

ENFERMEDADES RARAS

Sábado 8 de octubre de 2011. 9:00 a 10:30 h

Hall – Facultad de Medicina

Carteles electrónicos

Modera: Ana Villaverde

95. DISCREPANCIA ENTRE UN REGISTRO AUTONÓMICO DE ENFERMEDADES RARAS Y LAS HISTORIAS EN UNA ZONA DE SALUD

J.A. Benaín Ávila^a, J.C. Flores Carrasco^a, M.J. Baquero Barroso^b, C. Ávila Rojas^c

^aMedicina Familiar y Comunitaria, Área de Salud de Cáceres; ^bCS Torrejoncillo; ^cDiplomada en Estadística por la Uex.

Antecedentes/Objetivos: Conocer la prevalencia de estas enfermedades en nuestra zona de salud y analizar la situación en Extremadura. Contribuir en la declaración del registro autonómico. Impulsar la investigación para conocer la etiopatogenia, diagnóstico y tratamiento. Aumentar la calidad de vida de las personas que padecen estas enfermedades.

Métodos: Estudio descriptivo, transversal, de prevalencias. Hemos revisado 5.344 historias clínicas pertenecientes a la Zona de Salud de Torrejoncillo, identificando los casos de enfermedades raras y su prevalencia, definidas como aquellas con una prevalencia menor de 5/10.000 habitantes y que además cumpla uno de los siguientes criterios: escasa información etiopatogénica y/o no estar controlada por otro sistema de vigilancia epidemiológico y/o necesidad de al menos un medicamento huérfano. Hemos escogido el listado del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura. Es un listado abierto, sujeto a continuas actualizaciones. La hipótesis fundamental es que no existen diferencias entre la zona de salud a estudio y el registro de enfermedades raras autonómico. Las prevalencias autonómicas fueron facilitadas por la Subdirección de Epidemiología del SES.

Resultados: Se identificó un total de 48 casos y 25 enfermedades raras (Torrejoncillo: 40; Portaje: 1; Portezuelo: 2; Pescueza: 1; Holguera: 4). Las prevalencias obtenidas en nuestra Zona de Salud para todas las enfermedades oscilan de 1,87 a 7,49 por 10.000 habitantes y de 0,01 a 1,75 en Extremadura.

Conclusiones: Hemos comprobado que la hipótesis que lanzamos al inicio del estudio no se cumple. La prevalencia en Extremadura es muy inferior a la Zona de Salud de Torrejoncillo. Esto puede ser debido a la deficiente declaración de estas patologías. Sólo un paciente de las 48 declaraciones que realizamos se encontraba en el registro autonómico. Para mejorar el Registro de Enfermedades Raras, su conocimiento y disminuir la morbimortalidad de estos enfermos, disponemos del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014.

146. MORTALIDAD Y MORBILIDAD HOSPITALARIA DE LAS HEREDOATAXIAS Y PARAPARESIA ESPÁSTICA FAMILIAR EN ESPAÑA

V. Alonso^{a,b}, A. Villaverde-Hueso^{a,b}, M. Hens^a, A. Morales-Piga^a, I. Abaitua^{a,b}, M. Posada de la Paz^{a,b}

^aInstituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III, Madrid; ^bCentro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Madrid.

Antecedentes/Objetivos: Analizar la morbimortalidad de las ataxias hereditarias (AH) y la paraparesia espástica hereditaria en España.

Métodos: Se analizaron los ingresos hospitalarios con AH recogidos en el conjunto mínimo básico de datos (CMBD) entre 1998 y 2007. Se seleccionaron las defunciones registradas en el Índice Nacional de Defunción (Instituto Nacional de Estadística) con esta causa de fallecimiento entre 1981 y 2008. Se calcularon las tasas ajustadas según la población estándar europea por quinquenios y género. Las diferencias geográficas en mortalidad se evaluaron mediante el cálculo de la razón de mortalidad estandarizada por provincias y su suavización según un modelo de Poisson.

Resultados: La tasa anual de hospitalizaciones por ataxia o paraparesia es 1,64 por 100.000 habitantes (7.236 ingresos 1998-2007), con una estancia media de 12 días. De los 774 fallecidos por AH o paraparesia identificados entre 1981 y 2008, 277 defunciones se corresponden con ataxia de Friedreich (35,8%), 117 con ataxia telangectasia (15,1%), 47 con paraparesia espástica familiar (6,1%) y las 333 restantes con otras ataxias y las no especificadas (43,0%). El 55,5% de las defunciones fueron varones y, según grupos de edad, el mayor riesgo de mortalidad se concentra entre los 55 y los 79 años.

