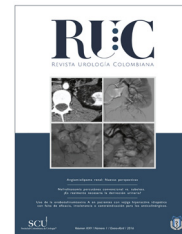




REVISTA
UROLOGÍA
Colombiana

www.elsevier.es/uroco



ORIGINAL

Manejo transdisciplinario de pacientes con desórdenes del desarrollo sexual en Colombia. Limitantes para un manejo oportuno e integral

Nicolas Fernandez^{a,*}, Olga Moreno^b, Adriana Rojas^c, Camila Céspedes^d, Catalina Forero^a, Lina Mora^e, Fernando Suarez^f, Javier Auli^g y Jaime Pérez^h

^a Urólogo, PhD Ciencias Básicas-Genética, Hospital Universitario San Ignacio, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

^b Biol, MSc Biología, cPhD Ciencias, Instituto de Genética Humana, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

^c Lic. en Biol y Quim, MSc Ciencias Biológicas, PhD Ciencias, Instituto de Genética Humana-Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

^d Endocrinóloga pediatra Hospital Universitario San Ignacio, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

^e Genetista Hospital Universitario San Ignacio, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

^f Genetista Instituto de Genética Humana, Hospital Universitario San Ignacio, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

^g Psiquiatra Infantil, Hospital Universitario San Ignacio Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

^h Urólogo, Hospital Universitario San Ignacio, Profesor Asistente Facultad de Medicina Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

Recibido el 16 de mayo de 2016; aceptado el 27 de junio de 2016

PALABRAS CLAVE

Desórdenes del desarrollo sexual;
Hipospadias;
Genes;
Hiperplasia adrenal congénita;
Urología pediátrica

Resumen

Introducción: Los desórdenes del desarrollo sexual (DDS) se presentan en 0,76 por cada 4.500 nacimientos. El manejo es complejo y requiere de la habilidad de múltiples especialidades, lo cual tendrá un impacto positivo en el pronóstico y reducción de la discapacidad de estos pacientes. El objetivo del presente trabajo es describir una población manejada por un grupo transdisciplinario de DDS en nuestro medio y establecer las limitantes que enfrentan nuestros pacientes en la atención de sus condiciones.

Metodología: Se describe el seguimiento de los pacientes con DDS valorados por el grupo transdisciplinario de DDS desde 2007. Se tuvo en cuenta el proceso clínico y genético para establecer el diagnóstico. Se hizo una descripción de los casos llevados a cirugía y su evolución postoperatoria desde el punto de vista médico y administrativo.

Resultado: Se valoró a 55 pacientes con DDS, encontrando que la patología más frecuente es la hiperplasia suprarrenal congénita. Se realizó un seguimiento promedio de 17,2 meses desde su ingreso al grupo. El 36% de los casos fueron llevados a cirugía por su condición con una edad promedio de 5 años de edad. La valoración extrainstitucional inicial nunca fue por un

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: fernandez.j@javeriana.edu.co (N. Fernandez).

KEYWORDS

Disorder of sex development;
Hypospadias;
Genes;
Congenital adrenal hyperplasia;
Paediatric urology

grupo multidisciplinario y solo el 72% fue estudiado con cariotipo con análisis de 25 metafases. Ninguno de los casos con mosaicismo fue diagnosticado con los cariotipos con 25 metafases, sino luego de extender el análisis a 100 metafases. El 18% tuvo cambio de género con el que fueron registrados extrainstitucionalmente.

Conclusiones: Los DDS son patologías muy complejas que requieren del tratamiento integral por múltiples especialidades. Esto se manifiesta con clara reducción en complicaciones, costos y, lo más importante, una mejoría del pronóstico y la discapacidad. En nuestro medio, las limitantes que presentar el sistema de salud para lograr un tratamiento integral transdisciplinario a nuestros pacientes están lejos de ser óptimas. Es importante que los prestadores de la salud tengan conocimiento de los grupos transdisciplinarios para así promover un adecuado tratamiento.

© 2016 Sociedad Colombiana de Urología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Cross-disciplinary management of patients with disorders of sexual development in Colombia. Limiting factors for appropriate and integrated management

Abstract

Introduction: Disorders of sex development (DSD) are present in 0.76 per 4,500 births. The management is complex and requires the ability of a multi-disciplinary team, which can have a positive impact on the prognosis. The aim of this article is to describe a population managed by a cross-disciplinary DSD group in our environment, and presenting the limitations faced by our patients in the care of their conditions.

Methodology: Description of the follow-up of patients with DSD by a cross-disciplinary group since 2007. The DSD clinical approach and genetic and diagnostic processes are described. Also a description of cases taken to surgery and their postoperative course was also evaluated from a medical and administrative point of view.

Result: The study included 55 patients with DSD, with the most common disease being congenital adrenal hyperplasia. The mean follow-up was 17.2 months. Surgery was performed in 36% of cases due to their condition, with a mean age of 5 years at the time of surgery. An initial extra-institutional initial assessment was never made by a multidisciplinary group, and only 72% were studied by karyotype analysis by analysing 25 metaphases. None of the cases were diagnosed as having mosaicism when 25 metaphases were analysed, but were detected after extending the analysis to 100 metaphases. Eighteen percent had gender reassigned.

Conclusions: DSD are very complex diseases that require comprehensive treatment by multiple specialties. This is demonstrated by clear reduction in complications, costs and most importantly, an improvement in prognosis and reduction in disability. In our environment, limitations by the health system provides is alarming. A comprehensive treatment by a cross-disciplinary team to these patients is far from optimal. It is important that health care providers are aware of cross-disciplinary groups in order to promote proper treatment.

© 2016 Sociedad Colombiana de Urología. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

Los desórdenes del desarrollo sexual (DDS) son un grupo de patologías que, como su nombre lo indica, afectan al desarrollo normal de los órganos sexuales. Se estima que uno de cada 4.500 nacimientos tiene una alteración a nivel de los genitales¹. En Colombia la prevalencia es de 0,76 por cada 4.500 nacimientos². En el año 2005 se publicó el primer consenso para el diagnóstico y el manejo de estas patologías, y se propuso una nueva clasificación de los DDS, con lo cual se buscó estandarizar la terminología para un manejo universal y un lenguaje común³. La valoración y el tratamiento de un paciente con DDS requieren de un amplio conocimiento de la embriología, la fisiopatología, el tratamiento médico, quirúrgico y psiquiátrico tanto para el paciente como sus familiares. Es claro que una evaluación transdisciplinaria permite un proceso diagnóstico más eficaz e instaurar tratamientos adecuados tempranos mejorando así el pronóstico

de los pacientes⁴. En nuestro entorno, el sistema de salud tiene grandes limitantes para direccionar los individuos con patologías complejas como lo son los DDS, lo cual impacta el pronóstico de los pacientes^{2,5}. Es por este motivo que presentamos el manejo transdisciplinario de una población de pacientes con DDS en nuestro entorno. Evaluaremos las condiciones clínicas y sociales que enfrentan los pacientes y sus familias con el objetivo de visibilizar sus necesidades en busca de mejorar el acceso de los mismos a clínicas especializadas.

Metodología

Población de estudio y esquema proceso de evaluación diagnóstica

Desde el año 2007 se creó el grupo de DDS en el Hospital Universitario San Ignacio con la presencia las siguientes

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8829483>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8829483>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)