

Rendimiento del CMBD para una adecuada búsqueda de casos de enfermedades raras. Revisión de historias clínicas

Experiencia en Asturias, 1996-2011

M Margolles Martins (1, 3), S Mérida Fernandez (1), L Paredes Martínez (2), P Margolles García (2), L Pruneda González (3), E García Fernández (1)

(1) Consejería de Sanidad. Principado de Asturias, (2) Universidad de Salamanca, (3) Oficina de Investigación Biosanitaria. FICYT. Asturias

Financiado en parte por:

Proyectos de Investigación del FIS: IR11/RDR-XX 2012-2014 y G03/123

No existen conflictos de interés

Rendimiento del CMBD para una adecuada búsqueda de casos de enfermedades raras

Antecedentes:

Uno de los objetivos de la Estrategia Nacional en Enfermedades Raras (ER) del SNS aborda la **información sobre ER.**

El proyecto SpainRDR facilita el **mantenimiento y desarrollo de registros de ER.**

Rendimiento del CMBD para una adecuada búsqueda de casos de enfermedades raras

Objetivos:

Evaluar el rendimiento, exhaustividad y especificidad de la fuente de información *más usada* (CMBD) a la hora de **conocer la prevalencia e incidencia de las ER**

Rendimiento del CMBD para una adecuada búsqueda de casos de enfermedades raras

Métodos:

Estudio descriptivo de **cálculo de rendimiento, exhaustividad y especificidad** del CMBD como fuente de información fiable en los Registros de ER.

Desde la época de actividad de Repier (2003) se ha trabajado en **informes específicos de enfermedad** usando como fuente de detección el CMBD.

Después, **se acude a buscar las historias clínicas (HC) con formularios específicos** para cada ER.

Analizamos **20 ER de diferentes etiologías** para una mejor valoración: extrajimos los casos del CMBD de Asturias entre 1996-2011 y tras analizar la HC buscamos **correspondencia de codificación CIE9-MC con la HC**

Rendimiento del CMBD para una adecuada búsqueda de casos de enfermedades raras

¿Para qué?:

Registros de casos

Visibilización de las enfermedades

Realización de informes descriptivos

Detección para búsqueda etiológica

Rendimiento del CMBD para una adecuada búsqueda de casos de enfermedades raras

¿Para qué?:

ENFERMEDADES RARAS en Asturias

Dirección General de Salud Pública y Participación

Enfermedad de Gaucher

Índice de informes breves: 1. ¿Qué es una enfermedad rara?; 2. Día Mundial de las Enfermedades Raras; 3. Enfermedad de Huntington; 4. Enfermedad de Crohn; 5. Enfermedad de Niemann-Pick; 6. Esclerosis sistémica; 7. Xantomatosis coréica; 8. Fibrosis quística; 9. Cáncer de mama; 10. Cáncer de próstata; 11. Cáncer de pulmón; 12. Enfermedad de Buerger

Enfermedad de Gaucher es una enfermedad genética causada por la deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa que se encuentra en los glóbulos rojos. En ausencia de dicha enzima se producen depósitos de glucocerebrosidasa en los tejidos.

El paciente no suele presentar síntomas suficientes para diagnosticarla hasta el momento de la aparición de complicaciones como la anemia, el bazo agrandado, la hipertensión pulmonar, la osteopenia, la hiperpigmentación de la piel y la neuropatía periférica.

El defecto genético que causa esta enfermedad se debe a la presencia de una mutación en el gen GBA1 situado en el cromosoma 1. Los diferentes tipos de Gaucher se clasifican en función de los diferentes tipos de enzimas deficientes.

En Asturias, se han diagnosticado tres casos de esta enfermedad.

Hay 3 tipos distintos en función de sus signos y síntomas.

Se encuentra con frecuencia en personas de ascendencia judía, polaca, rusa y portuguesa.

A su vez, aunque raras, pueden incluirse en las enfermedades raras como la enfermedad de Gaucher.

