

PRESENTACIÓN

Las Distrofias Hereditarias de Retina son un grupo de muy diversas patologías hereditarias, crónicas y de difícil diagnóstico que conducen a la alteración de la retina de manera más o menos simétrica y progresiva. A la baja prevalencia de las Distrofias Hereditarias de Retina se suma su gran heterogeneidad clínica, genética y evolutiva así como la falta de alternativas de tratamiento eficaces.

Esta situación, junto al progresivo reconocimiento de la atención centrada en el paciente y al papel creciente en todo el mundo de las políticas de salud para las enfermedades raras, ha favorecido que el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad haya promovido y financiado el desarrollo de esta guía de práctica clínica para mejorar el manejo clínico de las personas con Distrofias Hereditarias de Retina.

Este documento se ha realizado al amparo del convenio de colaboración suscrito por el Instituto de Salud Carlos III, organismo autónomo del Ministerio de Economía y Competitividad, y el Servicio Canario de la Salud, en el marco del desarrollo de actividades de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS, financiadas por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

Coordinación Clínica

Dra. Rosa M^a Coco Martín

Unidad de Mácula y Degeneraciones Retinianas IOBA,
Universidad de Valladolid

Coordinación Metodológica

M^a del Mar Trujillo Martín

Fundación Canaria de Investigación Sanitaria
(FUNCANIS). Red de Investigación en Servicios de
Salud en Enfermedades Crónicas (REDISSEC)



Con la participación de:



Para más información:

Servicio de Evaluación y Planificación
Servicio Canario de la Salud
Camino Candelaria, 44.

C.S. San Isidro-El Chorrillo
38109 El Rosario. Tenerife

Tfno.: +34 922 684019

E-mail: mar.trujillomartin@sescs.es

Web: <http://www.sescs.es>

Guía de Práctica Clínica para las Distrofias Hereditarias de Retina



Próximamente disponible en la URL:
<http://www.guiasalud.es>

OBJETIVO

Esta guía de práctica clínica pretende ser el instrumento de referencia en el SNS para dar soporte a la gestión clínica integral de las personas con alguna distrofia hereditaria de retina por parte de todos los profesionales sanitarios implicados, independientemente de la especialidad y el nivel asistencial, contribuyendo a homogeneizar y mejorar la calidad de las decisiones clínicas en nuestro entorno con el objetivo de mejorar los resultados de salud de las personas afectadas.

POBLACIÓN DIANA

Personas con distrofia hereditaria de retina según criterio diagnóstico de médico experto, sea cual sea el sexo, la edad de inicio y gravedad de la enfermedad.

USUARIOS A LOS QUE VA DIRIGIDA

Profesionales de la salud que tienen contacto directo con personas con distrofia hereditaria de retina y han de tomar decisiones para atenderlas.

Asimismo, va dirigida a personas con distrofia hereditaria de retina, sus familiares y/o cuidadores, colectivos educativos o sociedades científicas, así como, a gestores sanitarios.

CONTENIDO

Esta guía aborda cuestiones relacionadas con el diagnóstico, la evaluación estandarizada de la situación de la enfermedad, el tratamiento, la prevención y tratamiento de complicaciones, el seguimiento clínico de los pacientes y con aspectos educativos.

Además, la guía se acompaña de un material para pacientes que pretende ayudar a pacientes, familiares y cuidadores a comprender las recomendaciones emitidas en la guía, ofrecer la información necesaria para facilitar la toma de decisiones por su parte y mejorar la comunicación entre médico y paciente.

GRUPO ELABORADOR

Grupo multidisciplinar integrado por profesionales de diferentes centros sanitarios y comunidades autónomas, y representado por todas las categorías profesionales implicadas: oftalmólogos, neurofisiólogos, genetistas clínicos, pediatras, otorrinolaringólogos, médicos de familia, farmacéuticos clínicos, psicólogos y optometristas, así como, por especialistas en metodología y representantes de pacientes.

METODOLOGÍA

Para desarrollar esta guía se ha seguido el Manual Metodológico de Elaboración de GPC en el SNS (www.guiasalud.es). También se ha seguido la metodología desarrollada en el proyecto europeo RARE-Best Practices sobre las mejores prácticas en las enfermedades raras (<http://www.rarebestpractices.eu>).

Las principales etapas en el proceso de elaboración han sido:

- Constitución del grupo elaborador
- Consulta a pacientes para explorar la percepción, necesidades y expectativas más importantes de los pacientes en nuestro contexto.
- Selección de las preguntas clínicas a responder
- Búsqueda bibliográfica
- Evaluación de la calidad individual de los estudios
- Síntesis de la evidencia científica
- Clasificación de la calidad de la evidencia*
- Formulación y graduación de la fuerza de las recomendaciones*
- Revisión externa

*Según las directrices del grupo GRADE (*Grading of Recommendations of Assessment Development and Evaluations*)