



Colombian Journal of Anesthesiology

Revista Colombiana de Anestesiología

www.revcolanest.com.co

OPEN

Wolters Kluwer

Creación de una aplicación electrónica para consultar las implicaciones anestésicas de los síndromes genéticos y enfermedades raras en los pacientes

Development of an App to look up the anesthetic implications of genetic syndromes and rare diseases in patients

Palabras claves: Síndromes genéticos, Enfermedades huérfanas, Anestesia, Aplicación electrónica

Keywords: Genetic diseases, Inborn, Rare Diseases, Anesthesia, Software design

Piedad C. Echeverry-Marín^a, Andrea C. Pérez-Pradilla^a, Layla Jackeline Suárez^a, Leonardo Cendales^{a,b}, Juan Pablo Vivas^{a,c}, Carlo Santander^{a,d}

^a Instituto Roosevelt. Bogotá, Colombia

^b Hospital Universitario La Samaritana. Bogotá, Colombia

^c Clínica Marly. Bogotá, Colombia

^d Clínica Los Nogales. Bogotá, Colombia.

Resumen

Introducción: Las enfermedades huérfanas son un grupo heterogéneo de patologías que comprometen la estructura y el funcionamiento de varios órganos y sistemas, lo que representa un enorme reto para el anestesiólogo y el equipo quirúrgico. El conocimiento específico de cada enfermedad disminuye el riesgo de eventos adversos secundario a errores en el manejo perioperatorio de estos pacientes.

Objetivo: Desarrollar una estrategia que permita consultar de manera rápida y efectiva los riesgos perioperatorios de pacientes con enfermedades raras.

Métodos: Se hizo una revisión académica de la literatura y se seleccionó la información disponible en las bases de datos. Un grupo de ingenieros y diseñadores sintetizaron la información y

desarrollaron la aplicación para dispositivos móviles, donde se puede consultar una lista de enfermedades raras, su descripción, las implicaciones quirúrgicas y las consideraciones anestésicas más relevantes.

Resultados: Se creó la aplicación CARAN = *Casos raros en anestesia*, la cual se puede descargar gratis en dispositivos móviles con sistemas operativos iOS (Apple) y Android; esta aplicación nos brinda información sobre las principales implicaciones anestésicas, con el propósito de mejorar la seguridad en la atención del paciente. Se presenta aquí la primera parte del proyecto, que consiste en la creación y el diseño de la aplicación, y la revisión de 60 enfermedades. Se espera que en una segunda fase se incluyan más enfermedades.

Conclusión: Presentamos la primera aplicación disponible en español para consultar de forma rápida y efectiva las

Cómo citar este artículo: Echeverry-Marín PC, Pérez-Pradilla AC, Suárez LJ, Cendales L, Vivas JP, Santander C. Development of an App to look up the anesthetic implications of genetic syndromes and rare diseases in patients. Colombian Journal of Anesthesiology. 2019;47:169-174.

Read the English version of this article on the journal website www.revcolanest.com.co.

Copyright © 2019 Sociedad Colombiana de Anestesiología y Reanimación (S.C.A.R.E.). Published by Wolters Kluwer. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Correspondencia: Instituto Roosevelt, Avenida Circunvalar No. 17-50. Correo electrónico: echeverrypiedad@gmail.com

Colombian Journal of Anesthesiology (2019) 47:3

<http://dx.doi.org/10.1097/CJ9.0000000000000123>

principales implicaciones anestésicas de 60 enfermedades raras.

Abstract

Introduction: Orphan diseases are a heterogeneous group of conditions involving the structure and functioning of several organs and systems; this represents a significant challenge for the anesthesiologist and the surgical team. Specific knowledge of each disease reduces the risk of any adverse events secondary to perioperative management errors in these patients.

Objective: Developing a strategy to quickly and effectively look up for the perioperative risks of patients with rare diseases.

Methods: An academic literature review was conducted and the information available in databases was selected. A group of engineers and designers summarized the information and developed a software application for mobile devices, to look up at a list of rare diseases, their description, any surgical implications and the most relevant anesthetic considerations.

