

ENFERMEDADES RARAS NEUROMUSCULARES

RELACIÓN ENTRE ASOCIACIONES DE PACIENTES Y PROFESIONALES.
UN PROYECTO EN COMUN

21 y 22 de Marzo 2013
Hospital Universitario Ramón y Cajal



Dra. Yasmina Pagnon del Barrio
Asociación Enfermedades
Neuromusculares.
ASEM

Que son las Enfermedades RARAS

Año Español de enfermedades poco frecuentes





La Unión Europea (UE), define las enfermedades raras como aquellas **patologías, minoritarias, huérfanas, poco frecuentes**.

- Enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica.
- Que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes
- Aunque es difícil precisar el número de Enfermedades Raras (ER), se estima que podría oscilar entre **6.000 y 8.000** afectan a un 5-7% de la población de países desarrollados

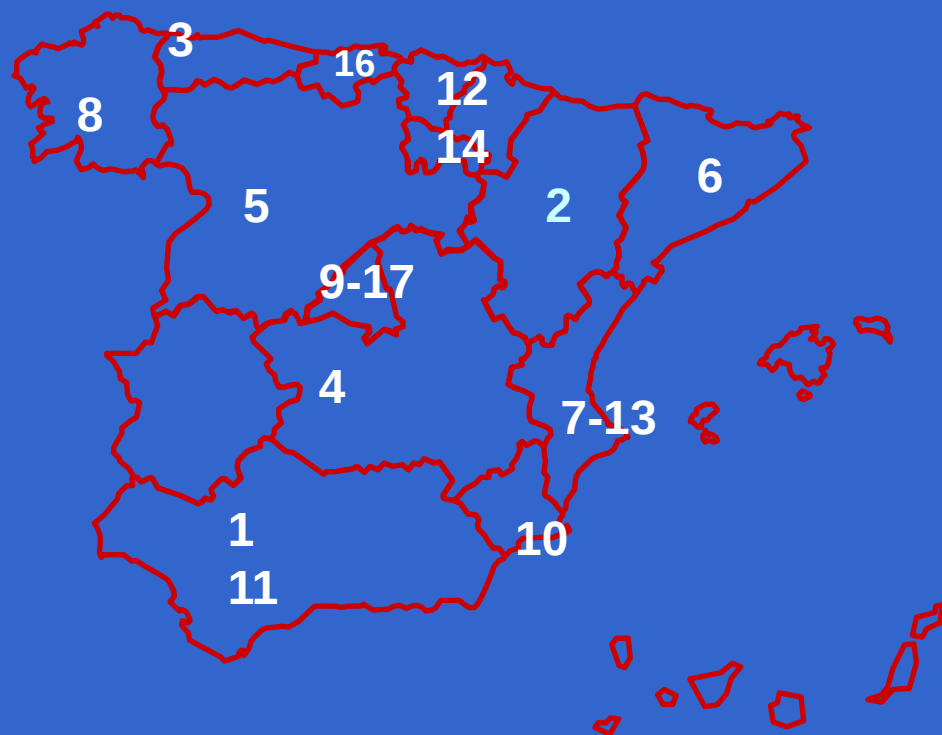
- 36 millones de ciudadanos de la UE que sufren este tipo de enfermedades.
- En España hay más de 3 millones de personas afectadas.
- De los cuales más de 50.000 pacientes tienen una enfermedad neuromuscular
- MAS SUS FAMILIAS.....por ellos la importancia de las asociaciones Asem

QUE ES ASEM

- Es una organización sin ánimo de lucro que se creó en el 1983.
- En la actualidad consta de 20 asociaciones repartidas por todo el territorio nacional.
- Representando a más de 100.000 personas en España entre afectados diagnosticados o pendientes de diagnosticar y sus familias .

Asociaciones

1. Andalucía
2. Aragón
3. Cantabria
4. Castilla la Mancha
5. Castilla León
6. Cataluña
7. C. Valenciana
8. Galicia
9. Madrid
10. Murcia
11. AEM
12. BENE
13. AFENMVA
14. ARENE
15. AEPEF
16. ASEMPA
17. ALE-ELA
18. GENE
19. ASENSE
20. ASENECAN
21. ASNAEN



Que patologías se ven en ASEM

- En cuanto a la patología Neuromuscular incluye un amplio grupo de más de 200 enfermedades que afectan tanto al musculo, a la unión neuromuscular, nervio periférico.

