

# 214

MED.  
Tesis  
L 9661  
2003

# UNIVERSIDAD MAYOR DE SAN SIMÓN

Facultad de Medicina  
Escuela de Graduados y Educación Continua  
Medicina Familiar



## LAS ENFERMEDADES DE BAJA INCIDENCIA EN ATENCIÓN PRIMARIA DE LA SALUD - CASO DEL POLICLINICO N° 32 CAJA NACIONAL DE SALUD - COCHABAMBA 2.002

VºBº.

Tesis de Postgrado en Medicina Familiar

*Dr. Henry Solís Fuentes*  
JEFE DE ENSEÑANZA  
MEDICINA FAMILIAR - CNS/UMSS

C. 26.02.03

**Dra. Elizabeth Reyna Luque Flores**  
Residente Tercer Año  
Medicina Familiar

**TUTOR : Dr. Henry Solís Fuentes**  
Jefe de Enseñanza Medicina Familiar  
C.N.S. / U.M.S.S.

**COCHABAMBA - BOLIVIA**

**Marzo 2.003**

#30

## INDICE DE CONTENIDOS

1. INTRODUCCION.....	1
2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	2
3. JUSTIFICACION.....	2
4. OBJETIVOS.....	3
4.1. Objetivo General.....	3
4.2. Objetivos Específicos.....	3
5. MARCO TEORICO.....	3
5.1. Definición de Enfermedades de Baja Incidencia o Enfermedades Raras..	3
5.2. Clasificación de las Enfermedades Raras.....	4
5.3. Enfermedades Raras y Transición Epidemiológica.....	8
5.4. Enfermedades Raras y sus Implicaciones para el Médico Familiar.....	12
5.5. Enfermedades Raras y Formación de Médicos Familiares.....	14
6. METODOLOGÍA DE TRABAJO.....	24
6.1. Fuentes de Información.....	24
6.2. Variables Seleccionadas.....	25
7. RESULTADOS OBTENIDOS.....	26
Tasa de Incidencia y Prevalencia.....	27
Frecuencia de presentación de Enfermedades Raras.....	27
Frecuencia de presentación según sexo.....	30
8.- ANALISIS Y DISCUSION.....	31
9. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES.....	33
BIBLIOGRAFIA.....	35

La investigación sobre las enfermedades de baja incidencia está aparentemente muy limitada en Atención Primaria en Salud, ya que la mayoría de los esfuerzos de investigación en el área están "muy limitados" hacia aspectos de utilización instrumentos dirigidos al núcleo familiar o hacia temas de manejo clínico de patologías comunes.

---

## 2. PLANTEAMIENTO TESIS DE GRADO

### **Las Enfermedades de Baja Incidencia en Atención Primaria de la Salud – Caso del Servicio de Medicina Familiar del Policlínico N° 32 de la Caja Nacional de Salud – Cochabamba 2.002**

---

#### **1. INTRODUCCION**

Las Enfermedades de Baja Incidencia (Enfermedades Raras = ER), tomadas en su conjunto, representan un porcentaje importante de los problemas de salud que debe abordar un médico de familia. El caso raro es considerado infrecuente, pero existen indicios que pueden mostrarnos que a veces, lo que consideramos “raro” puede ser en realidad “frecuente”.

Una vez diagnosticadas la Enfermedades Raras o de Baja Incidencia, suelen escaparse del ámbito de la Atención Primaria de la Salud (APS) y de los servicios de Medicina Familiar para ser controladas y “manejadas” por el médico especialista correspondiente. Sin contradecir el principio de que en un Sistema Integrado de Salud como lo es la Caja Nacional de Salud (CNS), el paciente debe recibir la atención del nivel y personal más adecuado, también es cierto que el médico de familia, bien puede ser el recurso humano que detecte y/o diagnostique Enfermedades Raras entre los pacientes de su responsabilidad, facilitando así a ellos y a sus familiares, información, seguimiento, adecuado y oportuno manejo de las complicaciones además del apoyo que podrían ofertar en caso necesario.

La investigación sobre las enfermedades de baja incidencia está aparentemente muy limitada en Atención Primaria en Salud, ya que la mayoría de los esfuerzos de investigación en el área están “muy limitados” hacia aspectos de utilización instrumentos dirigidos al núcleo familiar o hacia temas de manejo clínico de patologías comunes.

## 2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Las Enfermedades Raras o de Baja Incidencia suelen tener un diagnóstico tardío que obliga al paciente y a sus familiares, a convertirse en "nómadas" en busca de su diagnóstico, lo cual puede poner en riesgo la vida del mismo paciente o traer otras consecuencias indirectas para él, como un mayor gasto de dinero, la búsqueda de la medicina privada y la pérdida de la confianza en el servicio de medicina familiar. Todo ello implica una cierta y evidente responsabilidad para el médico de familia, quien debe tener el cuidado de tomarlas en cuenta entre sus diagnósticos diferenciales.

A veces el médico de familia pasa por alto la presencia de esas enfermedades entre los pacientes que observa y examina cotidianamente. Este hecho nos lleva a preguntarnos lo siguiente: Entre los pacientes que acuden al servicio de Medicina Familiar del Policlínico N° 32 de la Caja Nacional de Salud ¿Las Enfermedades Raras son en verdad poco frecuentes?, ¿Las Enfermedades Raras no son detectadas y/o diagnosticadas en este nivel de atención?, ¿Los médicos familiares las pesquisan en su consulta diaria?

