nº 13 - OCTUBRE 2010

VOCES de cristal

ASOCIACIÓN HUESOS DE CRISTAL DE ESPAÑA, OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

En este número:

La OI "se mueve" en Europa

FEDER,

la voz de 3 millones de personas en España

Asamblea general de

Sanidad en Red

Avanzando hacia un futuro interconectado

> ... y todo sobre el XVI Congreso Benalmádena 2009





Edita:

AHUCE

c/San Ildefonso, 8, 28012 Madrid

Tel.: 91 467 82 66 Fax: 91 528 32 58 ahuce@ahuce.org www.ahuce.org

JUNTA DIRECTIVA

Presidente

Jaime Montalvo Domínguez de la Torre

Vicepresidenta

Genoveva Gutiérrez Prieto

Secretaria

Lucía Vallejo Serrano

Tesorero

Alberto Bravo de la Punta

Vocales

Carlos Contreras Baeza María Barbero García Joaquín Hinojosa García

Editorial

Jaime Montalvo Domínguez de la Torre. Presidente de AHUCE	3
Temas de actualidad	
OIFE: La OI "se mueve" en Europa Jaime Montalvo Dominguez de la Torre	4
FEDER, la voz de 3 millones de personas en España María Tomé	6
Asamblea general de COCEMFE 2010	g
Espacio sanitario:	
XVI Congreso de AHUCE	
"Nuestra experiencia en clavos telescópicos y en el tratamiento quirúrgico de la O.I" Dra. Ana Bueno / Dr. José Ignacio Parra	11
"Intervención desde CANF COCEMFE" Mª Ángeles Cózar	13
"Plataformas virtuales de la Salud para la Atención en Enfermedades Raras" Isabel Motero	14
"Definición y Genética de la O.I." Dra. Mª Soraya Ramiro León	19
Osteogénsis Imperfecta: Tratamiento Médico Dra. Mª Pilar Gutiérrez Díez	21
"Tratamiento fisioterapeútico con afectados de O. I. " Dra. Raquel García López	26
"Intervención psicosocial desde una perspectiva integral" Irene Domingo Obejo	30
Espacio socio-sanitario	
Estudio ENSERio	32
Sanidad en Red: Avanzando hacia un futuro interconectado. Sebas Muriel	38
Noticias breves 2009-2010	
Obtención de la certificación ISO 9001	41
Punto de Encuentro de Entidades Sociales de Fundación Caja Navarra	41
Cena a beneficio de AHUCE en el Rincón	42



Carta abierta del Presidente de AHUCE: "Nueva etapa en AHUCE"

Queridos Socios y Amigos de AHUCE:

Me dirijo a vosotros, por primera vez desde las páginas de esta revista, como nuevo Presidente de AHUCE. Inicíamos esta etapa, que comenzó hace seis meses, con muchos proyectos sobre la mesa, fruto en gran medida de la iniciativa y el tesón de mi antecesora, Lucía Vallejo, a quien quiero reconocer su gran dedicación a esta Asociación, a lo largo de sus años al frente de nuestro colectivo. Vaya también mi agradecimiento a mis compañeros de la Junta Directiva de AHUCE y a todos los socios, colaboradores y amigos sin cuyo concurso y ayuda la Asociación no se encontraría hoy en el lugar en que está.

Debo deciros que, en lo personal, afronto esta nueva etapa en AHUCE con mucha ilusión y también con responsabilidad. Desde la creación de nuestra asociación, hace 12 años, hemos avanzado considerablemente en la realización de actividades encaminadas al fin último de AHUCE que no es otro que mejorar la calidad de vida de los afectados por la Osteogénesis Imperfecta y sus familias.

AHUCE acaba de obtener la Certificación de calidad ISO 9001 para nuestro proyecto más emblemático: el Servicio de Información y Orientación sobre OI (SIO) a través del cual buscamos atender, de la forma más eficaz posible, las múltiples necesidades que tienen nuestros socios y fomentar un mayor conocimiento de la enfermedad en la comunidad médica, las Administraciones públicas y la Sociedad Civil en su conjunto.

Próximamente verá la luz la Fundación AHUCE que constituirá un formidable instrumento para la divulgación y sensibilización sobre la OI así como un canal para captar y dirigir recursos económicos a la investigación médica sobre los "Huesos de Cristal".

Queremos llegar más cerca de todo el colectivo interesado en la OI, comenzando por los afectados. En el próximo congreso médico-paciente de AHUCE, que tendrá lugar entre los días 22 y 24 de octubre en Aranjuez, se pondrán en marchas sendas redes nacionales de colaboradores médicos y fisioterapeutas, con objeto de trabajar en pautas y protocolos comunes que permitan la atención geográficamente descentralizada de un mayor número de casos y se pongan en común experiencias en tratamientos mejorando el conocimiento de la enfermedad y la capacidad de reacción global del sistema.

Dicho enfoque cooperativo de trabajo en red, queremos extenderlo a nuestra propia colaboración, como Asociación, con las entidades públicas y privadas que regulan y/o apoyan económicamente nuestras actividades y las grandes organizaciones a las que pertenecemos o estamos asociados como la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), COCEMFE o la Federación Europea de OI (OIFE).

Seguimos considerando de gran unidad disponer de un vehículo como esta revista "Voces de Cristal" para llegar, no solo a nuestros socios sino a todos aquellos interesados en conocer mejor nuestra realidad.

En este número hemos querido abrir nuestra tribuna a las organizaciones nacionales y de ámbito europeo mencionadas, con las que tenemos una estrecha colaboración. E incluir temas de actualidad como la importancia para entidades como la nuestra del trabajo "en red".

No podía faltar tampoco un resumen de las ponencias que fueron expuestas por nuestros colaboradores médicos y fisioterapeutas en nuestro anterior Congreso Médico-Paciente de Benalmádena, congreso del que en la junta directiva de AHUCE nos sentimos especialmente satisfechos.

Tampoco dejamos de destacar en estas páginas y agradecer iniciativas de nuestros propios socios que, como Mari Luz Marin, han puesto en marcha actividades benéficas a favor de AHUCE con un gran esfuerzo y, debemos recalcar también, con un notable éxito.

Solo me resta, agradeceros a todos vuestra atención, reiteraros nuestro deseo de encontrarnos en el próximo congreso de AHUCE y desear, para todos, lo mejor en esta nueva etapa.

Jaime Montalvo Domínguez de la Torre. Presidente AHUCE



TEMAS DE ACTUALIDAD

OIFE: La OI "se mueve" en Europa

Jaime Montalvo Domínguez de la Torre. Presidente AHUCE.

Un poco de historia

La Federación Europea de Osteogénesis Imperfecta (OIFE), a la que pertenece AHUCE, acaba de cumplir 17 años de existencia. La idea de crear una organización "paraguas" de OI a nivel europeo fue lanzada en septiembre de 1990 en Salice Terme, Italia, durante un encuentro internacional de representantes de asociaciones y otras entidades europeas dedicadas a la OI. Dicho encuentro se celebró en paralelo a la 4ª Conferencia Científica Internacional sobre OI, en la cercana Pavia.

En octubre de 1992 la asociación holandesa de Ol organizó una reunión de seguimiento con 21 representantes de nueve organizaciones europeas de Ol en Woudschoten, localidad próxima a Utrech, donde se decidió constituir una Federación europea de Ol y para la que se designó un Comité Ejecutivo provisional, bajo la Presidencia del holandés Rob van Welzenis.

Tan solo un año después, en septiembre de 1993, se creó efectivamente OIFE, acto que tuvo lugar en Northampton (Reino Unido) y donde delegados de 9 países trataron sobre la estructura y futuras funciones de la nueva organización, siendo seis de las entidades representadas quienes aceptaron y firmaron los estatutos fundacionales. OIFE quedó legalmente constituida como Asociación sin fines de lucro el 31 de Mayo de 1994 en Holanda. En ese mismo año, fue publicada la primera edición del "Euro-OI-pass", un documento de viaje con información de emergencia, traducida a varios idiomas.

En 1996, OIFE contribuyó a organizar las primeras conferencias "gemelas" sobre OI en Woudschoten: la 6ª Conferencia Científica Internacional sobre OI y la Conferencia sobre la vida con OI para afectados. Posteriormente, se incrementaron las actividades a escala europea en el marco del programa Helios II y del Foro Europeo de discapacidad, del que OIFE fue miembro fundador desde 1997.

En 2001, Ute Wallentin, una de las fundadoras de OIFE, sustituyó a Rob Van Welzenis como Presidente de OIFE.

En la actualidad OIFE cuenta con 13 miembros de pleno derecho, 8 miembros asociados, 2 patrocinadores y un miembro honorario.

Objetivos de OIFE

Desde su fundación OIFE persigue, entre otros, los siguientes objetivos:

- Representar los intereses de sus miembros a nivel europeo.
- Recabar, publicar e intercambiar información sobre la Osteogénesis Imperfecta.
- Presentar los problemas de la OI ante los organismos nacionales y supranacionales con objeto de que estos sean conocidos y reconocidos como tales de forma que su tratamiento sea incluido en los programas de salud pública.
- Promover las encuestas y los trabajos de investigación sobre las causas, tratamientos y efectos de la OI así como publicar los resultados prácticos de estas investigaciones.
- Promover la concienciación pública sobre todos los aspectos de la Ol.

En general, realizar o impulsar la realización de cuantas acciones legales sean necesarias para promover y alcanzar los citados objetivos de la Federación.

La Conferencia OIFE de 2009: "OI in Motion"

Del 20 al 22 de Noviembre de 2009 tuvo lugar en Rheinsemberg, al norte de Berlín, la primera conferencia enteramente organizada por OIFE, con el título "OI in Motion" ("OI en movimiento") centrada en la rehabilitación y los tratamientos de fisioterapia en Osteogénesis Imperfecta.

"Ol in Motion" fue precedida por una reunión de la Asamblea General de OIFE, en la que AHUCE estuvo representada por el vocal de la Junta Directiva y delegado de nuestra Asociación ante OIFE, Joaquín Hinojosa.

En la Conferencia participaron más de 80 invitados de un total de 18 países entre los que cabe citar, al margen de los propios europeos miembros, a Canadá, China y Rusia. Participaron asimismo 49 especialistas (médicos, fisioterapeutas, rehabilitadores, psicólogos etc...) así como 31 representantes de 16 asociaciones miembros de OIFE.

Durante los tres días del programa, se presentaron distintos tipos y conceptos de tratamiento por parte de los expertos internacionales, que aportaron sus propías experiencias y cubrieron con sus ponencias un amplio abanico de temas en el campo de la rehabilitación y la fisioterapia (se expusieron estudios sobre cirugía espinal, equipamiento especial, hidroterapia, tratamientos en adultos etc...). Estas presentaciones fueron acompañadas por una exposición de posters para preguntas y discusión. El debate fue muy vivo y fructifero.

Asimismo, en diversos talleres se mostraron programas de ejercicios mientras los fabricantes de equi-



pos de rehabilitación presentaron sus avances en productos adaptados a OI. El programa concluía con una velada festiva.

El balance de los organizadores de la Conferencia es altamente positivo: numerosos especialistas se conocieron personalmente por primera vez, pudiendo intercambiar y compartir intensamente experiencias y protocolos de actuación. También fue muy importante el intercambio de información sobre casos concretos entre especialistas y organizaciones de afectados. Como se pretendía al inicio de la conferencia, esta dio lugar a la creación de grupos de trabajo internacionales para profundizar en la investigación y conocimiento sobre temas como "rehabilitación en adultos" o "complicaciones cardiacas relacionadas con la O!".

En definitiva, se iniciaron nuevas líneas de trabajo y se pusieron los cimientos para una cooperación reforzada en el futuro. Así lo acreditaron los numerosos mensajes de felicitación recibidos de gran parte de los participantes (incluido el delegado de AHU-CE) al Comité Organizador.

Nuestra Asociación sigue y seguirá apostando por una estrecha relación de colaboración con OIFE como apoyo fundamental para que los intereses de nuestro colectivo se den a conocer y puedan ser defendidos con la fuerza que nos da pertenecer a esta organización de referencia europea.

FEDER, la voz de 3 millones de personas en España

▶ María Tomé. Gabinete de Prensa de FEDER.

Ser la voz de los pacientes con enfermedades poco frecuentes en España. Con esta máxima se recoge los 10 años de trabajo de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). De esta forma, representàr a los afectados, defender sus derechos y hacer oír su voz es el objetivo de la organización. Para ello, desde 1999 agrupa a las asociaciones de enfermedades raras en España e impulsa proyectos y servicios que tienen por objetivo mejorar su calidad de vida.

Según Claudia Delgado, directora de FEDER "creemos en un mundo en donde todos tenemos las mismas oportunidades de vivir, sin importar la rareza de una enfermedad. Creemos que es posible un modelo social v sanitario en España que coherenteatienda mente a los enfermos. de acuerdo con las necesidades específicas de las patologías

participar en la mejora de sus problemas y necesidades, y a que se reconozcan las dificultades añadidas a la propia discapacidad de las ER en sus distintos aspectos médicos, sociales, sanitarios

En concreto, actualmente FEDER lucha porque los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) sean una prioridad en la reciente Estrategia Nacional de Enfermedades Raras en España, puesta en marcha hace apenas un año por el Ministerio de Sanidad y Política Social.

Delgado asegura que "es crucial la creación de estos centros para coordinar la información necesaría para los afectados; epidemiología, causas, tratamientos, expertos, investigadores y asociaciones de pacientes".

Isabel Calvo, nueva presidenta de FEDER

Tras tres años de presidencia, Rosa Sánchez de Vega ha decidido darse un descanso y priorizar su actividad a nivel europeo (es la actual vicepresidenta de la Organización Europea de Enfermedades Raras -EURORDIS-). De esta forma, Isabel Calvo, miembro de la Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Cataluña ha cogido las riendas y ha comenzado una nueva andadura junto a

> Sus objetivos son claros "mejorar la comunicación interna con nuestras asociaciones y fomentar

> > para consolidar, potenciar y mejorar los proyectos y servicios de la organización". Para ello, con mucha fuerza, ganas e ilusión, Isabel Calvo trasladó sus primeras palabras en el marco de la I Escuela de Formación FEDER que se realizó en el Centro de Referencia Estatal de Enfermedades

> > unos recursos sostenibles

Raras en Burgos. Acompañada de su equipo y del resto de miembros de Junta Directiva, agradeció a Rosa Sánchez de Vega todo el

camino andado en los últimos años y trasladó sus ganas de continuar haciendo las cosas bien y con el paciente como eje central del trabajo.

FEDER un proyecto de TODOS

Para continuar andando el camino, Isabel Calvo y su equipo han comenzado un nuevo proceso de planificación que implica la colaboración de todas las partes implicadas. Es decir, de todos aquellos que son parte de FEDER.

Hablamos del nuevo Plan Estratégico de FEDER 2011-2015 que FEDER está desarrollando con la colaboración de la Fundación Luis Vives. Para ello, la organización está realizando un gran trabajo anali-



zando el diagnóstico inicial sobre el que parte la entidad. Según Claudia Delgado "estamos trabajando sobre los valores que inspiran nuestra acción social y sobre nuestra misión. Además, hemos realizando un análisis de la situación para tener un punto de partida sobre el que comenzar a trabajar". Para ello, FEDER ha contado con la colaboración de todos sus agentes: asociaciones, medios de comunicación, líderes de opinión, plataformas sociales, financiadores, empresas, expertos y demás público interesado en el abordaje de las personas con enfermedades poco frecuentes.

Según afirma Delgado, "FEDER es una organización que trabaja conjuntamente con otras organizaciones y entidades. Todas ellas, cada una desde su ámbito de actuación, hacen un esfuerzo común para mejorar la calidad de vida de las familias y es por esta razón por la que el nuevo Plan Estratégico de FEDER debe contar desde el principio con todos estos agentes".

Memoria 2009 - Más de 20.000 personas beneficiadas

La Federación acaba de publicar su Memoria de Actividades 2009 en donde se refleja que más de 20.000 personas han sido beneficiadas a través de los proyectos y servicios de la organización. Según Claudia Delgado, "este año más que nunca hemos demostrado que unidos dejamos huella y trabajan-

do en una misma dirección se logran pequeños y grandes resultados. Concretamente, este año el primer Día Mundlal de las Enfermedades Raras ha logrado que instituciones tan importantes como el Senado de España, la Casa Real o el Gobierno se unan en un mismo grito de apoyo a las familias. Además, hemos comenzado a trabajar con el Centro Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) y participado activamente en el impulso del I Registro Nacional de Enfermedades Raras".