Este tipo de enfermedad se caracteriza por la presencia de depósitos de glucocerebrosidasa en los tejidos, lo que provoca un aumento de la actividad de la enzima. Ambos tipos de enfermedad se caracterizan por su progresiva y su aparición en la infancia.

Hay 3 tipos distintos en función de sus signos y síntomas.

Se encuentra con frecuencia en personas de ascendencia judía, polaca, rusa y portuguesa.

A su vez, aunque raras, pueden incluirse en las enfermedades raras como la enfermedad de Gaucher.

Este tipo de enfermedad se caracteriza por la presencia de depósitos de glucocerebrosidasa en los tejidos, lo que provoca un aumento de la actividad de la enzima. Ambos tipos de enfermedad se caracterizan por su progresiva y su aparición en la infancia.

ENFERMEDADES RARAS en Asturias

Dirección General de Salud Pública

Enfermedad de Buerger

Índice de informes breves: 1. ¿Qué es una enfermedad rara?; 2. Día Mundial de las Enfermedades Raras; 3. Enfermedad de Huntington; 4. Enfermedad de Crohn; 5. Enfermedad de Niemann-Pick; 6. Esclerosis sistémica; 7. Xantomatosis coréica; 8. Fibrosis quística; 9. Cáncer de mama; 10. Cáncer de próstata; 11. Cáncer de pulmón; 12. Enfermedad de Buerger

Enfermedad de Buerger: El tromboangiítis obliterante de Buerger es una enfermedad segmentaria, inflamatoria y oclusiva, que afecta de forma predominante a las arterias y venas de mediano y pequeño calibre de las extremidades.

La prevalencia en Europa es de aproximadamente 12,5 por 100.000 habitantes. Es más frecuente en varones entre los 20 y 40 años, con una tendencia, según los estudios más recientes, a afectar a pacientes de más edad. La proporción hombres-mujeres es de 7,5 a 1.

La etiología es desconocida, pero está muy asociada al tabaco. Se cree que existe además cierta predisposición genética, lo que estaría en consonancia con la mayor prevalencia observada en determinadas áreas geográficas.

Las manifestaciones clínicas son vasculares y cutáneas. El cuadro clínico típico es el dolor en reposo— más intenso por las noches—, úlceras, gangrena o gangrena de una extremidad, sobre todo inferior, en un paciente joven. A veces aparece claudicación intermitente que se localiza típicamente en el dorso del pie. Otro hallazgo vascular característico es la tromboflebitis migratoria superficial, que afecta hasta al 50 % de estos pacientes. Ocasionalmente, se han observado hemorragias en astilla subungueales. Aunque es poco frecuente, las arterias viscerales como las coronarias, reñiñas, cerebrales pulmonares u otras, también pueden verse afectadas.

No existe un método de diagnóstico de certeza. Establece a partir de la clínica y de la arteriografía, el hallazgo es la oclusión abrupta de los vasos junto a la pared normal en los segmentos no afectados. La biopsia se puede observar panvasculitis, tromboflebitis intraluminales y un infiltrado inflamatorio.

Aunque los signos anteriormente señalados, si bien son sugestivos de esta enfermedad pueden aparecer como la diabetes, la arteriosclerosis, etc.

El tratamiento depende de los síntomas y de la incapacidad del paciente. La estrategia terapéutica importante es el abandono del tabaco, única medida que influye sobre el curso de la enfermedad; la amputación es 2,73 veces mayor entre los que continúan fumando; sin embargo, desaparece del abandono del hábito.

La primera opción terapéutica son los antiagregantes plaquetarios aunque su eficacia no está confirmada.

