# Health data applied to rare diseases: review of the national plan for rare diseases 3 and prospects for the national plan for rare diseases 4 in 2024. Anne-Sophie LAPOINTE (France)

La sesión se centró en el contexto y los desafíos que rodean a las enfermedades raras. Algunos de los obstáculos discutidos incluyeron errores de diagnóstico, información limitada, dispersión geográfica y acceso al tratamiento.  
  
Francia ha implementado hasta ahora tres planes de enfermedades raras, y el tercer plan está llegando a su fin. El tercer plan tenía como objetivo proporcionar atención integral a lo largo de la vida de los pacientes. Tenía varias ambiciones, como permitir un diagnóstico rápido, innovar tratamientos, mejorar la calidad de vida y autonomía de los pacientes, y estructurar datos. El plan también tenía como objetivo guiar, coordinar y compartir información entre los interesados.  
  
Aunque se mencionó brevemente el síndrome de Rett, la mayoría de los discursos estaban orientados hacia las enfermedades raras en general en lugar de centrarse en una condición específica.  
  
Se mencionó que España tiene dos Redes Europeas de Referencia, una para la epilepsia (ERN EpiCARE) y otra para el trasplante (ERN Transplant).  
  
También se destacó el Registro Nacional Francés de Enfermedades Raras, BNDMR, como una fuente valiosa de datos.  
  
Mirando hacia el futuro, el cuarto plan de enfermedades raras en Francia se centrará en acciones para el cribado neonatal, innovaciones y tratamientos.

# PNDS or Rett center. Nadia BAHI-BUISSON (France)

La sesión se centró en el Protocolo Nacional de Diagnóstico (PNDS) para el Síndrome de Rett, que se creó en base a una extensa revisión de literatura y aportes de expertos. Se enfatizó el papel de los médicos generales en el plan de tratamiento, ya que necesitan poder derivar a los pacientes a los especialistas adecuados según su fenotipo específico. Se resaltó la importancia de considerar la pubertad y la transición a la vida adulta, ya que la detección temprana y el tratamiento oportuno de las comorbilidades pueden optimizar el desarrollo, proporcionar tratamiento a tiempo y prevenir emergencias.  
  
La sesión incluyó un gráfico de revisiones médicas y proporcionó recomendaciones para diversos problemas asociados con el Síndrome de Rett, como problemas motores y trastornos respiratorios. Los problemas respiratorios, excepto la apnea del sueño, no tienen un tratamiento específico, por lo que el objetivo de los médicos generales es detectar la apnea del sueño a través de la polisomnografía y evaluar su impacto nutricional. También se discutieron problemas cardíacos, con un 15% de las niñas con Síndrome de Rett experimentando prolongación del intervalo QTc y ritmo cardíaco reducido. Se recomendó evitar ciertos medicamentos, como la fluoxetina, y tener precaución con la anestesia.  
  
Se destacaron los problemas gastrointestinales, como el dolor abdominal y la distensión, como importantes para que los médicos generales estén conscientes. Estos problemas pueden llevar a reflujo, irritabilidad, mal sueño y eructos. La sesión sugirió tratamientos comunes para cada comorbilidad en el protocolo PNDS. Se abordó la desnutrición, con curvas de crecimiento específicas para pacientes con Síndrome de Rett y la posibilidad de gastrostomía si es necesario. La sesión enfatizó la necesidad de considerar si masticar es agotador para el paciente y si existen dificultades para tragar, ya que existe el riesgo de inhalación de alimentos en los pulmones.  
  
Otros temas tratados incluyeron la osteopenia, la escoliosis y los problemas ortopédicos. La osteopenia es común en discapacidades complejas y puede verse exacerbada por la desnutrición, por lo que se recomendó aumentar la ingesta de vitamina D y calcio. La escoliosis afecta al 80% de los pacientes con Síndrome de Rett mayores de 35 años, y pueden ser necesarias revisiones regulares e intervenciones quirúrgicas potenciales. Las luxaciones de cadera también son comunes, y los padres deben recibir capacitación sobre cómo manejar estos problemas para potencialmente prevenir la cirugía.  
  
Se discutieron las revisiones ginecológicas, siendo comunes los períodos irregulares y la menstruación prematura en pacientes con Síndrome de Rett. Se mencionó la regulación de los períodos con medicación como un tema sensible, ya que también puede afectar la salud ósea. La sesión concluyó resaltando la importancia de los Centros de Rett, que tienen como objetivo abordar las necesidades y metas específicas identificadas por los padres, como la comunicación, el control de la epilepsia, el uso de las manos, la marcha, el sueño y los movimientos intestinales. La sesión enfatizó la necesidad de un enfoque multidisciplinario y coordinación entre los profesionales de la salud, con una persona a cargo. Se señaló que actualmente no hay un Centro de Rett dedicado en Francia, sino un enfoque en los centros de polihandicap.