



Generalitat de Catalunya
Departament de Salut



CatSalut

Servei Català
de la Salut

Programa de atención sanitaria a las enfermedades genéticas con discapacidad

Barcelona, 3 de octubre de 2013

Aspectos a considerar (1)

Enfermedades Genéticas (EG) :

- ❑ Están causadas por alteraciones en los genes. Pueden ser hereditarias o no hereditarias.
- ❑ Son enfermedades crónicas que se manifiestan con una amplia variabilidad clínica:
 - No tienen tratamiento curativo; sólo sintomático y paliativo;
 - pueden presentar un gran deterioro físico y/o psico-motor;
 - generan sufrimiento físico y psíquico del paciente;
 - suponen una carga familiar importante;
 - tienen un fuerte impacto en la calidad de vida;
 - pueden generar incapacidad laboral y pérdida de las habilidades sociales;
 - suponen un fuerte impacto económico; y,
 - importante la sensibilidad y el conocimiento de los profesionales y la investigación clínica.

Aspectos a considerar (2)

- ❑ Algunas EG forman parte del grupo de Enfermedades Minoritarias (EM).
- ❑ El 80% de las EM son EG.
- ❑ Afectan a población adulta y también a población joven.
- ❑ Dentro de las EG, las EM han sido poco visibles durante mucho tiempo.
- ❑ Las asociaciones de pacientes y familiares tienen un papel activo desde el punto de vista:
 - del soporte a los afectados y sus familias ; y,
 - de movilización de las estructuras para conseguir compromisos públicos en relación a las necesidades de los enfermos con discapacidad o con EM.
- ❑ No existe información exacta del número de personas afectadas, ni sobre las tendencias temporales y evolutivas de las enfermedades.
- ❑ La innovación funcional que suponen las TIC en accesibilidad, comunicación e información.

Aspectos a considerar (3)

Las EG pueden generar **Discapacidad**:

- ❑ Las alteraciones físicas y cognitivas graves y progresivas de las EG suponen:
 - limitaciones funcionales; afectación de la autonomía personal; y,
 - consecuencias afectivo-emocionales, laborales, de impacto psico-social para el enfermo y su familia.

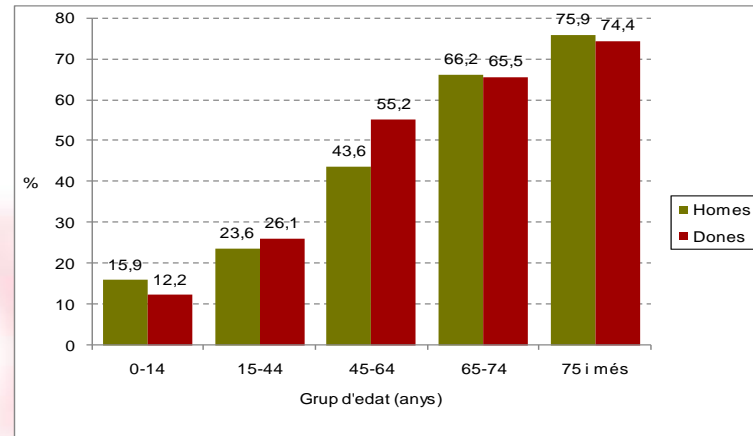
- ❑ Requieren:
 - un reconocimiento y una respuesta a la discapacidad; y,
 - la adecuación de la valoración de la discapacidad, de los recursos y de la protección psico-social.

Què informació tenemos? (1)

□ Estado de salud de la población: *Enquesta de Salut de Catalunya (Informe 2012)*

■ Cronicidad:

37,2% población general padece un problema de salud crónico



■ Discapacidad

Población general con limitación grave discapacidad permanente por grupo de edad. Catalunya, 2012

