



Sumari

Editorial

Relación entre Atención Primaria y Urgencias Hospitalarias. Todavía queda camino por recorrer

2

Cas clínic. Adolescent amb pèrdua de pes en tractament per acne

24

Monitorización continua de glucosa en la edad pediátrica

26

Calendari quirúrgic

35

Informe de sensibilitat bacteriana als antimicrobians

36

Serveis a prop teu

Unitat de Cardiologia Fetal

7

Cas clínic. Evacuacions amb sang en un escolar de 7 anys. Fissura anal?

28

L'hospitalització a domicili

9

Formació

Vídeos 5 minuts. Cursos Formació HSJD

37

Revisió bibliogràfica: collit

38

Coneixement

La pràctica del mindfulness és eficaç per al tractament dels infants amb TDAH

11

L'ABC de la dismorfologia

12

Malalties rares. Síndrome d'Angelman

17

Papel del pediatra en el diagnóstico de un niño que padece una enfermedad rara

20

Atenció Comunitària

Suport a les escoles al pacient pediàtric crònic complex des de l'atenció primària. Com fer-ho en el nostre entorn??

30

Nou a Vincles

L'atenció a infants amb malalties cròniques greus, situació d'alta complexitat i/o necessitats pal·liatives

32

Ciència i humanitat

Trabajo social: promoviendo el equilibrio en la salud familiar

41

Blogosfera pediàtrica

Enllaços d'interès pels equips de pediatria de Primària

44

Posant en valor

Entrevista amb Tina Parayre

46

Relación entre Atención Primaria y Urgencias Hospitalarias. Todavía queda camino por recorrer Hospitalarias. Todavía queda camino por recorrer

**Carles Luaces
Cubells**

Cap de Servei
d'Urgències de l'HSJD.
Professor associat de
la U.B.



Sin infravalorar una evidente evolución positiva, es innegable que todavía queda camino por recorrer en el desarrollo de la coordinación / comunicación entre la asistencia en el ámbito de la Atención Primaria (AP) y los Servicios de Urgencias Pediátricos (SUP)¹.

Entre los elementos que caracterizan la atención no programada tanto en la AP como en los SUP, es de indudable interés conocer la opinión de los profesionales. Así, el Grupo Asesor Técnico para la Pediatría de la AP realizó una encuesta entre los pediatras de la Comunidad Valenciana con objeto de realizar un estudio sobre la problemática generada en las consultas de atención primaria de pediatría producida por los pacientes urgentes y no demorables. Entre los resultados obtenidos puede destacarse que un 35 % del total de encuestados tenían más de 18 pacientes sin cita como máximo diario. Para este colectivo de pediatras, la atención sin cita supone un problema en el 91 % de los casos e impide realizar otras tareas en el 95 %². Puede asumirse que esta situación es extrapolable a otras Comunidades.

Del mismo modo, los pediatras de urgencias manifiestan que la saturación de los SUP es un hecho bien conocido y establecido. A pesar de las aglomeraciones y las esperas en muchas ocasiones prolongadas, gran parte de la población parece

Atención primaria



preferir poder visitarse cuando le parece más oportuno y lo que es más importante, tener a su disposición los recursos técnicos que ofrece el Hospital y / o no tener que volver para realizar algún examen complementario o esperar sus resultados algunos días. Por tanto los SUP se convierten en una gran alternativa para los problemas agudos de salud independientemente de su naturaleza³.

Siguiendo con este somero análisis, es útil hacer referencia a los diagnósticos más frecuentes de alta en los diferentes SUP españoles en un estudio realizado por la Sociedad Española de Urgencias de Pediatría en el año 2015⁴. La Infección de las vías aéreas superiores, el síndrome febril, la gastroenteritis, el asma, el dolor abdominal fueron, por este orden, las patologías atendidas con mayor frecuencia. Reconociendo que la AP tiene un papel fundamental en el campo de la prevención y que los SUP están destinados a tratar patología aguda compleja, esta clasificación de diagnósticos sirve, entre otras considera-

ciones, para evidenciar la enorme similitud entre la mayoría de pacientes atendidos en los dos ámbitos asistenciales referidos.

A lo expuesto podemos agregar que en la actualidad la forma de actuar de gran parte de la población se basa en la denominada "*cultura de la inmediatez*". Es decir, su expectativa es "*quiero resolver mi problema de salud ahora y aquí...*". A lo que se añade "*porque además es el momento en el que me va bien venir...*". Y con esta cultura nos toca convivir a unos y otros ;

Llegados a este punto y a tenor de lo comentado podemos estar de acuerdo en que la problemática que viven en el día a día los dos colectivos de especialistas (pediatras de urgencias y pediatras de AP) es, como se ha dicho, muy similar. Por tanto, si nos enfrentamos a la misma problemática, ¿a qué se debe la tensión o desconfianza que persiste en mayor o menor grado entre estos profesionales que compartimos el proceso asistencial? La falta de coordinación / comunicación y



el “desconocimiento” de cómo se trabaja *“en el otro lado”* son los elementos clave que generan situaciones de tensión o desconfianza entre los dos tipos de profesionales¹. Estos elementos convierten lo que debería ser un continuum en el proceso asistencial en una atención fragmentada y de compartimentos estancos cuando en realidad los pediatras de los dos ámbitos compartimos, como hemos dicho, los mismos problemas y los mismos pacientes.

Tras más de veinte años trabajando en un SUP puedo constatar que la gran mayoría de los desencuentros vividos no obedecen a la voluntad expresa por parte del personal del SUP de cuestionar o revocar la petición o planteamiento del compañero de AP. Valoraciones distintas y legítimas de una misma situación clínica, (hecho que ocurre también entre dos profesionales del mismo ámbito) información *“nueva o distinta”* por parte de la familia o aspectos funcionales de la organización hospitalaria como la falta de determinado especialista, imposibilidad de realizar alguna prueba en según qué horario o cambios en los protocolos de actuación son situaciones que conducen en ocasiones a no ejecutar de forma literal lo correctamente planteado en una derivación.

Cuando por las características del caso ha existido la posibilidad de un contacto

directo por ejemplo vía telefónica, y ambos pediatras han podido comentar el caso y explicarse y describir matices difíciles a veces de transcribir en un papel, el resultado ha sido generalmente muy satisfactorio. No olvidemos además que si el “papel de derivación” tiene sus limitaciones en la transmisión de la información, las familias tampoco son siempre garantía de que ésta sea correcta o adecuada.

Otra situación que potencialmente puede generar conflicto es el *“descubrimiento y verbalización a la familia”* por parte del pediatra de urgencias, de un hallazgo (soplo cardíaco...adenopatía) que **aparentemente** el compañero de primaria no ha detectado cuando en realidad sí lo ha hecho y prefiere, por ejemplo, no alarmar a la familia y realizar un cuidadoso seguimiento. Es, esta sin duda, una justa reivindicación que recibimos en los SUP y para evitarla, una medida de prudencia en estos casos es aprovechar la tecnología y revisar antes de cualquier afirmación la historia clínica electrónica compartida del paciente y esclarecer en lo posible el nivel de información o de detección que en ella se describe u otros datos de interés.

Por otro lado, el pediatra de AP debe entender que a pesar de lo razonable y justificada que sea su solicitud, el SUP no es *“sólo”* un laboratorio o un centro de diagnóstico por la

imagen donde se realicen exámenes complementarios o se gestionan interconsultas con otros especialistas. El pediatra de urgencias al visitar al paciente, adquiere toda la responsabilidad desde ese momento y por tanto, a pesar de procurar tener muy en cuenta las consideraciones de la derivación, puede y debe tener capacidad para actuar según su criterio y posibilidades como ya se ha comentado. Por tanto, no debería etiquetarse de forma sistemática como una falta de consideración o menosprecio cuando la actuación hospitalaria no coincide total o parcialmente con lo propuesto desde AP. Y si esto ocurre, debería existir la vía para poder explicarlo.

En consecuencia, para seguir recorriendo el camino, es obligado plantearnos como resolver los elementos clave que apuntábamos y avanzar hacia el continuum asistencial como paradigma de la buena práctica. Para ello se proponen diferentes medidas destinadas a mejorar esa falta de coordinación / comunicación o desconocimiento.

La primera e imprescindible – por su viabilidad e inmediatez – es disponer de una línea directa y fácil de comunicación bidireccional que generalmente será telefónica. No se trata de llamar cada vez que se deriva un paciente- en uno u otro sentido- pero sí de hacerlo cuando el caso lo requiera. Invertir unos minutos en comentar el paciente con-

ducirá, sin duda, a una resolución adecuada o como mínimo consensuada a la derivación. De igual modo que se hace en el Hospital entre distintos especialistas más allá del frío papel de Interconsulta.

Otras medidas como la existencia de la historia clínica compartida, la realización de turnos y rotaciones por el Hospital y la AP para favorecer el conocimiento de ambos niveles, unificar los protocolos de actuación (*“en el Hospital le harán las mismas pruebas que en AP”*), la realización de sesiones conjuntas, el mayor acceso a pruebas complementarias fuera del Hospital y el establecimiento claro y consensuado de los criterios de derivación son también piedras angulares en este proceso de mejora⁵.

En relación a algunas de las medidas comentadas en el párrafo anterior, cabe decir que en nuestro entorno existe una importante vía de comunicación entre los profesionales del Hospital y los compañeros de Atención Primaria articulada por el denominado programa VINCLES. Este programa liderado por profesionales del Hospital Sant Joan de Déu y de la Atención Primaria de la zona de referencia, ha instaurado una serie de proyectos con el objetivo de compartir conocimiento a través de un programa de sesiones clínicas conjuntas o de una revista denominada precisamente VINCLES. También y a través de la





vía telefónica comentar casos clínicos con un pediatra de referencia o programar visitas que requieren un manejo especial. Todo ello complementado y documentado también en un apartado de la página web del Hospital .

No cabe duda del éxito ya consolidado de ésta iniciativa ya que apunta directamente a resolver gran parte de los motivos que , como hemos dicho, generan situaciones de tensión entre los dos niveles asistenciales como son la falta de conocimiento de lo que *"ocurre en el otro lado"* y la escasa coordinación asistencial. Sigamos juntos y llegaremos más lejos

Bibliografía

1. Ortega E. ¿Menosprecia Urgencias las derivaciones de Primaria? La Revista de Redacción médica (consultado el 7 de Agosto de 2018). Disponible en : <https://www.redaccionmedica.com/la-revista/reportajes/-menosprecia-urgencias-las-derivaciones-de-primaria--9215>.
2. Álvarez de Laviada Mulero T, Martínez Pons M, Mínguez Verdejo,R, Sebastián Barberán V, Serrano Poveda E, Suárez Vicent E,et al. Recomendaciones para la atención de urgencias y consultas no demorables en la consulta pediátrica de atención primaria. Informe GAT-PAP. [consultado 6 Agosto 2018] Disponible en: https://www.aepap.org/sites/default/files/noticia/archivosadjuntos/informe_gatpap.pdf.
3. Segura A. Atención primaria y Hospitalaria: ¿Competencia o Colaboración? Periódico El País publicado 21 24 de Septiembre de 2002. Disponible en: https://elpais.com/diario/2002/09/24/salud/1032818410_850215.html.
4. Benito Fernández J, Luaces Cubells C, Gelabert Colomé G, Ansó Borda I y Grupo de Trabajo de Calidad de la Sociedad Española de Urgencias de Pediatría. Actualización del sistema de codificación diagnóstica de la Sociedad española de Urgencias de Pediatría. An Pediatr (Barc). 2015; 82: 442.e1-442.e7.
5. Gómez Alonso R, González Requejo A, Díaz Cirujano AI, Martinoli Rubino MC, Hernández de las Heras T. Coordinación de las urgencias pediátricas entre atención primaria y hospital en la Comunidad de Madrid. Rev Pediatr Aten Primaria. 2004;6: 367---77.

Unitat de Cardiologia Fetal

Comunicació

Hospital Sant Joan de Déu Barcelona



La Unitat de Cardiologia Fetal treballa com un únic equip multidisciplinari, acollint la gestant i el fetus en un sol procés assistencial. Això afavoreix la comunicació amb les famílies, ja que reben directament la informació dels obstetres especialistes en medicina fetal i dels cardòlegs. Els professionals de Sant Joan de Déu valoren la salut d'un nen des d'abans de néixer.

La Unitat de Cardiologia Fetal del centre està formada per cardòlegs pediàtrics de l'Hospital Sant Joan de Déu i obstetres especialistes en medicina fetal i neonatòlegs de BCNatal, un consorci de medicina maternofetal i neonatal amb seus a l'Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona i a l'Hospital Clínic de Barcelona.

En l'actualitat, la tecnologia ha evolucionat tant que, mitjançant un cribratge prenatal, es pot detectar la majoria de les anomalies que pugui tenir el fetus durant l'embaràs. L'ecografia detallada del cor durant la vida prenatal, coneguda com a ecocardiografia fetal, pot determinar amb gran precisió la major part de les anomalies. Actualment, a un fetus se li pot realitzar un estudi dirigit de tots

els òrgans, inclòs el sistema nerviós central, i en alguns casos també es pot efectuar una ressonància cerebral. Moltes de les proves que es duen a terme en l'etapa postnatal es poden fer també en el període prenatal. L'objectiu, no obstant això, és millorar l'avaluació integral de les cardiopaties en l'etapa prenatal.

Procés de detecció d'una cardiopatia

Encara que les cardiopaties més greus poden detectar-se en l'ecografia del primer trimestre, en l'actualitat la majoria de cardiopaties es diagnostiquen en el segon trimestre, quan es realitza l'ecografia anatòmica fetal.

Quan es detecta la malformació cardíaca, es deriva la pacient a la Unitat de Cardiologia Fetal. A partir d'aquest moment, es programaran una sèrie de controls rutinaris que es faran periòdicament, en funció de la complexitat de la cardiopatia. En alguns casos, quan la família és de fora de Catalunya, el seguiment es fa en un hospital de la comunitat autònoma corresponent. En cas que la cardiopatia del bebè requereixi una intervenció

“La Unitat de Cardiologia Fetal treballa com un únic equip multidisciplinari, acollint la gestant i el fetus en un sol procés assistencial”

immediata després del part, aquesta es programa a l'Hospital Sant Joan de Déu.

Al fetus al qual se li detecta una cardiopatia durant l'embaràs se li fa una visita conjunta amb l'obstetre especialista en medicina fetal i el cardiòleg. Tots dos expliquen a la família el diagnòstic i el pronòstic de la cardiopatia amb tot detall, perquè la família i el seu entorn estiguin preparats per al seguiment de l'embaràs i l'etapa postnatal.

Després del diagnòstic d'una cardiopatia, s'inicia un protocol rigorós d'actuació, que inclou visites de control però també visites a les unitats de neonatologia i vigilància intensiva, dirigides pel personal d'infermeria. Aquestes trobades resolen certs dubtes i afavoreixen l'experiència de la pacient, a més de contrarestar favorablement el moment tan dur que ha viscut durant el diagnòstic de la cardiopatia del seu bebè.

Avantatges de comptar amb una única unitat funcional

A mesura que els cribratges prenats han anat millorant, la detecció de les cardiopaties ha augmentat de manera significativa i, com a conseqüència, el volum d'embarassos a controlar és més elevat. Això va fer plantejar a l'Hospital la creació d'aquesta unitat funcional que valora de forma conjunta la pacient controlant l'embaràs, tenint en compte les possibles anomalies genètiques associades i avaluant la cardiopatia mateixa i les possibles complicacions que pot tenir en les etapes fetal i postnatal.

La feina multidisciplinària entre l'equip de medicina fetal i els cardiòlegs ofereix a les famílies un enfocament global que comprèn tant el control de l'embaràs com un enfocament transversal de la cardiopatia. Els mateixos cardiòlegs s'ocuparan d'informar la família durant l'embaràs i de fer el seguiment i el control postpart. Tenir a disposició de les famílies professionals experts en la cura

postnatal els permet tenir una visió més a llarg termini i anticipar i entendre millor totes les situacions que es poden derivar de la cardiopatia una vegada el nen hagi nascut. Aquest enfocament global de treball multidisciplinari, en què el cardiòleg s'incorpora de manera directa en el procés comunicatiu amb les famílies juntament amb l'obstetre, permet explicar als pares el pronòstic sobre la salut del seu bebè des d'abans del naixement i disminuir de manera significativa l'ansietat d'anticipació dels pares.

Una de les raons principals que va motivar la creació d'aquesta unitat és el fet que les malformacions cardíques, juntament amb les anomalies del sistema nerviós central, són les malformacions congènites més freqüents i requereixen major atenció des del punt de vista assistencial i, també, social. L'impacte emocional que suposa el diagnòstic d'una malformació cardíaca durant l'embaràs té conseqüències importants en l'estat d'ànim de la mare, la família i tot el seu entorn que han de ser ateses des del principi.

