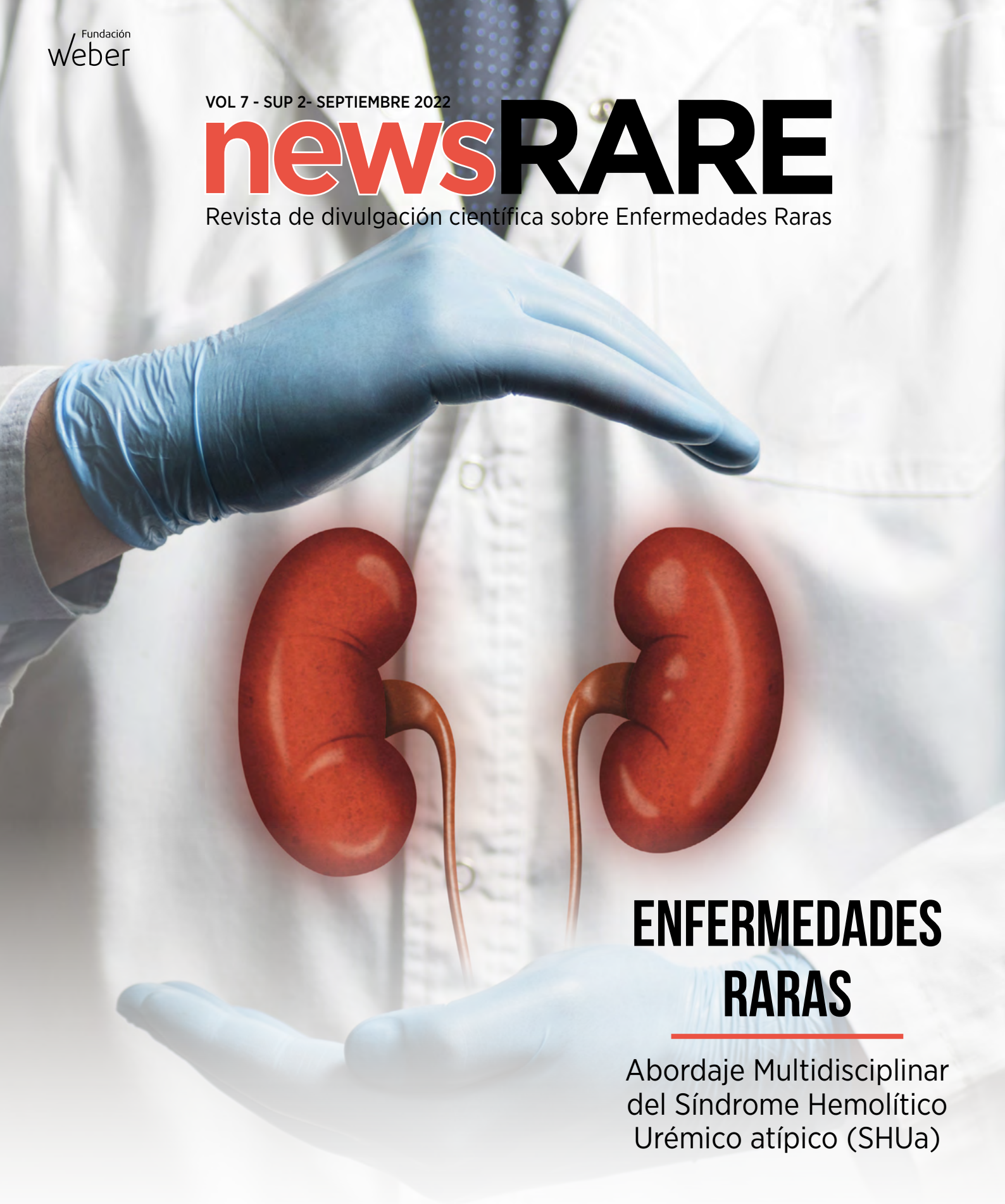
Fundación Weber

VOL 7 - SUP 2- SEPTIEMBRE 2022

newsRARE

Revista de divulgación científica sobre Enfermedades Raras



ENFERMEDADES RARAS

Abordaje Multidisciplinar del Síndrome Hemolítico Urémico atípico (SHUa)

EDITORIAL

Dr. Miguel Uriol
Abordaje multidisciplinar en el ámbito de las Enfermedades Raras: retos y oportunidades PAG 6

ARTÍCULO EN PROFUNDIDAD

Javier Villaseca, Neboa Zozaya, Alexandra Ivanova. La importancia del diagnóstico precoz y el abordaje multidisciplinar en EERR: el caso del síndrome hemolítico urémico atípico (SHUa)
PAG 8

ENTREVISTAS

Dra. Paz Pacheco Ramos
Diagnóstico temprano y abordaje multidisciplinar de pacientes con SHUa: la visión desde la farmacia hospitalaria PAG 15

Dra. Olga Delgado
Diagnóstico temprano y abordaje multidisciplinar de pacientes con SHUa: experiencias en práctica clínica real PAG 18

Dr. Miguel Uriol
El abordaje multidisciplinar del síndrome hemolítico urémico atípico: la experiencia del Hospital Universitario Son Espases
PAG 20

ACTUALIDAD

PAG 23

EDITOR
Dr. Álvaro Hidalgo Vega
Profesor Titular del Área de Fundamentos de Análisis Económico de la UCLM
Presidente de la Fundación Weber

EDITOR ASOCIADO
Dr. José Luis Poveda Andrés
Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia

CONSEJO DE REDACCIÓN
Dª. Alexandra Ivanova. Gerente. Weber
Dª. Néboa Zozaya. Directora del Área de Economía de la Salud. Weber
D. Ramón Ferrer. Contenidos multimedia

CONSEJO EDITORIAL

Dr. Alberto Jiménez Morales. Director de la Unidad de Gestión Clínica de Farmacia. Hospital Virgen de las Nieves, Granada

Dr. Antoni Gilabert Perramon. Director de Innovación y Partenariado. Consorci de Salut i Social de Catalunya

D. Antoni Montserrat Moliner. Miembro del consejo de dirección. ALAN - Maladies Rares Luxembourg

Dr. Antonio Román Broto. Director Asistencial. Hospital Universitario Vall d'Hebron

Dª. Blanca Segurola Lázaro. Jefa de Servicio Corporativo de Farmacia. Dirección de Asistencia Sanitaria. Osakidetza

Dr. Félix Rubial Bernardez. Gerente del Área Sanitaria de Ourense, Verín e O Barco de Valdeorras. Servicio Gallego de Salud (SERGAS)

Dra. Gloria González Aseguinolaza. Directora. Programa de Terapia Génica y Regulación de la Expresión génica del CIMA. Universidad de Navarra (UNAV)

Dr. Gonzalo Calvo Rojas. Jefe del Servicio de Farmacología Clínica. Hospital Clínico de Barcelona

Dra. Itziar Astigarraga Aguirre. Jefa de Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Cruces

Dr. Jordi Gascón-Bayarri. Facultativo Especialista de Neurología. Hospital Bellvitge

Dr. Juan Oliva Moreno. Catedrático. Área de Fundamentos de Análisis Económico. Universidad de Castilla – La Mancha (UCLM)

Dr. Julio López Bastida. Profesor Titular. Facultad de Terapia Ocupacional, Logopedia y Enfermería de Talavera de la Reina. Universidad de Castilla – La Mancha (UCLM)

Dr. Manuel Macía Heras. Jefe de Servicio de Nefrología. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife

Dra. María José Calvo Alcántara. Subdirectora General de Farmacia y Productos Sanitarios. Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid

Dr. Miguel Ángel Calleja Hernández. Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital Universitario Virgen de la Macarena

Dra. Olga Delgado Sánchez. Presidenta. Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH)

Dra. Reyes Abad Sazatornil. Jefa de Servicio de Farmacia. Hospital Miguel Servet

D. Xavier Badía Llach. CEO & Partner. Omakase Consulting

EDITORIAL: Fundación Weber
C/ Moreto, 17
28014 Madrid (España)

COORDINACIÓN EDITORIAL
Irene Barbero
weber@weber.org.es

DISEÑO GRÁFICO
Luis de Miguel

newsRARE es una publicación periódica especializada que se distribuye principalmente a personal de los servicios de salud. newsRARE está dirigida especialmente a profesionales sanitarios, tanto a nivel hospitalario, como de atención primaria y de salud pública, que estén trabajando en algún campo relacionado con enfermedades raras.

ISSN: 2660-8685 (versión impresa) 2695-8724 (versión digital)
Depósito legal: M-31717-2015
doi: https://doi.org/10.37666/R-vol.7-S2

ÍNDICE

ÍNDICE

4 | CARTA DEL EDITOR

Álvaro Hidalgo

6 | EDITORIAL

Dr. Miguel Uriol

Abordaje multidisciplinar en el ámbito de las Enfermedades Raras: retos y oportunidades

8 | ARTÍCULO EN PROFUNDIDAD

La importancia del diagnóstico precoz y el abordaje multidisciplinar en EERR: el caso del síndrome hemolítico urémico atípico (SHUa)

15 | ENTREVISTAS

Dra. Paz Pacheco Ramos

Diagnóstico temprano y abordaje multidisciplinar de pacientes con SHUa: la visión desde la farmacia hospitalaria

Dra. Olga Delgado

Diagnóstico temprano y abordaje multidisciplinar de pacientes con SHUa: experiencias en práctica clínica real

Dr. Miguel Uriol

El abordaje multidisciplinar del síndrome hemolítico urémico atípico: la experiencia del Hospital Universitario Son Espases

23 | ACTUALIDAD

Carta Editor

ÁLVARO HIDALGO

Editor de Newsrare. Presidente de la Fundación Weber
y Director del Grupo de Investigación en Economía y Salud de la UCLM



Una de las misiones más importantes de la Fundación Weber, y también del proyecto newsRARE, es contribuir a la difusión del conocimiento científico para ayudar a mejorar la atención y la calidad de vida de los pacientes con Enfermedades Raras en España. En línea con este propósito nace el presente Suplemento, que recoge de forma holística la necesidad de avanzar hacia modelos de abordaje multidisciplinar en el ámbito de las Enfermedades Raras. Esta visión multidisciplinar es muy relevante, puesto que en determinados casos el tener un diagnóstico temprano e iniciar tratamiento indicado puede resultar de vital importancia.

