



**Hospital Británico**

**Centro Integral de Enfermedades Poco  
Frecuentes**

**Programa de Beca de  
Perfeccionamiento en Enfermedades  
Poco Frecuentes**

## **INDICE**

1. Autoridades y otros	Pág. 3
2. Características del Centro y la Beca de Perfeccionamiento	Pág. 4
3. Objetivos primarios y secundarios	Pág. 6
4. Requisitos para la admisión	Pág. 8
5. Estructura de la Beca de Perfeccionamiento	Pág. 9
6. Actividad asistencial de la Beca de Perfeccionamiento	Pág. 10
7. Actividad educativa de la Beca de Perfeccionamiento	Pág. 11
8. Objetivos a lograr por año	Pág. 12
9. Metodología de evaluación	Pág. 13

**Director:**

Dr. Pablo Young (Coordinador del Área – Médico Clínico)

**Co-coordinador del área:**

Dr. Ricardo Reisin (Ex-jefe de Servicio de Neurología)

**Médicos de CIEPOF:**

Acevedo Santiago (Staff de Mastología - Coordinador del Instituto de Genómica)

Bosio Martín (Staff de Neumonología – Miembro grupo PERT)

Durand Consuelo (Staff de Pediatra - Coordinadora área errores congénitos del metabolismo)

Graziani Paula (Staff de Pediatría y coordinadora de EPOF pediátricas)

León Cejas Luciana (Staff de Neurología)

Muro Valeria (Staff de Pediatría y jefa de Neurología Pediátrica)

Peretti Gabriela (Staff de Neurología – especialista en enfermedades neuromusculares pediátricas)

Serra Marina (Genetista - staff del Instituto de Genómica)

Sumado a equipo médico de 40 Servicios

**Tipo de Programa:**

Programa de entrenamiento teórico práctico en EPOF

**Requisitos:**

Sigue los lineamientos de nuestro Comité de Docencia e Investigación

**Vacantes:**

1 por año

**Duración:**

2 años

## **Características del centro y de la Beca de perfeccionamiento o Fellowship**

El Centro Integral de Enfermedades Poco Frecuentes (CIEPOF) del Hospital Británico fue concebido como un dispositivo transversal, integrador y estratégico, destinado a abordar de manera integral las enfermedades poco frecuentes (EPOF), entendidas no solo como un conjunto heterogéneo de patologías de baja prevalencia, sino como un problema sanitario complejo que interpela simultáneamente a la práctica clínica, la organización del sistema de salud, la ética médica y la producción de conocimiento.

A diferencia de los modelos tradicionales centrados en servicios o especialidades aisladas, el CIEPOF se estructura como un espacio de articulación clínica e institucional, que integra la experiencia de múltiples servicios médicos, disciplinas diagnósticas, áreas administrativas y instancias académicas del Hospital. Esta concepción responde a la naturaleza propia de las EPOF, caracterizadas por su presentación multisistémica, alta complejidad diagnóstica, necesidad de seguimiento longitudinal y frecuente requerimiento de intervenciones coordinadas a lo largo del curso de vida del paciente.

El CIEPOF cumple una función asistencial central, orientada a optimizar la sospecha diagnóstica, reducir la denominada “odisea diagnóstica”, garantizar abordajes terapéuticos adecuados y promover un cuidado continuo, seguro y centrado en la persona y su familia. En este marco, el Centro actúa como referente interno para la consulta, discusión y seguimiento de pacientes con EPOF, articulando estudios de investigación terapéutica favoreciendo la toma de decisiones clínicas fundamentadas y el trabajo interdisciplinario efectivo.

Al mismo tiempo, el CIEPOF asume un rol académico y formativo estratégico, constituyéndose como ámbito de entrenamiento avanzado para profesionales de la salud interesados en profundizar competencias específicas en EPOF. La Beca de Perfeccionamiento se inserta en esta lógica como una instancia de formación estructurada, que articula práctica asistencial supervisada, formación teórica sistemática, investigación clínica y reflexión ética, alineándose con los lineamientos del Comité de Docencia e Investigación del Hospital.