## 3. JUSTIFICACION

Es importante conocer el volumen y frecuencia de éstas enfermedades para poder desplegar actividades de capacitación dirigidas a los médicos familiares en pos de mejorar el nivel de capacidad clínica y poder diagnosticar estas patologías en forma oportuna, evitando así posibles complicaciones y posibilitando brindar un seguimiento posterior más adecuado (que el médico especialista no puede desarrollar)

Debe ser labor del médico de familia el facilitar a estos pacientes y/o a sus familiares, su inclusión en grupos de autoayuda ya existentes, o crearlos a nivel local o institucional. Se les debe proporcionar toda la información sobre su proceso, o las fuentes para conseguirla.

La investigación del comportamiento de estas enfermedades en el ámbito de la medicina familiar y la creación de un registro de este tipo de enfermedades puede y debe servir de base para orientar la investigación clínico epidemiológica necesaria.

#### **4. OBJETIVOS**

##### **4.1. Objetivo General**

Lograr una aproximación al conocimiento de la incidencia y prevalencia de las enfermedades de Baja Incidencia (Enfermedades Raras) en el Servicio de Medicina Familiar del Policlínico N° 32 de la CNS Cochabamba.

##### **4.2. Objetivos Específicos**

- 4.2.1. Determinar la Incidencia y/o Prevalencia de las Enfermedades de Baja Incidencia o Enfermedades Raras en el Servicio de Medicina Familiar
- 4.2.2. Describir la frecuencia de las Enfermedades de baja Incidencia o Enfermedades Raras identificadas
- 4.2.3. Describir la distribución de las Enfermedades de Baja Incidencia o Enfermedades Raras según Edad y Sexo
- 4.2.4. Determinar la regularidad del seguimiento de estos pacientes

#### **5. MARCO TEORICO**

##### **5.1. Definición de Enfermedades de Baja Incidencia o Enfermedades Raras**

Buscar una definición de Enfermedades Raras basado en la **incidencia** por "x" "mil" habitantes puede ser un ejercicio arriesgado en el que, en cualquier caso no hay acuerdo internacional<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> MESA DE DISCUSION SOBRE ENFERMEDADES DE BAJA INCIDENCIA EN APS. Dr. Manuel Gálvez (Unidad Docente de Granada), Dr. Moisés Abascal Alonso. Farmacéutico (Presidente de la Federación Española de Asociaciones de *Enfermedades raras*), 2. Dr. Manuel Gálvez (Unidad Docente de Granada)

Una definición de las enfermedades de baja incidencia en APS o Enfermedades Raras (ER), menciona que son aquellas con una incidencia entre 4-10 casos por 10.000 habitantes, teniendo un 80% de ellas un componente genético. En nuestro medio, aquellas cuya infrecuente aparición nos resulta un problema para mantenernos al día, debiendo actualizar nuestros conocimientos cada vez que nos enfrentamos a un nuevo caso. Tomadas en conjunto, las ER suponen un porcentaje importante de los problemas de salud que se presentan en la consulta, de hecho hay descritas hasta 5.000 ER, que en algunas series llegan hasta las 6.000 -7.000.

## 5.2. Clasificación de las Enfermedades Raras

Según la National Organization for Rare Disorders de los Estados Unidos, una clasificación general de las Enfermedades Raras comprendería:

### I.- ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y PARASITARIAS

VIH (+), SIDA / ENFERMEDAD, HEPATITIS B, HEPATITIS C, OTRAS HEPATITIS VIRALES, HERPES ZOSTER, MENINGITIS y ENFERMEDADES TROPICALES (cualquiera)

### II.- NEOPLASIAS

MUJERES MASTECTOMIZADAS, TODOS LOS TUMORES MALIGNOS (especificando localización), PULMON, LARINGE, MAMA, COLO-RECTAL, PROSTATA, CERVIX, ENDOMETRIO y OTROS

### III.- ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS

DIABETES TIPO I, AMPUTADOS POR ARTERIOPATIA DIABÉTICA, CEGUERA ATRIBUIBLE A DIABETES, TRASTORNOS ESTATOPONDERALES (no obesidad sin adjetivos, sí obesidades mórbidas y secundarias), TRATAMIENTOS CON HGH, RAQUITISMO, HIPOTIROIDISMOS EN TRATAMIENTO, HIPERTIROIDISMOS, HIPERCOLESTEROLEMIAS (> 300), SÍNDROMES Y ENFERMEDADES ESPECÍFICAS

#### **IV.- ENFERMEDADES SANGUÍNEAS**

TODAS LAS ANEMIAS CON EXCEPCIÓN DE LAS FERROPÉNICAS, (TALASEMIAS: maior y minor), LINFOMAS, HEMOFILIA, SÍNDROMES Y ENFERMEDADES ESPECÍFICAS

#### **V.- TRASTORNOS MENTALES** (No trastornos de ansiedad ni depresivos)

PSICOSIS / ESQUIZOFRENIAS, TRASTORNOS BIPOLARES, ANOREXIA NERVIOSA, BULIMIA, DROGODEPENDENCIAS, EN TRATAM. CON METADONA, LUDOPATIAS, AUTISMO y OTROS

#### **VI.- ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO Y ÓRGANOS DE LOS SENTIDOS**

MIGRAÑA TÍPICA, CEFALEA EN RACIMOS, RETRASO MENTAL NO ESPECIFICADO, OTOSCLEROSIS, ENFERMEDAD DE MENIERE, SORDERAS (con especificación de la causa si es conocida), CEGUERA, NEURALGIA DEL TRIGÉMINO, ALZEIMER, EPILEPSIAS, ESCLEROSIS MÚLTIPLE, TEMBLOR ESENCIAL, S. DEL TUNEL DEL CARPO, PARÁLISIS FACIAL, SIRINGOMIELIA ESCLEROSIS TUBEROSA, ENFERMEDADES Y SÍNDROMES ESPECÍFICOS