

ANEXO I**BUENAS PRÁCTICAS EN EL SISTEMA VALENCIANO DE SALUD - CONVOCATORIA 2018
FORMULARIO PARA LA PRESENTACIÓN DE INTERVENCIONES O EXPERIENCIAS****DATOS GENERALES Y DE CONTACTO**

Título de la intervención o experiencia:

Unidad de Enfermedades Raras: sumar para avanzar

Unidad/servicio/centro del Sistema Valenciano de Salud impulsor de la experiencia:

Unidad/servicio/centro	Departamento de salud
Servicio de Pediatría	Hospital General Universitario de Alicante (HGUA)

Datos de la persona o personas responsables:

Nombre y apellidos	Unidad/servicio/centro
Javier González de Dios	Jefe de Servicio de Pediatría. HGUA
Oscar Manrique Moral	Medicina Digestiva Pediátrica. Servicio de Pediatría. HGUA
Miriam Salvador Iglesias	Neonatología. Servicio de Pediatría. HGUA
Francisco Gómez Gosálbez	Neurología Pediátrica. Servicio de Pediatría. HGUA
Pedro Muñoz Álvarez	Neonatología. Servicio de Pediatría. HGUA
Luis Moral Gil	Neumología y Alergia Pediátrica. Servicio de Pediatría. HGUA
Olga Gómez Pérez	Reumatología Pediátrica. Servicio de Pediatría. HGUA

Datos de la persona de contacto:

Nombre y apellidos	Teléfono	Correo-e
Javier González de Dios	667909583	javier.gonzalezdedios@gmail.com

PERTINENCIA

La intervención o experiencia presentada... (marcar con una X)

	SÍ	NO
¿... atiende alguna condición crónica?	X	
¿... es una actuación de carácter grupal y/o comunitario?	X	
¿... se adecúa a las líneas, objetivos y acciones del IV Plan de Salud?	X	

Si la respuesta a alguna de estas preguntas es negativa, posiblemente esta intervención no cumple los criterios fijados para esta convocatoria y no debería presentarse a la misma.

CARACTERÍSTICAS DE LA INTERVENCIÓN

Título de la intervención o experiencia:

UNIDAD DE ENFERMEDADES RARAS: sumar para avanzar

Periodo de realización:

Mes/año de inicio: marzo 2015

Situación actual: En implementación () Finalizada ()
mes/año de finalización:

Unidad/servicio/centro del Sistema Valenciano de Salud impulsor de la experiencia:

Unidad/servicio/centro	Departamento de salud
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante	Departamento de Salud Alicante-Hospital General

Otras entidades o colectivos participantes en la intervención o experiencia (en su caso):

- **Equipo multidisciplinar del HGUA:** Cardiología Pediátrica, Cirugía Pediátrica, Endocrinología Pediátrica, Nefrología Pediátrica, Neonatología, Neumología y Alergia Pediátrica, Neurología Pediátrica, Psicología Pediátrica, Radiología Pediátrica, Traumatología Pediátrica, UCI Pediátrica, Rehabilitación-Fisioterapia, Laboratorio, Genética, Farmacia.

- **Equipo de apoyo externo:** Unidad de Enfermedades de Baja Prevalencia del HGUA, Unidad de Metabolopatías y Unidad de Genética y Dismorfología del Hospital La Fe, Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), FEDER y CIBER de Enfermedades Raras del ISCIII, Comités de Enfermedades Raras, Laboratorios externos (Hospital La Fe, CEDEM).

Objetivo general de la intervención o experiencia (*máximo 30 palabras*)

Disminuir la variabilidad en la práctica clínica y mejorar la calidad asistencial integrada en las enfermedades raras (ER), mediante el trabajo con un equipo multi e interdisciplinar.

Objetivos específicos de la intervención o experiencia (*máximo 100 palabras*)

- Implementar un esquema, organigrama y cronograma de trabajo en la que se definan las tres partes bien definidas de la Unidad de Enfermedades Raras (UER).
- Mejorar la elaboración del proceso diagnóstico, con disminución objetiva del tiempo de resultados de pruebas dispersas.
- Ofrecer tratamientos adecuados y precoces, mejorando la accesibilidad a terapias excepcionales.