Results: The CARAN App (CARAN is the Spanish acronym for Rare Cases in Anesthesia) was developed, which may be downloaded into any iOS (Apple) and Android mobile device at no cost. The App makes available information on the major anesthetic implications, with a view to improving patient care safety. This article discusses the first part of the project which comprises the development and design of the App and the review of 60 diseases. Additional diseases are expected to be included in the second phase of the project.

Conclusion: We are introducing the first App available in Spanish to quickly and effectively look up for the most relevant anesthetic implications in 60 rare diseases.

Introducción

Según estadísticas norteamericanas, se estima que el 8% de la población menor de 25 años tiene algún tipo de enfermedad rara o síndrome genético, vs. el 5% de la población mayor de 25 años.¹ Hoy se conoce mucho más de la fisiopatología de estas enfermedades, las bases metabólicas y el origen genético, lo que ha permitido un gran avance en los tratamientos, la clasificación y la asesoría genética tanto a los pacientes como a sus familias. Sin embargo, debido a la baja prevalencia de estas enfermedades, muchos profesionales de la salud aún no están familiarizados con este tipo de pacientes. Infortunadamente todavía existe un gran desconocimiento de estas patologías, lo que pone en riesgo al paciente, pues como no se logra un diagnóstico temprano, no se le ofrece un manejo integral ni una rehabilitación adecuada que le permita tener una aceptable calidad de vida.

Se han descrito más de 6000 enfermedades raras en el mundo, y solo en Colombia existe una lista de 1700 enfermedades huérfanas registradas en el Ministerio de Salud, por lo que es imposible memorizar cada una de ellas.² El abordaje integral de estos pacientes requiere la

asesoría de un grupo multidisciplinario que incluya especialistas en el área de la pediatría, endocrinología, genética, ortopedia, cirugía general, cuidado intensivo, fisioterapia, anestesiología y rehabilitación, para establecer el mejor plan terapéutico. El principal objetivo de la atención integral multidisciplinaria es ofrecer una mejoría en la calidad de vida y disminuir al máximo la morbimortalidad perioperatoria, la cual se asocia a una mayor incidencia de complicaciones médico-quirúrgicas en este tipo de pacientes.

Desde la perspectiva del anestesiólogo, las enfermedades poco comunes, si bien son un grupo de entidades muy raras que se presentan ocasionalmente, tienen grandes implicaciones en la fisiología y anatomía de los pacientes y representan un gran reto para el manejo perioperatorio. No son exclusivas de los anestesiólogos dedicados a la pediatría, aunque sí son más frecuentes en esta población.

Las implicaciones anestésicas de las enfermedades raras o síndromes genéticos son tan diversas y muchas veces tan complejas, que es indispensable tenerlas presentes en el momento de la atención de los pacientes. Algunas enfermedades se asocian con hipertermia maligna, otras pueden presentar crisis de rabdomiólisis durante el perioperatorio, algunas tienen alto riesgo de arritmias malignas con la exposición a la anestesia y muchas presentan abordajes difíciles de la vía aérea o dificultad para asegurar un acceso vascular, lo que en últimas produce un alto riesgo de complicaciones cardiorespiratorias, mayor incidencia de paro cardíaco y eventos adversos que aumentan la mortalidad en este grupo de pacientes.^{3,4}

A pesar de la gran cantidad de información que se encuentra en la literatura médica, esta es limitada cuando se trata de enfermedades huérfanas, pues aunque hay libros dedicados a este tipo de síndromes⁵⁻⁷ y páginas web que describen los riesgos perioperatorios en estos pacientes,⁸ la evidencia se basa en reportes de casos y experiencias de grupos individuales que se han enfrentado a pacientes muy complejos con enfermedades raras.^{9,10} Existen muy pocos estudios controlados aleatorizados debido a la baja prevalencia de estas enfermedades, lo que hace casi imposible llevarlos a cabo. Por lo tanto, la información disponible es difícil de filtrar y, en definitiva, es frecuente que no se encuentre información relevante sobre el manejo anestésico o perioperatorio.