Pero sin duda, 2009 se ha caracterizado por los proyectos y servicios dirigidos directamente al afectado. Desde la organización, han dividido su Cartera de Servicios en función de las 4 grandes necesidades de las familias.

Problema:

Falta de información social y sanitaria sobre la enfermedad Proyectos y servicios de FEDER

- Programas de apoyo a los

afectados, familias y entidades: La organización ha mantenido y consolidado su Servicio de Información y Orientación (SIO), actualmente la única Línea de Atención Integral al afectado. A través de este se ha proporcionado a las asociaciones asesoría técnica y a los afectados, atención

psicológica, asesoría jurídica, creación de redes de apoyo y atención social. Concretamente, en 2009 el SIO ha atendido a más de 2.500 personas, ha realizado más de 4.200 actuaciones y ha impulsado 32 redes de pacientes.

Problema: Escaso apoyo de la Administración Proyectos y servicios de FEDER Proyectos ante la Administración.

Acción Política: Se ha continuado trabajando muy estrechamente con la Administración con el objetivo de continuar representando a los afectados ante las autoridades públicas. Para ello, FEDER ha desarrollado en 2009 el Primer Estudio de Necesidades Sociosanitarias de Afectados por Enfermedades Raras (Estudio ENSERio) que puso sobre la mesa que las personas con ER eran peregrinas, crónicas y aisladas del Sistema Nacional de Salud. Este estudio trasladó a través de datos una fotografía de la situación de las patologías poco frecuentes en España. Además, y con esta información como base se han desarrollado diferentes posicionamientos y grupos de trabajo en relación a las políticas que afectan a las familias poniendo como eje central de dichas políticas a los pacientes y destacando las medidas que les pueden beneficiar de forma directa.

En esta línea se han desarrollado Mesas de Diálogo autonómicas y el Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras.

Problema: Falta de formación específica sobre las Enfermedades raras y las Asociaciones de pacientes

Escuela de Formación FEDER: Más de 40 actividades formativas ha desarrollado la organización en 2009. Todas ellas, han beneficiado a más 2.800 personas y han logrado transmitir la experiencia y el conocimiento de más de 10 años de trabajo. Talleres de formación social y sanitario, talleres para apoyar la labor asociativa y jornadas formativas a profesionales han sido algunas de las actividades realizadas en el marco de la Escuela de Formación.

Problema: Falta de sensibilización social sobre las Enfermedades Raras. Programas y proyectos de visibilidad: El principal proyecto de la propiación de cuenta el propiac

principal proyecto de la organización en cuanto a la sensibilización social es su Campaña Anual de Concienciación que organiza en torno al Día Mundial de las Enfermedades Raras que se celebra en el



mes de febrero. Más de 100 actos por toda España, el apoyo de la Casa Real y el Senado de España y la colaboración de Fernando Torres y Juan y Medio han sido los grandes éxitos de esta gran movilización por los derechos de los afectados. Todo ello ha tenido como resultado más de 400 impactos en los medios de comunicación.

Además, en busca de mejorar la información sobre enfermedades raras desde FEDER se han potenciado las nuevas tecnologías a través de Internet, priorizando su boletín online como principal herramienta de comunicación.

Otro de sus proyectos principales ha sido el desarrollado un libro de testimonios. Enfermedades Raras, Manual de Humanidad en donde 26 personas han narrado su testimonio en primera persona, así como el desarrollo de un calendario solidario con la Fundación Estudiantes.

Fuente: Feder.org.

Para más información: María Tomé. Gabinete de Prensa de FEDER www.enfermedades-raras.org Tel: 915334008



TEMAS DE ACTUALIDAD

Asamblea general de COCEMFE 2010

"30 años luchando por los derechos de las personas con discapacidad"

COCEMFE celebró el pasado mes de junio su Asamblea General, en la que más de 1.600 asociaciones de toda España estuvieron representadas. Durante la misma se analizó el trabajo desarrollado por la entidad en 2009, así como la evolución de las políticas relacionadas con el sector de las personas con discapacidad física y orgánica y los efectos que la crisis económica que sufre el país está teniendo sobre este colectivo.

Durante la Asamblea se aprobó por unanimidad la Memoria de Actividades de 2009. En la presentación audiovisual de la misma, se quiso destacar los 30 años que la Confederación lleva trabajando por los derechos de las personas con discapacidad. Un trabajo que ha sido posible gracias a la unión, y esfuerzo por unos objetivos comunes, y que han hecho que COCEMFE como entidad haya evolucionado y crecido, de las 14 asociaciones que hicieron posible su nacimiento a las más de 1.600 que en estos momentos la conforman.

En el encuentro se aprobó también la incorporación a COCEMFE de la Confederación de Mujeres con Discapacidad y de la Federación de Personas con Discapacidad Física y Orgánica – COCEMFE Valladolid (FECOVAL).

La clausura del acto estuvo presidida por la ministra de Sanidad y Política Social, Trinidad Jiménez, quien confirmó que la reforma de la Ley de Propiedad Horizontal, para que las comunidades de vecinos asuman el gasto de las obras de accesibilidad en los edificios "está a punto de ver la luz", entre otras cuestiones.

Un año centrado en la calidad y la visibilidad

COCEMFE en 2009 se volcó en dos aspectos: la calidad y la visibilidad. Durante el pasado año se implantó el Modelo EFQM de Excelencia, en nuestro intento por mejorar de forma continua. Para ello se inició un costoso esfuerzo de implantación, dada la complejidad y diversidad de nuestra organización, con la participación de sus entidades, de los órga-



nos de gobierno y de todo el personal de la entidad. La implantación del Sistema EFOM exige un gran esfuerzo personal y económico para la entidad, y esto supone un reto importante en la forma de trabajar, pero la relevancia peso y fuerza que COCEMFE ha adquirido a lo largo de todos estos años ha puesto de manifiesto la necesidad de comenzar este proceso, para maximizar la eficacia con la que la Confederación lleva trabajando durante este tiempo.

En cuanto a visibilidad hemos decídido incrementar nuestra presencia en los medios ya que nos aportan el papel fundamental para superar nuestro tradicional déflcit: la falta de sensibilización y concienciación de la sociedad con las personas con discapacidad. La máxima de "si no estás en los medios, no existes" cobra todo su sentido en nuestros días. Su poder y capacidad de movilización no deja dudas, por ello la importancia de un posicionamiento mediático. Oueremos utilizar todos los elementos de los que dispone nuestro gabinete de comunicación para llegar cada vez a más personas. En 2009 el trabajo en esta dirección ha dado sus frutos consiguiendo el doble de apariciones en medios que en 2008.

La Formación y el Empleo, ejes básicos de nuestra actividad, se han visto inevitablemente afectados por la desfavorable coyuntura económica que estamos viviendo. En 2009 COCEMFE consiguió a través de sus Servicios de Integración Laboral la inserción de 4.500 personas del colectivo, un 15 % menos si lo comparamos con los datos de 2008. Como consecuencia de esta situación económica desfavorable, este año ha habido una mayor afluencia de usuarios a nuestros Servicios y se han realizado mayor núme-

ro de acciones de Orientación y de Formación que en ejercicios anteriores.

El proyecto Incorpora Inder desarrollado por CO-CEMFE y Obra Social "la Caixa" continuó trabajando por superar los múltiples factores de exclusión que sufren aquellas personas que tienen algún tipo de discapacidad física y/u orgánica y que además viven en zonas rurales, consiguiendo más de 450 inserciones.

Las mujeres con discapacidad han seguido estando en el eje de nuestras líneas de acción, asi en 2009 implantamos un nuevo recurso en el municipio de Getafe: "Alfabetización Tecnológica y Mejora de la Empleabilidad de Mujeres con Discapacidad residentes en la zona sur de la Comunidad de Madrid". La Universidad Técnica de COCEMFE se ha consolidado como una oferta formativa de "alta cualificación" dirigida a todas las entidades y a los diferentes perfiles profesionales que las integran. En 2009 pasaron por ella más de trescientos técnicos.

En cuanto al Programa de Turismo y Termalismo el pasado año realizamos 50 turnos de vacaciones, beneficiándose más de 2.100 personas de este servicio, cuyo grado medio de discapacidad fue de aproximadamente el 70%.

Y en relación a Cooperación para el Desarrollo se ha seguido incidiendo en tres ejes de actuación: la inserción laboral, el fortalecimiento institucional y la sensibilización y participación ciudadana. Desde este Área se brindó en 2009 asesoría técnica para la gestión y seguimiento de siete proyectos de cooperación internacional y se obtuvo la cofinanciación de tres nuevos proyectos.



ESPACIO SANITARIO: XVI CONGRESO DE AHUCE

Nuestra experiencia en clavos telescópicos y en el tratamiento quirúrgico de la O.I

▶ Dra. Ana Bueno.

F.E.A. del Hospital Universitario de Getafe.

► Dr. José Ignacio Parra. Jefe de seccion de COT Infantil.

Hemos revisado el total de los pacientes que hemos tratado en nuestro hospital, en el S. de COT, desde que iniciamos el tratamiento de los enfermos con O.I. en Octubre de 1991, hasta el 1 de Septiembre de 2009. Solamente incluimos los niños tratados quirúrgicamente en alguna ocasión por nosotros, por fracturas o deformidades óseas (no incluimos aquellos otros que son tratados médicamente pero a los que nosotros no hemos operado en ninguna ocasión). Tampoco incluimos los casos de pacientes operados en edad adulta, estableciendo como edad límite los 18 años.

Existe un cambio importante en la frecuencia y características de las cirugías que hemos realizamos a lo largo de los años: es significativa la modificación de nuestra indicación quirúrgica, asumiendo al 100% esta patología a partir del año 2.000, momento en el cual se dan dos hechos: Se protocoliza el tratamiento IV con difosfonatos por parte del Sº de Pediatría y nosotros comenzamos a usar otros tipos de clavos intramedulares telescópicos de inserción más fácil y menos cruenta: sustituimos los clavos de Bailey

Dubow por los clavos de Fassier Duval, aunque en la actualidad no usamos exclusivamente estos clavos: en pacientes con cierre del crecimiento próximo, incluso a nivel femoral, usamos clavos de Rush, máxime cuando se trata de las tibias. También los hemos usado cuando el diámetro diafisario del fémur o de la tibia, es más estrecho que el diámetro más pequeño del Fassier Duval e incluso, en algún caso, hemos usado clavos elásticos de distinto tipo insertados en sentido opuesto con efecto telescópico.

Nuestra estadística

Recogemos los casos tratados desde Octubre de 1991 hasta el 1 de Septiembre de 2009. El más antiguo se operó el 13-10-1991.

En total son 44 pacientes operados y 152 cirugías El sexo de los pacientes no es significativo: 22 hombre y 22 mujeres y el lado operado tampoco: 73 casos el lado D y 64 el lado I. La mayoría de los pacientes son diagnosticados clínicamente de O.I. tipo III.

La edad límite de las cirugías ha sido entre los 15 meses el de menor edad y de 17,1 años, el mayor. De las 152 cirugías, 35 casos de los enclavados intramedulares, son niños de 3 o menos de tres años, con una edad media de 2 años y 3 meses, esto es, un 20% del total de las cirugías han sido operados antes de que iniciaran la marcha e incluso esta necesidad de iniciarla forzó nuestra indicación quirúrgica.

Nuestra experiencia en clavos telescópicos

(... y otros clavos endomedulares en huesos largos de MMII)

Han sido 132 huesos de MMII enclavados: 99 fémures, 27 tibias y 6 caderas (1 fractura, 1 pseudoartrosis, 4 coxa vara)

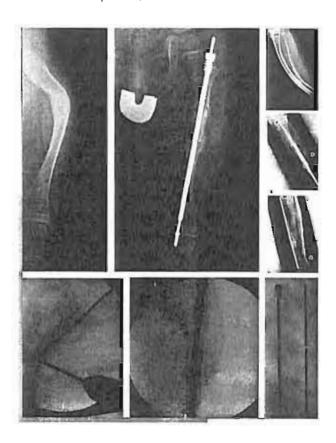
La cirugía más agresiva fue operar simultáneamente los dos fémures y una tibia en un mismo paciente. En 19 ocasiones más se han operado dos fémures o dos tibias o fémur y tibia. (Cada vez más el Sº. de anestesiología es más reticente a que realicemos este tipo de cirugías). Un paciente asociaba pies zambos (que operamos simultáneamente). Otra paciente sufría luxación inveterada de rótulas, igualmente operadas. Los 3 casos de escoliosis grave, intervenidas quirúrgicamente, no las incluimos en nuestra estadística porque no hemos sido nosotros los cirujanos de las mismas.

Los clavos que hemos insertados son los siguientes: 69 F D, 20 B D, 31 Rush, 5 Kirschner y otros menos usados son 7 casos (4 Nancy; 1 caso de Tens; 1 caso de Thalon y 1 PLN) y prácticamente casí todos han sido a partir de enero de 2000.

Las causas de la intervención quirúrgica las podemos agrupar en dos grupos: Uno formado por las causas asociadas a la enfermedad, es decir por fracturas (79 veces: 45 fracturas simples, 27 fueron fracturas sobre una deformidad ya planificada para cirugía y 7 fracturas sobre el hueso con un clavo ya insertado); por deformidad 14, ó por coxa vara, 4 casos. Y dos, las causas de reintervenciones en el mismo hueso, que son 29 casos y que son aquellas en las que existe una causa directa o inmediata que obliga a la segunda cirugía, derivada de una inserción biomecánica poco resistente en este tipo de hueso, aunque en un hueso sano resultara incorrecta; a saber: mala inserción en la zona proximal, 2 casos, lateralización metafisaria proximal favorecido por un inserción poco medial, 3 y desanclage proximal del F.D. dos casos. O bien las reintervenciones asociadas a un hueso patológico: Extrusión del clavo, 8 casos caída distal del clavo, 3 (en algún caso hemos hecho profilácticamente la colocación de un tornillo interferencial sujetando la inserción distal del clavo de FD en la epífisis del fémur) e incurvación del hueso y del clavo con resultado de no elongación en 3 casos. Y finalmente los casos de reintervención por deficiencias del Instrumental:

aflojamiento o suelta de la "T"delclavo de Bailey Dubow, 3; ausencia de elongación, 2; desanclaje del clavo de Rush; o un caso de recambio del clavo por fin de la elongación.

Además hemos operado 3 casos de pseudoartrosis y un EMO de un F.D. por Infección tardía (pandiafisitis en el fémur izquierdo)



Nuestra experiencia en el tratamiento quirúrgico de la O.I.

Referido a otras cirugías realizadas en pacientes con O.I. por padecer O.I.

De las 152 cirugías en 44 pacientes operados, (en 6 cirugías registradas no hemos conseguido identificar el diagnóstico ni el tratamiento) 3 casos son antebrazos, 2 fracturas diafisarias y 1 caso de callo vicioso que deformaba el antebrazo, limitaba llamativamente la pronosupinación y favorecía las refracturas (se hizo una osteotomía en cuña de sustracción y fijada con una placa LCP), 2 cúbitos en el olécranon (obenque),1 húmero, dos luxaciones de rótulas y 3 pacientes con pies planos (6 pies) a los que se les ha aplicado distintos métodos de corrección, a los últimos, a parte de insertarles en el seno del tarso una prótesis subtalar, se les ha retensado el tíbial posterior reinsertándolo más distal.

Lo descrito corresponde a un periodo de tiempo que día tras día se va modificando por la realización de continuas cirugías en pacientes cien por cien activos fracturados o para restablecer una anatomía más apta para la marcha, en pacientes que así lo demanda su renaciente actividad.

Intervención desde CANF COCEMFE

➤ Mª Ángeles Cózar.

Presidenta de CANF COCEMFE Andalucía.



