

CARTEIRA DE SERVIZOS DA UDETEMC



Os membros da Unidade dispoñen de capacitación e experiencia para o diagnóstico e tratamiento dietético-farmacolóxico e multidisciplinar dun amplio número de EMH, sendo designada Centro Superior de Unidade de Referencia (C.S.U.R) a nivel nacional para nenos e adultos por Resolución do Ministro de Sanidade, Servizos Sociais e Igualdade, previo acordo do Consello Interterritorial, con data de resolución 9-1-2015.

<http://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>.

Destaca a experiencia da Unidade no seguimento nos defectos do metabolismo intermediario: aminoacidopatías, defectos do ciclo da urea e acidurias orgánicas, defectos do metabolismo de hidratos de carbono e lípidos, enfermidades lisosomais e lipodistrofias.

Liñas de actuación asistencial

A Unidade de Enfermidades Metabólicas Conxénitas posúe 5 liñas de actuación asistencial correctamente diferenciadas e interconectadas:

- Liña 1.- Estudo de pacientes remitidos á Unidade con sospeita de enfermidade metabólica conxénita ou co diagnóstico xa establecido, para valoración e inicio/continuación de tratamiento e/ou seguimento.
- Liña 2.- Diagnóstico e tratamiento precoz de casos detectados a través do Cribado neonatal ampliado.
- Liña 3.- Actuación urxente ou de revisión de pacientes xa controlados pola Unidade (con diagnóstico dunha Enfermidade Metabólica Conxénita definida) que acoden para seguimento e tratamiento e/ou presentan un episodio agudo de descompensación ou un proceso intermitente.
- Liña 4.- Asistencia telemática e consulta telefónica a pacientes controlados na Unidade, que están en estudo ou teñen o diagnóstico establecido dunha Enfermidade Metabólica Conxénita.
- Liña 5.- Estudo familiar. Asesoramento xenético.

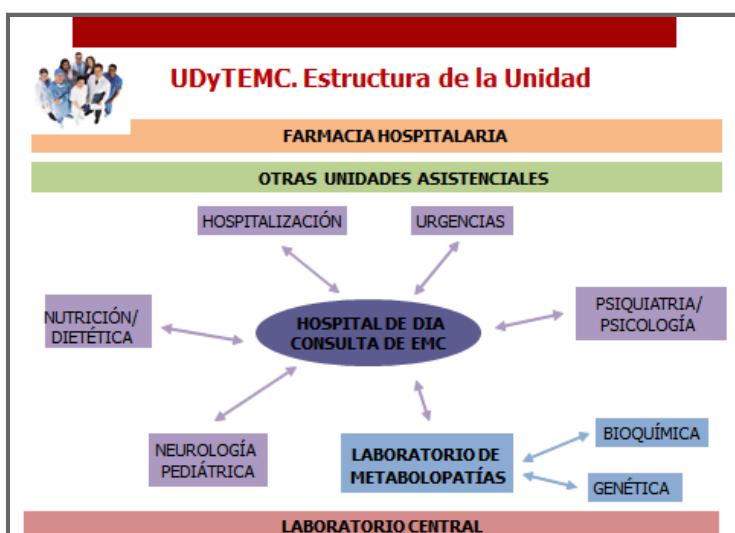
Programa de diagnóstico

- Cribado neonatal ampliado, con atención aos pacientes cuxo cribado presenta alteración.
- Determinación de probas basales e estudos funcionais bioquímicos.
- Laboratorio Central e de Metabolopatías con implementación de probas bioquímicas metabólicas para o diagnóstico e seguimiento destas EMH e de estudos encimáticos e probas xenéticas mediante técnica de secuenciación masiva (www.neuromegen.es).
- Servizo de Anatomía patolóxica con estudo de microscopía óptica e electrónica.
- Probas de imaxe: Rx convencional, ecografía (abdome, cardíaca, cerebral, músculo-esquelética, outros sistemas), tomografía computarizada, RM convencional e con espectroscopia, gammagrafía, tomografía por emisión de positrones. Densitometría
- Estudo anatómo-patolóxico mediante microscopía óptica e electrónica.
- Holter de ECG, TA
- Probas de neurofisioloxía: Electromiografía, electroneurografía, Electroencefalograma convencional, electroencefalograma integrado por amplitud, vídeo-electroencefalografía, potenciais evocados auditivos, visuais, somatosensoriais
- Valoración de cociente intelectual/cociente de desenvolvemento