Grupo edad	Prevalencia
0 a 4	2.4%
15 y más	14.8%

Dependencia

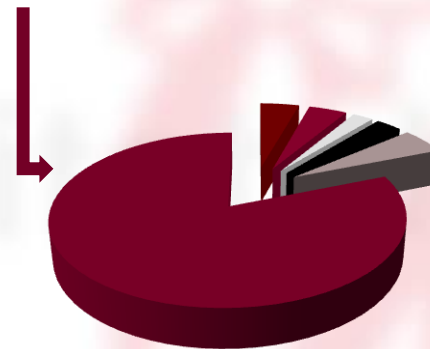
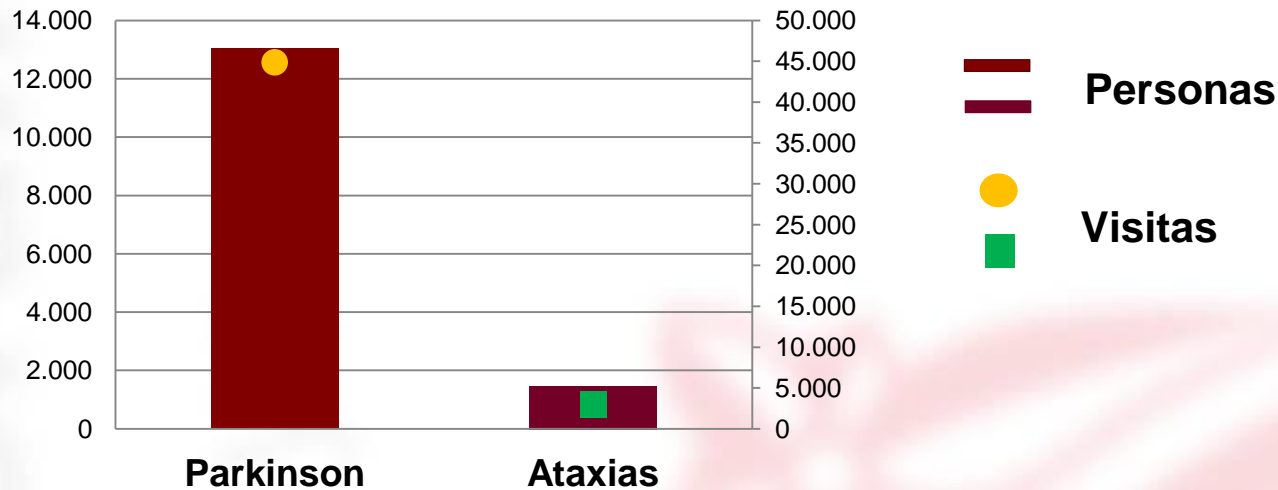
Población de 15 años y más con dependencia, por grupo de edad. Catalunya, 2012

Grupo edad	Prevalencia
75 y más	42.0%
15 y más	9.3%

Atención a las personas con ataxia y parkinson en atención primaria. Cataluña, 2012

Número personas

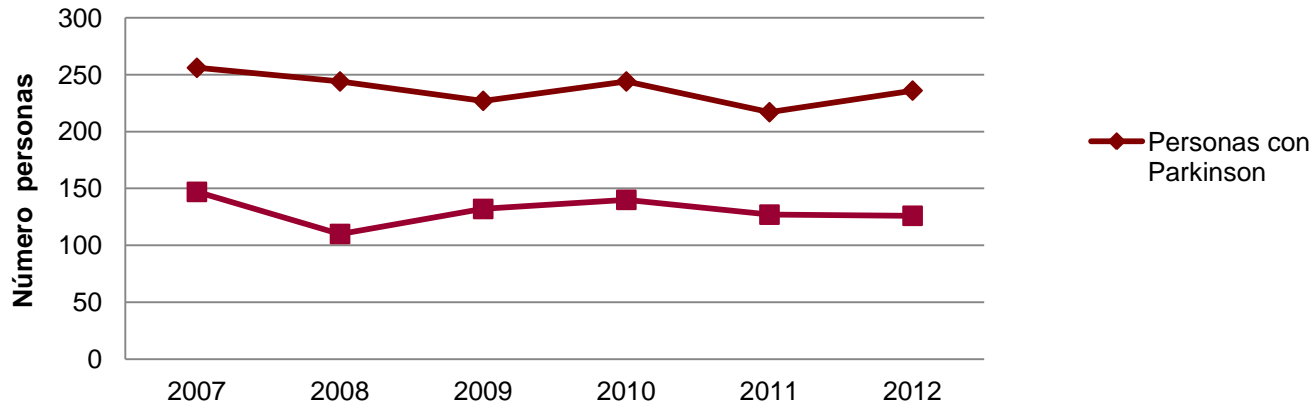
Número visitas



- 331.89 Ataxia cerebral
- 334.0 Ataxia de Friedreich
- 334.1 Paraplegia espástica hereditaria
- 334.2 Degeneración cerebelosa primaria
- 334.3 Otras ataxias cerebelosas