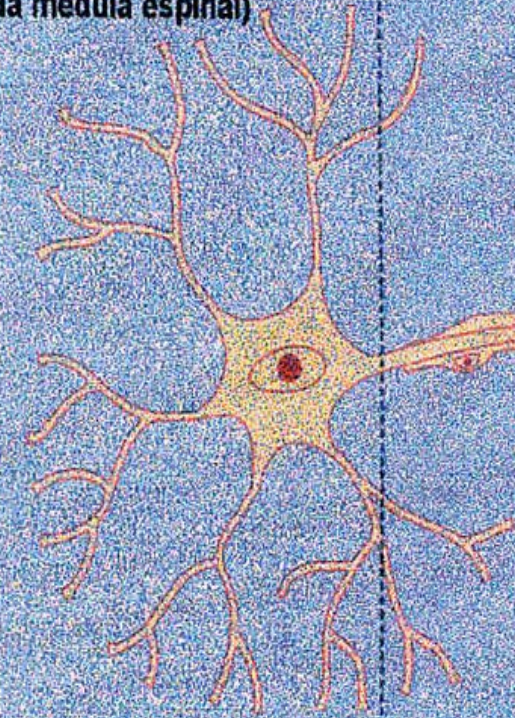


Cuerpo celular
de la motoneurona periférica
(asta anterior de
la médula espinal)

Fibra nerviosa motora
(nervio periférico)

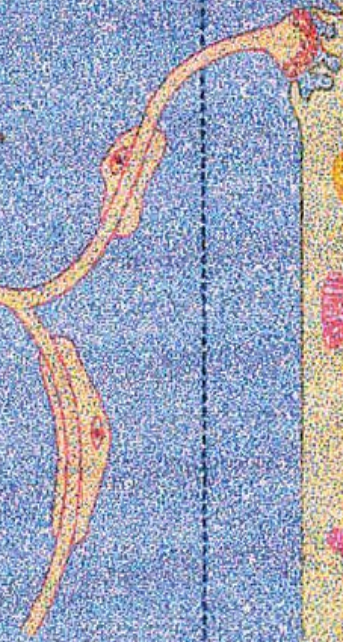
Unión
neuromuscular

Fibra muscular
(músculo)



Amiotrofias espinales

Neuropatías hereditarias sensitivo-motoras
(enfermedad de Charcot-Marie-Tooth)



Enfermedades
de la unión
neuromuscular

Distrofias musculares
Miopatías distales
Miopatías congénitas
Distrofia miotónica de Steinert
Miotonías congénitas
Parálisis periódicas familiares
Enfermedades musculares inflamatorias
Miositis osificante progresiva
Miopatías metabólicas