Programa de Tratamiento

- Tratamento farmacolóxico adecuado. Uso dos fármacos dispoñibles actualmente para estes pacientes. Tratamento encimático sustitutivo. Terapias intratecales.
- Tratamento dietético e nutricional con supervisión por dietistas especializados.
- Tratamento psicolóxico. Apoio e asesoramento como de identificación precoz das alteracións.
- Tratamento invasivo: depuración extrarrenal, soporte hemodinámico e respiratorio, transplante de órganos.
- Tratamento cirúrxico: derivado da súa enfermidade ou por outras patoloxías concomitantes. Programa de anestesia para vía aérea difícil.

A atención integral aos ECM lévase a cabo de forma coordinada cos servizos de Pediatría e de Medicamento Interno, co apoio de Traumatoloxía-Reabilitación, Gastroenteroloxía, Endocrinoloxía, Pneumoloxía, Cardioloxía, Otorrinolaringoloxía, Psiquiatría, Anestesia, Radioloxía, Farmacia e as Unidades de Coidados Intensivos e Urxencias.



Na medida do posible téntase agrupar as exploracións complementarias e as valoracións con especialistas para minimizar o trastorno persoal, familiar e escolar ou laboral.

Para facilitar a adherencia aos coidos recomendados ofrécese instrución na realización de autocontrois en domicilio naquelas patoloxías subsidiarias desta medida como o control de fenilalanina en mostra en papel nas fenilcetonurias e dos aminoácidos ramificados na enfermidade de jarabe de arce. Estas mostras son remitidas por correo ao Laboratorio de Metabolopatías do noso centro, sendo o resultado das mesmas comunicado igualmente por correo ao paciente e/ou a súa familia e ao persoal médico da Unidade.

Así mesmo co afán de mellora continua a Unidade dispón de protocolos de diagnóstico, tratamento e seguimento con revisión e actualización periódica e leva a cabo valoración das enquisas de satisfacción dos pacientes e familias e dos centros remisores como indicadores de medición de calidade do control clínico e de terapia utilizados de forma igualmente periódica e cuxa valoración actúa como aliciente para emendar deficiencias.

A Unidade foi recoñecida no ano 2013 coa distinción de dúas Boas Prácticas Clínicas en Enfermidades Raras no Sistema Nacional de Saúde:

- Polo programa de formación dirixido a pacientes con enfermidades conxénitas do metabolismo e as súas familias.
- Polo desenvolvemento dun organizador dietético-nutricional online (www.odimet.es) para axudar ao cálculo dietético, piar primordial no tratamento de moitos ECM.

www.msssi.gob.es/organizacion/sns/plancalidadsns/.../-GALICIA_1.pdf

www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/.../-GALICIA_2.pdf

Ordenar  

Sen agrupar 

Buscar nesta sección... 

01-Trastornos do metabolismo dos carbohidratos 

02-Trastornos do metabolismo e transporte de aminoácidos 

03-Trastornos do metabolismo enerxético mitocondrial 

04-Patoloxía conxénita de organelas celulares: trastornos lisosomais, peroxisomais e do sistema de Golgi 

05-Trastornos conxénitos de resposta ao tratamento con vitaminas 

06-Trastornos do metabolismo dos metais 

07-Enfermidades hereditarias do metabolismo dos neurotransmisores e trastornos de péptidos pequenos 

08-Trastornos do metabolismo dos lípidos neutros e acedos biliares 

09-Trastornos dos ácidos nucleicos e do metabolismo do grupo Hemo 

10-Lipodistrofias conxénitas 

Páxina 1 de 1

1

Elementos por páxina

10



Clasificación

Categorías:

- Público, Cidadanía, Profesionais
- Temas, Oferta asistencial, Servizos sanitarios, Información sobre saúde, Enfermidades conxénicas