La Ceguera y Sordera de la sociedad en general y de las administraciones en general para ver los graves problemas y necesidades que sufren los afectados por enfermedades raras

En primer lugar agradecer el que se hayan acordado de nosotros para participar en tan importante evento y trataremos de poner nuestro granito de arena para que los afectados por enfermedades raras, que llevan años luchando y reivindicando sus derechos como pacientes y como seres humanos tengan el reconocimiento en la sociedad, y que su su baja prevalencia, no sea un obstáculo ni una excusa para no cumplir con las reivindicaciones que se solicitan desde las asociaciones, aunque afecten a menos de 5 por cada 10.000 habitantes. No se debe olvidar que de estas más del El 65% son graves e invalidantes. Que de cada 5 enfermos tiene dolores crónicos lo que supone una calidad

de vida terrible, como terrible es la estimación de que el 35 por ciento de las muertes de niños en su primer año de vida se debe a ellas.

Y a aunque cada vez más se reconoce la necesidad de tomar medidas para luchar contra el sufrimiento e indefensión y el sufrimiento las familias, parece no acabar de ver la luz de que sería un apoyo integral en los tratamientos ayudas tanto materlales, médicas y psicológicas.

Es verdad que han tenido la fortuna de ser escuchados en algunos foros muy importantes, pero sin el resultado a nuestro modo de ver suficientemente eficaz que los enfermos necesitan, la tardanza en el diagnostico, la confusión de estos hasta llegar a equivocarlos con problemas de agresiones y maltrataos familiares hacia los pacientes por ejemplo en los enfermos de huesos de cristal.

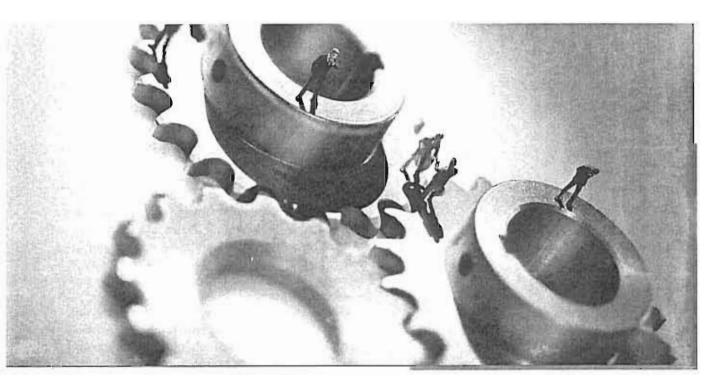
Mientras se derrocha el dinero o presuntamente algunos se lo quedan ,para las ayudas indispensables que necesitan estos seres humanos que ninguna culpa tienen de ser los denominados "minoría" se ven en multitud de casos mendigando una respuesta o ayuda para paliar unas necesidades básicas para su calidad de vida y desde luego que es obligación inexcusable de las administraciones sanitarias mimar a y atender este tipo de reivindicaciones, pero como expresamos en el titulo están ciegos y sordos hablan y prometen pero la realidad es otra muy diferente se ha recorrido un metro en los kilómetros de lucha que los afectados vienen peregrinando para que se les reconozca sus derechos, derechos que no limosnas, uno de ellos y de vital importancia la investigación en este tipo de enfermedades minoritarias.

Desde el defensor del paciente tenéis nuestro apoyo nuestra máxima solidaridad y en este foro público nuestro ofrecimiento para ayudar a reivindicar donde fuera necesario esos derechos que como ciudadanos de primera son los enfermos y familias de enfermedades raras.

Me gustaría para terminar felicitando a las asociaciones por su lucha imparable, animarles a que continuar en ella porque solicitar no es mendigar y lo que no se pide no se consigue y solicitando es la forma de mover las conciencias y en eso os aseguro ino estáis solos!

Plataformas virtuales de la Salud para la Atención en Enfermedades Raras

► Isabel Motero. Psicóloga de FEDER Andalucía.



El leer hace completo al hombre, el hablar lo hace expeditivo, el escribir lo hace exacto.

Francis Bacon

En la intervención on-line la escritura adquiere el máximo sentido. Cuando escribimos conectamos con la parte más íntima de nosotros mismos, y esto se convierte en un ejercicio de auto comprensión. A medida que lo hacemos se van moldeando nuestros pensamientos y sentimientos, lo cual contribuye a aclararlos.

Es una realidad que las tecnologías de la información y de la comunicación han cambiado considerablemente las formas de crear empleo, de trabajar y de vivir.

El uso de las nuevas tecnologías por parte de los pacientes tiene efectos positivos sobre variables psicológicas como:

- · La percepción de autoeficacia.
- · El manejo de la enfermedad.
- · La percepción de apoyo social.
- El manejo de la ansiedad.

Internet ofrece posibilidades muy interesantes, es una herramienta de gran utilidad para la atención de las personas afectadas por enfermedades raras como la osteogenésis imperfecta y sus familias, sin necesidad de que se desplacen, sobre todo cuando los interesados no pueden o no quieren acceder a ello de manera presencial.

El usuario recurre a la Red no sólo como una herramienta facilitadora de gestiones administrativas / informacionales, sino cada vez más como un espacio que configura su estilo de vida y, por ende, donde tiene algunas de sus experiencias cotidianas de salud.

(Kivits, 2006).

Las redes sociales en Internet han ganado y siguen ganando un espacio de forma vertiginosa convirtiéndose en puntos de intercambio de información y sobretodo en lugares para encuentros humanos. Las personas no usan sólo la Red por su utilidad en el cuidado de su salud, sino porque además les ofrece una experiencia emocional gratificante.

(Lorca y Jadad, 2006).

El paciente en la sociedad del conocimiento puede hacerse más autoeficaz en el cuidado de su propia salud emponderándose y siendo capaz de hacer contribuciones significativas al sistema de salud si se sabe canalizar bien la demanda implícita de mayor participación en el cuidado de la propia salud, o la de una persona querida.

(Armayones y Hernández)

En la osteogénesis imperfecta, al igual que en otras enfermedades raras, por las propias característica de la enfermedad nos encontramos con pacientes que presentan dificultades en el acceso al diagnóstico, a profesionales especializados, a un tratamiento adecuado, dificultades para relacionarse con otros pacientes etc.

Estas dificultades se ven agravadas por la dispersión geográfica que tienen los afectados y sus familias. Para evitar este aislamiento social, la familia y el enfermo necesitan apoyo emocional, información clara sobre el curso de la enfermedad y ayuda material. Internet acerca a los enfermos y las familias contribuyendo a proporcionar parte de esta ayuda que mencionamos.



¿Qué ventajas tiene la intervención on-line?

Las ventajas de la intervención on-line son las siquientes:

- Se ofrece una atención inmediata e indivídualizada. La persona puede dejar una consulta y recibir respuestas de otros usuarios o de un profesional (dependiendo del portal y el tipo de consulta).
- Se intercambia la información entre pacientes, famillares y cuidadores.

- Se pueden conocer a través del portal On-Line, las necesidades reales de los afectados, familiares y cuidadores.
- La consulta se desarrolla en un entorno conocido, tu casa o el lugar donde te conectas desde Internet, lo cual favorece el uso de un espacio no sesgado por razones de accesibilidad, ya sea por discapacidad, género, infraestructura...
- No tiene los mismos gastos que se originan cuando se acude presencialmente a realizar dicha consulta (además de que este acercamiento presencial no siempre es posible).
- Se pueden guardar los mail y las conversaciones de chat, lo cual contribuye a poder volver a leerlas en cualquier momento, y así reflexionar sobre lo escrito.

Los programas por ordenador que combinan la información sanitaria con el apoyo de los iguales pueden representar una forma de satisfacer las necesidades que tienen los pacientes de:

- · Información sobre la enfermedad y el tratamiento.
- · Apoyo social.
- · Apoyo en la toma de decisiones.
- · Ayuda en los cambios conductuales.

(Murray E, Burns J, See Tal S, Lai R, Nazareth I)

A lo largo de todo el mundo existen distintas iniciativas que a modo de redes sociales virtuales permíten que las personas que padecen enfermedades raras como la OI, puedan reunirse periódicamente para disfrutar de la compañía del otro, compartir información e intercambiar experiencias.

¿Quién mejor que un enfermo de Osteogénesis imperfecta puede opinar sobre los efectos psicológicos que la enfermedad tiene sobre el y sobre su entorno? Puede hablar desde su experiencía y contar el camino recorrido.

Los médicos que me trataban a mí desconocía totalmente la enfermedad, sin embargo, los médicos que hay actualmente saben más sobre cómo es esta enfermedad y por dónde tienen que ir. A mí por ejemplo me decían: ejercicio nulo, nada, ninguno. Ahora sabemos que el ejercicio es bueno, porque potencia la musculatura, porque protege el hueso, porque el hueso se fortalece. Son sitios por donde yo he pasado que los demás no tienen por qué pasar (Testimonio afectado y padre de niña afectada)



Con este tipo de aplicaciones, la persona tendrá a su disposición infinidad de recursos que, a modo de "consejeros virtuales" con una apariencia y "proximidad psicológica" mayor que en cualquier otro momento de la Historia, contribuirán a aumentar su sensación de control sobre la propia vida, su eficacia en la tarea de cuidarse y cuidar de las personas que ama, a consolidar su percepción de autoeficacia y, en definitiva, contribuirán a aumentar la sensación de Bienestar, componente este tan fundamental de la Salud que podríamos decir que forma parte de su esencia.

(Revista esalud.com. Dr. Manuel Armayones Ruiz, Dra. Eulália Hernández Encuentra). Agradezco mucho vuestros correos, al final los imprimí para que mi sobrino los leyera y la verdad es que fue una gran idea, le gustaron mucho..., y a mi hermana más aún... (Testimonio extraído del foro)

Por otra parte, tenemos espacios en internet como YouTube donde podemos encontrar información de actualidad sobre enfermedades raras, en concreto, osteogénesis imperfecta. En concreto, si ponemos el nombre de la enfermedad en el buscador, nos encontraremos un gran número de testimonios reales sobre la misma, así como reportajes como el de línea 900 en el que encontraremos además de dichos testimonios, declaraciones de distintos profesionales involucrados en esta enfermedad, incluyendo la Asociación AHUCE. Por tanto, es un medio más de difusión social y un gran motor de cambio sobre una patología de baja prevalencia. El acceso a estas nuevas tecnologías posibilita dicha difusión.

Encontrar una Asociación y gente que tiene la misma enfermedad, es un alivio, porque ahora mismo estamos luchando por muchas cosas que anteriormente no podíamos luchar, médicos, hospitales de referencia, en tener un tratamiento...(Testimonío madre afectado)

Elementos de una plataforma virtual:

- · Espacio personal. Este espacio contiene:
 - Un perfil personal con posibilidad de editar datos personales e incorporar videos, fotografías, ficheros...
 - Un espacio privado que permite intercambiar mensajes privados con otros usuarios a nivel individual.
- · Espacio de evaluación e intervención psicológica.
 - Espacios de evaluación diaria de la evolución de la persona.
 - Acceso a intervenciones on-line con un psicólogo en determinadas circunstancias.
- · Espacios de intercambio de grupo.
 - Foros (agrupados en función del tema)
 - Chat (para charlar virtualmente con varias personas a la vez)
 - Mensajería instantánea (con la posibilidad de mantener "conversaciones con voz y video con varias personas simultáneamente)
- · Espacios recursos sanitarios y sociales.
 - Información sobre la enfermedad.



Bien es cierto que en numerosas ocasiones, la información que dan determinados portales puede ser poco precisa, inadecuada o falsa, pero en este sentido, los propios usuarios son los que en muchas ocasiones pueden clasificar dicha información velando porque se cumplan estos criterios de calidad. A pesar de que no hay dos personas iguales, ni dos circunstancias vitales iguales, la vivencia de una situación similar como es padecer la misma enfermedad, o tener en la familia a alguien que la padezca, hace semejantes a personas de diversa condición y da fuerza al grupo para afrontar la enfermedad, para apoyarse en los momentos complicados y alegrarse juntos en los buenos.

Compartir aspectos relacionados con la autoestima, el dolor, los momentos de crisis, las recaídas en la enfermedad, el espíritu de lucha etc ayuda a enfrentar los propios temores, acumular experiencias de apoyo, percibir un aumento del apoyo social e íncluso vivir más plenamente cada momento.

Una fractura te obliga a empezar de cero una y otra vez, eso te machaca psicológicamente. Los grupos de apoyo me ayudan porque vengo y la gente me entiende, entiende ese reposo y las vueltas que le doy a los dolores cuando estoy en mi casa (Testimonio de una persona afectada de OI).

¿Cómo podemos comunicarnos y entendernos en el mundo on-line?

Una comunicación abierta, empática y desde el respeto, puede ayudar a afectados y familiares no sólo emocionalmente, sino a realizar algunas tomas de decisiones importantes y difíciles en estos momentos.

En las siguientes líneas vamos a habíar de cómo podemos comunicarnos y entendernos en el mundo on-line, tanto si nosotros somos los usuarios que realizamos una consulta, como si somos quienes la recibimos.

Ei Counselling

- La comunicación y la información constituyen las habilidades más importantes para realizar una atención de calidad y éstos son los pilares fundamentales del Counselling.
- No sólo se ofrece información, sino que además ayuda a asimilarla a través del principio de potenciación y de competencia personal lo que consigue minimizar el impacto emocional.

Fases del Counselling

- 1. Mostrar empatía o respeto, comunicándole a la persona que lo que siente y piensa es importante, es tratar de ponernos en su lugar y entender sus sentimientos. Demostrar esa actitud se puede hacer con frases como: "entiendo lo que sientes", "noto que..."
- 2. Escuchar activamente. Es una técnica que se podemos emplear cuando estamos intentando entender qué nos está diciendo una persona, y para ayudarla a ella misma a entenderse mejor. Permite crear una situación de comunicación verdadera y eficaz y puede contribuir a la solución de problemas y al progreso personal.

La escucha activa significa escuchar y entender la comunicación desde el punto de vista del que habla. Algunas habilidades a poner en práctica en la escucha activa son:

- Parafrasear. Repetir el mensaje que creemos que la otra persona nos quiere comunicar, de una forma más breve y centrada en los aspectos esenciales. Esta técnica tiene dos objetivos: Comprobar que hemos entendido correctamente lo que nos ha dicho y comunicar que efectivamente empezamos a entenderlo.
- Emitir palabras de refuerzo. Ayudan a transmitir que se comprende lo que está diciendo la otra persona, o que hay interés por la conversación.





- Clarificar. Sirve para conocer qué se está queriendo decir, sobre todo en relación a expresiones que pueden resultar confusas para algunos de los interlocutores.
- Verificar. Esta habilidad sirve para comprobar si hemos entendido bien lo que nos ha dicho, así como proporcionar feedback al respecto.
- 3. Dejar que el usuario exprese sus emociones. Se trata de crear un ambiente en el que el usuario pueda expresar sus malestares emocionales y así reducir sus conflictos. Es importante que aceptemos las emociones del usuario, no las minimicemos, no intentemos
- cambiarlas, le invitemos a hablar de lo que siente, preguntándole cómo lleva la situación y qué preocupaciones tiene.
- 4. Ayudar a definir las necesidades. Una vez exteriorizadas las emociones y pensamientos, el proceso de comunicación continúa para tratar de organizar las necesidades más inmediatas de la persona que consulta.
- Ayudar a tomar decisiones después de reflexionar. Pregunta, explora, no des nada por supuesto, permítele al otro la posibilidad de no adecuarse a tus premísas. Descubrirás maravillas.

Frases que ayudan, y frases que no.

(Ana Isabel Gutiérrez, Neuropsicóloga, Guía de Apoyo Psicológico en Enfermedades Raras)

FRASES QUE NO AYUDAN	FRASES QUE AYUDAN
iVamos! iTranquilízate!	Comprendo que debas sentirte mal. Me hago cargo de cómo lo tienes que estar pasando.
Deja de llorar	Tus reacciones son respuestas normales ante la situación que estás pasando.
iHay que ser fuerte!	¿Cómo puedo ayudarte?
Debes estar agradecido por tener hijos/marido/familia etc. Hay otras personas que no tienen tu suerte	No es tu culpa, nadie ha sido culpable de esta situación.
Hay que resignarse	Tienes mi apoyo, vamos a ver qué podemos hacer.
Eres afortunado por estar vivo	Entiendo que lo que te digo puede resultarte duro
Podría haber sido peor	Es comprensible que te sientas de esta manera, es normal que tengas estos sentimientos.
Eres joven y puedes continuar tu vida	La situación es muy dolorosa pero a veces nuestros pensa- mientos pueden incrementar nuestro malestar.
Tienes que fijarte en las cosas bonitas de la vida.	Tal vez las condiciones no vuelvan a ser como antes, pero po- dremos hacer intervenciones para que mejoren.
Ya verás como todo se soluciona.	Cualquiera en tu lugar habría reaccionado igual.
iNo pienses más en ello!	Sé cómo te habrás sentido al recibir el diagnóstico/resultado/ desenlace
Seguro que a partir de ahora las cosas irán mucho mejor.	Aquí estamos para escucharte.

