

Enfermedades renales minoritarias

Resumen de la ponencia de Roser Francisco Bordas
en la Jornada de la AIRG-España realizado
por el equipo de redacción



ROSER FRANCISCO BORDAS

Secretaria de la Comisión asesora de
enfermedades minoritarias del CATSALUT

DEFINICIÓN DE ENFERMEDADES MINORITARIAS

Desde un punto de vista epidemiológico, las enfermedades minoritarias son las que presentan una prevalencia tan baja que requieren esfuerzos especiales y combinados, dirigidos a prevenir la morbilidad, la mortalidad o la reducción de la calidad de vida y potencial socioeconómico de las personas que las sufren.

Se considera minoritaria a una enfermedad, cuando su prevalencia es inferior a un caso por cada 2000 habitantes, presenta alta mortalidad y/o es crónicamente debilitante.

Las enfermedades minoritarias son un numeroso grupo integrado por más de 7.000 condiciones clínicas que tienen una baja prevalencia en la población.

Pueden afectar en conjunto a un 5-7% de la población general. Se estiman unos 30 millones de afectados en la Unión Europea, unos 3 millones en España y entre 300.000 y 400.000 en Cataluña.

EL RETO DE LA RAREZA

Cuando Europa decidió empezar a trabajar con las enfermedades minoritarias se encontró con el "reto de la rareza": la existencia muchas enfermedades con muy pocos pacientes, muy pocos expertos en estas enfermedades y difíciles de identificar. Y no solo eso, además, estas enfermedades se caracterizaban por su heterogeneidad, por ser multisistémicas y por la cronicidad.

Todas estas características planteaban la necesidad de abordar el reto con equipos multidisciplinares (sanitarios, socio sanitarios, sociales, educativas y de reinserción laboral).

Con el propósito de resolver los problemas que dan en el día a día las enfermedades minoritarias se planteó unir esfuerzos y optimizar recursos mediante las nuevas tecnologías, y se creó el Comité de Enfermedades Raras y una red de profesionales, organizado en Unidades Expertas.

Modelo de Atención a las EM Trabajo en red

1. Existen más de 7.000 EM.
2. En conjunto 30 M de afectados en Europa.
3. El reto de la "rareza":
 - Pocas personas afectadas de EM
 - Pocos profesionales expertos
3. La identificación de las Unidades Expertas:
 - Revela donde hay expertos
 - Juntar conocimiento y hacerlo crecer

Consenso en la necesidad de un Modelo Asistencial en red para las enfermedades minoritarias (EM)

En 2009 se publica en España un estudio que recoge las necesidades de las personas afectadas enfermedades raras y el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad en junio y el 2013 se elabora la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

La estrategia fue revisada en 2014, estableciendo nuevos objetivos y recomendaciones, el nuevo texto se estructura en tres partes:

Situación de las enfermedades raras en España
Desarrollo de las líneas estratégicas (información, prevención y detección precoz, atención sanitaria, terapias, atención sociosanitaria, investigación y formación.

Evaluación y seguimiento, pretende mejorar la calidad de la atención que se presta a las personas afectadas por enfermedades raras y sus familias, así como garantizar que la atención sea equiparable en todo el territorio español.

Criterios de designación

Especificados en la Instrucción 12/2014

1. Alto nivel de conocimientos y experiencia.
2. Equipo multidisciplinario.
3. Plan funcional (propuesta organizativa completa del funcionamiento de las UEC).
4. Protocolo de Transición de la edad pediátrica a la edad adulta.
5. Compromiso de:
 - Utilizar un protocolo clínico basado en guías de práctica clínica reconocidas y consensuado por la XUEC,
 - designar un gestor de caso para a cada persona afectada de EM,
 - ejercer la función de consultoría y asesoramiento a la red de servicios, y
 - utilizar el documento Modelo de Acuerdo individualizado de seguimiento compartido

