

El Seguimiento de Niños con Enfermedades Poco Frecuentes

Dr. Marcelo Andrade

Jefe de Clínica

Consultorios Externos. Hospital J. P. Garrahan

- Las Enfermedades Poco Frecuentes *no son tan infrecuentes* en Pediatría.
 - No hay una sola definición
 - The Rare Disease Act 2002: cualquier enfermedad que afecte a menos de 200000 americanos o aproximadamente a 1 en 1500 personas
 - En Japón se define legalmente como aquella que afecta a menos de 50000 habitantes o aproximadamente a 1 en 2500 personas
 - European Commission of Public Health: enfermedad crónica debilitante con una prevalencia aproximada de 1 en 2000

- Aproximadamente el 3% de los niños y adolescentes padecen Enfermedades Poco Frecuentes
 - European Organization for Rare Diseases (EURORDIS): entre 5000 y 7000 enfermedades poco frecuentes

Rare Diseases: Understanding This Public Health Priority. EURORDIS. November 2005.

- Los niños que padecen Enfermedades Poco Frecuentes integran el grupo de 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

- Una condición con una duración esperada de 1 año o más y que genere al menos una consecuencia para el niño.
 - 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.

Pronóstico de las Enfermedades Poco Frecuentes

- Aproximadamente el 30 % de los niños que padecen enfermedades poco frecuentes fallecen durante los primeros 5 años de vida
- Los sobrevivientes alcanzan diversos grados de limitación funcional

Tipos de Consultas

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

El Concepto Tradicional de Salud

“La salud implica mucho más que sólo la ausencia de enfermedad, la salud abarca el funcionamiento óptimo a nivel físico, mental, social y emocional, y además el bienestar.”

World Health Organization. Preamble to the Constitution of The World Health Organization. NY 1946.

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.”

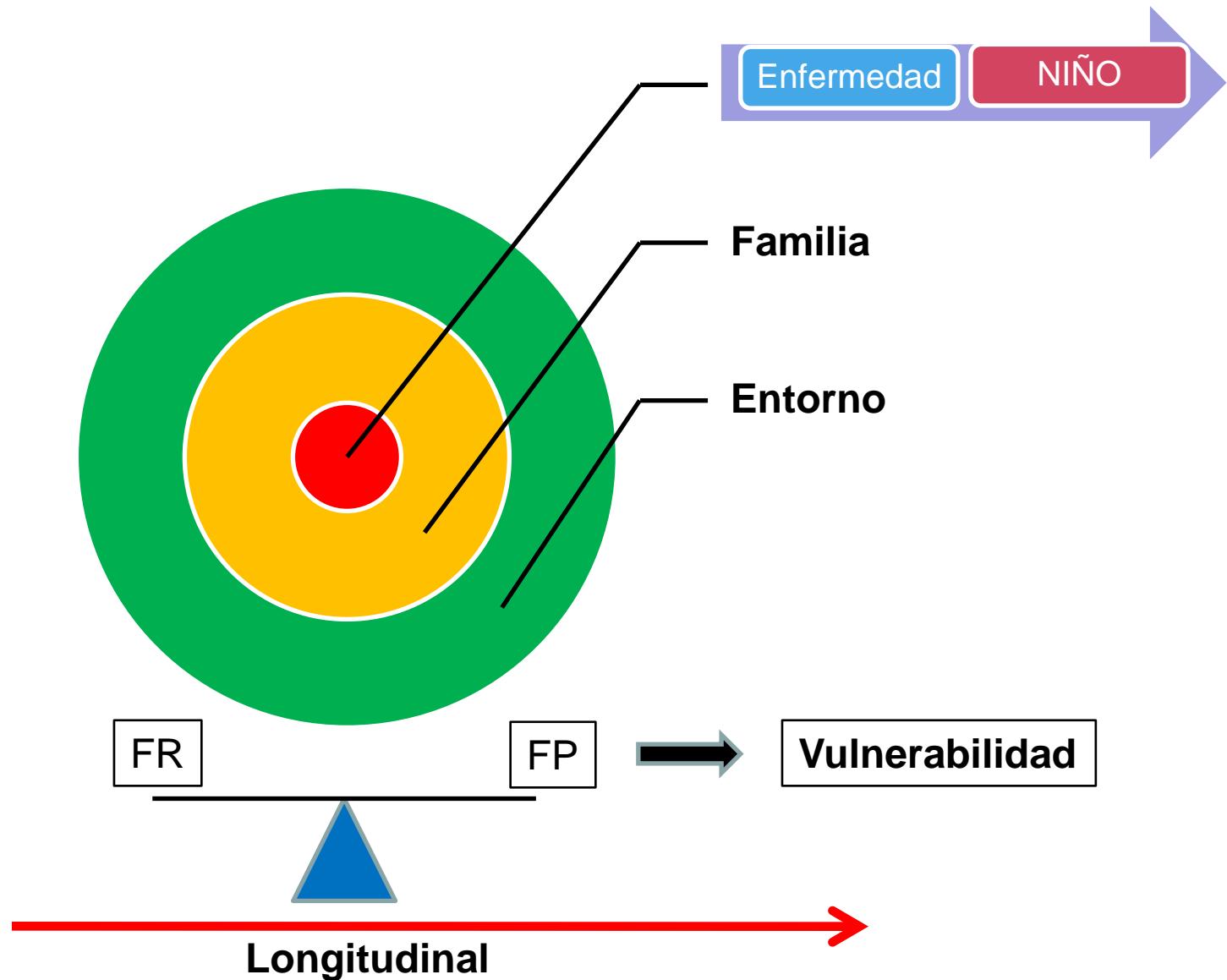
Palfrey J, Tonniges T, Green M et al. Introduction: addressing the millennial morbidity-the context the community Pediatrics. Pediatr supl. 2005;115:1121-1123.

