

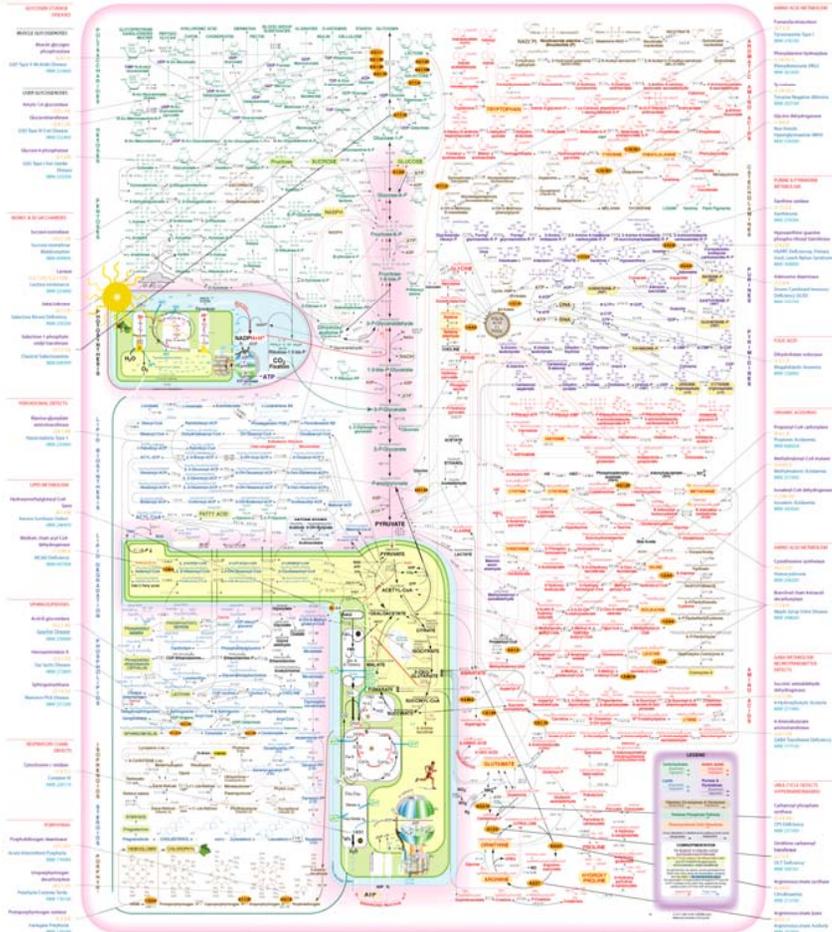
guía metabólica

Día a día con los pacientes

Júlia Cutillas Ureba / Mercedes Serrano
Equipo Guía Metabólica

Dirección de Innovación del Hospital Sant Joan de Déu
Jornada TECNO– Madrid, 6 de junio de 2013

Los Errores Congénitos del Metabolismo



- Extraordinariamente heterogéneo
- Más de 600 enfermedades



Diseñado por Donald E. Nicholson, The University of Leeds, Inglaterra.
<http://www.iubmb-nicholson.org/gif/InbornErrors.html>

Los antecedentes

1. Falta de información



Los antecedentes



Información en
ECM



¿Información
Asequible?

- Facilitar el acceso a la información
 - Cantidad
 - Calidad (lenguaje sencillo)