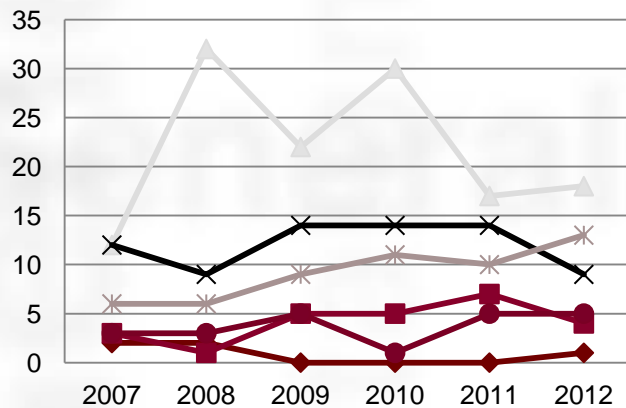
Información de la población diagnosticada de ataxias hereditaria y la enfermedad de Parkinson, atendida en la red de atención primaria, de hospitalización de agudos y de atención sociosanitaria (fuente CMBD)

Evolución de la atención hospitalaria a personas con Ataxia y Parkinson. Cataluña, 2012



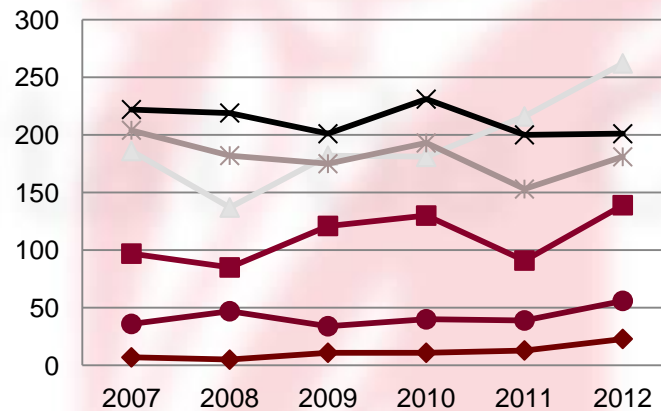
Evolución de la atención sociosanitaria a personas con Ataxia y Parkinson. Catalunya 2007-2012

Episodios



Ataxia

Episodios



Parkinson

- ◆ Episodios unidades cuidados paliativos
- Episodios unidades convalecencia
- ▲ Episodios hospital de día sociosanitario
- × Episodios unidades de larga estancia
- * Episodios PADES
- Episodios UFISS

Políticas de salud entorno las EG con discapacidad (1)

Han **evolucionado** de acuerdo a la progresión general del sistema de salud (y de otros sectores). Se relacionan especialmente con:

1. El modelo de discapacidad:

- **Modelo clásico** (débiles i deformes -exclusión-).
- **Modelo médico** (la discapacidad acompaña la enfermedad).
- **Modelo social:** problema de origen social.
- **Modelo bio-psico-social** . Visión integradora (importancia de la CIDDM 1980).
- **Modelo bio-psico-social y de la diversidad:** la presencia de la discapacidad como factor de enriquecimiento social. Inclusión de la discapacidad con igualdad de oportunidades en la educación, trabajo y formas de convivencia ordinarias. Recursos para mejorar la calidad de vida y la autonomía.

Políticas de salud entorno las EG con discapacidad (2)

2. El componente de cronicidad
3. El rol de la genética clínica (diagnóstico, de tratamiento, de consejo y de asesoramiento)
4. El rol adjudicado al paciente y sus familias (asociaciones)
5. El reconocimiento de las Enfermedades Raras
6. Los procesos de ordenación de los servicios de salud
7. La evolución del trabajo intersectorial