Per aquest motiu, s'ha incorporat a l'equip una psicòloga que treballa amb les famílies amb l'objectiu de rebaixar la tensió en el moment del diagnòstic, les prepara per als esdeveniments futurs i les acompanya durant el procés. La psicòloga té un paper molt rellevant, perquè en aquest temps als pares se'ls generen molts dubtes sobre el futur del seu bebè, i la figura de la psicòloga els ajuda a preparar-se i anticipar-se a possibles situacions complicades d'afrontar.

Teràpia fetal

En casos molt concrets, l'Hospital Sant Joan de Déu està preparat tècnicament per a realitzar intervencions durant l'etapa fetal. Aquestes intervencions es fan per a canviar el pronòstic de la cardiopatia. El més difícil és trobar la pacient ideal, que es trobi en el moment oportú de gestació per a poder efectuar la intervenció, perquè si no, els resultats poden no ser els esperats. Sempre cal tenir molt present que, en els casos en què es du a terme una intervenció fetal, els beneficis que s'obtindran seran superiors als possibles riscos que pot haver-hi durant la intervenció.

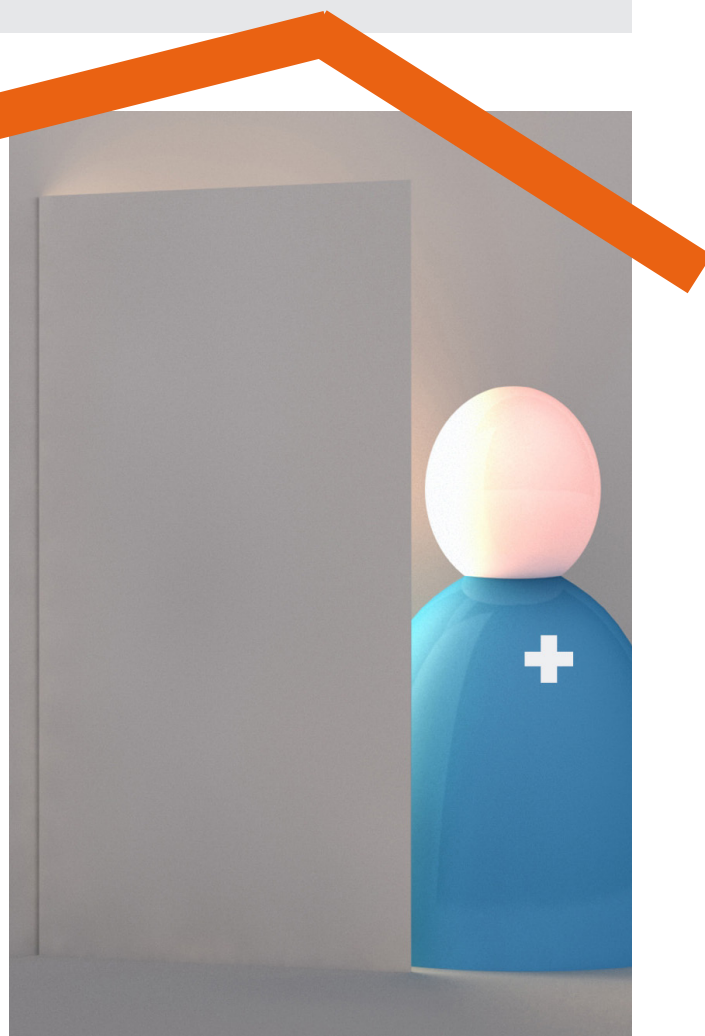
L'hospitalització a domicili

Astrid Batlle,

Pediatre SJD a casa.

Ana Achotegui, Sandra López, Tania Vela, Carmen Villalon

Infermeres SJD a casa



L'hospitalització a domicili és una alternativa eficaç i segura en certs pacients seleccionats que no requereixen de forma necessària un entorn hospitalari. Mentre en el sistema sanitari de l'adult l'hospitalització domiciliària ja està molt consolidada, en Pediatria hi ha poca experiència i, la que hi ha, està bàsicament centrada en el pacient pal·liatiu.

Els beneficis de l'hospitalització a domicili estan àmpliament descrits. Cal destacar la millora en la qualitat de vida del pacient i del seu entorn, l'empoderament de les famílies en les malalties dels seus fills i el menor risc d'adquirir malalties nosocomials. Pel que fa al propi sistema sanitari, també comporta beneficis: s'alliberen llits de l'hospital i es redueixen costos.

En el segon trimestre de 2019 s'ha iniciat un projecte pilot a l'hospital, el SJD a Casa. Es tracta d'una hospitalització a domicili pediàtrica destinada a pacients aguts o crònics agutzats.

SJD a Casa és una Unitat multidisciplinària, formada per infermeres, pediatra, suport administratiu i

suport tècnic. S'ofereix assistència continuada, 24x7, en format presencial i telemàtic. L'horari assistencial és de 8 a 21 hores en dies laborables i de 8 a 20 hores en dies festius; fora d'aquest horari s'atenen els pacients via Urgències del nostre centre.

Els ingressos a domicili es poden fer via Hospitalització, Urgències o Consultes externes. Quan es detecta un possible candidat, es contacta amb l'equip SJD a Casa que valora el cas i fa el primer contacte amb la família. Previ al trasllat a domicili, es capacita a les famílies per tal de reconèixer els signes d'alarma de la malaltia del seu fill i per auto-administrar medicació (des de nebulitzacions fins a antibioteràpia endovenosa). A més a més, el nen o nena s'endú a domicili un maletí amb diferents dispositius de telemonitorització per a poder fer un seguiment remot. S'inclou termòmetre, pulsioxímetre, tensiòmetre i bàscula, juntament amb una tablet que permet fer videoconferències. Les famílies també disposen d'un telèfon de contacte 24 hores al dia.



Els criteris d'inclusió al programa són els següents:

- Cuidadors implicats en les cures de forma permanent durant l'ingrés.
- Isòcrons de 30 minuts, que inclou Barcelona, Àrea Metropolitana i voltant.
- Línia telefònica per a accés ràpid a l'hospital.
- Situació clínica d'estabilitat.
- Condicions mínimes d'higiene i seguretat al domicili.

S'han pogut beneficiar del programa pacients amb patologies molt variades: patologia respiratòria (broncoespasmes, bronquiolitis, pneumònies i pleuropneumònies), malalties de cap i coll (adenoflegmons, mastoïditis, flegmons periamigdalins, cel·lulitis periorbitàries), infecció de via central, febre sense focus, tuberculosi o síndrome nefròtica, entre altres.

Durant la prova pilot s'han realitzat enquestes de satisfacció a les famílies, que han valorat de forma molt positiva el projecte, destacant que el 100% voldrien tornar a ser atesos per l'equip.

Donats els beneficis de l'hospitalització a domicili i, davant l'elevat grau d'acceptació de les famílies, el projecte es reinicia aquesta tardor de 2019 de forma consolidada a l'hospital.

La pràctica del mindfulness és eficaç per al tractament dels infants amb TDAH

Comunicació

Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

Un estudi realitzat per professionals de la Unitat del Trastorn per Dèficit d'Atenció i Hiperactivitat de l'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona amb una mostra de 120 pacients revela que la pràctica del *mindfulness* redueix els problemes d'atenció i millora la conducta dels infants amb un trastorn per dèficit d'atenció i hiperactivitat (TDAH). Els autors del treball conclouen que, a la vista dels resultats, el *mindfulness* pot esdevenir una nova estratègia d'intervenció eficaç per aquests infants, complementària al tractament farmacològic. Els resultats d'una primera fase d'aquest estudi seran publicats properament a la revista *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*.

Els autors de l'estudi han analitzat l'evolució d'un grup de 60 pacients d'entre 7 i 12 anys que, en ser diagnosticats de TDAH van fer *mindfulness* i l'han comparat amb un altre grup de 60 pacients que, un cop diagnosticats, van rebre assessorament i intervencions psicoeducatives. El programa de *mindfulness* que van rebre els infants consistia a participar, durant 8 setmanes, en una sessió setmanal de 75 minuts en el decurs de la qual se'ls

ensenyava exercicis d'atenció plena que després podrien fer a casa durant la resta de la setmana.

Els resultats van posar de manifest que els infants que havien seguit el programa de *mindfulness* havien reduït els símptomes d'inatenció, hiperactivitat i impulsivitat i la desregulació emocional, així com l'ansietat en major grau que els infants que havien seguit el tractament habitual per aquest trastorn (psicoeducació del trastorn, pautes conductuals, intervencions psicoeducatives; no es va incloure el tractament farmacològic). També s'observa una reducció de la irritabilitat i d'episodis d'enuigs.

Guia pràctica

A la vista dels bons resultats, els autors de l'estudi han elaborat una guia que detalla els objectius i les pautes de *Mindfulness for Health (M4H)*, el programa que han dut a terme amb els seus pacients i que ara donen a conèixer als professionals de salut mental i altres àrees clíniques que el vulguin aplicar.

La guia recull la metodologia i totes les activitats d'aquesta tècnica que han dissenyat per tractar els infants amb un trastorn de dèficit d'atenció i hiperactivitat i que són entre 5 i 7 de cada 100.

DESCARREGAR informe "Mindfulness for Health (M4H). Programa de mindfulness per a nens amb TDAH".



L'ABC de la dismorfologia

Lourdes Vega¹, Patricia Rubio¹,
Antonio Martinez-Monseny²

¹Servei de Pediatria

²Genètica Clínica i Dismorfologia, servei de Medicina Genètica i Molecular

Introducció

En els darrers anys hem experimentat un important desenvolupament del coneixement i les eines diagnòstiques en l'àrea de la Genètica Clínica. No són poques les vegades que a la consulta de pediatria ens trobem amb pacients que ens fa plantejar si presenten o no una síndrome genètica. Pot ser un pacient que presenti un trastorn del neurodesenvolupament i que associï trets particulars; o bé que ens trobem amb un nou-nat amb més d'una malformació congènita. Per tot això, l'abordatge d'un nen amb sospita de malaltia genètica continua suposant tot un repte per al pediatra.

En aquest article presentem una primera aproximació a la valoració dismorfològica i oferim explicacions i eines senzilles que puguin ser útils en la pràctica clínica diària de qualsevol pediatra d'atenció primària

Síndromes i anomalies congènites

Les síndromes o malalties genètiques formen un grup heterogeni d'afeccions causades per

alteracions del genoma, no sempre conegudes, englobades la majoria dins de les malalties minoritàries. Poden alterar de forma important i crònica la qualitat de vida de les persones que la pateixen i de les seves famílies.

La paraula "**síndrome**" equival a un patró d'anomalies congènites que concorren juntes en forma i temps i es deu fonamentalment a una única condició. Dins de les **anomalies congènites** trobem: la malformació (alteració del desenvolupament intrínsec durant l'embriogènesi), deformitat (secundària a alteració de la forma, estructura o posició d'una part del cos format prèviament normal), i disrupció (interferència externa en procés de desenvolupament originalment normal). És important saber diferenciar-les pel seu abordatge diagnòstic.

El terme **seqüència**, a diferència de síndrome, es refereix al conjunt d'anomalies d'aparició consecutiva a un defecte primari, mentre associació, equival a dos o més anomalies que es presenten en individus de forma conjunta amb major probabilitat sense causa comú coneguda.

Classificació de les síndromes genètiques y estudis genètics

1.- Trastorns cromosòmics

Aquests trastorns estan causats per alteracions estructurals o numèriques dels cromosomes. Podem subclassificar-los en trastorns cromosòmics sexuals (afecten als cromosomes X i Y) i autosòmics (del 1 al 22). Dins de les alteracions del número de còpies (**numèriques**), podem diferenciar poliploidies (tres o més jocs complets de cromosomes) i aneuploidies (canvi en el número de cromosomes). Dins de les aneuploidies, predominen els trastorns cromosòmics per presència d'una còpia extra (trisomies, la més coneguda és la trisomia 21/síndrome de Down; o bé la trisomia 13/Síndrome de Patau i 18/síndrome de Edwards) o per absència d'un cromosoma sencer (monosomia, la més freqüent seria la monosomia X o síndrome de Turner).

Per altra banda, podem observar les alteracions cromosòmiques **estructurals** per guany (duplicació) o pèrdua (deleció) d'un tros del cromosoma, entre les que destaquen: la síndrome de Cri-du-Chat (deleció 5p), la síndrome de deleció 22q11 (SD22q11) o la síndrome de Williams (deleció 7q11.23). Dins d'aquest grup, estan incloses la translocació, inserció, inversió, formació d'isocromosomes i cromosomes en anell.

Per a la detecció d'alteracions cromosòmiques, tenim com principals tècniques el **cariotip**, la FISH (hibridació in situ fluorescent dels cromosomes) i el **array-CGH** (hibridació genòmica comparativa). Aquest últim permet detectar alteracions genòmiques amb major resolució que el cariotip.

2.- Defectes monogènics

Estan causats per alteracions en un únic gen. Podem diferenciar les síndromes genètiques per herència mendeliana i per mecanismes no tradicionals d'altra banda.

Dins d'aquest grup també es troben les malalties dinàmiques o per expansió de triplets, en les quals es produeix la malaltia quan es supera un número concret de repeticions d'un triplet (un

dels exemples més coneguts és la síndrome de X fràgil).

Com a tècnica clàssica de lectura de les lletres de l'ADN tenim la **seqüenciació Sanger**, i avui en dia disposem de la **Next-Generation Sequencing (NGS)**. Aquesta última permet seqüenciar de forma paral·lela milions de fragments de l'ADN, amb la possibilitat d'estudis dirigits a: un conjunt de gens (panell de gens/exoma clínic dirigit), estudis d'exoma complet o la seqüenciació del genoma complet.

3.- Multifactorials

En aquests casos es combinen tant aspectes genètics com ambientals. Acostumen a ser trastorns molt comuns i complexes d'estudiar com per exemple algunes malformacions congènites com al llavi leporí o defectes del tub neural, fins i tot malalties força prevalents com la Diabetis Mellitus o l'Alzheimer.

Aproximació a la dismorfologia

A) Anamnesi completa i dirigida

Quan ens trobem a la consulta davant d'un pacient amb sospita de síndrome genètica, el primer que hem de fer és una bona **anamnesi** a la família i al pacient, incloent la història familiar i els antecedents personals. En l'anamnesi serà important interrogar sobre si existeix **consanguinitat** entre els pares o altres membres de la família; preguntar sobre avortaments de repetició així com pels antecedents gestacionals i perinats. Aquesta informació ens podria ajudar a descartar causes no genètiques i orientar quadres sindròmics concrets, com ara l'ús de **fàrmacs teratogènics, tòxics durant l'embaràs**, les **infeccions congènites (TORCH)** i la **disminució dels moviments fetals**. Tanmateix s'ha de construir un pedigrí amb un mínim de tres generacions, incloent informació com l'edat, les malalties o alteracions dels membres familiars i el parentesc entre ells, ja que en ocasions ens pot ajudar a intuir el tipus de patró d'herència.

B) Exploració física sistemàtica, ordenada i detallada

1. Aspecte corporal i somatometria

És important mesurar al pacient i utilitzar els percentils per edat i sexe, tant per l'alçada, el pes, el perímetre cranial o qualsevol altre tret quantificable. En aquest apartat es pot incloure l'hàbit, les proporcions i les asimetries corporals.

2. Trets dismòrfics i anomalies congènites

Durant la valoració dismorfològica hem d'intentar diferenciar els **trets dismòrfics familiars** dels que podrien formar part d'una síndrome genètica. També s'han de tenir en compte els trets característics de cada **ètnia**. Es poden incloure i descriure les diferents **anomalies congènites** del pacient.

A l'hora de descriure els trets dismòrfics, es realitzarà d'una manera sistemàtica (incloent totes les parts), seguint un ordre (preferiblement descendent, de cap als peus) i detallada.

És convenient utilitzar termes estandarditzats, principalment seguint la codificació de la *Human Phenotype Ontology (HPO)*. La **nomenclatura HPO** es basa en donar un codi numèric per a cada característica de manera que es permet unificar la terminologia i crear sistemes d'identificació i correlació amb el genotip més precisos. També és interessant emfatitzar els signes guia que ens poden orientar a fer el diagnòstic diferencial.

3. Exploració neurològica

Es valora si el pacient presenta retard del neurodesenvolupament psicomotor, trets de l'espectre autista, discapacitat intel·lectual, afectació perifèrica, epilèpsia o dèficits sensorials, ja que molts d'aquests són bons indicadors d'algun grup nosològic concret. Tanmateix, els trets conductuals com psicològics que conformen el fenotip conductual també ens pot ser útil i suggestius d'algunes síndromes genètiques concretes.