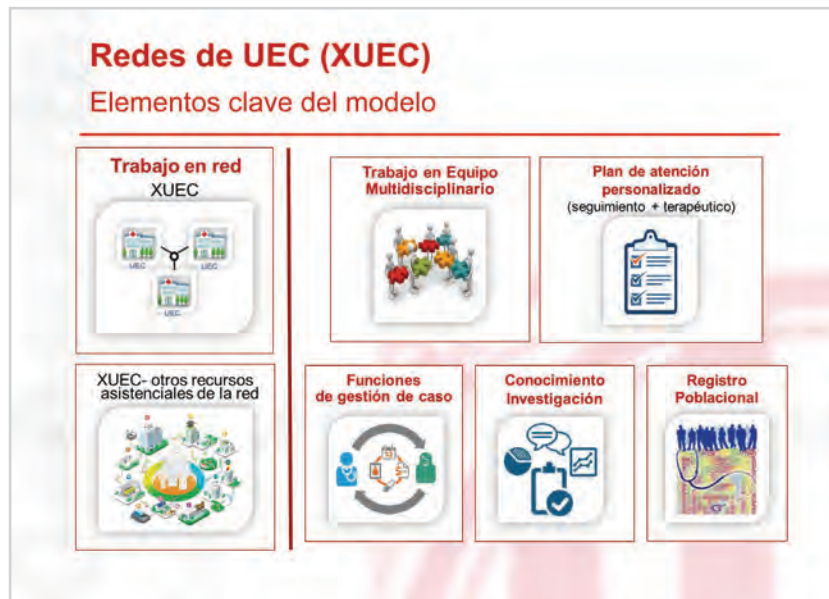


¿QUÉ SE ESTÁ HACIENDO EN CATALUÑA RESPECTO LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS DES DEL PUNTO DE VISTA DE LA ADMINISTRACIÓN?

El mismo 2014, de acuerdo con los requerimientos planteados por la UE y el ministerio de sanidad, el departamento de sanidad de la Generalitat de Cataluña planteó cambiar el modelo asistencial, intentando que sea el sistema sanitario el que se organice alrededor del paciente y no el paciente que se organiza alrededor de las instituciones.

Se trabajó en 5 elementos clave:

- Trabajo en red a nivel de expertos y a nivel de dispositivos territoriales.
- Un equipo multidisciplinario donde todos los profesionales que trabajan en una patología deben estar formados y conocer bien la patología.
- Trabajo en equipo y comunicación entre los profesionales y el paciente.
- Plan de atención personalizada al paciente.
- Evitar el máximo desplazamientos a centro experto.



Actualmente la “Comissió Assessora en Malalties Minoritàries” está trabajando en un registro de enfermos de pacientes de enfermedades minoritarias para conocer la incidencia y prevalencia real de estas. El objetivo de este registro es mejorar la planificación sanitaria, mejorar las condiciones del tratamiento para los pacientes y

minimizar el impacto que tienen los costes de sus tratamientos en el presupuesto del departamento de sanidad.

Este trabajo se está realizando por el Servei Català de la salut (CatSalut) mediante la creación de Plataformas digitales llamadas XUEC (red de unidades clínicas expertas) de salud.

Centros de Experiencia en EM (I)

Acciones nacionales/ estatales/ europeas

✓ **España (MSSI)**

- Centro de Enfermedades Raras (CREER)
- Centros, Unidades y Servicios de Referencia(CSUR)

CSUR	Nº CSUR
TRASPLANTE RENAL INFANTIL	5
TRASPLANTE RENAL CRUZADO	11
TUMORES RENALS CON AFECCIÓN VASCULAR	-
ENFERMEDADES GLOMERULARES COMPLEJAS (NIÑOS Y ADULTOS)	-
CIRUGÍA RECONSTRUCTIVA URETRAL COMPLEJA DEL ADULTO	-
ENFERMEDAD RENAL INFANTIL GRAVE Y TRATAMIENTO CON DIÁLISIS	-
COMPLEJO EXTROFIA-EPISPADIAS (EXTROFIA VESICAL, EPISPADIAS Y EXTROFIA DE CLOACA)	-

Las XUEC tienen otras funciones:

- Velar por el intercambio seguro de información de pacientes entre profesionales y así mejorar la calidad y personalización de la asistencia en cada caso.
- Facilitar a cada paciente el acceso a toda su información clínica.
- La optimización de las agendas médicas de los pacientes, reduciendo así los desplazamientos a los distintos centros de atención (muy importante para los pacientes que residen en pequeños municipios).
- Unificar protocolos de los profesionales especializados en una misma enfermedad.

Centros de Experiencia en EM (I) Acciones nacionales/ estatales/ europeas



✓ **Europa (Comisión Europea)**

- European Reference Networks (ERN)

ERN on kidney diseases (ERKNet)



ERKNet is a network of experts in kidney diseases across Europe. It aims to improve patient care by sharing knowledge and resources. The network will focus on rare kidney diseases and develop best practices for diagnosis and treatment. ERKNet will also work on developing new therapies and improving patient outcomes.

ERN on urogenital diseases and conditions (ERN eUROGEN)



eUROGEN is a network of experts in urogenital diseases across Europe. It aims to improve patient care by sharing knowledge and resources. The network will focus on rare urogenital diseases and develop best practices for diagnosis and treatment. eUROGEN will also work on developing new therapies and improving patient outcomes.