Conclusiones: Se observa un aumento temporal de la mortalidad por AH en todos los grupos estudiados, siendo más pronunciado en varones entre 1985-1989 y 1990-1994. Los mapas evidencian escasas diferencias geográficas. El riesgo de defunción por AH y paraparesia es más bajo en Madrid y, sólo para los varones, significativamente más alto en el este de España.

147. ENFERMEDAD DE KAWASAKI: MORBILIDAD HOSPITALARIA Y COSTES. ESPAÑA, 1998-2007

A. Villaverde-Hueso^{a,b}, V. Alonso^{a,b}, I. Abaitua^{a,b}, M. Hens^a, A. Morales-Piga^a, M. Posada de la Paz^{a,b}

^aInstituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III, Madrid; ^bCentro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Madrid.

Antecedentes/Objetivos: Describir las características clínico-epidemiológicas de los pacientes ingresados con la enfermedad de Kawasaki y estimar los costes de hospitalización en España.

Métodos: La información se obtiene del conjunto mínimo básico de datos al alta hospitalaria (CMBD), periodo 1998-2007. Se seleccionan los ingresos hospitalarios de menores de 20 años con enfermedad de Kawasaki en alguna posición diagnóstica, código 446.1 de la Clasificación Internacional de Enfermedades 9.^a Revisión Modificación Clínica, CIE-9-MC. Se calcularon las tasas de hospitalización por 100.000 habitantes, la estancia media hospitalaria, mortalidad hospitalaria y costes asistenciales.

Resultados: En el periodo del estudio se ha identificado un total de 2.679 hospitalizaciones con Kawasaki. El 61,1% fueron hombres y un 78,7% menores de 5 años de edad, con un pico en la edad de 1 año. El mayor número de hospitalizaciones fueron en invierno y verano. La tasa anual de hospitalización ajustada por edad y sexo fue 10,96 por 100.000 niños < 5 años y en ascenso durante el periodo de estudio. La estancia media fue 7,7 días. Tres pacientes murieron en el hospital. El coste medio de un episodio de hospitalización por Kawasaki en menores de 5 años fue 2.485 €. El coste global en los 10 años de estudio fue aproximadamente de 5 millones de euros.

Conclusiones: Los resultados obtenidos son consistentes con estudios previos realizados en Europa y Estados Unidos. Este es el primer estudio realizado en España que estima a nivel nacional las hospitalizaciones por Kawasaki, las características clínico-epidemiológicas y el coste que generan al sistema sanitario español.

318. ATENCIÓN A LAS PERSONAS CON FIBROSIS QUÍSTICA EN EL SISTEMA SANITARIO PÚBLICO ANDALUZ

C. Salamanca Rivera, J.M. Aldana Espinal, M.T. León Montero de Espinosa, A. González-Meneses López, A. Bordons Ruiz

Plan Andaluz de Personas Afectadas por Enfermedades Raras (PAPER), Servicio Andaluz de Salud (SAS), Consejería de Salud de la Junta de Andalucía.

Antecedentes/Objetivos: El Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía pretende dar respuesta a la situación sanitaria actual de las enfermedades raras en Andalucía. Las necesidades y demandas expresadas por afectados de fibrosis quística (FQ) y las necesidades detectadas por profesionales en su asistencia, nos plantean analizar la atención a FQ en el Sistema Sanitario Público Andaluz (SSPA) y tomar medidas que garanticen la equidad en el acceso de afectados a una atención de calidad.

Métodos: Envío de cartas a hospitales de 1.^º y 2.^º nivel del SSPA solicitando referentes en atención a FQ. Elaboración de encuesta (20 preguntas abiertas) por profesional experto sobre la asistencia a FQ y entrevista telefónica a profesionales referentes. Revisión bibliográfica sobre FQ. Análisis y sistematización de información recogida por provincias. Elaboración de propuesta sobre ubicación de futuras unidades de referencia (UR), su constitución y necesidades. Reunión de consenso con profesionales implicados en la atención a estos pacientes para organizar y gestionar su implantación, así como participar en la elaboración de la guía asistencial. Realización de protocolos, guías asistenciales y otros documentos.