C) Triangle d'avaluació dismorfològica

Hem innovat una eina, anomenada **triangle d'avaluació dismorfològica (TAD)**, que inclou

tres esferes i que podria ser útil a la consulta d'un pediatra com suport per valorar i orientar un pacient amb sospita de síndrome genètica. És necessari fer èmfasi que a la pràctica clínica sempre s'haurà d'individualitzar cada cas i símptoma o signe concrets, les condicions de la família i l'accessibilitat a estudis genètics de primera línia i derivació a Genètica Clínica, entre d'altres.

El triangle constaria de tres costats, incloent **l'aspecte corporal i el creixement**, els **trets dismòrfics/les malformacions congènites** i per últim l'afectació neurològica.

Segons els numero de costats afectes es podrien presentar aquestes possibilitats:

- 1 **costat afecte**: hi ha **una menor probabilitat** de síndrome genètica i proposem individualitzar segons el signe guia i valorar derivar a l'especialista oportú.
- 2 **2 costats**: **possible síndrome genètica** i recomanem, a part de l'anterior, ampliar l'estudi per despistatge d'altres alteracions associades i derivar a Genètica Clínica en funció de resultats.
- 3 **3 costats**: hi ha una **alta probabilitat de síndrome genètica** i s'hauria de derivar a Genètica Clínica per a valoració i possible estudi genètic.

D) Diagnòstic diferencial i valoració d'estudis

Tenim varies eines digitals per descriure i trobar els HPO del nostre pacient. Tanmateix ens poden servir de suport diagnòstic per a nens sense diagnòstic, ja que ens ofereix un llistat de possibles síndromes genètiques associats als HPOS corresponents. Aquestes poden ser les plataformes **Phenomizer®** o **Mendelian®**, incloent **Face2Gene®** si disposem de fotografies frontals facials del pacient amb consentiment firmat dels pares o tutors legals.

Si després de valor el TAD i plantejar-se un diagnòstic diferencial basat en els signes guia, (1) existeix una sospita diagnòstica clara, es poden demanar les probes complementàries e interconsultes adients per descartar anomalies associades, i demanar, si és possible, estudis genètics accessibles per confirmar la sospita, així

Sospita de malaltia genètica

A

Anamnesi detallada amb arbre genealògic (pedigrí 3 generacions)

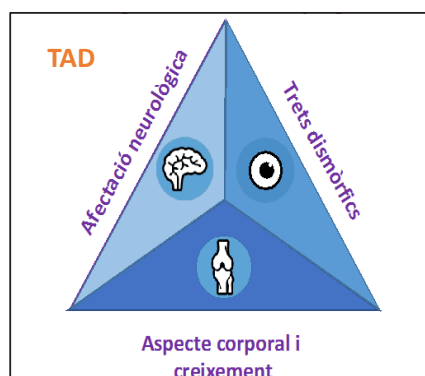
- Antecedents familiars, incloent consanguinitat i avortaments de repetició
- Antecedents gestacionals: malalties maternes, teratògens, alteracions ecogràfiques, moviments fetals...
- Antecedents personals: alimentació, creixement, desenvolupament, infeccions
- Avaluació d'estudis previs

B

Valoració sistèmica, ordenada i detallada del pacient (mesurar el que es pugui)

- **Somatometria**, hàbit, proporcions i asimetries
- **Trets dismòrfics**: valorar trets familiars/ètnics. De cap a peus (termes HPO, iconografies amb consentiment informat)
- **Fenotip neuroconductual**

C



D

Diagnòstic diferencial i valoració d'estudis

- **Eines** de suport al diagnòstic (amb HPOS)
- **Exploracions complementàries** e **interconsultes** adients
- **Estudis genètics**: cromosòmics, X-fràgil, seqüenciació de l'ADN molecular

E

Derivació a Genètica Clínica

- **Tractaments i prevenció**
- **Assessorament** genètic
- **Seguiment** multidisciplinari
- **Investigació**

Figura 1. Esquema de valoració de pacient amb sospita i confirmació de síndrome genètica (ABC de la dismorfologia)

com derivar posteriorment a Genètica Clínica. Si pel contrari, (2) no tenim una sospita diagnòstica clara, resulta més convenient la derivació directa a Genètica Clínica.

Proves complementàries més freqüents

Screening metabòlic ampliat (descartar causes tractables), ecografies cardíaca, abdominal i transfontanelar, estudis de neuroimatge i sèrie esquelètica.

Indicacions dels estudis genètics més rellevants:

L'array-CGH és la tècnica inicial d'elecció per l'estudi de pacients dismòrfics o amb anomalies congènites, retard del desenvolupament psico-motor/discapacitat intel·lectual i TEA.

La seqüenciació massiva o NGS és utilitzada de manera (1) dirigida quan hi ha una sospita de síndrome genètica concreta o grup nosològic, i (2) global quan l'array-CGH ha sortit negatiu.

E) Derivació a Genètica Clínica

Les diferents intervencions i objectius de la derivació a Genètica Clínica dels pacients amb síndromes genètiques conegudes són:

- **Informació contrastada**: explicar la **història natural**, etiologia, pronòstic, **associacions de famílies**, grups de recerca.
- **Seguiment**: coordinar i dirigir el seguiment de manera multidisciplinari seguint els fulls de ruta creats per l'*American College of Medical*

Genetics per algunes síndromes genètiques concretes.

- **Prevenició:** al conèixer en profunditat la síndrome genètica i tenir experiència en el pool de pacients afectes, es poden prevenir les **possibles complicacions** i oferir mesures de forma anticipada.
- **Assessorament:** oferir **assessorament genètic** pre i post test a les famílies amb informació de riscos de recurrències, opcions reproductives, entre d'altres.
- **Tractament:** oferir **possibles tractaments**, tot i que en la majoria de casos són tractaments de suport.
- **Investigació:** agrupar pacients, articles de correlació genotip-fenotip i assajos clínics.

És necessari ampliar i millorar el coneixement dels pediatres en Genètica Clínica i Dismorfologia, així com oferir-los eines de valoració i seguiment senzilles i pràctiques per aconseguir un millor abordatge dels pacients amb sospita i confirmació de síndrome genètica i les seves famílies, basades en la medicina de precisió i coordinació entre diferents nivells d'atenció mèdica.

Bibliografia

1. AEGH. Asociación Española de Genética Humana. Disponible en <http://www.aegh.org/home/>
2. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders. Disponible en <http://www.omim.org>
3. Orphanet. París: Orphanet; 2000. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Disponible en <http://www.orpha.net>
4. Donnai D. Dysmorphology and the ESHG. European Journal of Human Genetics (2017) 25, S33–S34; doi:10.1038/ejhg.2017.161
5. García-Miñaur S. Consulta de genética clínica y diagnóstico genético prenatal. Pediatr Integral. 2014; XVIII(8): 507-14.
6. Harding M. Genetic counseling- a guide for GPs. 2016. Publicado on line en: <https://patient.info/doctor/genetic-counselling-a-guide-for-gp>. Consultado en Julio de 2019.
7. Manolio TA, Chisholm RL, Ozenberger B, Roden DM, Williams MS, Wilson R, et al. Implementing genomic medicine in the clinic: the future is here. Genet Med. 2013; 15: 258-67.
8. Middleton A, Hall G, Patch C. Genetic counselors and Genomic Counseling in the United Kingdom. Molecular Genetics & Genomic Medicine. 2015; 3: 79-83.
9. Moeschler JB, Shevell M, Committee on Genetics. Comprehensive evaluation of the child with intellectual disability or global developmental delays. Pediatrics. 2014; 134: e903-18.
10. Palacios-Verdú MG, Pérez-Jurado LA. Nuevas metodologías en el estudio de enfermedades genéticas y sus indicaciones. Pediatr Integral. 2014; XVIII(8): 515-28.
11. Read A, Donnai D. New Clinical Genetics. 3rd edition. Scion Publishing Limited, Oxfordshire, UK, 2007.
12. Sawyer SL, Hartley T, Dymont DA, Beaulieu CL, Schwartzentruber J, Smith A, et al. Utility of whole-exome sequencing for those near the end of the diagnostic odyssey: time to address gaps in care. Clin Genet. 2016; 89: 275-84.
13. Suela J, López-Expósito I, Querejeta ME. Recomendaciones para el uso de microarrays en el diagnóstico prenatal. Med Clin (Barc). 2017; 148: 328.e1-328.e8.
14. Tan TY, Dillon OJ, Stark Z, Schofield D, Alam K, Shrestha R, et al. Diagnostic Impact and Cost-effectiveness of Whole-Exome Sequencing for Ambulant Children With Suspected Monogenic Conditions. 2017; JAMA; 171: 855-62.
15. Van El CG, Cornel MC, Borry P, Hastings RJ, Fellmann F, Hodgson SV, et al. Whole-genome sequencing in health care. Recommendations of the European Society of Human Genetics. Eur J Hum Genet. 2013; 21: 580-4.
16. William Reardon, Dian Donnai. Dysmorphology demystified. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2007;92:F225–F229. doi: 10.1136/adc.2006.110619.

Síndrome d'Angelman

Joan Bosch i Hugas

Pediatra d'Atenció Primària

EAP Rambla, Sant Feliu de Llobregat

Continuem amb la presentació breu d'una malaltia rara, extreta del **Manual Ilustrado de Enfermedades Raras** del professor M. Cruz i el pediatre d'Atenció Primària Joan Bosch.

Síndrome d'Angelman

Descrit el 1965 per Angelman com *puppet children* o *happy puppet* se'l coneix també com "Síndrome de la nina feliç" per l'expressió facial riallera. La seva relació amb la peculiar alteració cromosòmica es va conèixer per primera vegada el 1987 (Brown et al), circumstància que augmenta el seu interès de la mateixa manera que la seva prevalença, no massa rara: un cas entre 12.000 i 20.000 naixements.

Etiopatogènia

De la mateixa manera que la síndrome de Prader-Willi és una exemple de la patologia cromosòmica per *empremta* genètica (Veure taula adjunta) i d'herència epigenètica, pel que fa a les alteracions del fill varien si el trastorn procedeix del pare o de la mare.

En la síndrome d'Angelman hi ha una deleció o



pèrdua de material genètic a 15q11-q13 (gen UBE3A) i el locus que es perd procedeix de la mare. Això passa al menys en el 70% dels casos.

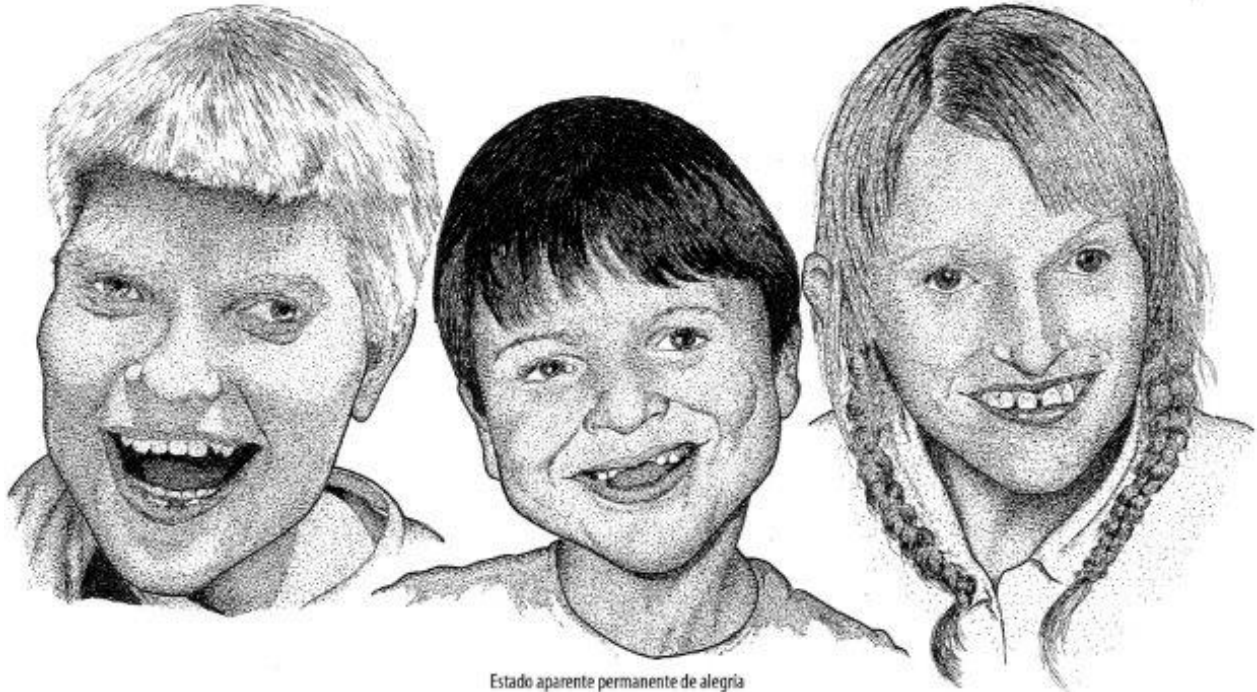
La manca d'expressió dels gens localitzats al lloc indicat és la responsable de la variada simptomatologia d'aquests nens.

Són possibles altres alteracions en el mateix locus com la disomia uniparental paterna (s'hereten les dues porcions del pare i manca l'aportació materna en el 2% dels casos), defectes d'*imprinting* (en un 2-3%), reorganització del locus i d'altres.

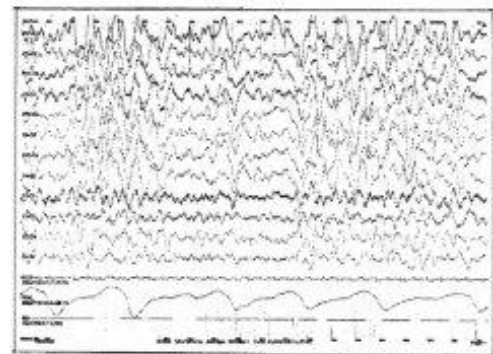
La deleció és d'extensió diversa, per la qual cosa la clínica pot variar d'intensitat o gravetat. L'afectació presenta una major gravetat en la deleció i menor en la disomia unilateral paterna i el defecte d'empremta

Simptomatologia

- **Inspecció general:** destaca l'expressió facial cridanera el retard psicomotor. Entre els 6-12 mesos de vida sol haver cridat l'atenció el retard en el llenguatge primer i el desenvolupament.



Estado aparente permanente de alegría



Severas alteraciones electroencefalográficas.

Crani i cara: s'insisteix en destacar la fàcies peculiar: riallera, amb un somriure permanent, de vegades accentuada en forma de crisis explosives, d'on prové la denominació de "nina feliç". Amb menys constància s'hi sol afegir procidència de la llengua, baveig, occipital pla, hipoplàsia malar i prognatisme.

Mala implantació dentària. Als ulls, miopia i astigmatisme, els iris estan poc pigmentats, de la mateixa manera que la pell.

- **Tòrax i abdomen:** No existeixen dades pròpies de la síndrome. Al tub digestiu es pot citar la tendència a la polidípsia, demanant aigua de manera freqüent.

S. Bosch

- **Genitals:** són normals, manifestant-se la pubertat normalment. En la dona és possible l'embaràs. S'ha descrit algun cas, afectant a la filla la mateixa síndrome.
- **Psiquisme:** són importants les anomalies, començant per la discapacitat intel·lectual gairebé constant, retard profund del llenguatge i una conducta alterada amb hiperactivitat i manca d'atenció. En alguns casos la conducta és autista. És freqüent l'insomni: el nen no dorm més de 5 hores sense ajuda.
- **Sistema nerviós:** els símptomes anteriors es completen amb els neurològics, ja que el pacient mostra microcefàlia, mala coordinació motora i deficient equilibri fins a l'atàxia. Passada la primera infància són freqüents les convulsions.

Taula:

Principals síndromes amb *imprintig* o empremta genética

- Angelman
- Beckwith-Wiedemann
- Diabetes mellitus neonatal transitòria
- Prader-Willi
- Silver Russell

Pronòstic

- Caldrà recordar les variacions individuals, relacionades amb la diversa extensió de la pèrdua cromosòmica, però també amb la realització correcta del tractament psicopedagògic. Amb el decurs dels anys, desapareixen les convulsions, però solen augmentar els trastorns de conducta. Pot aparèixer escoliosi i, ja a l'adolescència, obesitat, absent fins aquests moments, en contra del que és característic en la síndrome de Prader-Willi.

Diagnòstic

El cariotip amb FISH permet determinar la deleció en el cromosoma 15, la qual cosa pot confirmar, en el tipus més habitual, el trastorn de la metilació del DNA. En casos dubtosos, es pot avançar més amb l'estudi del gen UBE3A.