Por otra parte, la barrera del idioma también ha limitado el acceso a la información disponible, algo especialmente evidente respecto a la población hispanoparlante. La gran mayoría de información se encuentra en inglés, y esto hace difícil su comprensión y adquisición para una gran parte de los profesionales de salud de Latinoamérica.

Con base en estos antecedentes, se realizó un trabajo de investigación cuyo propósito fue desarrollar una aplicación para dispositivos móviles que permitiera consultar, en una lista, los síndromes genéticos y las enfermedades

huérfanas más comunes que tienen consideraciones especiales en el manejo anestésico. Es una oportunidad de aprendizaje para las comunidades hispanoparlantes, ya que ofrece la información más relevante, en idioma español, concisa y pertinente, para el manejo perioperatorio de los pacientes con síndromes o enfermedades raras que serán llevados a cirugía, con el único fin de no comprometer su seguridad y evitar al máximo las complicaciones o eventos adversos que se puedan presentar por la exposición a la anestesia.

El estudio se originó en el Instituto Roosevelt en Bogotá, una entidad privada sin ánimo de lucro que se ha especializado en la atención de pacientes pediátricos y adultos con enfermedades huérfanas, a fin de ofrecerles una atención integral y multidisciplinaria para mejorar su calidad de vida y reintegrarlos a la sociedad. La Sociedad Colombiana de Anestesiología y Reanimación (S.C.A.R.E.) apoyó el proyecto y facilitó la financiación necesaria para su ejecución, la cual se realizó bajo la supervisión del Comité de Investigaciones.

Metodología

Se seleccionó una lista final de 120 enfermedades, tomada de la Resolución 430 del 2013 del Ministerio de Salud y Protección Social, que clasifica las enfermedades huérfanas en Colombia. Esta lista fue realizada por un médico genetista que seleccionó las enfermedades según su prevalencia en nuestra región y las que tienen mayores implicaciones anestésicas.

Los autores y colaboradores hicieron una revisión académica de las enfermedades, consultando las bases de datos de Pubmed, Google Académico y la página web de la Sociedad Alemana de Anestesiología (*orphananesthesia.eu*), y seleccionaron los artículos relevantes en este tema, en idioma español e inglés y disponibles en texto completo, enfocándose en las publicaciones de los últimos 10 años.

Con esta información se completó la base de datos en Excel, que contiene la información sobre cada enfermedad, los sinónimos, su definición, su etiología, el tratamiento usual, las cirugías más frecuentes, las alteraciones asociadas por sistemas comprometidos, los riesgos perioperatorios más frecuentes, los exámenes prequirúrgicos que se recomienda solicitar y las consideraciones anestésicas descritas, como: preparación prequirúrgica, monitorización, inducción anestésica, mantenimiento anestésico, sedación, anestesia regional, extubación, cuidados posoperatorios y principales complicaciones perioperatorias. Se hizo un apartado especial sobre las alertas más importantes y los medicamentos que, en algunos casos, están contraindicados.

La empresa Media for Health (M4H) utilizó toda la información recogida por los autores para sintetizarla a través de una aplicación electrónica desarrollada para dispositivos móviles. Asimismo, realizó el diseño y creó el

nombre en conjunto con los autores, a través de varias reuniones de consenso, donde también se definió el logo y los colores finales de la aplicación. Por último, ejecutó las pruebas finales para su aprobación definitiva y su posterior publicación en las plataformas iOS y Android. Las pruebas fueron realizadas por los autores y otros médicos anestesiólogos invitados a navegar y ensayar la aplicación desde diferentes dispositivos móviles.

Resultados

El resultado obtenido es la creación de la aplicación de nombre CARAN = *Casos raros en anestesia*, la cual se puede descargar de forma gratuita en dispositivos móviles con sistema operativos iOS y Android, con la totalidad del texto en idioma español; no obstante, también se encuentra en inglés la definición corta de la enfermedad, las alertas, los sinónimos y su nombre original.

