

Teleconsulta médica en el cuidado de niños con sospecha de enfermedades raras: un estudio piloto en Brasil durante la pandemia de COVID-19

Lívia Maria Ferreira Sobrinho	Centro Biomédico de la Universidad del Estado de Río de Janeiro, Río de Janeiro, Brazil. E-mail: liviafarma2008@hotmail.com. Curriculum Lattes: http://lattes.cnpq.br/2469625472192546 . ORCID: 0000-0003-4816-3899. R. São Francisco Xavier, 524 - 2144-F - Maracanã, Rio de Janeiro - RJ, 20550-900. Telephone: (31) 98546-2331
Melissa Machado Viana	Servicio Especial de Genética del Hospital das Clínicas, UFMG, Belo Horizonte, Minas Gerais, Brazil. E-mail: melissa.viana@ebserh.gov.br. Curriculum Lattes: http://lattes.cnpq.br/3671389986959216 . ORCID: 0000-0002-1573-4176
Marcos José Burle de Aguiar	Servicio Especial de Genética del Hospital das Clínicas, UFMG, Belo Horizonte, Minas Gerais, Brazil. Departamento de Pediatría, Facultad de Medicina, UFMG, Belo Horizonte, Minas Gerais. E-mail: marcosburleaguiar@gmail.com. Curriculum Lattes: http://lattes.cnpq.br/5165808353643810 . ORCID: 0000-0003-0497-5262
Alexandra Maria Monteiro Grisolia	Centro Biomédico de la Universidad del Estado de Río de Janeiro, Río de Janeiro, Brazil. E-mail: alexandra.monteiro@medicina.uerj.br. Curriculum Lattes: http://lattes.cnpq.br/4182784247902426 . ORCID: 0000-0002-7832-3315

Fecha de sumisión: August 28, 2022 | Fecha de aprobación: Noviembre 22, 2022

Resumen

OBJETIVO: Evaluar la teleinterconsulta en genética médica para casos de niños con sospecha de enfermedades raras. **MÉTODOS:** Estudio prospectivo de evaluación cualitativa y cuantitativa del uso y satisfacción de la teleinterconsulta asincrónica para médicos de hospitales públicos de una ciudad de la macrorregión norte del estado de Minas Gerais. **RESULTADOS:** Se realizaron un total de 21 teleinterconsultas desde el 29 de septiembre de 2020 hasta el 07 de enero de 2021. Aproximadamente el 52,3% de ellas lograron establecer el diagnóstico probable en la primera evaluación, y las demás se encontraban dentro de los protocolos de investigación de enfermedades raras. De los 12 médicos solicitantes, el 91,6% eran mujeres, el 58,2% eran residentes de pediatría y el 41,8% eran pediatras. Alrededor del 58% de los médicos solicitantes nunca antes habían usado la telemedicina. Hubo 100% de satisfacción con la teleinterconsulta con el genetista especialista. **CONCLUSIÓN:** La teleinterconsulta en genética médica para niños con enfermedades raras cumplió con las expectativas, modificó la conducta de los médicos no especialistas en una ciudad sin genetista y orientó el diagnóstico y la conducta en todos los casos.

Palabras clave: Telemedicina; Interconsulta; Genética; Pediatría; Satisfacción del Usuario

Abstract

Medical teleconsultation in the care of children with suspected rare diseases: a pilot study in Brazil during the COVID-19 pandemic

OBJECTIVE: To evaluate teleinterconsultation in medical genetics for cases of children with suspected rare diseases. **METHODS:** Prospective study of qualitative and quantitative evaluation of the use and satisfaction with asynchronous teleinterconsultation for physicians from public hospitals in a city in the northern macro-region of the state of Minas Gerais. **RESULTS:** A total of 21 teleinterconsultations were performed from September 29, 2020, to January 07, 2021. Approximately 52.3% of them were able to establish the probable diagnosis in the first evaluation, and the others were within the protocols of rare diseases investigation. Of the 12 requesting physicians, 91.6% were female, 58.2% were pediatric residents, and 41.8% were pediatricians. About 58% of the requesting physicians had never used telemedicine before. There was 100% satisfaction with the teleinterconsultation with the specialist geneticist. **CONCLUSION:** Teleinterconsultation in medical genetics for children with rare diseases met expectations, modified the conduct of non-specialist physicians in a city lacking a geneticist, and guided diagnosis and conduct in all cases.

Keywords: Telemedicine; Interconsultation; Genetics; Pediatrics; User Satisfaction

Resumo

Teleinterconsulta médica no cuidado de crianças com suspeita de doenças raras: relato de experiência de um estudo piloto no Brasil durante a pandemia de COVID-19.