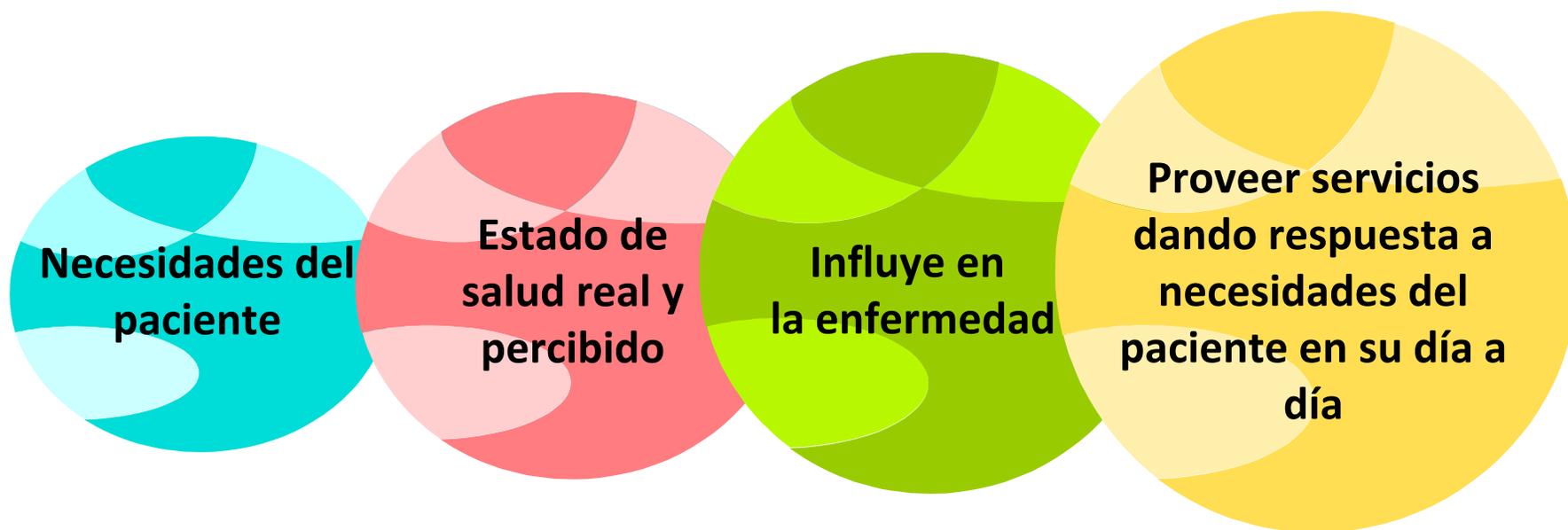
Los antecedentes

1. Falta de información
2. El modelo clásico de medicina no resuelve todas las necesidades



Los antecedentes

- El efecto dominó



Los antecedentes

1. Falta de información
2. El modelo clásico de medicina no resuelve todas las necesidades
3. Intervenciones basadas en Web: empowerment de pacientes crónicos
4. Grupos de soporte online: Disminución de la soledad



Las redes son casi la única manera de socializar en enfermedades raras, particularmente en ultra-raras [@armayones](#)

Los antecedentes

1. Falta de información
2. El modelo clásico de medicina no resuelve todas las necesidades
3. Intervenciones basadas en Web: *empowerment* de pacientes crónicos
4. Grupos de soporte online: Disminución de la soledad
5. Pacientes con Enfermedades Raras: modelos e-pacientes



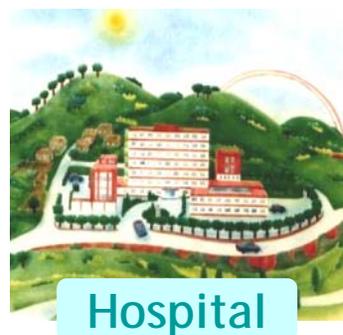
Los antecedentes

1. Falta de información
2. El modelo clásico de medicina no resuelve todas las necesidades
3. Intervenciones basadas en Web: *empowerment* de pacientes crónicos
4. Grupos de soporte online: Disminución de la soledad
5. Pacientes con Enfermedades Raras: modelos e-pacientes



Los antecedentes

1. Falta de información
2. El modelo clásico de medicina no resuelve todas las necesidades
3. Intervenciones basadas en Web: *empowerment* de pacientes crónicos
4. Grupos de soporte online: Disminución de la soledad
5. Pacientes con Enfermedades Raras: modelos e-pacientes

