

Criterios revisados, acordados por el Consejo Interterritorial, que deben cumplir los CSUR para ser designados como de referencia del Sistema Nacional de Salud, actualizados según los criterios homologados por el Consejo Interterritorial

62. TRASTORNOS HEREDITARIOS DE LA QUERATINIZACIÓN

La queratinización es un proceso imprescindible para que nuestra piel funcione de forma adecuada. Este proceso es complejo y culmina con la producción de una capa córnea compacta, impermeable, que nos protege de la pérdida de agua, del paso de irritantes y microorganismos. Existen una serie de trastornos hereditarios derivados de esta alteración de la función barrera con manifestaciones clínicas características que se denominan trastornos de la queratinización. El grupo más representativo dentro de ellos es el de las ictiosis.

Las **ictiosis** son un grupo de trastornos de la queratinización hereditarios y complejos de muy baja prevalencia. La complejidad reside en el diagnóstico, pues hay un número importante de cuadros diferentes, cada uno de ellos debido a mutaciones en genes que intervienen en el complejo proceso de la queratinización y diferenciación epidérmica.

Se distinguen dos grandes grupos de ictiosis:

- Ictiosis no sindrómicas, en las que la piel es el único órgano afectado.
- Ictiosis sindrómicas, con afectación sistémica, más frecuentemente neurológica, pero también de otros sistemas como órganos de los sentidos, intestino, etc.

El momento crítico de los pacientes con ictiosis es el período neonatal, ya que en este período de vida una barrera cutánea íntegra y funcional es fundamental para la supervivencia.

Por tanto, la existencia de unidades especializadas es necesaria para el diagnóstico tanto clínico como genético, para el manejo del neonato y del paciente con ictiosis y sus complicaciones cutáneas (ampollas, infección, prurito, dolor, alopecia, carcinomas, etc...) y sistémicas (nutricionales, otológicas, oftalmológicas, neurológicas, alérgicas, etc.).

De esto se deduce que además del dermatólogo y el genetista, el manejo multidisciplinar es fundamental a lo largo de todos los períodos de la vida de los pacientes con ictiosis.

Además, existen **otros trastornos hereditarios de la queratinización infrecuentes** como las queratodermias palmoplantares, la paquioniquia congénita, las eritroqueratodermias o la enfermedad de Darier. Todos estos procesos son de aparición más tardía que las ictiosis y su caracterización genética puede ser muy compleja debido a su rareza, al difícil acceso a los laboratorios de diagnóstico molecular y a que incluso en algunos casos (eritroqueratodermias) todavía no se dispone de una caracterización genética definitiva.

En las enfermedades raras la experiencia es fundamental, pero esta experiencia sólo se puede adquirir si los profesionales atienden a un número significativo de pacientes. En un estudio reciente publicado en la revista española de dermatología, se observó que la gran mayoría de los pacientes (53 de los 72 individuos consultados) con ictiosis eran atendidos por un dermatólogo que sólo tenía 1 paciente con ictiosis a su cargo.

En resumen, la existencia de CSUR para la atención de los enfermos con trastornos hereditarios de la queratinización es fundamental para facilitar el acceso de los pacientes a todas las especialidades involucradas en su atención y a los tratamientos más eficaces y las terapias más avanzadas y, por tanto, para mejorar su calidad asistencial y, en consecuencia, su calidad de vida.

A. Justificación de la propuesta

<p>► Datos epidemiológicos de los trastornos hereditarios de la queratinización (incidencia y prevalencia).</p>	<p>En España la prevalencia de las ictiosis autosómicas recesivas (la forma <i>más frecuente</i>) se estima en aproximadamente 7.2 individuos por millón de habitantes, lo cual significa que existen aproximadamente unas 294 personas afectadas en España. A esta cifra habría que sumar un número indeterminado pero aún más pequeño de otras formas más raras.</p> <p>No existen datos epidemiológicos sobre la prevalencia del resto de los trastornos hereditarios de la queratinización. Son, en general, procesos muy infrecuentes cuyo diagnóstico puede demorarse si no se sospechan o si no se tiene acceso a los laboratorios de diagnóstico molecular.</p>
--	---

