

El Pediatra y los Niños con Enfermedades Poco Frecuentes

Dr. Marcelo Andrade Vigo

Jefe de Clínica

Consultorios Externos

Hospital Garrahan

Definición

- Se define como enfermedad poco frecuente (EPoF) a toda aquella que se presenta con baja prevalencia en una población.
- Preferimos hablar de EPoF y no de enfermedades raras porque el término raro en castellano además de escasa frecuencia insinúa cierta característica peyorativa de lo extraño; una concepción distinta al término inglés "*rare*" el cual es interpretado como inusual.

Definición

- La definición varía según los países. Tiene una base legal tendiente a reglamentar las necesidades de estos pacientes y familias.
- La ley nacional 26.689 considera en Argentina EPoF a toda aquella que ocurre con una frecuencia menor a 1 caso cada 2.000 habitantes.
- Esta definición es similar a la introducida en Europa por la European Commission of Public Health.
- En Estados Unidos de Norteamérica (USA), el *Rare Disease Act 2002* en cambio, definió como EPF a toda aquella que se presenta en menos de 200.000 habitantes – afectaría a menos de 1 habitante de cada 1500 -.

¿QUÉ SON LAS EPOF?

LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES
SON LAS QUE AFECTAN
A 1 DE CADA 2.000 HABITANTES.



Las #EPOF (Enfermedades Poco Frecuentes) en cifras

3,2
MILLONES DE **ARGENTINOS**
SUFREN EPOF

ENTRE **6 Y 8 %**

DE LA POBLACIÓN
MUNDIAL
TIENE ALGUNA EPOF

5 AÑOS
ES EL PROMEDIO DE
TIEMPO PARA ACCEDER
AL DIAGNÓSTICO
DE UNA EPOF



40% 
DE LOS PACIENTES
RECIBIÓ ALGUNA VEZ UN **DIAGNÓSTICO ERRÓNEO**

8000 SON LAS EPOF
IDENTIFICADAS EN EL
LISTADO DE LA
ORGANIZACIÓN
MUNDIAL DE LA
SALUD



80%
SON DE ORIGEN
GENÉTICO

50% DE LAS PERSONAS CON EPOF
FALLECE ANTES DE LOS
30 AÑOS.

EPoF

- Más de la mitad comienzan a manifestarse en los primeros años de vida y muchas de ellas generan el impacto típico de las condiciones crónicas discapacitantes o mortales.



Niños con Enfermedades Poco Frecuentes y No Tan Raras

- Aproximadamente el 5% de los niños y adolescentes padecen enfermedades poco frecuentes y muchos de ellos clasifican como niños con necesidades especiales.

Stein R., Bauman U. et al. Framework for identifying children who have chronic conditions: the case for a new definition. J Pediatr 1993; 122:342-347.

Niños con Necesidades Especiales

- Condición con duración esperada de 1 año o más y que presenta al menos una de las siguientes consecuencias:
 - Limitación funcional
 - Incremento en el uso de servicios de salud
 - Dependencia de mecanismos compensatorios (medicación, tratamientos especiales, dispositivos o personal de asistencia)

Stein R., Bauman U. et al. Framework for identifying children who have chronic conditions: the case for a new definition. J Pediatr 1993; 122:342-347.

Niños con Necesidades Especiales

- El desafío de la calidad de los resultados:
“La mejor funcionalidad en la vida cotidiana”
- *ICF-CY*

EPoF

- La **nueva morbilidad pediátrica** incluye a este tipo de enfermedades además de aquellas relacionadas a disfunciones psicosociales y los sobrevivientes de las nuevas terapias.

Formas de Presentación

- Enfermedad agudas o sobreagudas
- Enfermedades crónicas intermitentes, estáticas o evolutivas.

En Niños y Adolescentes:
Modelo de Salud Continua

Dimensión Temporal de la Salud

↓ Factores de Riesgo

Proyección Funcional Futura

“El niño saludable es capaz de alcanzar su máximo potencial. La capacidad para alcanzar ese potencial depende de los recursos del niño, la familia y la comunidad.”