La descarga de la aplicación está en acceso libre y se puede acceder a ella desde los siguientes enlaces:

- Sistema IOS:
<https://itunes.apple.com/co/app/caran/id1383546131?mt=8>
- Sistema Android:
<https://play.google.com/store/apps/details?id=com.tactapps.caran.desarrollo>

Se presenta aquí la primera parte del proyecto, que consiste en la creación de la aplicación, su diseño y la revisión de 60 enfermedades huérfanas incluidas en ella. Se espera que en una segunda fase se incluyan nuevas enfermedades (Figura 1).

Una vez descargada la aplicación, se debe registrar el perfil de cada usuario con la siguiente información: correo electrónico, fecha de nacimiento, género, profesión, institución y ubicación. Esta información se utilizará para retroalimentar a los autores y conocer el número de descargas de la aplicación, discriminar el tipo de profesionales que la han descargado y las ciudades o países donde se está utilizando (Figura 2).

Se encuentra también un apartado de términos y condiciones, donde se describen los objetivos del tratamiento de los datos proporcionados en cada perfil, creado por la S.C.A.R.E. y el Instituto Roosevelt, y se describe la información de los autores y los sitios web de las instituciones responsables de la aplicación. Esta información fue redactada por la sección jurídica de la S.C.A.R.E., y allí se describe la normatividad de la Sociedad para el manejo y protección de los datos personales que quedarán registrados.

La aplicación CARAN presenta un menú inicial donde se encuentra el perfil del usuario, las lecturas recientes y una sección de favoritos que muestra las enfermedades seleccionadas por cada usuario. En el contenido se encuentran las enfermedades dispuestas en orden alfabético, pero también una barra de búsqueda que facilita



Figura 1. Logo de la aplicación disponible en ambos sistemas operativos.

Fuente: Autores.

encontrarlas por su nombre o sinónimo, como se muestra en la Figura 3.

Finalmente, presenta información detallada sobre las implicaciones anestésicas de los principales síndromes genéticos y enfermedades raras que tienen un manejo anestésico especial, con el objeto de garantizar la seguridad del paciente en el perioperatorio.

La información que se encuentra de cada enfermedad, disponible en inglés y español, es la siguiente: nombre principal del síndrome o enfermedad, descripción breve y las alertas importantes en el manejo periperatorio. Esta primera parte fue elaborada para brindar una información rápida y relevante sobre el significado de cada enfermedad

 A screenshot of the Caran app's profile creation screen. It features the Caran logo at the top, followed by the email address "echeverrypiedad@gmail.com". Below this are several input fields: "Nombre", "12/09/1976" (date), "Femenino" (gender), "Otro" (category), "Especialista" (specialty), "Institución", and "Bogotá" (location). A pink "Finalizar" button is at the bottom.

Figura 2. Creación del perfil en la aplicación.

Fuente: Autores.

y las acciones más importantes relacionadas con la seguridad del paciente. En estas alertas se describen los medicamentos que están contraindicados, los riesgos quirúrgicos o anestésicos más importantes y las precauciones que se deben tener durante la atención perioperatoria de los pacientes. Debido a la importancia de esta información, el texto está resaltado en color rojo.

La información adicional que se encuentra en la aplicación es la siguiente:

- Sinónimos de cada enfermedad: Corresponde a los múltiples nombres con los que se conoce una misma enfermedad; muchas de ellas tienen el nombre de los autores que describieron inicialmente el síndrome en la literatura médica.
- Definición: Es la descripción completa y detallada de las características específicas de cada enfermedad en particular.
- Etiología u origen: En este apartado se describen las principales teorías sobre el origen de la enfermedad, los genes involucrados y el tipo de herencia que está relacionada con su desarrollo.