B. Criterios que deben cumplir los Centros, Servicios o Unidades para ser designados como de referencia para la atención de los trastornos hereditarios de la queratinización

<p>► Experiencia del CSUR:</p> <p>- Actividad:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Número mínimo de pacientes que deben atenderse o procedimientos que deben realizarse al año para garantizar una atención adecuada de los trastornos hereditarios de la queratinización: <p>- Otros datos: investigación en esta materia, actividad docente postgrado, formación continuada, publicaciones, sesiones multidisciplinarias, etc.:</p>	<p>Si el CSUR va dirigido a la atención de niños y adultos, esto deberá reflejarse en los criterios de actividad.</p> <ul style="list-style-type: none"> - 10-20 pacientes, adultos y niños, nuevos diagnosticados al año de cualquier tipo de ictiosis hereditarias (<i>exceptuando ictiosis vulgar</i>) y otros trastornos hereditarios de la queratinización (<i>como queratodermias palmoplantares, paquioniquia congénita, eritroqueratodermias o enfermedad de Darier</i>) atendidos en la Unidad en el año, de media en los 3 últimos años. - 25-50 pacientes en seguimiento, adultos y niños, con todos los tipos de ictiosis hereditarias (<i>exceptuando ictiosis vulgar</i>) y otros trastornos hereditarios de la queratinización (<i>como queratodermias palmoplantares, paquioniquia congénita, eritroqueratodermias o enfermedad de Darier</i>) atendidos en la Unidad en el año, de media en los 3 últimos años. - Docencia postgrado acreditada: participación de la Unidad en el programa MIR del Centro. El centro cuenta con unidades docentes o dispositivos docentes acreditados para dermatología y pediatría. - La Unidad participa en proyectos de investigación en este campo. <ul style="list-style-type: none"> ▪ El centro dispone de un Instituto de Investigación acreditado por el Instituto Carlos III con el que colabora la Unidad. - La Unidad participa en publicaciones en este campo. - La Unidad tiene un Programa de formación continuada en trastornos hereditarios de la queratinización de los profesionales de la Unidad estandarizado y autorizado por la dirección del centro. - La Unidad realiza sesiones clínicas multidisciplinarias, al menos mensuales, que incluyan todas las Unidades implicadas en la atención de los pacientes con trastornos hereditarios de la queratinización. - La Unidad realiza sesiones clínicas multidisciplinarias, al menos mensuales, que incluyan
--	--

	<p>todas las Unidades implicadas en la atención de los pacientes con trastornos hereditarios de la queratinización para la toma conjunta de decisiones y coordinación y planificación de tratamientos.</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Cuando la Unidad atiende niños y adultos al menos realizará dos sesiones anuales conjuntas con los profesionales que atienden ambos tipos de pacientes. ▪ El CSUR debe garantizar la presentación de todos los pacientes de la unidad en sesión clínica multidisciplinar. ▪ La Unidad recoge en las Historias Clínicas de los pacientes la fecha, conclusiones y actuaciones derivadas del estudio de cada caso clínico en la sesión clínica multidisciplinar. <p>- La Unidad tiene un Programa de formación en trastornos hereditarios de la queratinización, autorizado por la dirección del centro, dirigido a profesionales sanitarios del propio hospital, de otros hospitales y de atención primaria.</p> <p>- La Unidad tiene un Programa de formación en trastornos hereditarios de la queratinización dirigido a pacientes y familias, autorizado por la dirección del centro, impartido por personal médico y de enfermería (charlas, talleres, jornadas de diálogo, ...).</p>
<p>► Recursos específicos del CSUR:</p>	<p>- El CSUR debe garantizar la continuidad de la atención cuando el paciente infantil pasa a ser adulto mediante un acuerdo de colaboración firmado por el Gerente/s de/los centro/s y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos.</p> <p><i>(Aquellos CSUR que atiendan a población en edad pediátrica, para la derivación de pacientes de la unidad, deberán estar coordinados con recursos similares de atención de adultos. Aquellos CSUR que atiendan a población adulta deben garantizar la accesibilidad a la unidad desde cualquier otra unidad pediátrica)</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ El acuerdo de colaboración incluye un protocolo, autorizado por el Gerente/s de/los centro/s y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos que garantiza la continuidad de la atención cuando el paciente infantil pasa a ser adulto, ocurra esto en el mismo o en diferente hospital y opte la Unidad a ser CSUR para la atención de niños o de adultos o de ambos.