Claro ejemplo de la apuesta por los modelos de abordaje multidisciplinar es la reciente creación de la Sociedad Española Multidisciplinar de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas (SEMAIS) formada por doce especialidades médicas, y cuyo objetivo es promocionar la rapidez en el diagnóstico y proporcionar una atención multidisciplinar para patologías minoritarias y/o complejas.

Este segundo Suplemento del año se adentra en una enfermedad ultra-rara y multisistémica como es el Síndrome Hemolítico Urémico atípico (SHUa), patología que se engloba, junto a otras enfermedades consideradas como raras, como la púrpura trombocitopénica trombótica (PTT), dentro de las microangiopatías trombóticas (MAT) y que afecta mayoritariamente a niños y adultos jóvenes, aunque puede aparecer en cualquier momento a lo largo de la vida. La complejidad

ÍNDICE

del diagnóstico y la gravedad de la enfermedad hacen necesario un trabajo en equipo multidisciplinar que pueda atender al paciente con eficacia y de forma más eficiente.

Desde este ejemplo, el Dr. Uriol, Jefe de Servicio de Nefrología del Hospital Universitario Son Espases expondrá la experiencia en el abordaje multidisciplinar por parte de expertos sanitarios en sus diferentes ámbitos de actuación en la práctica clínica real. Este equipo multidisciplinar, fue formado por 11 especialidades. Desde el Hospital Universitario Son Espases se destacarán las ventajas que ha supuesto implementar un modelo de abordaje multidisciplinar para atender a los pacientes con SHUa en este centro, un ejemplo real de colaboración entre diferentes profesionales.

También se analizará la experiencia clínica y beneficios, en términos de resultados en salud, del tratamiento con eculizumab. Desde la aprobación en el año 2011 en Europa y España de la indicación para el tratamiento del SHUa, eculizumab ha permitido mejorar sustancialmente el manejo y el pronóstico de los pacientes con esta enfermedad ultra-rara, ya que la indicación aprobada autoriza su uso en primera línea. Además de los buenos resultados clínicos, el tratamiento temprano con eculizumab ha demostrado ser la opción más coste-efectiva en el tratamiento del SHUa.

Uno de los profesionales clave en este abordaje multidisciplinar son los farmacéuticos hospitalarios. Motivo por el que en el Suplemento se realiza una entrevista a dos destacadas profesionales de la farmacia hospitalaria. La Dra. Paz Pacheco, farmacéutica del Servicio de Farmacia del Hospital Clínico San Carlos, que expone su visión acerca del papel del servicio de farmacia hospitalaria como integrante necesario de los equipos multidisciplinares, siendo piedra angular para dar acceso al tratamiento y coordinar aspectos relacionados con la seguridad en la administración del mismo, etc. También conoceremos la experiencia en primera persona de la Dra. Olga Delgado, Jefa de Servicio de Farmacia del Hospital Son Espases, que como miembro del equipo multidisciplinar formado en este centro para el abordaje del SHUa nos explica el importante valor añadido obtenido con este enfoque en todos los aspectos.

En definitiva, estoy convencido de que este Suplemento pone de manifiesto los avances hacia la mejora en el abordaje de las enfermedades raras en España, gracias a la posibilidad de conocer experiencias que, sin duda, evidencian los aspectos positivos del abordaje multidisciplinar, en este caso del SHUa. Reitero nuestro deseo que este sea un ejemplo y guía para extender el modelo multidisciplinar a más centros de nuestro SNS y así disponer pronto de experiencias futuras para poder seguir validando resultados y perfeccionando el modelo. Visto la experiencia y los resultados recogidos a lo largo de este Suplemento, resulta evidente que es necesario realizar esfuerzos en investigación que propicien la llegada de medicamentos para estas enfermedades, como es el caso de eculizumab en el SHUa, es otra de las piedras angulares donde debe sustentarse la mejora de la atención sanitaria de los pacientes con enfermedades raras o ultra-raras. Quisiera agradecer a todos los participantes en el Suplemento sus aportaciones y el soporte dado por Alexion (AstraZeneca) para su publicación.

Editorial

ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR EN EL ÁMBITO DE LAS ENFERMEDADES RARAS: RETOS Y OPORTUNIDADES

DR. MIGUEL URIOL

Jefe de Servicio de Nefrología
Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca

Vivimos una realidad sanitaria en la que la necesidad de adoptar una ruta asistencial multidisciplinar de las enfermedades constituye un elemento esencial para la gestión sostenible de la sanidad. Se trata de buscar un modelo asistencial basado en la colaboración entre diferentes perfiles de profesionales del Sistema Nacional de Salud (SNS), que intervienen de forma coordinada para ofrecer el máximo beneficio para el paciente. Esta necesidad de trabajo en equipo entre las diferentes especialidades médicas, se acentúa aún más, cuando hablamos de Enfermedades Raras (EERR).

Las EERR son enfermedades crónicas y debilitantes e implican graves consecuencias para la salud de los pacientes y su entorno familiar. El manejo clínico de las mismas es complejo, porque afectan a una multitud de órganos y sistemas. Debido al reducido número de personas que sufren cada enfermedad rara, a día de hoy siguen existiendo vacíos terapéuticos, dificultades para el diagnóstico, necesidad de mayor evidencia para la toma de decisiones y un limitado número de centros especializados para atender a estos pacientes con seguridad y eficacia. Todo ello implica importantes retos para los sistemas de salud.

El abordaje multidisciplinar en el ámbito de las enfermedades raras requiere de una reflexión estratégica acerca de la innovación organizativa, el diagnóstico temprano, la mejora de la calidad de vida de los pacientes y de la sostenibilidad del sistema. Debemos tener muy presente que la innovación puede ser de procesos, y no solamente terapéutica, y por lo

tanto no se puede improvisar, sino que se necesita un equipo, una estructura y una estrategia. En definitiva, en muchas ocasiones no se trata de buscar únicamente ahorros económicos, sino de organizar el equipo y utilizar bien los recursos para ofrecer el mejor beneficio para los pacientes.

El concepto de "abordaje multidisciplinar" no es nuevo, y engloba diferentes niveles de actuación. Sin embargo, hasta el momento, en el ámbito de las EERR se hablaba de "atención sanitaria multidisciplinar", pensando en la coordinación entre profesionales de rehabilitación física, psicológica, pedagógica, etc., y también de una atención multidisciplinar entre Atención Primaria y Especializada. En este sentido, la Estrategia Nacional de EERR no contempla el abordaje multidisciplinar a nivel clínico, o entre los diferentes servicios del mismo hospital, como una medida de mejora en la atención a este grupo de pacientes. Quizás es el momento de dar un paso adelante, y aterrizar las recomendaciones de la Estrategia Nacional de EERR en España, o actualizarlas, y proponer proyectos concretos y con una aplicación real en la práctica clínica.

Con la atención multidisciplinar como hilo conductor, se dispone ya de iniciativas relevantes en nuestro país y en otros países europeos que sirven de modelo para la creación de grupos similares. Es por tanto buen momento para recogerlas y analizarlas, para aprender de la experiencia.

El objetivo del presente suplemento, es precisamente analizar de manera global las ventajas del abordaje multidisciplinar en el ámbito de las EERR, y en concreto en pacientes con Síndrome Hemolítico Urémico atípico (SHUa), a través de una revisión, en profundidad, de experiencias y debates puestos en marcha y los primeros resultados que arrojan.

El Síndrome Hemolítico Urémico atípico (SHUa) implica una elevada morbi-mortalidad. En ocasiones puede tener una evolución fulminante y además supone un elevado impacto para el SNS. Afecta de manera predominante a los vasos sanguíneos del sistema renal, y también a otros órganos, lo que provoca síntomas extrarrenales que condiciona un importante reto diagnóstico. Por tanto, es fundamental conseguir un diagnóstico claro, en el menor tiempo posible, objetivo que se puede lograr de forma eficiente mediante la creación de equipos multidisciplinares. A lo largo de los contenidos de este suplemento se detallan los principales resultados del estudio piloto realizado en nuestro hospital para la implementación de un modelo de abordaje multidisciplinar de pacientes con microangiopatía trombótica (MAT) y en concreto con SHUa. Las conclusiones del estudio señalan importantes retos y oportunidades para nuestro SNS: retos, desde el punto de vista de la mejora en los sistemas de información, la seguridad de los datos y la implementación de técnicas de inteligencia artificial, o para la mejora en la organización del equipo multidisciplinar (crear perfiles de alerta en función de los resultados de la analítica, etc.), y por el lado de las oportunidades, conseguir una atención al paciente más eficiente, con un acceso al tratamiento más ágil y que no solamente consiga unos resultados clínicos extraordinarios, sino mejore la experiencia y la calidad de vida del paciente y a última instancia pueda reducir el consumo de recursos sanitarios y contribuir a la sostenibilidad del sistema.

Y para terminar, quiero abogar por seguir avanzando en esta línea, e ir implementando modelos de abordaje multidisciplinar en el ámbito de las EERR, pero sobre todo compartir y aprender de las experiencias existentes, para así poder hacerlas extensivas a otros hospitales y conseguir que el mayor número de pacientes se beneficie de las mismas.

