

RESUMEN DE PONENCIAS Y TALLERES ENCUENTRO NACIONAL 2019

PONENCIAS

Investigación/ensayos clínicos

Imparten Núria Tarrats, responsable de investigación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA y Dra. Rocío Maseda Pedrero, dermatóloga responsable de ensayos clínicos en el Hospital Universitario La Paz (Madrid).

El objetivo primordial de la Asociación es mejorar la calidad de vida de las familias que están afectadas por la Epidermólisis bullosa (EB). Y como parte de dicho objetivo, ha estado siempre comprometida en contribuir con la investigación y desarrollo de potenciales tratamientos para las personas con EB. Nuestra Asociación contribuye como co-financiadora con otras asociaciones o entidades (ej. DEBRA Internacional) para seguir avanzando en la investigación en EB. Por suerte, otras entidades, grupos de investigación y laboratorios privados han puesto su interés en estudiar la EB, y hoy en día, en el mundo, hay registrados alrededor de 80 ensayos clínicos. En la charla del Encuentro os ofreceremos una breve explicación de algunos ensayos clínicos para que descubráis algunas de las muchas terapias que se están desarrollando para la EB a nivel mundial.

La Epidermólisis bullosa es una genodermatosis que actualmente no tiene cura. En los últimos años, se están haciendo importantes avances en investigación con distintos tipos de terapias. Durante la presentación, expondremos los diversos ensayos clínicos y usos compasivos que se han llevado a cabo y que están en marcha en la actualidad en el Hospital La Paz, así como los criterios de inclusión y exclusión para poder participar en los mismos.

Epidermólisis bullosa y planificación familiar:

Imparte Dra. Maria José Trujillo-Tiebas, Jefe Asociado Servicio de Genética, Fundación Jiménez Díaz-IIS FJD.

La planificación familiar permite a las parejas organizar su vida reproductiva. Cuando existe en una familia una enfermedad hereditaria, la planificación debe orientarse para lograr tener el número deseado de hijos sanos y, por tanto, libres de la enfermedad familiar. Para ello, las técnicas más punteras de diagnóstico genético y reproducción asistida se ponen al servicio de los pacientes y familiares que así lo requieran.

La Epidermólisis Bullosa y, en general, las genodermatosis son patologías causadas por varios y diversos genes y con diferentes modelos de herencia. En la actualidad, la secuenciación masiva permite caracterizar las mutaciones responsables en la gran mayoría de las familias. Una vez identificada la causa genética, el diagnóstico prenatal

(DP) -invasivo y no invasivo- y el diagnóstico preimplantacional (DGP), son técnicamente abordables.

Una vez tomada la decisión, la pareja solicitante debe ser asesorada en una consulta de genética, siendo informada adecuadamente tanto del tipo de técnicas obstétricas que se utilizan para acceder al ADN del feto o de los embriones, como de las herramientas genéticas que se utilizan, así como del riesgo y de los beneficios que de cada una de las técnicas se espera.

El estudio preimplantacional se hace siempre de forma personalizada analizando, además de la mutación responsable, todos los marcadores genéticos posibles próximos al gen (estudio de informatividad). A partir de la combinación de la información genética que aportan dichos marcadores, permitirá discernir entre el estatus de sano/afecto de cada uno de los embriones.

Por tanto, el asesoramiento genético a la pareja es la base de la planificación familiar, que debe estar contemplado bajo las características propias de la enfermedad y su diferente manifestación clínica: edad de inicio, evolución progresiva y variable, pronóstico incierto y falta de tratamientos curativos o paliativos en la actualidad.

El trabajo se realiza siempre siguiendo las recomendaciones europeas del EMQN (European Molecular Genetics Quality Network) y del Comité Nacional de Reproducción Asistida.

Nutrición:

Imparte Dra. Ana Bergua, Nutricionista Infantil Hospital Universitario La Paz.

El soporte nutricional se considera un pilar básico dentro del abordaje integral de la Epidermólisis bullosa y debe realizarse de manera agresiva y temprana. Sabemos que más del 80% de los niños con esta patología tienen afectado el crecimiento a los 20 años como consecuencia de un estado de malnutrición durante la edad pediátrica. Realizar una valoración del estado nutricional completa es fundamental para asegurar los requerimientos energético-proteicos necesarios para un adecuado desarrollo. Para alcanzar dichos objetivos, en la mayoría de los casos es necesario el empleo de fórmulas especiales y/o suplementos que, en muchas ocasiones, precisan de dispositivos enterales para su administración. Un estrecho seguimiento será necesario para anticiparse al posible deterioro nutricional y evitar complicaciones futuras.