Si es realitzen proves de laboratori general, no s'hi trobaran alteracions hematològiques ni bioquímiques. La RM pot mostrar un cert grau d'atròfia cortical i retard de la mielinització.

Profilaxi

Assessorament genètic. Diagnòstic pre-natal.

Terapèutica

Transplantament de moll d'ós o de cèl·lules mare. Enzimoteràpia substitutiva en estudi a partir de iduronidasa recombinant humana. Cures ortopèdiques. Valvuloplàstia. Derivació ventriculo-peritoneal si hi ha hidrocefàlia progressiva.

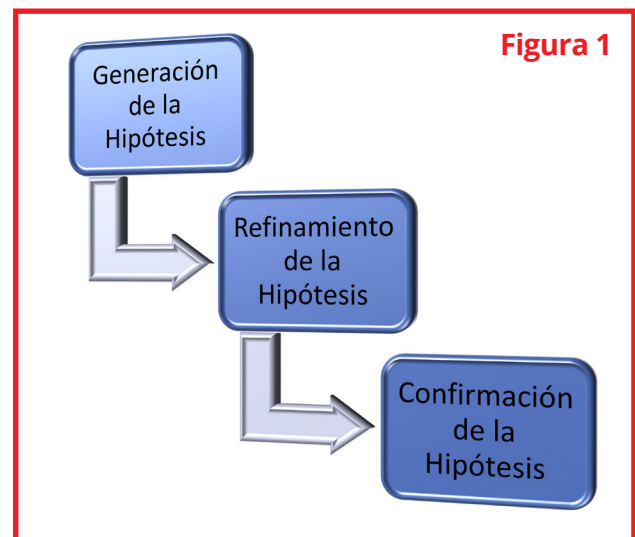
(Extret i traduït del llibre Manual de Enfermedades Raras de Manuel Cruz Hernández i Joan Bosch i Hugas. Ed. Ergon, 2014.).

Papel del pediatra en el diagnóstico de un niño que padece una enfermedad rara

Marcelo Andrade
Pediatra. HSJD

Los diagnósticos en Pediatría están inicialmente orientados hacia las enfermedades agudas y prevalentes. Dado que aproximadamente el 5% de los niños y adolescentes padecen alguna enfermedad rara o poco frecuente, la atención de pacientes con enfermedades raras constituye una situación relativamente frecuente en la práctica pediátrica cotidiana.

En Europa se define como enfermedad rara a aquella que ocurre con una prevalencia menor al 0.05% o, dicho de otra manera, a toda aquella que afecta a menos de 1 de cada 2000 personas. El 80% de ellas tiene un origen genético. La mayoría se manifiestan en la edad pediátrica con signos y síntomas inespecíficos, a veces atípicos o poco evidentes. Pueden manifestarse tanto en forma aguda como crónica. Pueden ser estáticas o tener una evolución intermitente o progresiva. Con frecuencia los pacientes que padecen estas enfermedades permanecen sin diagnóstico por tiempo prolongado. El camino hacia el diagnóstico correcto suele ser un largo peregrinar entre distintos centros y médicos. Los diagnósticos



erróneos son frecuentes. El tiempo transcurrido entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico definitivo se asocia con la aparición de secuelas. Unas pocas pueden detectarse en la pesquisa neonatal. Un considerable número de niños que padecen enfermedades raras fallecen si diagnóstico.

Hay más enfermedades raras que prevalentes. Actualmente se considera que existen alrededor de 8000 enfermedades raras.

Los niños pequeños que padecen estas enfermedades suelen presentar alteraciones del crecimiento y del neurodesarrollo. Muchos manifiestan dismorfas asociadas a síndromes genéticos, enfermedades metabólicas de depósito o endocrinológicas. Otros presentan diversos signos o síntomas persistentes o reiterados que afectan la funcionalidad cotidiana y la calidad de vida.

Con frecuencia los pediatras experimentamos la incertidumbre al plantearnos si los signos y síntomas que padece nuestro paciente se deben o

no, a una enfermedad subyacente no detectada. Generalmente nos resulta difícil encontrar el delicado punto en el cual decidimos comenzar una evaluación médica buscando alguna enfermedad rara sin exponer al paciente y su familia a estudios y consultas innecesarios.

En Pediatría el proceso para el diagnóstico de las enfermedades raras se realiza a través de las siguientes etapas. **(Figura 1)**

1.- Generación de la Hipótesis

Las hipótesis se generan a través de “atajos mentales” llamados heurísticas. Las heurísticas son mecanismos mentales inconscientes, intuitivos y no rigurosos que permiten simplificar problemas complejos y facilitar la toma de decisiones. Estos mecanismos permiten realizar una estimación subjetiva de la probabilidad y el planteo de una primera impresión diagnóstica. Están influidas por nuestra formación y experiencia.

Si bien las heurísticas nos facilitan la resolución de problemas, también pueden predisponernos a cometer errores o sesgos.

Factores del médico que predisponen a errores diagnósticos

- Desconocimiento o escasa consideración de la prevalencia de una enfermedad. Habitualmente pensamos que la probabilidad de un diagnóstico es mayor cuanto más fácil lo recordamos.
- Experiencias previas poco representativas.
- Sobreestimación de una enfermedad rara -sesgo de rareza-.
- Subestimación de una enfermedad rara -sesgo de bienestar-.
- Tendencia a excluir datos que contradicen nuestra impresión diagnóstica inicial -sesgo de confirmación-.
- Minimización, generalmente por inseguridad, de los datos obtenidos. Ejemplo: “leve taquicardia” -sesgo de correspondencia-.
- Pensamiento rígido y poco flexible ya que las formas de presentación de las enfermedades raras suelen ser variada y en ocasiones poco típicas. Por lo tanto: “Nunca digas siempre” y “Nunca digas nunca”

- Nuestras emociones pueden interferir en el diagnóstico debido a que nos pueden predisponer a un pensamiento más benigno o maligno -sesgo afectivo-.

En resumen, cuando nos surja la incertidumbre diagnóstica, debemos tener presente la siguiente frase:

“Si escuchas galopar piensa en caballos..., pero recuerda: las cebras también existen”

2.- Refinamiento de la Hipótesis

La anamnesis y el examen físico nos permiten corroborar datos objetivos que podrían ser claves para el diagnóstico. Una buena anamnesis requiere saber escuchar e interrumpir en el momento apropiado. La interpretación de mensajes no verbales suele ser de mucha utilidad al plantear los diagnósticos diferenciales.

En pacientes con enfermedades raras el seguimiento clínico es útil para recolectar información más fidedigna y nos ayuda a resolver las discrepancias. Adoptar una estrategia de diagnóstico longitudinal a través de visitas sucesivas nos permite evaluar la evolución o estabilidad de las manifestaciones y si la hipótesis generada continúa siendo válida o debiera ser replanteada.

Generalmente utilizamos un razonamiento deductivo: a partir de la teoría planteamos una hipótesis la cual intentamos confirmar a través de las observaciones.

En otras situaciones nos es más útil utilizar un razonamiento inductivo: a partir de los signos y síntomas realizamos planteos fisiopatológicos para llegar a un diagnóstico.

En aquellos niños con cuadros prolongados es necesario descifrar si los hallazgos se relacionan con la enfermedad primaria, si se deben a una secuela o son consecuencia de medidas terapéuticas o iatrogénicas.

Factores de la enfermedad que predisponen a errores diagnósticos

“Las enfermedades no leen los libros”: Con frecuencia las enfermedades raras se presentan de una manera atípica: ocasionalmente las Fiebres

Periódicas no presentan fiebre, el síndrome de Hiper IgD cursa con valores normales de IgD o el síndrome de Bartter cursa con hiperkalemia. Como ya dijimos, mantener un pensamiento flexible nos facilitará llegar al diagnóstico correcto.

“*Enfermedades simuladoras*”: se consideran **simuladoras** a aquellas enfermedades que pueden adoptar manifestaciones variadas y que por lo tanto debieran ser incluidas en la lista de diagnósticos diferenciales de cuadros que se presentan de diversa manera. Tradicionalmente las grandes enfermedades simuladoras en medicina fueron el lupus eritematoso sistémico, la tuberculosis, la sífilis y los tumores.

En la actualidad, debemos agregar a esta lista las **nuevas enfermedades simuladoras**:

- Síndromes auto-inflamatorios.
- Inmunodeficiencias.
- Enfermedades mitocondriales.
- Errores del metabolismo.
- Vasculitis.
- Enfermedades inmuno-mediadas.
- Neuropatías familiares.
- Síndrome hemofagocítico.
- Trastornos del sistema nervioso autónomo
- Enfermedad inflamatoria intestinal clásica y no clásica.
- Eccemas y urticarias crónicas.

Inmunodeficiencias, enfermedades nutricionales y oncológicas pueden manifestarse como eccemas rebeldes y atípicos.

La urticaria crónica puede ser la forma de manifestación de enfermedades autoinmunes: Lupus Eritematoso Sistémico, Tiroiditis de Hashimoto, púrpura de Schölein Henoch, enfermedad inflamatoria intestinal, artritis idiopática juvenil, hepatitis autoinmune y enfermedad celíaca. Puede asociarse también a leucemias, linfomas, mastocitosis y angiodedema hereditario.

Factores del paciente que predisponen a errores diagnósticos

Con cierta frecuencia los médicos percibimos a los pacientes sin diagnóstico y a sus familias

como problemáticos. Esto nos predispone a sesgos en la evaluación clínica. La ansiedad familiar muchas veces interfiere con la jerarquización de los datos de la historia clínica. Las quejas acerca de las experiencias médicas previas pueden condicionar el estilo de comunicación durante la consulta actual. Siempre deberá considerarse ante signos y síntomas poco claros la posibilidad de un síndrome facticio por poderes (Munchausen) como diagnóstico único o asociado a algún otro diagnóstico médico.

3.- Confirmación de la Hipótesis

Cuando evaluamos a un **paciente sin diagnóstico** los pediatras debíamos hacernos las siguientes preguntas:

- ¿Tiene nuestro paciente una presentación poco frecuente de una enfermedad prevalente?
- ¿Padece nuestro paciente más de una enfermedad?
- ¿Podría padecer nuestro paciente una enfermedad poco frecuente?

Habitualmente los pediatras realizamos **diagnósticos sindromáticos o categóricos** para el manejo de niños con enfermedades prevalentes (otitis, neumonía, catarro de vías aéreas superiores, etc.). En las situaciones en las que se requiere un tratamiento específico intentamos realizar **diagnósticos etiológicos o de certeza** (faringitis estreptocócica, síndrome disentérico por *shigella dysenteriae*, etc.).

En el caso de pacientes que padecen enfermedades raras el diagnóstico de certeza suele realizarse en un hospital del tercer nivel de atención.

El **diagnóstico etiológico** de una enfermedad rara reviste gran importancia para los pacientes y sus familias. Además de determinar la causa y catalogar al cuadro, permite estimar una probable historia natural, el riesgo de recurrencia en otros miembros de la familia y por sobre todo la administración de un tratamiento específico si está disponible. También evita la realización de estudios innecesarios y tratamientos iatrogénicos. Además al conocer el diagnóstico se favorece la relación entre familias que se encuentran

en una situación similar, esto les permite compartir las problemáticas y desarrollar estrategias para poder superarlas.

Desafortunadamente, muchos pacientes permanecen sin diagnóstico de certeza incluso luego de la realización de estudios genéticos de última generación. Un alto porcentaje de niños con discapacidad padecen enfermedades raras, en ocasiones aún no detectadas. Los pediatras debemos recordar que estos pacientes también se beneficiarán si realizamos **diagnósticos sindromáticos y funcionales**. Establecer un diagnóstico etiológico suele ser un proceso prolongado que no debiera posponer la iniciación de terapias generales tendientes a mejorar la funcionalidad de nuestros pacientes en los distintos ámbitos de la vida cotidiana.

Limitaciones de las pruebas diagnósticas que predisponen a errores diagnósticos

Los médicos intentamos confirmar un diagnóstico priorizando la utilización de pruebas no invasivas. Sin embargo, estas pruebas suelen tener limitaciones ya que tanto la sensibilidad y la especificidad, como el valor predictivo positivo y negativo están lejos de ser los ideales.

Un error frecuente es considerar que los datos duros brindados por los estudios de laboratorio son más importantes para establecer un diagnóstico que la información obtenida por la anamnesis y el examen físico.

El resultado de las pruebas diagnósticas no debiera descartar o asegurar un diagnóstico sino cambiar su probabilidad de ocurrencia (probabilidad post-test). No olvidemos que un 30% de los pacientes con Síndrome QT prolongado tiene ECG normal y que aproximadamente el 20% de las endocarditis bacterianas tienen hemocultivo negativo.

Recordemos que incluso las técnicas genéticas de última generación también tienen sus limitaciones, ya que aún no sabemos cómo interpretar toda la información que nos brindan. Múltiples genes pueden asociarse a una misma enfermedad (Síndrome de Noonan, Esclerosis Tuberosa) o cuadros diferentes pueden ocurrir

por distintas mutaciones de un mismo gen.

En resumen, desde el punto de vista práctico, podríamos decir que para el diseño de una buena estrategia diagnóstica los pediatras debiéramos plantearnos las siguientes preguntas:

- ¿Cuáles son los diagnósticos más probables?
- ¿Qué diagnósticos por su importancia no podríamos dejar de detectar?
- ¿Cuáles son los errores más frecuentes en estas situaciones?
- ¿Puede padecer el paciente una enfermedad simuladora?
- ¿Puedo obtener información adicional a través de para-mensajes brindados por el paciente y/o su familia durante la consulta?

Por último, recordemos que en la atención de niños con enfermedades raras

- Los padres son los expertos y frecuentemente los médicos aprendemos de ellos.
- Las familias valoran al médico honesto que comparte su incertidumbre y que persiste en la búsqueda de información actualizada.
- Es un signo de grandeza profesional satisfacer las necesidades de segunda opinión que tienen los padres.

Bibliografía

- Sackett D, Haynes, Guyatt, Tugwell. *Clinical Epidemiology: a basic science for clinical medicine*. 2nd Ed. Boston 1991
- *Undiagnosed and Rare Diseases in Children*, edited by Robert M. Kliegman, Brett J. Bordini, Pediatric Clinics of Northamérica: Volume 64, Issue 1, Pages 1-290., February 2017
- John Murtagh: *Murtagh's diagnostic strategies*. McGraw-Hill Education, Level 2, 82 Waterloo Road, North Ryde NSW 2113 Pty Ltd, Australia 2016
- Andrade M, Barvosa P: *Enfermedades poco Frecuentes*. Pronap 2016 Modulo 1. Publicación de la Sociedad Argentina de Pediatría. Buenos Aires 2016

Cas clínic

Adolescent amb
pèrdua de pes en
tractament per acne

Laura Valero,
Anna Fernàndez

Servei de Pediatria HSJD.

Pacient de 15 anys derivat des d'Urgències per valoració a Consultes Externes de Pediatria per pèrdua ponderal de 11 kg en els últims 6 mesos. Com antecedents destacava que presentava asma extrínsec per sensibilització a alternaria i plataner. Havia estat rebent tractament amb immunoteràpia, sense presentar exacerbacions en els darrers anys. També afecte d'acne conglobata es trobava en tractament amb isotretinoïna des de feia 8 mesos i finalitzava tractament en 2 setmanes (dosis acumulada de 8000 mg). Sense altres antecedents rellevants.

A l'anamnesi explicaven que en els últims 6 mesos havien detectat pèrdua ponderal. Es constatà que 8 mesos enrere pesava 75 Kg, i en el dia de la primera visita el pes era de 63.4 Kg. El pacient negava conductes alimentàries de rebuig, evitació, selectives, d'afartament o de purga, i els pares tampoc havien observat aquestes conductes. Negaven també alteració de la imatge corporal, ni realització de més exercici de l'habitual. Explicaven dieta variada, amb àpats a l'escola o en família. Realitzava

una deposició diària (Bristol 3), sense presentar vòmits ni dolor abdominal. No havia presentat episodis de sudoració nocturna, ni cefalea, ni febre en aquests mesos.

La mare relacionà la pèrdua ponderal amb l'inici dels retinoids i verbalitzà que el seu fill havia experimentat un canvi de conducta des de l'inici del tractament. El percebia més retret i amb menys interès per les activitats habituals. Presentava bon rendiment acadèmic, però durant aquest curs havia presentat més dificultat alhora de realitzar les tasques de l'escola.

En els 2 últims mesos restà en seguiment pel seu metge de família per la pèrdua ponderal. S'havia realitzat radiografia de tòrax que fou normal i analítica sanguínia (amb hemograma, funció renal, funció hepàtica, funció tiroïdal, beta-2-microglobulina, estudi de lípids, LDH, proteïnes, albúmina i estudi de ferro) sense alteracions significatives.