LA IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ Y EL ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR EN EERR: EL CASO DEL SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO (SHUa)

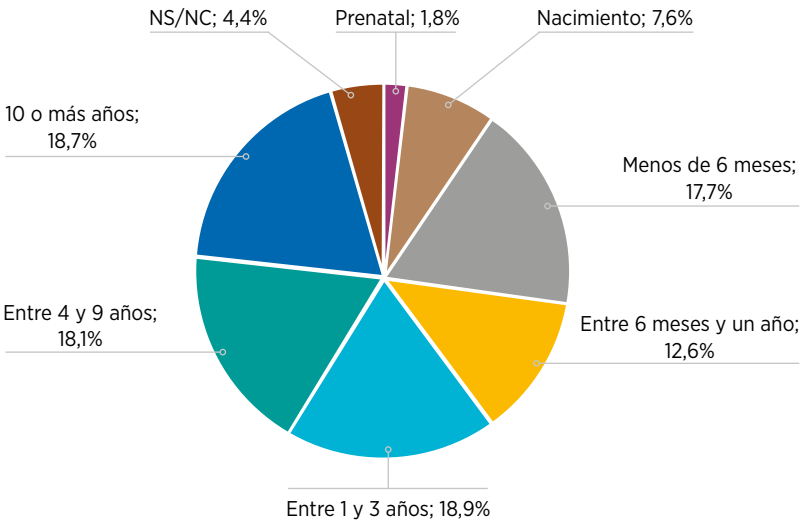
JAVIER VILLASECA, NÉBOA ZOZAYA, ALEXANDRA IVANOVA

Ante los diferentes problemas que presentan los pacientes que viven con una enfermedad rara, en ocasiones el debate se centra en el tratamiento farmacológico de las mismas, dejando a un lado otros aspectos. Sin embargo, no menos importante es evaluar correctamente a qué se enfrentan los pacientes que padecen una enfermedad rara o ultra-rara.

En términos generales, el retraso en el diagnóstico es un hecho diferencial de las patologías poco frecuentes respecto al resto de enfermedades. En España, según una encuesta realizada por FEDER en más de 1.000 pacientes (Estudio ENSERio II), el tiempo promedio de diagnóstico de una enfermedad rara es de 5 años, llegando esta demora a 10 años o más, en el 19% de los casos (Figura 1).

A la hora de favorecer el diagnóstico precoz, y a su vez, proporcionar una mejor atención a los pacientes,

FIGURA 1. DISTRIBUCIÓN DE LOS PACIENTES CON EERR EN ESPAÑA, SEGÚN EL TIEMPO DE DIAGNÓSTICO DE SU ENFERMEDAD



Fuente: *adaptación de FEDER (2018)*[1]

facilitando que los tratamientos disponibles les lleguen cuanto antes, la creación de equipos multidisciplinares es un enfoque interesante a estudiar. Estos equipos, mediante la adición de los conocimientos y las experiencias de sus diferentes componentes, pueden satisfacer de una manera más precisa y veloz las necesidades asistenciales de los pacientes con enfermedades raras (EERR).

EL ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR EN EERR

La Ley 44/2003, de 21 de noviembre, en el artículo 4 (punto 7), establece que *"el ejercicio de las profesiones sanitarias se llevará a cabo de acuerdo con la progresiva consideración de la interdisciplinariedad y multidisciplinariedad de los equipos profesionales en la atención sanitaria"*. Por lo tanto, desde hace más de una década ha sido reconocida la utilidad de los modelos de atención multidisciplinar en el ámbito de la salud. La tendencia apunta hacia una progresiva formalización de los equipos multidisciplinarios, que empiezan a contar con coordinadores, roles de enfermería, apoyo de secretaría o espacios propios, aspectos sujetos en parte al volumen de casos y a la concentración de tecnologías o perfiles de pacientes. Este proceso puede facilitar el desarrollo de capacidades específicas, entre las que cabe destacar: tomar decisiones de carácter vinculante en equipo; establecer una única puerta de entrada de pacientes a los circuitos de atención o discutir en comité todos los casos confirmados mediante diagnóstico histológico en un centro para completar el diagnóstico de extensión y planificar el tratamiento.

A la vez que el arsenal terapéutico frente a las diferentes patologías es cada vez más extenso, en los últimos años la innovación en la atención sanitaria de los pacientes ha crecido también por el lado asistencial, incrementándose cada vez más el abordaje multidisciplinar aplicado a las EERR, alejándose de la visión "un caso, un médico". Y es así, puesto que los modelos de atención multidisciplinar apuntan ser eficaces y eficientes y se presentan como una nueva oportunidad de gestión de los recursos hospitalarios disponibles[2,3].

Los modelos de abordaje multidisciplinar en el ámbito de las EERR muestran beneficios clínicos, sociales y económicos

Debido a las características diferenciales de las enfermedades raras, representadas por la complejidad de las mismas, unidas a la falta de conocimiento disponible y la gravedad de muchas de ellas, hacen que el abordaje multidisciplinar se torne como una figura valiosa a la hora de proporcionar la mejor atención sanitaria a los pacientes.

En los últimos años se han llevado a cabo diversas iniciativas en las que se han creado equipos multidisciplinares para el tratamiento de determinadas EERR. Los resultados disponibles muestran beneficios clínicos, sociales y económicos. Desde el punto de vista clínico, se consigue obtener un diagnóstico precoz y por lo tanto iniciar tratamiento específico temprano, lo que a su vez evita complicaciones y puede frenar la evolución de la enfermedad o aumentar la supervivencia, como es el caso de la ELA; a nivel social los abordajes multidisciplinares permiten que los pacientes se beneficien del conocimiento de varios especialistas, reciban una atención más humanizada y aumenten su grado de satisfacción con la misma; y por último, pero no menos importante, la mejora de la situación clínica general redundaría en una disminución de costes directos sanitarios y costes indirectos. Ciertamente, por el lado de los costes directos sanitarios, podemos estimar que se trataría de una mejor utilización de los recursos, puesto que los ahorros derivados de la reducción de hospitalizaciones, evitar duplicidad de pruebas, etc., se podrían ver compensadas parcial o totalmente por los casos diagnosticados y tratados.

El primer paso para la creación del grupo comienza con un médico dedicado al caso, que actúa de enlace entre los pacientes y el resto del personal sanitario. Este clínico debe tener una visión abierta, enfocada en la atención multidisciplinar[4].

El segundo paso es la creación de un pequeño equipo central, con el objetivo de obtener el apoyo de las diferentes especialidades que requiere la patología. Este equipo está formado por un coordinador de atención/enfermería y uno o más especialistas médicos según se requiera. Este pequeño grupo asegura una conexión más continua entre el paciente y sus familiares con el grupo multidisciplinar[4].

Para la creación del grupo multidisciplinar, el equipo central debe reclutar a todos los especialistas necesarios para asegurar que las

necesidades de los pacientes estén cubiertas. Este equipo puede aprovechar sus redes de referencia para contactar con otros profesionales, centrándose en aquellos que se especializan en enfermedades raras[4].

Este ejemplo de creación de un grupo multidisciplinar puede servir como modelo para la creación de grupos similares, sobre todo en aquellas enfermedades raras que afecten a un elevado grupo de órganos, en los que el abordaje multidisciplinar y multisistémico se torna fundamental.

EL ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR ANTE EL SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO

Un ejemplo en la práctica clínica real del abordaje multidisciplinar en enfermedades raras en España, se encuentra en el realizado en el Hospital Universitario Son Espases, situado en Palma de Mallorca. Este equipo multidisciplinar, formado por 11 servicios del hospital, ha obtenido resultados positivos en el abordaje del síndrome hemolítico urémico atípico (SHUa), patología que se engloba junto a otras enfermedades raras, como la púrpura trombocitopénica trombótica (PTT), dentro de las microangiopatías trombóticas (MAT)[5].

Pero antes de entrar a analizar el tema en detalle ¿qué es el SHUa?

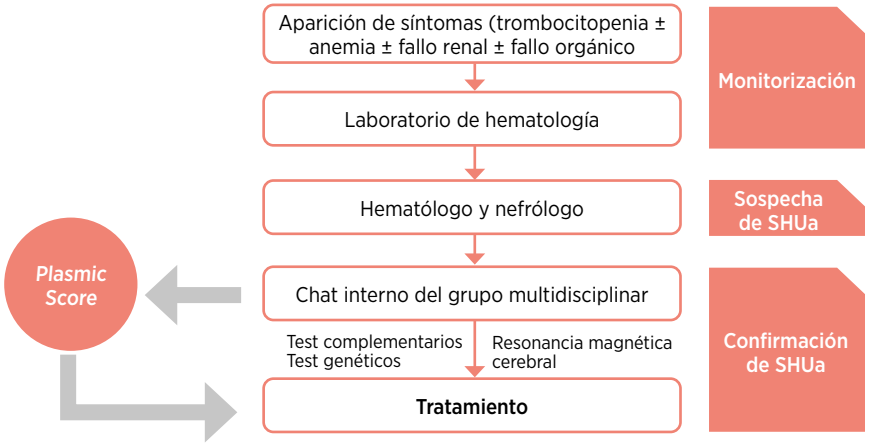
El síndrome hemolítico urémico (SHU) es una entidad clínica que se define por la tríada anemia hemolítica microangiopática no inmune, trombocitopenia e insuficiencia renal aguda. El 90% de los casos de SHU son causados por una infección entérica por Escherichia coli (STEC) (SHU típico o STEC-SHU). El diagnóstico de SHUa es esencialmente por exclusión, una vez se descarte un déficit de ADAMTS13 (PTT) o la infección por STEC (STEC-SHU). En los pacientes con SHUa los fenómenos de MAT son consecuencia de la desregulación de la vía alternativa del complemento sobre las superficies celulares[6]. El SHUa, es por tanto una enfermedad ultra-rara, que representa el 10% de los casos de SHU, y que antes de la aparición de los últimos tratamientos, con frecuencia evolucionaba a insuficiencia renal crónica terminal, con una elevada mortalidad asociada[7]. La mortalidad durante el primer episodio de la patología ronda el 10-15%, con un riesgo de desarrollar enfermedad renal terminal de hasta el 50% de los casos[5], lo que pone de manifiesto la gravedad de la enfermedad. No se conocen datos exactos de prevalencia en España, aunque algunos estudios arrojan una prevalencia de 3,3 - 5 casos por millón de habitantes[7,8]. Además, afecta mayoritariamente a niños y adultos jóvenes, aunque puede aparecer en cualquier momento a lo largo de la vida[7].