¿De qué recursos dispongo para poner en práctica la escucha activa cuando tenemos sesiones de chat on-line?

- 1. Emplear frases cortas, mejor que textos largos que mantienen a la otra persona a la espera.
- 2. Responder de forma rápida a cualquier mensaje o contacto del paciente.
- Establecer un código con el que ambos, psicólogo y usuario, sepan cuando uno de los dos ha terminado de hablar. Por ejemplo: (.)
- Emplear las frases y palabras completas, no abreviaturas, que en muchas ocasiones generan confusión y dificultan la comprensión del mensaje.

A modo de conclusión

La enfermedad es un proceso de aprendizaje, una oportunidad para crecer en aspectos nuevos de la persona, una ocasión para aceptar que existen cosas que no podemos controlar y que van más allá de nosotros.

En este sentido, son nuestras decisiones, y no nuestras circunstancias las que determinan nuestro propio destino.

Internet es positivo porque nos une, nos conecta. El estar conectado nos prolonga la vida y no solamente añade años a la vida, sino vida a los años.

(Luis Rojas Marcos. Psiquiatra)



ESPACIO SANITARIO: XVI CONGRESO AHUCE

Definición y Genética de la O.I.

Dra. Mª Soraya Ramiro León. Genetista. Hospital Universitario de Getafe.

La genética es una rama de las ciencias biológicas, cuyo objetivo es el estudio de los patrones de herencia, del modo en que los rasgos y las características se transmiten de padres a hijos.







La Osteogénesis Imperfecta (OI) es una enfermedad de origen genético causada por la disminución en la producción del colágeno tipo I, o por la síntesis anormal de dicha molécula.



La célula es una unidad mínima de un organismo capaz de actuar de manera autónoma.

Todos los organismos vivos están formados por células. Dentro del núcleo de las células se encuentra la información genética. La información genética está codificada en la secuencia de nucleótidos que forma el ADN.

El ADN se empaqueta en un número determinado de cromosomas característico de cada especie. También existe material genético mitocondrial.



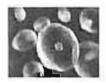




Cromosomas

El cariotipo humano está formado por 46 cromosomas : 22 pares autosomas y 1 par sexual.

Todas las células del organismo tienen 46 cromosomas, excepto las células sexuales (óvulo y espermatozoide) que tienen 23 cromosomas cada una. División mediante Meiosis.









La información genética se encuentra codificada en el ADN. El código Genético se basa en la secuencia de bases nitrogenadas A(Adenina), T(Timina), C(Citosina), G (Guanina). Su estructura es de doble hélice.

Hasta hoy se han descrito 4 genes responsables de causar OI:





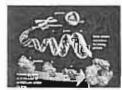




Genes

Son fragmentos de ADN que contienen la información necesaria para sintetizar una proteína determinada. El ser humano tiene aproximadamente 30.000 genes

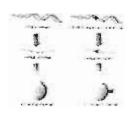


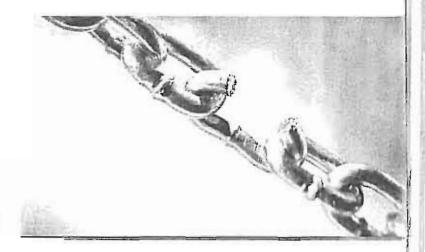


Mutación

Es una alteración o cambio en la información genética (genotipo) de un ser vivo y que, por lo tanto, va a producir un cambio de características, que se

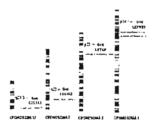
presenta súbita y espontáneamente, y que se puede transmitir o heredar a la descendencia. La unidad genética capaz de mutar es el gen. Pueden ser cromosómicas o moleculares.



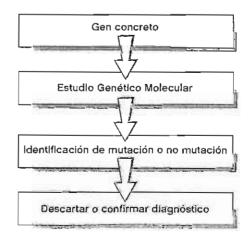


Hasta hoy se han descrito 4 genes responsables de causar OI:

- Gen COL1A1 (collagen, type I, alpha 1): codifica la cadena alfa 1 del colágeno 1 y está localizado en el cromosoma 17 en la región q21-q22.
- Gen COL1A2 (collagen, type I, alpha 2): codifica la cadena alfa 2 de colágeno 1 y está localizado en el cromosoma 7 en la región q22.
- Gen CRTAP (cartilage associated protein): codifica una proteína asociada al cartílago y está localizado en el cromosoma 3 en la región p22.3.
- Gen LEPREI (leucine proline-enriched proteoglycan (leprecan 1): codifica una prolina 3hidroxilasa (P3HI), y está localizado en el cromosoma 1 en la región p34.1.



Diagnóstico genético



Osteogénesis Imperfecta: Tratamiento Médico

Dra. Mª Pilar Gutiérrez Díez.

MA Molina G Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Getafe. Madrid.



Introducción: La Osteogénesis Imperfecta (OI) comprende un grupo heterogéneo de enfermedades producidas por un desorden hereditario, que afecta a la producción de colágeno, principalmente del tipo I, responsable de la resistencia ósea, elasticidad de la piel y tendones. Clínicamente se caracterizan por: fragilidad ósea (lo que motivó que se la denominara "enfermedad de los huesos de cristal"); disminución de la masa ósea y una amplia expresividad clínica (desde formas leves a letales). Junto a éstos, la OI presenta otros síntomas extraóseos tales como escleras azules o grisáceas, dentinogénesis imperfecta, hiperlaxitud cutánea, hipermovilidad articular, sordera en la edad adulta, etc asociadas a las anomalías del colágeno tipo I.

La mayoría de las OI aparecen como consecuencia de una mutación dominante en uno de los genes que codifica el colágeno tipo I :COLIAI y COLIA2 (localizados en los cromosomas 17 y 7 respectivamente) En los afectados por los tipos V y VI, no hay evidencias de que presenten mutaciones en los genes que codifican el colágeno tipo I, si bien se han propuesto algunos genes candidatos relacionados con el desarrollo y organización del hueso. Menos del 10% de las OI están causadas por mutaciones recesivas en otros genes que intervienen en la síntesis del colágeno :gen que codifica la Prolina-3-hidroxilasa, LEPRE 1 (localizado en el cromosoma 1) y el gen de la proteína asociada al cartilago:,CRTAP (localizado en el cromosoma 3). La herencía recesiva se ha encontrado en formas letales, graves y moderadas de OI.

Prevalencia: Se estima en 1 de cada 12.000-15.000 RN; afectando por igual a los dos sexos, razas y grupos étnicos. Se estima que en EEUU entre 25.000-50.000 personas padecen OI. En España se calcula que están afectadas unas 2700 personas.

Patogenia: La mayoría de los casos de OI se deben a mutaciones (se han descrito más de 800) en los genes COL1A1 y COL1 A2, responsables de la formación del tropocolágeno tipo 1, que va a formar colágeno tipo 1, el cual está formado por tres cadenas polipeptidicas (2 1 y 1 2) que forman una estructura triple helicoidal Para que estas cadenas se entrelacen correctamente, uno de cada tres residuos tiene que ser glicina. Las anomalías más frecuentes encontradas en la Oi son mutaciones puntuales que afectan al residuo de glicina en alguno de los genes anteriormente mencionados. Las células que presentan estas mutaciones van a producir una mezcla de colágeno normal y anómalo. El fenotipo resultante de estas mutaciones puede variar de letal a leve, dependiendo de qué cadena se vea afectada, en qué posición de la triple hélice aparece la sustitución y del aminoácido que sustituye a la glicina. Las mutaciones que crean un codón de parada prematuro en el COLIAI, en la mayoría de los casos se corresponde fenotipicamente con la OI Tipo I. Los productos de transcripción de los genes que albergan dicha mutación suelen ser inestables y son

maturo en el COLIAI, en la mayoría de los casos se corresponde fenotipicamente con la OI Tipo I. Los productos de transcrípción de los genes que albergan dicha mutación suelen ser inestables y son destruidos por un proceso llamado". non-sensemediated decay". En estos casos sólo se producen las cadenas normales de colágeno tipo I, lo que se traduce en un defecto cuantitativo en la producción de colágeno.

2

Clasificación: Por su amplio espectro clínico y biomolecular, cualquier clasificación es incompleta, por ello se han propuesto varias, siendo la de uso más común desde 1979, la de Sillence y col. En ella se divide a los pacientes en cuatro grupos en base a la gravedad y evolución de la enfermedad, siendo el grupo IV el que presenta más diversidad clínica. Sin embargo, los pacientes no siempre encajan en un grupo determinado; y por otra parte la histología ósea ha puesto de manifiesto que pacientes con presentación clínica similar, pueden presentar cambios muy diferentes en la organización del tejido óseo. Esto ha llevado a la definición de 7 tipos (Cuadro 1). Glorieux y col han identificado por sus

distintas características clínicas e histológicas los grupos V, VI y VII, que previamente se incluían en el grupo IV de Sillence . La característica clínica más relevante en todos los grupos es la fragilidad ósea, aunque la gravedad es distinta para cada uno de ellos, siendo de menos a más: Tipo I< Tipos IV, V, VI, VII < Tipo III< Tipo III, y aún dentro del mismo grupo esta varía enormemente de unos pacientes a otros. En cuanto a la herencia, del Tipo I al V siguen un patrón dominante y autosómica recesiva en los Tipos VI y VII. Las mutaciones que afectan al colágeno tipo I, normalmente están presentes en los Tipos I al IV y no se encuentran en los Tipos V, VI y VII, como ya se ha comentado.

	Tipo I	Tipo II	Tipo III	Tipo IV	Tipo V	Tipo VI	Tipo VII
HERENCIA	AD	AD	AD	AD	AD	INCIERTA	AR
MUTACIONES ASOCIADAS	Codón de para- da prematuro en COLIAI	Sustituciones de la glicina en COL1A1 o COL1A2	Sustituciones de la glicina en COL1A1 o COL1A2	Sustituciones de la glicina en COL1A1 o COL1A2	Se descoñocen	Se desconocen	Expresión hipomórfica del CRTAP
SEVERIDAD	LEVE	LETAL	GRAVE	MEDIA	MODERADA	MEDIA	MEDIA
FRACTURAS	Pocas a Múltiples	Mültiples	Graves incluso costales	Múltiples	Múltiples	Múltiples con callo hipertrófico	Mültiples
DEFORMIDADES OSEAS	Raras	Severas	Variable Escollo- sls grave	Moderada. EscoliosIs moderada-leve	Moderada.	Moderadas a graves Escoliosis	Húmeros y Femorales pequeños. (Rizomelia)
ESTATURA	Normal o Ilgeramente baja	Ваја	Muy baja Facies triangular	Ligeramente baja	Baja de leve a moderada	Ligeramente baja	Ligeramente baja
DENTINOGENESIS	Rara	SI	SI	50%	No	No	No
ESCLEROTICAS	AZULES	AZUL OSCURO	BLANCAS a GRISACEA	GRISES o BLAN- CAS	NORMALES	NORMALES	NORMALES
SORDERA	50%	-	< 50%	100%	No	No	No

TIPO VIII :Descrito reclentemente. Son similares a los tipos II y III en apariencia y síntomas; pero las escleras son blancas. Tienen un severo retraso del crecimiento y extrema desmineralización del esqueleto.

Tratamiento médico: La fisioterapia, rehabilitación y cirugía ortopédica son los pilares

del tratamiento de estos pacientes cuyo objetivo fundamental es maximizar su movilidad y capacidad funcional; pero ninguna de estas medidas modifica la fragilidad ósea, lo que ha motivado una larga búsqueda para encontrar un fármaco que fortalezca sus huesos.

Basándose en que en la OI está incrementado el turnover óseo, Devogelaer y col tratan por primera vez a un niño con OI con pamidronato disódico (potente antiresortivo óseo) por vía oral. Años más tarde los estudios histomorfométricos realizados por Glorieux y col demostraron que en la OI se asocia al aumento de la actividad osteoclástica, una reducción en la formación de hueso, hecho poste-

riormente confirmado por otros autores. De estos hallazgos se deducirían dos opciones terapéuticas reducir la actividad osteoclástica y favorecer la formación ósea.

Reducción de la actividad osteoclástica: Bifosfonatos.

Desde 1987, en que se publica el primer tratamiento a un niño con OI hasta la aparición de la publicación por Glorieux y col en 1998, que sienta la recomendación de la terapia con bifosfonatos, este tratamiento estaba muy limitado a pequeños grupos de pacientes. A partir de esta publicación varios autores han descrito su experiencia en el tratamiento con pamidronato IV de pacientes con OI, y más recientemente con el tratamiento oral con bifosfonatos.

Bifosfonatos: Son potentes antiresortivos óseos, análogos sintéticos derivados de la estructura básica del pirofosfato inorgánico que se obtienen sustituyendo en el puente (PO3-O-PO3), el O por un carbono (PO3-C-PO3), este átomo de carbono tiene dos valencias libres y según sean las características de las cadenas que se unan a ellas, se modifican los efectos de los mismos. En función de las cadenas que se han ido uniendo han surgido las distintas generaciones de bifosfonatos (figura 1) Su mecanismo de acción depende de que tengan o no N (nitrógeno) en su molécula:

- * Con N, no son metabolizados, actúan uniéndose y bloqueando un enzima, farnesil-difosfato sintetasa que interviene en la vía del mevalonato, para la prenilación proteica. Son los más potentes.
- * Sin N, son metabolizados en la célula en compuestos que sustituyen el grupo pirofosfato de la molécula de ATP, formando una molécula no funcional que compite con el ATP en el metabolismo energético de la célula, lo que lleva al inicio de la apoptosis del osteoclasto. Son los menos potentes.

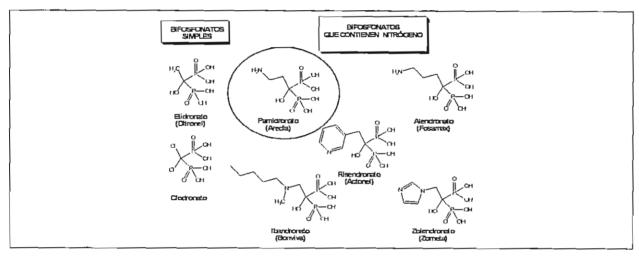


Figura 1. Estructura de los bifosfonatos empleados en los estudios clínicos clasificados de acuerdo con su modo de acción.

Dosis y pautas de administración de pamidronato IV: Hasta la publicación de Glorieux en 1998, se administraba a dosis de 1,5-3 mgr/Kg de peso/dia, durante tres días en ciclos cada 6 meses y, posteriormente cada 4 meses al observar que los pacientes volvían a presentar dolor. La dosis que se administraba se basó en la dosis que se administraba a los adultos con enfermedad de Paget. A los niños menores de 3 años la dosis era de 0,5 mg/Kg de peso /día y los ciclos se realizaban cada 4 meses, acortándose a 8 semanas por el mismo motivo anterior. En nuestra Unidad iniciamos el tratamiento en enero del 2000, siguiendo el protocolo de Glorieux: < 2 a....0,5 mg/ Kg/ día durante 3 días ,ciclos cada 2 meses; > 2 años...1 mg/Kg/ día, ciclos cada

4 meses .El primer día del primer ciclo administrábamos la mitad de la dosis, lo diluíamos en SSF y se lo administrábamos durante 5 horas, durante las cuales el paciente estaba en la cama y en ayunas. Además se le administraba Vit D y un suplemento de calcio en cada ciclo. A partir del 2005 modificamos el protocolo y el que utilizamos desde entonces y hasta la actualidad se muestra en el cuadro 2 . En cada ciclo se administra: VITAMINA D y calcio, así como una dieta rica en lácteos y derivados.. Hemos obtenido los mismos resultados que con el anterior y ha mejorado la calidad de vida de los pacientes y de sus padres al permanecer menos tiempo hospitalizados (1 día y medio).