- Conocer la historia natural de las ER y prevenir sus complicaciones.
- Mejorar la transición de las ER a adultos.
- Desarrollar proyectos de investigación colaborativos en ER.
- Difundir esta UER y los Protocolos clínico-asistenciales que se deriven a través de la web del Servicio de Pediatría.

Ámbito de actuación y población a la que va dirigida (máximo 70 palabras)

- La UER tiene su ámbito de actuación el Departamento de Salud Alicante-Hospital General (también en la provincia de Alicante) y va dirigida a pacientes afectos de cualquier tipo de ER, así como a sus familiares.
- También dirigida a los profesionales sanitarios (pediatras y cualquier otro) de la provincia de Alicante , así como a la sociedad en general, lo que incluye las diferentes Asociaciones de ER.

Cómo y por qué surge la necesidad de la acción, indicando sus fundamentos en la evidencia científica y/o en la experiencia de campo (máximo 140 palabras)

Porque en toda la medicina es preciso unificar criterios y unir fuerzas. Pero en algo tan complejo como las ER con más motivo, para que las cuestiones que interesan a los pacientes (y sus familias) puedan ir recibiendo respuestas que cubran sus necesidades de hoy y del futuro, atendiendo a mejorar los tres aspectos de la calidad (científico-técnica, relacional-percibida y organizativo-económica).

Porque según la evidencia científica las ER implican: 1) frecuencias bajas para cada entidad de forma particular; 2) patologías crónicas; 3) tasas de mortalidad y morbilidad muy elevadas; 4) producen discapacidad con frecuencia; 5) diagnósticos y tratamientos difíciles y , a veces, inexistentes.

Porque la experiencia indica que las ER son complicadas para el pediatra (y para otros profesionales), en donde la experiencia es baja y el conocimiento difícil. Y ello representa todo un problema para los pacientes y familias.

Descripción de la intervención o experiencia con objeto de facilitar su replicación en otros ámbitos¹ (máximo 250 palabras)

La UER tendrá tres secciones bien definidas, de acuerdo con las patologías de origen genético o congénito más frecuentes consideradas como ER, tres secciones que estarán interrelacionadas.

1. Sección de METABOLOPATÍAS de la UER. Coordinador: Dr. Oscar Manrique, Sección de Medicina Digestiva.
2. Sección de GENÉTICA-DISMORFOLOGÍA CLÍNICA de la UER. Coordinadores: Dr. Pedro Muñoz (Sección de Neonatología) y Dr. Francisco Gómez (Sección de Neurología Pediátrica).