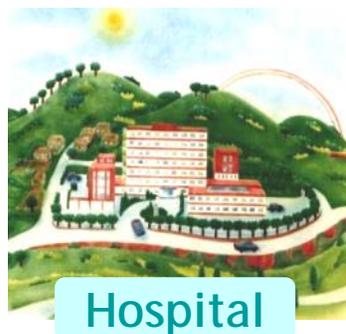


El Hospital



Los antecedentes

1. Falta de información
2. El modelo clásico de medicina no resuelve todo: necesidades no resueltas
3. Intervenciones basadas en Web: empowerment de pacientes crónicos
4. Grupos de soporte online: Disminución de la soledad
5. Pacientes con Enfermedades Raras: modelos e-pacientes



guía
m3tabólica

/ ENCUENTRA TU ECM

En Guía Metabólica contamos con información de 60 de los Errores Congénitos del Metabolismo descritos, y vamos ampliando. ¡Consulta la lista y encuentra el que te interesa!

/ NUESTRAS RECETAS

En **La Cuineta** tenemos sabrosas recetas adaptadas para la alimentación restringida en **proteínas, grasas o glúcidos** y para dieta cetogénica. También puedes enviarnos tus propias recetas para compartirlas.

/ CONSEJOS

A partir de las experiencias de padres y profesionales incluimos **Recomendaciones** útiles que pueden ayudar en el día a día de las familias, en la escuela, en los deportes o en la alimentación.

🔍 INICIO DE SESIÓN

Usuario:

Contraseña:

[Crear nueva cuenta](#)
[Solicitar una nueva contraseña](#)

/ Comentarios recientes

HSJD Natàlia Egea en [Defectos de la \$\beta\$ -oxidación](#)

LAURA y MARCOS en [Defectos de la \$\beta\$ -oxidación](#)

LAURA y MARCOS en [Defectos de la \$\beta\$ -oxidación](#)

HSJD Dra. M Serrano en [Aciduria glutárica tipo 1](#)

HSJD Dra. M Serrano en [Aciduria glutárica tipo 1](#)

/ Quién está en línea

Actualmente hay **1 usuario** y **0 invitados** en línea.

Usuarios en línea
- jcutillas

/ Glosario

linfadenopatías

Trastornos inespecíficos de los ganglios linfáticos con aumento de tamaño de los mismos. ...

/ Información médica



Guía Metabólica amplía las Gangliosidosis GM2 con la enfermedad de Sandhoff

22/05/2013

Guía Metabólica incorpora la enfermedad de Sandhoff a la información sobre las [Gangliosidosis GM2](#) del portal, que hasta ahora incluía la

enfermedad de Tay Sachs.

[Actualidad médica](#) [enfermedad de Sandhoff](#) [enfermedad de Tay Sachs](#)
[gangliosidosis GM2](#) [Actualidad](#)



El níspero, una fruta de primavera de origen oriental

15/05/2013

La primavera es una época en la que numerosas frutas llegan a nuestros mercados, y entre ellas se encuentra el níspero, con su forma ovoides y su piel y pulpa de color naranja.

[Actualidad médica](#) [alimento del mes](#) [fruta](#) [níspero](#) [Actualidad](#)

/ Eventos



IV Congreso Internacional de Glucogenosis

03/06/2013

La Asociación Española de Enfermos de Glucogenosi - AEEG, organiza el IV Congreso Internacional de **Glucogenosis** del **3 al 9 de junio** en un nuevo entorno universitario e investigación en la Universidad Autónoma de Barcelona.

/ Siguenos en



📧 Suscríbete

Recibe nuestro boletín de noticias

E-mail:

Suscribirse Darse de baja

[Boletines anteriores](#)



Envía tus recetas



Población objetivo

- Pacientes, familias de pacientes, asociaciones, profesionales del ámbito de la salud, otras personas en contacto con pacientes (maestros, amigos...)