Resultados: Diez hospitales de los encuestados atienden específicamente pacientes de FQ. En todas las provincias son atendidos de manera adecuada, siguiendo recomendaciones de sociedades científicas nacionales e internacionales. Se detectan carencias en espacio físico, enfermería especializada, fisioterapia, trabajo social y psicología, escasa relación entre atención especializada y primaria. Se acuerda que la UR debe atender un mínimo de 50 pacientes porque la complejidad de esta patología exige un equipo multidisciplinar con experiencia suficiente para su atención. Se decide localizar estas UR en los hospitales

Carlos Haya y Virgen del Rocío, por ser los centros con mayor seguimiento de pacientes y mayor organización. Se establecen reuniones de grupos de trabajo con personal de ambas unidades para definir el flujo de pacientes y elaborar la guía de atención a FQ común para todo el SSPA.

Conclusiones: Dada la amplitud geográfica de nuestra comunidad parecía pertinente establecer UR tanto en la zona occidental como oriental para facilitar el acceso al sistema sanitario de todos los ciudadanos andaluces afectados de FQ, con protocolos de atención comunes en sus áreas de referencia. Para una mejor atención sería recomendable mejorar la relación entre la atención hospitalaria y la atención primaria.

323. ATENCIÓN A LAS PERSONAS CON PORFIRIA EN EL SISTEMA SANITARIO PÚBLICO ANDALUZ

C. Salamanca Rivera, I. Nieto Valverde, J.M. Aldana Espinal, M.T. León Espinosa de los Monteros, A. González-Meneses López, A. Bordons Ruiz

Plan Andaluz de Personas Afectadas por Enfermedades Raras (PAPER), Servicio Andaluz de Salud (SAS), Consejería de Salud de la Junta de Andalucía.

Antecedentes/Objetivos: El PAPER pretende dar respuesta a la situación sanitaria actual de las enfermedades raras en Andalucía. Las necesidades y demandas expresadas por afectados de porfiria, y las necesidades detectadas por profesionales en su asistencia nos plantean analizar la atención a porfirias en el Sistema Sanitario Público Andaluz (SSPA) y tomar medidas que garanticen la equidad en el acceso de afectados a una atención de calidad.

Métodos: Se envían cartas a hospitales de 1.^º y 2.^º nivel del SSPA solicitando referentes hospitalarios en atención a porfirias. Se revisa la literatura científica. Se elabora encuesta (cuestionario semiestructurado de 21 preguntas abiertas) por profesional asistencial experto y el Servicio de Cartera de Servicios del SAS, y se le realiza al personal seleccionado mediante entrevista telefónica. Se analizan datos por provincias. Se estudian pruebas de laboratorio realizadas en hospitales del SAS o derivadas para diagnosticar diferentes tipos de porfirias. Se elabora propuesta sobre ubicación, constitución y necesidades de futuras unidades de referencia.

Resultados: Las cartas se envían a 16 hospitales. De los profesionales referidos como referentes para porfirias, 15 son facultativos de adultos, sólo 3 de niños. Se realizan 8 encuestas telefónicas. Los encuestados declaran asistir a 91 pacientes. El Hospital Virgen del Rocío (HVR) con 40 pacientes activos y el Virgen Macarena con 30 con patología dermatológica, son los hospitales con mayor volumen asistencial para porfirias. Las pruebas genéticas y el consejo genético familiar se realizan de manera irregular. El diagnóstico de porfiria se realiza en tres niveles secuenciales: determinación de porfirinas y precursores; determinación de actividad enzimática en células; determinación de mutación en el gen responsable. Se encuentran áreas de mejora: 1) creación de consultas específicas para porfirias, de acto único y atención multidisciplinar, 2) necesidad de elaborar protocolos multidisciplinarios y de urgencia para la atención de porfirias agudas. Por todo ello se decide protocolizar la asistencia sanitaria en una guía asistencial para porfirias.

Conclusiones: Se recomiendan protocolos multidisciplinarios que incluyan pruebas genéticas para mejorar la atención a las porfirias, así como uno para urgencias disponible en la aplicación Diraya Urgencias. Se recomienda realizar un test rápido para disminuir el retraso en la detección de porfirias agudas y establecer un laboratorio de referencia para su diagnóstico. Se propone al HVR como referente del SSPA para porfirias.