A l'exploració física presentava bon estat general i l'exploració física per aparells era anodina. Es cità a control en 2 mesos amb nou control

analític en el què s'afegí estudi nutricional que resultà normal i serologia per virus d'Epstein Barr que va ser negativa. En el control clínic destacava guany ponderal de 1.6 kg. Tant el pacient com el pare van referir millora de l'actitud envers el menjar i negaven símptomes depressius en aquest moment.

Per tant, es presenta un pacient amb pèrdua ponderal sense signes de malaltia orgànica, i aparició de canvi conductual amb símptomes de caire depressius, coincidint amb l'inici de tractament amb retinoids, i amb millora d'aquests després de la seva retirada. En aquest cas, cal sospitar un quadre depressiu com a efecte secundari del tractament amb isotretinoïna. Diferents desordres psiquiàtrics han estat descrits com efectes secundaris als retinoids, incloent la depressió, l'exacerbació de la depressió, tendències agressives, timidesa, fluctuacions mentals, alteracions de la conducta, trastorn psicòtic, temptativa de suïcidi i el suïcidi. Per això cal controlar els signes d'aquests trastorns en tots els casos en tractament i tenir en compte que no sempre remeten després de retirar el tractament.

Bibliografia:

- Fakour, Y, Noormohammadpour, P, Ameri, H. The effect of isotretinoin (roaccutane) therapy on depression and quality of life of patients with severe acne. Iran J Psychiatry. 2014;9(4):237-240.
- Marron, SE, Tomas-Aragones, L, Boira, S. Anxiety, depression, quality of life and patient satisfaction in acne patients treated with oral isotretinoin. Acta Derm Venereol. 2013;93(6):701-706.
- Association of Isotretinoin With Depression and Suicide: A Review of Current Literature. Oliveira JM, Sobreira G, Velosa J, Telles Correia D, Filipe P. J Cutan Med Surg. 2018 Jan/Feb;22(1):58-64. doi: 10.1177/1203475417719052. Epub 2017 Jul 14. Review.

GUIA DIABETIS TIPUS 1



<http://diabetes.sjdhospitalbarcelona.org>

© Consells dels professionals de la Unitat de Diabetis de l'Hospital Sant Joan de Déu

📊 Calculadora de racions d'hidrats de carboni, receptes, taula de racions

🗨️ Experiències de mares i pares

🔬 Avenços científics

I tot el que necessites saber per al maneig de la diabetis!



GUIA DIABETIS
TIPUS 1

T'ajudem en
el maneig diari
de la diabetis

 CENTRE PER A LA INNOVACIÓ
DE LA DIABETIS INFANTIL
SANT JOAN DE DÉU

 **SJD** Sant Joan de Déu
Barcelona · Hospital

Monitorización continua de glucosa en la edad pediátrica

Roque Cardona.

Endocrinólogo pediátrico, HSJD.

Rocío Carmona Pozo.

Enfermera educadora HSJD.

Larisa Suárez Ortega.

Endocrinóloga pediátrica HSJD.

La monitorización continua de glucosa está cambiando la perspectiva de los niños y adolescentes que viven con diabetes. La monitorización continua de glucosa es una herramienta que permite medir los niveles de glucosa intersticial a través de un sensor que posee un filamento que se inserta debajo de la piel y de un transmisor que envía la señal a un lector o monitor que permite visualizar el valor de glucosa de forma continua. En nuestro entorno, hay comercializados distintos modelos de dispositivos de monitorización continua de glucosa. Cada uno de ellos presenta diferentes características y aporta diferentes prestaciones. Los sistemas de monitorización continua a tiempo real aportan una lectura continua y alarmas de distintos tipos que, dependiendo del modelo comercial, pueden usarse de forma aisladas o acoplados a una bomba de insulina. También existen los sistemas de monitorización flash, que permiten la visualización de los niveles de glucosa de las últimas 8 horas una vez pasado el lector o el móvil por encima del sensor.



Hasta hace muy pocos años, los niños y adolescentes con diabetes se realizaban un número determinado de controles de glucemia capilar. Estos aportaban puntos de medición a modo de “foto”, es decir, un valor de glucosa en un preciso momento. Sin embargo, los sistemas de monitorización ofrecen la visualización de lo que está ocurriendo a lo largo de todo el día: entre dos eventos, entre las ingestas, antes de irse a dormir, durante el día, la noche, a lo largo de las 24 horas del día. Estos sistemas aportan mucha más información que permite conocer y gestionar mucho mejor la diabetes. Por otra parte, los sistemas de monitorización continua además aportan también flechas de tendencia que proporcionan una mayor información de lo que ha estado sucediendo y que facilitan la toma de decisiones para conseguir un mejor control de la diabetes y una mejor calidad de vida.

Para los profesionales, también ha sido un cambio de gestión de pacientes con diabetes. En ese sentido, los profesionales ahora cuentan

con una mayor información general y también detallada de lo que ha ocurrido las 24 horas del día. Los sistemas de monitorización continua permiten interpretar de manera más fácil el momento de la administración de la insulina, la respuesta a la actividad física, la respuesta a la hipoglucemia en distintas franjas horarias y durante la noche. ***Hemos aprendido mucho y nos facilita mucho la interpretación conjunta de los datos con el paciente/o y sus familiares,*** señala la Dra. Larisa Suárez, endocrinóloga de la Unidad de diabetes.

En España, se ha aprobado la financiación de forma progresiva, por grupos etarios y según el sistema de monitorización, con diferentes criterios según regiones. En Cataluña la monitorización continua de glucosa está financiada a todo paciente pediátrico con diabetes tipo 1 siempre y cuando se demuestre un buen uso del sistema por parte de la persona que tiene diabetes. Uno de los retos de esta financiación masiva ha sido la necesidad de incorporar un programa de educación que permita a las familias y pacientes recibir la formación necesaria para poder manejarlos de una manera efectiva.

El objetivo fundamental de la Educación Terapéutica es fomentar la autonomía del paciente y su familia en el cuidado de su enfermedad, afirma Rocío Carmona, enfermera educadora de la Unidad de Diabetes.

Para garantizar el éxito de la monitorización continua, los pacientes y sus familiares, necesitan adquirir habilidades y conocimientos, con el fin de obtener el mayor beneficio del uso de la monitorización continua. Esta formación incluye la elección de zonas y técnica de inserción, interpretación de datos en la pantalla del dispositivo, interpretación de flechas de tendencia, ajuste de insulina según los ambos datos obtenidos (valor y tendencia), descarga de datos en la plataforma online para compartir con su equipo de diabetes, interpretación de datos de descarga en la plataforma, cuidado de la piel y diferencia entre glucosa capilar y glucosa intersticial.

Para llevar a cabo el programa de formación en monitorización continua de glucosa se organizaron sesiones grupales de unas 2 horas en las cuales los pacientes fueron agrupados por edades y en las que participaron varias enfermeras educadoras. Con el objeto de incluir al mayor número de niños en el menor tiempo posible, se organizaron sesiones en grupos más grandes de lo de los que se organizan habitualmente, priorizando la necesidad de inmediatez que demandaban las familias, pese a la dificultad que implicó poder incidir pedagógicamente en un grupo tan grande de sujetos. Tras estas sesiones, cada paciente o familia ha continuado teniendo sesiones individualizadas con un seguimiento y objetivos personalizados. Dado que cada dispositivo tiene unas características y prestaciones diferentes, las sesiones variaron dependiendo del tipo de dispositivo.

Al final todos los pacientes con diabetes tipo 1 controlados en Sant Joan de Déu, que es la unidad con más pacientes de todo el estado y una de las más grandes de Europa, se han podido beneficiar de este tipo de monitorización. Pero esto no acaba ahí -afirma Rocío Carmona- ya que las sesiones que se han realizado suponen un punto de partida inicial y los pacientes necesitan seguir completando conocimientos y formación. La educación es un proceso continuo y para que la tecnología funcione es esencial poder proporcionar a cada paciente una formación continua que le proporcione la mayor autonomía posible para manejar la diabetes.



Cas clínic

Evacuacions amb sang en un escolar de 7 anys.
Fissura anal?

ICynthia Crespo Mora¹.

¹. Pediatra Atenció Primària, ABS Montclar, Sant Boi de Llobregat. SAP Baix Llobregat Centre.

Introducció

Sovint a Pediatria les coses no són el que semblen. Això fa que haguem d'estar actualitzats per a poder realitzar un bon diagnòstic diferencial, fins i tot a nivell d'atenció primària. Aquest cas es va donar a una Àrea Bàsica de Salut i es va manejar conjuntament amb l'Hospital Sant Joan de Déu, hospital de referència de la nostra zona.

Anamnesi

Nen de 7 anys d'edat que acudeix a la consulta d'atenció primària per femtes amb sang. Revisant la història clínica no és la primera vegada que consulta per aquesta raó. Interroguem a la família i refereix que la clínica és de diversos mesos d'evolució però de forma intermitent.

No antecedents personals d'interès. Antecedent de pare amb malaltia inflammatòria intestinal.

Rest a de l'anamnesi anodina.

Exploració física

En l'exploració destaca pal·lidesa de pell i mucoses, resta exploració anodina.

No signes externs de destret respiratori. Auscultació respiratòria normal, no sorolls afegits. Auscultació cardíaca normal, tons regulars sense bufes. ORL: faringe lleument eritematosa, resta normal Abdomen tou i depressible, no masses ni megàlies. Peristaltisme conservat normal. En realitzar la inspecció anal s'observa fissura anal superficial, pràcticament cicatritzada. Es realitza tacte rectal que és normal

Maneig inicial

Es donen mesures dietètiques per a assegurar deposicions normals i es sol·licita analítica sanguínia amb estudi d'al·lèrgies alimentàries.

Al cap d'una setmana el pacient reconsulta per persistència de femta amb sang, aparició de molèsties intestinals i decaïment, sense pèrdua de pes ni altres símptomes extradigestius.

Exploracions complementàries en Atenció Primària

Es realitza analítica sanguínia amb estudi d'intoleràncies alimentàries que mostra anèmia ferropènica. Estudi de celiaquia i al·lèrgies alimentàries negatius. Estudi de sang oculta en femta: +++.

Diagnòstic diferencial

- Fissura anal.
- Intolerància alimentària.
- Malaltia inflammatòria intestinal
- Poliposis intestinal.

Evolució

Amb el resultat analític i donada l'evolució, s'inicia ferro oral i es deriva al servei de gastroenterologia Pediàtrica de l'Hospital Sant Joan de Déu* per a completar l'estudi. A gastroenterologia pediàtrica s'inicia determinació sèrica d'ANCA¹ i ASCA², estudi d'esteatorrea i calprotectina fecal. El resultat de la Calprotectina fecal. La resta de marcadors diferencials de Malaltia inflammatòria intestinal eren normals.

Es realitza FEGD³ amb microscòpia normal. Es cursa estudi anatomopatològic. També es decideix realitzar colonoscòpia fins a angle esplènic. En aquesta última prova es visualitza pòlip pediculat que ocupa la totalitat de la llum



colònica que és ressecat.

L'estudi anatomopatològic dona com resultat Pòlip juvenil intestinal aïllat.

Conclusions i discussió del cas

El pòlip, lesió solitària que afecta al 1-2% dels nens. El més comú en nens és el pòlip juvenil; inclou més del 95%, principalment en < 10 anys. La majoria són solitaris i del còlon esquerre. Alguns van associats a gens relacionats amb el desenvolupament de molts pòlips, inclosos en diverses síndromes.

El pacient va ser sotmès a estudi immunològic de diversos marcadors (ANCA/ASCA) de Malaltia inflamatòria intestinal (MII), donats els antecedents familiars que presentava. No existeix cap símptoma ni signe patognomònic en la MII, de manera que per a arribar al seu diagnòstic es precisa la combinació d'una sèrie de dades clíniques, radiològics, endoscòpics i histològics suggestius.

Les patologies que es remenaven en el diagnòstic diferencial, excepte la fissura anal aïllada, presenten simptomatologia comuna i inespecífica. Per aquesta raó, el sagnat digestiu baix presenta un diagnòstic que sol ser complicat, lent i en molts casos invasiu.

Aquest cas es va poder resoldre satisfactòriament. És molt important que existeixi una bona comunicació i col·laboració entre l'Hospital de referència i el pediatre de capçalera, tal com va succeir en el nostre cas. Aquesta bona relació i un programa com VINCLES faciliten a les famílies una resolució eficaç, acurada i precoç de casos com aquest. De la mateixa manera que genera una gran confiança al pacient i el seu entorn i ens facilita molt el maneig des d'Atenció Primària.

Definició acrònims

¹**ANCA:** Anticossos anticitoplasma de neutròfils.

²**ASCA:** Anticossos anti-Saccharomyces cerevisiae.

³**FEGD:** Fibroesofagogastroduodenoscopia.

Bibliografia

- Barnard., Screening and surveillance recommendations for pediatric gastrointestinal polyposis syndromes. J Pediatr Gastroenterol Nutr., 48 (2009), pp. S75-S78.
- Garcia Palacios M., Bautista Casasnovas A.L.; Síndromes de poliposis intestinales; Servicio de Cirugía Pediátrica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela. A Coruña. España. An Pediatr Contin. 2014;12(4):183-90.
- V.L. Fox, S. Perros, H. Jiang, J.D. Goldsmith. Juvenile polyps: recurrence in patients with multiple and solitary polyps. Clin Gastroenterol Hepatol., 8 (2010), pp. 795-799.
- De Ridder L, van Lingen AV, Taminiau JA, Benninga MA. Rectal bleeding in children: endoscopic evaluation revisited. Eur J Gastroenterol Hepatol. 2007; 19: 317-20.
- K. Thakkar, D.S. Fishman, M.A. Gilger. Colorectal polyps in childhood. Curr Opin Pediatr., 24 (2012), pp. 632-637.

Suport a les escoles al pacient pediàtric crònic complex des de l'atenció primària. Com fer-ho en el nostre entorn?

Berta Muntané¹, Amalia Hualde¹ i Noemí Cuixart¹⁻²

¹Infermeres de la Unitat de pediatria d'atenció primària del CAPIBE

²Adjunta a la Direcció



En l'actualitat es detecten, cada vegada més, infants amb necessitats especials que precisen d'atenció sanitària en l'àmbit escolar.

Aquest fenomen, ocasionat pels avenços mèdics i materials existents, aporta un dels pilars fonamentals per a millorar la qualitat de vida del pacient crònic complex. Tanmateix, els canvis sociodemogràfics, socials, culturals, científics i tecnològics; així com, la mobilitat infantil i les prioritats d'atenció en salut infanto-juvenil, plantegen nous reptes per a la pediatria d'atenció primària.

Com assolim aquests nous objectius? A tall d'exemple, descriurem la nostra experiència en un cas concret.

Des del centre d'Atenció pediàtrica integral Barcelona Esquerra vam rebre, l'agost de 2018, la comunicació del Departament d'ensenyament i salut sobre una nova pacient a l'escola inclusiva. Les necessitats de salut que la pacient necessitava no estaven cobertes per la figura d'una infermera escolar, sinó que en aquest cas se li va proporcionar una vetlladora. Per tant, l'atenció primària és la que va assumir anar a l'escola.

CAPIBE va contactar amb aquesta i es van parlar les directrius del programa a seguir, sempre mantenint una relació estreta (escola-primària). Un cop identificades les professionals, de la UAB, que tenien assignada la pacient, la infermera i la pediatra, del CAP, es van posar en contacte amb l'escola per a poder abordar, a través d'una reunió, les demandes tan de la pacient, com dels professors i vetlladores que no estan instruits en aquest àmbit.

Per a poder formar els professors del centre escolar, l'Hospital Sant Joan de Déu, ens va propiciar els recursos que necessitàvem per a les cures que precisava la pacient.

Des de l'any 2012, a partir de la posada en marxa del Programa PRINCEP (Plataforma de Resposta Integral als Nens amb malalties Cròniques i d'Elevada dependència), integrat avui dia al Servei C2P2 (Servei d'Atenció Integral a l'Infant amb malaltia crònica greu,

Situació d'alta complexitat i necessitats paliatives) l'hospital disposa de les eines per cobrir



les necessitats d'aquests pacients desenvolupant un pla de cures personalitzat.

Posteriorment a la formació rebuda, la infermera va preparar un pla de docència; es van realitzar un parell de sessions explicatives i pràctiques sobre les cures necessàries per aquest pacient crònic. Les sessions van anar encaminades i en demanda del professorat/vetlladora per a que perdessin la por i se sentissin amb força i confiats per a ser més independents.

A tall de recapitulació, el projecte es va dur a terme el més ràpid possible, segons demandes de l'escola i la família. Va ser una experiència

enriquidora tant pels mestres com per les infermeres, avui encara fan les cures a l'escola i no han precisat més atenció sanitària, es mostren independents i porten la patologia amb normalitat i de forma independent, tenint el suport de CAPIBE, per a qualsevol canvi, urgència o dubte que pugui aparèixer.