Que problemas detectamos desde las asociaciones

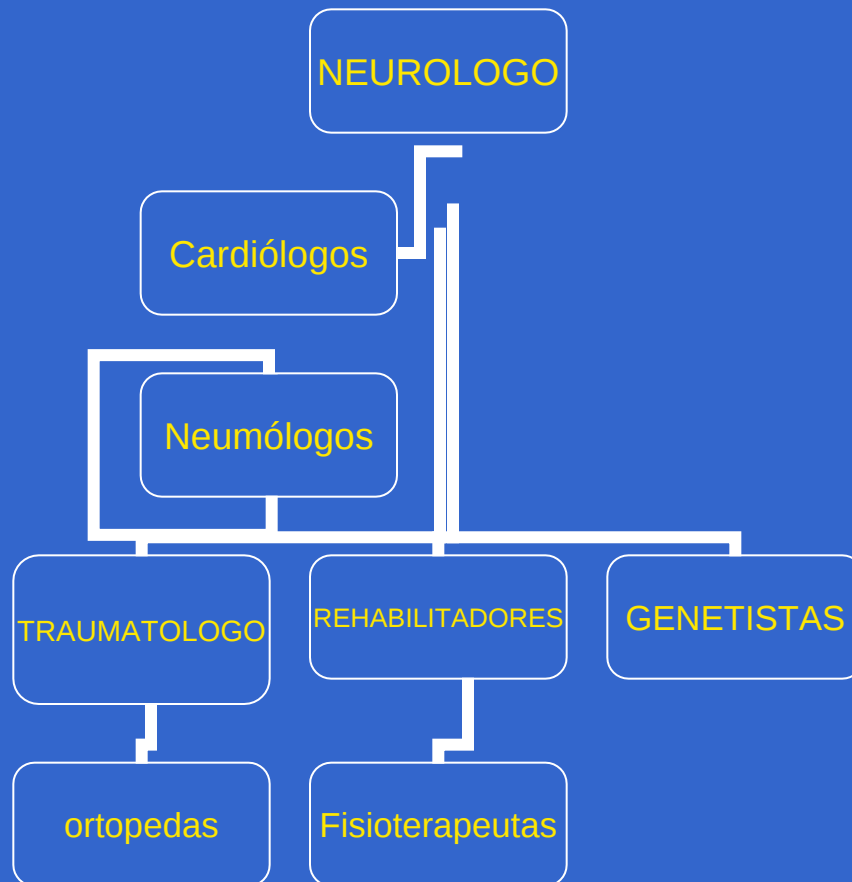
- En muchas ocasiones observamos que, aunque los servicios sanitarios son buenos, existe una **falta de coordinación** entre los distintos servicios del hospital, **no hay protocolos** , ni estrategias específicas de atención .Esta situación provoca que la atención por parte los especialistas pierda cierta eficacia.
- **Diagnósticos tardíos** :La media de diagnostico es de 5 años
- Debido a su condición de hereditarias, no es extraño que **varios miembros de una misma unidad familiar estén afectados** por la misma patología.

- **Falta de acceso a la información sobre la enfermedad:** Faltan **Guías clínicas**.
- Además, existe una **descoordinación** entre los recursos **sanitarios** y los recursos de **atención social**.
- **Desconocimiento** de estas enfermedades por los médicos en AP.
- **Muy pocas ayudas sociales** .
- **Investigación fragmentada e insuficiente.**



Una vez detectados los problemas comienzan a aparecer **las UNIDADES DE REFERENCIA**

- Las UR están formadas por :
 - Equipos Multidisciplinares: En el que coordinador principal es el **Neurologo** interrelacionado con otros especialistas



OBJETIVOS de las UR

Registro de enfermos

Estudios epidemiológicos

Control y seguimiento del enfermo

Guías sanitarias

Comités de expertos

Proyectos de Investigación :

- Elaboración de Estrategias y líneas de desarrollo Científico.
- Control y seguimiento de los proyectos.
- Información sobre los Avances Diagnostico y Terapéuticos

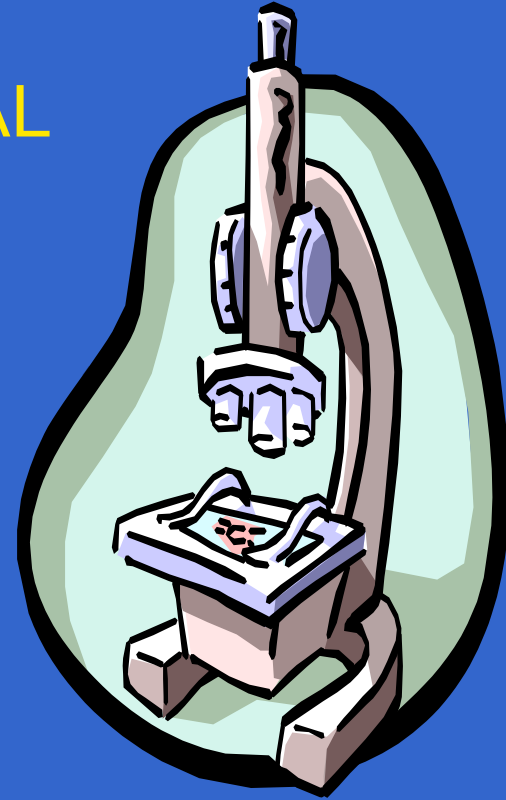
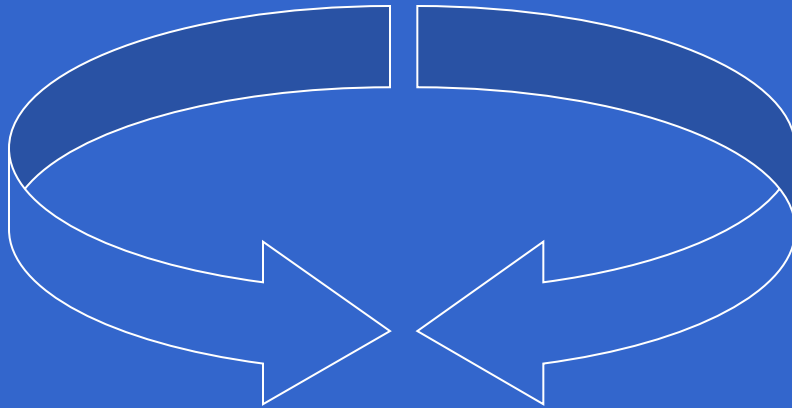


