

7 CONGRESO ARGENTINO DE PEDIATRÍA
AMBULATORIA
CIUDAD DE SALTA
8 DE NOVIEMBRE DE 2018

Tema: Cuando el pediatra debe sospechar
Enfermedades Poco Frecuentes-Signos y síntomas

Dr. Pablo Christian Barvosa

Médico Principal de Área Ambulatoria-Hospital J.P.Garrahan
Ex Secretario del Grupo EPF de la Sociedad Argentina de
Pediatria

Niños con Enfermedades Poco Frecuentes y No Tan Raras

- Aproximadamente el 3% de los niños padecen enfermedades poco frecuentes que los clasifica 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.

Enfermedades Poco Frecuentes

- 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.

Enfermedades Poco Frecuentes

- Muchas no tienen cura y producen una gran carga no solo para el paciente y su familia sino también para los profesionales intervinientes, el sistema de salud y la sociedad en su conjunto.

Enfermedades Poco Frecuentes

- El avance de la medicina de las últimas décadas ha determinado un cambio en el campo de la pediatría moderna. En la actualidad el concepto de **nueva morbilidad** pediátrica incluye a este tipo de enfermedades además de aquellas que afectan al desarrollo, las relacionadas a alteraciones psicosociales y los sobrevivientes de las nuevas terapéuticas.

Pesquisa

- La importancia de la **detección precoz** de algunas de estas enfermedades radica en poder tratarlas tempranamente para poder favorecer la evolución de los pacientes. En un futuro cercano, los avances científicos y tecnológicos permitirán que muchas más de ellas cambien drásticamente su evolución.

Dificultad Diagnóstica

- Estudios han evidenciado que en EE.UU. más de un tercio de los pacientes que padecen EPF presentaron un retraso diagnóstico mayor a un año. La situación es peor en Europa en donde se estima que más del 25% de los pacientes tienen retraso diagnóstico mayor a los 5 años y en ocasiones hasta de 30 años. Carecemos de estadísticas locales pero sabemos que muchos pacientes en nuestro medio tienen no solo mucho retraso diagnóstico sino múltiples consultas hechas sin un hilo conductor y libradas a la buena voluntad de los consultores intervinientes

Diagnóstico Específico

- 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

- Dado que muchos de los signos y síntomas de presentación de las EPF son prevalentes y comunes a muchas otras enfermedades los pediatras debemos **jerarquizarlos en función de su evolución**: repetición, intensidad, severidad, progresión y morbilidad familiar para darle una trascendencia distinta que justifique la evaluación diagnóstica adecuada.

Signos y Síntomas de enfermedades poco frecuentes

- Discapacidad Intelectual
- Retraso del crecimiento
- Alteraciones antropométricas
- Alteraciones del perímetro cefálico
- Insuficiencia de algún órgano o sistema
- Vómitos crónicos o cíclicos
- Ictericia
- Apneas
- Hepatomegalia
- Esplenomegalia

Signos y Síntomas de enfermedades poco frecuentes

- Dismorfias
- Diarrea crónica
- Olor peculiar de piel u orina
- Eczemas refractarios al tratamiento
- Síntomas neurológicos intermitentes o progresivos
- Convulsiones
- Hipotonía
- Enfermedad pulmonar obstructiva crónica
- Infecciones severas reiteradas : abscesos, neumonias, sepsis.
- Internaciones frecuentes
- Antecedentes familiares de EPF
- Antecedentes de mortinatos familiares

Situaciones en las cuales debe sospecharse Error Congénito del Metabolismo

Anamnesis sospechosa

- Hermanos fallecidos por causa dudosa, muerte súbita o con diagnóstico de sepsis.
- Consanguinidad entre los padres
- Hígado graso materno durante el embarazo.
- Niño anteriormente sano que se presenta agudamente con síntomas graves, algunas veces desencadenados por ayuno o por una enfermedad intercurrente leve, como un resfrío o por un cambio reciente de la alimentación como la incorporación de leche de vaca, de carne, frutas o azúcar.
- El rechazo de alguno de los alimentos, previamente mencionados.
- La presencia de vómitos cíclicos.
- El retraso de crecimiento acompañado de algún otro signo.
- Algunos pacientes que deambulan pueden manifestar dolores en los miembros o intolerancia al ejercicio