Finalment, cal destacar la participació de l'equip d'infermeria també en altres projectes d'escola inclusiva on es requereixen intervencions d'infermeres pediàtriques, dos cops al dia i dos dies a la setmana, ja que manca la figura d'infermeria en l'àmbit escolar.

L'atenció a infants amb malalties cròniques greus, situació d'alta complexitat i/o necessitats pal·liatives

Sílvia Ricart Campos

Pediatra. Servei d'Atenció Integral a l'Infant amb malaltia crònica greu, Situació d'alta complexitat i necessitats pal·liatives (C2P2)
Servei de Pediatria
Hospital Sant Joan de Déu

Núria de la Torre Pelegrin

Pediatra. ABS Collblanc
Consorci Sanitari Integral

Sílvia Ciprés Roig

Infermera pediàtrica. Servei d'Atenció Integral a l'Infant amb malaltia crònica greu, Situació d'alta complexitat i necessitats pal·liatives (C2P2)
Direcció d'infermeria
Hospital Sant Joan de Déu

Eduard Borreguero Guerrero

Responsable Unitat Territorial d'Atenció a la Cronicitat i Complexitat Alt Penedès-Garraf
Servei d'Atenció Primària Alt Penedès - Garraf-Baix Llobregat Nord
Direcció d'Atenció Primària Costa de Ponent
Institut Català de la Salut

Eduard Pellicer Arasa

Treballador Social. Servei d'Atenció Integral a l'Infant amb malaltia crònica greu, Situació d'alta complexitat i necessitats pal·liatives (C2P2)
Direcció d'experiència del pacient
Hospital Sant Joan de Déu

Ja no és un fet aïllat l'arribada a les consultes d'Atenció Primària d'infants, sovint provinents d'altres països però també nascuts a Catalunya, amb malalties o situacions molt complicades i difícils de gestionar.

La complexitat pot ser deguda a la presència de malalties poc conegudes (sovint minoritàries), diverses malalties o condicions cròniques a la vegada, malalties mentals i/o problemàtiques socials. La barrera idiomàtica de molts nous nens dificulta encara més la gestió d'aquests

pacients. Si, a més, el pacient presenta una malaltia greu limitant per la vida, on és possible la mort durant la infància, el treball dels professionals pot esdevenir un repte però també una font de creixement personal i professional.

Us presentem el cas d'un pacient de 6 anys, acabat d'arribar d'un país de l'Est d'Europa a través del programa de protecció internacional que gestiona una entitat del tercer sector.

Els pares arriben a la consulta del CAP amb el nen en una cadira de rodes, aportant informes

(alguns en anglès i d'altres en la llengua pròpia), on consta un traumatisme cràneo-encefàlic als 4 anys, entrant en un estat de coma durant 2 mesos. Progressiva recuperació de la consciència, quedant en un estat de tetraparèsia sense sostén cefàlic. L'anamnesi es fa molt complicada per la barrera idiomàtica, fins que els pares truquen a una amiga que entra a la consulta i efectua de traductora.

Amb la seva ajuda sabem que pren dieta triturada per boca, que els pares col·loquen una sonda naso-gàstrica 2 cops al dia per administrar aigua i que pren medicació antiepilèptica que porten del seu país. Han vingut a Catalunya amb l'expectativa d'aconseguir una recuperació completa del seu fill. No ha fet mai fisioteràpia, presenta contractures d'extremitats inferiors i dolor al mobilitzar.

I amb aquest pacient, ara què fem?

Podem catalogar aquest pacient de crònic complex, ja que presenta diverses condicions cròniques (lesió cerebral adquirida, epilèpsia, disfàgia), grans necessitats sanitàries i de cures (fisioteràpia, valoració especialitzada, ajustar tractaments), limitacions funcionals importants (no es comunica, tetraparèsia greu) i un context socio-familiar d'alta vulnerabilitat (família nouvinguda sense xarxa familiar al país, estatus de refugiat, barrera idiomàtica, expectatives poc realistes en relació a la recuperació del fill).

Per donar una resposta coordinada des d'Atenció Primària i l'Hospital Sant Joan de Déu a situacions d'alta vulnerabilitat i fragilitat com la descrita, a finals del 2018 es va desenvolupar un protocol de coordinació entre els equips d'Atenció Primària de Costa de Ponent i el Servei d'Atenció integral a l'infant amb malaltia crònica greu, situació d'alta complexitat i necessitats pal·liatives (servei d'atenció integral C2P2) de l'Hospital Sant Joan de Déu.

El servei d'atenció integral C2P2 (acrònim de Complexitat Pediàtrica i Cures Pal·liatives) integra el que prèviament constituïen la unitat de crònics complexos (Programa PRINCEP), l'equip de cures pal·liatives pediàtriques i l'equip d'atenció domiciliària.

Protocol de coordinació entre els equips d'Atenció Primària de Costa de Ponent i el servei d'atenció integral C2P2

Es pot consultar el protocol a la pàgina web de l'Hospital Sant Joan de Déu ([enllaç](#))

A grans trets, aquest protocol està dissenyat per a:

- Establir i difondre una metodologia de treball que permeti l'atenció conjunta i coordinada entre els equips de primària i el servei C2P2, esdevenint un equip únic d'atenció individualitzada.
- Identificar els pacients tributaris d'aquesta atenció.
- Crear un pla terapèutic individualitzat pel pacient (visible a la història clínica compartida –HC3-) que permeti a tots els professionals sanitaris conèixer el pla d'actuació a seguir al llarg de tot el procés de malaltia, i també en el cas de situacions agudes intercurrents.
- Incloure dins l'equip únic d'atenció individualitzada els diferents dispositius d'atenció del territori (equips d'atenció continuada 7/24, CDIAPs, escoles, CSMIJs...) que donen resposta a les necessitats de l'infant en diferents contextos.
- En els casos en que mori l'infant, atendre el procés de mort i el dol posterior de la família.

Actuació realitzada en aquest cas

En el cas del nostre pacient, l'equip d'Atenció Primària es va posar en contacte amb el servei C2P2. Aquest equip va concertar una primera visita al pacient amb l'ajut d'una medidora cultural i es va encarregar de la gestió del cas a l'Hospital. Com a prioritari, es van prescriure espessidors que permetessin no haver d'efectuar sondatges diaris, es va ajustar analgèsia i es va comentar el cas amb rehabilitació, neurologia i gastroenterologia per a valoració preferent i ajustar els tractaments.

L'equip d'Atenció Primària (infermera, pediatra i treballadora social) i professionals de C2P2 (infermera, treballador social i pediatra), amb l'ajut

de la medidora, van fer una visita conjunta al domicili de la família per a valorar la idoneïtat del domicili i les cures que efectuava la família. Es va repassar amb els pares els tractaments i els objectius esperables d'aquest, de manera que els pares progressivament integressin unes expectatives de recuperació més realistes. Es detectaren problemes en relació a la higiene del nen, pel que es gestionaren adaptacions per permetre el bany de l'infant a casa.

Posteriorment, també s'efectuaren coordinacions amb la entitat responsable del programa de protecció internacional per abordar la situació de la família al nostre país, i s'acompanyà als pares en els tràmits d'escolarització a un centre d'educació especial on pugui rebre l'atenció educativa i sanitària que precisa el seu fill. Conjuntament s'ha efectuat un pla terapèutic que inclou el calendari de vacunació accelerat a realitzar al CAP, la pauta terapèutica i de cures necessàries del pacient, així com els motius de valoració a primària o a urgències segons gravetat. S'ha derivat també a Neurocirurgia, Nutrició i COT per iniciar seguiments per les patologies que presenta.

Actualment el pacient presenta un bon control de l'epilèpsia, ha iniciat tractament rehabilitador i s'han retirat els sondatges. Està pendent d'iniciar el curs a una escola d'educació especial, amb la que ja s'ha iniciat coordinació i s'ha compartit el pla terapèutic del pacient (formant part, per tant, de l'equip únic d'atenció individualitzada). Està pendent de rebre material ortoprotèsic adequat i no mostra dolor. Té visites programades al CAP per a control clínic i vacunacions; a

l'hospital les visites a especialistes s'agrupen en uns pocs dies i es sol·licita mediador en cas necessari. Si l'evolució del pacient és satisfactòria i presenta estabilitat clínica, un cop organitzada la xarxa d'assistència podrà ser donat d'alta de la unitat C2P2 i continuarà els seguiments establerts. **Si la situació clínica es deteriorés i arribés a una fase de malaltia avançada, es continuarà donant suport fins als darrers dies de vida i en el dol posterior.**

Comentaris i reflexions

En el cas exposat el contacte és des de l'Atenció Primària a l'hospital, però es tracta d'un flux bidireccional: en altres casos, serà el servei d'atenció integral C2P2 el que contactarà amb el pediatra referent d'un pacient per iniciar coordinacions i esdevenir un equip únic d'atenció individualitzada.

Atendre els pacients més fràgils i complexos de forma integral, tenint en compte la multidimensionalitat de necessitats que presenten, requereix de noves formes d'organització que traspassin les tradicionals fronteres entre l'atenció primària i l'especialitzada.

Les noves tecnologies de la informació, les històries clíniques informatitzades i els equips d'atenció 7/24 són eines que ajuden a trencar aquestes fronteres. Però, sobretot, el més necessari és el treball en equip i la comunicació fluida. D'aquesta manera, tal i com hem viscut en el cas que presentem, millora no sols la qualitat de vida del pacient i la seva família sinó que també el benestar de tots els professionals implicats.

● Telèfon d'urgències

VOLS

comentar
derivar

UN PACIENT EN SITUACIÓ INESTABLE AMB EL SERVEI D'URGÈNCIES ?



Et recordem el telèfon
de l'adjunt de guàrdia:

665 50 02 65

HOT-LINE URG

Calendari quirúrgic

J.J. Garcia Garcia

Cap del Servei de Pediatria i Adjunt a la Direcció Mèdica de l'HSJD



A la pàgina web de Vincles s'ha actualitzat el **Calendari quirúrgic en Pediatria**, de forma breu i esquemàtica, per facilitar la consulta. En ell està indicada l'actitud a seguir a Atenció Primària davant de diferents patologies com ara:

- **Patologia del penis**
 - » Adherències balano-prepucials
 - » Fimosi
 - » Fre penis curt
 - » Hipospàdies
- **Patologia testicular.**
 - » Testicles en ascensor
 - » Testicles mal descendits/criptorquídia
 - » Testicles no palpables
 - » Varicocele
- **Patologia dels genitals externs femenins**
 - » Sinèquia de llavis menors
 - » Hipertròfia de llavis menors

- **Patologia del canal inguinal**
 - » Hèrnia inguinal
 - » Hidrocel
 - » Quist de cordó
- **Patologia de la paret abdominal**
 - » Hèrnia umbilical
 - » Hèrnia supra-umbilical
 - » Hèrnia epigàstrica
 - » Diàstasi de rectes
- **Patologia oro-facial**
 - » Anquiloglossia
 - » Fre vestibular curt
 - » Fístula pre-auricular
 - » Mucocel

Enllaç al calendari quirúrgic

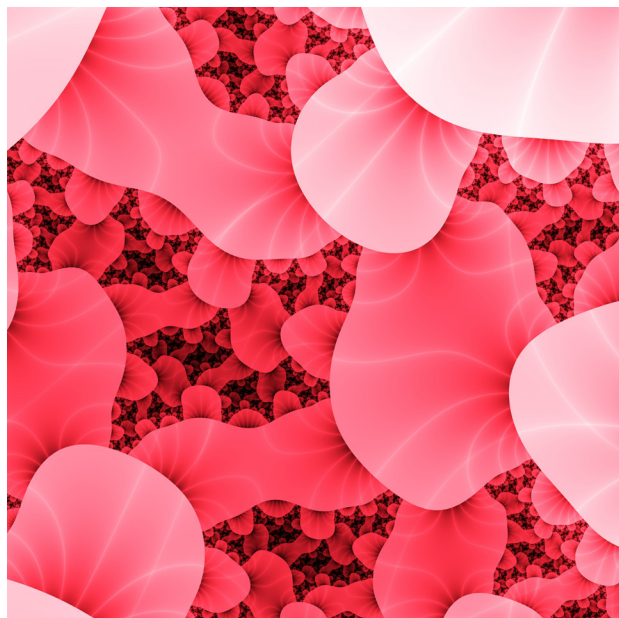
Informe de sensibilitat bacteriana als antimicrobians

J.J. Garcia Garcia

Cap del Servei de Pediatria i Adjunt a la Direcció Mèdica de l'HSJD

El servei de microbiologia de l'hospital ha publicat recentment l'Informe de Sensibilitat bacteriana als antimicrobians de l'any 2018. Es tracta d'un informe que es publica any rera any i que proporciona dades molt valuoses doncs ens aporta informació actualitzada sobre les resistències i sensibilitats de diferents micro-organismes aïllats en les mostres recollides al nostre hospital. Alguna informació es detalla de forma agrupada segons localització de la infecció o segons la procedència de la mostra (no és el mateix l'aïllament d'un enterobacteri en una orina recollida a urgències que a la unitat de cures intensives, per exemple). Algunes dades d'interès que es poden deduir en llegir el document són, entre altres:

- » Un 13% dels enterobacteris aïllats a l'orina a urgències són actualment resistents a amoxi-clavulànic, per la qual cosa caldria restringir el seu ús a cistitis i seria convenient optar per altres antibiòtics com cefixima en cas d'infeccions del tracte urinari superior o en infeccions urinàries febrils.



- » Els aïllaments d'estafilococ aureus meticilin-resistents aïllats a la comunitat i es situen actualment al voltant del 20%, dada que cal tenir en compte en la prescripció i efectuar un seguiment acurat de l'evolució de la infecció.
- » *Streptococcus pyogenes* té una sensibilitat del 100% a la penicil·lina.
- » La disminució de la sensibilitat a la penicil·lina de *Streptococcus pneumoniae* no implica un canvi en la terapèutica habitual doncs la major part de les soques aïllades tenen sensibilitat completa o intermitja a la penicil·lina, de forma que les penicil·lines a dosis altes continuen sent el tractament d'elecció.

**Informe de sensibilitat
bacteriana als antimicrobians
de l'any 2018**

5 minuts

Sessions clíniques
infermeres

Cèlia Pujol

Infermera. Equip de
Pediatria Alt Penedès

Vegem quina és la proposta de la Cèlia per aquest número!:



- **"Lavados nasales con suero fisiológico"** La realització de rentats nasals amb sèrum fisiològic és una tècnica àmpliament utilitzada en la cura del pacient pediàtric amb patologia respiratòria. En aquesta càpsula explicarem com realitzar-los de manera adequada en el mitjà hospitalari.



Lavados nasales con suero fisiológico

- **"Signos de alerta de hipoacusia infantil"** La detecció precoç, diagnòstic i tractament de la hipoacusia infantil és essencial per a un bon desenvolupament auditiu, cognitiu i emocional del nen. S'exposen els signes d'alerta de la hipoacusia infantil en les diferents edats.



Signos de alerta de hipoacusia infantil

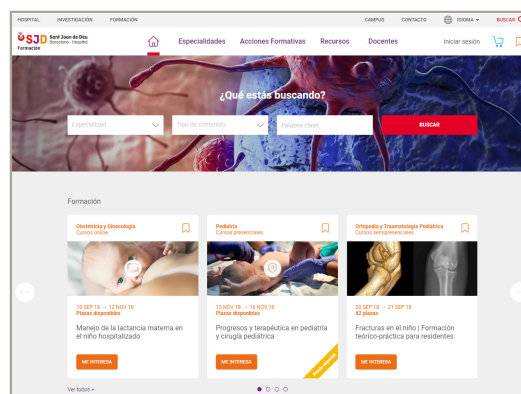
Pots fer arribar qualsevol suggeriment a l'equip de 5' a través de l'adreça de mail: 5minuts@sjdhospitalbarcelona.org

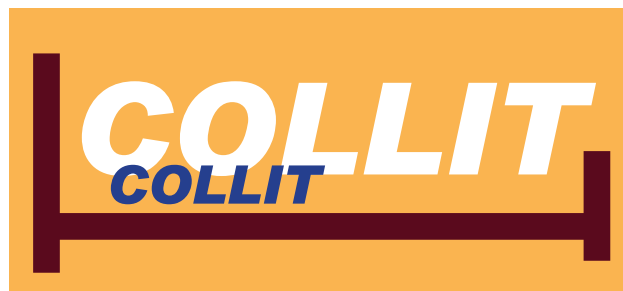
Cursos

Formació SJD

Us oferim l'enllaç al portal de **Formació Sant Joan de Déu** on podeu trobar tota l'oferta formativa degudament categoritzada:

<https://formacion.sjdhospitalbarcelona.org>





Tenim les idees clares sobre com hem d'informar i aconsellar els pares respecte al collit? Recomanacions de les Societats Pediàtriques

Susana Gutiérrez Jaime

Pediatra d'Atenció Primària
CAP Adrià. Barcelona Eixample
Esquerra.