Edad	Dosis	Intérvalos	Duración del ciclo	
<2 años	0,37 mg / Kg/ día	2 meses	2 dias	
2,I-3 años	0.56 mg / Kg / día	3 meses	2 días	
> 3 años	0,75 mg / Kg / día	4 meses	2 días	

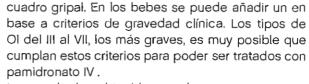
Εli	arimer.	dia	del	primer	cíclo	ĺØ	mitad	de	la dosis

Mg de pamidronato	Suero Salino	cc/ hora
0 - 5	50	15
5,1 -10	100	30
10,1 -15	150	45
15,1-25	250	75
25,1 -45	500	150

DOSIS MÁXIMA: 45 mgr/ día

Efectos secundarios del tratamiento con pamidronato: En general son leves y pasajeros. El más frecuente en el primer ciclo es la fiebre alta, junto a mialgias, cefalea y artralgias, semejante a un cuadro gripal. En los bebes se puede añadir un componente de broncoespasmo. La hipocalcemia asintomática es también frecuente en cualquiera de los ciclos Otros efectos menos frecuentes son: dolor en la zona de la administración por flebitis, y gastroenteritis, sobre todo en el primer ciclo.

¿Quién debería recibir tratamiento con bifosfonatos?: El tratamiento con pamidronato ha evolucionado desde su utilización como uso compasivo en los casos muy graves a su utilización en casos moderados, a medida que se fue adquiriendo más experiencia con este tratamiento. En la mayoría de las publicaciones solo se administró este tratamiento a pacientes con deformidades óseas, fracturas vertebrales compresivas o que presentaban fracturas frecuentes, sin tener en cuenta el tipo de OI, su DMO (densidad mineral ósea) o el tipo de mutación del colágeno que tuviesen, es decir solo en base a criterios de gravedad clínica. Los tipos de OI del III al VII. los más graves, es muy posible que cumplan estos criterios para poder ser tratados con pamidronato IV. El más frecuente en el primer ciclo es la fiebre alta, junto a mialgias, cefalea y artralgias, semejante a un

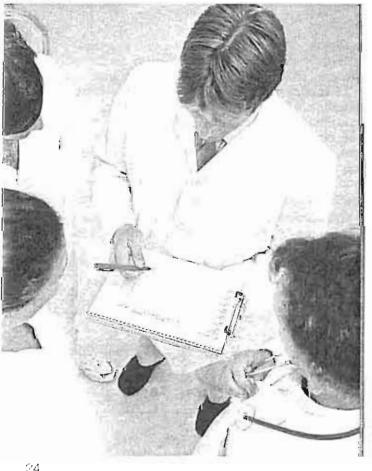


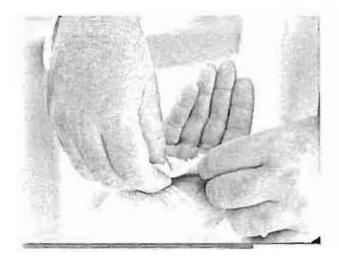
Los resultados obtenidos en los casos graves o moderados no se pueden extrapolar a las formas leves (dos o menos de 2 fracturas/ año, sin fracturas vertebrales ni deformidades de huesos largos).Estos pacientes obtiene menos beneficios porque su situación funcional es mejor incluso sin tratamiento... La DMO no está claro que sea un parámetro a valorar para la indicación o no del tratamiento .Pacientes asintomáticos con solo una DMO baja no está demostrado que se beneficien con este tratamiento. Otros bifosfonatos utilizados en el tratamiento de estos pacientes :Zolendronato, Alendronato, Neridronato.

¿A que edad se debe iniciar el tratamiento? .Dado que se trata de una enfermedad congénita, lo más pronto posible. Hay una comunicación, con buenos resultados, de pacientes tratados en los dos primeros años de vida. La desaparición del dolor dura menos tiempo en los más pequeños, por lo que hay que acortar los ciclos. Los efectos sobre el esqueleto dependen del crecimiento por lo que pasada la pubertad y en los adultos los beneficios son inferiores.

¿Durante cuanto tiempo se debe administrar?: No hay estudios que hayan valorado el beneficio a largo plazo...Un estudio de la DMO en 56 niños con OI indicó que tras 3-4 años de tratamiento la ganancia de masa ósea se reduce .. Así mismo estudios varios estudios histomorfométricos han demostrado que el grosor de la cortical del iliaco casi se duplica en los primeros 2-4 años de tratamiento; pero cambia poco si se continúa el tratamiento otros 3 años más. Un inconveniente de los fármacos antiresortivos es que disminuyen la actividad de la modelación y remodelación ósea, un descenso sostenido durante el crecimiento, de la remodelación ósea puede resultar perjudicial, al poderse acumular residuos de cartílago de crecimiento en el tejido óseo travecular. Este cartilago calcificado tiene una alta densidad mineral (aumenta el valor de la densitometría) pero es menos resistente y se puede fracturar. Por otra parte la baja actividad remodeladora puede retrasar la regeneración ósea tras la realización de osteotomias en los enclavamientos intramedulares. esto hace que se recomiende retrasar el ciclo de tratamiento en 4-6 meses tras estas intervenciones.; pero no tras una fractura.

Efectos de la suspensión del tratamiento: Al no conocerse los efectos secundarios a largo plazo, parece conveniente limitar el tiempo de tratamiento. En la mayoría de los niños y adolescentes la DMO





de la columna permaneció estable o siguió aumentando tras 1 a 3 años después de suspenderlo; un pequeño grupo solicito reiniciarlo por aparecer de nuevo el dolor óseo y el disconfor, tras varios meses sin tratamiento, Cuando se suspende el tratamiento en periodo de crecimiento, el hueso que se forma posteriormente no ha estado expuesto al fármaco y parece que tiene una densidad baja lo que posiblemente cree zonas de fragilidad ósea en la terminación de los huesos largos y aumente el riesgo de fracturas, por lo que parece conveniente continuar el tratamiento hasta que termine el crecimiento. Devogelaer sugiere que se suspenda. cuando se observe un efecto meseta en la DMO.

Otros tratamiento médicos: La hormona del crecimiento (GH) se ha propuesto durante mucho tiempo como posible tratamiento, existen estudios con pequeños grupos de pacientes donde se ha observado junto a su efecto positivo sobre el crecimiento un aumento del recambio óseo (ya incrementado en estos pacientes) por lo que su estimulación no parece ser el objetivo deseado. La PTH y la calcitonina no deben ser utilizadas en niños.

Potenciales tratamientos futuros:: Trasplante de médula, está en fase experimental. Horwitz y col trasplantaron células estromales de la médula ósea de individuos sanos a 3 niños con OI tipo III, sin que se haya demostrado de forma convincente que estos pacientes se beneficiasen del trasplante. La única esperanza de curar la enfermedad es eliminar el gen mutado o el colágeno anómalo. En estos pacientes primero hay que desactivar el alelo mutante, con lo que se formará un colágeno normal pero en menor cantidad..

Dado que estos tratamientos curativos de la OI están todavía en fase experimental, la utilización de parnidronato por vía IV en los casos moderados y graves seria el tratamiento médico de elección.

Dibliografia

- 1.- Bauch F & Gloricux FH. Osteogenesis impertecta, Lancat 2004; 363:1377-1285.
- Kadler KE, Helmes DF, Trotter JA & Chapman JA, Collagen fibril formation. The Biochemical Journal 1996, 316-1-II
- Byers PH. Osloogenesis imperfects: perspectives and opportunities. Current Opinion in Pediatrics 2000; 12:603-609.
- Willing MC, Deschenes SP, Slayton RL & Roberts EJ. Premature chain termination is a unifying mechanism for COLIAI null alleles in asteogénesis imperfecta type I cell strains. American Journal of Human Genetics 1996: 59799-809.
- 5 Byers PH Killing the messenger new insights into nonsense-mediated mPNA decay. The Journal of Clinical Investigation 2002; 109.3-6.
- 6- Fedarko NS, Robey PG & Vetter UK.Extracellular matrix stoichiometry in osteoblasts from patiens with osteogenesis imporfecta. Journal of Bone and Mineral Research1995,10:122-1129
- 7. Grzesik WJ. Frazier CR, Shapiro JR et al. Age-related changes in human bone proteoglycan structure. Impact of osteogenesia. Imperfects. The Journal of Biological Chemistry 2002-86.
- B.- Morello R., Benin TK, Chen Y, et al. CRTAP is required for prolyl 3-hydroxylation and mutations cause recessive osteogenesis imperfecta. Cell 2006, 127(2):291-304.
- 9- Cabral WA, Chang W, Barnes AM et al. Prolyl 3- hydroxylase I deficiency causes a recessive metabolic bone disorder resembling lethal / sevete osteogénesis imperfecta. Nature Genotics 2007;39: 359-365
- 10.- Capellini TD. Dunn MR. Passamaneck YJ, Selleri L., Di Gregorio A. Conservation of noto-chord gone expression across chordates. insights from the Leprecan gene lamily Genesis. 2008; 46 (11) 683-96.
- 11.- Baldridge D, Schwarze U, Morello R, Lonnington J, Bertin TK, Pace JM et al CRTAP and LEPRE I mutations in recessivo osteogenesis imperfects. Hum Mutat. 2000; 29 (12):1435-42.
- 12- Barnes AM, Chang W, Morollo R, Cabral WA, Weis M, Dyre DR, et al. Deficiency of cartiloge-associated protein in recessive lethal osteogenesis Imperfects. New England Journal of Medicine 2006: 355(26): 2757-2761
- 13-Labuda M, Morisselle J, Ward LM et al.Ostoogénesis imperfecta tipo VII maps to the sbort arm of chromosome 3.Bone 2002;31,19-25
- 14-Rouch F, Travera R, Parfitt AM 6 Glorieux FH. Static and dynamic bone histomorphometry in children with osteogenesis imperfecta. Bone 2000 26:581-589
- 15-Sillence DC, Senn A & Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis
- imperfects, Journal of Medical Geneucs 1979 16,101-116.
- 16.-Ward LM, Rauch F, Travers R et al. Osteogenesis imperfecta type VII. an autosomal recessive form of brittle bone disease. Bone 2002, 31: 12-18.
- 17.-Glorieux FH, Rauch F, Plotkin H et al.Type V osteogénesis imperfecta: a new form of brittle bone disease. Journal of Bone and Mineral Research 2000, 15: 1650-1658
- 18-Glorieux FH, Ward LM, Rauch F et al. Osteogènesis imperfecta type Vt a form of brittle bone disease with a mineralization defect. Journal of Bone and Mineral Research 2002;
- Rieker O, Keitner KF & Karbowski A. Hyperplastic callus formation in osteogénesis imperfecta.CT and MRI findings. European Radiology 1998:8 1137-1139.
- 20 Dobrocky I, Seidi G & Grill FMRI and CT features of hyperplastic callus in osteogenesis imperiecta tarda. European Radiology 1999, 9.665-668.
- 21.-Engelbert RH, Pruljs HE, Beemer FA & Holders PJ Osteogenesis imperfects in childhood: treatment strategies. Archives of Physical Medicine and Rohabilitation 1998,79 1590-1594.
- 22-Zeitlin L, Fassier F & Glorieux FH. ..Modern approach to children with osteogénesis imperfecta. Journal of Pediatric Orthopaedics.Part B 2003;12:77-87.
- 23., Baron R, Geriner JM, Lang R. Vignery A: Increased bone turnover with decreased bone formation by osteoblasts in children with osteogénesis imperfects tarda Pediatr Res
- Dovogelaer JP,Mnlighem J,Maldegue B, Nagant de Desschaisnes C Radiological menifestations of bisphosphonete treatment with APD in a child suffering from osteogénesis imperfecte. Skeletal Radiol 1987, IE. 360-363.
- 25 Glorieux FH, Travers R, Chabot G, Lanoue G.Bone histomorphometric analysis in osteogénesis imperfecta. J Bone Miner Res 1994,9 (Suppl 1) S 226
- 26. Glorieux FH. Bishop NJ, Plotkin H,Chebot G, Lanoue G, Travers R,Cyclic administration of pamidionato in children with savere osteogéoasis imperfecta. N Engl J Med 1998;339
- 27. Rauch F & Glorieux FH. Bisphosphonate treatment in osteogénesis imperiecta; which drug, for whom, for how long? Annals of Medicine 2005;37:295-302,
- 28.-Graham R. Russell G. Bisphosphonates: Mode of Action and Pharmacology Pediatrics
- Astrom E & Søderhal S, Beneficial effect of long term intravenous bisphosphonate treatment of osteogenesis imperfecta. Archives of Disease in Childhood 2002;86:356-354.
- 30. Zeitlin L., Rauch F., Pictkin H. & Gloneux FH. Height and weight development during long-term therapy with cyclical intravenous paraidronate in children and adolescents with osteogénesis imperfects types (Jili and IV-Pediatrics 2003;111,030-1036)
- 31. Mutins CF, Rauch F, Travers R & Glorieux FH. Effects of Introvenous pamidronate treatment in infants with osteogenesis imperieda, clinical and histomorphometric outcome. Journal of Bone and Mineral Research 2005;20:1235-1243
- 32 -Rauch F, Travers R, Plotkin H. & Glorieux FH, The elfects of intravenous pamidronate on the bone tissue of children and adolescents with osteogenesis imperfects. The Journal of Chincia Investigation 2002;10:1293-1299
- 33 Rauch F, Plotkin H Zertlin L & Glorieux FH. Bone mass, size and density in children and adolescents with osteogénesis imperfecta effect of intravenous pamidronate therapy Journal of Bone and Mineral Research 2003;18:610-614.
- Rauch F, Travera R & Glorieux FH Pamidionate in children with osteogénosis imperfectahisteriorphometric effects of long-term therapy. The Journal of Clinical Endocripology and Metabolism 2005/9151-516
- 35 Rauch F, Plotkin H, Travers R et al.Osteogenesis imperfecta types t.lll and IV.effect of pamidronate therapy on bone and mineral metabolism. The Journal of Olinical Endocrinology and Metabolism 2003;68 986-092
- 36. Rauch F, Munos C,Land C & Glorieux FH.Pamidronate in children and adolescents with osteogéness imperfects effect of treatment discontinuation. The Journal of Clinical Endocrinology and Metablolism 2006;9:1256-1274
- 37-Marini JCHopkins E, Glorieux FH, et al. Positive linear growth and bone responses to growth horizone treatment in children with types III and IV estregéneris imperfecto high predictive value of the carbox-yterminal propertide of type I procollagen Journal all Bone and Almeraf Research 2503.81 237-243
- 38-Honvitz EM Prockop DJ, Sordon PL et al. Clinical responses to bone improvi transplantation in children with severe rateogenesis imperfects 8(ood 2001,97):227-1231
- 39 Forlino A & Manai uC Osteogenesis unperfects, prospects for molecular therapeutics Molecular Cenetics and Metabolism 2000/11/25-232



ESPACIO SANITARIO: XVI CONGRESO AHUCE

Tratamiento fisioterapéutico con afectados de Ol

▶ Raquel García López.

Fisioterapeuta de la Consejería de Educación de Madrid de Colegios de Integración Motórica.

La fisioterapia educativa

El fisioterapeuta

Es el profesional que, dentro del ámbito de la escuela y de acuerdo con el Proyecto Educativo de Centro, realiza aquellas tareas que tienen por objeto la prevención, recuperación y/o habilitación física de los alumnos que lo necesitan dictaminados por el Equipo de Motóricos.

Funciones

- 1. En relación con el Proyecto Educativo de Centro.
- Identificación de las necesidades educativas de los alumnos.
- 3. Con el profesor tutor.
- 4. Respecto al alumno.
 - a. Elaborar y llevar a cabo el programa de educación y/o habilitación física específica e individual que necesiten los alumnos, a fin de conseguir el máximo de desarrollo de sus posibilidades motoras, de acuerdo con sus características personales.
- 5. Con los padres.

Áreas curriculares de referencia de la fisioterapia en la escuela:

- 1. En la enseñanza ordinaria
 - A. Educación Infantil: identidad y autonomía personal (psicomotricidad)
 - B. Educación primaria y secundaria obligatoria: educación fisica.