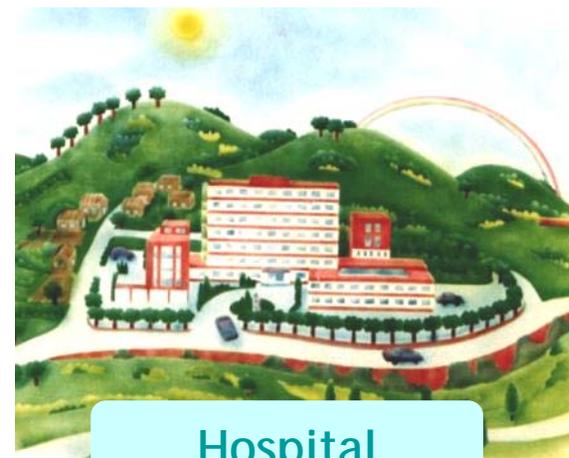
- Considerando el castellano y la incidencia de los ECM
- Población objetivo: 62.000 personas

Mediadores

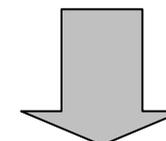
E-PATIENTS



E-CAREGIVERS



Hospital



Personal Sanitario

El éxito es de los e-caregivers



Perfil de usuario

1. Personas sanas de edad joven/media

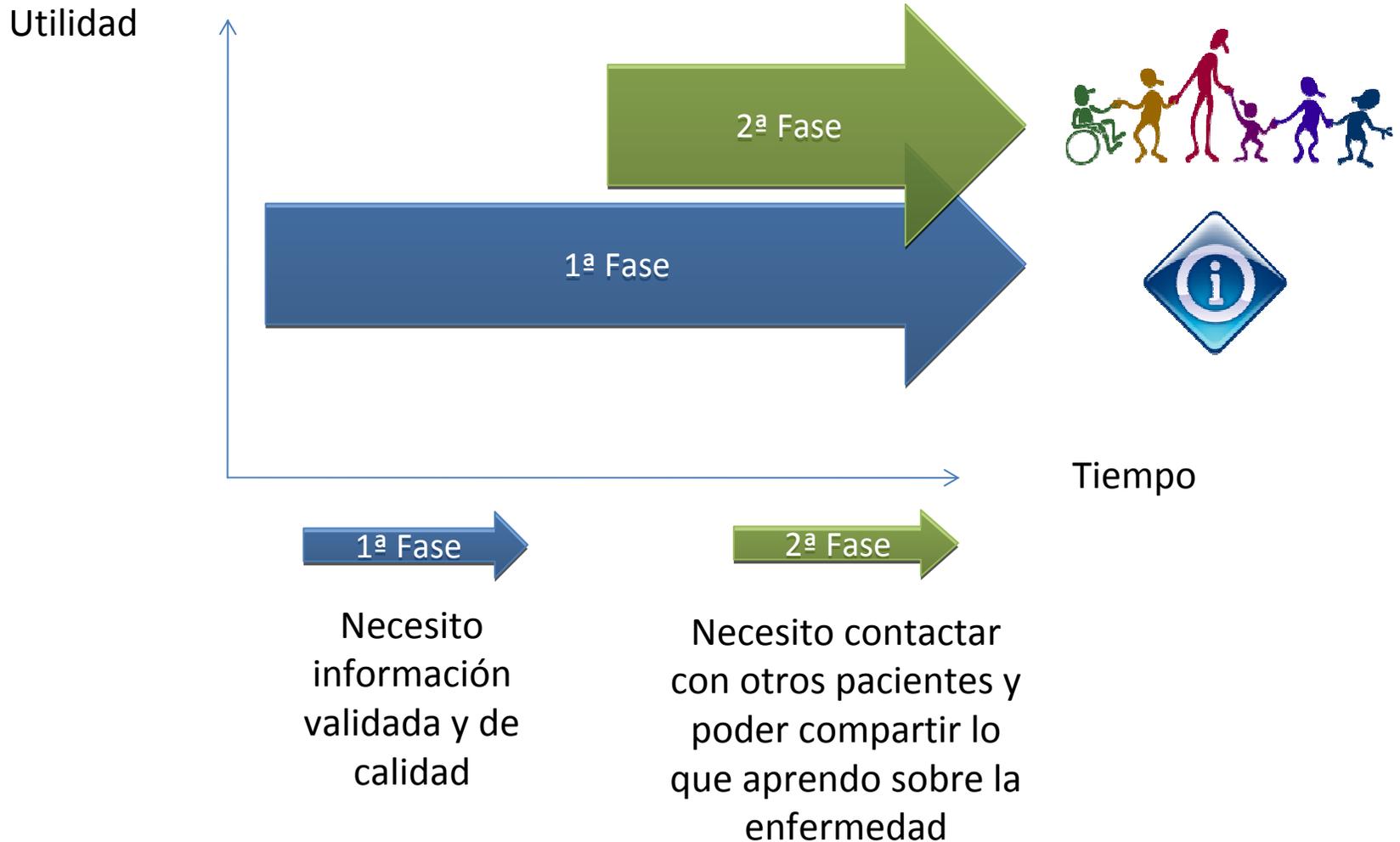
2. Relación afectiva muy potente

3. La “experiencia” del niño enfermo: antinatura



Gran participación, implicación, adhesión...

Evolución del paciente en la Sociedad de la Información



Contenidos

- ✓ Información científica sobre 60 ECM
- ✓ 101 consejos para la vida diaria
- ✓ 251 recetas específicas para dietas y 250 menús completos
- ✓ Casi 1.000 artículos con contenidos científicos y avances médicos
- ✓ Georecursos
- ✓ Boletín mensual
- ✓ 3 espacios en Redes Sociales



metabólica guía **SANT JOAN de DéU** HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

DEFECTO DEL TRANSPORTADOR DE TIAMINA TIPO 2

transportador
tiamina
 Tiamina o Vitamina B1

¿QUÉ OCURRE EN EL DEFECTO DEL KHTN2?
 Defecto del transportador de tiamina (KHTN2)

Fármacos huérfanos
 Son aquellos destinados a la prevención, diagnóstico o tratamiento de pacientes con enfermedades raras (huérfanas, enfermedades que afectan a menos de 5 por cada 10.000 individuos). En general, se destinan al tratamiento de enfermedades graves o que producen incapacidades sin medidas de estruño, poco probable sin medidas de estruño ya que van destinados a un reducido número de pacientes, pero responden a