La pràctica de dormir junts els pares amb els seus fills, compartint el mateix llit, ha estat un tema de controvèrsia i en continu debat. Els professionals de la salut exercim un paper fonamental a l'hora de donar consells per dormir de forma més segura per tal d'ajudar els pares en la presa de decisions.

El vocable collit és un neologisme que prové de la traducció de l'anglès del terme *bed sharing*. Jenik defineix el collit com "la situació en la qual un nen dorm al mateix llit amb la seva mare o amb altres membres de la família, totes les nits, almenys durant quatre hores" ¹. Aquesta definició és ampliada per Paricio Talayero que afirma que no hi ha una forma estàndard de collit, i que aquest inclou també compartir superfícies diferents al llit com sofàs, butaques, etc.

Aquesta pràctica era habitual a Europa fins al segle XIX, data en la qual els canvis sociològics i la disposició d'habitatges més grans, van afavorir que el bebè dormís de forma independent. En el moment actual, el collit és un costum estès de manera desigual per tot el món. En països

asiàtics com el Japó es realitza de forma habitual durant els primers anys de vida. No obstant això, en països occidentals, entre ells Espanya, és molt menys comú.

En els últims anys s'ha tornat a introduir la pràctica del collit en la cultura occidental, induïda per nous corrents de pensament com els partidaris de la "criança amb aferrament" o les associacions pro lactància materna. Els primers, veuen el collit com una manera natural de criança basada en la teoria del vincle afectiu del psiquiatre i psicoanalista John Bowlby (1907-1990), segons la qual, el vincle d'aferrament segur entre el nen i el seu cuidador constitueix un aval per al desenvolupament harmònic físic i psicològic de l'ésser humà. Les segones, consideren el collit un aspecte important per a la continuïtat de la lactància materna.²⁻³ Actualment, la tendència que hi ha en l'àmbit sanitari a fomentar la humanització de l'atenció perinatal, la lactància materna i el contacte pell amb pell entre mare i fill, està fent que la pràctica sigui cada cop més coneguda i adoptada pels nous pares.

Així mateix, a occident es tenen en compte les raons de la investigació biomèdica, de tal manera que el collit té detractors, i les societats científiques pediàtriques no solen recomanar la seva pràctica si no va condicionada a una sèrie de mesures que garanteixin, al màxim, la seguretat de l'entorn de la mare i el nen.

La Síndrome de la mort sobtada del lactant (SMSL) constitueix la primera causa de mort postneonatal (entre el primer mes i l'any de vida) en els països desenvolupats, suposant el 40-50% d'aquesta mortalitat, amb una màxima incidència entre els dos i els tres mesos d'edat.⁴ La pràctica del collit en relació al risc d'asfíxia accidental i de la SMSL ha generat considerable debat. Les opinions es divideixen entre els

que consideren al collit com a possible factor de prevenció de la SMSL i els que, per contra, suposen que és contraproduent.

El collit com a prevenció de la SMSL

El principal defensor del collit com a factor de prevenció de la SMSL, és l'antropòleg James Mackenna. Aquest autor va observar que en aquells països que tenen incorporada la pràctica del collit des d'antany, hi ha importants diferències en el comportament del nadó que podrien explicar la menor vulnerabilitat a la SMSL. Aquestes diferències resideixen principalment en una major quantitat de despertars nocturns i en alletaments més freqüents. Quan les mares realitzen collit, col·loquen als seus nadons majoritàriament en la posició més segura: "cap amunt". Aquesta posició facilita accedir al pit, despertar-se i mamar més sovint, gairebé sense despertar a la mare. El collit incrementa la freqüència dels despertars, principalment, els sincronitzats amb la mare i també disminueix les etapes 3-4 del son (son profund), durant les quals el llindar per despertar és més elevat, la qual cosa protegiria de la mort sobtada del lactant. La deficiència en els despertars dels nadons (per exemple: fills de mares fumadores) és un dels innombrables i complexos mecanismes que es relacionen amb la mort sobtada.⁵ També s'ha demostrat que aquest contacte íntim amb el nadó (especialment en el prematur) ofereix múltiples beneficis, com a menor despesa energètica, millor termoregulació, major estabilitat cardiorespiratòria i oxigenació, menors episodis de plor, major producció de llet i augment de la prevalença i durada de la lactància materna. Així mateix, la lactància materna té un clar efecte protector enfront de la SMSL. Diversos estudis han mostrat sens dubte com la taxa de la SMSL en nadons alletats és inferior als no alletats. La lactància ofereix una protecció "depenent de la dosi" per a la SMSL, pel fet que el risc disminueix paral·lelament per cada mes que el nadó continua alletant.

El risc del collit

No obstant això, els arguments a favor del collit esgrimits per Mackenna tenen fundada oposició en el món científic. El Grup de Treball per a

l'Estudi i Prevenció de la Mort Sobtada Infantil de l'Associació Espanyola de Pediatria (GTMSI-AEP) d'acord amb l'Acadèmia Americana de Pediatria i la Societat Internacional per a l'Estudi i Prevenció de la Mort Sobtada Infantil i Perinatal (ISPID) considera, a més de la posició en pron per dormir, al collit com a un factor de risc de presentar SMSL. Aquest risc s'incrementa considerablement en determinades situacions: lactants menors de 3 mesos de vida, si el lactant està exposat al fum de tabac o si la superfície sobre la que dorm és tova o es tracta d'un sofà. També si hi ha objectes amb risc d'ofec o asfíxia com cobrellits, mantes o coixins, com passa al llit dels adults, i protectors del bressol solts, o si el llit és multicompartit, i quan qui comparteix el llit ha consumit alcohol. Al seu torn, es considera com a factor protector (que disminueix el risc) de la SMSL, el fet de compartir l'habitació amb els pares, però no el llit, durant els primers 6 mesos de vida (període d'edat amb més risc de la SMSL).⁶

L'Acadèmia Americana de Pediatria va actualitzar el 2016 les seves recomanacions per a la prevenció de la SMSL (Rachel Y. Moon, Pediatrics nov.2016)⁷, i suggereix que els nadons dormin a l'habitació dels pares, a prop del llit dels pares, però en una superfície separada. "El bressol (portàtil o no) o el moisés s'han de col·locar a l'habitació dels pares idealment durant el primer any de vida, o almenys, durant els 6 primers mesos", i s'aconsella que "després de portar-lo a llit per alimentar-lo i consolar-lo, s'ha de tornar a posar al nadó al bressol quan els pares es disposin a dormir". A més, una altra de les recomanacions afegeix: "Per promoure la lactància materna, la millor mesura és col·locar al nadó pell amb pell amb la mare immediatament després del part, i continuar durant almenys una hora, amb l'observació i / o supervisió adequades. A partir de llavors, o quan la mare necessiti dormir o atendre altres necessitats, el nadó ha de col·locar-se en posició supina en un bressol".

Amb l'evidència disponible, i encara que molts estudis no tenen el nivell més alt d'evidència, el GTMSI-AEP considera que no pot afirmar que

el collit sigui una pràctica segura que es pugui recomanar fins i tot en absència d'altres factors de risc.⁶

El Comitè de lactància Materna de l'AEP i el Grup de Treball de la Mort Sobtada Infantil de l'AEP van editar en 2014 unes recomanacions de consens, que s'exposen a continuació, considerant que és important que els pares estiguin informats sobre certes circumstàncies que poden comportar major risc per als nens si es practica el collit, principalment entre els menors de 6 mesos d'edat.

Collit, Síndrome de la Mort Sobtada del Lactant i Lactància Materna. Recomanacions actuals de consens:

1. La forma més segura de dormir per als lactants menors de sis mesos és al seu bressol, cap amunt, prop del llit dels seus pares. Existeix evidència científica que aquesta pràctica disminueix el risc de la SMSL en més del 50%.
2. La lactància materna té un efecte protector enfront de la SMSL i, d'altra banda, el collit és una pràctica beneficiosa per al manteniment de la lactància materna, però també es considera un factor que augmenta el risc de la SMSL, per la qual cosa no s'ha de recomanar a les següents situacions:
 - Lactants menors de tres mesos d'edat.
 - Prematuritat i baix pes al naixement.
 - Consum per un o dos progenitors de tabac, alcohol, drogues o fàrmacs sedants.
 - Situacions de cansament, especialment de cansament extrem, com el postpart immediat.
 - Llit familiar sobre superfícies toves, matalassos d'aigua, sofà o butaques
 - Compartir el llit amb altres familiars, amb altres nens o amb múltiples persones
3. Aquells pares que desitgin mantenir una major proximitat amb el seu nadó durant la nit, poden optar per posar el bressol al costat del llit o utilitzar un bressol tipus "sidecar" (superfície independent adossada al llit dels pares), que facilita la lactància i no

interfereix amb la freqüència de les preses de pit.

"Aleshores, què hem d'aconsellar als pares?"

En cada visita de control de salut, els professionals hauríem de preguntar sobre la manera de dormir adoptada per la família i reforçar l'assessorament sobre l'entorn més segur per dormir. A l'hora d'informar els pares sobre el collit, s'ha de garantir un entorn segur per a la mare i el fill, respectar l'autonomia dels pares i assegurar-nos que prenen una decisió totalment informats sobre els beneficis i possibles riscos del collit, sense emetre judicis de valor, i promocionar i incentivar la lactància materna.

Bibliografia

1. Jenik A. Colecho y síndrome de la muerte súbita del lactante: una relación conflictiva. Arch Argent Pediatr 2001; 99(3), 228-232.
2. Landa Rivera L, Díaz Gómez NM, Gómez Papi A, Paricio Talayero JM, Pallás Alonso C, Hernández Aguilas MT y cols. El colecho favorece la práctica de la lactancia materna y no aumenta el riesgo de muerte súbita del lactante. Revista Pediatría de Atención Primaria 2012, 14:53-60
3. Joanne Straw, Pat Jones. An Overview of the evidence: To explore the risks and benefits of parent- infant co-sleeping to inform practice. <https://core.ac.uk/download/pdf/151171534.pdf> [acceso 30 de agosto 2019]
4. Ruiz Botia I, Cassanello P, et al. Síndrome de muerte súbita del lactante: ¿siguen las familias las recomendaciones? An Pediatr (Barc).2019. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2019.06.011> [acceso 1 de septiembre 2019]
5. Martín Martín R, Sánchez Bayle M, Teruel de Francisco MC. El colecho en nuestro medio: estudio de casos y controles en las consultas pediátricas de Atención Primaria. Rev Pediatr Aten Primaria. 2017;19:15-21.
6. Síndrome de muerte súbita del lactante y Lactancia materna. Recomendaciones actuales de Consenso. Comité de Lactancia Materna y Grupo de Trabajo para el Estudio de la Muerte Súbita Infantil de la Asociación Española de Pediatría (2014) <https://www.aeped.es/comite-lactancia-materna/documentos/colecho-sindrome-muerte-subita-lactancia-materna-consenso> [acceso 1 de septiembre 2019]
7. Moon RY. Task force on Sudden Infant Death Syndrome. SIDS and other sleep-related infant deaths: Evidence Base for 2016 Updated recommendations for a Safe Infant Sleeping Environment. Pediatrics 2016;138(5) From American Academy of Pediatrics. Technical Report.

Trabajo social: promoviendo el equilibrio en la salud familiar

Maria Teresa Cantero Escolà

Treballadora Social CAPI.Centre
d'Atenció Pediatria Integral Barcelona
Esquerra.

Eduard Pellicer Arasa

Treballador Social de la Unitat del Pacient
Crònic Complex de l'HSJD.

“La salud es algo que todo el mundo sabe lo que es, hasta el momento en que la pierde, o cuando intenta definirla”.

Gregorio Piédrola Gil

La **salud** es un concepto que se analiza cada vez desde un enfoque más amplio, y ya la idea de salud como simple ausencia de enfermedad ha quedado obsoleta. La OMS a día de hoy la define como *“un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no sólo la ausencia de enfermedad o dolencia, al que tiene derecho toda persona sin distinción de raza, credo...”*.

Por lo tanto, las nuevas miradas sobre salud conjugan diferentes aspectos entre los que se contemplan también los personales que incluyen los ideales de calidad de vida, como concepto subjetivo y percibido diferente por cada persona, familia o sociedad (Cummins y Cahill, 2010).

Este nuevo planteamiento ha obligado a profesionales y académicos a reflexionar sobre a los determinantes de la salud, partiendo de la base que estos son dinámicos y que además interactúan entre ellos, incluso se considera que el 80% de los determinantes no forman parte del ámbito sanitario (Montón, 2016) Los **determinantes sociales** tienen un peso muy

importante, aunque a menudo el imaginario colectivo sobre estos es limitado y se tiende a pensar en determinantes únicamente de carácter socioeconómico.

Es en este sentido donde coge relevancia la frase “el código postal es más determinante que el código genético” (Marmot, 2005) que hace referencia a la desigualdad entre territorios, existiendo colectivos vulnerables que a menudo se localizan en territorios concretos y que tienen dificultades de cobertura de derechos básicos, como la vivienda o empleo digno.

Estos determinantes han sido ampliamente estudiados y son a los que se asocia prominentemente la intervención del trabajo social. Está demostrado que, a mayor dificultad socioeconómica, peor salud presentan las personas. Esto hace imprescindible la intervención de los y las profesionales del trabajo social, aunque son aspectos difíciles de trabajar y resolver por parte de la propia familia o las profesionales en un contexto de trabajo individual/familiar puesto que a menudo se trata de cuestiones

estructurales que hablan de la salud de nuestro estado del bienestar y que deben abordarse desde la acción política.

Sin embargo, estos determinantes copan la atención de la intervención social, pudiendo pasar por alto otros determinantes que también tienen un impacto directo sobre los procesos de salud, tanto en la persona afectada como en la persona que asume el cuidado.

Es sobre estos otros aspectos donde nos gustaría centrar nuestra atención, puesto que son aquellos que, aunque también requieren de acción política, suponen un riesgo en la salud psicoemocional de las personas que los sufren, y por lo tanto son susceptibles de necesitar un acompañamiento.

Podríamos enumerar muchos de estos determinantes, pero nos centraremos en cuatro ya que son los que más identificamos en nuestra práctica diaria al estar estrechamente ligado con la pediatría y la maternidad: el **género** (que no el sexo), la **cultura**, la **red de apoyo** y las **habilidades parentales**. Todos ellos, como no, deben entenderse entremezclados.

El **género** es uno de los temas más candentes a día de hoy, y cuando hablamos del cuidado a la infancia y la maternidad se hace imprescindible integrar esta mirada para comprender la función y disfunción que éste determinante representa para la familia en cuestión. Cuando hablamos de género nos referimos a todas aquellas construcciones sociales y culturales que quieren definir lo que es ser hombre o mujer, atribuyendo a cada una de ellas una serie de roles y características que vienen implícitas con el sexo biológico, generando a menudo estereotipos y una desigualdad que también afecta a la vivencia de la salud. En el caso de la pediatría, a menudo vemos que el rol de cuidadora principal suele recaer más sobre las madres, a quienes se atribuye el rol del cuidar al otro más que el de cuidar de ellas mismas.

La figura de la madre como la que antepone al cuidado de su familia a su propio bienestar está muy arraigada en la creencia popular, incluso puede ser que muchas mujeres se sientan identificadas y cómodas con éste papel. La

libertad (o no) de escoger esta función y la felicidad que ésta pueda comportar no implica que éstas madres no necesiten de soporte, además si tenemos en cuenta que probablemente a la función de cuidado se le va a sumar las otras tareas vinculadas al cuidado (otros familiares dependientes, tareas del hogar...). Poder trabajar sobre estos aspectos, sin que las mujeres atendidas se sientan juzgadas por el profesional o desvalorizadas por la sociedad es también un aspecto a trabajar y acompañar por parte de los y las profesionales de que quieren dar una atención integral a la salud de las personas.

Otro aspecto que ha inundado los debates públicos en este inicio de milenio ha sido la **cultura**, y cuando hablamos de cultura hablamos de valores, de normas, creencias... que ha desarrollado un grupo de personas que les da identidad. Nos encontramos en el momento de la historia donde hay más desplazamientos de personas entre países, lo que ha comportado un choque entre culturas donde la batalla entre multiculturalidad e interculturalidad ha generado suspicacia entre la ciudadanía, y por ende al sistema de salud.