Contenidos curriculares de la fisioterapia en la escuela:

- Conocimiento de sí mismo y de sus posibilidades motrices
- 2. Control respiratorio
- 3. Desplazamiento (en cualquier modalidad)
- 4. Control postural
- 5. Equilibrio
- 6. Juego adaptado
- Conocimiento vivenciado del movimiento (global y segmentario)

Estos contenidos van aumentando en complejidad y precisión desde la etapa de Educación Infantil hasta el final de la escolarización, adaptados siempre a las características personales y capacidades de cada alumno.

Intervención del fisioterapeuta.

A. El fisioterapeuta en equipo.

- a. EQUIPO:
 - profesor Tutor
 - profesor de Ed. Física y/o psicomotricidad
 - profesor Pedagogia Terapeutica (PT)
 - profesor de Audición y Lenguaje (AL)
 - Orientador del centro
 - Técnico Especialista III.
- b. EVALUACIÓN GLOBAL
- c. SELECCIÓN DE OBJETIVOS POR AREAS.
 - " Adaptación Curricular de Educación Física o Psicomotricidad"

Documento encaminado a tal como marca la ley vigente, de planificar aquellos aspectos relativos a qué, cómo y cuándo aprender los contenidos mínimos de E.F. para cada curso escolar, y sobre todo, de qué forma va a ocurrir ese proceso de enseñanza-aprendizaje.

- d. TEMPORALIZACIÓN
- e. ESPACIOS.

"Adaptación de Espacios".

Objetivo:

Favorecer su deambulación autónoma, liberando el espacio de obstáculos y facilitando sus movimientos.

- Distribución del mobiliario del aula, para evitar obstáculos
- Baño: enseñar que es una zona de riesgo, con lo que se le enseña a valorar, y que el propio alumno tome las decisiones.
- Barreras arquitectónicas de acceso al colegio y al aula, etc.

B. El físioterapeuta solo

- a. EVALUACIÓN INICIAL.
 - Diagnóstico.
 - Historia clínica.
 - Historia social.
 - Historia psicológica.
 - EXPLORACIÓN FÍSICA:
 - EXAMEN ANALÍTICO: articular, muscular, estática, transtornos tróficos, respiratorios.
 - 2. EXAMEN FUNCIONAL.
 - a. MMSS: Comportamiento durante la marcha, pruebas gestuales, gestos balísticos, etc.
 - b. MMII: Locomoción y estabilidad estática y dinámica.
 - c. CABEZA Y RAQUIS.



La fisioterapia en O. I.

Este tipo de patología conlleva a que según qué grado de osteogénesis, nos presentemos ante una rutina médica y quirúrgica tanto en la edad infantil como adolescente.

Esto hace que en una generalidad, abordemos la patología desde la fisioterapia en dos aspectos:

1. TRATAMIENTO CONSERVADOR:

- a. Mantener y mejorar el rango articular.
- Tonificar el músculo para luchar contra la osteoporosis, la fragilidad ósea y deformídades de huesos largos

2. TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

O.I. III. Edad de cirugía 8 años. Es su 5ª cirugía en MMII. La primera fue a los 3 años para mejora de las desviación de fémures y lograr la bipedestación y marcha.

Actualmente tt° con pamidronato cada 4 meses y H. Crecimiento que ha sido quitada en agosto del presente año.

A. Fase prequirúrgica

1. Objetivos

 Conseguir la máxima condición física del sistema músculo-esquelético.

2. Tratamiento

- Ejercicios de tonificación muscular especialmente de cincha abdominal, glúteos, cuadriceps, isquiotibiales.
- Ejercicios de flexibilidad lígamentosa de la cadera
- Ejercicios de estiramientos de la musculatura de MMII.
- · Ejercicios respiratorios.

B. Fase postquirúrgica inmediata

1. Objetivos

- Mantenimiento de movimiento y función normal de las estructuras no lesionadas.
- · Disminución del dolor.
- · Reabsorción del edema postquirúrgico
- · Evitar la atrofia y contracturas musculares.
- Mantenimiento de la función respiratoria.
- Reconocer posibles complicaciones.
- Mantenimiento del buen alineamiento del miembro inferior en reposo

2. Tratamiento

- · Terapia física: crioterapia.
- Ejercicios isométricos de cuadriceps.
- Ejercicios muy suaves de flexibilidad ligamentosa y muscular de cadera y rodilla especialmente
- Masoterapia- drenaje linfático.

- Elevación del miembro.
- · Ejercicios respiratorios
- Ejercicios de tonificación del resto de la musculatura.

C. Fase postquirúrgica carga parcial

1. Objetivos

- · Evitar adherencias en cicatriz.
- Toma de contacto progresivo del MI afectado para estimulación de la consolidación del callo óseo y recuperación de la musculatura.
- Evitar rigideces articulares y mejorar el arco articular limitado.

2. Tratamiento

- Estiramientos muy suaves de músculos directamente afectados: psoas, recto anterior del cuadriceps, aductores, etc, Estiramientos activos-asistidos o con técnica músculo-energía de Mitchell.
- Ejercicios de coaptación-decoaptación articulación de la cadera
- Ejercicios de flexibilidad ligamentosa y muscular de cadera y rodilla.
- Masoterapia
- · Ejercicios de tonificación de musculatura.

D. Fase postquirúrgica carga total

1. Objetivos

- Recuperar la función motora para la marcha normal
- Realizar de forma segura transferencias.
- · Mejora del equilibrio estático y dinámico.

2. Tratamiento

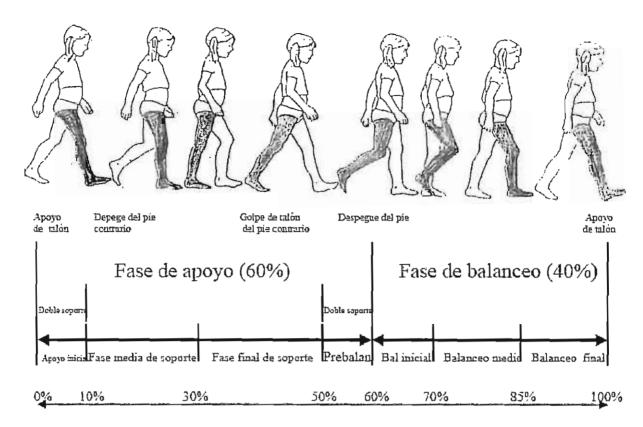
- · Continuar con la fase anterior
- Comenzar con el análisis y desarrollo de la marcha normal.

Los prerrequisitos de la marcha normal

La marcha normal tiene cinco atributos que son frecuentemente perdidos en la marcha patológica. Estos son, en orden de importancia:

- (1) estabilidad en el apoyo
- (2) suficiente despeje del pie durante el balanceo
- (3) fase de balanceo apropiado preposicionando el pie
- (4) una longitud del paso adecuado
- (5) La conservación de la energía.

Ciclo de la marcha



Zancada (100%)

Hay varias cosas a tener en cuenta desde la perspectiva biomecánica del tratamiento:

- Por un lado deberemos buscar las correcciones biomecánicas que mejor difuminen las líneas de carga para evitar que esa carga tenga que ser asumida por el componente pasivo y sin embargo sean transformadas en movimiento.
- Por otro lado y más complicado por la patología intrínseca de la alumna, es que el componente pasivo de base colágena tenga mejor capacidad visco elástica.

Los principales segmentos de miembro inferior: pie.

1. Hallux

El hallux, adquiere una importantísima responsabilidad en la deambulacion (no tanto en el factor de mantenimiento ortostático). En caso de que hallux no complete todo su recorrido en el plano sagital (debido a colapso, posiciones anómalas en primer meta etc etc...) el pie para completar el movimiento deberá realizar una pronacion en ASA y un movimiento de bloqueo escafoideo que en este caso en concreto hará que las fuerzas de reacción en vez de

transformarse en movimiento tengan que ser absorbidas por componente pasivo.

2. Fascia Plantar

La Fascia plantar es posiblemente la estructura de mayor interés mecánico pasivo de pie. Una fascia que funciona correctamente mejora la absorción de carga y dismínuye el gasto energético de manera más que considerable por el mecanismo de windiass conservado.

3. ASA

El asa con sus movimientos articulares en los tres planos es muy importante en el reparto de carga y distribución de los movimientos angulares de miembro inferior.

4. Calcáneo

El calcáneo en el momento del ataque de talón debe de encontrarse varizado, en ocasiones no puede por retracciones de soleo, y es fundamental ese cambio angular desde el varo para transformar fuerzas en movimiento y no en fuerzas de reacción (sobre todo si la paciente tiene componentes valguizantes de calcáneo).

Intervención psicosocial desde una perspectiva integral

Irene Domingo Obejo.
 Psicóloga de AHUCE.



Qué es la perspectiva integral

Dentro de la perspectiva integral, es importante aclarar dos conceptos que se manejan en la intervención con personas afectadas de alguna enfermedad crónica.

Perspectiva bio-psico-social

Cualquier enfermedad crónica y discapacitante, como es la Osteogénesis Imperfecta, requiere un abordaje biológico, psicológico y social.

La intervención psicológica hace referencia al trabajo centrado en la persona como ente individual, que tiene unos pensamientos, unas emociones y unas conductas que la definen.

A nivel biológico se pone el énfasis en las características físicas y médicas de la persona. En el caso de la Osteogénesis Imperfecta es importante destacar la genética particular (mutaciones de los genes 7 y 17, encargados de producir una proteína esencial, el colágeno tipo I, que es la que da

rigidez a los huesos) y la expresión de esas mutaciones, es decir, las características físicas del síndrome, como pueden ser fragilidad y deformidades óseas, músculos débiles, dolor muscular y óseo en general, cansancio extremo, articulaciones laxas, esclerótidas azules o grises, sordera progresiva, dentinogénesis imperfecta, tendencia a magullarse la piel, estatura baja, coeficiente intelectual medioalto, etc.

El abordaje social tiene en cuenta todos aquellos ámbitos en los que se mueve la persona. Centrándonos en los niños con el síndrome de Huesos de Cristal, esta intervención social puede Incluir la escuela, los amigos, la familia, los centros de ocio (monitores), el personal médico con el que se relaciona el niño, las ayudas sociales, etc. En resumen, se tienen en cuenta las respuestas, actitudes, expectativas, etc. del entorno socio-familiar.

Los distintos profesionales estamos especializados en uno de estos campos y centramos nuestra intervención en dicha especialización. No obstante, no podemos ignorar los factores que, procedentes de otros entornos están influyendo en la persona entendida como un todo y, por tanto, también en la disciplina en que cada uno de nosotros trabajamos. La persona no se puede conceptualizar como una serie de fragmentos aislados, independientes unos de otros, sino como un puzzle donde cada una de estas piezas encaja e interaccionan para formar un todo globalizado, la PERSONA con mayúsculas.

Así, cuando hablamos de la Perspectiva Integral nos estamos refiriendo a la intervención con la persona como un TODO, teniendo en cuenta todos los agentes que puedan influir en ella y trabajando conjuntamente con el objetivo de mejorar la vida de estas personas. De ahí la importancia del trabajo en equipos interdisciplinares.

Perspectiva humanista

Desde esta perspectiva, el ser humano es un compendio de cinco grandes dimensiones: mental, fisica, emocional, relacional/social, y espiritual. Desde la perspectiva humanista, se tiene una visión y consideración integradora y global de la persona, aunando estas grandes dimensiones.

Para realizar una adecuada y completa intervención psicológica, hay que comprender al ser humano interaccionado con su entorno, su personalidad, su interpretación, su nivel y capacidad de adaptación, las transformaciones que sufre, su familia... Es importante distinguir la visión humanista de la visión paternalista. Es frecuente cuando se interacciona con una persona con algún tipo de discapacidad, especialmente cuando se trata de niños, tender al paternalismo, sobreprotegiendo al afectado y evitándole cualquier tipo de frustración. Sin embargo, esta tendencia que se puede considerar como un instinto de proteger al más débil, no siempre cumple esta función, pues con esta actitud podemos estar bloqueando e inutilizando las capacidades que sí posee la persona, y entorpeciendo o evitando su desarrollo.

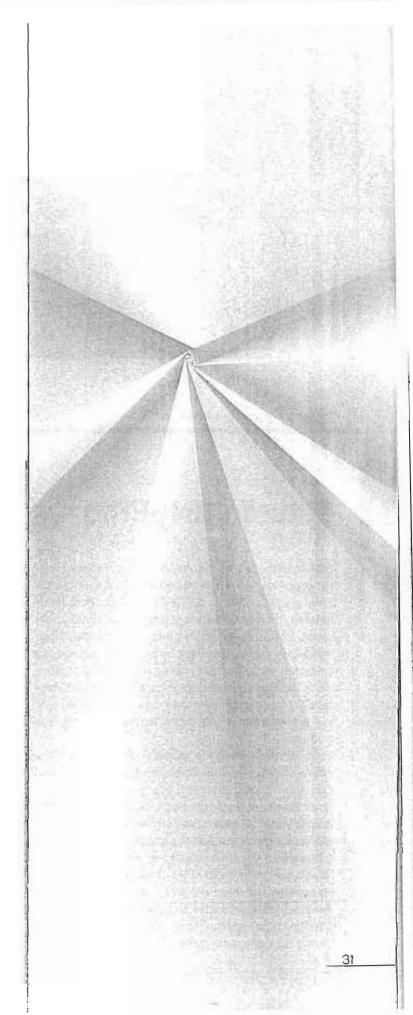
Frente a la visión paternalista la visión humanista apoya los procesos de comunicación, la asistencia psicológica y el fomento de la independencia y de la capacidad de tomar decisiones del propio enfermo.

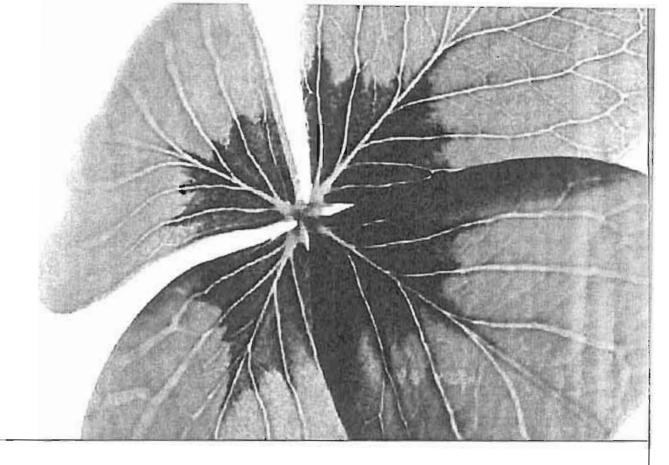


La perspectiva integral en las asociaciones

Desde las asociaciones, se intenta seguir esta perspectiva integral, facilitando al afectado el acceso a todos aquellos servicios sociales y sanitarios que puedan cubrir sus necesidades y realizando un trabajo conjunto de todos los profesionales.

Desde AHUCE, se intenta alcanzar esta perspectiva integral con la colaboración de distintos profesionales que trabajan en la asociación (trabajadoras sociales y psicóloga), para la asociación, a través de distintos convenios colaborativos (fisioterapeutas y ortodoncistas, etc.) y con aquellos profesionales externos que, sin pertenecer a la asociación, también trabajan con la persona afectada por el sindrome de Huesos de Cristal, como pueden ser el personal médico de los hospitales, el personal docente, o con cualquier otra entidad pública o privada que pueda tener contacto habitual con la persona afectada de Osteogénesis.





ESPACIO SOCIO-SANITARIO

Estudio ENSERio

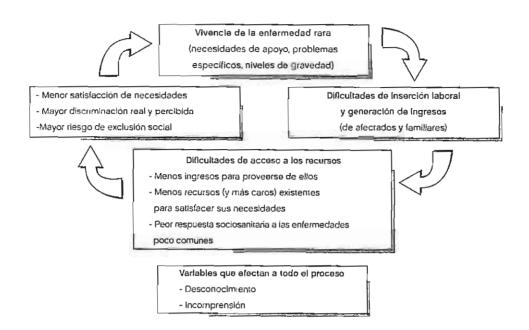
Este informe es el resultado de un trabajo realizado por iniciativa de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), para conocer la situación, las necesidades y demandas de las personas con enfermedades raras en España, tanto desde un punto de vista objetivo, analizando su situación sociosanitaria, como subjetivo, recogiendo la valoración y percepción de los propios afectados y familiares, así como de las entidades que les representan y los profesionales con los que trabajan.