<p>- Recursos humanos necesarios para la adecuada atención de los trastornos hereditarios de la queratinización:</p> <p>Formación básica de los miembros del equipo^a:</p> <p>- Equipamiento específico necesario para la adecuada atención de los trastornos hereditarios de la queratinización:</p>	<p>- El CSUR para la atención de pacientes con trastornos hereditarios de la queratinización tendrá un carácter multidisciplinar y estará formado por una Unidad básica y diversas Unidades que colaboraran en la atención, diagnóstico y tratamiento de estos pacientes y actuarán de forma coordinada.</p> <p>La Unidad básica estará formada, como mínimo, por el siguiente personal a tiempo parcial:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Un coordinador asistencial, que garantizará la coordinación de la atención de los pacientes y familias por parte del equipo clínico de la Unidad básica y el resto de Unidades que colaboran en la atención de estos pacientes. El coordinador será uno de los miembros de la Unidad. - 2 dermatólogos. - 1 pediatra - 1 facultativo con experiencia en nutrición. - 1 oftalmólogo. - 1 otorrinolaringólogo. - 1 psicólogo. - Personal de enfermería. <ul style="list-style-type: none"> - Coordinador con experiencia de al menos 5 años en la atención de pacientes con trastornos hereditarios de la queratinización. - Facultativos de la Unidad con experiencia de al menos 5 años en la atención de pacientes con trastornos hereditarios de la queratinización. - Personal de enfermería, con experiencia en el manejo de pacientes con trastornos hereditarios de la queratinización. <ul style="list-style-type: none"> - Área de consulta, que incluya una zona que permita preservar la intimidad del paciente para vestirse y desvestirse, así como para explorarle. - Disponibilidad, si fuera necesario, de hospitalización de adultos y niños, como en las formas sindrómicas raras. - Accesibilidad directa de los pacientes y de los centros donde habitualmente tratan al
--	--

<p>► Recursos de otras unidades o servicios además de los del propio CSUR necesarios para la adecuada atención de los trastornos hereditarios de la queratinización “:</p>	<p>paciente a los recursos de la Unidad mediante vía telefónica, e-mail o similar.</p> <p>El centro donde está ubicada la Unidad dispone de:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Servicio/Unidad de dermatología. - Servicio/Unidad de pediatría. - Servicio/Unidad de neonatología, con experiencia en la atención de pacientes con trastornos hereditarios de la queratinización. - Servicio/Unidad de cuidados intensivos pediátricos. - Servicio/Unidad de cuidados intensivos adultos. - Servicio/Unidad de nutrición y dietética. - Servicio/Unidad de oftalmología. - Servicio/Unidad de otorrinolaringología. - Servicio/Unidad de endocrino. - Servicio/Unidad de cirugía plástica. - Servicio/Unidad de anestesiología. - Servicio/Unidad de diagnóstico por imagen. - Servicio/Unidad de microbiología. - Servicio/Unidad de anatomía patológica con experiencia en la atención de este tipo de pacientes. - Servicio/Unidad de psiquiatría/psicología clínica. - Servicio/Unidad de genética. - Acceso al laboratorio de genética y molecular. - Servicio/Unidad de trabajadores sociales.
<p>► Seguridad del paciente <i>La seguridad del paciente es uno de los componentes fundamentales de la gestión de la calidad. Más allá de la obligación de todo profesional de no hacer daño con sus actuaciones, la Unidad debe poner en marcha iniciativas y estrategias para identificar y</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> - La Unidad tiene establecido un procedimiento de identificación inequívoca de las personas atendidas en la misma, que se realiza por los profesionales de la unidad de forma previa al uso de medicamentos de alto riesgo, realización de procedimientos invasivos y pruebas diagnósticas. - La Unidad cuenta con dispositivos con preparados de base alcohólica en el punto de atención y personal formado y entrenado en su correcta utilización, con objeto de prevenir y