OBJETIVO: Avaliar a teleinterconsulta em genética médica para casos de crianças com suspeita de doenças raras. **MÉTODOS:** Estudo prospectivo de avaliação qualitativa e quantitativa do uso e satisfação da teleinterconsulta assíncrona por médicos de hospitais públicos de um município da macrorregião norte de Minas Gerais. **RESULTADOS:** Foram realizadas 21 teleinterconsultas no período de 29 de setembro de 2020 a 07 de janeiro de 2021. Aproximadamente 52,3% delas conseguiram estabelecer o diagnóstico provável na primeira avaliação e as demais estavam dentro dos protocolos de investigação de doenças raras. Dos 12 médicos solicitantes, 91,6% eram do sexo feminino, 58,2% eram residentes de pediatría e 41,8% eram pediatras. Cerca de 58% dos médicos solicitantes nunca haviam utilizado a telemedicina. Houve 100% de satisfação com a teleinterconsulta com o geneticista especialista. **CONCLUSÃO:** A teleinterconsulta em genética médica para crianças com doenças raras atendeu às expectativas, modificou a conduta de médicos não especialistas em uma cidade sem geneticista e orientou diagnóstico

e conduta em todos os casos.

Palavras-chave: Telemedicina; Interconsulta; Genética; Pediatria; Satisfação do Usuário

Introducción

Las enfermedades raras son aquellas que afectan hasta 65 personas por cada 100.000 habitantes o 1,3 por cada 2.000 habitantes. Aunque individualmente son raras, como grupo afectan a un porcentaje significativo de la población¹. En Brasil, se estima que alrededor de 13 millones de personas tienen una enfermedad que se considera rara². De este grupo de enfermedades, el 80% son de origen genético. En 2014, el Ministerio de Salud publicó la ordenanza que estableció la Política de Atención Integral a las Personas con Enfermedades Raras en el Sistema Único de Salud (SUS). Las enfermedades raras se clasificaron según su naturaleza: de origen genético o no genético. Las de origen genético se subdividieron en anomalías congénitas frente a manifestación tardía y discapacidad intelectual frente a errores innatos del metabolismo (EIM)¹.

La sospecha temprana y, cuando sea posible, el diagnóstico de enfermedades genéticas raras es fundamental y complejo. El genetista tiene un papel fundamental en el diagnóstico precoz y manejo de este tipo de enfermedades. Paradójicamente, hay escasez de médicos genetistas en Brasil, un país de dimensiones continentales con barreras sociales y geográficas aún evidentes. Datos de la Demografía Médica de Brasil estiman que hay un total de 300 médicos genetistas activos en todo el país, la especialidad médica con el segundo menor número de profesionales³.

La evaluación de personas con sospecha de enfermedades genéticas requiere una cuidadosa atención a los detalles y la anamnesis durante el examen físico y, cuando sea necesario, a la propedéutica molecular específica⁴.

El uso de sistemas de información en salud es útil en la investigación epidemiológica de malformaciones congénitas, una de las categorías de enfermedades raras de origen genético⁵. El Sistema de Información de Nacidos Vivos (SINASC), implementado en Brasil en 1990, tiene como objetivo recopilar información sobre los nacimientos que ocurren en todo el territorio nacional. Los datos del SINASC provienen del Certificado de Nacido Vivo (DNV). La DNV cuenta con un campo denominado Campo Seis, con tres opciones de diligenciamiento respecto a la presencia de anomalías congénitas: “sí” (cuando existen anomalías

congénitas), “no” (cuando no existen anomalías congénitas) o “ignora” (cuando la información no está disponible para el profesional que llenó el documento)^{6,7}. Para que el SINASC sea eficaz en el seguimiento y la planificación de las acciones de salud pública, la información recopilada debe ser confiable. Esto solo es posible con el correcto llenado de los datos e información del paciente en los instrumentos de recolección. Cuando los no especialistas en genética médica evalúan y envían estos datos, puede haber inconsistencias en la calidad de la información que interfieren con la evaluación general de las enfermedades raras⁷.

En este contexto, la telegenética médica, a través de la teleinterconsulta entre un médico genetista y un médico no especialista, es una herramienta útil para atender la demanda y la carencia concurrente de profesionales especializados en el país. La pandemia de COVID-19 ha destacado aún más su necesidad, ya que el bloqueo ha impuesto el aislamiento y el posterior distanciamiento social. Así, este estudio tuvo como objetivo evaluar el uso de la teleinterconsulta en genética médica en casos de niños con sospecha de enfermedades raras, vinculados a hospitales públicos, en la principal ciudad de la macrorregión norte de Minas Gerais.

Metodo

Esta investigación fue aprobada por el Comité de Ética e Investigación de la Universidad del Estado de Río de Janeiro con el número CAEE 37441020.4.0000.5282.

Se trata de un estudio observacional, descriptivo, transversal, con análisis cualitativo y cuantitativo.

Para la obtención de los resultados se siguieron los siguientes pasos: se definieron los criterios de selección e inclusión de pacientes en la macrorregión de salud de Minas Gerais con su respectiva ciudad principal; se enviaron invitaciones a hospitales públicos con servicios de obstetricia vinculados a la ciudad principal elegida para participar en el estudio; se elaboró un formulario específico para la teleinterconsulta en genética médica; y se seleccionó la plataforma de comunicación entre el médico genetista y el médico no especialista.