Situaciones en las cuales debe sospecharse Error Congénito del Metabolismo

Signos clínicos sospechosos

- Niño gravemente enfermo de presentación aguda o sobreaguda con un cuadro que podría ser diagnosticado como secundario a infección, intoxicación o deficiencia de nutrientes
- Hiperventilación (que puede ser causada por acidosis metabólica o ser de origen central si el paciente tiene elevación del amoníaco plasmático).
- Síntomas neurológicos intermitentes: trastornos del sensorio y/o convulsiones que no se corresponden con un síndrome epiléptico clásico y/o ataxia
- Retraso madurativo evolutivo.
- Apneas.
- Olor peculiar en orina o piel (pie sudado, azúcar quemada, orina de gato, moho).
- Hepatomegalia o esplenomegalia

Situaciones en las cuales debe sospecharse Error Congénito del Metabolismo

Signos clínicos sospechosos

- Trastornos del tono muscular.
- Macrocefalia.
- Dismorfias, o macroglosia, o cara de muñeca.
- Hidrops fetal.
- Insuficiencia hepática
- Fallo multisistémico
- Miocardiopatía.
- Cataratas, opacidad corneana, luxación del cristalino.
- Angioqueratomas
- Sospecha de accidente cerebrovascular
- Alopecia.

Situaciones en las cuales debe sospecharse Error Congénito del Metabolismo

- **Datos de laboratorio sospechosos**
- Anemia, neutropenia, plaquetopenia.
- Acidosis metabólica o alcalosis respiratoria compensada o no (*prestar atención al valor de bicarbonato plasmático*)
- Anión restante elevado [Na-(Cl+CO₃H)] normal: 12 ± 4 .
- Hipoglucemia o hiperglucemia.
- Urea baja en ausencia de ayuno proteico.
- Aumento de enzimas hepáticas.
- Aumento de amonio plasmático.
- Aumento de ácido láctico.
- Aumento de CPK.
- Colesterol elevado o bajo.
- Ácido úrico elevado o bajo.
- Cetonuria en la primera orina emitida por el paciente cuando consulta. Recordar que su presencia en un recién nacido es siempre patológica.
- Signos bioquímicos de tubulopatía: discordancia entre el pH plasmático y urinario
- Signos bioquímicos de insuficiencia hepática.

“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.

Impacto Funcional

- Un estudio francés reciente concluye que el 26% de las discapacidades están determinadas por una EPF. Se estima que al menos la mitad de las EPF tienen su comienzo en la edad pediátrica. Frecuentemente causan importante impacto en la escolarización siendo ésta, en ocasiones, imposible.

Disfuncionalidad

- Las familias de los niños que padecen este tipo de enfermedades suelen experimentar importante **disfunción psicosocial** debido a aislamiento social, desempleo, problemas económicos y laborales.

Transición

- 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 sobrecarga inusual en tiempos recientes.

Dificultades Frecuentes

- Error diagnóstico.
- Tratamientos costosos.
- Atención médica fraccionada.
- Falta de acceso a las terapias.
- Poca articulación entre los distintos estamentos del equipo de salud.
- Falta de Certificado de Discapacidad.
- Tratamiento específico no disponible.
- Dificultades para implementar tratamientos no específicos.
- Escasa supervisión y adecuación de las terapias.

Segunda opinión

- 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.

Coordinación

- Una función adicional a cumplir por el médico de cabecera es **la coordinación de la atención.**
- Este tipo de pacientes requiere considerar los vínculos con
 - el sistema de salud
 - las asociaciones familiares
 - los recursos educativos y recreativos.

Problemática Común

- El duelo ante el Diagnóstico: Hablar reiteradamente con padres y niños
- Limitaciones funcionales y oportunidades del 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
- Presión financiera
- Aislamiento social
- Impacto en los tiempos de transición
- Impacto Emocional de la Incertidumbre

Expertiz familiar

- 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

- Familias socias en el cuidado
- Padres expertos
- Disminuir al mínimo la carga familiar
- Participación y preparación del niño
- Información alarmante y el Derecho a segunda opinión
- Coordinación de la atención: sistema de salud, asociación de familias, recursos educativos, recreativos

Valoración

- Los padres requieren y valoran la Honestidad del Pediatra:
 - Compartir Incertidumbre
 - Buscar información adicional



MUCHAS GRACIAS POR SU ATENCION

ORGANIZACIÓN DE LA ATENCIÓN – DEFINICIONES OPERATIVAS

1. El proceso de salud-enfermedad de los niños con condiciones crónicas, suele cursar con mayores niveles de incertidumbre que el de los niños sin esas condiciones.
2. Las consecuencias de las enfermedades agudas y críticas y sus tratamientos, pueden implicar en los niños, compromiso crónico, limitación y/o restricción de funciones.
3. La repercusión de estas en el bienestar de los mismos, puede variar durante las etapas de la vida que van transitando, esto justifica un seguimiento a largo plazo.
4. Las condiciones de vida y los servicios de salud son potenciales modificadores de resultados.
5. El potencial de los propios pacientes para afectar los resultados es innegable y sus capacidades deben tener un efecto multiplicador pleno en cualquier modelo diseñado para mejorar la atención de las condiciones crónicas.
6. Los facilitadores de estas interrelaciones son los servicios de la comunidad y la forma en que se organiza la atención.