Al mismo tiempo, el diagnóstico del SHUa se hace especialmente complejo debido a las características de la enfermedad. Aunque las lesiones en el SHUa afectan predominantemente a los vasos renales, el carácter difuso del fenómeno de MAT conduce a la afectación de la microvasculatura de otros órganos (cerebro, corazón, intestinos, páncreas y pulmones), lo que explica la aparición frecuente de síntomas extrarrenales[6]. A la dificultad de obtener un diagnóstico claro, se le une la importancia de conseguirlo en el menor tiempo posible.

Ante estas cuestiones, el equipo multidisciplinar de Son Espases organizó un sistema de comunicación directa entre los diferentes actores implicados en el tratamiento de las microangiopatías trombóticas, para realizar un diagnóstico preciso y rápido, y diferenciar así las patologías que comprenden estas microangiopatías. El flujo de trabajo del grupo multidisciplinar se puede observar en la Figura 2.

Este sistema de comunicación funciona de la siguiente forma. En

FIGURA 2. FLUJO DE TRABAJO DEL EQUIPO MULTIDISCIPLINAR DEL HOSPITAL SON ESPASES PARA EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE PACIENTES CON SHUA



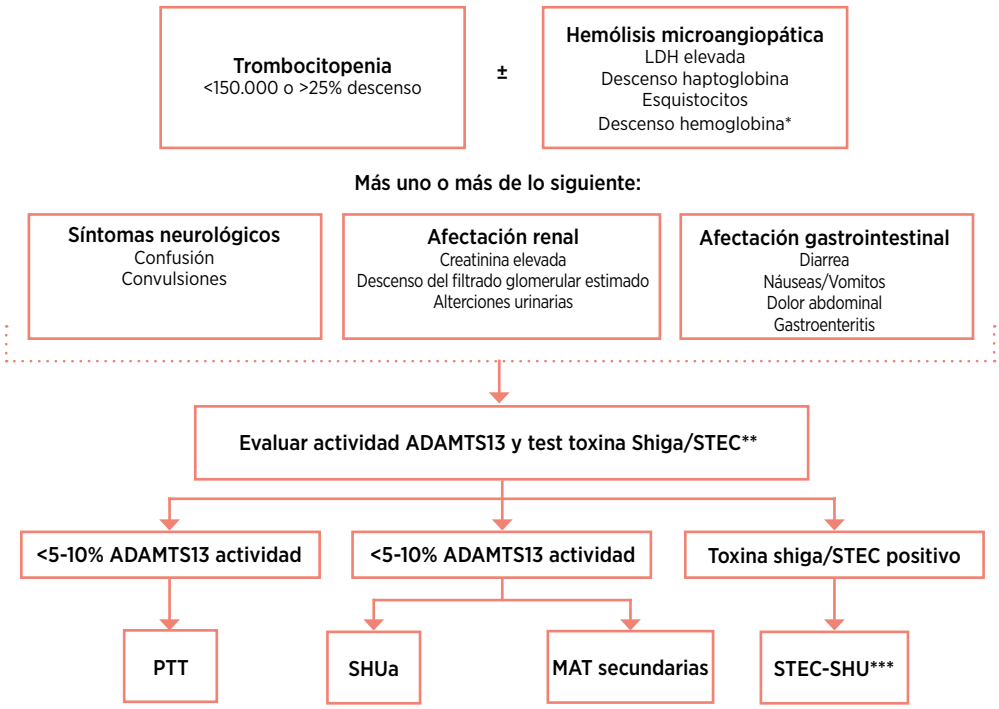
Fuente: *adaptación de Uriol (2020)*[9]

primer lugar, ante la llegada de un paciente con síntomas compatibles con el SHUa (anemia, trombocitopenia, fallo renal, etc.) se le monitoriza mientras se mandan pruebas al laboratorio de hematología. Ante una sospecha fundada de SHUa, el servicio de hematología y nefrología comunican al resto del grupo multidisciplinar, un posible caso de SHUa, para que se realicen las pruebas pertinentes y se tenga especial atención, teniendo siempre en cuenta la gravedad de la patología y la rapidez de actuación que ésta requiere. En la práctica clínica habitual, el diagnóstico diferencial entre SHUa y la PTT se realiza por exclusión mediante el test de ADAMTS13. Este test permite diagnosticar la PTT, por lo que, si el resultado no concluye que se esté ante un caso de PTT, se diagnostica como SHUa. Dicho de otra manera, la determinación de la actividad de ADAMTS13 y el test de la toxina Shiga resultan esenciales para establecer el diagnóstico diferencial preciso entre PTT, STEC-SHU y SHUa (Figura 3)[6].

El abordaje multidisciplinar de los pacientes con SHUa permite obtener un diagnóstico precoz y por lo consiguiente un tratamiento temprano, lo que a su vez se asocia a un ahorro de $20.000 en costes hospitalarios

El aspecto negativo de esta prueba es que, ante una situación de urgencia como es la de estas patologías, el test de ADAMTS13 requiere de unos tiempos de respuesta prolongados, y a veces, no se encuentra disponible en todos los hospitales (sobre todo en aquellos de un tamaño menor). Es por ello, que el equipo de Son Espases ha plan-

FIGURA 3. ALGORITMO PARA EL DIAGNÍSTICO DIFERENCIAL DE LA MICROANGIOPATÍA TROMBÓTICA PRIMARIA



ADAMTS13: A disintegrin and Metalloproteinase with a ThromboSpondin type 1 motif, member 13; **LDH:** lactato deshidrogenasa; **PTT:** púrpuna trombótica trombocitopénica; **SHU:** síndrome hemolítico urémico; **SHUa:** síndrome hemolítico urémico atípico; **STEC:** Escherichia coli productor de toxina Shiga.
* Test de Coombs directo negativo.
** La prueba de la toxina Shiga/STEC está indicada cuando existen antecedentes de afectación digestiva o síntomas.
*** Excepcionalmente, en algunos pacientes con SHUa la infección por STEC puede ser el desencadenante de la actividad de le enfermedad de base.

Fuente: *Campistol (2015)*[6]

El Plasmic Score

Este algoritmo es una herramienta de predicción clínica que permite discriminar entre PTT y otras microangiopatías trombóticas como el SHUa, de manera que facilita adelantar el potencial diagnóstico y por ende, iniciar con mayor antelación el tratamiento adecuado a la espera de resultados definitivos del ADAMTS13[10]. El *Plasmic Score* contempla 7 variables y 3 categorías de riesgo para esclarecer el diagnóstico (Tabla 1). Si el paciente cumple la condición de cada ítem, se le asigna un punto. Si la suma total está por debajo de los 5 puntos, se considera que el paciente tiene un riesgo bajo de padecer una PTT y por lo tanto su diagnóstico iría encaminado hacia el SHUa

TABLA 1. ALGORITMO PLASMIC SCORE

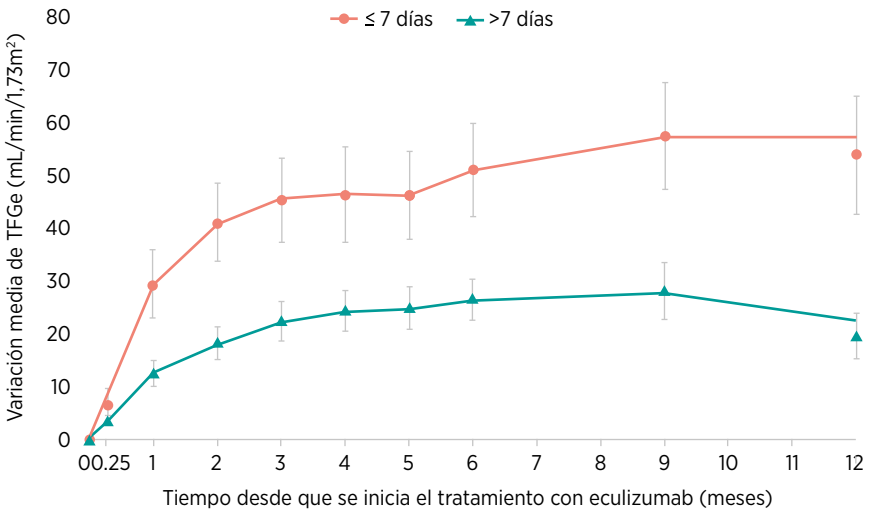
Puntos	Variable
1	Recuento de plaquetas <30x109/10L
1	Hemólisis combinada*
1	Cáncer no activo
1	Sin historial de trasplante de médula ósea o de órgano sólido
1	VCM < 90fL
1	INR< 1,5
1	Creatina <2,0 mg/dL

Nota: *(recuento de reticulocitos >2-5% o hatoglobina indetectable, o bilirribuna indireca >2mg/dL)

INR: ratio normalizado internacional; VCM: volumen corpuscular medio

Fuente: *elaboración propia a partir de Bendapudi (2017)*[10]

FIGURA 4. VARIACIÓN MEDIA BRUTA DE LA TASA DE TFGe EN PACIENTES TRATADOS CON ECULIZUMAB ≤ 7 DÍAS VS. >7 DÍAS DESPUÉS DE LA ÚLTIMA MANIFESTACIÓN DE SHUa



Fuente: *Walle (2017)*[13]

teado un algoritmo, como solución alternativa, validado técnica y científicamente, llamado *Plasmic Score*.

Recientemente se han presentado los resultados preliminares de la implementación del abordaje multidisciplinar en el manejo del paciente con SHUa (más concretamente, MAT) en Son Espases, constatándose que, desde el punto de vista económico permitió reducir en un 53% el coste anual promedio por paciente, pasando de 319.932 euros a 150.878 euros, al reducirse en un 45% la probabilidad de necesitar terapia de reemplazo renal, además de reducir notablemente los días de hospitalización[9]. Dicho estudio concluye que el abordaje multidisciplinar de los pacientes con SHUa favorecería al diagnóstico y tratamiento tempranos, y por lo tanto podría modificar la historia natural de la enfermedad.