Este informe pretende ofrecer una idea precisa sobre cuál es la situación actual de las personas con enfermedades raras y sus familias en España, tanto desde el punto de vista sociosanitario, como desde una perspectiva socioeconómica y de bienestar, participación e inclusión en la sociedad. Estos tres ejes diferenciados están intrínsecamente relacionados entre sí y condicionan el desarrollo social y personal del afectado, desde que presenta el primer cuadro de síntomas y signos (en función de la enfermedad y de la persona, varía el momento de la aparición), hasta que consigue re-

cibir un tratamiento sanitario y unos apoyos sociales necesarios como para llevar una vida lo más normalizada posible en su entornos social (si es que efectivamente lo logra).

Partiendo de los datos presentados, se puede constatar que existe un ciclo vital, a la par que económico, de las enfermedades raras (la vivencia de la enfermedad por parte de los afectados y sus familias) en el que se localizan, en mayor o menor medida, procesos de vulnerabilidad y exclusión social que pueden variar en función del tipo y la gravedad de la enfermedad del afectado, la adecuación y eficacia de la atención sociosanitaria recibida, los recursos socioeconómicos propios del afectado y su familia, los recursos y apoyos sociales (o, por el contrario, los obstáculos) que reciban del entorno social, así como las habilidades y capacidades personales de afrontamiento de las situaciones.

El siguiente cuadro, sintetiza los cuatro vértices fundamentales de este recorrido cíclico que han de afrontar los afectados y en el que cada fase planteada influye en la siguiente (y todas entre sí).



El primer vértice se relaciona específicamente con la enfermedad rara, como génesis de este ciclo económico y vital y que varía en función del tipo de enfermedad, características, limitaciones en la actividad que generan, gravedad, etc., así también, como veremos, por la respuesta sociosanítaria que se ofrece desde su detección y diagnóstico hasta su tratamiento.

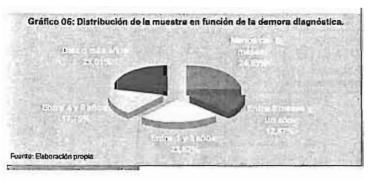
El segundo vértice tiene que ver con las limitaciones en la generación de ingresos y recursos que devienen fundamentalmente de las dificultades para acceder al mercado laboral de los afectados, o bien de los costes de oportunidad laborales experimentados por sus cuidadores principales. Estas limitaciones, se constatan desde el momento en que el afectado presenta necesidades específicas de apoyo para el desarrollo de su vida social y personal, y se agudizan o no en función de la respuesta sociosanitaria a la enfermedad, sobre todo en la concreción de un diagnóstico y la adecuación del tratamiento, así como en las posibilidades de recibir apoyos sociales específicos.

El tercer vértice estaría constituido por esos bienes, servicios y recursos sanitarios, económicos y sociales que van a dar respuesta a la enfermedad, que se encuentran (o no) en el entorno social y cuya adquisición y uso (si es que esos recursos existen) depende de la capacidad adquisitiva de las familias o bien de la cobertura de los mismos por parte de un sistema de bienestar social público, que garantice que aquellos individuos que, por motivo de su enfermedad (y las barreras que en el entorno existen para la misma), tienen más dificultades para generar ingresos (limitaciones en la ganancia), reciban los suficientes apoyos para adquirir los recursos que necesitan para satisfacer sus necesidades (Sen. 2004), en igualdad de oportunidades y sin ser discriminados.

El cuarto vértice pone en relación ese contexto social con el individual- relacional. La vulnerabilidad social y/o discriminación asociada a las circunstancias descritas coloca a los afectados (máxime si no disponen de los recursos idóneos para satisfacer sus necesidades) en riesgo de exclusión social, entendida desde un punto de vista objetivo como la imposibilidad de acceder a los recursos y bienes necesarios para la satisfacción de sus necesidades, pero que también tiene implicaciones subjetivas, pues el Impacto de esa exclusión de los bienes y recursos. afecta al bienestar emocional de los afectados, en mayor o menor medida, dependiendo de las habilidades psicológicas y capacidades personales para afrontar situaciones desfavorables, así como de los apoyos individuales (círculo familiar, básicamente) o del entorno (asociaciones, grupos de ayuda mutua, terapia psicológica) de los que puedan disponer.

Por último, se encontraron otras dos variables que afectan a todo el proceso: el desconocimiento y la incomprensión. Afectan a todo el proceso, ya que son un hecho prácticamente desconocido por la sociedad, pero también por los propios profesionales médicos, dada la baja incidencia de estas enfermedades. En primer lugar, influyen en el afectado y su familia, desde que aparecen los primeros síntomas desconocidos de la enfermedad, que no se asemejan a ninguna enfermedad común. Ese desconocimiento persiste y se amplía en el momento en que los profesionales médicos de referencia en ese momento no conocen el diagnóstico de la enfermedad y, en el caso de que lo conozcan, ésta puede carecer de un tratamiento adecuado y eficaz.

El desconocimiento y la incomprensión también aparecen en los espacios sociales en los que interacciona el afectado y su familia, siendo especialmente importante en el contexto educativo y, sobre todo, en el laboral. El desconocimiento de enferme-





dades extrañas y complejas y la incomprensión ante manifestaciones de las mismas (como pueden ser las crisis agudas), dificulta tanto el acceso al mercado laboral, como la permanencia e integración en el mísmo, pues es probable que el entorno laboral (representado por empresarios, jefes y compañeros de trabajo) se haga hostil a las necesidades de apoyos y situaciones extraordinarias (bajas laborales, permisos para asistencia a médicos, etc.) de estos trabajadores (ya sean afectados o familiares). Y, como última consecuencia, el desconocimiento y la incomprensión de la sociedad en la que se inserta el afectado y su familia consolida la exclusión social y favorece el malestar emocional de los afectados, que se ven rechazados por ser distintos y requerir de apoyos específicos.

Este proceso es cíclico, en tanto que se repite constantemente e interconecta unas áreas con las otras, de tal manera que repercuten entre sí (por ejemplo, la falta de recursos para satisfacer las necesidades, repercute en la gravedad de la enfermedad y en el bienestar emocional, lo que repercute a su vez en las posibilidades de los afectados y sus familias de acceder al empleo y generar ingresos)21. Sin embargo, existen elementos para el optimismo, representados por los avances médicos (en la detección, el diagnóstico y el tratamiento), pero también por los avances en nuestro sistema de bienestar social, que genera nuevos recursos para satisfacer necesidades. También es constatable el poder que tiene el apoyo informal, representado por el tercer sector (las asociaciones como grupos de ayuda mutua) y el núcleo familiar y relacional más directo del afectado.

A continuación se resumen esos avances médicos y sociales que han posibilitado la importante mejora de la situación de los afectados por enfermedades raras. Atención sociosanitaria

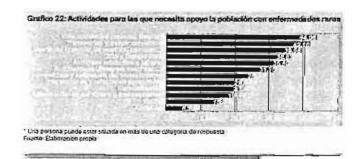
En general, el proceso diagnóstico al que se han enfrentado la mayoría de las personas entrevistadas presenta claros signos de ineficacia, en primer lugar por ser un proceso excesivamente largo, muchas veces no certero y en ocasiones en un ambiente que el propio enfermo percibe como inadecuado por el trato que recibe. Pero esa ineficacia se va reduciendo conforme nos acercamos a la época actual. En este sentido, hay que tener en cuenta que hay un grupo de enfermedades (principalmente las hematológicas, cardíacas y vasculares, endocrinas y los síndromes dismórficos) cuya situación en este ámbito ha mejorado satisfactoriamente y que la demora diagnóstica se ha reducido considerablemente en los últimos años para los afectados más noveles. La tendencia es que esa demora diagnóstica siga reduciéndose progresivamente en un futuro, a medida que los conocimientos, los métodos de detección y diagnóstico y las estructuras de atención sociosanitaria (para ello, podrán tener un importante papel los Centros de Referencia), sigan mejorando.



Fuame: Deberación propia

Por el aumento de su provalencia, se discuse hoy en día su condición de enfermedad tara.

"Uso parsono puede tenar más de usa enfermedad para diagnosticada.

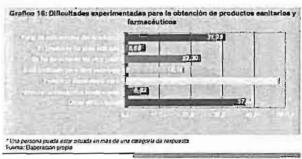


Como también se ha visto, más allá del diagnóstico y el tratamiento, la calidad de la atención sanitaria también depende de la calidad del trato entre el médico y el paciente. La relación entre el ciudadano usuario de servicios y el sistema de atención a la salud se cristaliza en un escenario muy concreto: a ambos lados de la mesa del médico. En este contexto entra en juego de manera concentrada un abanico de sentimientos y expectativas que siempre se acaban relacionando con el trato humano. Entre paciente y profesional se establece una relación dialéctica muchas veces condicionada por la experiencia previa vivida por los primeros, el desconocimiento común entre los segundos y la desorientación de todos. La información, la sensibilización. la coordinación y el establecimiento de protocolos (aunque sea por grandes grupos de enfermedades) pueden reducir las situaciones de estrés y conflicto y facilitar la comprensión tanto de unos como de otros. Asimismo, una mayor dotación de recursos profesionales (en este y en otros ámbitos) permitiría que la relación médico-paciente estuviera dotada de más tiempo, más tranquilidad y más frecuencia, como para garantizar una profundidad y sencillez en la comunicación que en todas las enfermedades, pero más en estas poco comunes, es del todo necesaria. Como hemos visto, la transmisión de la información fracasa en muchas ocasiones, lo que genera efectos secundarios graves: acceso a fuentes de información no oficial de dudosa utilidad, desorientación y desafección hacia el sistema sanitario, así como dificultades extraordinarias para el profesional de la salud.

Del lado del tratamiento, se han constatado dificultades específicas para acceder a la totalidad de productos que se precisan para seguir un tratamiento adecuado de la enfermedad, con lo que buena parte de la población afectada consigue acceder a parte, pero no a la totalidad de lo prescrito en cada caso. Se evidencian además dificultades específicas para acceder a productos más allá del sistema sanitario: medicamentos huérfanos, importados o de uso no oficializado aunque permitido (compasivos). Estas dificultades crecerán de forma directamente proporcional a la gravedad de la enfermedad, a la escasez de información sobre sus síntomas y tratamiento, así como a su más baja prevalencia. La existencia o no de estos medicamentos en muchas ocasiones depende, por encima de cualquier otro factor, de los designios de la industría farmacéutica, que suele producir y comercializar los mismos bajo criterios de estricta rentabilidad económica. En este sentido, se debería garantizar la accesibilidad de estos productos a los afectados, mediante la regulación normativa así como por medio de la cobertura por parte de la sanidad pública de estos productos. Los tratamientos disponibles para la población con enfermedades raras, presentan un tipo de respuesta excesivamente orientado hacia los síntomas. Ello, si bien es resultado de la ausencia de tratamientos eficaces para la eliminación de la enfermedad, también se relaciona con el ofrecimiento de respuestas parciales en un contexto de desconocimiento sobre su existencia, descoordinación entre especialistas o la simple necesidad de dar una respuesta a cada necesidad de forma independiente.

Además de la ausencia de un sistema fiable de recursos de referencia adecuados (que mediante la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud se está intentando articular), se detectan problemas de descoordinación entre diferentes servicios (sanitarios, sociales, educativos, etc.), así como de mecanismos de control de la información que eviten la repetición continua de pruebas, explicaciones, tratamientos y otras actuaciones. En este sentido la reclamación más evidente parece ser la necesidad de mayor especialización de determinados servicios o profesionales clave. Es necesario, en este ámbito, avanzar en criterios objetivos de planificación de los servicios y actividades, basando el trabajo en la exigencia a estas instituciones de un análisis riguroso de la demanda que expresan familias y afectados.

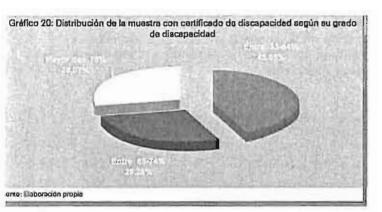




Las peculiares características de dispersión de casos influyen en el acceso a los recursos, generalmente servicios lejanos al lugar de residencia. Este acceso se complica no sólo por cuestiones relacionadas con el propio desplazamiento sino con problemas burocráticos sobre todo entre ámbitos de gestión de los sistemas sanitarios (comunidades autónomas, en general). La dispersión de casos determina a su vez la estructura y desarrollo de las organizaciones de afectados y familiares y en la consolidación y funcionamiento del movimiento asociativo.

La relación entre enfermedad (discapacidad) y condición socioeconómica

Las personas con enfermedades raras presentan necesidades de apoyo muy variables tanto en áreas de actividad para las que las precisan, como en la frecuencia e intensidad de dichos apoyos. Como hemos visto, estas limitaciones en la actividad van a condicionar la situación de salud y socioeconómica de los afectados, por lo que se requieren medidas que garanticen esos apoyos necesarios por motivo de su discapacidad (y, en algunos casos, por su "situación de dependencia"), las cuales precisan primero del reconocimiento de la misma.





En general, está mucho más generalizado el reconocimiento por discapacidad que por situación de dependencia, cuestión que parece lógica teniendo en cuenta el nivel de desarrollo de ambos sistemas; el acceso a ellos resulta fundamental para tener oportunidades de apoyo desde los servicios públicos, sobre todo entre aquellos que tienen menos ingresos como para poder proveérselos en el mercado. Más allá de estos, parece que las ayudas técnicas están más generalizadas que la asistencia personal, que sigue siendo una labor extensamente asumida por las familias y en concreto por las mujeres. Independientemente de los apoyos disponibles,

las familias se ven sometidas a importantes costes (económicos y de oportunidad) como consecuencia de las necesidades de atención y apoyo que asumen que, como dijimos, van a reducir su capacidad monetaria para adquirir los recursos para satisfacer sus necesidades en igualdad de condiciones que el resto de los ciudadanos.

Se ha de plantear en el futuro cómo valorar la dependencia en determinadas enfermedades raras en las que no se visibilizan con nitidez las dificultades, que actualmente pueden suponer valoraciones inadecuadas, igual que en la valoración de la discapacidad. Determinadas enfermedades no presentan ningún síntoma ni rasgo visible, incluso para pruebas no especializadas, lo que repercute negativamente a lo largo de muchos momentos de la vida de las personas (debido al desconocimiento y la incomprensión): la relación con la familia y el ámbito laboral entre los más destacados, sobre todo si estas enfermedades se acompañan de crisis o fases agudas.

Con respecto a la población afectada en edad escolar y su relación con el sistema educativo, se observan aún grandes posibilidades de mejora. No se han generalizado apoyos y adaptaciones especificas en la escuela y más de la mitad de la población escolarizada no tiene cubiertas adecuadamente las ayudas que precisa, mediante apoyos en la escuela ordinaria o a través de centros de educación especial. Cabe destacar que, especialmente en el ámbito escolar, la mejora no pasa tanto por la generación de nuevos recursos como por un aprovechamiento eficiente de los que el sistema prevé para la población con necesidades educativas especiales, así como por la sensibilización de profesorado y alumnado acerca de las necesidades específicas de los alumnos afectados por enfermedades raras (y otras discapacidades).

En el ámbito laboral, el problema radica especialmente en la inactividad obligada de los afectados más que en los bajos niveles de ocupación entre los que efectivamente se consideran activos laboralmente hablando. Es llamativamente baja la tasa de actividad para la población en edad de trabajar, en ocasiones como efecto de unas no bien atendidas necesidades de adaptación de los puestos o flexibilización de las condiciones laborales: jornada, ubicación del puesto, conciliación de la vida laboral con las necesidades de tratamiento, etc.

La inactividad laboral, más que ser un hecho, es un proceso al que se ven abocados muchos de los afectados por la falta de apoyos, de adaptación del puesto de trabajo y de la incomprensión del sistema productivo hacia los trabajadores que son "diferentes". Las (pocas) personas con enfermedades raras que trabajan, por el contrario, lo hacen en una situación de estabilidad laboral correcta y no destacan las altas tasas de desempleo (en relación con el resto de la población).