“La atención innovadora de las CC no se basa en la etiología de un problema de salud particular, sino en las exigencias que ese problema significa para el sistema de atención de salud.

Muchas exigencias son similares independientemente de la causa que las origina y las estrategias de manejo son muy semejantes para muchos problemas de salud crónicos.

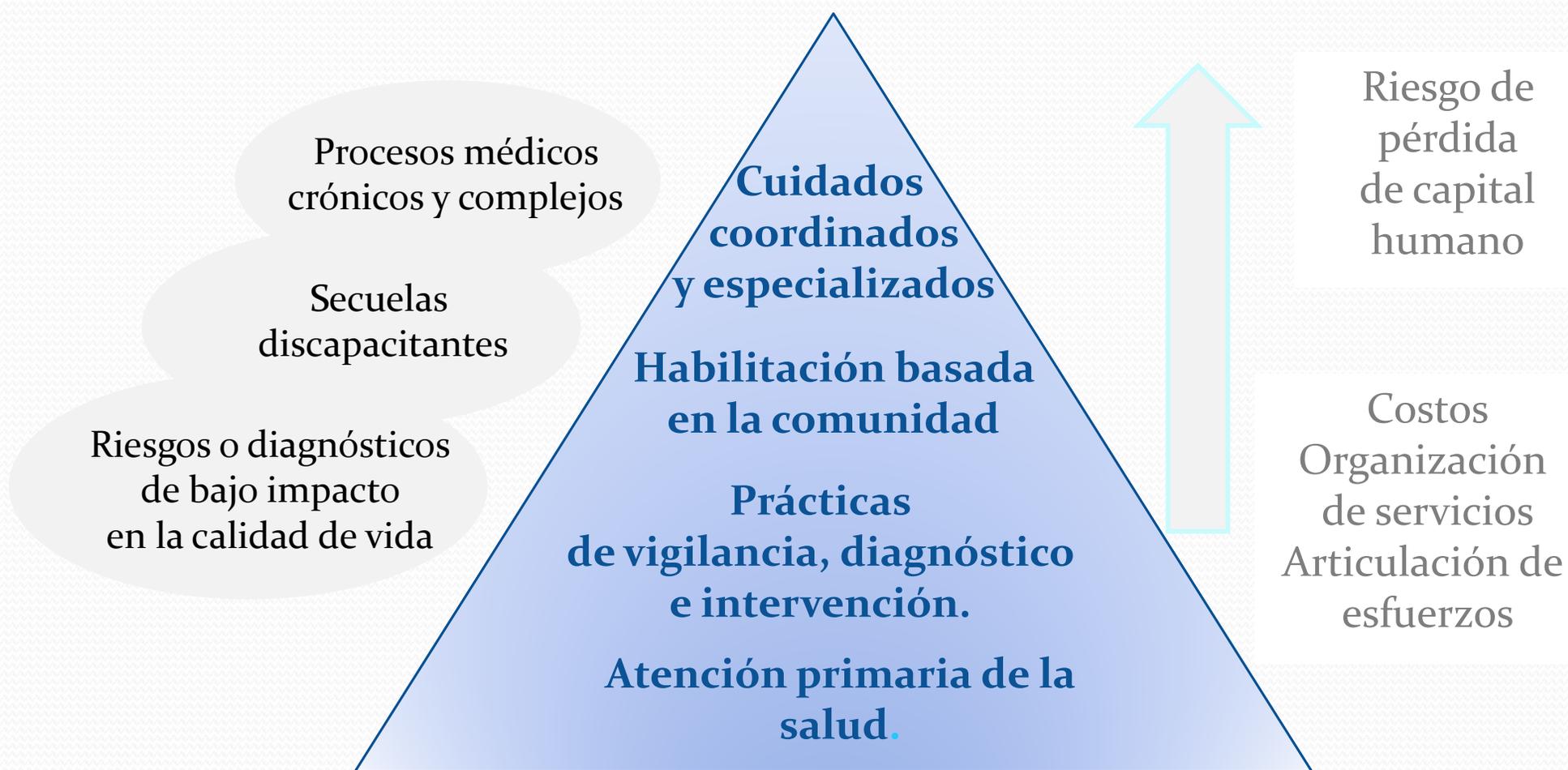
Consiste en desarrollar una identidad propia en el ámbito de la atención de salud.

