

Criterios, 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

42. ATAXIAS Y PARAPLEJÍAS HEREDITARIAS

Las ataxias y paraplejías hereditarias son síndromes neurodegenerativos que afectan a los sistemas neuronales espinocerebelosos. Comprenden un grupo de síndromes heterogéneos cuyas características fundamentales son la ataxia cerebelosa de lenta evolución (ocasionalmente ataxia episódica o paraparesia espástica) y la degeneración espinocerebelosa primaria.

Son enfermedades poco frecuentes cuando se consideran individualmente, aunque como conjunto obligan a un diagnóstico diferencial complejo. El panorama nosológico ha cambiado en los últimos años con el desarrollo del diagnóstico genético. Con ello ha sido posible identificar diferentes variedades y aclarar interrogantes que con el fenotipo clínico-patológico no era posible. Hasta el momento se han descrito más de 20 paraplejías espásticas y más de 30 ataxias progresivas genéticamente diferentes. En estas condiciones el diagnóstico de una enfermedad en una familia concreta se ha convertido en una labor compleja que exige como condición primordial una experiencia suficiente, teniendo en cuenta la baja prevalencia de estas enfermedades.

Las diferencias en el pronóstico entre las diversas entidades convierten al consejo genético en un desafío que debe apoyarse en una encuesta clínica y molecular minuciosa y experimentada. El diagnóstico y las propuestas terapéuticas de las ataxias y paraplejías hereditarias requieren personal sanitario con experiencia y con capacidad para un estudio molecular exhaustivo. Es también importante el diagnóstico de pacientes con ataxia o paraplejía progresivas sin antecedentes familiares conocidos. La reducción en el tamaño de las familias ha elevado la probabilidad de tales casos aislados, especialmente cuando la transmisión es autonómica recesiva, lo que dificulta el diagnóstico a menos que se utilice un método sistematizado y experimentado.

La existencia de centros de referencia con especial dedicación al diagnóstico de estas enfermedades permite afrontar un diagnóstico global, clínico y genético, de estas enfermedades en familias concretas, orientar tratamientos actuales y futuros y facilitar el consejo genético. Centros de ámbito nacional podrían actuar como consultores en los casos con mayor dificultad diagnóstica o terapéutica o de necesidad de consejo genético.

A. Justificación de la propuesta

<p>► Datos epidemiológicos de las ataxias y paraplejías hereditarias (incidencia y prevalencia).</p>	<p>La distribución de los distintos tipos de ataxias o paraplejías hereditarias varía dependiendo de la localización geográfica y de otras circunstancias, su prevalencia fue establecida en Cantabria en 20 casos por 100.000 habitantes. Esto supone que en España habría unos 10.000 pacientes afectados.</p> <p>Esta prevalencia varía en cada subtipo de enfermedad. A título orientativo, respecto a las ataxias cerebelosas de herencia autosómica dominante, la más frecuente a nivel mundial es la SCA3 y en Europa, además, la SCA1 y SCA2. En España, la más frecuente es también la SCA3, seguido de SCA2. Respecto a las ataxias cerebelosas de herencia autosómica recesiva, la más frecuente, a nivel mundial, es la ataxia de Friedreich.</p> <p>Considerando una incidencia aproximada de 0,4 casos de ataxias hereditarias por 100.000 habitantes y quizá similar de ataxias adquiridas, habría 320 casos nuevos al año en una población algo superior a 40 millones de habitantes. De ellos podrían requerir valoración en un centro de referencia el 30%, unos cien pacientes cada año. Serían candidatos los pacientes aislados o los casos familiares cuya nosología dificulte el diagnóstico.</p>
---	--

B. Criterios que deben cumplir los Centros, Servicios o Unidades para ser designados como de referencia para la atención de los pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias

<p>► Experiencia del CSUR:</p> <p>- Actividad:</p> <ul style="list-style-type: none">• Número de pacientes que deben atenderse con ataxias y paraplejías	<p>Si el CSUR va dirigido a la atención de niños y adultos, esto debe reflejarse en los criterios de actividad.</p> <p>- 30 pacientes nuevos, adultos y niños, con ataxias o paraplejías hereditarias atendidos en el año, en la Unidad, de media en los 3 últimos años.</p>
--	--