La Supervisión de la Salud Es para Todos los Niños y Adolescentes

“La Supervisión de la Salud es una actividad central del quehacer pediátrico. Su principal objetivo es alcanzar el mayor estado de bienestar físico, psíquico y social en cada niño y adolescente para que puedan optimizar su funcionalidad en los distintos aspectos de la vida cotidiana”

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.

Supervisión de la Salud



La Consulta Preventiva en Niños con Enfermedades Poco Frecuentes

Supervisión de la Salud

- Determinar el grado de salud
 - ↓
(o de Problemas)
- Promoción de la salud
- Prevención de la enfermedad
- Orientación anticipada
- Coordinación de la atención
- Defensoría médica

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.

Niños con Necesidades Especiales

- El desafío de la calidad de los resultados:
“La mejor funcionalidad en la vida cotidiana”
- Problemática común:
 - Abordaje No condición específico
 - vs.
 - Abordaje condición específico

- El enfoque pediátrico de los niños con Enfermedades Poco Frecuentes requiere un abordaje Común independientemente de la enfermedad de base.

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.

Problemática Común

- Atención médica fraccionada
- Necesidad de educación del paciente y la familia
- El Proceso del Duelo ante el Diagnóstico: Hablar reiteradamente con padres y niños
- Limitaciones funcionales y oportunidades perdidas para el desarrollo.
- Síndrome del niño vulnerable
- Padres con mayor riesgo de problemas físicos, emocionales y divorcio
- Hermanos estigmatizados (enfermedades visibles)
- Hermanos abandonados y con responsabilidades de adultos: cuidado de otros hermanos y del enfermo
- Problemas con la obtención de servicios
- Presión financiera
- Aislamiento social
- Impacto en los tiempos de transición

Special Article

Social Media Methods for Studying Rare Diseases

Kurt R. Schumacher, MD, MS^a,

Kathleen A. Stringer, PharmD^b,

+Author Affiliations

^aCongenital Heart Center, C.S. Mott Children's Hospital,

^bCollege of Pharmacy, and

^cUniversity of Michigan School of Public Health, University of Michigan, Ann Arbor, Michigan

ABSTRACT

For pediatric rare diseases, the number of patients available to support traditional research methods is often inadequate. However, patients who have similar diseases cluster “virtually” online via social media. This study aimed to (1) determine whether patients who have the rare diseases Fontan-associated protein losing enteropathy (PLE) and plastic bronchitis (PB) would participate in online research, and (2) explore response patterns to examine social media’s role in participation compared with other referral modalities. A novel, internet-based survey querying details of potential pathogenesis, course, and treatment of PLE and PB was created. The study was available online via web and Facebook portals for 1 year. Apart from 2 study-initiated posts on patient-run Facebook pages at the study initiation, all recruitment was driven by study respondents only. Response patterns and referral sources were tracked. A total of 671 respondents with a Fontan palliation completed a valid survey, including 76 who had PLE and 46 who had PB. Responses over time demonstrated periodic, marked increases as new online populations of Fontan patients were reached. Of the responses, 574 (86%) were from the United States and 97 (14%) were international. The leading referral sources were Facebook, internet forums, and traditional websites. Overall, social media outlets referred 84% of all responses, making it the dominant modality for recruiting the largest reported contemporary cohort of Fontan patients and patients who have PLE and PB. The methodology and response patterns from this study can be used to design research applications for other rare diseases.

What the Orphan Drug Act Has Done Lately for Children With Rare Diseases: A 10-Year Analysis

Chandana Thorat, BTech^a,

Kui Xu, MD, PhD^b,

+Author Affiliations

^aKeck Graduate Institute of Applied Life Sciences, Center for Rare Disease Therapies, Claremont, California; and

Offices of ^bOrphan Products Development and

^cPediatric Therapeutics, Office of the Commissioner, US Food and Drug Administration, Silver Spring, Maryland

ABSTRACT

OBJECTIVES: The 1983 US Orphan Drug Act (ODA) provided incentives to stimulate treatment product development for patients with rare disease. This article highlights a decade of ODA contributions to this goal for children with RDs.