Desde una perspectiva de sistema de salud, el CIEPOF reconoce que las EPOF representan un desafío organizacional y de sostenibilidad, debido a la frecuente utilización de tecnologías diagnósticas complejas, tratamientos de alto costo y trayectorias asistenciales prolongadas. Por ello, el Centro incorpora de manera explícita una mirada de gestión clínica, auditoría médica y evaluación crítica de tecnologías sanitarias, contribuyendo a un uso racional de los recursos sin perder de vista la equidad, la calidad y los derechos de los pacientes.

Asimismo, el CIEPOF se posiciona como un nodo institucional de articulación externa, favoreciendo el vínculo con otros centros de referencia, organismos públicos, programas nacionales, instituciones académicas, laboratorios

especializados y organizaciones de pacientes, en concordancia con el marco normativo vigente (Ley Nacional N.º 26.689 y normativa complementaria).

En este sentido, el CIEPOF no se limita a la atención de casos individuales, sino que se proyecta como un espacio generador de conocimiento, impulsando el desarrollo de registros, series clínicas, trabajos de investigación y publicaciones científicas que fortalezcan la evidencia local en el campo de las enfermedades poco frecuentes.

El presente programa iniciará en 2026, iniciando la BP en EPOF la que tendrá una duración de 2 años con dedicación de tiempo parcial.

El egresado de la BP en EPOF del Hospital Británico será un médico con formación avanzada en el abordaje integral de las EPOF, capacitado para actuar con criterio clínico, ética profesional y enfoque centrado en la persona y su familia.

## Objetivos primarios de la beca de perfeccionamiento

- Formar médicos especializados en el abordaje integral de las enfermedades poco frecuentes, capaces de articular razonamiento clínico avanzado, genética, tecnologías diagnósticas complejas y seguimiento longitudinal del paciente a lo largo del curso de vida.
- Desarrollar competencias para reducir la odisea diagnóstica, mejorar la transición, optimizando la sospecha clínica, el uso racional de estudios complementarios y la integración de herramientas como *Human Phenotype Ontology* (HPO), genética clínica, motores especializados y tecnologías de apoyo a la decisión.
- Promover un modelo de atención centrado en la persona y la familia, contemplando los impactos éticos, psicosociales, financieros y organizacionales de las EPOF, y fortaleciendo la comunicación médico-paciente-familia-institución.
- Formar profesionales capaces de trabajar en redes interdisciplinarias e interinstitucionales, actuando como referentes técnicos dentro del hospital y articuladores con otros niveles del sistema de salud, organismos públicos, financiadores y organizaciones de pacientes.
- Incorporar una mirada crítica sobre la sostenibilidad del sistema, desarrollando criterios de gestión clínica, evaluación de tecnologías sanitarias, auditoría médica y uso racional de recursos en patologías de alta complejidad y bajo volumen.
- Impulsar la producción académica y la investigación clínica en EPOF, promoviendo la generación de conocimiento local, el desarrollo de registros, publicaciones científicas y la participación en redes nacionales e internacionales.
- Seleccionar las mejores oportunidades de aprendizaje que el sistema ofrece en las distintas áreas y niveles, favoreciendo la capacidad de los profesionales en formación para utilizar adecuadamente los diferentes dispositivos y recursos que el sistema de salud dispone.