376. ATENCIÓN A LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA EN EL SISTEMA SANITARIO PÚBLICO ANDALUZ

C. Salamanca Rivera, J.M. Aldana Espinal,
M.T. León Espinosa de los Monteros, A. González-Meneses López,
A. Bordons Ruiz

Plan Andaluz de Personas Afectadas por Enfermedades Raras (PAPER), Servicio Andaluz de Salud (SAS), Consejería de Salud de la Junta de Andalucía.

Antecedentes/Objetivos: El PAPER pretende dar respuesta a la situación sanitaria actual de las enfermedades raras en Andalucía. Las necesidades y demandas expresadas por afectados de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y las necesidades detectadas por profesionales en su asistencia, nos plantean analizar la atención a ELA en el Sistema Sanitario Público Andaluz (SSPA) y tomar medidas que garanticen la equidad en el acceso de los afectados a una atención de calidad.

Métodos: Envío de cartas a hospitales de 1.º y 2.º nivel del SSPA solicitando referentes en atención a ELA. Elaboración de encuesta (21 preguntas abiertas) sobre la asistencia a ELA y entrevista telefónica a profesionales referentes. Análisis de respuestas y sistematización de información recogida en tres apartados: puntos fuertes, puntos débiles y necesidades. Análisis de otra información disponible en el SSPA. Propuesta sobre ubicación, constitución y necesidades de futuras unidades de referencia (UR).

Resultados: Se ha encuestado a profesionales de 14 hospitales. Los profesionales resaltan la necesidad de formación, de mejorar el acceso a pruebas diagnósticas y de disminuir tiempos de diagnóstico. Los hospitales con mayor volumen de pacientes atendidos de ELA son el Hospital Virgen del Rocío (HVR) (60), Hospital de Valme (HV) (35) y Hospital Carlos Haya (HCH) (40), todos pacientes adultos. Destaca: equipo multidisciplinar de ELA en el HVR con avanzado nivel; buena coordinación con trabajo social y atención primaria en el HVM, con satisfacción de los afectados; atención cercana a afectados en el HV (buena coordinación atención primaria/trabajo social/asistencia domiciliaria). Actualmente colabora la asociación de ELA andaluza con el grupo de trabajo para el desarrollo de la guía asistencial de ELA del SSPA, que formará parte de los documentos del itinerario clínico de ELA. Otras líneas de trabajo en ELA son la valoración de la realización o la participación del SSPA en ensayos clínicos, estudiadas por la Iniciativa Andaluza en Terapias Avanzadas.

Conclusiones: Se constituye una UR para el SSPA, liderada por la UGC Multicentro de Neurología, HVR y HVM y se continúan los grupos de trabajo para desarrollar documentos de asistencia a ELA en el SSPA. Se recomienda profundizar en los puntos débiles detectados: establecer indicaciones necesarias en técnicas diagnósticas de imagen/laboratorio en el SSPA, minimizar el tiempo de espera del resultado, mejorar la relación interniveles (atención especializada, primaria y enfermería de enlace), así como fomentar la comunicación y difusión de documentos pertinentes.

415. LAS FIBROSIS QUÍSTICAS EN ASTURIAS, 1996-2008

M. Margolles, S. Mérida, P. Margolles

Consejería de Salud y Servicios Sanitarios de Asturias; Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad de Oviedo.

Antecedentes/Objetivos: Uno de los objetivos de las Estrategias Nacionales de Salud del SNS en Enfermedades Raras (ER) aborda la información sobre ER donde se pretende apoyar actuaciones estratégicas que permitan mejorar la información que mejoren la respuesta implantando un sistema de vigilancia epidemiológica en ER basada en registros para la mejora del conocimiento de estas enfermedades y el

trabajo en el desarrollo de un sistema de clasificación y codificación de ER. Nuestro objetivo es intentar estimar la incidencia, mortalidad y los diferentes factores de las fibrosis quísticas en Asturias entre los años 1996 y 2008.

Métodos: Estudio descriptivo de cálculo de presentación clínica, tasas de incidencia en el período y medias anuales según el sexo, los grupos etarios y la evolución en el tiempo. La información procede de los registros de actividad hospitalaria de Asturias y de las historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de fibrosis quística residente entre 1996 y 2008.