Se modificó y adaptó el formulario con datos clínicos para teleinterconsulta del formulario utilizado en el

Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) para obtener los datos clínicos de pacientes con sospecha clínica de enfermedades raras en el protocolo de teleinterconsulta. ECLAMC es un programa de investigación clínica y epidemiológica sobre anomalías del desarrollo que trabaja con partos hospitalarios en países de América Latina. La metodología de casos y controles se utiliza para analizar los posibles factores de riesgo en la causalidad de las malformaciones congénitas. En ECLAMC se llenan las fichas de los pacientes malformados y sus controles. Estos formularios contienen información como examen clínico, descripción detallada de la malformación, exámenes complementarios, entre otros⁸. El formulario desarrollado para la inclusión de información incluía campos específicos para detallar información sobre antecedentes familiares, embarazo, parto, hallazgos clínicos, fotografías y exámenes de imagen del paciente con sospecha de enfermedad rara. El formulario fue insertado en la plataforma de asistencia remota utilizada.

Para la selección de la macrorregión a ser estudiada en Minas Gerais, se seleccionaron dos criterios: 1) el porcentaje y distribución de médicos genetistas en las 14 macrorregiones de salud/ciudad principal del estado de Minas Gerais y 2) el porcentaje de llenar el Campo Seis de la DNV como "ignorado", mediante la evaluación de los datos publicados en el SINASC.

Se observó una distribución desigual de médicos genetistas en las macrorregiones de Minas Gerais, con la mayoría trabajando en Belo Horizonte, la principal ciudad de la macrorregión central (89,5%), mientras que las otras macrorregiones tenían escasez de especialistas. Además, al evaluar el llenado de las DNV mediante el análisis de los datos del SINASC en 2017 (el año más reciente en el que se cuenta con datos al momento de iniciar la investigación), la macrorregión norte mostró las mayores tasas de llenado del Campo Seis como "ignorado" (34%). Así, esta macrorregión, con su respectiva ciudad principal (Montes Claros), fue escogida como objeto de este estudio.

El protocolo para la teleinterconsulta médica fue el siguiente: se registraron los médicos solicitantes; Se insertó el Formulario de Consentimiento Libre e Informado (FCI), debidamente firmado por el tutor del niño participante, y se completó el formulario detallado para la teleconsulta. El tiempo de respuesta del médico especialista fue de hasta 72 horas. Con el fin

de completar la información necesaria, se realizó un contacto de audio para aclaraciones y detalles. Un médico genetista clasificó la primera evaluación y, en caso de dudas, lo asistieron otros dos médicos genetistas especialistas.

Para evaluar el nivel de satisfacción con la teleinterconsulta, el médico solicitante llenó un formulario complementario adaptado de la escala de evaluación del nivel de satisfacción de Finalización de Frase tras recibir la opinión del experto genetista. Este formulario contenía siete elementos de respuesta directa y un elemento abierto. En el primer ítem del cuestionario, se cuestionó cualitativamente ("sí" o "no") al médico solicitante sobre el uso previo de una plataforma de telemedicina. En los seis ítems subsiguientes, se solicitó que escogiera una puntuación de 0 a 10 a las afirmaciones sobre la facilidad para contactar al equipo de teleinterconsulta en genética, la capacidad de ser orientado por el teleconsultor, la satisfacción con el servicio recibido, la satisfacción con el formulario de inclusión de información, la intención de uso futuro de la teleinterconsulta en genética y la satisfacción general con la teleconsulta. La satisfacción evaluada con una puntuación de "0" significa ausencia total de acuerdo y "10" significa acuerdo total. En el último ítem, se invitaba a los encuestados a criticar, sugerir o dar un cumplido.

Resultados

En el período del 29 de septiembre de 2020 al 07 de enero de 2021, las dos maternidades participantes del estudio registraron un total de 4.345 nacimientos acumulados. Hubo 21 solicitudes de teleinterconsulta, demandadas por 12 profesionales médicos (Tabla 1 y Tabla 2).

Aproximadamente 11 pacientes (52,3%) pudieron establecer el diagnóstico probable en la primera evaluación, y los otros 10 pacientes estaban dentro de los protocolos de investigación de enfermedades raras basados en la experiencia del médico genetista. De los pacientes evaluados, 13 (62%) fueron derivados a servicios de genética para seguimiento, 4 (19%) estaban en espera de reevaluación, 2 (9,5%) fueron dados de alta después de la evaluación y hubo 2 (9,5%) muertes (Tabla 1).

El principal motivo de solicitud de teleinterconsulta fue la presencia de dismorfias en el paciente (10 pacientes; 47,6%). Además, todas las solicitudes de

teleinterconsulta relativas a anomalías congénitas incluyeron malformaciones múltiples; no hubo solicitud por anomalía congénita aislada o menor (como: polidactilia, mielomeningocele aislada, alteraciones preauriculares, entre otras).