## Objetivos secundarios de la beca de perfeccionamiento

- Realizar un análisis crítico de la organización sanitaria del país y de los posibles cambios o soluciones en el área de competencia.
- Evaluar la pertinencia de acceso a tratamientos de alto costo, la relación con financiadores / auditoría, el marco legal de las EPOF y evaluación de tecnologías sanitarias.
- Analizar el proceso de salud - enfermedad dentro del contexto socioeconómico - cultural del paciente.
- Realizar una historia clínica enfocada a EPOF y un examen físico sistematizado completo que le permitan la evaluación integral del paciente.
- Desarrollar un adecuado razonamiento diagnóstico en base a fundamentos fisiopatológicos.
- Diseñar un plan de estudios, seleccionando con criterio los exámenes complementarios de diagnóstico e interpretar los resultados.
- Realizar el tratamiento integral de las diferentes patologías y las condiciones alérgicas.
- Adquirir competencias para el acompañamiento del paciente en la transición de la edad pediátrica a la adulta, garantizando continuidad, seguridad clínica y adherencia
- Analizar de manera continua la evolución de los pacientes.
- Actuar como interconsultor en la resolución de problemas relacionados con otras especialidades.
- Aplicar estrategias de prevención en su labor diaria.
- Seleccionar, analizar y evaluar la información bibliográfica.
- Desarrollar trabajos de investigación clínica.
- Programar actividades docentes y promover la educación continua.
- Aplicar valores éticos y humanitarios en el desarrollo de la actividad profesional.

## **Requisitos para la admisión**

- Título de Médico expedido por Universidad pública o privada, debidamente acreditada
- Residencia completa en Clínica médica o Genética
- Antecedentes curriculares de pre y postgrado
- Entrevista personal
- Cumplir los requisitos documentales del Departamento de Recursos Humanos
- Aprobar la evaluación del examen físico pre ocupacional
- Aprobar la evaluación psicotécnica

## **Condiciones de la beca**

- La BP en EPOF tendrá una duración de 2 años.
- La dedicación es de tiempo parcial.
- Exige cumplimiento de actividades asistenciales y académicas impuestas por el CIEPOF y el Comité de Docencia e Investigación.
- Como periodo vacacional se tendrán dos semanas durante el período de enero a marzo.
- Él BP debe tener seguro de praxis médica aprobado por el departamento de riesgo profesional del HB, así como una cobertura médica vigente.
- Porcentaje de distribución de actividades que realiza el Becario de Perfeccionamiento:
  - Asistencial: 60%
  - Teóricas: 15%
  - Administrativa: 5%
  - Investigación: 20%

## Estructura de la beca de perfeccionamiento

- En número de 1 (un) y no más de 2 (dos) BP por año. Todos son médicos con título habilitante y han adjudicado su cargo luego de un proceso de selección en el que se incluyen los antecedentes y la entrevista personal.
- Todos los programas docentes de la BP están integrados al funcionamiento del Centro.
- En esta estructura jerárquica los BP reportan de manera inmediata al médico de planta. La supervisión asistencial inmediata está a cargo de los médicos del Staff.
- Los BP cumplen con las tareas asistenciales y académicas comprendidas en el programa de la Beca de Perfeccionamiento de EPOF.

## Actividad asistencial de la beca de perfeccionamiento

- **Pases de BP:** Se realizan pases semanales interdisciplinarios de pacientes “problema” con patología dentro del área de EPOF, de 2 horas de duración. Además de poder participar en los de Clínica Médica o Pediatría según corresponda.
- **Trabajo en Sala:** Consulta de pacientes internados.
- **Consultorios externos (Ambulatorio):** Hará consultorio de la especialidad básica para la cual está formado/a desde el ingreso. Al año de su ingreso podrá hacer consultas de EPOF, dos veces a la semana, con supervisión permanente por un médico del staff.
- **Guardias mensuales:** no corresponde
- **Congresos:** Participación de los BP en los congresos de la especialidad.
- **Presentación de casos, series y originales:** Disertación en congresos y jornadas de la especialidad
- **Ateneos:** Ateneos de la especialidad, del servicio de Clínica Médica y del Ateneo General.

## Actividad educativa de la beca de perfeccionamiento

Será obligatorio los cursos transversales que disponga el Comité de Docencia. (serán obligatorios solo si no fueron realizados por el BP en su etapa de Residente dentro de nuestro Hospital).