Resultados: Una aproximación a nuestra tasa de prevalencia es 55 casos (5,1 casos/millón), siendo más frecuente en mujeres (58%). Tenía antecedentes familiares de portador paterno el 70%. La clínica más frecuente fue la respiratoria en forma de tos y sibilancias (89%), bronquitis (36%), neumonía (32%), bronquiectasias (40%), atelectasias (17%), sinusitis (36%), poliposis nasal (14%), insuficiencia respiratoria crónica (36%), fibrosis pulmonar (25%). Otros síntomas frecuentes fueron delgadez (61%), diarreas (54%), alteraciones del crecimiento (36%), fatiga (29%). En la edad perinatal hubo retraso expulsión y tapón meconial en un 4% de los casos, prolapso rectal (14%), invaginación (25%), neumatoxisis (4%), ileo meconial (14%), retraso ponderal lactancia (18%). La mitad de los casos tenían alteradas las pruebas de test de sudor, un 17% el examen de grasas fecales (18%) y más de la mitad la tripsina y quimiotripsina. Los tratamientos aplicados más frecuentes fueron en un 79% de los casos con antibioterapia, antifúngicos (14%), enzimas pancreáticas (82%), DNAsa recombinante (36%), corticoides (61%). Se realizaba fisioterapia respiratoria con drenaje postural y percusión en un 75%. En 5 casos el paciente se había sometido a un trasplante de órgano afectado.

Conclusiones: Con este estudio se ha logrado una aproximación hacia el conocimiento de los patrones de presentación de la morbilidad de las fibrosis quísticas en Asturias (frecuencia, distribución personal y temporal), patología que hasta ahora, por su escasa frecuencia, estaba relativamente poco estudiada.

Financiación: Este proyecto ha sido financiado a cargo de los fondos para la cohesión territorial 2010 del Ministerio de Sanidad y Política Social que fueron aprobados en el CISNS, como apoyo a la implementación a la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

434. LAS ESCLEROSIS SISTÉMICAS EN ASTURIAS, 1986-2008

M. Margolles, S. Mérida.

Consejería de Salud y Servicios Sanitarios, Principado de Asturias.

Antecedentes/Objetivos: Uno de los objetivos de las Estrategias Nacionales de Salud del SNS en Enfermedades Raras (ER) aborda la información sobre ER donde se pretende apoyar actuaciones estratégicas que permitan mejorar la información que mejoren la respuesta implantando un sistema de vigilancia epidemiológica en ER basada en registros para la mejora del conocimiento de estas enfermedades y el trabajo en el desarrollo de un sistema de clasificación y codificación de ER. Nuestro objetivo es intentar estimar la incidencia, mortalidad y los diferentes factores de las esclerosis sistémicas en Asturias entre los años 1996 y 2008.

Métodos: Estudio descriptivo de cálculo de presentación clínica, tasas de incidencia en el período y medias anuales según el sexo, los grupos etarios y la evolución en el tiempo. La información procede de los registros de actividad hospitalaria de Asturias y de las historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de esclerosis sistémica residente entre 1996 y 2008.

Resultados: Una aproximación a nuestra tasa de prevalencia es 222 casos (20,4 casos/100.000 habitantes), siendo más frecuente en mujeres (79%). La presentación etaria muestra una alta incidencia en la tercera edad. Los casos se han incrementado ligeramente en los últimos

años. El curso y la severidad de la enfermedad resultan impredecibles, variando ampliamente de unos enfermos a otros. La primera causa de muerte es la afectación pulmonar. En nuestra serie ha fallecido un 16% y, proporcionalmente, más hombres (un 42% de ellos y un 6% de las mujeres). La mayoría de los enfermos presentan signos de síndrome de CREST. En nuestra serie, el componente más frecuente ha sido el Raynaud (77%), seguido de esclerodactilia (63%) e hipomotilidad esofágica (56%). La mayoría de los pacientes han tenido signos de afectación visceral y, cuando hay compromiso del tracto gastrointestinal, el corazón, los riñones o los pulmones (esclerosis sistémica). Por lo general, se diagnostican a través de la historia clínica y de los hallazgos físicos. En Asturias, los fármacos más utilizados fueron los AINE (79%) y los corticoides (67%, sobre todo en mujeres). A gran distancia se sitúan: penicilamina, inmunosupresores, bomba de protones (26%), prostacilinas (23%) y ciclofosfamida (12%).