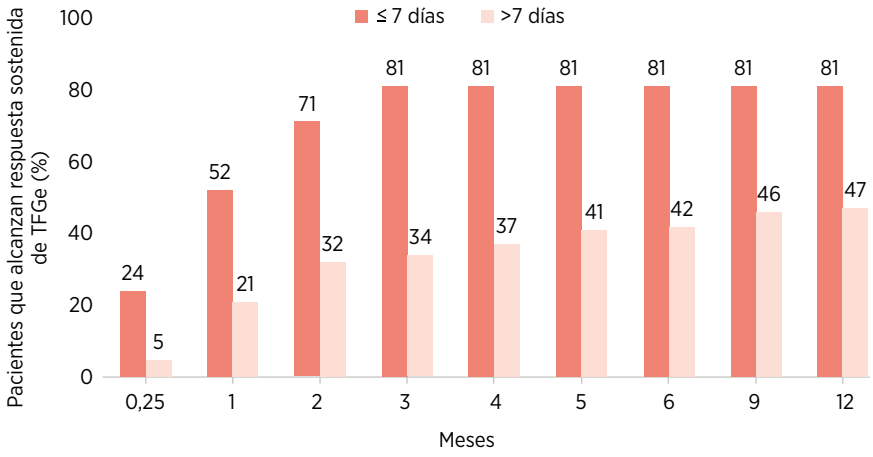
Una vez se concluye que estamos ante un diagnóstico clínico de SHUa, se inicia el tratamiento a la vez que se espera a los resultados de otras pruebas, como resonancia magnética o estudio genético. En este aspecto, la aparición de eculizumab amplió el arsenal terapéutico disponible para el tratamiento de los pacientes con SHUa. Este medicamento está recomendado por diferentes guías clínicas, tanto en niños como en adultos con un diagnóstico definitivo de SHUa, recomendando a su vez iniciar el tratamiento dentro de las primeras 24 horas[11,12].

Un estudio sobre la eficacia de eculizumab en SHUa, muestra que aquellos pacientes que habían recibido eculizumab dentro de los primeros 7 días tras el diagnóstico de SHUa, lograban mejorías clínicamente significativas en la recuperación de la función renal (aumento sostenido de la tasa de filtración

glomerular, TFGe), en comparación con aquellos que fueron tratados después de 7 días (Figura 4)[13].

A la hora de evaluar el cambio en TFGe con respecto al estado basal en ambos grupos, los pacientes que recibieron eculizumab ≤7 días después de los primeros signos de la última manifestación de SHUa mostraron una mejora media significativamente mayor (p <0,05) en TFGe a partir del mes 1 en adelante. Al año, el aumento de la TFGe desde el inicio fue de 57ml /min/1,73 m^2 en el grupo de ≤7 días en comparación con 23 ml/min /1,73 m^2 en el grupo de > 7 días[13].

FIGURA 5. PROPORCIÓN DE PACIENTES TRATADOS CON ECULIZUMAB QUE LOGRAN UNA RESPUESTA SOSTENIDA DE UN AUMENTO DE LA TFGE DE ≥15 ML/MIN/1,73M2 EN EL TRATAMIENTO TEMPRANO (≤ 7 DÍAS) VS. TARDÍO (>7 DÍAS)



Fuente: *Walle (2017)*[13]

A su vez, en el grupo de tratamiento ≤ 7 días, 81% de pacientes alcanzaron una respuesta sostenida de TFGe después de 3 meses de tratamiento que se mantuvo durante 1 año. Por el contrario, en el grupo de tratamiento > 7 días, 34% de pacientes alcanzaron una respuesta sostenida de TFGe después de 3 meses, llegando al 47% en 1 año (Figura 5)[13].

Los resultados de este estudio, no hacen sino fortalecer la idea, ya plasmada con anterioridad, de la importancia de un diagnóstico temprano, ya que se demuestra que el tratamiento precoz con eculizumab, (a ser posible dentro de las 24 horas siguientes al diagnóstico), está relacionado con una mejora significativa de los resultados en la función renal, optimizando la recuperación de ésta, y evitando diálisis o trasplante tanto en pacientes adultos como en niños. A su vez, ante los casos en los que se necesite mayor información hasta la confirmación del diagnóstico, el estudio recomienda un máximo de 5 sesiones de plasmaféresis[13].

Además de los buenos resultados clínicos, el tratamiento temprano con eculizumab ha demostrado ser la opción más coste-efectiva en el tratamiento del SHUa[14]. El estudio de Ryan et al. en 2018 refleja que el tratamiento temprano con eculizumab se asoció con un menor tiempo en UCI, menor necesidad de plasmaféresis y una probabilidad 3,2 veces menor de diálisis en comparación con un inicio tardío del tratamiento. A su vez, el tratamiento temprano permitía ahorrar cerca de 20.000$ en costes hospitalarios (coste del tratamiento temprano de 85.776$ frente a 103.557$ del tratamiento tardío) realzando la importancia de empezar el tratamiento lo más rápidamente posible en los pacientes con SHUa[15].

En conclusión, olvidar los silos y los modelos de atención hospitalaria en los que cada servicio funciona de manera independiente, apostando por modelos de atención multidisciplinares en los que varios servicios hospitalarios, como en el caso del Hospital Son Espases (11 servicios implicados), trabajen de manera conjunta, son una vía a seguir para ofrecer la mejor atención a los pacientes, sobre todo en el ámbito de las enfermedades raras o ultra-raras. A su vez, realizar esfuerzos en investigación que propicien la llegada de medicamentos para estas enfermedades que mejoren los resultados en salud en el tratamiento de estas patologías, como es el caso de eculizumab en el SHUa, es otra de las piedras angulares donde debe sustentarse la mejora de la atención sanitaria, y también de la calidad de vida, de los pacientes con enfermedades raras o ultra-raras.

Por último, y no menos importante, es considerar que un abordaje multidisciplinar de las EERR contribuiría a mejorar la sostenibilidad del SNS, desde diferentes ámbitos: por un lado, al conseguir un diagnóstico precoz, y, por lo tanto, un tratamiento adecuado, se lograría un mejor control del paciente, asociado a un menor uso de recursos sanitarios, lo que generaría ahorros para el SNS. Por otro lado, ayudaría a eliminar las posibles ineficiencias debidas a la duplicación de tareas, pruebas innecesarias, etc.



1. FEDER. Estudio sobre situacion de Necesidades Sociosanitarias Personas con Enfermedades-Raras-en Espana. Estudio ENSERio II. 2018.
2. Terradas R, Riu M, Segura M, Castells X, Lacambra M, Álvarez JC, et al. Resultados de un proyecto multidisciplinar y multifocal para la disminución de labacteriemia causada por catéter venoso central, en pacientes no críticos,en un hospital universitario. Enferm Infecc Microbiol Clin. 2011;29(1):14–18
3. Queiro R, Coto P, Rodríguez J, Notario J, Navío Marco T, de la Cueva P, et al. Modelos de atención multidisciplinar en pacientes con artritis psoriásica en España. Reumatología Clínica, 2017;13 (2):85-90
4. Auvin S, Bissler JJ, Cottin V, Fujimoto A, Hofbauer GFL, Jansen AC, et al. A step-wise approach for establishing a multidisciplinary team for the management of tuberous sclerosis complex: a Delphi consensus report. Orphanet Journal of Rare Diseases. 30 de abril de 2019;14(1):91, doi: 10.1186/s13023-019-1072-y.
5. Contreras E, de la Rubia J, del Río-Garma J, Díaz-Ricart M, García-Gala JM, Lozano M. Guía diagnóstica y terapéutica de las microangiopatías trombóticas del Grupo Español de Aféresis. Med Clin (Barc). 8 de abril de 2015;144(7):331.e1-331.e13, doi: 10.1016/j.medcli.2014.09.013.
6. Campistol JM, Arias M, Ariceta G, Blasco M, Espinosa L, Espinosa M, et al. Actualización en síndrome hemolítico urémico atípico: diagnóstico y tratamiento. Documento de consenso. Rev.Nefrologia 2015;35(5):421–447.
7. Campistol JM, Arias M, Ariceta G, Blasco M, Espinosa M, Grinyó JM, et al. An update for atypical haemolytic uraemic syndrome: diagnosis and treatment. A consensus document. 18 de enero de 2013, doi: 10.3265/Nefrologia.pre2012.
8. Yan K, Desai K, Gullapalli L, Druyts E, Balijepalli C. Epidemiology of Atypical Hemolytic Uremic Syndrome: A Systematic Literature Review. Clin Epidemiol. 12 de marzo de 2020;12:295-305, doi: 10.2147/CLEP.S245642.
9. Uriol Rivera M, Obrador Mulet A, Delgado Sánchez O, Picado MJ, Lopez Andrade B. Health and economic burden of the Thrombotic Microangiopathy. A need for a Multidisciplinary Team. 57th European Renal Association & European Dialysis and Transplant Association. 2020.
10. Bendapudi PK, Hurwitz S, Fry A, Marques MB, Waldo SW, Li A, et al. Derivation and external validation of the PLASMIC score for rapid assessment of adults with thrombotic microangiopathies: a cohort study. The Lancet Haematology. abril de 2017;4(4):e157-64, doi: 10.1016/S2352-3026(17)30026-1.
11. Loirat C, Fakhouri F, Ariceta G, Besbas N, Bitzan M, Bjerre A, et al. An international consensus approach to the management of atypical hemolytic uremic syndrome in children. Pediatr Nephrol. 2016;31(1):15-39, doi: 10.1007/s00467-015-3076-8.
12. Sociedad Española de Cuidados Intensivos Pediátricos. Protocolo de microangiopatía trombótica. Síndrome hemolítico urémico. 2020.
13. Walle JV, Delmas Y, Ardissino G, Wang J, Kincaid JF, Haller H. Improved renal recovery in patients with atypical hemolytic uremic syndrome following rapid initiation of eculizumab treatment. J Nephrol. 2017;30(1):127-34, doi: 10.1007/s40620-016-0288-3.
14. Zuber J, Quintrec ML, Krid S, Bertoye C, Gueutin V, Lahoche A, et al. Eculizumab for Atypical Hemolytic Uremic Syndrome Recurrence in Renal Transplantation. American Journal of Transplantation. 2012;12(12):3337-54, doi: https://doi.org/10.1111/j.1600-6143.2012.04252.x.
15. Ryan M, Donato BMK, Irish W, Gasteyger C, L'Italien G, Laurence J. Economic Impact of Early-in-Hospital Diagnosis and Initiation of Eculizumab in Atypical Haemolytic Uraemic Syndrome. PharmacoEconomics. marzo de 2020;38(3):307-13, doi: 10.1007/s40273-019-00862-w.