Se realizará en función de las actividades a desarrollar en el curso anual de EPOF del HB durante su primer año (ver programa adjunto):

- Módulo 1: Introducción a las EPOF (Definiciones, Programa Nacional de EPOF, anomalías congénitas de origen genético, organizaciones de pacientes y de enfermedades, motores de búsqueda, Orphanet, odisea diagnóstica, Ley Nacional 26.689, etc.). Además de gestión del acceso a diagnósticos y terapias de alto costo. Organización del sistema sanitario argentino (subsectores). Relación con obras sociales, prepagas y sector público. Producción de evidencia local (registros, series, datos reales).
- Módulo 2: EPOF en el niño y adolescente
- Módulo 3: EPOF en el adulto
- Módulo 4: Del diagnóstico al tratamiento en EPOF

Cada Módulo debe ser aprobado a través de un examen parcial.

Diplomatura en Errores Congénitos del Metabolismo UA (con beca parcial) durante su segundo año.

Existe la posibilidad, si el BP lo necesita, de asesoría metodológica para el desarrollo de proyectos de investigación, brindada por un profesional del Departamento de Docencia e Investigación.

Se programarán rotaciones, tanto intra como extrahospitalarias, de acuerdo con el año lectivo:

- Intrahospitalarias: en errores congénitos del metabolismo (ECM), Genética, Neurología, Neuropediatría, Gastroenterología, Neumonología, Nefrología, Inmunología, etc.
- Asistirá un día por semana a consultorios de estas especialidades con el compromiso del jefe Servicio de ver EPOF.
- Extrahospitalarias: laboratorio metabólico - Consuelo Durand en Cero + Infinito.

## Objetivos que lograr por año

### Primer año:

- Adaptarse al trabajo interdisciplinario
- Enfatizar y trabajar una buena relación médico-paciente/familia, médico-médico, médico-auxiliares de la salud, médico-institución
- Confección de la Historia clínica en EPOF con la debida interpretación de los datos obtenidos de acuerdo con HPO y (codificación FRM019, e incorporación de diagnósticos)
- Adquirir habilidades en el uso de motores de búsqueda y uso de herramientas de IA en EPOF como apoyo, no reemplazo del juicio clínico
- Conocimiento y manejo práctico de patologías y condiciones de las EPOF más prevalentes
- Presentación de casos en Ateneos

### Objetivos Generales:

- Comprender la estructura y funcionamiento del Centro y el mundo de las EPOF
- Confeccionar una historia clínica de EPOF de manera sistemática
- Saber realizar un adecuado examen físico de acuerdo con edades
- Realizar un adecuado razonamiento diagnóstico
- Aprender a trabajar en equipo con diferentes disciplinas

### Objetivos específicos:

- Conocer la reglamentación que rige el funcionamiento del CIEPOF
- Conocer la dinámica de trabajo de la Beca y del Centro
- Aprender a obtener información de diferentes fuentes en la confección de la historia clínica.
- Conocer los diagnósticos diferenciales más prevalentes en EPOF de acuerdo con edad:
  - Acondroplasia
  - Amiloidosis
  - Angelman
  - Bardet Biedl
  - Esclerosis tuberosa
  - Fabry
  - Fenilcetonuria
  - Fibrosis quística
  - Hemocromatosis
  - Neurofibromatosis
  - Porfiria
  - Prader Willi
  - Rett
  - Sotos
  - Williams
  - Otros ECM (de los carbohidratos, aminoácidos, lípidos, ácidos orgánicos, ciclo de la urea, de producción de energía y transporte de metales pesados)

### **Segundo Año:**

- Afianzar los conocimientos del primer año
- Reorganización de roles de acuerdo con la estructura jerárquica
- Adquisición de conocimientos, habilidades instrumentales y criterio clínico en las EPOF
- Evaluación en la toma de decisiones clínicas
- Desempeño y participación en ateneos, pases de sala y congresos de la especialidad.

### **Objetivos generales:**

- Realizar un diagnóstico preciso de la patología de mayor prevalencia en EPOF.
- Indicar los métodos auxiliares de diagnóstico en el momento adecuado e interpretar el resultado de forma correcta.
- Saber solicitar las pruebas diagnósticas más utilizadas en EPOF.
- Indicar correctamente tratamientos basados en la evidencia clínica y poder realizar el seguimiento de estos.