Conclusiones: Con este estudio se ha logrado una aproximación hacia el conocimiento de los patrones de presentación de la morbilidad de las esclerosis sistémicas en Asturias (frecuencia, distribución personal y temporal), patología que hasta ahora, por su escasa frecuencia, estaba relativamente poco estudiada.

Financiación: Este proyecto ha sido financiado a cargo de los fondos para la cohesión territorial 2010 del Ministerio de Sanidad y Política Social que fueron aprobados en el CISNS, como apoyo a la implementación a la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

473. ERRORES DEL METABOLISMO LIPÍDICO EN ASTURIAS, 1996-2008

P. Margolles^a, L. Paredes^a, J.A. López^a, M. Margolles^b

^aFacultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad Oviedo;

^bConsejería de Salud y Servicios Sanitarios de Asturias.

Antecedentes/Objetivos: Uno de los objetivos de la Estrategias Nacionales de Salud del SNS en Enfermedades Raras (ER) aborda la información sobre ER donde se pretende apoyar actuaciones estratégicas que permitan mejorar la información que mejoren la respuesta implantando un sistema de vigilancia epidemiológica en ER basada en registros para la mejora del conocimiento de estas enfermedades y el trabajo en el desarrollo de un sistema de clasificación y codificación de ER. Nuestro objetivo es intentar estimar la incidencia, mortalidad y los diferentes factores los errores del metabolismo lipídico (enfermedades de Fabry, de Niemann-Pick, de Gaucher y xantomatosis) en Asturias entre los años 1996 y 2008.

Métodos: Estudio descriptivo de cálculo de presentación clínica, tasas de incidencia en el período y medias anuales según el sexo, los grupos etarios y la evolución en el tiempo. La información procede de los registros de actividad hospitalaria de Asturias y de las historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de lipodosis entre 1996 y 2008.

Resultados: En el estudio hemos detectado 4 casos (3,6 casos/millón) de enfermedad de Fabry en 3 hombres y 1 mujer, la mitad de ellos con antecedentes familiares y gran afectación renal (100%), cardiaca, HTA y corneal y pérdida de audición (75%). Han fallecido ya 3 casos existiendo solo una persona tratada con sustitutivo. Detectamos también 3 casos (2,7 casos/millón) de enfermedad de Gaucher, todos mujeres, con antecedentes familiares en un 70% y varios primos afectados. Dos casos son tipo I con rápida progresión y afectación. Hubo 2 casos (1,8 casos/millón) de enfermedad de Niemann-Pick sin antecedentes familiares conocidos, diagnosticados en la tercera edad. Por su parte, detectamos 3 casos (2,7 casos/millón) de xantomatosis cerebrotendinosa, 2 hombres y 1 mujer). Dos tenían antecedentes familiares con mutación Arg 395CyS en gen C4P27A1. En todos ellos había alteraciones de la marcha y estabilidad con cata-

ratas tempranas. Los genogramas son muy evidentes y se ha realizado consejo genético.

Conclusiones: Con este estudio se ha logrado una aproximación hacia el conocimiento de los patrones de presentación de la morbilidad de las lipodosis en Asturias (frecuencia, distribución personal y temporal), patología que hasta ahora, por su escasa frecuencia, estaba relativamente poco estudiada y donde alguna de ellas es susceptible de tratamiento sustitutivo tras la aparición de fármacos específicos cuyo coste-efectividad debe ser analizado.

Financiación: Proyecto financiado a cargo de los fondos como apoyo a la implementación a la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS.

494. ADECUACIÓN DE LA CODIFICACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS SEGÚN EL LENGUAJE UTILIZADO: CIE-OMIM-SNOMED CT

V. Arizo Luque^a, A. Guilbert^b, J. Palomar Rodríguez^a, S. Titos Gil^a

^aServicio de Planificación y Financiación Sanitaria, Consejería de Sanidad y Consumo, Región de Murcia; ^bServicio de Documentación Clínica, Hospital V. del Castillo, Yecla, Murcia.