necesidades de salud pública. Son tratamientos encaminados a corregir las alteraciones metabólicas causadas por el ECM (restricción del sustrato no metabolizable, activación de vías metabólicas alternativas, inhibición directa o competitiva de algunas actividades enzimáticas o reemplazamiento del producto que resulta deficiente...).

La UE en 1999 creó el Comité de fármacos huérfanos, dentro de la Agencia Europea del Medicamento y aprobó un Reglamento que definió los criterios que debía cumplir un fármaco para ser considerado huérfano. En la actualidad se afronta este problema desde una perspectiva comunicativa dado el bajo número de pacientes de las diferentes enfermedades.

Las asociaciones de afectados de enfermedades raras y los facultativos implicados en su diagnóstico y seguimiento son especialmente los impulsores de estas medidas y los que han logrado conciliar a políticos, instituciones profesionales sanitarias e industria farmacéutica para realizar políticas efectivas en la lucha contra estas enfermedades.

¿Están registrados los fármacos huérfanos?
 Algunos fármacos huérfanos están registrados en España, pero en otros países y deben importarse como medicamentos extrajeros.

Orejas de carnaval
 Dieta
 Keal Hipi
 Fiesta
 Usuar

Ratoncitos de patata
 Dieta controlada en Proteínas
 Ir plato
 Usuario: La Casita Verde

Reacciones psicológicas en hermanos de pacientes con ECM

HP Eugenia Fozal Rich (Psicóloga, Unidad de ECM, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona) con las razonables aportaciones de varios hermanos de ECM.