El paciente no es un participante inactivo en la atención, sino un “productor de salud”.

Modificado de: Holman H. y Lorig K. Patients as partners in management chronic disease. BMJ 2000;320:526-527.

Organizar la atención para:

todos los niños con CC en general, los de mayor riesgo en particular,
los que evolucionan con compromiso del neurodesarrollo en especial.



Pensarse en el lugar en el que uno está



OMS, 2003

Pensarse desde el rol que uno cumple



Marco para la atención innovadora de enfermedades crónicas



Pensarse con otros

- Reforzar el valor terapéutico de la interrelación.
- Que los profesionales acompañemos en equipo, el
 - proceso de salud/enfermedad/intervención de cada paciente.
- Que los pacientes y sus familias sean parte activa en
 - este proceso.
- Los modos de interrelación determinan el resultado final.

Definir el centro de nuestras acciones

TABLA 1. Atributos de la asistencia eficaz para las condiciones crónicas

ATENCIÓN ANTICUADA

- Centrada en la enfermedad
- Atención especializada/hospitalaria
- Centrada en los pacientes individuales
- Reactiva, actúa según los síntomas
- Centrada en el tratamiento

ATENCIÓN EFICAZ

- Centrada en el paciente
- Con base en la APS
- Centrada en las necesidades de la población
- Proactiva, planificada
- Centrada en la prevención

Definir los ejes de nuestras acciones

- Organizar la atención alrededor de la Atención Primaria (APS);
- Definir funciones y distribuir tareas entre los miembros del equipo;
- Asegurar una atención proactiva y el seguimiento regular;
- Usar clasificación o estratificación del riesgo;
- Asegurar manejo de casos o un coordinador de atención para pacientes con enfermedades complejas;
- Brindar una atención que los pacientes comprendan y que se ajuste a su entorno cultural;
- Desarrollar redes para la prestación de servicios integrados de salud.

Prácticas innovadoras

1. Aumentar la demanda calificada
2. Acompañar al paciente en la gestión de salud
3. Implementar la rehabilitación basada en la comunidad
4. Prevenir discapacidad
5. Producir evidencia

AUMENTAR LA DEMANDA CALIFICADA

Capacitación sobre el nuevo marco
(los aspectos comunes, los derechos, las leyes)

Compartir conocimiento

Promover redes - uso de foros - asociaciones

Participación ↓ en campañas

LENGUAJE COMÚN



EL PACIENTE ES EL MEJOR GESTOR DE SU PROPIA SALUD



Información – folletería - fuentes

Registros itinerantes

Decisiones compartidas

Respeto por las opiniones

Prioridades basadas en sus preferencias

Las etapas vitales de cada niño

Las condiciones de vida



ADHERENCIA AL SISTEMA DE SALUD



REHABILITACIÓN BASADA EN LA COMUNIDAD



Comunicación entre los niveles

Roles claros

Movilizar y coordinar recursos

Planes de intervención consensuado

Perspectiva del paciente

Revisión de resultados



SERVICIOS INTEGRADOS



PREVENCIÓN DE DISCAPACIDAD



Vigilancia de funciones

Los aspectos comunes y los específicos

Gestionar recursos – reclamar políticas

Detectar barreras - Intervenir sobre la pobreza

Evaluar calidad de vida

La opinión del niño cuenta más que ninguna



PRODUCCIÓN DE SALUD



PRODUCCIÓN DE EVIDENCIA

Bases y registros compartidos

Indicadores ajustados a las necesidades



Mapa de necesidades

Investigación translacional

Impulso de políticas

Aportes para la planificación



MEJORA ASISTENCIAL
RACIONALIZACIÓN DE RECURSOS





Los recursos y las políticas comunitarias son el componente más amplio del Modelo de Cuidados Crónicos. Este componente incluye el sistema de salud descrito anteriormente, así como las familias y los hogares, los empleadores, las organizaciones religiosas, el entorno físico y social, los distintos tipos de organizaciones comunitarias, los servicios sociales y educativos, entre otros actores.