodology. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2012 7(Supl 2): A12.
14. Qaseem A et al. *Ann Intern Med*. 2012 Apr 3;156(7):525–31.42

Flujograma



Modificaciones

Versión	Fecha	Modificación
001	01/2024	Versión inicial

Firmas

ELABORADO POR	REVISADO POR	APROBADO POR
Agüero, Patricia (Endocrinóloga)	Lic. Enf. Ana Saulis	Dra. Ana Papuy
Ferraz, Sue (Genetista)	Lic. Enf. Celeste Rivas IECS	Dra. Analía Lopez IECS
Castro, Mariana (Lic. Nutrición)	Dra. Camila Volij IECS	
Forrisi, Lucía (Lic. en Trabajo Social)	Dra. Diana Fariña	
Hornblas, Nicole (Lic. Psicología)		
González, Paola (Lic. Enfermería)		
Guecaimburu, Rosario (Genetista)		
Montaño, Sonia (Lic. Enfermería)		
Rodríguez, Ma. Fernanda (Pediatra)		
Sommaruga, Nicolás (Neurólogo)		
Vivas, Susana (Neuropediatra)		