ENFERMEDADES MINORITARIAS Y ATENCIÓN PRIMARIA

" CREANDO PUENTES"

Dra Lucía Ugarriza Hierro
Medicina de familia y comunitaria
Grupo de minoritarias de la IBAMFIC
Palma 23 y 24 Mayo 2024

¿Qué hace una médico de familia hablando de enfermedades raras?

Para responder esa pregunta

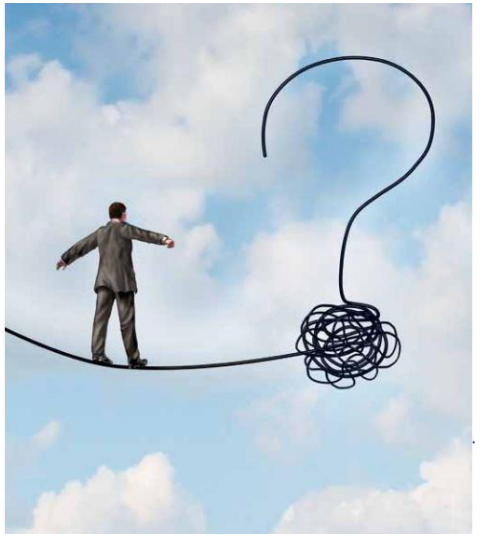
- Mirar desde lejos, ¿qué es un PACIENTE CON UNA ENFERMEDAD RARA ?

Estrategia para el Abordaje de la Cronicidad en el Sistema Nacional de Salud

Toda la Vida

COMPLEJIDAD

SUFRIMIENTO



INCERTIDUMBRE

FAMILIA, ENTORNO

«La APS es un enfoque de la salud que incluye a TODA la sociedad y que tiene por objeto garantizar el mayor nivel posible de salud y bienestar y su distribución equitativa mediante la atención centrada en las necesidades de las personas tan pronto como sea posible a lo largo del proceso continuo que va desde la promoción de la salud y la prevención de enfermedades hasta el tratamiento, la rehabilitación y los cuidados paliativos, y tan próximo como sea posible del entorno cotidiano de las personas».

«

El médico de familia atiende al individuo en el contexto de la familia y a la familia en el contexto de la comunidad de la que forma parte. Proporciona la mayor parte de la atención que necesita el individuo, después de considerar su situación cultural, socioeconómica y psicológica. En definitiva, se responsabiliza personalmente de prestar una atención **INTEGRAL y CONTINUADA** a sus pacientes.

Todos juntos por la Atención Primaria
MEdeDICO
A las Personas

RETOS EN AP

1.-Entender/conocer las enfermedades minoritarias

2- Mejorar los cuidados a los pacientes y familias afectadas

180 Intractable & Rare Diseases Research. 2022; 11(4):180-188.

Original Article

DOI: 10.5582/irdr.2022.01079

Knowledge level of medical students and physicians about rare diseases in Lima, Peru

Andrea Flores[1], Sarah Burgos[1], Hugo Abarca-Barriga[1,2,*]

[1] Faculty of Human Medicine, Universidad Científica del Sur, Lima, Perú;
[2] Department of Genetic & Inborn Error of Metabolism, Instituto Nacional de Salud del Niño – Breña, Lima, Perú.

frontiers | Frontiers in Public Health

ORIGINAL RESEARCH
published: 08 April 2022
doi: 10.3389/fpubh.2022.872648

OPEN ACCESS

Edited by:
Yuriy Timofeyev,
National Research University Higher School of Economics, Russia

Reviewed by:
Ana V. Pejcic,
University of Kragujevac, Serbia
Marc Marie Dooms,

The Awareness of Rare Diseases Among Medical Students and Practicing Physicians in the Republic of Kazakhstan. An Exploratory Study

Dariusz Walkowiak[1*†], Kamila Bokayeva[2†], Alua Miraleyeva[3†] and Jan Domaradzki[4†]

[1] Department of Organization and Management in Health Care, Poznan University of Medical Sciences, Poznań, Poland, [2] Department of Pediatric Gastroenterology and Metabolic Diseases, Poznan University of Medical Sciences, Poznań, Poland, [3] Department of Psychology, West Kazakhstan Marat Ospanov Medical University, Aktobe, Kazakhstan, [4] Department of Social Sciences and Humanities, Poznan University of Medical Sciences, Poznań, Poland

