



# Medicina de Familia. SEMERGEN

<http://www.elsevier.es/semergen>



## 424/543 - ESTUDIO EMAP (ENFERMEDADES MINORITARIAS EN ATENCIÓN PRIMARIA)

E. Gamero de Luna<sup>1</sup>, I. Mora Ortíz<sup>1</sup>, S. Rodríguez Suárez<sup>2</sup> y E. Gamero Estévez<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Médico de Familia. Centro de Salud El Juncal. Sevilla. <sup>2</sup>Médico de Medicina Interna. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla. <sup>3</sup>Biotecnólogo. Departamento de Genética Humana. Universidad McGill. Canadá.

### Resumen

**Introducción:** Las enfermedades minoritarias (EEMM) afectan al 7% de la población; estimándose 15-20 casos por cupo medio de Atención primaria (AP). Para la Comisión Europea suponen una prioridad clave de la política sanitaria, recogiendo dentro de su estrategia general mejorar su reconocimiento y visibilidad. Entre sus objetivos de acciones se encuentran el registro de casos y aportar conocimiento sobre los mismos. La baja prevalencia y la dispersión de casos limita contar con cohortes de estudio adecuadas, y es el registro y comunicación de casos aislados o de series de casos la base de la evidencia primaria disponible. Por otra parte, el médico de familia (MF) puede realizar una descripción narrativa completa de la enfermedad y relacionar la información procedente de las diferentes especialidades implicadas, con la que el paciente y su familia aporta.

**Objetivos:** Conocer la distribución de EEMM atendida en nuestra UGC. Realizar la descripción clínica de casos de EEMM recogidos. Realizar la comunicación científica de los casos incluidos en el estudio.

**Diseño:** Estudio observacional, transversal, descriptivo ambispectivo, de ámbito en AP, con formato de estudio observacional de caso único (reporte de casos) o de serie de casos, para el estudio de casos.

**Emplazamiento:** Centro de Salud Docente.

**Material y métodos:** La población de referencia está formada por los 10.479 pacientes adscritos a nuestra Unidad de Gestión Clínica (UGC). Se prevé una población diana de 100 pacientes calculada según la estimación publicada de 10 casos por cada cupo de 1.000 pacientes. Criterios de inclusión: pacientes que acudan a nuestra UGC con diagnóstico confirmado de EEMM, estudio incompleto y/o con síntomas de sospecha. Pacientes que presenten una forma excepcional de una enfermedad no minoritaria. Criterios de exclusión: Negativa a participar en el estudio. No firmar el consentimiento informado. Necesidad de estudios fuera de las posibilidades de nuestra Área Sanitaria. Pacientes menores de 18 años. Para evitar pérdidas por la heterogeneidad de diagnósticos, se asignará un código específico dentro de la historia digital igual para todos los casos EEMM. Semestralmente cada MF aportará información censal anonimizada. Para su análisis se utilizarán medidas descriptivas. Para el análisis de casos se priorizarán aquellos en los que el estudio les reporte mayor beneficio y los que presenten situaciones clínicas de menor prevalencia. Se ha diseñado un

procedimiento para la recogida sistemática y homogénea de información y se utilizará metodología narrativa de descripción con formato de caso clínico.

**Aplicabilidad:** El estudio desde AP permite una mejor descripción de la historia natural de la enfermedad y aportar los determinantes psicosociales. Da visibilidad a estos pacientes dentro de la UGC y proporciona una herramienta para el estudio integral de los mismos. Además, el censo nos permite focalizar la atención, tener presentes a pacientes y familias y reorientar nuestra cartera de servicios hacia las necesidades detectadas. Permite descubrir bolsas de ineficiencia en la atención de estos pacientes y mejorar las competencias profesionales. Este modelo es fácilmente exportable y adaptable a otras UGC, permitiendo además el trabajo colaborativo interunidades.

**Aspectos ético-legales:** Este protocolo tiene el dictamen positivo del CEI de nuestra Área.

**Palabras clave:** Enfermedades raras. Epidemiología.