TALLERES

Taller de cuidados:

Imparten Esther Domínguez, Álvaro Villar y Miriam Villa, Enfermeras DEBRA-PIEL DE MARIPOSA y Raúl de Lucas Laguna, Jefe del servicio de dermatología infantil del Hospital Universitario La Paz.

La cura de la Epidermólisis bullosa es una de las tareas diarias que implica más tiempo para una correcta atención de la enfermedad. Compartir nuestras experiencias nos

ayudará a aprender y mejorar más en la realización de dichas curas. Será un taller abierto a personas afectadas y familiares que padezcan cualquier tipo de Epidermólisis bullosa: simple, juntural, distrófica y síndrome de Kindler. Dicho taller sobre cuidados en Epidermólisis bullosa estará centrado en dos aspectos de la cura:

- Los vendajes y la sujeción de los apósitos: Explicaremos técnicas de vendaje y expondremos los diferentes productos para la sujeción de apósitos que existen en el mercado. Además, compartiremos los inventos que las familias con Piel de Mariposa habéis ingeniado para dar respuesta a esta problemática y que vuestro familiar o vosotros mismos os encontréis lo más confortable posible.
- La preparación del baño y el aseo. Trataremos los recursos y medidas que pueden ayudar en el control del dolor, protecciones y recursos para prevenir lesiones durante el baño, prevención de infecciones, etc.

Por último, tendremos también un espacio donde el Dr. Raúl de Lucas nos explicará y dará algunas recomendaciones sobre una de las complicaciones de más difícil control en la Epidermólisis bullosa: el picor.

Taller de musicoterapia:

Imparte Gonzalo Esparza Imas, Enfermero heridiópata Navarro
Musico clarinetista director de una asociación de musicópatas llamada Coral Valle de Aranguren.

Una hora de música
Una hora de convivencia con música
Una hora de recuerdos con música
Una hora de proyectos musicales
Música en una hora

La música es uno de los mejores recursos para comunicarse.

Utilizar la música como recurso para preguntar, responder, respetar, escuchar, observar, aliviar, sonreír, asustarse, recordar.....

La vida sin música sería un error.
Friedrich Nietzsche

La música y el silencio se combinan fuertemente porque la música se hace con el silencio y el silencio se llena de música.
Marcel Marceau

La música puede dar nombre a lo innumerable y comunicar lo desconocido.
Leonard Bernstein

La música constituye una revelación más alta que ninguna filosofía.
Ludwig van Beethoven

..... conocerte, saber qué es lo que piensas, abrir todas tus puertas y vencer esas tormentas que nos quieran abatir.
Alex Ubago

En el taller de Música de la asociación DEBRA compartiremos un espacio creativo musical para abordar desde una acción complementaria a las actividades formativas en prevención y rehabilitación que se desarrollaran durante el fin de semana en Madrid.

Taller enfocado a ver la música como algo más que un arte, una disciplina artística, una frustración personal superable e incluso más allá que una terapia.

Actividad recomendada para todos los públicos.

Se recomienda poner en silencio los dispositivos móviles y no perderse ná de ná de ná.

Taller de sexualidad:

Imparte Nora García, psicóloga DEBRA-PIEL DE MARIPOSA y colabora Carla Moll.

Todas las personas tenemos la necesidad del contacto íntimo, de expresarnos afectivamente, de vincularnos emocionalmente, de tener deseos, fantasías... la sexualidad, por tanto, va más allá de la genitalidad, aterrizando en el cuerpo, la persona y sus placeres. En este taller queremos hablar de la sexualidad dentro de los cinco sentidos (la vista, el tacto, el olfato, el oído y el gusto). Realizaremos dinámicas que nos lleven a conocernos con nuestros sentidos y trabajaremos en grupo nuestra parte más corporal a través del movimiento y la expresión, rompiendo las cadenas que tenemos preestablecidas que nos derivan a la vergüenza, al tabú... un taller divertido para compartir y aprender de uno mismo y las demás personas. El taller va dirigido a toda persona con EB a partir de 15 años.

Importante: solo para personas con Epidermólisis bullosa a partir de 15 años.