En siete pacientes (33%) se consideró la posibilidad diagnóstica de EIM. Los principales signos y síntomas clínicos que sugirieron el diagnóstico de enfermedad metabólica fueron antecedentes familiares positivos de EIM, hipotonía, hepatoesplenomegalia, anemia, catarata congénita bilateral, convulsiones y alteraciones de la coagulación.

Las enfermedades genéticas sugeridas con

posibilidad diagnóstica en el período fueron: distrofia torácica asfixiante de Jeune, síndrome de Noonan, deficiencia de adenosina desaminasa (DAD), síndrome de Apert, síndrome de Waardenburg, síndrome orofaciocigital y trisomía 13. Después de la primera evaluación, cuatro pacientes (19%) requirieron estimulación temprana y fueron derivados a atención de fisioterapia, fonoaudiología y terapia ocupacional.

El paciente más joven tenía siete días y el mayor 790 días. La mediana de edad fue de 18,5 días. Diez pacientes (47,6%) eran neonatos.

Tabla 1- Descripción de las solicitudes de teleinterconsulta del estudio (continúa)

Fecha	Edad del paciente, días	¿Pediatra solicitando?	Motivo de la solicitud	Hipótesis diagnóstica	Procedimiento	Propedéutica	Seguimiento
01/10/20	15	Si	Macrocráneo, mesomelia, tórax en forma de campana	Distrofia torácica asfixiante de Jeune	Evaluación auditiva, rayos X	Panel de displasia ósea: sin cambios. Cariotipo: 46,XY.	Derivado al Servicio de Genética - SUS.
05/10/20	8	Si	Medio hermano materno con tirosinemia tipo I	Paciente sano	Alta de genética para seguimiento pediátrico	-	Seguimiento pediátrico periódico Descarga de la genética
10/10/20	28	Si	Hipotonía, insuficiencia respiratoria, hepatomegalia	EIM	Triaje EIM	-	Seguimiento con endocrinología y hematología; derivado al Servicio de Genética-SUS
15/10/20	15	Si	Sospecha de displasia esquelética	Síndrome de Apert	Panel de cariotipo, radiografías y displasia ósea	Cariotipo: 46,XX	Derivado a especialista en genética médica - sanidad privada
15/11/20	90	Si	Pie deforme congénito, hendidura laríngea tipo 1, estenosis subglótica y dismorfias	Cromosopatía	Cariotipo, evaluación auditiva y oftalmológica	Cariotipo: 46,XX	Derivado al Servicio Genético-SUS
25/11/20	7	Si	Antecedentes familiares de hermanos fallecidos con enfermedad de Pompe	Antecedentes familiares de Enfermedad de Pompe (EIM).	Dosis de enzima alfa-glucosidasa ácida en leucocitos	Dosificación normal de enzimas.	Seguimiento pediátrico periódico Descarga de la genética
10/12/20	790	Si	Fiebre prolongada, hepatoesplenomegalia, agrandamiento de los ganglios linfáticos, anemia y desnutrición	Linfocitosis hemofagocítica EIM	Triaje IEM Sruenciación del exoma	Deficiencia de adenosina desaminasa (ADA)	Muerte Asesoramiento genético para padres.
21/12/20	9	Si	Hueso nasal hipoplásico, dismorfismos (implantación baja del oído, tórax corto y "apéndices de la lengua" y polidactilia postaxial)	Cromosopatía Síndrome orofaciocigital	Cariotipo, radiografía de cuerpo entero, fundoscopia y evaluación auditiva	Sin respuesta de los solicitantes de la propedéutica realizada	Todavía estaba en el hospital En espera de reevaluación
29/12/20	30	Si	Luxación congénita de rodilla, hipoplasia de glúteos, dismorfismos (oreja de implantación baja, micrognatia e hipertelorismo)	Rasopatía Cromosopatía Embriopatía diabética	Cariotipo, fundoscopia y evaluación auditiva	Cariotipo: 46,XY	Derivado al Servicio Genético - SUS

Tabla 1- Descripción de las solicitudes de teleinterconsulta del estudio (continúa)