Ante un diagnóstico de ECM los hermanos no pueden generalizar, ya que las reacciones que muestran dependen de múltiples variables: edad, tipo de enfermedad, grado de discapacidad de los padres... etc. Cada hermano es único y singular por lo que pueden mostrar reacciones muy diversas.

¿Cuáles son los principales factores que determinan las reacciones psicológicas?

Podría citar varios factores determinantes entre los que señalaré:

- Edad y lugar que ocupa en la familia (entre los hermanos). El grado de madurez emocional y el medio de vida de la edad. El grado de aceptación por parte del niño será diferente cuando:
 1. en un momento dado de su vida, nace un hermano con un grado, o bien menor que él, o bien mayor que él. Cuanto mayor es la diferencia de edad entre los hermanos...

Opciones terapéuticas actuales llb/v: Terapia Antisentido (06/2012)

Dra. Mercedes Serrano y Dra. Antonia Vilaseca (Equipo Guá González, experta en terapia antisentido (Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Centro de Biología Molecular, CSICER, Universidad Autónoma de Madrid, España). Resumen basado en el artículo: Pérez B et al. J Inher Metab Dis (2010) 33:397-403.

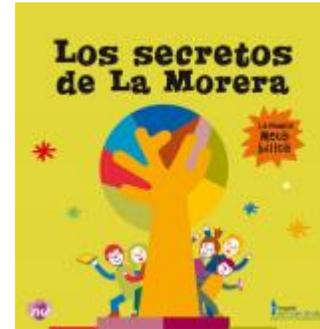
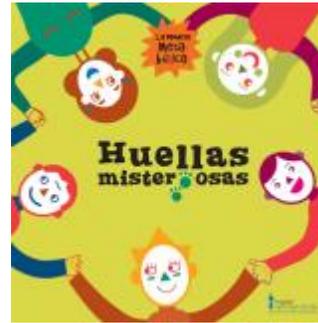
Terapia antisentido
 27/06/2012
 La terapia antisentido se basa en el uso de oligonucleótidos (pequeños fragmentos de ácido nucleico (13-25 nucleótidos) de ácido nucleico (13-25 nucleótidos) complementarios para una secuencia específica de un gen, con objeto de unirse al mRNA del mismo y evitar así la producción de una proteína mutada.

¿Qué son los nucleótidos?
 Los nucleótidos son cada una de las unidades que forman el DNA o el RNA. Están formados por una base nitrogenada, un pentosa (azúcar cíclico de 5 átomos de carbono) y un grupo fosfato, unidos por enlaces covalentes (fuertes). Las bases nitrogenadas son purinas (adenina y guanina) y pirimidinas (timina, citosina y uracilo).
 Así, existen 5 nucleótidos diferentes en el DNA y RNA: adenina, guanina, timina, citosina y uracilo.

Una larga cadena de muchos nucleótidos constituye un ácido nucleico. En el ácido desoxiborribonucleico (DNA) la pentosa es la desoxirribosa, mientras que en el ácido ribonucleico (RNA) es la ribosa.

Nucleótido → Ácido nucleico

Contenidos



Espacio de comentarios



Preguntas sobre
aspectos médicos
y nutricionales

Compartir
experiencias con
pacientes/familias



**Supervisión del Equipo
Guía Metabólica**

El equipo



1. **Nutricionista**
2. Especialista en **bioquímica clínica**
3. **Neuropediatra**
4. Representante de las **organizaciones de pacientes**
5. **Periodista especializada en social media e Internet,**
6. **Técnico medios audiovisuales y comunicación on-line**
7. Responsable de **Área tecnológica**

Dinámica de trabajo

El equipo de Guía Metabólica realiza una reunión presencial al mes y realiza una **coordinación continuada de portal** mediante email y teléfono.