Pla de Salut de Catalunya 2011-2015: Referencia en las políticas de salud

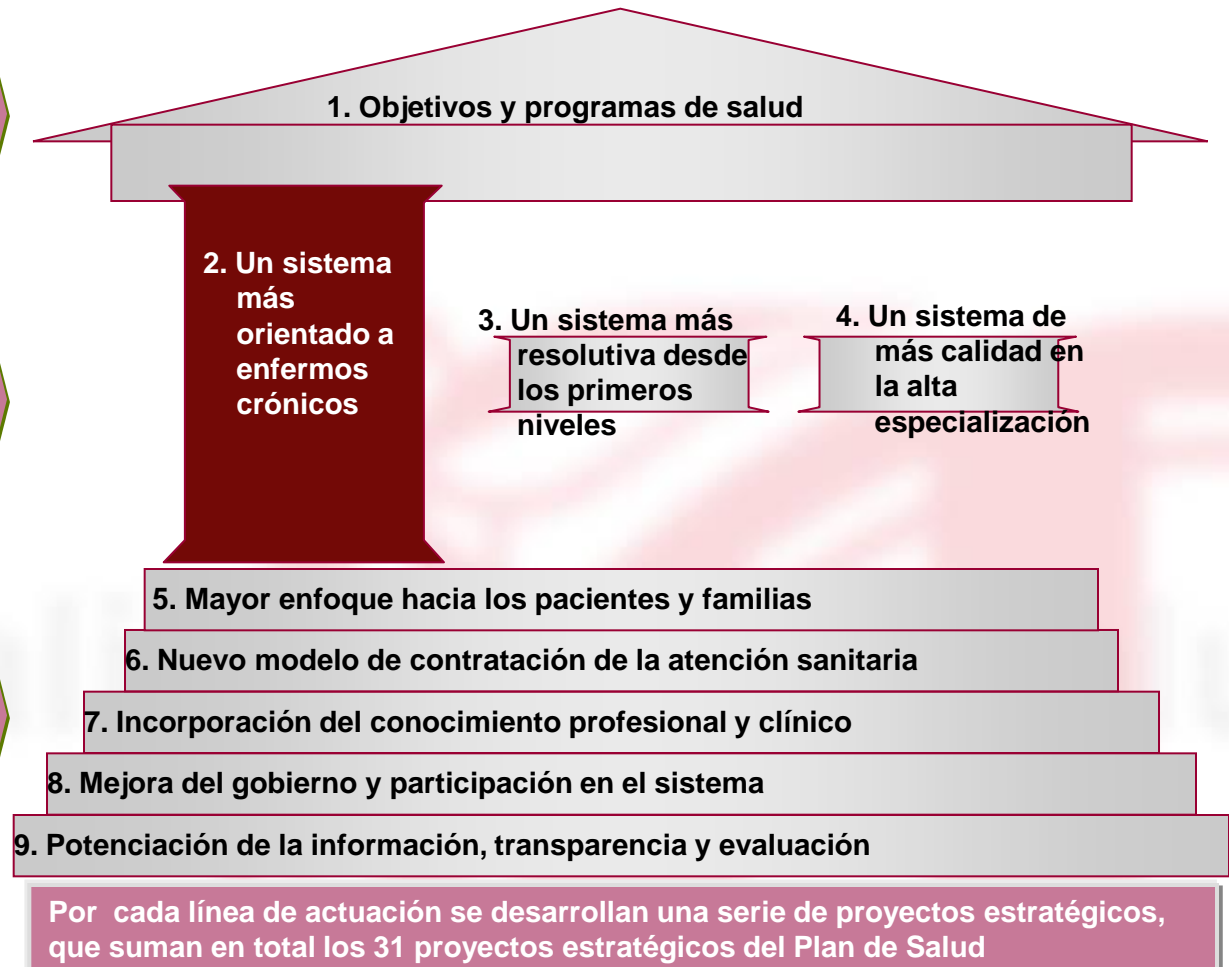
Tres ejes de transformación

Programas de salud: más salud y para todos y mejor calidad de vida

Transformación del modelo de asistencia: mejor calidad, accesibilidad y seguridad en las intervenciones sanitarias

Modernización del modelo organizativo: un sistema sanitario más sólido y sostenible

Nueve líneas de actuación



Aplicación de las políticas de salud en las EG con discapacidad

Son políticas de:

- Protección de la salud individual y colectiva , de promoción y prevención.
- Integración sanitaria, sociosanitariao e interdepartamental
- Ordenación de servicios.
- Armonización de los tratamientos de alta complejidad.
- Participación ciudadana.
- Mejora de la eficiencia de los recursos a través del conocimiento clínico, la investigación y la innovación.

Aplicación de las políticas de salud en las EG con discapacidad (2)

Del Pla de Salut se establecen estrategias en:

- ❑ La atención salud maternoinfantil (Salud pública)
- ❑ La atención a la cronicidad (Programa Prevención y Atención a la Cronicidad)
- ❑ A grupos de enfermedades:
 - Planes Directores (Sociosanitario, de Salud Mental y Adicciones, de Enfermedades Respiratorias, de Enfermedades Cardiovasculares, de Oncología,...)
 - Plan de actuación de las Enfermedades Minoritarias
- ❑ Los Programas Interdepartamentales

El **CatSalut** como facilitador de la implantación de las estrategias a través de los agentes territoriales y de los distintos instrumentos operativos: sistemas de información sanitaria, planes de ordenación -terciarismo, p.ej,- contratación de servicios, instrumentos de compra, herramientas de operativización de las políticas, Tarjeta *Cuida'm*, ...