ENFERMEDADES RARAS en Asturias

Dirección General de Salud Pública y Participación

Esclerosis sistémica

Índice de informes breves: 1. ¿Qué es una enfermedad rara?; 2. Día Mundial de las Enfermedades Raras; 3. Enfermedad de Huntington; 4. Enfermedad de Crohn; 5. Enfermedad de Niemann-Pick; 6. Esclerosis sistémica; 7. Xantomatosis coréica; 8. Fibrosis quística; 9. Cáncer de mama; 10. Cáncer de próstata; 11. Cáncer de pulmón; 12. Enfermedad de Buerger

Esclerosis sistémica: También llamada esclerodermia (si afecta al pie) o síndrome de CREST, es una enfermedad del tejido conectivo que se caracteriza por la formación de cicatrices en la piel, en los vasos sanguíneos, en músculos esqueléticos y en otros tejidos.

En la fisiopatología de la enfermedad hay una sobreproducción de colágeno que se acumula en los tejidos conectivos, provocando la formación de cicatrices en la piel, en los vasos sanguíneos, en músculos esqueléticos y en otros tejidos.

Podría, generalmente, dividirse en dos tipos: el Síndrome de Sjögren (SSJ), la Esclerosis Sistémica Difusa (ESD) y la Esclerosis Sistémica Limitada (ESL). La ESD afecta a la totalidad del cuerpo, mientras que la ESL afecta solo a las manos y a los brazos. En ocasiones, hay una combinación de ambas formas.

Generalmente, los casos de ESD cursan con el desarrollo de síntomas sistémicos como la artritis, la hipertensión arterial, la enfermedad pulmonar obstructiva crónica, la enfermedad renal crónica, la enfermedad hepática crónica, la enfermedad tiroidea, la enfermedad cardíaca y la enfermedad ocular.

No todos los afectados de ESD desarrollan los síntomas sistémicos, pero todos los casos de ESD cursan con el desarrollo de síntomas sistémicos.

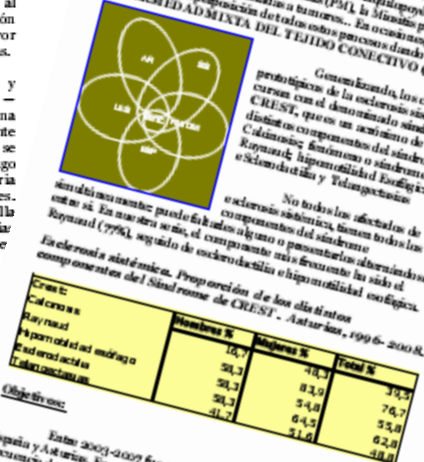
En Asturias, se han diagnosticado tres casos de esta enfermedad.

Hay 3 tipos distintos en función de sus signos y síntomas.

Se encuentra con frecuencia en personas de ascendencia judía, polaca, rusa y portuguesa.

A su vez, aunque raras, pueden incluirse en las enfermedades raras como la enfermedad de Gaucher.

Este tipo de enfermedad se caracteriza por la presencia de depósitos de glucocerebrosidasa en los tejidos, lo que provoca un aumento de la actividad de la enzima. Ambos tipos de enfermedad se caracterizan por su progresiva y su aparición en la infancia.



Rendimiento del CMBD para una adecuada búsqueda de casos de enfermedades raras

Resultados:

Recordemos: Asturias, 20 enfermedades, ingresos entre 1996-2011...

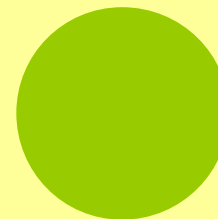
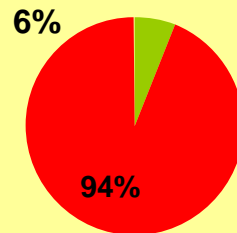
A pesar de que algunas ER tienen **códigos específicos** en CIE9-MC y así constan en el CMBD,
cuando se analiza la HC de cada caso, solo un porcentaje variable de ellos se corresponde con la enfermedad que pretende ser.