METHODS: An internal US Food and Drug Administration database was the information source for orphan designations, marketing approvals, and prevalence numbers for 2000 to 2009. Product categorization was based on the disease age of onset for which they received designation. Category 1 products were for diseases with onset exclusively in Childhood; Category 2 products were for diseases with onset at any age; and Category 3 products were for diseases with adult onset only. Disease prevalence distributions were analyzed by using population intervals of 20 000.

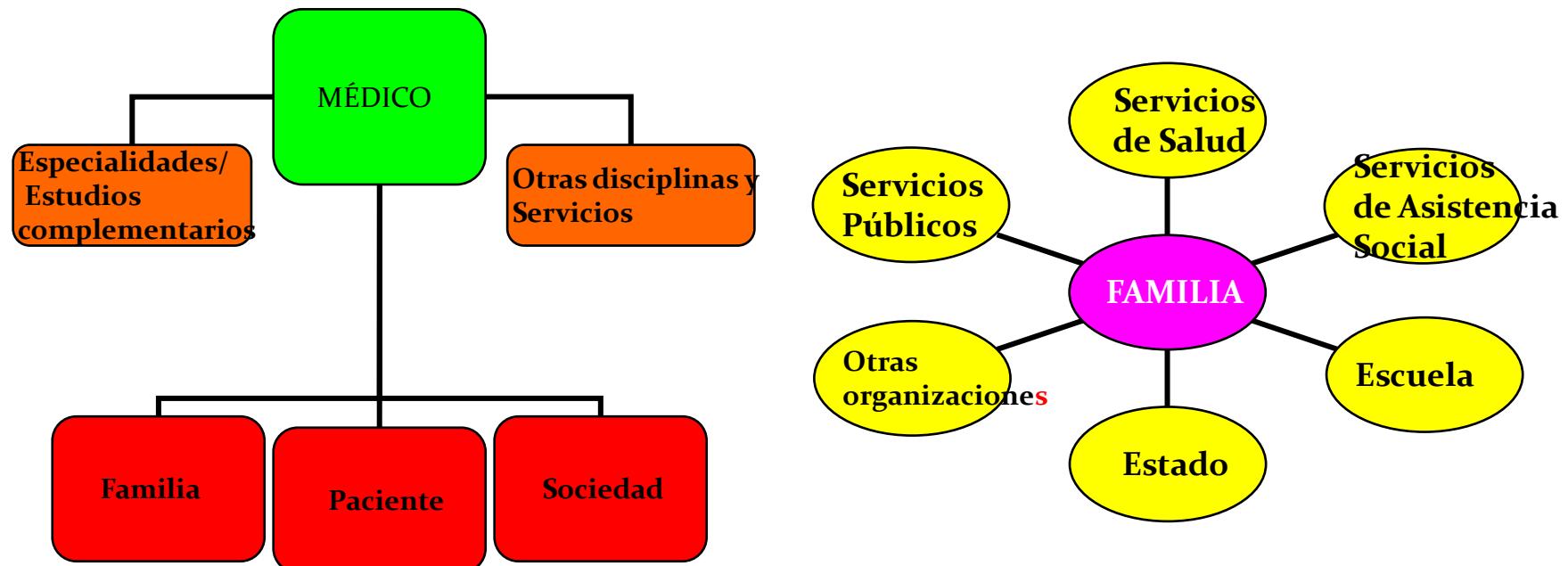
RESULTS: From 2000 to 2009, 1138 orphan drugs were designated and 148 received marketing approval, of which 38 (26%) were for pediatric diseases. The proportion of approvals for pediatric products increased from 17.5% (10 of 57) in the first half of the decade, to 30.8% (28 of 91) in the second. More products received designation and marketing approval for pediatric diseases with prevalence numbers fewer than 20 000 than for any other prevalence subgroup. The median disease prevalence for all pediatric orphan designations that received marketing approval was 8972. Among the pediatric orphan drug approvals categorized by therapeutic class, the endocrine/metabolic drugs had the largest representation (39%).

CONCLUSIONS: The ODA incentives have led to increased product availability for RDs overall, with an increasing number of marketing approvals for children this past decade.

Impacto Emocional de la Incertidumbre

- Condiciones que fluctúan y condiciones que no se ven
- Construir en base a las fortalezas

Modelo de Atención Tradicional y Pediatría Centrada en la Familia



Principios de la Pediatría Centrada en la Familia

- La familia es la constante
- Construye a partir de las fortalezas
- Respeta la influencia de aspectos culturales, raciales, étnicos y socioeconómicos
- Considera las preferencias
- Comparte información y prepara al niño
- Considera el derecho a segunda opinión
- Estimula la toma de decisiones por parte del niño y su familia acerca de la salud desarrollando las fortalezas
- Colabora en todos los niveles relacionados con la salud: atención médica, educación profesional, políticas de salud y desarrollo de programas

Los padres requieren y valoran

- La Honestidad del Pediatra para
 - Compartir Incertidumbre
 - Buscar información adicional
- Empatía
- Visión integral
- Valoración de las Fortalezas

“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.