Salud Pública: Salud maternoinfantil (1)

Promoción de la salud y Prevención:

- ❑ Maternal. Atención al embarazo, parto y puerperio:
Programa de Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas fetales.

- ❑ Infantil. Actividades preventivas y de promoción de la salud en la edad pediátrica:
 - **Programa de detección precoz, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la hipoacusia.**
 - **Programa de detección precoz neonatal: 20 Enfermedades metabólicas hereditarias + fibrosis quística+ hipotiroidismo congénito.**

Salud Pública: Salud maternoinfantil (2)

- Programa de Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas fetales:
 - Cobertura total: 86.71%: (Año 2011). Con riesgo elevado en el 3.48%

- Programa de detección precoz, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la hipoacusia. Año 2011
 - Se hicieron cribaron 53.324 de la red pública
 - Resultado positivo: 336
 - Diagnosticados: 73

- Programa de detección precoz neonatal:

Resultats del cribatge neonatal: Nadons diagnosticats dins el PDPN

	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011
Nombre de naixements	73.295	77.219	80.448	82.329	84.448	89.327	85.347	84.071	81.137
fenilcetonúria i hiperfenilalaninèmies	7	8	5	13	7	15	5	16	14
hipotiroidisme congènit	29	45	55	33	32	42	30	35	43
fibrosis quística	14	11	15	11	12	11	9	5	9

- Año 2013, incorporación 19 enfermedades metabólicas hereditarias más.
Período: del 25/02/2013 al 01/09/2013: 36.329 muestras:
 - Detecciones positivas: 16 (0.045%) y diagnósticos confirmados: 10 (62.5% de las detecciones).

Programa de prevención y atención a la cronicidad

Promueve un sistema asistencial integrado con:

- un modelo asistencial en red, con roles definidos para los distintos niveles (con gestor de casos);
- servicios alternativos a la hospitalización que requieren reordenación (Hospital de Día, PADES, EAIA, atención primaria y salud mental, atención domiciliaria,..);
- un proceso reconversión sociosanitaria y psiquiátrica de la larga estancia;
- recursos específicos a la discapacidad mental i otras discapacidades (Unidades hospitalarias especializadas, UEDI, SEMSDI y otros);
- estrecha vinculación entre los servicios de distintos departamentos que atienden la misma población (por ejemplo la atención precoz infantil -CDIAP-);
- la implantación de procesos clínicos integrados;
- la potenciación de la autorresponsabilidad de pacientes y cuidadores;
- la evaluación de los servicios orientados a la salud de la población a partir del conocimiento clínico, la investigación y la innovación; y,
- con la participación de las asociaciones.