Walkowiak and Domaradzki
Orphanet J Rare Dis (2021) 16:400
https://doi.org/10.1186/s13023-021-02023-9

Orphanet Journal of Rare Diseases

RESEARCH Open Access

Are rare diseases overlooked by medical education? Awareness of rare diseases among physicians in Poland: an explanatory study

Dariusz Walkowiak[1*] and Jan Domaradzki[2]

66 | wileyonlinelibrary.com/journal/ped4

REVIEW

WILEY

Current situation and prospect for the diagnosis and treatment of pediatric critical rare diseases in China

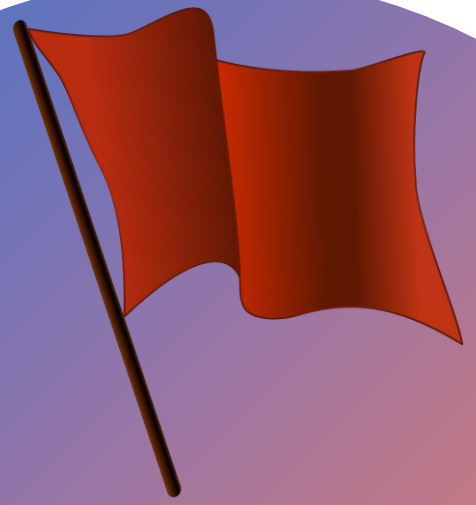
Yingchao Liu | Suyun Qian

Information needs of physicians regarding the diagnosis of rare diseases: a questionnaire-based study in Belgium

Vandeborne, L., van Overbeeke, E., Dooms, M. *et al.* Information needs of physicians regarding the diagnosis of rare diseases: a questionnaire-based study in Belgium. *Orphanet J Rare Dis* **14**, 99 (2019). https://doi.org/10.1186/s13023-019-1075-8

Low rare disease awareness among physicians is believed to be one of the reasons for these late and misdiagnoses of rare disease patients.

Interviewed experts indicated that physicians' academic and continuous medical education should be focused more on **"red flags"** to increase rare disease attentiveness in daily clinical practice.



Red flags

- 1.Tu paciente ha tenido múltiples consultas, pruebas, interconsultas sin un diagnóstico satisfactorio
- 2. Su enfermedad se ha manifestado o ha progresado precozmente a lo esperado
- 3. No tiene factores de riesgo asociados a su diagnóstico
- 4. Tiene afectaciones en múltiples localizaciones
- 5. Tiene dos enfermedades primarias diagnosticadas sin aparente relación entre ellas
- 6. Los tratamientos estandar aplicados No han sido efectivos
- 7. Tiene algún familiar con algún desorden genético
- 8. Ha tenido abortos de repeticición
- 9. Tiene un problema de desarrolllo intelectual
- 10. Nació con una pequeña malformación

Education and information needs for physicians about rare diseases in Spain

Ramalle-Gómara, E., Domínguez-Garrido, E., Gómez-Eguílaz, M. *et al.* Education and information needs for physicians about rare diseases in Spain. *Orphanet J Rare Dis* **15**, 18 (2020). https://doi.org/10.1186/s13023-019-1285-0

Primary care physicians and specialists showed **low training level in rare diseases.**

An academical and continuous program on rare disease, as well as, multidisciplinary units and high quality practice guidelines are necessary to help to prevention and support clinical decisions and improve quality of care of patients and families.

Conclusiones

La falta de formación en enfermedades minoritarias de los profesionales de la salud, tanto de grado como de post grado

Falta de recursos accesibles en la práctica clinica diaria

Falta de rutas asistenciales para pacientes de este tipo

Ausencia de formación continuada al respecto.

It is imperative that the public health system includes ongoing training on rare diseases in programs to improve the training of physicians in both primary care and specialized care.

ROMPIENDO MITOS

YO NUNCA VERÉ UN PACIENTE ASI

- En un cupo de un Médico de Familia (1.500-2.000 pacientes)

15-20 pacientes con enfermedad minoritaria

ROMPIENDO MITOS

TODOS SE DIAGNOSTICN EN EDAD PEDIÁTRICA

ESA ASTENIA QUE ERA ALGO MÁS...

