

ANEXO I

FICHA DE RECOGIDA DE BUENAS PRÁCTICAS EN ENFERMEDADES RARAS EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

1. TÍTULO Y NOMBRE DEL PROYECTO PRESENTADO A BBPP

Programa de formación dirigido a pacientes y familias con enfermedades congénitas del metabolismo

2. DATOS DE LA ENTIDAD RESPONSABLE

- Nombre de la entidad y de la persona de contacto: Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas.
- Domicilio social (incluido Código Postal.): Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. A Choupana s/n. 15706 Santiago de Compostela.
- CCAA: Galicia
- Datos de contacto de la persona responsable del proyecto¹:
Nombre y apellidos: e-mail: Teléfono: M^a Luz Couce Pico. maria.luz.couce.pico@sergas.es. 677109569/981950167

3. Línea de actuación

Marcar con una X la línea/s de actuación a que corresponda, se podrá marcar más de una.

ÁREA ESTRATÉGICA²	<input checked="" type="checkbox"/> Línea 1: Información sobre ER
	<input type="checkbox"/> Línea 2: Prevención y detección precoz
	<input checked="" type="checkbox"/> Línea 3: Atención sanitaria
	<input type="checkbox"/> Línea 4: Terapias
	<input checked="" type="checkbox"/> Línea 5: Atención socio-sanitaria
	<input type="checkbox"/> Línea 6: Investigación
	<input checked="" type="checkbox"/> Línea 7: Formación

4. ÁMBITO DE INTERVENCIÓN

Marcar con una X donde corresponda

- Estatal
- Comunidad Autónoma, provincia, municipio
- Área de Salud (sector, distrito, comarca, departamento...)

¹ Aquella persona de contacto que hará de interlocutora con el MSSSI y proporcionará más información técnica acerca de la intervención/experiencia en caso de ser necesario.

² Cada Subdirección o Unidad establecerá las suyas.

- Zona básica
- Otro (especificar):

5. PERÍODO DE DESARROLLO

- Fecha de inicio: 2001
- Actualmente en activo: si
- Fecha de finalización:

6) Breve Descripción

Población diana

Pacientes de todas las edades con Enfermedades Metabólicas Congénitas, de Galicia y también en ocasiones de otras Comunidades.

Familias que tienen afectados de Enfermedades Metabólicas Congénitas.

Otros profesionales Sanitarios.

Objetivos:

General

-Que los pacientes y familias adquieran experiencia en el manejo de las técnicas y tratamientos que deban realizar y ello redunde en una mejora de su pronóstico y calidad de vida.

Específicos

-Instruir y entrenar periódicamente a los pacientes y familiares en el manejo de las técnicas y habilidades necesarias para llevar a cabo el tratamiento de estos pacientes.

- Establecer un programa fijo y permanente de sesiones de formación y foros de debate.

- Establecer talleres de cocina que les permitan perfeccionar el arte culinario en estos pacientes y así tener una buena adherencia a la dieta, dado que el tratamiento nutricional es un pilar básico en un porcentaje muy importante.

Metodología

Se llevan a cabo con periodicidad anual **Reuniones Formativas** durante los 3 días de un fin de semana (viernes tarde-domingo) con la Asociación de Pacientes y Familiares de Enfermedades Metabólicas Congénitas (PKU y OTM) en un lugar de la Comunidad Gallega cedido por la Administración Sanitaria. En estas Reuniones, que se imparten desde hace más de 12 años, participan profesionales de la Unidad y de otras Unidades de España, y se realizan:

- exposiciones de temas que previamente sugieren las familias
- foros de debate en los que participan conjuntamente todos los profesionales, afectados y familias
- taller de cocina con dietistas, familias y afectados.

-Se imparte asimismo desde 2009 **talleres de cocina metabólica** con periodicidad bianual (una jornada específica para ese taller y otro se realiza en la reunión formativa), en colaboración y apoyados por

restauradores expertos (de la Escuela Superior de Hostelería de Lamas de Abade de Santiago, de la Fundación Alicia...) en el que participan activamente los pacientes y familiares.

Igualmente hay **jornadas de diálogo** con las familias en el fin de semana (domingo a la mañana) en las instalaciones del Hospital, de acuerdo con la Dirección del Centro Hospitalario.

Estos programas se llevan a cabo sumados a la **instrucción continuada** a las familias, fundamentalmente por el personal de enfermería y de dietética en:

- el manejo de sondas nasogástricas, cuidados de gastrostomía, reservorio subcutáneo para infusión endovenosa, traqueotomía, bombas de alimentación nocturna en domicilio, curas de suturas realizadas...
- cómo deben realizar la extracción en domicilio de la muestra de sangre impregnada en papel Whatman 906, para el estudio de aminoácidos y acilcarnitinas.
- Conocimiento de los alimentos, manejo dietético-metabólico, Realizar el cálculo dietético de los pacientes.
- Instruir a los pacientes y familias en el conocimiento de los alimentos, con el empleo de los colores del semáforo (permitido, restringido y prohibido).
- Instruir en el manejo dietético-metabólico, cómo realizar el cálculo dietético de los pacientes.

Los programas de formación incluyen el estudio y la valoración de los aspectos éticos del diagnóstico, de los tratamientos y del consejo genético individual y familiar.

7- Resultados y Evaluación

La jornada específica de talleres de cocina metabólica ha cumplido este año su 5ª edición. Como resultado de estas jornadas se han elaborado dos pequeños libros, uno de introducción a la gastronomía molecular para conocer y probar nuevas texturas y alimentos y otro sobre menús de fiestas.

En las Reuniones de fin de semana, también se lleva a cabo un taller de cocina metabólica donde participan todos los afectados y familiares que deseen.

Como resultado de estas jornadas se ha elaborado otro libro, de gastronomía tradicional en la alimentación del paciente metabólico.

También se han elaborado otros 2 libros de dietas editados por la Universidad de Santiago de Compostela sobre alimentación en las aminoacidopatías, aspectos nutricionales y dietéticos (1ª edición en 2010; 2ª edición revisada y ampliada en 2013), pues las aminoacidopatías son dentro de las enfermedades metabólicas hereditarias las alteraciones más frecuentes y donde la dieta es más difícil de cumplimentar.

En todos los casos los menús fueron elaborados/diseñados en colaboración con la Escuela Superior de Hostelería de Santiago) y en el de introducción a la Gastronomía molecular por el restaurador Peig de la Fundación Alicia. El cálculo de cada uno de los menús se llevó a cabo a través del programa informático de diseño propio: www.odimet.es

La Formación continuada de la Unidad a afectados y Familiares conlleva un aprendizaje en otros aspectos de manejo de sondas, analíticas específicas. Ello, junto con el programa de cálculo dietético y nutricional, se traduce en un cumplimiento terapéutico mejor y por ende en tener mejores marcadores bioquímicos de control (mediana de fenilalanina en PKU, leucina en enfermedad de la orina de jarabe de arce, homocisteína en homocistinuria..)

Se realizan encuestas de satisfacción de los usuarios (60) donde entre los ítems de preguntas figura la formación a afectados y familias objetivando resultados de satisfecho/muy satisfecho en el 100% de los casos.