### **Objetivos Específicos:**

- Adquirir fundamentos académicos que le permitan mayor especificidad diagnóstica
- Orientar correctamente el diagnóstico de patología en EPOF
- Plantear diagnósticos y planes terapéuticos
- Saber trabajar interdisciplinariamente con auxiliares de la salud
- Realizar series de casos, registros de EPOF, estudios observacionales y concretar la vinculación con Instituto de Genómica.

### **Fundamentos**

La evaluación comienza con la identificación de los objetivos de aprendizaje y finaliza con la determinación en qué nivel esos objetivos fueron alcanzados. Es una herramienta fundamental para la mejora continua de los procesos educacionales, asistenciales y permite la implementación de medidas correctoras. Michael Kane definió competencia clínica como el grado en que un individuo puede usar sus conocimientos, habilidades y el criterio asociado a su profesión para llevar adelante eficientemente en diferentes escenarios los problemas de su práctica

Miller ilustra claramente en su modelo conceptual de competencia clínica que es lo que se debe evaluar y concibe a esta como una pirámide: la base corresponde a la información o al conocimiento fáctico, es decir “el saber”; en un nivel superior, a la habilidad de uso del conocimiento en un contexto particular, es decir “el saber cómo”. Esto está directamente vinculado a la resolución de problemas y al razonamiento clínico. En un nivel superior, refleja la habilidad de la persona de actuar apropiadamente en situaciones prácticas, es decir el “mostrar cómo”. El nivel más alto refleja el desempeño actual en la práctica diaria, es decir, el “hacer”. Cuanto más alto en la pirámide se encuentre la habilidad evaluada, más autenticidad o realismo clínico deberá poseer en examen

### **Áreas que evaluar**

El núcleo del profesionalismo médico es la competencia profesional. La competencia clínica o profesional está integrada por conocimientos, habilidades y actitudes personales que hacen al desempeño médico

Por lo antedicho, las áreas de evaluación incluyen: actitudes, habilidades materiales y no materiales (cognitivas) y conocimientos

### **Instrumentos de evaluación:**

- La observación sistemática (concepto integrador) del BP por parte del Staff forma parte de la evaluación formativa de los BP e independientemente de las otras evaluaciones se deberán juntar los miembros del Servicio cada 6 meses para tener una nota de concepto integrador de cada BP y detectar alguna alteración que no se haya observado en los otros exámenes.
- Los conocimientos ya sean de las materias educativas y los exámenes anuales serán evaluados por una prueba de selección múltiple u oral evaluando los objetivos. Este examen será realizado por los docentes a cargo del Programa de perfeccionamiento al final de cada módulo teórico.
- La evaluación centrada en el desempeño exige un instrumento para valorar conductas, adecuación y oportunidad en cada contexto. Éste será suministrado por el Comité de Docencia y consta de la unión del Mini-Cex y otros indicadores. La evaluación será periódica (2 por año) lo que permitirá un seguimiento longitudinal del proceso educacional.
- Se llevará por cada BP un registro de procedimientos y habilidades sin los hubiere.

### **Evaluación Final:**

- Se debe aprobar la evaluación final de cada año
- Se deben aprobar las materias de la actividad educativa
- Se debe aprobar la evaluación del desempeño en contexto con el instrumento de evaluación suministrado por el Comité de Docencia
- Se debe aprobar una monografía final con tema de elección del BP
- Se debe escribir un artículo, y si es posible que sea publicado en una revista indexada en Medline, además del desarrollo de un registro institucional validado, publicación nacional de alto nivel, o capítulo de consenso / guía local

De no aprobar alguno de los puntos antedichos, el BP reprobará su año. Dicha evaluación podrá ser fiscalizada y eventualmente reevaluada por un comité conformado para tal fin conformado por el director y Codirector de CIEPOF, un miembro del Staff y un miembro del Comité de Docencia e Investigación.