En **aquellos códigos que amparan más de una enfermedad la situación aún es peor...**

Enfermedades metabólicas: No tienen código específico en CIE9-MC:

Enfermedad de **Gaucher** (272.7; 6,1 %),
Xantomatosis cerebrotendinosa (272.7; 6,1 %),
Enfermedad de **Fabry** (272.7; 6,1 %),
Enfermedad de **Niemann-Pick** (272.7; 6,1 %),
Síndrome de **Rett** y Enfermedad de **Leigh** (330.8; **100 %**)

Exhaustividad: (casos reales/casos detectados en CMBD)



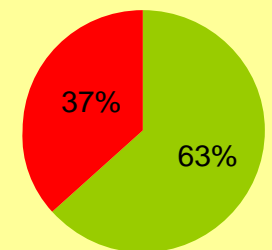
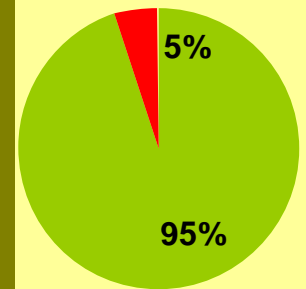
Rendimiento del CMBD para una adecuada búsqueda de casos de enfermedades raras

Resultados:

Enfermedades con código específico

en CIE9-MC:

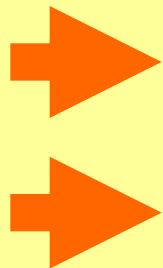
➔ **Esclerosis sistémicas (710.1; 95 %),**
Fibrosis quística (277.00 y 277.01; 89 %),
Enfermedad de Huntington (333.4; 80,6 %),
ELA (335.20; 83 %),
Distrofias musculares (359.1; 68 %),
➔ **Atrofia muscular espinal (335.0 y 335.1; 63 %),**
Enfermedad de Buerger (443.1; 90 %),
Enfermedad de Rendu (448.0; 86 %),
Enfermedad de moyamoya (437.5; 91 %),
Enfermedad de Takayasu (446.7; 81 %),
Enfermedad de takotsubo (429.83; 78 %)



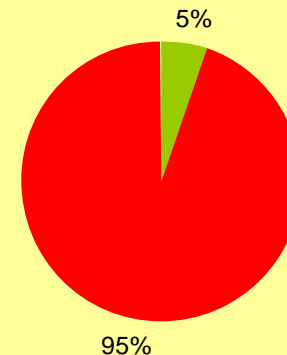
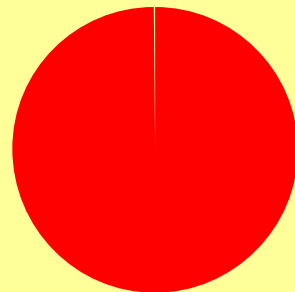
Rendimiento del CMBD para una adecuada búsqueda de casos de enfermedades raras

Resultados:

Enfermedades sin código específico en CIE9-MC:



Ataxia-telangectasia (334.8; 0 %),
Enfermedad de Marchiafava (341.8; 5,4 %)
Querubinismo (526.89; 4 %)



Las enfermedades CON código específico:

Suelen tener **mejor exhaustividad**

No obstante, en algunas, es muy **pobre**

Las enfermedades SIN código específico:

Suelen tener **peor exhaustividad**

Paradójicamente, en algunas, es muy **alta**

No existe ninguna regla que facilite una óptima aproximación... (...al menos en nuestras 20 ER).

Con este estudio se ha intentado lograr una **aproximación hacia el conocimiento del rendimiento del CMBD** para tener un adecuado conocimiento de la incidencia y prevalencia de las ER en Asturias.

Esto conlleva la **necesidad de ajustar la metodología de captación de casos en función de cada ER.**

Es posible que **los procedimientos actuales de captación automatizada de casos sean insuficientes para los objetivos que se plantean en un registro nacional.**

Rendimiento del CMBD para una adecuada búsqueda de casos de enfermedades raras

Muchas gracias...