Información y Recursos

- ✓ Actualización de contenidos de forma semanal.
- ✓ Monográficos sobre alimentos 4-5 anuales.
- ✓ Incorporación de nuevas enfermedades 4-5 anuales.
- ✓ Actualización de jornadas eventos según calendario.
- ✓ Incorporación de resúmenes de eventos en los días siguientes.
- ✓ Envío de boletín para suscritos de forma mensual.
- ✓ Incorporación de material aprender jugando 1-2 anuales.

Comentarios

- ✓ Gestión consensuada de comentarios por parte de todo el equipo, asignado responsable.
- ✓ Tiempo de respuesta: 3-4 días a lo largo del año.

Temática de los comentarios



49%

25% Sobre la propia enfermedad
(proceso dx, seguimiento bq,
investigación...)

10% Sobre situaciones especiales o
enfermedades asociadas

14% Dudas sobre nutrición/dietas
especiales



51%

17% Solicitudes de contacto con otras
familias

16% Gratitud, expresión de soledad, de
angustia...

13% Contar experiencias personales,
trucos, recomendaciones, reflexiones...

6% Temas prácticos: viajes, tiendas, ...

Resultados: Impactos psicológicos

A partir de los contenidos de Guía Metabólica he...

Descubierto nueva información.....	95.5%
Encontrado a personas en situación similar y me siento acompañado...	78.4%
He visto que al fin y al cabo, no lo llevo tan mal.....	70.0%

↓ Sensación de soledad

↑ Autoconfianza

↓ Autocrítica

↑ Empowerment

Resultados:

Uso de e-Salud y competencias

A partir de conocer y participar en Guía Metabólica me siento...

Más seguro y capaz para explicar mis dudas (81,42%) y necesidades (77,14%)
Más seguro y capaz para realizar consultas a mi médico de referencia (74,29%).

No creo que mi relación con mi médico haya empeorado o mejorado, pero sí me siento más capaz de tomar decisiones conjuntas con el profesional sanitario (68,57%).