DRA. PAZ PACHECO RAMOS

Farmacéutica, Hospital Clínico San Carlos

DIAGNÓSTICO TEMPRANO Y ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR DE PACIENTES CON SHUa: LA VISIÓN DESDE LA FARMACIA HOSPITALARIA

¿Considera que podría ser interesante implementar un modelo de abordaje multidisciplinar para atender a los pacientes con microangiopatías trombóticas (MAT) en el entorno hospitalario?

PP: Sin duda sería interesante que existiera un equipo coordinado de profesionales para la detección y el abordaje de las microangiopatías trombóticas. Estas patologías suelen ser emergencias médicas, por lo que no se puede demorar la actuación y el tratamiento. Si el abordaje lo hace un equipo coordinado claramente aportará ventajas a la asistencia del paciente.

¿Cuál es el papel del Servicio de Farmacia Hospitalaria en el circuito asistencial de las MAT?

PP: Los farmacéuticos tenemos varios roles. Para empezar, tenemos que ser muy ágiles para tramitar la disponibilidad del fármaco que se necesite, porque al tratarse de una emergencia médica no podemos retrasar el tratamiento. Por otro lado, tenemos que asesorar al equipo clínico (médicos y enfermeras) sobre el perfil de seguridad del fármaco y la correcta administración del tratamiento. También es deseable, aunque no siempre se consigue, proporcionar atención farmacéutica al paciente. Si no en todo el circuito asistencial, por lo menos en algunos puntos. En cuanto al abordaje, aunque para las MAT los servicios de nefrología, hematología y análisis clínicos tienen un papel fundamental, es muy importante el cribado que se hace desde Urgencias o desde Atención Primaria, por lo que son también servicios fundamentales.

¿Cómo es la comunicación entre los servicios implicados en el manejo de las MAT y cómo considera que se puede optimizar?

PP: A día de hoy el sistema de comunicación no es ágil: el paciente va pasando por los diferentes servicios que le atienden, su información.

A día de hoy el sistema de comunicación no es ágil: el paciente va pasando por los diferentes servicios que le atienden, su información está en diferentes programas, y los profesionales que estamos implicados a veces interaccionamos fácilmente, y otras tenemos que buscarnos. Actualmente, agilizar un caso de este tipo depende de la buena relación entre nosotros y de nuestra buena voluntad de trabajo en equipo, porque somos profesionales que nos conocemos y llevamos muchos años trabajando juntos. No tenemos de momento una plataforma de comunicación adecuada, cuya labor fundamental sería la estandarización de los parámetros clínicos necesarios para enfocar la patología. Ahí el Servicio de Análisis Clínicos tendría un papel fundamental.

Existen algunas experiencias de éxito en algunos hospitales que han desarrollado trabajos coordinados que funcionan con plataformas a través de las cuales se comunican los servicios. Nosotros queremos desarrollar un trabajo coordinado en una plataforma tipo chat, que permita una comunicación ágil y que cumpla con todos los requisitos de confidencialidad, tanto a nivel corporativo como a nivel asistencial del paciente. Esto agilizaría mucho el circuito asistencial.

¿Cree que se puede mejorar el tiempo de diagnóstico de los pacientes con Síndrome Urémico Hemolítico atípico (SHUa)? ¿Considera que mejoraría aún más la eficacia actual de su tratamiento?

PP: En este tipo de patología un diagnóstico más ágil puede aportar muchas ventajas. El diagnóstico se podría agilizar teniendo la plataforma de comunicación que mencioné antes, donde los parámetros analíticos que están alterados en el paciente y que nos orientan hacia la patología estén muy claros y nos den alertas rápidas. Además, si dispusiéramos de la plataforma, no sólo se enteraría el Servicio de Análisis Clínicos, sino que en el mismo momento estarían los datos a disposición de todos los profesionales que pertenecen a la plataforma.

Para la eficacia del tratamiento es fundamental el diagnóstico temprano. En el SHUa el tratamiento principal y de primera línea es el eculizumab. Tras una primera administración, la función renal y los parámetros hematológicos del paciente mejoran. Algunos pacientes, incluso, pueden prescindir de la diálisis. Un diagnóstico temprano y un enfoque del tratamiento temprano es muy ventajoso. Desde el punto de vista farmacéutico, el agilizar el diagnóstico y el tratamiento permite un mejor asesoramiento en cuanto a seguridad del fármaco. Por ejemplo, en el caso de eculizumab es necesario vacunar a los pacientes para prevenir la meningitis. No es necesario vacunarlos antes de la primera infusión de tratamiento, pero sí se debe hacer en las primeras dos semanas en ese período. Entonces, un diagnóstico rápido permite un tratamiento rápido, mejorar la eficacia y organizar mejor el perfil de seguridad del fármaco.

¿De qué manera ha contribuido el uso de eculizumab en el manejo del SHUa?

PP: De acuerdo con los estudios que hay publicados hasta la fecha, el eculizumab aporta varias ventajas a los pacientes con SHUa. En primer lugar, mejora su calidad de vida, según se ha estudiado en cuestionarios de calidad estandarizados. Por otro lado, también es evidente que mejora la función renal y los parámetros hematológicos, el recuento de plaquetas, y los niveles del LDH, todo esto está comprobado. También disminuye el porcentaje de pacientes que tienen que continuar con diálisis y el porcentaje que tiene que recibir plasma fresco como tratamiento. Por último, es importante su perfil de seguridad, porque soluciona una emergencia médica sin aportar una gran toxicidad: es un fármaco con buena tolerabilidad y, en ese sentido, la supervivencia renal del paciente ha cambiado drásticamente desde que se utiliza en esta patología. Actualmente no hay ninguna duda sobre la pertinencia de su uso en primera línea para este diagnóstico. De hecho, está indicado y financiado.

En su opinión, ¿cuáles son los retos pendientes más importantes en el manejo del SHUa?

PPR: En general, en la atención de las enfermedades raras, no solo en este síndrome, tenemos muchos retos por delante. Por ejemplo, tenemos que seguir aportando agilidad en la disponibilidad de los fármacos, facilitar el acceso, sobre todo en las patologías que requieren un



Foto de Karolina Grabowska en Pexels

tratamiento urgente. Luego, tenemos que seguir contribuyendo al uso apropiado y seguro de los fármacos, asesorar en un tiempo adecuado sobre el perfil de seguridad de cada tratamiento, y participar en la evaluación de los resultados en salud para, una vez evaluados, tratar de mejorarlos. Esto lo podemos hacer mediante estudios colaborativos con otros facultativos que atienden al paciente, o con el propio paciente que participa en estos estudios, dándonos su opinión sobre la calidad de vida que le está proporcionando el tratamiento. Es muy importante tener presente que hay que realizar un seguimiento estrecho de estos pacientes, para que estos resultados nos permitan hacer un abordaje mejor en los siguientes pacientes, ya que no tenemos tantos casos como para tener una muestra sólida, y es importante el seguimiento estrecho de cada persona.

La participación tanto de farmacéuticos como otros profesionales en plataformas de intercambio de conocimientos, plataformas de gestión clínica, va a aportar siempre ventajas, así como el registro meticuloso de la historia clínica y fármaco-terapéutica del paciente. Por respeto al paciente y al sistema de salud en el que trabajamos, es fundamental que ese registro sea lo más detallado posible. Y vuelvo al principio, porque no quiero olvidarme de los servicios importantes como son Atención Primaria y Urgencias: no podemos ver al paciente desde una ventanita asistencial donde cada uno vemos nuestro campo. Lo que hay que hacer es un abordaje global integrado, donde todos los profesionales que lo van a atender a lo largo de todo el circuito tengan presente la importancia del seguimiento y la monitorización estrecha.



DRA. OLGA DELGADO

Jefa de Servicio de Farmacia, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca

DIAGNÓSTICO TEMPRANO Y ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR DE PACIENTES CON SHUa: EXPERIENCIAS EN PRÁCTICA CLÍNICA REAL

¿Qué ventajas ha supuesto implementar un modelo de abordaje multidisciplinar para atender a los pacientes con MAT en vuestro hospital? ¿Cuál es vuestro papel desde el servicio de farmacia del hospital? ¿Qué servicio lo está liderando?

OD: El abordaje multidisciplinar de los pacientes con MAT supone un cambio radical en la forma de trabajar que permite una integración real de todos los profesionales, una sincronización de las actividades y el uso de nuevas tecnologías y formas de relacionarnos como profesionales. A su vez, conseguimos un diagnóstico más temprano, hacer pruebas diagnósticas de forma preferente y un acceso a la terapéutica de forma consensuada y sin demora. En definitiva, supone trabajar en otros tiempos, en otro lugar, con toda la información y todos los implicados.

¿Qué herramienta de comunicación están utilizando para comunicarse entre los diferentes servicios implicados en el manejo de las MAT?

OD: Se utiliza un chat de entorno seguro que permite una comunicación inmediata y en tiempo de las MAT que se sospechan o diagnostican en el hospital. No hay horarios ni flujos de la información, todo es inmediato entre todos nosotros. Es la forma más eficiente de alcanzar este resultado tan importante para el pacientes y para nosotros.

¿Ha mejorado el tiempo de diagnóstico de los pacientes con SHUa tras este trabajo en equipo multidisciplinar?

OD: Mejorar el diagnóstico es la primera ventaja, pero también el número de casos diagnosticados ha aumentado con esta forma de trabajar, lo que quiere decir que somos capaces de que un mayor número de pacientes se beneficie de este modelo y de tener una mejor atención sanitaria.



Foto de cottonbro en Pexels

Definitivamente, hemos conseguido mejorar el tiempo de diagnóstico e iniciar tratamiento temprano, con todas las ventajas que ello supone para el paciente.

¿Quién suele activar el protocolo de actuación multidisciplinar ante una sospecha de MAT en su hospital?