<p>hereditarias para garantizar una atención adecuada:</p> <p>- Otros datos: investigación en esta materia, actividad docente postgrado, formación continuada, publicaciones, sesiones multidisciplinarias, etc.:</p>	<ul style="list-style-type: none"> - 100 pacientes, adultos y niños, con ataxias o paraplejías hereditarias en seguimiento en el año en la Unidad, de media en los 3 últimos años. - Docencia postgrado acreditada: el centro cuenta con unidades docentes o dispositivos docentes acreditados para neurología. - 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 realiza sesiones clínicas multidisciplinarias, al menos mensuales, que incluyan todas las Unidades implicadas en la atención de los pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias para la toma conjunta de decisiones y coordinación y planificación de tratamientos. <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. - La Unidad tiene un Programa de formación continuada en ataxias y paraplejías hereditarias para los profesionales de la Unidad estandarizado y autorizado por la dirección del centro. - La Unidad tiene un Programa de formación en ataxias y paraplejías hereditarias, autorizado por la dirección del centro, dirigido a profesionales sanitarios del propio hospital, de otros hospitales y de atención primaria. - La Unidad tiene un Programa de formación en ataxias y paraplejías hereditarias dirigido a pacientes y familias, autorizado por la dirección del centro, impartido por personal médico y de enfermería (charlas, talleres, jornadas de diálogo,...).
--	--

<p>► Recursos específicos del CSUR:</p> <p>- Recursos humanos necesarios para la adecuada atención de las ataxias y paraplejías hereditarias:</p> <p>Formación básica de los miembros del</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. <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>- El CSUR tendrá carácter multidisciplinar y estará formado por una Unidad básica y diversas Unidades que colaboraran en la atención, diagnóstico y tratamiento de los pacientes y actuarán de forma coordinada.</p> <p>La Unidad básica estará formada, como mínimo, por el siguiente personal:</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. - Resto personal de la Unidad: <ul style="list-style-type: none"> ▪ 2 neurólogos con dedicación parcial pero preferente a este tipo de enfermedades que coordinen los exámenes neurofisiológicos, de neuroimagen y de genética molecular. ▪ Personal de enfermería. ▪ Personal administrativo. <p>- Neurólogos con experiencia de, al menos, tres años en la atención de pacientes y</p>
--	---

<p>equipo^a:</p> <p>- Equipamiento específico necesario para la adecuada atención de las ataxias y paraplejías hereditarias:</p> <p>► Recursos de otras unidades o servicios además de los del propio CSUR necesarios para la adecuada atención de las ataxias y paraplejías hereditarias^a:</p>	<p>familias con enfermedades espinocerebelosas degenerativas. Recomendable que tengan experiencia en diagnóstico genético-molecular.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Personal de enfermería con experiencia de, al menos, dos años en el manejo de este tipo de pacientes. - Área de consulta. - Área de hospitalización de neurología. - Si la Unidad atiende niños debe disponer de una infraestructura pediátrica específica. - Accesibilidad directa de los pacientes y de los centros que habitualmente atienden a los pacientes a los recursos de la Unidad mediante vía telefónica, email o similar. <p>El hospital donde está ubicada la Unidad debe disponer de los siguientes Servicios/Unidades:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Servicio/Unidad de neurología. - Servicio/Unidad de neurofisiología clínica: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Cuenta con, al menos, dos neurofisiólogos con experiencia mínima de dos años en el estudio de pacientes con ataxias y paraplejías progresivas. ▪ Dispone de electromiografía, electroneurografía y técnicas de potenciales evocados. - Servicio/Unidad de genética con experiencia en ataxias y paraplejías hereditarias: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Tiene capacidad de conservación de muestras, preferentemente en forma de Biobanco organizado y en relación directa con los neurólogos. ▪ Cuenta con experiencia en la extracción de ADN y su posterior almacenamiento y procesamiento. ▪ Disponibilidad de banco de ADN (por extensión de ARN y de líneas celulares). ▪ Cuenta con el sistema de canalización de muestras que eventualmente pueda ser necesario. - Servicio/Unidad de pediatría con experiencia en la atención de pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias.
--	---

- Servicio/Unidad de medicina nuclear con experiencia en la atención de pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias.
- Servicio/Unidad de oftalmología, con experiencia en la atención de pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias.
- Servicio/Unidad de cardiología con experiencia en la atención de pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias.
- Servicio/Unidad de diagnóstico por la imagen con, al menos, dos radiólogos con experiencia mínima de dos años en neurorradiología (RM, TAC y otros estudios de neuroimagen).
- Servicio/Unidad de rehabilitación, con experiencia mínima de dos años en la atención de ataxias y paraplejías hereditarias y con al menos un fisioterapeuta dedicado a estos pacientes.
- Servicio/Unidad de traumatología y ortopedia con experiencia en la atención de pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias.
- Servicio/Unidad de psiquiatría, con experiencia en la atención de pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias.
- Servicio/Unidad de anatomía patológica con experiencia en la atención de pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias.
- Servicio/Unidad de urología con experiencia en la atención de pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias.
- Servicio/Unidad de medicina interna con experiencia en la atención de pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias.
- Servicio/Unidad de neumología con experiencia en la atención de pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias.
- Servicio/Unidad de digestivo con experiencia en la atención de pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias.
- Servicio/Unidad de bioquímica con experiencia en la atención de pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias.
- Servicio/Unidad de microbiología con experiencia en la atención de pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias.

