

Mesa Redonda: La discapacidad y las enfermedades poco frecuentes

Tema: El especialista y la organización del equipo multidisciplinario

Autor: Dra. María Gabriela Obregón

Fecha: viernes 28 de septiembre

La estrategia de generar un grupo multidisciplinario de atención para pacientes de enfermedades poco frecuentes mejora la calidad de atención de ellos y su familia.

Según la definición de la Unión Europea (UE), enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. A pesar de tratarse de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto son importantes ya que afectan a un 5-7% de la población de países desarrollados.

Si bien son un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas, las enfermedades raras comparten algunas características:

- En general, son enfermedades hereditarias que habitualmente se inician en la edad pediátrica.
- Tienen carácter crónico, en muchas ocasiones progresivo, contando con una elevada morbimortalidad y alto grado de discapacidad.
- Son de gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica.
- Requieren un manejo y seguimiento multidisciplinario.

A lo largo de los últimos años ha ido aumentando la conciencia social acerca de los problemas que presentan las personas afectadas por estos trastornos. Los pacientes y las asociaciones que los representan reclaman: dificultad para el acceso a un diagnóstico precoz, falta de atención multidisciplinaria, escasez de información y de apoyo en el momento del diagnóstico y sugieren ser tratados desde un enfoque global en el que participan el pediatra y las especialidades médicas que entienden de los problemas clínicos específicos, y apoyo psicológico con una única coordinación que las integre.

Estos aspectos son necesarios para la conformación de un equipo multidisciplinario.

El funcionamiento del Grupo multidisciplinario de Atención de pacientes con Deleción 22q11.2 del Htal JP Garrahan es uno de los ejemplos de seguimiento interdisciplinario, y ha generado herramientas útiles como registro de los pacientes, fichas de seguimiento, folleto que portan nuestros pacientes en las consultas con sus características individuales, y la construcción de una guía de práctica clínica dirigida a profesionales de la salud, mejorando así la calidad de atención de los pacientes.