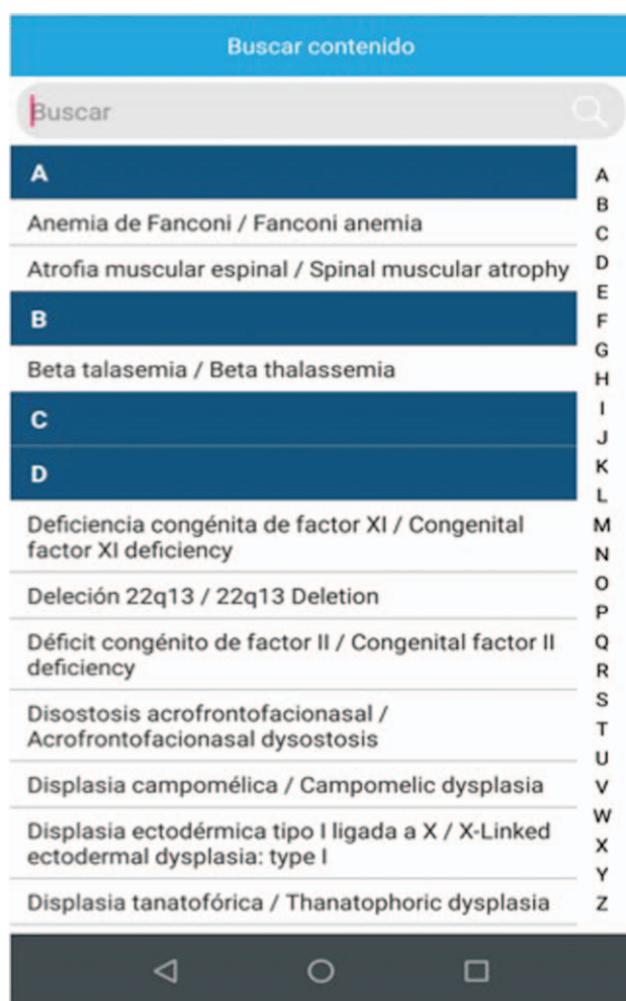


Figura 3. Listado de enfermedades y barra de búsqueda por nombre. Fuente: Autores.

- Cirugías más frecuentes: Se hace un detalle de los tratamientos quirúrgicos más frecuentes que se han descrito y que están reportados en la literatura.
- Tratamiento usual: En este párrafo se encuentran los tratamientos médicos que han mostrado eficacia para estabilizar la enfermedad y controlar los síntomas, o las terapias de reemplazo enzimático u hormonal. Muchos tratamientos son paliativos y algunos se encuentran en fase experimental, por lo que su recomendación puede cambiar con el tiempo.
- Alteraciones asociadas: Es una lista de las malformaciones y los órganos afectados correspondientes a cada enfermedad, separada por cada sistema.
- Riesgos perioperatorios: Se realiza una lista de los riesgos anestésicos y quirúrgicos más importantes que pueden desencadenar complicaciones en el perioperatorio. Se hace énfasis en la susceptibilidad a desarrollar hipertermia maligna, rabdomiólisis desencadenada por anestésicos, vía aérea difícil y complicaciones cardíacas

y respiratorias que pueden poner en peligro la vida del paciente.

- Exámenes prequirúrgicos: Se realizó una lista de los exámenes de laboratorio y estudios diagnósticos que se recomienda solicitar antes de una intervención quirúrgica; no obstante, esta recomendación depende directamente de la condición general del paciente, de la evolución de la enfermedad y del tipo de cirugía que se planea practicar. El juicio clínico del médico tratante determina la pertinencia de cada examen prequirúrgico. Esta sección en particular solo es una guía de recomendaciones de exámenes preoperatorios en general.
- Implicaciones anestésicas: Se hace una descripción individual de la preparación prequirúrgica, la monitorización, la inducción y el mantenimiento anestésico, los riesgos de la sedación, las consideraciones más importantes para la extubación y los cuidados posoperatorios. Cada una de estas descripciones se deben considerar de acuerdo con el estado general del paciente, la enfermedad de base y la cirugía planeada.

Por último, se describen las consideraciones más importantes para la anestesia regional y las principales complicaciones posoperatorias, y se cita la bibliografía que soporta la información contenida en cada descripción.