Regiones Sanitarias

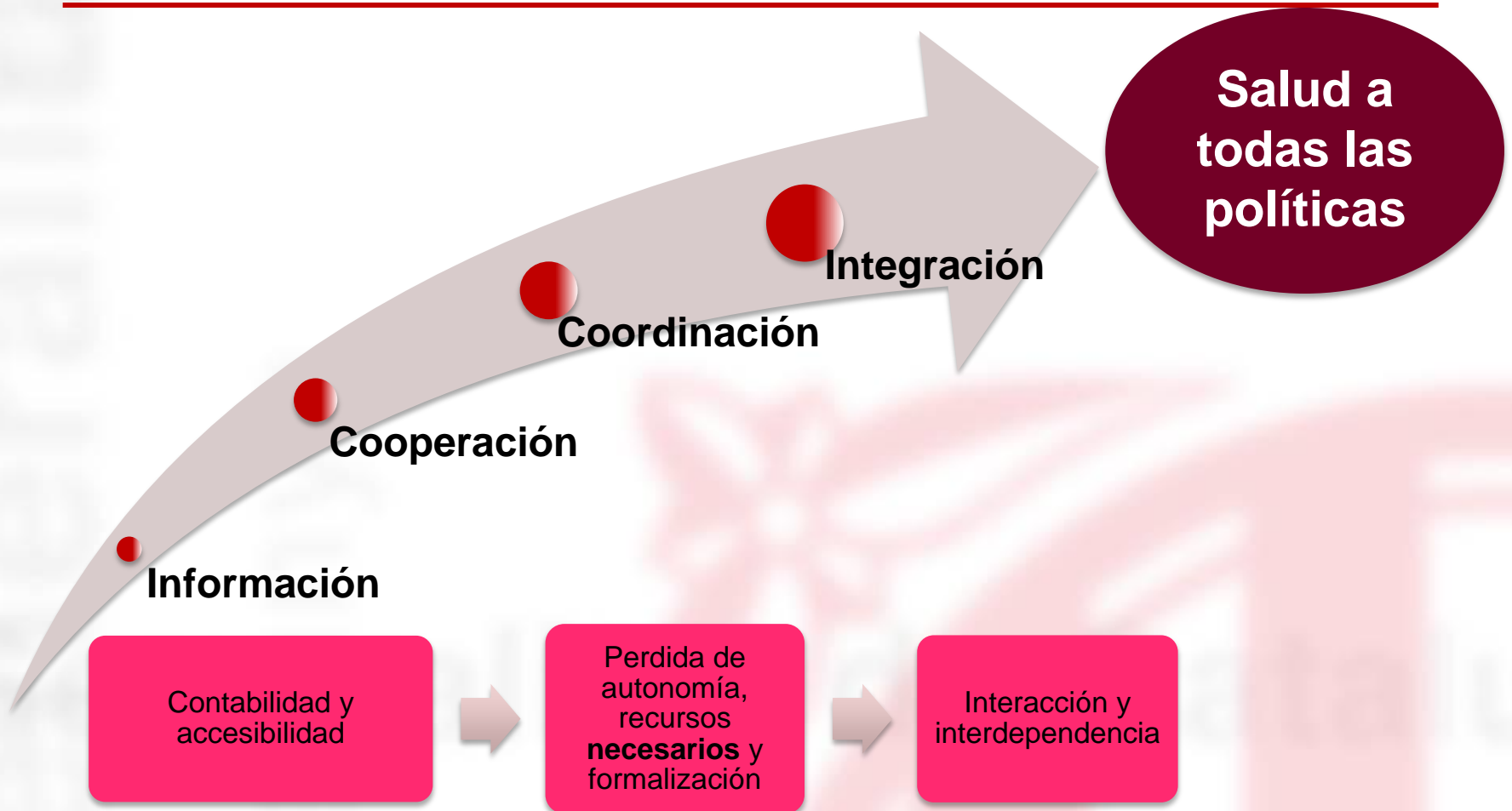


Los Programas Interdepartamentales

- ❑ También parten de un proceso evolutivo: de la colaboración inicial a la integración intersectorial.

- ❑ Actuaciones transversales entre departamentos (salud, acción social, educación, trabajo, interior,...) dirigidas al colectivo de discapacitados:
 - *Pla Interdepartamental de Salut Pública*
 - *Pla Integral d'atenció a les persones amb trastorn mental i addiccions*
 - *Pla integral d'atenció a l'autisme*
 - *Pacte de per a la infància a Catalunya*
 - *Aprendre junts, viure junts*
 - *Pacte Nacional de lluita contra la pobresa*
 - *Acord de Govern per la interacció dels serveis sanitaris i socials: aprobació reciente*
 - *Pla integral de suport a la família: aprobació reciente*

Modelo de relación intersectorial



Moving forward to equity in health. What kind of intersectorial action is needed? An approach to an intersectorial typology (O.Solar)

La atención a las Enfermedades Minoritàrias

- ❑ Transversalidad.
- ❑ Inicio reciente.
- ❑ Comisión asesora de las ER en Catalunya: estrategia propia.
- ❑ Modelo de atención a las ER estrechamente vinculado a los servicios existentes.
- ❑ Herramientas para su implantación:
 - Registro de ER.
 - Unidades clínicas expertas.
 -

Retos de futuro

- ❑ Mejorar la información epidemiológica del número de personas afectadas y de las enfermedades (tendencias temporales y evolutivas).
- ❑ Avanzar en investigación e innovación diagnóstica y terapéutica.
- ❑ Avanzar en el nuevo modelo de atención a la cronicidad que permita superar el aislamiento y la fragmentación (procesos de reordenación, ...).
- ❑ Superar las “fronteras” para una atención integral:
 - clarificación conceptual;
 - actitudes;
 - compatibilidad en las herramientas comunes: de lenguaje, de comunicación, de instrumentos operativos (presupuestos, relaciones integradas con los proveedores, ventanilla única,..);y,
 - uso de las TIC.