Antecedentes/Objetivos: Se consideran enfermedades raras (ER), incluidas las de origen genético, aquellas con peligro de muerte o discapacidad crónica, con problemas añadidos por su dificultad diagnóstica y cuya prevalencia es menor de 5/10.000 habitantes. Hasta el momento, no están normalizados los sistemas de información sobre ER y no existe un sistema de referencia para codificarlas. Este trabajo pretende comparar la utilidad de 4 lenguajes para la codificación de las ER: CIE 9.^a revisión Modificación Clínica (CIE-9MC), CIE 10.^a revisión (CIE10), Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) y Systematized Nomenclature of Medicine - Clinical Terms (SNOMED CT). En España se utiliza CIE9MC para codificar la morbilidad hospitalaria, estando prevista su sustitución por CIE10, ya utilizada para la mortalidad. OMIM cataloga las enfermedades con componente genético. SNOMED CT es la terminología clínica integral y multilingüe seleccionada para la historia clínica digital del Sistema Nacional de Salud.

Métodos: Debido a la habitual dificultad de codificación de las enfermedades genéticas, se han codificado los trastornos monogénicos más importantes en los 4 lenguajes. Se ha comparado la adecuación de cada uno de ellos cuantificando la bondad de correspondencia, definida como el número de enfermedades a las que sólo corresponde 1 código, el número de códigos que sólo corresponden a 1 enfermedad y la razón de diversidad (códigos diferentes/enfermedades).

Resultados: Se codifican 156 enfermedades ocasionadas por la alteración de 141 genes. La exhaustividad de todos los lenguajes es del 100%. En cuanto a la bondad de correspondencia, CIE9MC es la que menor número de códigos diferentes presenta, con una razón de 0,63; CIE10 asigna 1 sólo código a 138 enfermedades, con una razón de 0,88; los códigos OMIM son los que mejor razón de diversidad presentan (1,03), asignando un solo código a 140 y SNOMED CT asigna 1 solo código a 152 enfermedades, con una razón de 0,92.

Conclusiones: Recomendaciones: SNOMED CT muestra los mejores resultados en cuanto a bondad de correspondencia, ofreciendo un mayor número de conceptos indexados (más de 390.000) OMIM sería la siguiente elección, pero sólo recoge alteraciones genéticas, dejando sin código muchas ER no genéticas. La CIE9MC y CIE10 tienen bajo poder discriminante. Frente a la actualización bianual de estas clasificaciones de la OMS, cabe destacar el dinamismo (actualizaciones semestrales) de SNOMED CT. En conjunto, se debe valorar la idoneidad de SNOMED CT como referencia para la codificación y normalización terminológica de las ER.

513. ELABORACIÓN DE UNA DEFINICIÓN OPERATIVA DE ENFERMEDAD RARA. CONCORDANCIA ENTRE OBSERVADORES

V. Arizo Luque, A. Sánchez Escámez, J. Palomar Rodríguez, S. Titos Gil

Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria, Consejería de Sanidad y Consumo, Región de Murcia.

Antecedentes/Objetivos: Actualmente no existe una definición precisa de ER. Las existentes se basan en datos de prevalencia y características comunes a grupos de patologías. Tampoco existe una lista internacionalmente aceptada. En Europa se utiliza la base de datos de Orphanet (5.600 ER). Es necesario desarrollar una definición operativa que permita, para cada patología, establecer su consideración como ER en base a unos criterios específicos, con el objetivo de facilitar su estudio y clasificación, así como la implementación del Sistema de Información sobre ER-Región de Murcia. Este trabajo propone una definición de ER y muestra el análisis de la concordancia entre observadores en su aplicación.

Métodos: A partir de la revisión de la literatura se ha establecido una definición de ER con 4 dimensiones y varios criterios para cada una. Esta definición ha sido utilizada por 2 observadores. En la fase 1, se han valorado 10 enfermedades consideradas raras (EcR). En la fase 2, se han valorado 78 EcR (5%) de un listado de ER catalogadas en Orphanet con código CIE10. La concordancia intra e interobservador se ha medido a través de la concordancia general (CG), índice de acuerdo específico (IAE), acuerdo en lo positivo (AP), acuerdo en lo negativo (AN) y Test Kappa de Cohen (K).