"Era una paciente joven, de unos 20 años, que tenía gran afición al montañismo, pero que progresivamente empezó a notar cada vez más que no podía realizar ejercicios, le pesaban las piernas, le costaba subir las pendientes y tenía que descansar cada poco, pues cuando estaba "a media ladera" no podía levantar las piernas, teniendo que caminar arrastrándolas.

ESA EPISTAXIS QUE ERA ALGO MÁS...

Solía ser un hombre independiente y muy activo. Sin embargo, cuando enfermé y fui diagnosticado de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria o Síndrome de Rendu-Osler, todo mi mundo cambió y recibí una bofetada de realidad y humildad al ver cómo mi cuerpo se deterioraba a pasos agigantados , ***solo pido gozar de una mejor calidad de vida."***

ROMPIENDO MITOS

¿COMO PUEDO AYUDAR AL DIAGNÓSTICO SIN SON LA MAYORIA DE ORIGEN GENÉTICO??

A pesar de su origen, **las dos terceras partes se diagnostican a través de la clínica**, por lo que el diagnóstico genético solo serviría como confirmación, además de ser en ocasiones de utilidad a la hora de hacer el consejo genético oportuno.

ROMPIENDO MITOS

ESTOS PACIENTES SON PARA SUPERESPECIALISTAS...

Acuden con demandas concretas, que debemos investigar

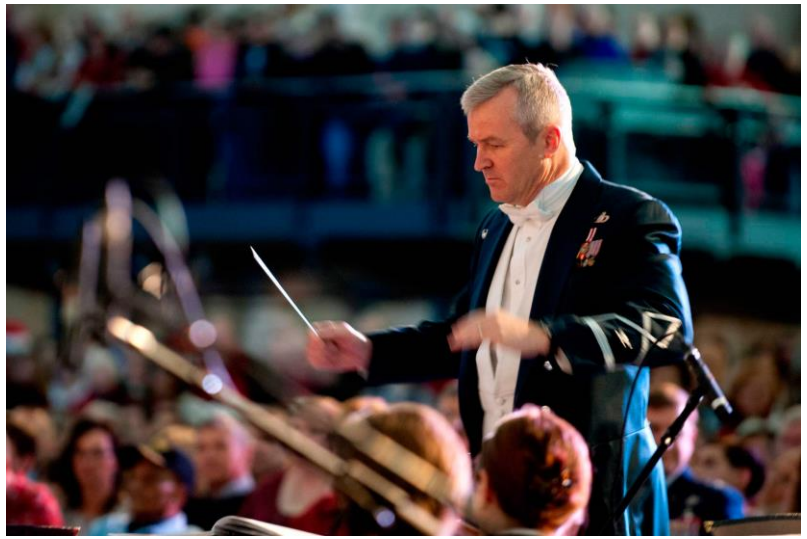
El **asociacionismo y las nuevas tecnologías** son nuestros ALIADOS

El paciente "informado" está, en estos casos, más informado que nunca

ROMPIENDO MITOS

¿QUE PUEDO APORTAR , COMO PUEDO AYUDAR ?

Coordinación entre los niveles asistenciales y "**acompañamiento**" o "escucha activa"



RETOS EN AP

1.-Entender/conocer las enfermedades minoritarias

2- Mejora los cuidados a los pacientes y familias afectadas

- Rare Barometer **es una iniciativa de encuesta global de EURORDIS, disponible en 23 idiomas, que tiene como objetivo fortalecer la voz de los pacientes de enfermedades raras**.

ENCUESTA RARE 2030

- 3 DIC 2020 17 ENERO 2021

3770 encuestados con 978 ENFERMEDADES DIFERENTES, 70 paises

79 % DE LAS PERSONAS QUE VIVEN CON UNA ENFERMEDAD RARA PIENSAN QUE SU CALIDAD DE VIDA PODRÍA MEJORAR CON LA INTEGRACIÓN DE LA ATENCIÓN MÉDICA Y LA ATENCIÓN SOCIAL

