



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

Síndrome Deleción 22q11. Diagnóstico y seguimiento clínico de los pacientes afectos. Consulta Multidisciplinar.

2. DATOS DE LA ENTIDAD RESPONSABLE

- **Nombre de la entidad y de la persona de contacto:** Hospital Vall d'Hebron, Teresa Vendrell Bayona.
- **Domicilio social (incluido Código Postal.):** Passeig Vall d'Hebrón 119-129 – 08035 Barcelona
- **CCAA:** CATALUÑA
- **Datos de contacto** de la persona responsable del proyecto¹: Consulta de Genética Clínica. 2ª Planta Hospital Maternal. Passeig Vall d'Hebrón 119-129 – 08035 Barcelona
- **Nombre y apellidos:** Teresa Vendrell Bayona, e-mail: tvendrel@vhebron.net, Teléfono: 34-934893000 ext 3326 / 93 489 3141..

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 checked="" 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

<input type="checkbox"/>	Estatal
<input checked="" type="checkbox"/>	Comunidad Autónoma, provincia, municipio
<input checked="" type="checkbox"/>	Área de Salud (sector, distrito, comarca, departamento...)
<input type="checkbox"/>	Zona básica de salud
<input type="checkbox"/>	Otro (especificar):

5. PERÍODO DE DESARROLLO

- Fecha de inicio: 1996
- Actualmente en activo: SI
- Fecha de finalización: Sin fecha de finalización prevista.

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.

6) Breve Descripción

Población diana

La población objeto de estudio corresponde a pacientes, afectados de cardiopatía asociada a otras anomalías congénitas i discapacidad intelectual asociada a anomalías del fenotipo, derivados a la consulta de genética para estudio.

La población diana, pacientes afectados de Síndrome Deleción 22q11. Sin límite por edad ni procedencia. Se trata de una enfermedad rara de base genética y que afecta a la capacidad intelectual y al desarrollo de distintos sistemas.

Pacientes derivados desde distintos servicios del hospital y de su área de referencia así como desde otros hospitales, áreas sanitarias de Catalunya o, excepcionalmente, de otras comunidades.

Objetivos:

- ✓ Aumentar el número de pacientes diagnosticados, a partir del estudio de una población con malformaciones congénitas propias del síndrome Deleción 22q11.
- ✓ Proporcionar la información adecuada y completa para los pacientes, padres, familiares y profesionales implicados.
- ✓ Establecer y coordinar el seguimiento de los pacientes con distintos especialistas clínicos.
- ✓ Proporcionar asesoramiento genético familiar.
- ✓ Registrar a los pacientes con síndrome Deleción 22q11 diagnosticados.
- ✓ Colaborar con asociaciones y profesionales para información y divulgación del síndrome.
- ✓ Aportar información científica por medio de la docencia e investigación.

Metodología

Pacientes: Desde el año 1997 y hasta este momento se ha aplicado el estudio a una población de 640 pacientes afectados de cardiopatía congénita asociada a otras anomalías congénitas i discapacidad intelectual asociada a anomalías del fenotipo.

Para el **diagnóstico** Se ha organizado y coordinado la Consulta de Genética para exploración clínica de todos los pacientes antes y después del diagnóstico.

El estudio diagnóstico se ha realizado en el laboratorio de citogenética molecular, estableciendo un protocolo de estudio con técnicas de citogenética específicas para detectar la microdeleción de la región 22q11 en los pacientes seleccionados.

Se ha implementado primero la aplicación de la técnica FISH (Fluorescence in situ Hybridization) a partir de muestras de sangre con heparina y posteriormente la técnica de MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) a partir de muestras de DNA extraído a partir de sangre periférica con el Gentra Puregene Blood Kit.

Elaboración de una base de datos, MSAccess, para poder tener y proporcionar información sobre la enfermedad, Síndrome Deleción 22q11. Para ello se ha solicitado el apoyo del servicio de informática del hospital.

Para la **atención clínica** de los pacientes diagnosticados se ha elaborado un protocolo de estudio y guía de seguimiento, con el consenso de otros centros estatales e internacionales y organizado una consulta multidisciplinar con los distintos especialistas del hospital implicados en su seguimiento.

Coordinación de la consulta de asesoramiento genético para atención de familiares a partir del diagnóstico de un paciente.

La comunicación y participación: Para los profesionales del hospital se ha establecido a través de sesiones entre la consulta y el laboratorio de genética; Sesiones de todos los facultativos implicados en la consulta multidisciplinar.

Comunicación a través de consulta telefónica y correo electrónico para otros profesionales implicados en el seguimiento y tratamiento de los pacientes.

Comunicación a través de consulta telefónica y correo electrónico para **pacientes y familiares** que desean información sobre este síndrome.

7- Resultados y Evaluación

Con la aplicación de las técnicas de estudio se ha podido diagnosticar la delección en 85 pacientes (13%). En 80 de estos casos la delección era "de novo" con estudio de los padres normal y en 5 casos se ha observado una forma familiar con uno de los progenitores afectados.

Para este diagnóstico ha sido imprescindible la aplicación de técnicas de genética molecular que han permitido observar la delección no visible con la aplicación de técnicas de citogenética convencional aplicadas según el protocolo habitual de estudio de pacientes con retraso mental asociado a anomalías del fenotipo.

La organización y coordinación de la consulta multidisciplinar ha permitido la colaboración de todos los profesionales y ha mejorado tanto el seguimiento clínico de los pacientes como los conocimientos y dedicación de los profesionales. Para esta consulta ha sido imprescindible la elaboración de una guía de seguimiento con las exploraciones y necesidades según la edad del paciente.

La elaboración de la base de datos ha supuesto también una mejora para la consulta y la posibilidad de colaboración en el registro estatal de esta enfermedad.

La elaboración del documento informativo para padres y pacientes, consensuado con otros grupos de trabajo, ha sido también útil como guía para los padres.

Las guías y bases de datos han permitido también la atención a todos los profesionales que han solicitado información, de forma individual o a través de sesiones clínicas o reuniones de trabajo.

El trabajo de colaboración con asociaciones se ha consolidado a través de la Asociación Catalana y de otras asociaciones estatales.

Para la difusión se ha establecido colaboración con educadores, a través de las redes establecidas por la agencia de salud pública y con distintos profesionales, logopedas y psicólogos.

Se ha iniciado también la colaboración en el ámbito de la educación de estos pacientes.

La utilidad de una consulta especializada en el diagnóstico y seguimiento de síndromes específicos ha sido ya ampliamente probada y aconsejada para mejorar la atención de forma integral. El este caso se ha dirigido la acción a esta atención de forma global abarcando tanto los aspectos de diagnóstico como los clínicos y de divulgación.