<p><i>minimizar los riesgos para los pacientes que son inherentes a la atención que realiza:</i></p>	<p>controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria. El Centro realiza observación de la higiene de manos con preparados de base alcohólica, siguiendo la metodología de la OMS, con objeto de prevenir y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria.</p> <ul style="list-style-type: none"> - La Unidad conoce, tiene acceso y participa en el sistema de notificación de incidentes relacionados con la seguridad del paciente de su hospital. El hospital realiza análisis de los incidentes, especialmente aquellos con alto riesgo de producir daño. - La Unidad tiene implantado un programa de prevención de bacteriemia por catéter venoso central (BCV) (aplicable en caso de disponer de unidad de cuidados intensivos o críticos). - La Unidad tiene implantado un programa de prevención de neumonía asociada a la ventilación mecánica (NAV) (aplicable en caso de disponer de unidad de cuidados intensivos o críticos). - La Unidad tiene implantado el programa de prevención de infección urinaria por catéter (ITU-SU). - La Unidad tiene implantada una lista de verificación de prácticas quirúrgicas seguras (aplicable en caso de unidades con actividad quirúrgica). - La Unidad tiene implantado un procedimiento para garantizar el uso seguro de medicamentos de alto riesgo. - La Unidad tiene implantado un protocolo de prevención de úlceras de decúbito (aplicable en caso de que la unidad atienda pacientes de riesgo).
<p>► Existencia de un sistema de información adecuado:</p>	<ul style="list-style-type: none"> - El hospital, incluida la Unidad de referencia, deberá codificar con la CIE.10.ES e iniciar la recogida de datos del registro de altas de acuerdo a lo establecido en el Real Decreto 69/2015, de 6 de febrero, por el que se regula el registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada (RAE-CMBD). - Cumplimentación del RAE-CMBD de alta hospitalaria en su totalidad. - La Unidad debe disponer de un <i>registro de pacientes con trastornos hereditarios de la queratinización</i>, que al menos debe contar con: <ul style="list-style-type: none"> - Código de Identificación Personal. - Nº historia clínica.

	<ul style="list-style-type: none"> - Fecha nacimiento. - Sexo. - País de nacimiento. - Código postal y municipio del domicilio habitual del paciente. - Régimen de financiación. - Fecha y hora de inicio de la atención. - Fecha y hora de la orden de ingreso. - Tipo de contacto (Hospitalización, Hospitalización a domicilio, Hospital de día médico, Cirugía ambulatoria, Procedimiento ambulatorio de especial complejidad, Urgencias). - Tipo de visita (Contacto inicial, Contacto sucesivo). - Procedencia (atención primaria; servicios del propio hospital: urgencias, cirugía ambulatoria, hospital de día médico, hospitalización, hospitalización a domicilio, procedimientos ambulatorios de especial complejidad, consultas; otros servicios; servicios de otro hospital/centro sanitario; iniciativa del paciente; emergencias médicas ajenas a los servicios; centro sociosanitario; orden judicial). - Circunstancias de la atención (No programado, Programado). - Servicio responsable de la atención. - Fecha y hora de finalización de la atención. - Tipo de alta (Domicilio, Traslado a otro hospital, Alta voluntaria, Exitus, Traslado a centro sociosanitario). - Dispositivo de continuidad asistencial (No precisa, Ingreso en hospitalización en el propio hospital, Hospitalización a domicilio, Hospital de día médico, Urgencias, Consultas). - Fecha y hora de intervención. - Ingreso en UCI. - Días de estancia en UCI. - Diagnóstico principal (CIE 10 ES). - Marcador POA1 del diagnóstico principal. - Diagnósticos secundarios (CIE 10 ES).
--	--