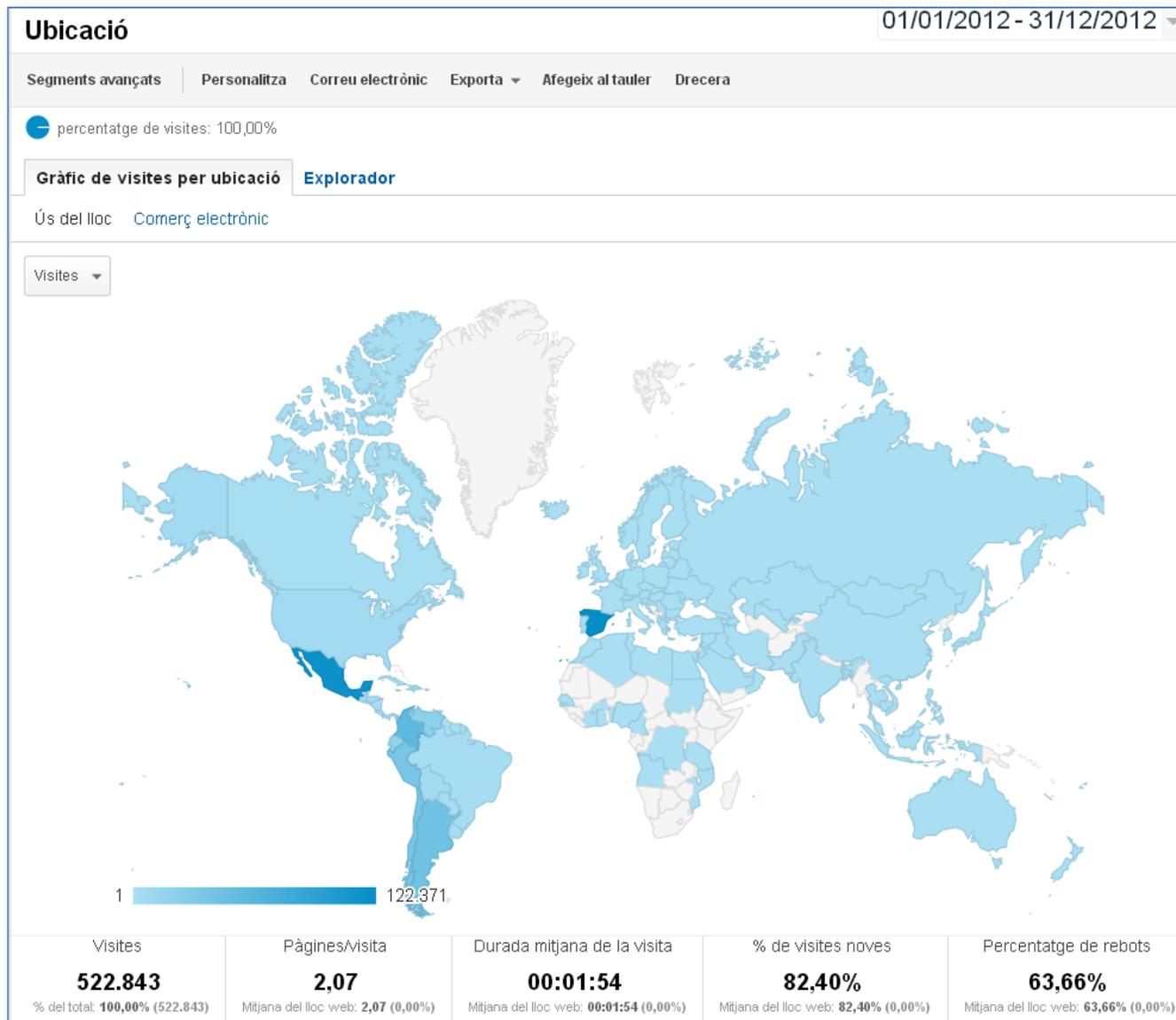
Resultados 2012



- ✓ Usuarios registrados: 102,1%↑
- ✓ Usuarios únicos: 207,5%↑
- ✓ Visitas: 202,4%↑
- ✓ Páginas vistas: 137,6%↑

Guía metabólica	Ene	Feb	Mar	Ab	May	Jun	Jul	Ag	Set	Oct	Nov	Dic	TOTAL
Usuarios registrados	864	925	996	1.067	1.162	1.197	1.245	1.325	1.410	1.536	1.673	1.746	1.746
Usuarios únicos	16.342	21.090	31.087	33.424	44.862	34.727	27.324	34.864	46.315	63.944	60.977	32.082	447.038
Visitas	19.550	25.053	36.115	38.752	52.249	40.380	31.977	40.342	53.933	74.845	72.033	37.614	522.843
Páginas vistas	48.021	57.095	78.897	82.551	106.475	87.025	68.663	79.175	108.904	155.373	136.360	75.273	1.083.812

Resultados 2012



Visites

522.843

% del total: **100,00%** (522.843)

Pàgines/visita

2,07

Mitjana del lloc web: **2,07 (0,00%)**

Durada mitjana de la visita

00:01:54

Mitjana del lloc web: **00:01:54 (0,00%)**

Beneficios para el e-paciente

1. **Soledad y autocrítica** → salud emocional.
2. **Soluciones** en webs a **necesidades** que el sistema sanitario no resuelve.
3. **Complementos** a la medicina más “tradicional”, que contribuyen a su percepción de **bienestar**, su calidad de vida
4. **Consultas** de mayor **rendimiento** con su médico → Pacientes expertos.

Prescripciones/recomendaciones, como médicos...



Conclusión

- Websites específicos sobre ECM, especialmente con una estructura 2.0, se podrían considerar como complementos a la medicina más “tradicional”.
- Pensamos que la contribución de Guiametabolica.org tiene que ver con la percepción de bienestar de los pacientes, no interfiriendo con la medicina “tradicional”.



guía metabólica

Júlia Cutillas Ureba y Mercedes Serrano

Equipo Guía Metabólica

Dirección de Innovación del Hospital Sant Joan de Déu

Jornada TECNO – Madrid, 6 de junio de 2013