Resultados: Se consideran ER aquellas enfermedades de baja prevalencia y alto nivel de complejidad que implican riesgo de muerte, discapacidad o cronicidad, y para las que no existe tratamiento efectivo o es de baja accesibilidad. En la fase 1, y tras la modificación de varios apartados de la definición propuesta, se han considerado 9 ER de 10 EcR, con una CG = 100% en todas las dimensiones. En la fase 2, la CG entre observadores fue buena: CG = 92,3%, K = 0,8, IAE = 73,9%, AP = 0,95 y AN = 0,85. Se han aceptado 55 ER (70,51%), mostrando desacuerdo en 6 EcR, que fueron evaluadas de forma consensuada. La dimensión con menor CG fue la del tratamiento (89,7%, AP = 0,94, AN = 0,67), y la que mostraba un K menor fue la de complejidad (0,57), con una CG = 94,9% (AP = 0,97 y AN = 0,60).

Conclusiones: Tras el análisis de 113 EcR se puede concluir que la definición propuesta como método de cribado de las ER es fiable, tanto si es utilizada por un observador en diferentes momentos como por varios observadores, tras un entrenamiento adecuado. La mayoría de las discrepancias en la evaluación de las EcR surgen de la dificultad para encontrar información sobre las enfermedades estudiadas. El siguiente paso en la validación de esta definición es la comprobación de su capacidad para rechazar enfermedades crónicas frecuentes.

549. ATENCIÓN A LA EXTROFIA VESICAL-EPISPADIA EN EL SISTEMA SANITARIO PÚBLICO ANDALUZ

M.T. León Espinosa de los Monteros, J.M. Aldana Espinal, C. Salamanca Rivera, A. González-Meneses López, Grupo de Trabajo en Extrofia Vesical-Epispadia

Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía, Servicio Andaluz de Salud, Consejería de Salud de la Junta de Andalucía.

Antecedentes/Objetivos: El complejo extrofia-epispadia es una malformación genitourinaria, de baja incidencia: 1/10.000-1/50.000 recién nacidos vivos. Dada la alta especialización de tratamientos y el gran número de profesionales que intervienen en su asistencia, es fun-

damental y necesaria su coordinación. Objetivo: Reorganizar la asistencia para conseguir una atención de calidad.

Métodos: 1. Presentación de propuesta de unidad por los profesionales. 2. Estudio, valoración de la propuesta y análisis de situación por la Dirección General de Asistencia Sanitaria de los Servicios de Apoyo del SAS (dispersión de la actividad asistencial, derivación de pacientes a centros fuera de la Comunidad). 3. Formación de equipo multidisciplinar de expertos en la atención a estas enfermedades de los hospitales del Servicio Andaluz de Salud (SAS). 4. Propuesta de creación de una unidad multidisciplinar e intercéntrica. 5. Aprobación de la propuesta. 6. Reuniones interdisciplinarias con asociaciones de padres y cuidadores.

Resultados: Creación de la Unidad de Extrofia Vesical-Epispadia, formada por 9 hospitales de nivel I-II del SAS. Formado por 9 coordinadores locales y un coordinador general elegido por acuerdo (hospital coordinador y sede habitual de los procedimientos complejos). Unidad multidisciplinar constituida por: C. Pediátrica-Urología Infantil, Anestesia, Psicología, Neonatología/Pediatría, Urología de Adultos, Rehabilitación, Ginecología/Obstetricia, Trabajo Social, Enfermería. Constitución de un grupo consultivo permanente formado por: coordinador general y coordinador local según procedencia del paciente. Elaboración por el grupo de trabajo de los documentos de la Unidad: consentimiento informado, protocolo consensuado y multidisciplinar, modelo de informe para valoración de casos, informes para pacientes/médicos de Atención Primaria. Reconocimiento y disposición de la Dirección Gerencia de los hospitales implicados: facilitar desplazamientos/actividades de facultativos (abordaje conjunto de pacientes complejos). Presentación de la Unidad a los distintos servicios del hospital y a la Comunidad. Difusión de documentos. Implicación en formación y docencia. Programa de calidad y evaluación continuada. Programa de reuniones multidisciplinarias y participación en foros de debate profesional.

Conclusiones: Desarrollo de la Unidad Andaluza de Extrofia Vesical y Epispadia (UAEVE), una unidad funcional intercentros del SAS cuyo ámbito asistencial es la Comunidad Autónoma Andaluza, orientada a conseguir una asistencia de calidad.