Conclusión

Se presenta la aplicación CARAN = *Casos raros en anestesia*, como un proyecto de investigación que hace parte del ámbito de la innovación en anestesia. Este proyecto combina el conocimiento adquirido a través de años de atención y acompañamiento a los pacientes con enfermedades raras, con el desarrollo tecnológico actual y las aplicaciones para dispositivos móviles, lo cual nos permite disponer de una lista de síndromes genéticos y las implicaciones anestésicas relacionadas con la atención médico-quirúrgica, a fin de garantizar la seguridad y disminuir las complicaciones perioperatorias en este grupo de pacientes.

La aplicación está disponible en las dos plataformas tecnológicas iOS y Android, para su descarga gratuita. Se trata de la primera aplicación disponible en español para consultar las implicaciones anestésicas de las enfermedades huérfanas y los síndromes genéticos. Esta primera fase contiene 60 enfermedades, pero se espera que en una segunda fase se incluyan otras nuevas.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado.
Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Apoyo financiero

Este proyecto de investigación fue financiado con recursos económicos por el Comité de Investigaciones de la Sociedad Colombiana de Anestesiología y Reanimación (S.C.A.R.E.), y cofinanciado con recursos humanos por el Instituto Roosevelt.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses con el desarrollo de la aplicación, la cual está disponible para su descarga gratuita. CARAN no representa una fuente de lucro para los autores ni para sus instituciones patrocinadoras.

Presentaciones

Este trabajo fue presentado como póster en el Congreso de la Sociedad Europea de Anestesia Pediátrica (ESPA: European Society for Paediatric Anaesthesia) y en la segunda Asamblea Internacional de Anestesia Pediátrica (IAPA) en Bruselas, Bélgica, llevada a cabo del 6 al 8 de septiembre de 2018 (www.eurospa.com).

Referencias

1. Bevan JC. Congenital syndromes in paediatric anaesthesia: what is important to know. *Can J Anaesth* 1998;45:R3–R9.
2. Ministerio de Salud y Protección Social. Listado de Enfermedades Huérfanas (Resolución 430 de 2013). Bogotá, 20 de febrero de 2013. [Citado 29 Mayo 2019]. Disponible en: https://docs.supersalud.gov.co/PortalWeb/Juridica/OtraNormativa/R_MSPS_0430_2013.pdf.
3. Ray M, Saha E. Complications following general anaesthesia in paediatric patients. *Indian J Anaesth* 2004;48:400–405.
4. Ama T, Bounmythavong S, Blaze J, Weismann M, Marienau MS, Nicholson WT. Implications of pharmacogenomics for anesthesia providers. *AANA Journal* 2010;78:393–399. Disponible en: http://www.aana.com/newsandjournal/Documents/implications_1010_p393-399.pdf.
5. Katz J, Steward D. *Anesthesia and uncommon pediatric diseases*. 2nd ed. Philadelphia: Saunders; 1993.
6. Baum VC, ÓFlaherty JE. *Anesthesia for genetic, metabolic and dysmorphic syndromes of childhood*. 2nd ed. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2007.
7. Bissonnette B, Luginbuehl I, Marciniak B, Dalens BJ. Syndromes: Rapid recognition and Perioperative implications. 2006; McGraw-Hill, New York. [Citado 29 Mayo 2019]. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.rapm.2006.11.003>.
8. Orphananesthesia. A project of the German Society of Anesthesiology and Intensive Care Medicine. [Citado 29 Mayo 2019]. Disponible en: <https://www.orphananesthesia.eu/en/>.
9. Echeverry-Marín PC, Bustamante-Vega ÁM. Anesthetic implications of muscular dystrophies. *Colombian Journal of Anesthesiology* 2018;46:228–239. Disponible en: <https://doi.org/10.1097/cj9.0000000000000059>.
10. Luna-Durán AM, González-Serrano G, Echeverry P. Scimitar syndrome and anesthetic implications. *Colombian Journal of Anesthesiology* 2015;43:245–249. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.rcae.2015.04.004>.