Fecha	Edad del paciente, días	¿Pediatra solicitando?	Motivo de la solicitud	Hipótesis diagnóstica	Procedimiento	Propedéutica	Seguimiento
06/01/21	-	No	Aborto de 12 semanas	Cromosomopatía	Cariotipo parental	Sin acceso al resultado	Padres derivados al Servicio de Genética-SUS
13/01/21	30	Si	Dismorfias faciales leves, camptodactilia de manos, superposición y acortamiento de 4 y 5 dedos del pie izquierdo, sindactilia cutánea, convulsiones, fosa sacra (¿disrafismo oculto?)	Síndrome dimórfico Cromosomopatía Embriopatía diabética	Radiografía de manos y pies y cariotipo	Sin acceso al resultado	Todavía estaba en el hospital En espera de reevaluación
26/01/21	19	Si	Dismorfismos y catarata congénita bilateral	Síndrome de Fraser Anomalía numérica EIM	Cariotipo, triaje IEM	Cariotipo: 46,XX	Derivado al servicio de genética - SUS y referido a estímulos: fonoaudiología, fisioterapia y terapia ocupacional
03/02/21	18	Si	Dismorfismos, ventriculomegalia, convulsiones, pie deforme congénito, iris y coloboma retiniano	Dismorfismos	Cariotipo	Sin acceso al resultado	Derivado al Servicio Genético - SUS
12/02/21	12	Si	Pelo blanco en región frontal, rizomelia	Síndrome de Waardenburg	Evaluación auditiva y oftalmológica	Sin acceso a los resultados	Derivado al servicio de genética - SUS
12/02/21	9	Si	Microftalmía, polidactilia, dismorfias, aplasia cutis	Trisomía 13	Cariotipo, Ecocardiograma, Ultrasonido transfontanelar	Cariotipo: 47, XX, +13	y estímulos: fonoaudiólogo, fisioterapia y terapia ocupacional
01/04/21	120	Si	Anemia, convulsión, diarrea, RDNP, ascitis, alteración de la coagulación	TCG, tirosinemia (EIM)	Triaje EIM Panel de genes del neurodesarrollo	Sin acceso a los resultados	Muerte Padres referidos al servicio de genética - SUS
05/04/21	240	Si	Estenosis de válvula pulmonar, dismorfismos y madre con fenotipo similar, cariotipo 46,XY	Síndrome de Noonan	Evaluación de coagulación, evaluación oftalmológica y auditiva	Propedéutica sin alteraciones	Derivado al servicio de genética - SUS y estímulos: logopedia, fisioterapia y terapia ocupacional
26/05/21	32	Si	Convulsiones de difícil control e hipospadias	Enfermedad multifactorial EIM	Panel de genes del neurodesarrollo	Cariotipo: 46,XY Panel de neurodesarrollo o sin alteraciones	Derivado a especialista en genética médica - sanidad privada
14/06/21	60	Si	Cristales de tirosina en examen de orina Padres consanguíneos (primos hermanos)	Tirosinemia (IEM)	Dosis de tirosina y metionina plasmáticas. Dosis de succinil acetona en orina o plasma	Sin acceso a los resultados	En espera de reevaluación

Tabla 1- Descripción de las solicitudes de teleinterconsulta del estudio (conclusión)

Fecha	Edad del paciente, días	¿Pediatra solicitando?	Motivo de la solicitud	Hipótesis diagnóstica	Procedimiento	Propedéutica	Seguimiento
21/06/21	41	Si	Hipotonía, artrogriposis, dismorfismos	Cromosopatía estructural	Matriz HGC solicitada	Cariotipo: 46,X,Yqh+ A la espera del resultado de HGC-array	Todavía estaba en el hospital En espera de reevaluación
01/07/21	180	Si	RDNP, dismorfismos (talla baja, implantación baja del oído, cuello alado), estenosis de válvula pulmonar	Síndrome de Noonan	Ecografía abdominal, valoración oftalmológica y auditiva, revisión de laboratorio	Cariotipo: 46,XX	Derivado al servicio de genética - SUS y estímulos: logopedia, fisioterapia y terapia ocupacional

RDNP: Retraso en el Desarrollo Neuro-psicomotor; DAD: Deficiencia de Adenosina Desaminasa; HGC-array: hibridación genómica comparativa; TCG: Trastornos Congénitos de la Glicosilación; EIM: Errores Innatos del Metabolismo.

De las 12 solicitudes, la mayoría eran médicos (91,6%), residentes de pediatría (58,2%) y nunca habían utilizado los servicios de teleinterconsulta médica (58,3%). El otro 41,8% de las solicitudes fueron pediatras.

Todos los participantes se mostraron satisfechos con el servicio prestado (100%) e informaron que, en caso de nuevas dudas sobre el diagnóstico genético de pacientes con sospecha de enfermedades raras, solicitarían nuevamente la teleinterconsulta (tabla 2).

Tabla 2: Evaluación de la satisfacción con la teleconsulta en genética médica

¿Ha utilizado la plataforma de telemedicina con fines de consultoría antes?	Si No	5 (41,7%) 7 (58,3%)
Qué fácil fue contactar con el equipo de teleasistencia de genética médica. Considere 0: extremadamente difícil y 10: extremadamente fácil	Calificación	Número de participantes
	7	2 (10%)
	8	4 (30%)
	9	2 (20%)
	10	4 (40%)
Capacidad del consultor para brindar orientación sobre el caso presentado. Considere 0: extremadamente incapaz y 10: extremadamente capaz.	Calificación	Número de participantes
	10	12 (100%)
Satisfacción con el servicio recibido. Considere 0: extremadamente insatisfecho y 10: extremadamente satisfecho.	Calificación	Número de participantes
	10	12 (100%)
Satisfacción con la presentación del formulario de inclusión de información. Considere 0: extremadamente insatisfecho y 10: extremadamente satisfecho.	Calificación	Número de participantes
	10	2 (16,66%)
	9	2 (16,66%)
	8	4 (33,3%)
	7	2 (16,66%)
	6	2 (16,66%)
¿En otros casos en los que tenga dudas sobre el diagnóstico genético de un paciente, solicitaría de nuevo la teleinterconsulta. Considere 0: totalmente en desacuerdo y 10: totalmente de acuerdo.	Calificación	Número de participantes
	10	12 (100%)
Satisfacción global con la teleinterconsulta en genética médica recibida. Considere 0: extremadamente insatisfecho y 10: extremadamente satisfecho.	Calificación	Número de participantes
	10	12 (100%)