Palfrey J, Tonniges T, Green M et al. Introduction: addressing the millennial morbidity-the context the community Pediatrics. Pediatr suppl. 2005;115:1121-1123.

Objetivos de la práctica pediátrica

“Alcanzar el mayor grado de salud posible de niños y adolescentes para que en el futuro desarrollen su máximo potencial y se conviertan en adultos con vidas saludables; es decir: felices, responsables y que colaboren con el desarrollo de la Sociedad.”

Green M. Bright Futures: Guidelines for Health Supervision of Infants, Children and Adolescents. Third Ed. Elk Grove Village, IL: American Academy of Pediatrics; 2008.

Tipos de Consultas

- El **Encuentro Preventivo**:
 - Supervisión de la Salud
- El Encuentro por Problemas:
 - Enfermedad de base
 - Intercurrencias

El Diagnóstico (grado) de Salud

- Diagnóstico de Enfermedad vs Diagnóstico de Salud.
- El diagnóstico de Salud puede resultar más difícil que el de Enfermedad.
 - Requiere un cambio de enfoque médico.
 - **Es imprescindible conocer los aspectos normales y las variantes de la normalidad."**

Boggiano E, Breytman F, Andrade M, Manual para la Supervisión de la Salud de niñas, niños y adolescentes. Comité Nacional de Pediatría General Ambulatorio. Sociedad Argentina de Pediatría. Fundasap Ed.; Buenos Aires 2010.

La Consulta Preventiva

- Determinar el grado de salud



(Lista de Problemas)

- Promoción de la salud
- Prevención de la enfermedad
- Guía anticipatoria
- Coordinación de la atención
- Defensoría médica

El retraso diagnóstico

- El camino hacia el diagnóstico correcto suele ser un **largo peregrinar** entre centros y médicos de distintas especialidades, no sólo por el desconocimiento de las enfermedades sino también, porque pueden presentar síntomas comunes a otras patologías.
- El tiempo transcurrido entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico se relaciona con la evolución: **secuelas irreversibles**

"SHOPPING" MÉDICO

- Es frecuente y comprensible que ante la falta de resolución de los problemas los padres inicien peregrinaje por distintos profesionales. Esto incrementa la **incertidumbre** familiar y profesional.
- Diagnóstico longitudinal

Retraso diagnóstico etiológico

- Errores en la implementación de la pesquisa neonatal.
- Desconocimiento de las EPoF
- Consultas reiteradas en distintos lugares lo que dificulta el seguimiento longitudinal y la jerarquización de signos y síntomas (escasa presencia de médico o pediatra de cabecera).
- Desjerarquización de la Historia Clínica –persistencia de síntomas o de antecedentes familiares– y del examen físico.
- Desconocimiento de la prevalencia global de este tipo de enfermedades olvidando que en su conjunto las EPoF constituyen una situación relativamente frecuente en la práctica diaria.
- No considerar que las EPoF generalmente se manifiestan con síntomas frecuentes.
- Falta de consulta precoz a un centro especializado.
- Escasa formación e interés profesional en la atención de este tipo de pacientes.

Pacientes sin diagnóstico

- En pacientes sin diagnóstico el impacto socioeconómico y sobre el sistema de salud es muy alto:
 - estudios clínicos innecesarios,
 - medicación que no corresponde,
 - días de internación,
 - ausentismo escolar y/o laboral
 - secuelas con diverso grado de discapacidad.

- El **diagnóstico específico** permite interpretar el origen de los distintos signos y síntomas como así también conocer la evolución de la enfermedad y las opciones terapéuticas apropiadas.
- Favorece también la **relación entre familias** que se encuentran en una similar situación y compartir con ellas las problemáticas comunes y el desarrollo de estrategias para poder superarlas

Sospecha diagn3stica

- Dado que muchos de los signos y sntomas de presentaci3n de las EPoF son prevalentes y comunes a muchas otras enfermedades los pediatras debemos **jerarquizarlos en funci3n de su evoluci3n**: repetic3n, intensidad, severidad, progresi3n y morbi-mortalidad familiar para darle una trascendencia distinta que justifique la evaluaci3n diagn3stica adecuada.