¹ Se pueden adjuntar los documentos o materiales que se consideren necesarios

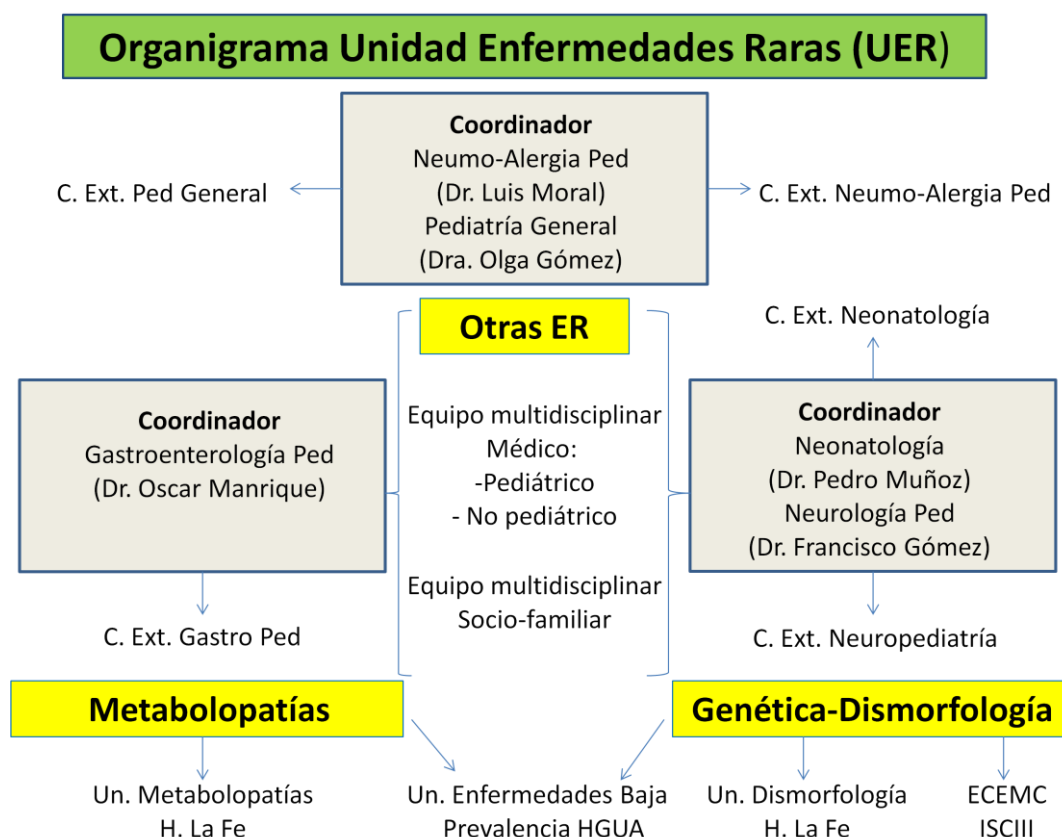
3. Sección INMUNODEFICIENCIAS y OTRAS ER MULTISISTÉMICAS de la UER. Coordinador: Dr. Luis Moral (Sección de Neumología y Alergología Pediátrica) y Dra. Olga Gómez (Sección de Reumatología Pediátrica).

Para mejorar la comunicación se establecerá un listado con el nombre, lugar de trabajo, teléfono y correo electrónico de todos los profesionales relacionados con la UER, tras haber aceptado voluntariamente pertenecer a este equipo.

Cada sección tendrá un esquema protocolizado de reuniones interdisciplinarias, en las que se incluirá la discusión de casos clínicos y el diseño de protocolos asistenciales. Los convocados en cada reunión interdisciplinaria será a criterio de los coordinadores de cada sección. A su vez, será necesario disponer de reuniones interdisciplinarias entre las tres secciones. Este tipo de reuniones deberán tener un enfoque tanto asistencial, como docente, investigador, y de gestión y calidad.

Esta organización y funcionamiento está especialmente desarrollada en la Sección de Metabolopatías, muy activa y con resultados objetivos de mejora continua de la calidad asistencial de estos pacientes.

En la Figura se expone el organigrama general de la UER, definiéndose con más detalle en el archivo adjunto.



Principales resultados y beneficios (directos e indirectos) obtenidos de la intervención o experiencia (máximo 200 palabras)

Los resultados y beneficios se engloban en cinco áreas:

- Resultados y beneficios ASISTENCIALES: manejar de forma multidisciplinar e integrada el conjunto de las ER; mejorar la elaboración del proceso diagnóstico (brusca disminución tiempos de respuesta); ofrecer tratamiento adecuado y precoz; conocer la historia natural de las ER y realizar adecuada prevención (primaria, secundaria, terciaria y cuaternaria); mejorar el grado de incertidumbre de pacientes, familiares y también de profesionales sanitarios; crear una esquema de trabajo en red en colaboración con otros recursos nacionales.
- Resultados y beneficios DOCENTES: colaborar en la formación docente en ER (tanto a nivel provincial como nacional); organizar cursos monográficos.
- Resultados y beneficios de INVESTIGACIÓN: desarrollar proyectos colaborativos con entidades nacionales e internacionales; realizar comunicaciones y publicaciones conjuntas de calidad, importancia e impacto científico.
- Resultados y beneficios de GESTIÓN: gestionar cada ER de forma multidisciplinar y promocionar la consulta única; medir y evaluar resultados.
- Resultados y beneficios de CALIDAD: trabajar por una gestión de calidad total en sus tres niveles, 1) calidad científico-técnica, que es la más interesante en profesionales sanitarios; 2) calidad relacional-percibida, que es la más importante para pacientes y familias; 3) calidad organizativo-económica, de especial valor para gestores.