OD: Son muchos los servicios implicados, principalmente nefrología, hematología, pero también intensivos, radiología, ginecología, inmunología, medicina interna…entre otros, y, por supuesto, también farmacia. Como decía antes, es un trabajo colaborativo, y la información se comparte prácticamente en tiempo real. Inicialmente la alerta se genera desde hematología y servicio de análisis clínicos.

Según vuestra experiencia: ¿Qué beneficios, en términos de resultados en salud, ha aportado para los pacientes con SHUa un bloqueador del sistema del complemento como el eculizumab?

OD: La utilización precoz de eculizumab ha supuesto mejorar el desenlace de la función renal en estos pacientes, y las consecuencias que conlleva. En muchos casos es la única alternativa disponible para estos pacientes y los resultados son clínicamente muy relevantes.



EL ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR DEL SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO: LA EXPERIENCIA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SON ESPASES

DR. MIGUEL URIOL

Nefrólogo, Coordinador de la Unidad de Enfermedades Glomerulares (UGLOM), Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca

A modo de introducción, ¿puede describir brevemente en qué consiste el Síndrome Hemolítico Urémico atípico?

MU: El Síndrome Hemolítico Urémico atípico (SHUa) es una enfermedad ultra-rara, con una incidencia de 1 o 2 casos por cada millón de habitantes. Es una enfermedad potencialmente mortal y tiene asociado daño renal crónico en un porcentaje elevado de pacientes, con necesidad de terapia renal sustitutiva crónica. La mortalidad y la necesidad de diálisis en estos pacientes puede llegar a ser del 50%.

Su sintomatología es múltiple y se relaciona con los diferentes órganos a los que afecta la enfermedad. Por ejemplo, en el caso de una afectación cerebral, podrían presentarse mareos, visión borrosa y convulsiones. Todos los pacientes sufren de anemia, y pueden presentar o debutar con cansancio y fatiga.

El diagnóstico de esta enfermedad se basa en la presencia de anemia, trombocitopenia y fracaso renal agudo. Cuando se diagnosticó por primera vez, en 1955, la terapia consistía en la utilización de técnicas como la plasmaféresis. En la actualidad contamos con medicamentos eficaces como es eculizumab, que afortunadamente han cambiado el pronóstico de esta grave enfermedad.

¿Por qué es tan importante un diagnóstico temprano?

MU: En mi opinión, la gran relevancia de un diagnóstico temprano para esta enfermedad radica en dos situaciones especiales. En primer lugar, porque es una enfermedad que puede matar al paciente, y esto puede ocurrir en algunas horas o en pocos días. En segundo lugar, la instauración de un diagnóstico precoz permite el inicio de un tratamiento temprano, que no solo disminuirá el riesgo de mortalidad, sino también el daño crónico de

los diferentes órganos afectados, especialmente del riñón. Todo lo que contribuya a una recuperación de la funcionalidad del riñón es importante, porque el riesgo de necesitar diálisis o un trasplante renal se reduce de forma importante. Esto, además del beneficio para el paciente, facilita una utilización óptima de los recursos sanitarios.

¿En qué consiste el modelo de abordaje multidisciplinar que ha sido planteado en su hospital?

MU: El abordaje multidisciplinar que se realiza en el Hospital Universitario Son Espases de Palma de Mallorca, fue diseñado a raíz de algunas experiencias donde el resultado final en pacientes con SHUa no fue satisfactorio, incluso después de seguir las recomendaciones de las guías que había hasta ese momento. Debido que se trata de una enfermedad grave que afecta a diferentes órganos, y cuyas causas pueden ser múltiples, fuimos conscientes de que para poder enfrentarla mejor deberíamos contar con los servicios directamente implicados, no solamente en su diagnóstico, sino también en la instauración precoz de un tratamiento. Además, es importante mantener en alerta a todos los servicios involucrados, dada la posibilidad de que los pacientes desarrollen complicaciones tales como la necesidad de diálisis o de ingreso en cuidados intensivos. Todos estos factores hicieron que tomáramos conciencia de que, para mayor eficacia y eficiencia en el manejo de esta enfermedad ultra-rara, la implementación de un equipo multidisciplinar permitiría un abordaje mucho mejor que el convencional, donde los servicios trabajaban tradicionalmente de forma aislada.

Nuestro modelo, se puede resumir de la siguiente manera: cuando un paciente llega al hospital, el Servicio de Análisis Clínicos realiza un primer cribado para detectar alteraciones compatibles, tales como anemia, trombocitopenia, fracaso renal, etc. En ese momento -y ese es un trabajo extraordinario que hacen nuestros compañeros del Servicio de Hematología- el hematólogo encargado del laboratorio puede desarrollar o ampliar estas analíticas para ver si nos encontramos ante un paciente con una sospecha de microangiopatía trombótica o de SHUa. Si esto es así, el hematólogo activa un chat que tenemos online, en el que estamos involucrados 11 servicios del hospital, todos los días del año, las 24 horas del día. De forma inmediata, se informa el caso de este paciente a todos los servicios implicados, que incluyen medicina interna, enfermedades autoinmunes, cuidados intensivos, anestesiología pediátrica, farmacéuticos, neuro-radiólogos, hematología, nosotros los nefrólogos, y también el servicio de medicina preventiva, porque se tienen que realizar muchas pruebas diagnósticas. Cuando la información ya es completa y consideramos que el paciente tiene un SHUa, se decide el tratamiento, y todos los servicios están preparados para una administración inmediata del fármaco. Lógicamente, para nosotros ha sido, y es, muy satisfactorio ver cómo el pronóstico de la enfermedad ha cambiado.

Desde nuestro punto de vista, el buen funcionamiento de este equipo viene determinado por dos razones: 1) porque éramos conscientes y pudimos vivir en práctica clínica los resultados previos a la implementación; y 2) el espíritu de colaboración de todos los miembros implicados es realmente elevado, y esto hace que el trabajo sea muy satisfactorio y que los resultados clínicos y sanitarios sean mucho mejores que lo que se tenía previamente.

En concreto, ¿Cuáles son los principales resultados de este modelo de abordaje multidisciplinar, en términos de diagnóstico, tratamiento y resultados en salud?

MU: Uno de los resultados más importantes derivados de la implementación del equipo multidisciplinar fue el desarrollo de un sistema de cribado, llevado a cabo por el Servicio de Hematología. Prácticamente el 80% de los pacientes muestran alteraciones hematológicas, y gracias a este cribado, la capacidad de identificar a este tipo de pacientes se multiplicó: pasamos de identificar 1 o 2 pacientes por año en 2016, en línea con lo que dice la literatura, a diagnosticar aproximadamente 10-12 pacientes por año en 2021. Pero no solo tenemos la suerte de contar con el Servicio de Hematología en este sistema de cribado, sino también con los neuro-radiólogos: la realización de resonancia magnética cerebral ha demostrado ser una herramienta, con una


Foto de EVG Kowalievska en Pexels

capacidad de ayuda diagnóstica importante en situaciones muy difíciles, y ha permitido el diagnóstico de hasta un 20% de los pacientes en los que podíamos tener dudas.

Además, no solamente hemos aumentado la capacidad diagnóstica, también hemos disminuido el tiempo hasta el diagnóstico. Antes de la implementación de nuestro equipo multidisciplinar, tardábamos aproximadamente 11 días desde que llegaba el paciente al hospital hasta que era diagnosticado. En la actualidad tardamos 1 día. Este diagnóstico temprano nos ha permitido poder valorar y potenciar la utilización de fármacos que son realmente eficaces como es el caso de eculizumab.

Otra ventaja de nuestro sistema es que podemos hacer una recomendación sobre el tratamiento que consideramos más eficaz en ese momento, basados en la experiencia de todos los especialistas que conformamos el equipo multidisciplinar y dependiendo de las características del paciente. Esto permite hacer una mejor utilización de los recursos, porque se puede valorar la indicación de fármacos con un importante peso económico para el hospital, así como la posibilidad de elegir un manejo conservador. En general, el abordaje de una enfermedad como ésta, que es ultra-rara, se puede llevar de forma mucho más tranquila con un equipo multidisciplinar.

¿Qué beneficios económicos podría tener la implementación de un modelo multidisciplinar del abordaje del SHUa para el Sistema Nacional de Salud?

MU: Dentro de los aspectos económicos que hemos podido evaluar en nuestro hospital, la implementación precoz del tratamiento del SHUa ha permitido disminuir prácticamente a cero el número de pacientes que quedan con fracaso renal crónico. Esto es muy importante porque, aunque se trata de una enfermedad ultra-rara, afecta a personas jóvenes. Antes de la implementación de nuestro equipo multidisciplinar, los pacientes precisaban de terapias de recambio de sustitución renal durante tiempos prolongados. Esto, lógicamente, tenía una influencia negativa, no solo sobre la vida del paciente, sino también sobre el coste derivado de estas terapias. Además, cuando desafortunadamente el paciente perdía sus riñones y necesitaba un trasplante, la enfermedad podía afectar al riñón nuevamente, con lo cual el uso de fármacos de alto coste tenía que hacerse de forma crónica. Por lo tanto, la utilización de un sistema de cribado, que permite el diagnóstico y el tratamiento precoz, ayuda de forma muy importante a la disminución de costes asociados a la terapia renal sustitutiva crónica prolongada en gente jóven, disminuyendo la necesidad de fármacos para el control del SHUa.

ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR DEL SHUa

JORNADA SOBRE ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR DE LOS PACIENTES CON MICROANGIOPATÍAS TROMBÓTICAS (MAT)

La presente jornada nace con el objetivo de analizar los elementos clave que mejoren la planificación, coordinación, intervención y evaluación terapéutica del manejo hospitalario de las microangiopatías trombóticas de manera multidisciplinar.

En la primera sesión, sobre "MICROANGIOPATÍAS TROMBÓTICAS: ¿Dónde estamos y hacia dónde vamos?" se hizo una revisión de la casuística de MAT en el Hospital Clínico San Carlos y se puso de manifiesto que estamos ante una enfermedad muy rara, con elevada morbi-mortalidad y un mal pronóstico vital y renal. Afortunadamente se dispone de un tratamiento específico, eculizumab, que controla la enfermedad si es administrado de manera precoz y también previene la Enfermedad Renal Crónica. El principal reto está en la financiación de dicho tratamiento.