Que Medidas se han tomado para conseguir estos fines:

A través de las asociaciones de pacientes y muy especialmente gracias a :Los **CIBERER** son **Centros de Investigación Biomédica en Red (CIBER)**. Dependientes del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Se está impulsando :

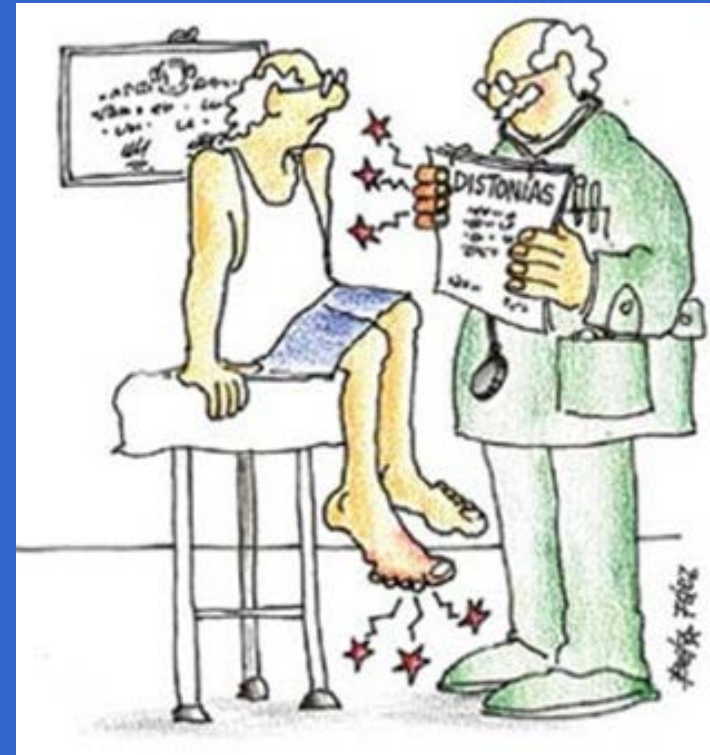
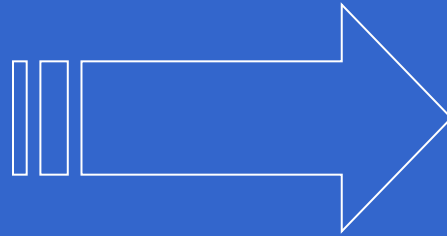
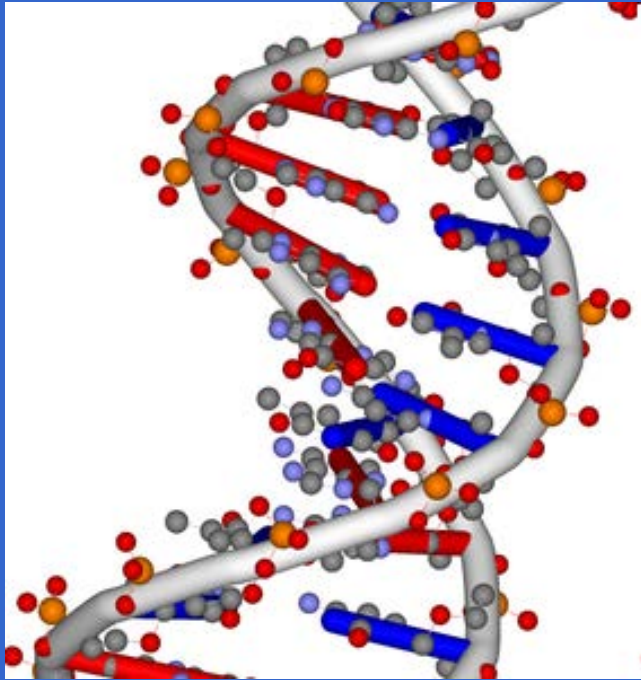
- La formación de **grupos** de investigación **mixtos** (grupos de investigación clínicos de hospitales y básicos universitarios).
- Y **Difunden los resultados** de la investigación que se hace en el laboratorio a la práctica clínica.