Principales conclusiones y recomendaciones derivadas de la intervención o experiencia
(máximo 200 palabras)

Las principales conclusiones y recomendaciones se derivan del análisis DAFO de la UER:

- Mantener las FORTALEZAS: consolidar el Servicio de Pediatría del HGUA como un centro de referencia; potenciar la actitud reflexiva y crítica en el manejo de las ER; apoyar la formación en ER a los sanitarios involucrados en su atención.
- Combatir las DEBILIDADES: dotar de recursos al proyecto y desarrollar un buen organigrama de las tres secciones de la UER y adecuada organización multidisciplinar.
- Afrontar las AMENAZAS: crear una adecuada estructura organizativa de la UER que fomente la coordinación entre las tres secciones, con una organización de todas las partes implicadas desde la propia Jefatura de Servicio de Pediatría; transmitir las correctas inquietudes a la gerencia-dirección del HGUA y a las diferentes instituciones sociales relacionadas con las ER.
- Explotar las OPORTUNIDADES: conocer y utilizar los recursos existentes en el HGUA en aras de una mejora en la calidad en la asistencia de los niños y adolescentes con ER; colaborar con las organizaciones nacionales de ER, con el CIBERER a la cabeza; motivar e incentivar la actividad clínica, docente e investigadora centrada en la atención del paciente pediátrico con ER, y consolidarla con el tiempo como una unidad de referencia provincial.

AUTOEVALUACIÓN

Puntúe el grado de cumplimiento de la intervención o experiencia en relación con cada uno de los criterios de buena práctica en una escala de 0 (nada) a 10 (totalmente). Es imprescindible que se cumpla el criterio de **PERTINENCIA (adecuación de la práctica descrita con los objetivos de la presente convocatoria)**.

Criterio	Descripción	PUNTUACIÓN (escala 1-10)
PERTINENCIA	La experiencia presentada es una intervención de carácter grupal y/o comunitario para la promoción de la salud, la prevención y/o la atención de la cronicidad en diferentes etapas del ciclo vital.	10
INNOVACIÓN	La práctica aporta innovación y mejora continua al sistema.	8
EVALUACIÓN Y EFECTIVIDAD	La práctica ha sido evaluada y ha demostrado su efectividad en relación con la consecución de los objetivos de proceso y/o resultado planteados.	9
TRANSFERENCIA	La práctica puede ser replicada por otros profesionales, centros o servicios del Sistema Valenciano de Salud.	8
ENFOQUE DE GÉNERO	Se incorpora la perspectiva de género en el diseño y evaluación de la práctica, atendiendo las diferencias o desigualdades de género que puedan influir sobre la intervención y/o sus resultados.	7
EQUIDAD	La práctica incorpora objetivos orientados a la reducción de las desigualdades en salud en la población.	9
BASE EN LA EVIDENCIA	El diseño y/o la ejecución de la práctica tienen base en el conocimiento y la evidencia científica acerca del problema o situación sobre la que se actúa.	9
ÉTICA	La práctica respeta los derechos de información y autonomía en la toma de decisiones de los participantes.	8
INTERSECTORIALIDAD	La práctica promueve relaciones o interacciones con sectores y/o agentes externos al sistema sanitario.	10
PARTICIPACIÓN	La práctica promueve la participación de los distintos agentes de interés, de la población diana y/o de la ciudadanía en su diseño, implementación y/o evaluación.	7
SOSTENIBILIDAD	La práctica puede mantenerse en el tiempo con los recursos disponibles.	8