El cuestionario de satisfacción también tenía un campo abierto, donde se solicitaba al médico sus comentarios, dudas o críticas. Aproximadamente el 17% de los solicitantes llenaron este campo y las respuestas fueron positivas, como se ejemplifica a continuación:

Respuesta 1: "Muy satisfecho y agradecido, ya que donde trabajo la evaluación de síndromes genéticos es muy limitada".

Respuesta 2: "El genetista fue de gran ayuda en todo

momento, respondió rápidamente a las demandas y envió un informe que facilitó la comprensión del caso, permitiendo un buen seguimiento del paciente".

Discusión

Este es un estudio pionero sobre el uso de telegenética médica para niños con sospecha de enfermedades raras en Brasil. Este estudio indica que la estrategia pudo haber sido resolutive en el 61,8%

de los casos en la primera teleinterconsulta, ya que el 52,3% de los casos tenían el diagnóstico probable y el 9,5% fueron dados de alta hospitalaria. Nuestros resultados también muestran que los médicos asistentes de niños con sospecha de enfermedades raras, especialmente los residentes de pediatría, buscan una segunda opinión de un genetista, aunque la mayoría de ellos no utilizan la telemedicina como herramienta en su práctica clínica. Hubo 21 solicitudes de teleinterconsulta, solicitadas por 12 profesionales diferentes durante el período de ejecución del estudio, de acuerdo con la literatura en estudios similares con una media menor o igual a 50 participantes^{9,10,11}.

El uso de la telegenética médica todavía está poco evaluado^{9,12-16} y estudios similares abordan el papel de la telegenética en el asesoramiento de oncología genética¹²⁻¹⁴, pero pocos informan el papel de la telegenética en la evaluación clínica de pacientes con anomalías congénitas y EIM^{15,16}.

Al igual que en nuestro estudio, Gold et al. evaluaron el uso de la telegenética desde la perspectiva de la satisfacción del usuario. En ese estudio, se evaluó la satisfacción de los profesionales de la salud con la telegenética aplicada en la atención de niños con triaje neonatal alterado para EIM durante los primeros meses de la pandemia de COVID-19. Se envió una encuesta en línea a los profesionales de la salud registrados en el servidor Metab-L, una lista de correo electrónico internacional para la discusión de la atención clínica en EIM. Los participantes completaron la encuesta mediante un cuestionario en línea que contenía 69 preguntas objetivas y cuatro preguntas abiertas. Se registraron las respuestas de los participantes y se evaluó la satisfacción mediante la escala de Likert. El cuestionario fue respondido por 44 profesionales de la salud de ocho países diferentes y varias categorías profesionales involucradas en el cuidado de niños con triaje neonatal anormal (médicos, asesores genéticos, nutricionistas y trabajadores sociales). No hubo agrupación de la evaluación por categoría profesional de los participantes. Más del 93 % de los participantes practicaron la telegenética para la atención de pacientes con detección anormal de recién nacidos en los primeros meses de la pandemia de COVID-19. Alrededor del 50% de los usuarios estuvo de acuerdo en que la telesalud es eficaz para la evaluación del triaje de recién nacidos anormales¹⁷.

Un estudio relacionado desarrollado por Mena et al.

también evaluó el papel de la teleinterconsulta en genética médica. Sin embargo, a diferencia de nuestro estudio, en el que la solicitud de teleinterconsulta podía ser realizada por cualquier especialidad médica implicada en la atención de pacientes con enfermedades raras y en el que la teleinterconsulta se realizaba de forma asíncrona, los solicitantes incluidos por Mena et al. fueron exclusivamente pediatras y las evaluaciones se realizaron sincrónicamente. Inicialmente, los pacientes eran evaluados en persona por un pediatra en Santo Domingo, República Dominicana, una región con escasez de médicos genetistas. Posterior a esto, si había indicación para evaluación genética, el paciente era evaluado remotamente a través de videoconferencia por un médico genetista del Cincinnati Children's Hospital Medical Center, USA. Durante la teleinterconsulta, el pediatra realizó el examen físico, que incluyó examen neurológico y evaluación de dismorfologías guiadas por el genetista. Se evaluaron un total de 66 individuos con sospecha de trastornos genéticos entre 2015 y 2020. Al igual que en nuestro estudio, después de la evaluación, el genetista emitió una opinión experta al pediatra, orientando la evaluación clínica y la conducta¹⁶.