INVESTIGACION TRASLACIONAL

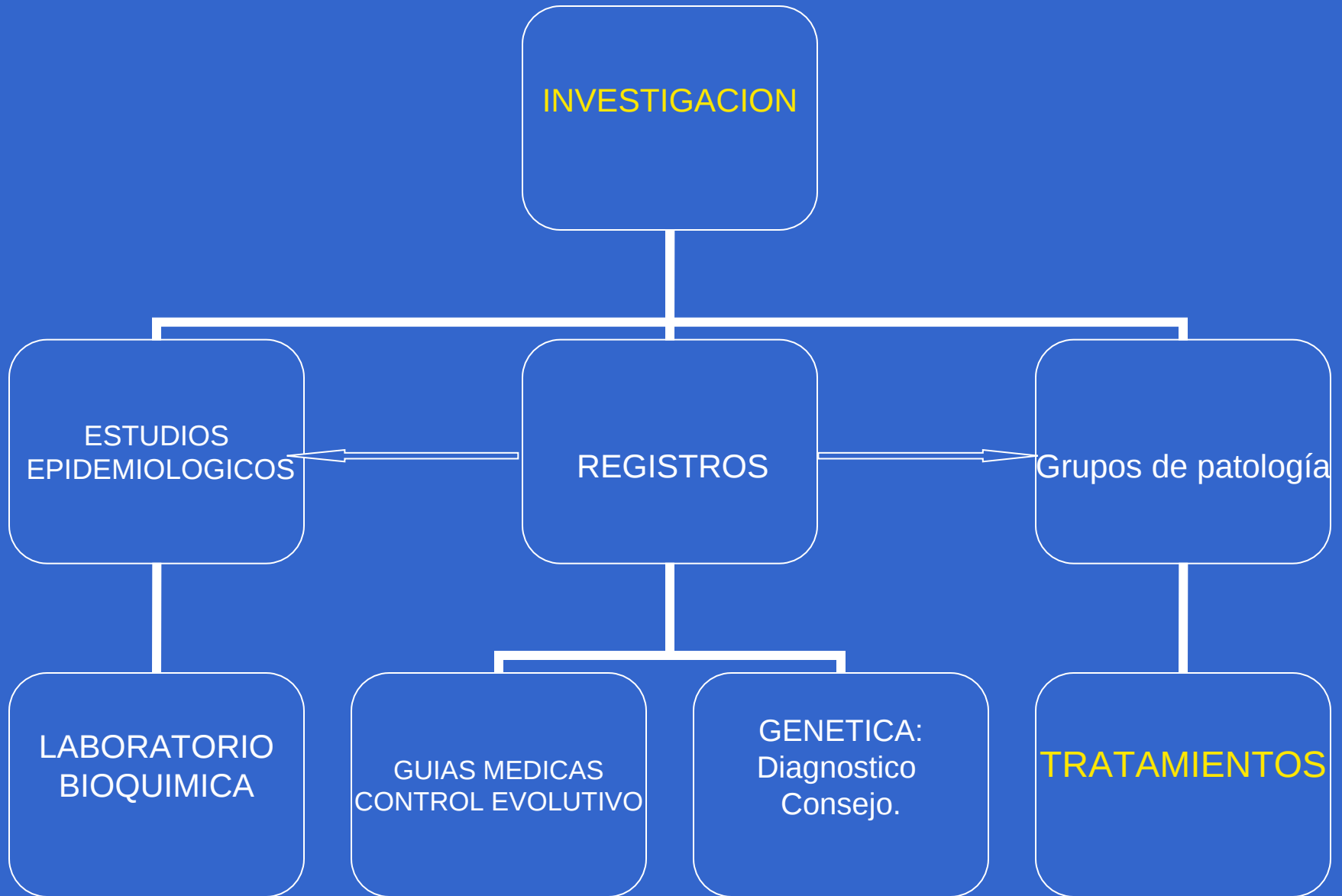


- La Investigación debe ser traslacional:
Trasladar los conocimientos biomédicos, desde **laboratorio a la práctica clínica**, para conseguir mejorar la calidad de VIDA de los pacientes.

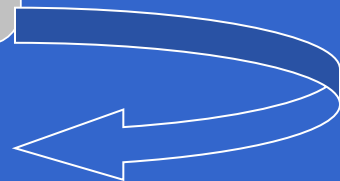
Desde el ADN al Paciente



Establecimiento de pautas protocolizadas y sistemáticas de coordinación