	<ul style="list-style-type: none"> - Marcador POA2 de los diagnósticos secundarios. - Procedimientos realizados en el centro (CIE 10 ES). - Procedimientos realizados en otros centros (CIE 10 ES). - Complicaciones (CIE 10 ES). - Seguimiento del paciente. <p>La unidad debe disponer de los datos precisos que deberá remitir a la Secretaría del Comité de Designación de CSUR del Sistema Nacional de Salud para el seguimiento anual de la unidad de referencia.</p>
<p>► Indicadores de procedimiento y resultados clínicos del CSUR^b:</p>	<p>Los indicadores se concretarán con las Unidades designadas.</p> <p>- La Unidad mide los siguientes indicadores:</p> <ul style="list-style-type: none"> - % de pacientes con diagnóstico molecular de confirmación respecto al total de pacientes diagnosticados clínicamente. - % de pacientes diagnosticados con buen control sintomático de su enfermedad genética (pendiente de definir), ya sea cutánea o de otros órganos afectados, respecto al total de pacientes diagnosticados. - % de pacientes que presentan complicaciones graves (pendientes de determinar) respecto al total de pacientes diagnosticados con ictiosis en el año en la Unidad.

^a Experiencia avalada mediante certificado del gerente del hospital.

^b Los estándares de resultados clínicos, consensuados por el grupo de expertos, se concretarán con las Unidades que se designen. Según se vaya obteniendo información de los CSUR en los primeros 5 años de designación se validarán y una vez validados se acreditará su cumplimiento en las redesignaciones, como el resto de criterios, por la SG de Calidad y Cohesión.

Bibliografía:

1. Hernández-Martín A, García-Doval I, Aranegui B, de Unamuno P, Rodríguez-Pazos L, González-Enseñat MA, Vicente A, Martín-Santiago A, García-Bravo B, Feito M, Baselga E, Círia S, de Lucas R, Ginarte M, González-Sarmiento R, Torrelo A. Prevalence of autosomal recessive congenital ichthyosis: a population-based study using the capture-recapture method in Spain. *J Am Acad Dermatol.* 2012; 67: 240-4.

2. Oji V, Tadini G, Akiyama M, Blanchet Bardon C, Bodemer C, Bourrat E, et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Sorèze 2009. *J Am Acad Dermatol* 2010; 63: 607-41.
3. Hernández-Martín A, Dávila-Seijo P, Soria de Francisco JM, Arroyo-Manzanal MI, García-Doval I. Fragmented Health Care Delivery in Ichthyosis. *Actas Dermosifiliogr*. 2015 Jul-Aug;106(6): 514-515.
4. Hernández-Martín A, Aranegui B, Martín-Santiago A, García-Doval I. A systematic review of clinical trials of treatments for the congenital ichthyoses, excluding ichthyosis vulgaris. *J Am Acad Dermatol*. 2013 Oct; 69(4): 544-549.e8.
5. Hernández-Martín A, de Lucas R, Vicente A, Baselga E, Morcillo-Makow E, Arroyo Manzanal MI, Abaitua I, Torrelo A. Reference centers for epidermolysis bullosa and ichthyosis: an urgent need in Spain. *Actas Dermosifiliogr*. 2013; 104: 363-6.
6. Hernández-Martín A, Dávila-Seijo P, de Lucas R, Baselga E, Redondo P, Martín-Santiago A, Azaña-Defez JM, González-Viejo I, Jiménez-Ferreres L, González-Enseñat MA, Arroyo-Manzanal MI, Soria JM, García-Doval I. Prioritization of therapy uncertainties in congenital ichthyosis results from a priority setting partnership. *Br J Dermatol*. 2015 May 21. doi: 10.1111/bjd.13914. [Epub ahead of print].