El diagnóstico de MAT es difícil, porque puede persistir a pesar de datos hematológicos normales, de ahí la importancia de un diagnóstico diferencial. Posiblemente en el futuro podamos disponer de nuevos biomarcadores que permitan un diagnóstico certero y temprano.

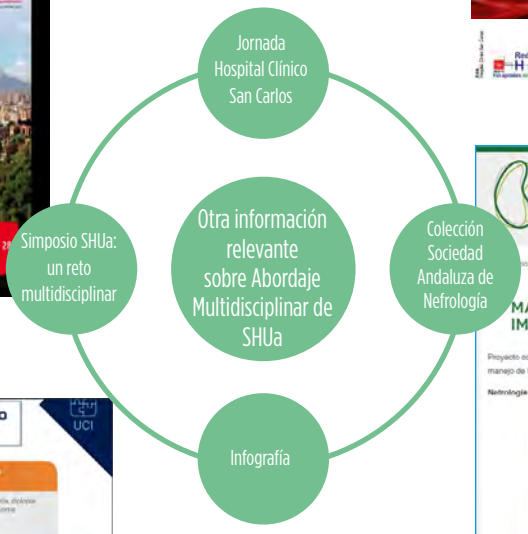
La jornada fue moderado por el Dr. Julio Mayol, Director Médico y de Innovación del Hospital Clínico San Carlos, que una vez revisada la definición de las MAT y cuáles son los mecanismos que llevan al daño tisular, así como la importancia del diagnóstico diferencial y las opciones de tratamiento, planteó los retos para la creación de una unidad multidisciplinar que incorpore a múltiples profesionales, actuando en distintos momentos, pero siempre con una dirección del proceso, que viene de algún integrante que haga funcional al equipo. Cuando estamos ante un paciente complejo, como es el caso

El Hospital Clínico San Carlos continúa avanzando en el análisis de aspectos relevantes para definir un modelo multidisciplinar eficiente en el abordaje de pacientes con MAT. Por ello, se celebró una jornada monográfica sobre los perfiles de pacientes y especialidades involucradas, para así finalmente debatir sobre la mejor forma de implementar este abordaje multidisciplinar en el centro.





https://www.podcastshua.com/podcast/sha_reto_multidisciplinar





https://www.podcastshua.com/bibliotecas/content/54e19338-a45c-4db6-9ffe-0ed98a75620f.pdf



https://nefrosan.com/san/index.php/formacion/mat-doce-visiones-un-diagnostico-la-importancia-del-abordaje-multidisciplinar

de los pacientes con MAT, es importante dirigir bien al equipo para garantizar el buen uso de los recursos y dar la mejor respuesta a los pacientes.

Así se pasó a la segunda mesa, donde se analizaron las vías para mejorar el pronóstico de los pacientes con MAT y optimizar sus resultados en salud. Se presentó la experiencia real de atención multidisciplinar de los pacientes con SHUa en el Hospital Universitario Son Espases, de Palma de Mallorca, donde los primeros resultados son muy importantes: el abordaje multidisciplinar ha permitido reducir notablemente el tiempo de diagnóstico de los casos de SHUa, y por lo consiguiente acelerar el acceso al tratamiento especializado. Ello, a su vez, se ha traducido en una mejora muy importante de los resultados clínicos de los pacientes, así como en la reducción de días de hospitalización.

Las principales conclusiones de esta jornada reflejan que para poder valorar mejor los beneficios de los modelos de abordaje multidisciplinar se requiere de una evaluación periódica de sus resultados, y además, buscar vías de mejora de la eficiencia del proceso asistencial y la sostenibilidad del SNS es una responsabilidad de todos.

OTRA INFORMACIÓN DE INTERÉS

JORNADA SOBRE EL NUEVO FUNCIONAMIENTO DE LA UNIDAD DE ENFERMEDADES GLOMERULARES. DIGITALIZAR EL SISTEMA SANITARIO

En diciembre del año 2021 se celebró, en el Hospital Universitario Son Espases, y con la colaboración del Instituto de Investigación Sanitaria de las Islas Baleares, una jornada centrada en uno de los principales retos a los que se enfrenta nuestro sistema sanitario, como es la digitalización y la humanización de la telemedicina.

A lo largo de la jornada se han puesto de manifiesto algunos mensajes muy importantes como son:

- La necesidad de equipos multidisciplinares que favorezcan el cambio
- La importancia de la colaboración público-privada para la obtención de datos y conocimientos
- El paciente como una "herramienta" principal para el cambio

Sin lugar a duda, los aspectos tecnológicos representan una pieza clave para avanzar en la implementación de modelos de atención multidisciplinar, y también para la recogida y procesión de gran cantidad de



datos, que sirvan para analizar y mejorar el pronóstico de las enfermedades. Sin embargo, existen importantes retos en la digitalización del sistema, que debemos conocer y superar, para que podamos mejorar.

Para más información: https://www.hospitalsonespases.es/ca/noticia/el-servei-de-nefrologia-aten-cada-any-al-voltant-de-400-pacients-amb-malalties-glomerulars

JORNADA SOBRE ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS: PROBLEMÁTICA ACTUAL Y PROPUESTAS PARA EL DEBATE

El término Enfermedades Raras agrupa todas aquellas patologías que tienen baja incidencia en la población (afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes). Según la Organización Mundial de la Salud, existen cerca de 7000 enfermedades raras, que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes.

Lo común a todas las Enfermedades Raras es que la calidad de vida, tanto de los pacientes como de sus familiares, se ve afectada. Por ello, es fundamental conseguir un diagnóstico lo más precoz posible, porque, aunque muchas sean crónicas e invalidantes, y no tengan un tratamiento específico, si se diagnostican precozmente, hay medidas terapéuticas que sí pueden mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

El principal objetivo de la jornada fue analizar la situación actual de las enfermedades raras y su abordaje en el sistema nacional de salud. Por ello, expertos de reconocido prestigio debatieron sobre los tres pilares básicos en el ámbito de las enfermedades raras, como son: el diagnóstico, la complejidad de los ensayos clínicos y el proceso de precio y reembolso en España, en comparación con oros países. Finalmente, se plantearon los principales retos para poder avanzar en la materia, como son:

- INCENTIVAR el desarrollo de medicamentos huérfanos en áreas con necesidades no cubiertas
- GARANTIZAR la disponibilidad y accesibilidad a los tratamientos
- ASEGURAR que los avances científicos se aprovechen plenamente
- EVITAR que los procedimientos sean ineficientes
- EQUIDAD en el diagnóstico
- COLABORACIÓN público-privada

Así, la jornada concluyó que para el diagnóstico precoz es fundamental mejorar la coordinación y el compartir los recursos; para mejorar la evidencia clínica, se debe plantear nuevas formas de investigación clínica basada en datos y también trabajar en la integración de los datos, y por último, en el área de precio y reembolso debemos trabajar para unificar criterios y mejorar la transparencia.

Para más información: https://www.easp.es/project/jornada-enfermedades-raras-2/



DÍA INTERNACIONAL DEL SHUa

Los días 24 de Septiembre de cada año se celebra el Día mundial del SHUa. Es la gran oportunidad que tienen las organizaciones de pacientes, clínicos, investigadores, industria, etc. de poner el foco en las necesidades de estos pacientes, proponer medidas de mejora en su abordaje y lanzar campañas de concienciación. Así, hace unos años, el lema escogido para este Día Internacional fue: 'Objetivo Cero…Cero pérdidas humanas, cero pérdidas de órganos', con el que se pretendió enfatizar la necesidad de un diagnóstico rápido y de un tratamiento adecuado y eficaz para las personas afectadas por esta enfermedad. Otra iniciativa destacable fue el vídeo lanzado por Alexion el año pasado, para dar visibilidad a esta enfermedad rara.



https://gacetamedica.com/investigacion/la-formacion-continuada-y-el-abordaje-multidisciplinar-fundamentales-para-la-deteccion-precoz-del-shua/

PROGRAMA viSHUaliza

A principios de este año 2022, desde Alexion ha sido impulsado el Programa viSHUaliza, cuyo principal objetivo consiste en concienciar sobre la necesidad de filiar pacientes con enfermedad renal crónica avanzada (ERCA) para buscar SHUa y facilitar herramientas al clínico para realizar dicha filiación.

Este proyecto, cuenta con el aval de la S.E.N y el apoyo de un Grupo de Trabajo conformado por expertos en trasplante renal, que además de orientar los objetivos y contenidos del programa, son los ponentes de las sesiones de formación que engloba el mismo.

Hasta la fecha han sido celebradas 10 sesiones a nivel nacional a las que han asistido 190 nefrólogos. La información detallada sobre las fechas, lugares, etc., así como videos e infografías, podrán ser consultadas en la landing page específica: https://rarediseaseknowledge.es/recursos/landing-trasplante.

Programa VISHUaLIZA
Identificación del SHUa en pacientes candidatos a trasplante renal



PORTAL DE RECURSOS SOBRE EL SHUa

Con el fin de ofrecer información para profesionales, pacientes y sus familias, ha sido creado un portal específico sobre el manejo del SHUa y aspectos de actualidad en su abordaje.

Así, el portal ofrece recursos de utilidad para entender mejor la evolución natural de la enfermedad, la importancia del diagnóstico temprano, su tratamiento, etc.

Entre los materiales disponibles se encuentra una colección de Podcast, Vídeos y Webinars. Asimismo, la sección de Biblioteca recoge documentos que aportan evidencia científica relacionada con aspectos clínicos y asistenciales en la atención del SHUa.



Para más información:
https://www.podcastshua.com/



ÍNDICE

Este suplemento podrá ser descargado en formato Pdf desde: www.newsrare.es
Síguenos en twitter: *@revistanewsRARE*

Este suplemento ha contado con la colaboración de:

ALEXION®
AstraZeneca Rare Disease

ÍNDICE