Al igual que en nuestro estudio, los dismorfismos fueron una de las principales razones para derivar a los niños a la teleinterconsulta en el estudio de Mena et al. También reportaron menor agudeza diagnóstica que la encontrada en nuestro estudio tras la primera evaluación clínica por teleinterconsulta (7,6% y 52,3%, respectivamente). Las principales enfermedades clínicamente diagnosticadas en ese estudio fueron: neurofibromatosis tipo 1, síndrome de Poland y rasopatías. Es de destacar que, a diferencia de nuestro estudio, las pruebas moleculares diagnósticas estaban disponibles y se ofrecieron a los pacientes cuando fue necesario. Después de la propedéutica molecular, la agudeza diagnóstica aumentó al 59%. A diferencia de nuestro estudio, no se realizó ninguna encuesta de satisfacción del usuario. Sin embargo, se informó un alto nivel de satisfacción con la seguridad, la eficiencia y las habilidades de diagnóstico a través de comentarios informales de las familias de todos los pacientes¹⁶.

Cabe recordar que los dismorfismos, principal motivo de solicitud de teleinterconsulta en nuestro estudio, forman parte de la gran mayoría de los síndromes genéticos¹⁸. Un estudio de Wenger et al. evaluó el papel de la telegenética para la evaluación clínica de

pacientes con dismorfismos ingresados en una unidad de cuidados intensivos. Un médico genetista realizó un examen físico presencial que fue transmitido sincrónicamente a otro médico genetista que se encontraba geográficamente distante. Posteriormente, se comparó la exploración física realizada a distancia con la exploración física realizada presencialmente por los especialistas. Para la transmisión de imágenes se utilizó una cámara AMD-2500 con lente zoom 50x para transmitir la grabación del examen físico al médico genetista que se encontraba remoto a través de la plataforma de telemedicina InTouch Health RP-Lite¹⁰. Los autores concluyeron que la evaluación clínica mediante telegenética logró identificar el 93% de las dismorfias reportadas en el examen presencial. Al igual que en nuestro estudio, todos los pacientes evaluados por Weng et al. estaban polimalformados; sin embargo, tuvieron una variación de edad menor que la encontrada en nuestro estudio (21 a 140 días versus 7 a 790 días, respectivamente)¹⁰. Además, en nuestro estudio, los pacientes no fueron reevaluados personalmente por el médico genetista, y no hubo comparación entre la evaluación presencial y remota, como se hizo en ese estudio. Sin embargo, nuestro estudio también utilizó una plataforma validada para la comunicación entre el genetista y los médicos no genetistas. El uso de una plataforma de comunicación validada es fundamental para la seguridad y confidencialidad de los datos sensibles de los usuarios de telemedicina. Ambos estudios son pioneros en la evaluación de la teleinterconsulta médica en genética. Es importante destacar que nuestro estudio obtuvo un alto nivel de satisfacción entre los médicos que utilizaron la teleinterconsulta. Afirmaciones similares se reportan en la literatura, como el estudio de Gorrie et al. Estos autores realizaron una revisión bibliográfica en la base de datos Pubmed con descriptores relacionados con la telegenética en el período de 2001 a 2019. Se incluyeron 21 artículos en la revisión. La mayoría de los estudios incluidos presentaron una metodología similar a nuestro estudio; fueron análisis cualitativos-cuantitativos, utilizaron la teleinterconsulta entre las modalidades de teleasistencia, y desarrollaron su propio formulario en línea para la evaluación de la satisfacción del usuario⁹.

En ese estudio, la satisfacción general de los profesionales de la salud con el uso de la telegenética fue alta en la mayoría de los estudios incluidos en la revisión. Los autores destacan informes de médicos

sobre los beneficios de la telegenética en cuanto a la velocidad entre la solicitud y la llamada, especialmente en lugares donde la distancia era un factor limitante⁹. Una observación similar también se hizo en nuestro estudio, con informes de los usuarios de que uno de los beneficios de la teleinterconsulta era la rapidez de la opinión de los expertos.

Por lo tanto, la teleinterconsulta en genética médica para niños con sospecha de enfermedades raras cumplió con la expectativa de los médicos no especialistas en una ciudad que carecía de un genetista y orientaba el diagnóstico y manejo en todos los casos. Nuestros datos resaltan la importancia de una evaluación clínica adecuada por parte de un genetista de niños con sospecha de enfermedad genética.