El concepto etnocentrismo, concepto acuñado por la antropología para definir la mirada que tenemos sobre otras culturas en relación a la nuestra, nos hace pensar a menudo que hay una única manera de entender y ejercer, por ejemplo, la maternidad, la enfermedad o la muerte, y es un terreno donde quienes trabajamos con personas debemos aprender a utilizar la mirada atenta para entender la persona en su contexto, y salir del discurso de "como Dios manda", porque sólo nos alejará de la familia y por tanto de nuestro objetivo de acompañamiento.

Otro aspecto que puede determinar los procesos de salud es la **red de apoyo** de las familias. A menudo, los trabajadores sociales preguntamos sobre la existencia de redes de apoyo, pero no siempre (y mucho menos si no damos el espacio de confianza para hacerlo) hablamos de la calidad de estas redes. Tener una red no significa que ésta sea de apoyo, o no significa que no conlleve una contrapartida. En países

como Australia, cuando hay un diagnóstico pediátrico se entregan a la familia diferentes trípticos con información útil, y uno de ellos es para el entorno de la familia. En él, se dan algunas pautas sobre cómo podemos ayudar a familias con un hijo enfermo, porque raramente ellas lo pedirán (ofrecerse de canguro, cocinar algún plato para quitarles trabajo, acompañarlos a visitas médicas...).

No es raro que las familias expliquen que las enfermedades de sus hijos les ha servido, entre otras cosas, para ver quiénes eran su entorno de verdad, que ha habido personas que se han distanciado del núcleo por no entender o no poder acompañar en la difícil tarea que acarrearán estas familias. El apoyo que pensaban que tenían en un primer momento se va diluyendo con el paso del tiempo, sobretodo en esos pacientes con un diagnóstico neurológico/neurodegenerativo, pues lamentablemente sus hijos no serán bienvenidos en todos los acontecimientos sociales porque sus "gritos" o "babeos" incomodan al resto de invitados. Como sociedad seguimos teniendo el reto de generar espacios donde toda persona sea bienvenida y no se sienta discriminado, es algo que en un espacio con las familias nos es difícil trabajar, puesto que a lo mejor podemos generar ese espacio de no juicio y validación de los sentimientos que esto puede generar (rabia, soledad, desamparo) pero cuando se acaba la visita vuelven las miradas en la calle, los juicios de valor y las invitaciones a irse con su hijo a otro lado.

Finalmente, nos gustaría abordar también las **habilidades parentales**, puesto que es un concepto muy amplio del que sentimos que se tiene una visión muy reduccionista. A menudo consideramos que un menor está bien atendido si tiene cubiertas las necesidades básicas (alimentación, higiene, sueño y educación formal) pero pocas veces nos atrevemos a entrar en otros aspectos, como el desarrollo emocional el modelo educativo, los valores, el autocuidado... A día de hoy es difícil poder atender todos estos aspectos de los niños y las niñas, pero si nos quedamos sólo en los primeros, corremos el

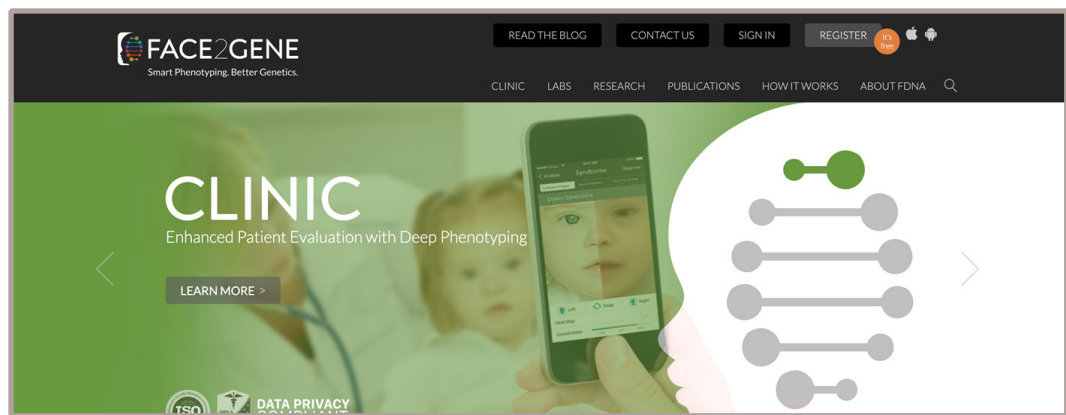
riesgo de acabar nuevamente criminalizando la pobreza. Se sigue teniendo la concepción que esos otros aspectos pertenecen a la intimidad de las familias y difícilmente nos atrevemos a entrar en ellas, aunque tengamos indicadores más o menos objetivos que nos ayuden a pensar que hay algo de ese sistema parental que no está funcionando. Dentro de estas situaciones una de las más vulnerables se vive durante procesos de separación o divorcio conflictivos, donde los menores corren el riesgo de convertirse en un arma más en la guerra entre sus padres o madres y que por la intensidad, confusión o miedo no siempre nos atrevemos a entrar, perpetuando la idea de lo que pasa dentro de casa no es asunto nuestro

Es por ello que es esencial atender la salud y su proceso desde la mirada también de lo social, la atención a los menores y familias atender aquellas circunstancias en que las personas nacen, crecen, viven, trabajan, envejecen, circunstancias que están configuradas por un conjunto de fuerzas económicas, sociales, normativas, políticas, que determinan el riesgo de enfermar, determinan también cómo va a evolucionar el proceso de enfermedad. Por tanto, atender a los factores sociales en el ámbito salud es una manera de apostar por futuras generaciones más sanas y saludables.

Bibliografía

1. Cummins, R. y Cahill J. (2000), Avances en la comprensión de la calidad de vida subjetiva. En Intervención psicosocial. Revista sobre igualdad y calidad de vida. Vol 9 (2) Colegio Oficial de psicólogos de Madrid. Madrid. pp 185-198.
2. Marmot, M. (2005). *The status syndrome: how social standing affects our health and longevity*. Nueva York: Henry Holt & Co.
3. Montón, O. (2016). *El treball social sanitari: la cura més enllà de la malaltia*. Revista Fer Salut recuperado de <http://www.fersalut.cat/2016/07/10/el-treball-social-sanitari-la-cura-social-mes-enlla-de-la-malaltia/>.

En aquestes adreces podeu actualitzar els vostres coneixements de Pediatria:



Face2Gen

Enllaç al web

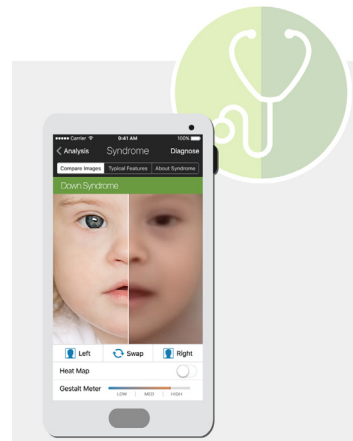
Aquesta és una aplicació que mitjançant tècniques d'intel·ligència artificial i algorismes d'aprenentatge automàtic aconseguix classificar trets facial característics, mitjançant fotografies, en síndromes dismorfogènics.

Potser una de les seves qualitats de més interès és aconseguir diferenciar malalties amb clínica similar però amb un aspecte facial diferent com per exemple la síndrome de Cornelia de Lange i la síndrome d'Angelman que, sovint, de no ser per la particular morfogènesi de cadascun d'elles són de difícil etiquetat. Fins i tot està servint de model per a fer una classificació de la síndrome de Noonan.

La base de dades d'aquest projecte conté més de 20000 fotografies i és capaç d'identificar gairebé 220 síndromes diferents amb una precisió superior al 65%.

De fet sota el paraigua de Face2Gen hi ha sis aplicacions diferents:

- **Clinic**, és l'encarregada de detectar fenotips, revelar característiques facials i revisar coincidències amb les síndromes emmagatzemades.
- **Forums serveix per a compartir i comentar casos**, podent-se obtenir retroalimentació d'experts.



- **Library** és una base de dades general de més de 10000 síndromes a la que s'hi pot accedir per a revisar fotos i característiques i a descripcions detallades.
- **Labs** permet accedir a dades de fenotips de pacients de manera segura, comunicar-se amb clínics i obtenir informes acurats.
- **Research** permet comparar síndromes i aprofitar dades de la comunitat d'investigació.
- **Academy**, una eina d'aprenentatge en síndromes dismorfogènics que es pot emprar des de qualsevol dispositiu.

Sens dubte una eina més, amb totes les limitacions que pugui tenir, per a l'ajut clínic i per a l'aprenentatge de les malalties genètiques que cursen amb trets dismòrfics facials.

Fotografies extretes de la pròpia web del programa.



Pediatría Integral

Enllaç al bloc



En línia també amb la temàtica de la revista val a dir que la darrera edició de Pediatría Integral

La revista de la Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y Atención Primaria està dedicada a la genètica i dismorfologia en la seva major part



Entrevista amb Tina Parayre, fins fa poc coordinadora dels Voluntaris de l'Hospital Sant Joan de Déu

Comunicació

Hospital Sant Joan de Déu Barcelona



La Tina Parayre va vincular-se a l'Hospital Sant Joan de Déu en primer lloc com a voluntària perquè sentia que podia ajudar a altres persones que estaven passant per un mal moment. La persona que la va entrevistar, Maria Júlia Dènia, que era la coordinadora en aquell moment, va ser qui la va proposar uns anys després com la seva successora.

Com va ser el canvi de voluntària a coordinadora dels voluntaris?

- "Va ser un canvi difícil. Jo havia deixat de ser voluntària durant un any per canvis molt importants que s'estaven produint en la meua vida. En aquell moment, la Maria Júlia, que estava a punt de jubilar-se, va proposar al gerent de l'Hospital, Josep Ganduxer, que jo ocupés el seu lloc. Vaig tenir bastanta reticència perquè sabia que m'agradaria molt aquesta feina, que m'implicaria molt i que seria molt intens, sense horaris i amb poca vida privada. I, finalment, vaig dir que sí i, efectivament, ha estat molt intens però alhora molt enriquidor".

Per què un hospital necessita voluntaris?

- "Penso que el voluntariat, si està ben format i sap quin és l'espai que ha de ocupar, és un suport importantíssim per a la pròpia institució i també per a les famílies. Perquè, per més ben organitzat i més humanitzat que estigui l'hospital, hi ha molts espais que són terra de ningú: moments en que la família es trobarà sola, iniciatives que si no hi ha un voluntari no es podran fer, etc. Per tant, el voluntariat és imprescindible. A més, penso que és una escola de valors per la societat, és una ajuda cap a dintre de l'hospital i també cap a fora.

Estic convençuda que una gran part de les persones que venen a fer de voluntaris a l'hospital no miren la vida igual que abans i la seva escala de valors canvia, perquè veuen realitats que d'un altra manera difícilment coneixerien. Llavors és quan se n'adonen de la importància que té per l'altra persona el seu acompanyament, mostrant comprensió i demostrant que qui pateix no és un número a l'hospital és algú que ens importa i que ens interessa que estigui bé tant ell com el

seu entorn. Si no hi ha un voluntariat, per més que els professionals s'ho proposin, no poden arribar a cobrir aquests espais”.

Com és el procés de formació d'un voluntari per un hospital?

- “Jo m’he basat sempre en aquesta frase de Sant Joan de Déu: “Feu el bé ben fet”. Resumeix el que ha de fer un voluntari. No n’hi ha prou amb que vulguis ajudar, has de conèixer les necessitats de l’altre i intentar donar resposta des del coneixement i la responsabilitat. El voluntari ha de formar-se per saber entrar en la realitat de l’altre i respondre des de les seves necessitats, no des del que a ell li agradaria fer. És un camí llarg que han de recórrer, perquè sempre anem tots amb idees preconcebudes”.

Quin és el perfil més habitual actualment i com ha anat evolucionant?

- “Ha canviat moltíssim. S’ha rejuenit d’una manera espectacular. Fa anys, era bàsicament femení, sobretot mestresses de casa i jubilades. Ara aquest perfil és minoritari. La gran majoria dels voluntaris actuals són persones que treballen, que tenen entre 40 i 50 anys, però també hi ha gent molt jove. No és un perfil tan marcat com abans, s’ha universalitzat. Ara hi ha voluntaris de totes les condicions socials i econòmiques. Això és molt positiu i enriquidor per a tothom. Quan entres a l’hospital, les barreres cauen, perquè hi ha una cosa que ens uneix: tothom vol ajudar a l’altre.

Què és el que agraeix més un pacient de la tasca d'un voluntari?

- “Sobretot, el que agraeixen no és el fet concret de portar una joguina o acompanyar-los perquè no estiguin sols en un moment donat, sinó el fet de que veuen que el voluntari empatitza amb la situació de patiment que estan passant”.

I un professional sanitari?

- “Hi ha hagut un canvi molt important en els darrers anys. Els professionals sempre han estat molt agraïts de la feina dels voluntaris, però des de fa un temps, amés, els consideren imprescindibles, ja que sense ells, moltes iniciatives noves no es podrien dur a terme. Molts dels programes

que hem encetat a l’hospital no han sigut idees dels voluntaris sinó que les han proposat els professionals i han volgut que les portéssim a terme des dels voluntaris. Realment, hi ha una sinèrgia molt clara entre el personal sanitari i els voluntaris”.

La realitat ens demostra que és més fàcil captar voluntaris per un hospital pediàtric que no pas per un centre d'adults. Què es pot fer per fer créixer el voluntariat per adults?

- “És veritat que l’infant provoca més emocions i la seva situació pot tocar més el cor dels adults. Però penso que s’ha de “vendre” millor el voluntariat adreçat als adults que pateixen situacions de vulnerabilitat. Perquè es poden fer coses molt boniques i que siguin molt enriquidores per a tothom. Cal fer difusió perquè la gent perdi la por i que se n’adoni que, de vegades és tan difícil estar amb un infant com estar amb un avi. La persona que vol fer el bé no ha de ser selectiu, no ha de dir a on vol anar sinó que ha de preguntar on és més necessari el seu suport, però això és un procés i la persona ha de ser molt sincera amb sí mateixa per veure què és capaç d’oferir i què és el que no podrà fer. No tothom està preparat per fer-ho tot”.

A què et dediques ara que estàs jubilada?

- “He deixat de treballar però no m’he jubilat de la vida. És una nova etapa que s’obre i que pot ser tant productiva com la que he portat fins ara. La meua vocació per fer coses pels demès no s’acaba. Estic a disposició de l’hospital per fer formació, xerrades i per seguir compartint el coneixement que he adquirit amb l’experiència d’aquests anys”.





Els membres del Comitè de Redacció desitgem que el contingut d'aquest **VINCLES** et pugui ser d'utilitat. Així mateix et demanem que ens ajudis a millorar els propers números. Fes-nos arribar els teus suggeriments a

juanjo@sjdhospitalbarcelona.org

La teva participació serà ben vinguda i la tindrem en compte.

Podeu trobar aquest exemplar de **VINCLES** en format d'alta resolució a la web de l'Hospital Sant Joan de Déu

<http://www.sjdhospitalbarcelona.org/ca/vincles-amb-primaria>

Hospital Sant Joan de Déu
Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Tel. 93 253 21 00

<http://www.sjdhospitalbarcelona.org>

Comitè de redacció

• **Juanjo García**. Cap de Pediatria HSJD i adjunt a la Direcció Mèdica. • **Josep Anton Serrano**. Metge Pediatre ICS. • **Manel Enrúbia**. Director Centre d'Atenció Pediàtrica Integral de Barcelona Esquerra. • **Jordi Joan Fàbrega**. Webmàster / Tècnic comunicació de l'HSJD. • **Yolanda Fernández**. Coordinadora Servei d'Urgències HSJD. • **Albert Moltó**. Periodista. Cap de comunicació de l'HSJD. • **Vicente Morales**. Metge pediatre. Direcció Equip de Pediatria Alt Penedès. • **Anna Fernández**. Metgesa pediatra de l'HSJD. • **Cèlia Pujol**. Infermera. Direcció Equip de Pediatria Alt Penedès. • **Marcelo Andrade**. Pediatre Consultes Externes de l'HSJD. • **Cynthia Crespo**. Metgesa pediatra l'ABS Montclar. • **Josep Serrat**. Director de Planificació i control de gestió de l'HSJD. • **Susana Gutiérrez**. Metgesa pediatra del CAP Adrià.

La informació relativa a aspectes diagnòstics i terapèutics que es publica a **VINCLES**, reflecteix el procés d'atenció habitual dels professionals de l'Hospital Sant Joan de Déu i de les entitats col·laboradores. En el moment de ser aplicada a un cas clínic concret, no es pot considerar com un substitut del judici professional qualificat de qualsevol proveïdor de salut, que haurà de contemplar també la història clínica, exploració i condicions de salut específics del pacient.