	<ul style="list-style-type: none"> - Servicio/Unidad de inmunología con experiencia en la atención de pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias. - Servicio/Unidad de trabajadores sociales.
<p>► Seguridad del paciente</p> <p><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 minimizar los riesgos para los pacientes que son inherentes a la atención que realiza:</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 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. - 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.

	<p>- La Unidad tiene implantado un protocolo de prevención de úlceras de decúbito (aplicable en caso de que la unidad atienda pacientes de riesgo).</p>
<p>► Existencia de un sistema de información adecuado: <i>(Tipo de datos que debe contener el sistema de información para permitir el conocimiento de la actividad y la evaluación de la calidad de los servicios prestados)</i></p>	<p>- 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).</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Complimentación del RAE-CMBD de alta hospitalaria en su totalidad. <p>- La Unidad dispone de un <i>registro de los pacientes con ataxias y paraplejías hereditarias</i>, que al menos debe contar con:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Código de Identificación Personal. - Nº historia clínica. - 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; 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.

	<ul style="list-style-type: none"> - 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). - Marcador POA2 de los diagnósticos secundarios. - Procedimientos realizados en el centro (CIE 10 ES): <ul style="list-style-type: none"> - Procedimientos diagnósticos: Tipos de procedimientos y fecha de realización. - Procedimientos terapéuticos: Tipos de procedimientos y fecha de realización: - Procedimientos realizados en otros centros (CIE 10 ES). - Complicaciones (CIE 10 ES). - Seguimiento del paciente. <p><i>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.</i></p>
<p>► Indicadores de procedimiento y resultados clínicos del CSUR^b:</p>	<ul style="list-style-type: none"> - La Unidad, además de los datos correspondientes a los criterios de designación referidos a actividad, mide los siguientes datos: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Pacientes ≤ 14 años nuevos con ataxias o paraplejías hereditarias atendidos en el año. ▪ Pacientes ≤ 14 años con ataxias o paraplejías hereditarias en seguimiento en el

	<p>año.</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Estudios genéticos realizados a pacientes con ataxias o paraplejías hereditarias y familiares. <p>- La Unidad mide los siguientes indicadores:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ % pacientes nuevos diagnosticados de ataxias o paraplejías hereditarias: Pacientes nuevos diagnosticados de ataxias o paraplejías hereditarias en el año / Total pacientes nuevos estudiados en el año. ▪ % estudios genéticos con cuantificación del número de repeticiones de la mutación en pacientes con ataxias o paraplejías hereditarias: Estudios genéticos con cuantificación del número de repeticiones de la mutación / Estudios genéticos realizados a pacientes con ataxias o paraplejías hereditarias.
--	---

^a Experiencia avalada mediante certificado del gerente del hospital.

^b Los estándares de resultados clínicos, consensuados por el grupo de expertos, se valorarán, en principio por el Comité de Designación, en tanto son validados según se vaya obteniendo más información de los CSUR. Una vez validados por el Comité de Designación se acreditará su cumplimiento, como el resto de criterios, por la S.G. de Calidad e Innovación.

Bibliografía:

1. Berciano J, Polo JM, Zarranz JJ. Enfermedades degenerativas espinales y espinocerebelosas. En: Juan José Zarranz: Neurología. 4ª edición. Madrid: Elsevier, 2008: 639-657.
2. Erichsen AK, Koht J, Stray-Pedersen A, Abdelnoor M, Tallaksen CME. Prevalence of hereditary ataxia and spastic paraplegia in southeast Norway: a population-based study. Brain (en prensa).
3. Polo JM, Calleja J, Combarros O, Berciano J. Hereditary ataxias and paraplegias in Cantabria, Spain. An epidemiological and clinical study. Brain 1991;114: 855-66.
4. Pandolfo M. Friedreich ataxia: the clinical picture. J Neurol 2009; 256 (Suppl 1): 3-8.
5. Massachusetts General Hospital. Ataxia Unit. En: <http://www.massgeneral.org/neurology/services/treatmentprograms.aspx?id=1261> (visitado el 7 de junio de 2009).