Y En estrecha relación con



Mapa sanitario

- Unidades de referencia:

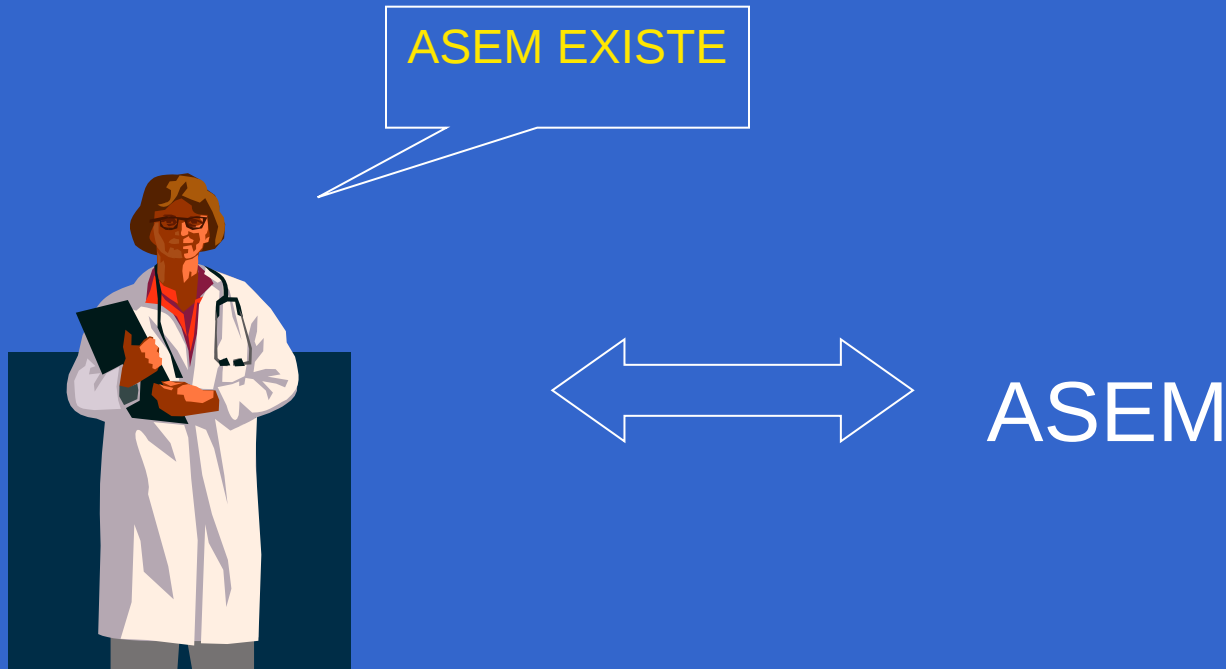
www.asem-esp.org





Una vez realizado el DIAGNOSTICO EN LA UNIDAD DE REFERENCIA

Como llegan los afectados y sus familias a la asociación, una de nuestras prioridades es que los enfermos salgan de estas unidades conociendo Asem. Con una reseña en el informe de alta.