@ Rare barometer

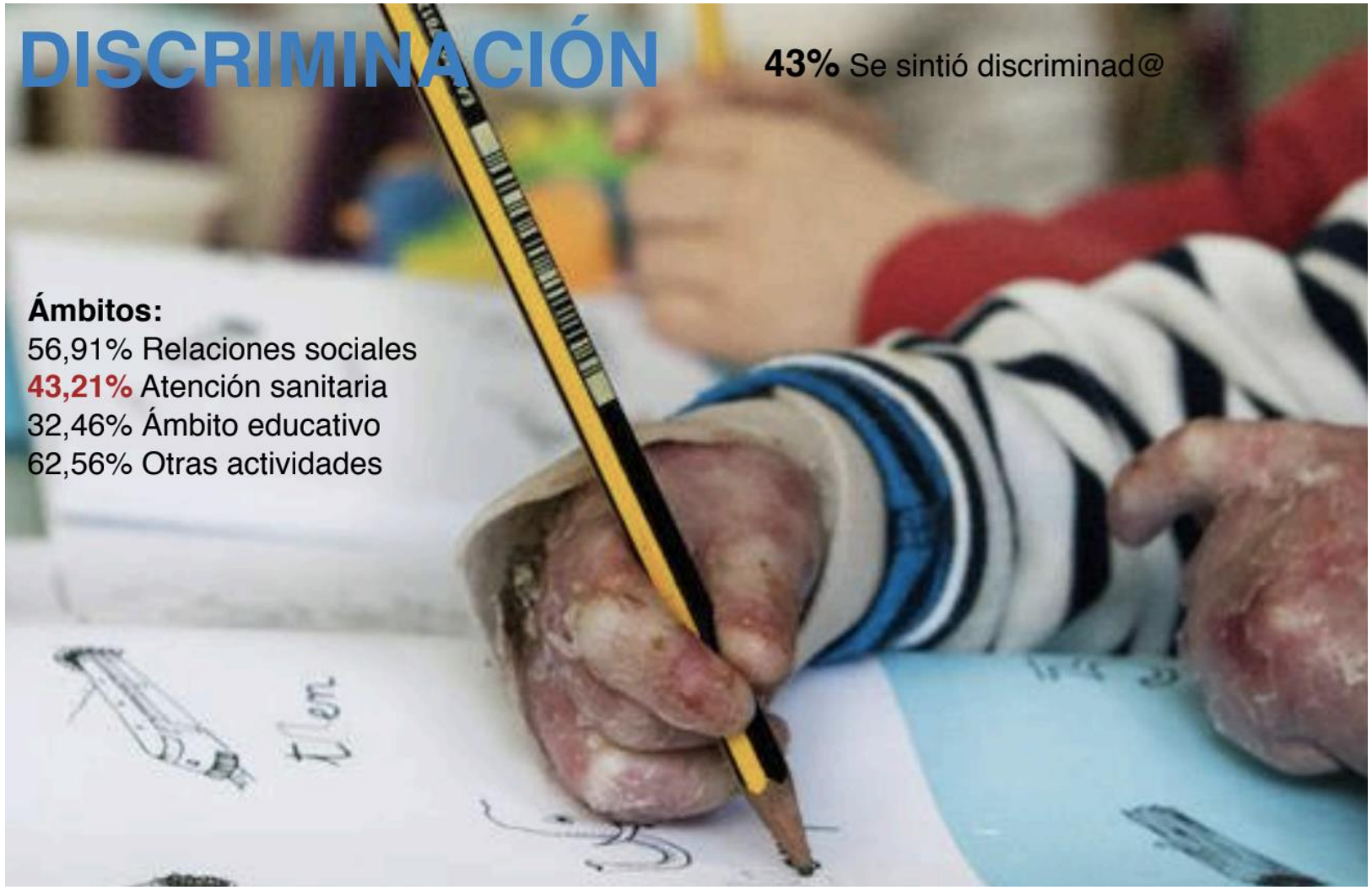
ENCUESTA RARE 2030

- 58% esperan recibir ayuda EMOCIONAL
- 53% esperan estabilizar su enfermedad rara o poder controlar los sintomas si esta progresa
- 44% acceder a un empleo adaptado y accesible,así como a acuerdos laborales flexibles
- 39% no sufrir discriminación por su enfermedad

@rare barometer

DISCRIMINACIÓN

43% Se sintió discriminad@



Ámbitos:

56,91% Relaciones sociales

43,21% Atención sanitaria

32,46% Ámbito educativo

62,56% Otras actividades

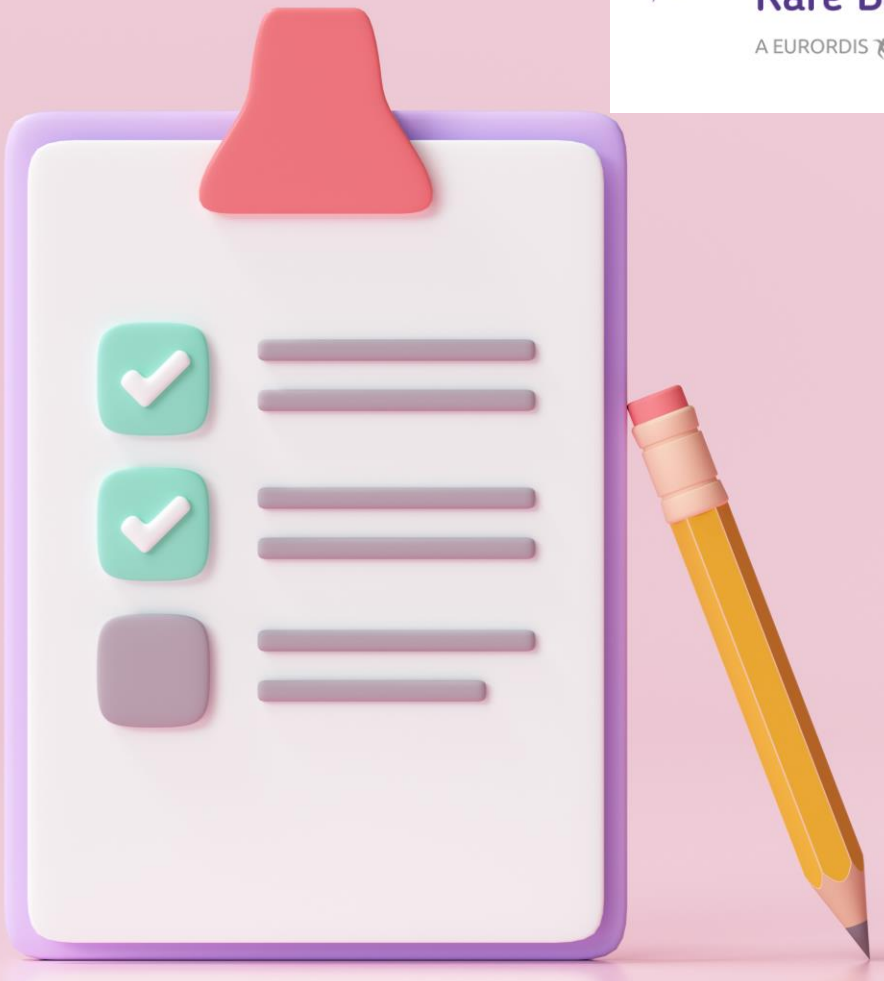
PRIORIDADES DE LAS PERSONAS QUE CONVIVEN CON UNA ENFERMEDAD RARA

1.-TRATAMIENTOS

2.-COORDINACION ENTRE LOS PROFESIONALES SANITARIOS IMPLICADOS

3.-FACILIDAD PARA CONSULTAS CON PROFESIONALES EXPERTOS y CSURES

4.-MAYOR RECONOCIMIENTO SOCIAL Y ENTRE PROFESIONALES SANITARIOS DE LAS ENFERMEDADES RARAS



@ Rare barometer

H-Care survey pilot

LA EXPERIENCIA SANITARIA DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES MINORITARIAS

- 3905 personas con enfermedades raras indicaron cuál había sido su experiencia sanitaria mediante la encuesta **H-CARE** de EURORDIS-Rare Diseases Europe

EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

Rare Barometer
A EURORDIS INITIATIVE

IMPROVE OUR EXPERIENCE OF HEALTH CARE!

Key findings from a survey on patients' and carers' experience of medical care for their rare diseases

January 2021

30 MILLION
people are living with a rare disease in Europe and 300 million worldwide

NO CURE
for the vast majority of diseases and few treatments available

Coordination and continuity of care is of particular importance in the field of rare diseases. Care pathways are often complex and involve a large number of healthcare professionals that need to share information and collaborate, among themselves and with the patient, along the entire pathway to deliver safe and effective quality care.

By measuring patients' and carers' experience of health care, the H-CARE Survey helps us understand how to improve medical care to address the needs of people living with a rare disease and how **multidisciplinary care teams specialised in the treatment of rare diseases** can help to reach this goal.