Referencias

1. Brasil. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS). Minist da Saude - Portaria [Internet]. 2014;(1):1–41. Disponible em: http://conitec.gov.br/images/Protocolos/Diretrizes_Atencao-DoencasRaras.pdf.
2. Sokei M, Bulgareli J. Os Os desafios do acesso aos medicamentos para o tratamento das doenças raras. JMPHC | J Manag Prim Heal Care | ISSN 2179-6750. 2021;12(spec):1–2. DOI: <https://doi.org/10.14295/jmphc.v12.1071>.
3. Scheffer M, Cassenote A, Guerra A, Guilloux AGA, Brandão APD, Miotto BA, et al. Demografia Médica no Brasil 2020. Fmusp, Cfm. 2020. 35–36 p. Disponible em: https://www.fm.usp.br/fmusp/conteudo/DemografiaMedica2020_9DEZ.pdf
4. Mcinnes RR, Willard HF, Nussbaum R. Thompson & Thompson genética médica. 8th edn. Brasil: Elsevier; 2016. 57-73 p
5. Guimarães ALS, Barbosa CC, De Oliveira CM, De Souza Maia LT, Do Bonfim CV. Relationship of databases of live births and infant deaths for analysis of congenital malformations. Rev Bras Saude Matern Infant. 2019;19(4):917–24. DOI: <https://doi.org/10.1590/1806-93042019000400010>
6. Brasil. Ministério da Saúde (MS). Manual de instruções para o preenchimento da declaração de nascido vivo 3ª edição. Brasília: MS, Fundação Nacional de Saúde; 2001. [página na Internet]. [acessado 2020 set 3]. Disponible em

http://svs.aids.gov.br/dantps/cgiae/sinasc/documentacao/manual_de_instrucoes_para_o_preenchimento_da_declaracao_de_nascido_vivo.pdf

7. Pedraza DF. Qualidade do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc): Análise crítica da literatura. *Cienc e Saude Coletiva*. 2012;17(10):2729–37. DOI: <https://doi.org/10.1590/S1413-81232012001000021>

8. Castilla EE, Orioli IM. ECLAMC: The Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations. *Community Genet* 2004;7:76-94. DOI: <https://doi.org/10.1159/000080776>

9. Gorrie A, Gold J, Cameron C, Krause M, Kincaid H. Benefits and limitations of telegenetics: A literature review. *J Genet Couns*. 2021;30(4):924–37. DOI: <https://doi.org/10.1002/jgc4.1418>

10. Wenger TL, Gerdes J, Taub K, Swarr DT, Dearnorff MA, Abend NS. Telemedicine for genetic and neurologic evaluation in the neonatal intensive care unit. *J Perinatol*. 2014;34(3):234–40. DOI: [10.1038/jp.2013.159](https://doi.org/10.1038/jp.2013.159)

11. Boothe E, Kaplan J. Using Telemedicine in Mississippi to Improve Patient Access to Genetic Services. *J Genet Couns*. 2018;27(2):320–2. doi: <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0192-6>

12. Brown EG, Watts I, Beales ER, Maudhoo A, Hayward J, Sheridan E, et al. Videoconferencing to deliver genetics services: a systematic review of telegenetics in light of the COVID-19 pandemic. *Genet Med*. 2021;23(8):1438–49. DOI: [10.1038/s41436-021-01149-2](https://doi.org/10.1038/s41436-021-01149-2)

13. Solomons NM, Lamb AE, Lucas FL, McDonald EF, Miesfeldt S. Examination of the Patient-Focused Impact of Cancer Telegenetics among a Rural Population: Comparison with Traditional In-Person Services. *Telemed e-Health*. 2018;24(2):130–8. DOI: <https://doi.org/10.1089/tmj.2017.0073>

14. Bradbury A, Patrick-Miller L, Harris D, Stevens E, Egleston B, Smith K, et al. Utilizing remote real-time videoconferencing to expand access to cancer genetic services in community practices: A multicenter feasibility study. *J Med Internet Res*. 2016;18(2). DOI: [10.2196/jmir.4564](https://doi.org/10.2196/jmir.4564)

15. Kubendran S, Sivamurthy S, Schaefer GB. A novel approach in pediatric telegenetic services: Geneticist, pediatrician and genetic counselor team. *Genet Med [Internet]*. 2017;19(11):1260–7. Doi: <http://dx.doi.org/10.1038/gim.2017.45>

16. Mena R, Mendoza E, Gomez Peña M, Valencia CA, Ullah E, Hufnagel RB, et al. An international

telemedicine program for diagnosis of genetic disorders: Partnership of pediatrician and geneticist. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet*. 2020;184(4):996–1008. DOI: <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31859>

17. Gold JI, Campbell IM, Ficiocioglu C. Provider perspectives on the impact of the COVID-19 pandemic on newborn screening. *Int J Neonatal Screen*. 2021;7(3). DOI: <https://doi.org/10.3390/ijns7030038>

18. Jones KL, Jones MC, Campo MD. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation-E-Book*. Elsevier Health Sciences, 2021.

Conflicto de intereses: ningún conflicto de intereses que declarar.

Financiamiento: ninguno.

Cómo citar este artículo: Sobrinho LMF, Viana MM, Aguiar MJB, Grisolia AMM. Teleconsulta médica en el cuidado de niños con sospecha de enfermedades raras: un estudio piloto en Brasil durante la pandemia de COVID-19. *Latin Am J Telehealth*, Belo Horizonte, 2022; 9 (1): 084 - 092. ISSN: 2175-2990.