¿Que se pregunta el enfermo?

Estoy solo...

MI VIDA HA CAMBIADO

¿Hay mas enfermos con mi problema?

¿Que será de mi futuro?

¿adonde voy?

El papel de ASEM

POTENCIAR los canales de información y sistemas de ayuda existentes, para conseguir la integración en los distintos ámbitos de los afectados y sus familias: enseñanza, formación profesional, laboral, social y ocio.



Consulta con la asociación:
ACTUA



- Actúan en colegios
- Con los compañeros
- Con los profesores
- Hacen que se conozcan las ER

MEJORAR LA CALIDAD DE VIDA

- Familia
 - Hermanos tienen sentimiento de culpa
 - Abuelos viven la enfermedad
- El colegio a los compañeros hay que enseñarle que esta enfermo “ nadie se mete con un enfermo”
- Trabajo con a un nuevo planteamiento de una vida distinta a la que se esperaban hay un proceso de aceptación de la enfermedad incluso puede transcurrir años.

En definitiva lo que intentamos es :Que aprendan a vivir con una ER

- Tomar medidas para llegar a conseguir una normalidad ya que:
- No hay terapias curativas para ER, hablamos de terapias paliativas:
 - Controlar la enfermedad con tratamientos sintomáticos. Hay que llegar a conseguir vivir con normalidad.
 - Ayudas técnicas
 - Rehabilitación y Fisioterapia

- Facilitando el acceso a los servicios de Fisioterapia y **Psicología** de forma inmediata a todos aquellos afectados por una enfermedad rara y sus familiares.
- De **forma continua y sostenida en el tiempo**, al objeto de mantener y mejorar la autonomía personal, y mejorar la calidad de vida.
- En algunas ocasiones no se debe esperar a un diagnóstico, hay que buscar un **objetivo terapéutico** precoz.

Otros programas que se prestan desde ASEM

- Programa de Vida Autónoma, Vida Independiente
- Semana Respiro Familiar
- Publicaciones y documentación
- Congreso Nacional y Jornadas de sensibilización
- Comunicación y visibilidad.



FEDERACIÓN ASEM



VISIBILIDAD DE LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

PUBLICACIÓN EN LA REVISTA MINUSVAL (MAYO 2006): DOSSIER ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES.

EDICIÓN: GUÍA DE LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Consulta y descarga de la revista y Guía:

www.asem-esp.org





FEDERACIÓN ASEM

XXV Congreso Nacional de ASEM

*Vivir el presente
pensar el futuro*



ASEM BCN 2008

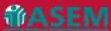
SEMANA DE LAS
ENFERMEDADES
NEUROMUSCULARES
10-16 DE NOVIEMBRE

XXV
Congreso
14-15 DE NOVIEMBRE

www.xxvcongresodeasem.org

Organiza:

Asociació Catalana de
Malalties Neuromusculars

Promueve:


Encuentro entre los Médicos
expertos en ENMS y afectados.



“Vivir el presente
pensar el futuro”



FEDERACIÓN ASEM

SEMANA DE RESPIRO FAMILIAR :

**“La Cinglera,” Barcelona.
Se fomenta la independencia
e interrelación de los niños.**



INFORMACION

Guías y folletos informando de las distintas ENMS ,su etiología, diagnostico, evolución,alternativas terapéuticas.

49 Fichas (como la de CMT)

Libro de las ENMS

Para obtener más información podéis poneros en contacto con:

Federación ASEM
Federación Española de Enfermedades Neuromusculares
 C. Jordi de Sant Jordi, 26-28 Bajos
 08027 Barcelona
 Tel. 934 516 544
 Fax 934 083 695
 asem15@suport.org
 www.asem-esp.org



Coordinadora grupo CMT España
 Dña. Yasmina Pagnon
 Tel. 912 424 050 (martes de 11 h. a 13 h.)