WITHIN THIS REPORT YOU WILL FIND:

1. Key results of the H-CARE Survey on the experience of medical care for rare disease patients and their family members
2. Three recommendations to improve the healthcare experience for all people living with a rare disease
3. Methodology of the H-CARE Survey

THE FIRST EVER LARGE SCALE QUANTITATIVE SURVEY MEASURING THE HEALTHCARE EXPERIENCE OF PEOPLE LIVING WITH A RARE DISEASE

validated

Cuestionario PACIC-S

EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

Rare Barometer
A EURORDIS INITIATIVE

IMPROVE OUR EXPERIENCE OF HEALTH CARE!

Key findings from a survey on patients' and carers' experience of medical care for their rare diseases

January 2021

30 MILLION
people are living with a rare disease in Europe and 300 million worldwide

NO CURE
for the vast majority of diseases and few treatments available

Coordination and continuity of care is of particular importance in the field of rare diseases. Care pathways are often complex and involve a large number of healthcare professionals that need to share information and collaborate, among themselves and with the patient, along the entire pathway to deliver safe and effective quality care.

By measuring patients' and carers' experience of health care, the H-CARE Survey helps us understand how to improve medical care to address the needs of people living with a rare disease and how **multidisciplinary care teams specialised in the treatment of rare diseases** can help to reach this goal.

WITHIN THIS REPORT YOU WILL FIND:

1. Key results of the H-CARE Survey on the experience of medical care for rare disease patients and their family members
2. Three recommendations to improve the healthcare experience for all people living with a rare disease
3. Methodology of the H-CARE Survey

LA EXPERIENCIA SANITARIA DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS

Tienen una experiencia sanitaria **peor** que los pacientes con enfermedades crónicas.

Dan a la atención sanitaria una calificación baja 2,5* en una escala del 1 al 5 *

¿Qué debe mejorar para cambiar su experiencia sanitaria ?

- Continuidad asistencial, con profesional referente
- Grupos de cuidadores, de autocuidado
- Apoyo en la gestión emocional

EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

Rare Barometer
A EURORDIS INITIATIVE

IMPROVE OUR EXPERIENCE OF HEALTH CARE!

Key findings from a survey on patients' and carers' experience of medical care for their rare diseases

January 2021

30 MILLION
people are living with a rare disease in Europe and 300 million worldwide

NO CURE
for the vast majority of diseases and few treatments available

Coordination and continuity of care is of particular importance in the field of rare diseases. Care pathways are often complex and involve a large number of healthcare professionals that need to share information and collaborate, among themselves and with the patient, along the entire pathway to deliver safe and effective quality care.

By measuring patients' and carers' experience of health care, the H-CARE Survey helps us understand how to improve medical care to address the needs of people living with a rare disease and how **multidisciplinary care teams specialised in the treatment of rare diseases** can help to reach this goal.

WITHIN THIS REPORT YOU WILL FIND:

1. Key results of the H-CARE Survey on the experience of medical care for rare disease patients and their family members
2. Three recommendations to improve the healthcare experience for all people living with a rare disease
3. Methodology of the H-CARE Survey

En unos tiempos en los que la palabra "cronicidad" esta en boca de todos, estos pacientes son el **paradigma del paciente crónico tanto por las características de las enfermedades que padecen como por su alto grado de concienciación e implicación en el proceso** pero, a la vez, los grandes olvidados.

3 millones de olvidados en nuestro país

EVITAR LA ATENCIÓN FRAGMENTADA

IMPLICACIÓN AP

- CUIDADOS MULTIDISCIPLINARES COORDINADOS
- INTERCAMBIO DE INFORMACIÓN FLUIDA
- NAVEGAR EN EL SISTEMA DE SALUD

Mejoras curriculares, integrando la formación en EERR en los estudios de grado y en el programa de especialidad de familia

Facilitar la formación continuada en EERR y facilitar el acceso a recursos para ayudar en la práctica clínica

Facilitar espacios de intercambio entre AP, hospital, pacientes y asociaciones

ENFERMEDADES MINORITARIAS Y ATENCIÓN PRIMARIA

" CREANDO PUENTES"

Dra Lucía Ugarriza Hierro
Medicina de familia y comunitaria
Coordinadora del grupo de minoritarias y genética clínica de la IBAMFIC

Palma 23 y 24 Mayo 2024