IMPACTO FUNCIONAL

- Estudio reciente concluye que el 26% de las **discapacidades** están determinadas por una EPoF con el consiguiente impacto en la escolarización.

Problemática común

- *Abordaje No condición específico*
VS.
Abordaje condición específico

Problemática Común

- Diagnóstico tardío y errores diagnósticos
- Situación de duelo: acompañar el proceso
- Limitaciones funcionales y oportunidades del desarrollo.
- Alteraciones vinculares: Síndrome del niño vulnerable
- Padres con mayor riesgo de problemas físicos, emocionales y divorcio
- Hermanos estigmatizados (visibilidad), abandonados y/o con responsabilidades de adultos
- Descuido personal, pareja, hermanos, enfermo
- Problemas laborales, económicos y financieros
- Aislamiento social
- Impacto en los tiempos de transición

Problemática Común

- Dificultades con la adaptación al sistema escolar
- Atención médica fraccionada con poca articulación del equipo de salud
- Problemas de cobertura médica y tratamientos costosos
- Falta de acceso o dificultades en la implementación de las terapias: Certificado de Discapacidad
- Tratamiento específico no disponible
- Servicios deficientes de atención primaria con escasa supervisión clínica y adecuación de las terapias
- Poca información y conocimiento científico, escasez profesional y de centros especializados

El impacto emocional de la *incertidumbre*

- Es un signo de grandeza profesional satisfacer las necesidades de una *segunda opinión* que frecuentemente tienen los padres.
- Debemos intentar saldar las dudas y en caso que la familia lo necesite debemos acompañarlos y contenerlos en su búsqueda

No olvidar...

- **Los padres son los expertos** en el manejo de sus hijos y frecuentemente queda en evidencia que los profesionales aprendemos de ellos.

Pediatría Centrada en la Familia

- La familia es la **constante**: los padres son los expertos
- Familias socias en el cuidado: participación en las decisiones
- Recursos disponibles de acuerdo a las necesidades del paciente y su familia
- Participación progresiva del niño en el cuidado
- Coordinación de la atención: sistema de salud, asociación de familias, recursos educativos, recreativos

- La **transición a la medicina del adulto** es también un problema habitual para las familias que no suelen encontrar prestadores capacitados para la atención de pacientes con una sobrevida inusual en tiempos recientes.

Medicamentos huérfanos

- Asociado al concepto de enfermedades poco frecuentes se encuentra el de **medicamentos huérfanos**.
- Los **medicamentos huérfanos** constituyen el tratamiento de algunas EPOF
- Dada la baja rentabilidad de la investigación y desarrollo de estos medicamentos, como consecuencia de los pocos enfermos potenciales, es necesario implementar políticas socio-sanitarias específicas.

Los padres requieren y valoran

- La honestidad del Pediatra
- Compartir Incertidumbre
- Buscar información adicional

Impacto socioeconómico

- Estudios realizados en US y Europa han comprobado que la atención integral del paciente en tiempo y forma genera un costo mucho menor para el sistema de salud a largo plazo, comparado con los gastos que deben afrontarse en estudios, días de internación o prácticas innecesarias.
- Un gran desafío en Argentina es dimensionar el verdadero impacto socioeconómico de las EPoFs dado que no existe una base de datos ni un **registro nacional epidemiológico** de éstas patologías.

**ENCUESTA DESCRIPTIVA
y MAPA GEORREFERENCIAL**



**ENFERMEDADES
POCO FRECUENTES
ARGENTINA**

“Los médicos inferiores tratan la enfermedad de un paciente. Los médicos mediocres tratan al paciente como una persona. Los médicos mejores tratan a la comunidad en conjunto”

**Huang Dee Nai-Chang,
Primer Texto Médico Chino, Año 2600 A.C.**