En el 2005, estamos iniciando un grupo específico de Charcot Marie Tooth, que trata de reunir a todos los afectados y familiares de España, para así poder trabajar conjuntamente y aunar esfuerzos. Dentro de sus actividades está la de ofrecer información puntual sobre cualquier noticia, intercambiar experiencias, crear un grupo de auto ayuda así como fomentar la investigación de la enfermedad y conseguir que los médicos e investigadores se acerquen a los problemas e inquietudes que envuelven a esta enfermedad.

Este grupo de CMT se coordinará desde ASEM Madrid y estará apoyado por la Federación ASEM.

Texto original de :

Editado por CMT-France en junio de 2003.

CMT-France
 E-Mail : cmtfrance@crealinks.net
 http://www.cmt-france.net

En colaboración con: AFM - Association française contre les Myopathies -
 http://www.afm-france.org

Coordinación traducción:

ASEM Galicia - Asociación Gallega contra las enfermedades Neuromusculares, en el marco del proyecto I+D+i "Creación y explotación de recursos documentales sobre Enfermedades Neuromusculares 2004-2007".

Agradecemos la colaboración de los siguientes profesionales:

- para la traducción: Dña. Elena Sánchez Trigo (Catedrática del Área de Traducción e Interpretación de la Universidad de Vigo).
- para la revisión médica: Dra. Carmen NAVARRO (Jefe de Servicio de Anatomía Patológica del Hospital do Meixoeiro-Vigo).

Colaboradores:

La enfermedad de Charcot - Marie - Tooth (CMT)

¿Qué es la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth?

¿Cómo se manifiesta?

¿Cómo evoluciona?

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

¿Cómo se transmite?

¿Cómo se puede tratar?

Vivir con la CMT

Para obtener más información

Dirección de contacto

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es una de las enfermedades neurológicas hereditarias más frecuentes. Debe su nombre a los tres médicos que la describieron en 1886: dos franceses, Charcot y Marie, y uno británico, Tooth. También se la denomina neuropatía periférica hereditaria sensitivomotora, para diferenciarla de la enfermedad de Charcot o de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

- En Francia afecta a unas 30.000 personas sin distinción de sexo ni edad (con inicio en la infancia o en la edad adulta).
- la CMT es una enfermedad genética hereditaria, neuromuscular, de naturaleza evolutiva, que no reduce la esperanza de vida. Afecta a los nervios periféricos, lo que provoca con frecuencia una amiotrofia de las pantorrillas, de los antebrazos y de las manos.
- La CMT presenta una gran heterogeneidad genética, es decir, bajo una misma denominación se encuentran enfermedades provocadas por genes diferentes, situados en cromosomas diferentes, pero cuyo cuadro clínico es claramente el mismo.
- Existen varias formas de CMT que se diferencian por su modo de transmisión, su localización genética y la parte del nervio afectada:

- Las CMT de tipo 1 (tipo desmielinizante) presentan una disminución de la velocidad de conducción del nervio porque la vaina de mielina que lo envuelve no funciona correctamente.

- Las CMT de tipo 2 (tipo axonal) presentan unas velocidades de conducción del nervio normales porque el problema se sitúa en el axón y no en la vaina de mielina.

- Las CMT ligadas al cromosoma X presentan una mielina normal y velocidades de conducción con una ligera disminución. Además, la CMT X no se transmite de la misma manera que las CMT1 o las CMT2. Cada uno de estos tipos se divide, a su vez, en subtipos (1A, 1B..., 2A, 2B...) en función de la causa genética.

- Otra enfermedad próxima a la CMT se denomina neuropatía tomaculac o neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión. Tras la compresión de un nervio, estos enfermos desarrollan una neuropatía que puede durar varios meses. Después, la recuperación suele ser completa.

- Existen otras formas de CMT muy poco frecuentes y otras que todavía no han sido identificadas en la actualidad.



Para terminar una reflexión:

Es necesario aprender a convivir con estas enfermedades.

Son enfermedades progresivas sin curación, que se prolongan durante años y que en algunas ocasiones llevan a una muerte prematura, por lo que debemos caminar con la familia y el enfermo.

VIDEO:

Video ASEM.pps

GRACIAS