Pero es imprescindible también analizar la relación

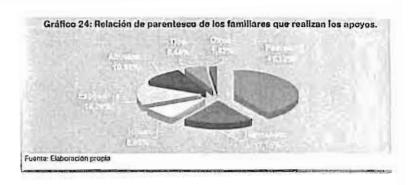
con la actividad laboral no sólo del afectado, sino de su núcleo familiar: la familia del afectado encuentra limitaciones añadidas en el terreno laboral, sobre todo los que prestan asistencia personal a la persona con enfermedad rara en el hogar como cuidadores principales, que según el tipo y la gravedad de la enfermedad, revelan costes de oportunidad laborales que van desde la reducción de la jornada laboral a la imposibilidad de continuar trabajando. Igualmente, se observan otros costes de oportunidad a nivel formativo, así como en cuanto a las posibilidades de disfrute del ocio y tiempo libre. Todo ello, va a afectar directamente a su nivel de ingresos y a su capacidad para adquirir los servicios y recursos que necesitan.

Las personas con enfermedades raras y quienes conviven con ellas en el hogar sufren restricciones económicas directamente relacionadas con la atención deficiente de sus necesidades de apoyo y la insuficiente cobertura pública de los recursos que necesitan. Se ha constatado una menor capacidad para generar ingresos así como obligación de asumir más costes que la población general, tanto más graves cuanto mayores son las necesidades de apoyo.

Esto repercute negativamente en sus niveles de integración, tanto real como percibida, existiendo una gran mayoría de población afectada que se ha sentido discriminada en diferentes ámbitos de la vida social y cuya valoración subjetiva de su situación personal es bastante baja, tanto más cuanto peores son las condiciones socioeconómicas en las que viven.

Esos niveles de malestar y desigualdad pueden reducirse mediante una adecuada cobertura del sistema de bienestar público y/o bien amortiguarse mediante las redes de apoyo informales, circunscritas al entorno personal, pero también (aunque en menor medida al tratarse de un movimiento incipiente) al entorno asociativo. La información obtenida permite afirmar que las personas con enfermedades raras y sus familias cuentan con redes de apoyo muy llmitadas y circunscritas habitualmente a personas de su entorno personal.

Las familias sufren consecuencias graves en su bienestar emocional, en su capacidad para mantener vínculos y relaciones sociales y en sus oportunidades para mantener una vida laboral activa. La aparición de la enfermedad en un hogar puede suponer un alto impacto emocional para la persona con enfermedad rara y su entorno más íntimo. El aislamiento social puede llegar hasta la familia extensa, y las relaciones sociales se ven afectadas. Los sentimientos de frustración hacia las personas y las instituciones son generalizados, sobre todo en personas con grandes necesidades de apoyo no cubiertas o con dificultades para acceder a diagnóstico y tratamiento adecuado. Son personas, por ejemplo, frecuentemente sometidas a periodos largos de falta de sueño, obligadas a generar conocimiento técnico



sobre especialidades complejas (genética, biología, medicina), renunciar a logros personales, uso del tiempo libre, etc. Se ha podido comprobar que la pertenencia a las asociaciones de atención y apoyo a afectados por enfermedades raras o, más genéricamente, a personas con discapacidad, mejora los niveles de bienestar subjetivo de los afectados, independientemente de la condición socioeconómica de los mismos, pues sirven de ayuda mutua y apoyo psicológico entre afectados con problemas similares, que les ayudan a afrontar situaciones análogas en diferentes escenarios sociales: la atención sanitaria, el apoyo social, la inserción laboral y educativa, etc.

Según familias y profesionales, las entidades especializadas en la atención a personas con enfermedades raras (básicamente asociaciones de afectados, familias y también recursos públicos) constituyen un punto de apoyo muy bien valorado. Aún así, resulta evidente que la población con enfermedades raras y sus familias forman un colectivo en situación de vulnerabilidad, por lo general con grandes necesidades de apoyo en todos los ámbitos de la vida. El fortalecimiento de las asociaciones y las macro-estructuras que las agrupan (federaciones regionales, estatales y supranacionales) suponen un incremento en recursos útiles para las personas con enfermedades y sus familias (información, contacto con otros afectados, coordinación, sensibilización y apoyo), así como un recurso poderoso para hacer valer sus derechos y reivindicar ante los poderes públicos que se garanticen unos niveles dignos de atención sociosanitaria e inclusión social.

Las iniciativas de información, sensibilización y coordinación de servicios, junto con las mejoras en investigación generan grandes posibilidades de mejora que las personas perciben con optimismo. La articulación de esfuerzos, autonómicos, nacionales e internacionales, públicos y privados, de profesionales y de afectados y familiares, es la herramienta más poderosa y eficaz que se puede emplear para empezar a mejorar la situación sanitaria de los afectados y sus familias y garantizar su inclusión y no discriminación en la sociedad. Este es el camino que se ha tomado en los últimos años y, como los datos de este estudio demuestran, está obteniendo unos resultados (si bien aún incípientes) claramente favorables.



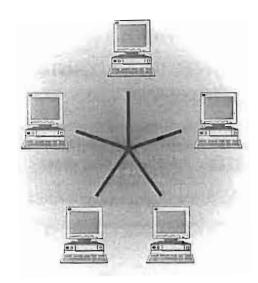
ESPACIO SOCIO-SANITARIO

Sanidad en Red: Avanzando hacia un futuro interconectado

Sebas Muriel. Director General de red.es.

Ortega y Gasset afirmaba, allá por 1939, que el hombre, por medio de la técnica, crea una sobrenaturaleza adaptando el entorno a sus necesidades. Nuestro ilustre filósofo nunca pudo imaginar la vigencia que tendrían sus palabras hoy, aunque estoy convencido de que ya visualizaba la evolución tan enorme que iba a experimentar nuestra sociedad (de la que apenas estamos viviendo el principio de algo muy grande que está por llegar). Y es que, los que estudiamos con pasión las las transformaciones tecnológicas de nuestro tiempo, vemos con asombro como estos cambios transcienden de manera absoluta las expectativas iniciales que tenían los creadores de estos ingenios de manera que el cambio es ya sociológico: cada vez más las tecnologías se adaptan a cómo queremos hacer las cosas. Así, esta "sobrenaturaleza", artificial, tecnológica, alcanza ya todas las parcelas de nuestra vida: la profesional, y la personal, la vertiente comercial y de actividad económica de nuestra sociedad, pero también la social, transformando de manera radical la manera

que tenemos ya de acceder a información y a conocimiento, cambiando la manera que tenemos de comunicarnos, de dialogar, de conversar en ámbitos como la sanidad, la educación, o las relacíones entre los ciudadanos y las diferentes administraciones. Gracias a esta revolución tecnológica en la que nos encontramos, las personas, cada vez más, formamos parte del mundo en el que vivimos. Somos, cada uno de nosotros, protagonistas (como nunca antes lo había sido el ser humano). Nunca antes el talento intelectual había jugado un papel tan importante. Nunca antes el acceso al conocimiento había sido tan fácil y ágil. Nunca antes se habían tenido tan pocas barreras para poder dejar correr la imaginación y poder hacer realidad los sueños. Internet está convirtiéndose en un ordenador gigante, en el que todo el mundo puede participar. Y esta enorme oportunidad hay que aprovercharla. Uno de mis aforismos favoritos, cabecera de mí despacho, es la famosa frase de Jean Cocteau: "lo consiguieron porque no sabian que era imposible".



Y es que internet ha cambiado las reglas del juego: pasamos de ser meros espectadores de lo que nos ofrece Internet a convertirnos en creadores y generadores de contenidos y servicios, gracias a que cada vez más, la tecnología está al alcance de todos nosotros, en nuestros teléfonos, ordenadores, etc. y por ello, podemos participar, expresarnos, compartir... en red, formando parte de la nueva sociedad: en España somos ya más de 25 millones de internautas, lideramos el ránking europeo de acceso a la red desde el móvil y, según el último informe de Naciones Unidas, ocupamos la tercera posición a nivel mundial en uso de redes sociales y eParticipación.



Estoy convencido de que, si existe un área clave en la que Internet tiene una utilidad especial, esa es la salud. El denominado e-health es una de las áreas en las que las nuevas tecnologías pueden jugar un papel relavante. Más allá de las oportunidades que ofrece la conexión de sensores y dispositivos (lo que se viene en denominar el "internet de las cosas" - y que en el ámbito de la salud va a tener un desarrollo espectacular), o de otras revoluciones (que ya están aquí), como la telemedicina, me quiero centrar en el internet de las personas, en la utilidad que tienen fenómenos como las redes sociales, que tienen mucho que ofrecernos en el caso de Enfermedades como la Osteogénesis Imperfecta (OI): a los pacientes, a sus familiares, a los médicos y profesionales sanitarios, a los investigadores biomédicos, a los especialistas clínicos, a la industria farmacéutica y a las Administraciones Públicas competentes.



De todo esto se habló no hace mucho en Madrid, durante el I Congreso de la Blogosfera Sanitaria, (que tendrá continuación en abril de 2011 con su Il edición). Y es que cada vez hay más información en la red, y en blogs que tratan estos temas, mientras además se empiezan a popularizar ya en nuestro país las primeras comunidades virtuales (todavía muy incipientes), dedicadas a la Salud y la Medicina 2.0 (http://www.somosmedicina. com/) de momento en sus aspectos más genéricos, como la medicina de familia, pero caminando hacia el tratamiento clínico especializado. Al ser internet un fenómeno global, a nivel mundial encontramos muchísimos más ejemplos interesantes, como el conocido Patients Like Me (http://patientslikeme.com) en el que personas de todo el mundo comparten experiencias y tratamientos. PLM ha evolucionado mucho en los últimos tiempos, incorporando incluso una sección dedicada a la investigación en la que se puede seguir en tiempo real las evoluciones de los ensayos clínicos (http://www.patientslikeme.com/research).

"En España somos ya más de 25 millones de internautas ... ocupamos la tercera posición a nivel mundial en uso de redes sociales y eParticipación"

"la labor asociativa encuentra en Internet más instrumentos para apalancar el papel de sus asociados frente al resto de los actores, a la vez que difunde el esfuerzo formativo necesario"

"Lo consiguieron porque no sabían que era imposible"

(Jean Cocteau)

Cualquier persona puede participar y esto tiene si cabe más relevancia cuando hablamos de enfermedades en las que hay pocos casos clínicos en un país, pero el número (y con ello, la relevancia de la información) aumenta cuando exploramos en ámbitos geográficos mayores. Otras experiencias que ilustran la utilidad de internet en estos ámbitos son el proyecto IAN (Interactive Autism Network) (http://www.ianproject.org/) que se dedica a poner en contacto a pacientes de todo el mundo que sufren los ASD (Autism Spectrum Disorders) con investigadores interesados en la enfermedad, o CollabRx (http://collabrx.com/) para la investigación cooperativa desarrollada por la Fundación Hide & Seek para el estudio de la Enfermedad Lisosomal. La Red en definitiva, se ha convertido en una plataforma global de comunicación y de relación. Esto es, sin duda, una oportunidad enorme que puede ayudar mucho a entidades como la Asociación Huesos de Cristal España. Este es el escenario: cada vez más abierto como el que vivimos va, en dónde la información resulta cada vez más accesible, en donde se comparte todo tipo de contenidos y en dónde cualquier persona puede participar - independientemente de dónde viva. Con estas condiciones de contorno, la labor asociativa encuentra en Internet más instrumentos para apalancar el papel de sus asociados frente al resto de los actores, a la vez que difunde el esfuerzo formativo necesario.

El reto que nos hemos marcado desde el red.es (como Entidad Pública dependiente del Ministerio de Industria a través de la Secretaría de Estado de Telecomunicaciones y para la Sociedad de la Información), es que toda esa capacidad transformadora de las tecnologías, que ayudan a construir una auténtica Sociedad en Red, lleguen a la ciudadanía en términos de calidad del servicio público y de igualdad de oportunidades, en este caso, ante la salud; pero también en impulsar iniciativas con un alto componente de innovación que dinamicen un mercado de nuevos productos y servícios que puedan aportar sostenibilidad al sistema sanitario y oportunidades al conjunto de la sociedad. En este sentido, además de los proyectos que desarrolla red.es conjuntamente con el Ministerio de Sanidad y todas las consejerías de las CC.AA., el plan AVANZA pone a disposición de empresas, asociaciones e instituciones con vocación de innovar, sus convocatorias de ayudas, préstamos, y subvenciones en dónde una Asociación como la vuestra puede participar en el desarrollo conjunto de una Sociedad en Red en donde la salud juega un papel capital.

Tenemos la tecnología, las personas y las capacidades. De lo que se trata ahora es de ayudar, sobre todo a los que más lo necesitan, a superar los retos que nos impone un nuevo entorno, cada vez más complejo.

Obtención de la certificación ISO 9001

Ahuce ha obtenido la certificación ISO 9001 en relación a la prestación del servicio en lo que se refiere a: Información, orientación y asesoramiento, atención psicológica, fisioterapéutica y social, a todos los asociados, afectados de Osteogénesis Imperfecta.

Los objetivos de la auditoría que superamos para la obtención de dicha certificación eran:

- · Verificar que la organización está preparada para la auditoría de certificación
- · Confirmar que el sistema de gestión cumple con todos los requerimientos de la norma objeto de la auditoría;
- · Confirmar que la organización tiene efectivamente implantados sus disposiciones previstas;
- · Confirmar que el sistema de gestión es capaz de lograr los objetivos de la política de la organización.

Resultados de la auditoría:

Puntos fuertes

- · Disposición de los entrevistados a lo largo de la auditoria.
- · Orden de la documentación de Subvenciones
- · Definición de objetivos y sus indicadores.

Oportunidades de Mejora

- Publicar la Política de Calidad en la página web de la organización
- Hacer referencia a las posibles inspecciones de la autoridad competente en el acta de revisión.
- La tabla de seguimiento de objetivos se podría mejorar con el registro de los datos en los correspondientes seguimientos
- Considerar establecer alternativa para la custodia de los documentos justificantes de las subvenciones, que están en la Sede en espera de ser presentados a los dos años de concedida por el Ministerio de Sanidad y Política Social.



El compromiso de la Junta Directiva de AHUCE con el proceso de obtención de la certificación ISO va a tener continuidad a través de un programa para llevar a cabo las mejoras propuestas y extender la aplicación de las mismas a la prestación de servicios en red de la Asociación.

Punto de Encuentro de Entidades Sociales de Fundación Caja Navarra



AHUCE participó en noviembre de 2009 en el Punto de Encuentro de Entidades Sociales organizado por la Fundación Caja Navarra.

El Punto de Encuentro contó con más de 120 entidades sociales que presentaron su actividad el 21 de noviembre de 2009 en la Plaza de España de Madrid

El objetivo principal es que nos reporte a todos un mayor conocimiento del trabajo de las entidades sociales y sobre todo que muchos más ciudadanos nos conozcan.

Cena a beneficio de AHUCE en el Rincón huertano de Murcia



Como todos vosotros ya sabéis, el 19 de junio tuvo lugar en Murcia la cena benéfica organizada por una de nuestras socias Mariluz Marín.

La velada fue todo un éxito y como ya apuntábamos en el Boletín 90 días del primer trimestre, queremos agradecer desde Ahuce y en nombre de todos los afectados, los que conocemos y los que no, el gran esfuerzo que Mariluz y su familia han hecho y siguen haciendo, no sólo por su hijo sino porque se conozca un poco más sobre la Osteogénesis Imperfecta y nuestra Asociación.

«esta enfermedad no sólo provoca una naturaleza frágil en estas personas, también un espíritu fuerte», subrayaba al comienzo de la velada el presidente de la Asociación Huesos de Cristal España -AHU-CE-, Jaime Montalvo, calificando de «Impresionante» la respuesta de la sociedad murciana a la cena «que nos hacer sentir grandes», Jorge G. Badía. Diario la Verdad Mariluz Marín y José Manuel Robles consiguieron reunir en el Rincón Huertano a políticos, deportistas, artistas y cientos de vecinos de Alquerías, Beniel, Santomera y Murcia que respaldaron su iniciativa llegando a congregar a casi 700 comensales: La delegación del consistorio murciano la completaron la primera teniente de alcalde y responsable del área de Bienestar Social, Maruja Pelegrín; los ediles de Sanidad y Descentralización, Fulgencio Cervantes y Cristóbal Herrero, y los pedáneos de Alquerías, El Raal, Casillas y Cabezo de Torres. La corporación de Beniel también estuvo representada por la primera teniente de alcalde, Mari Carmen Morales.

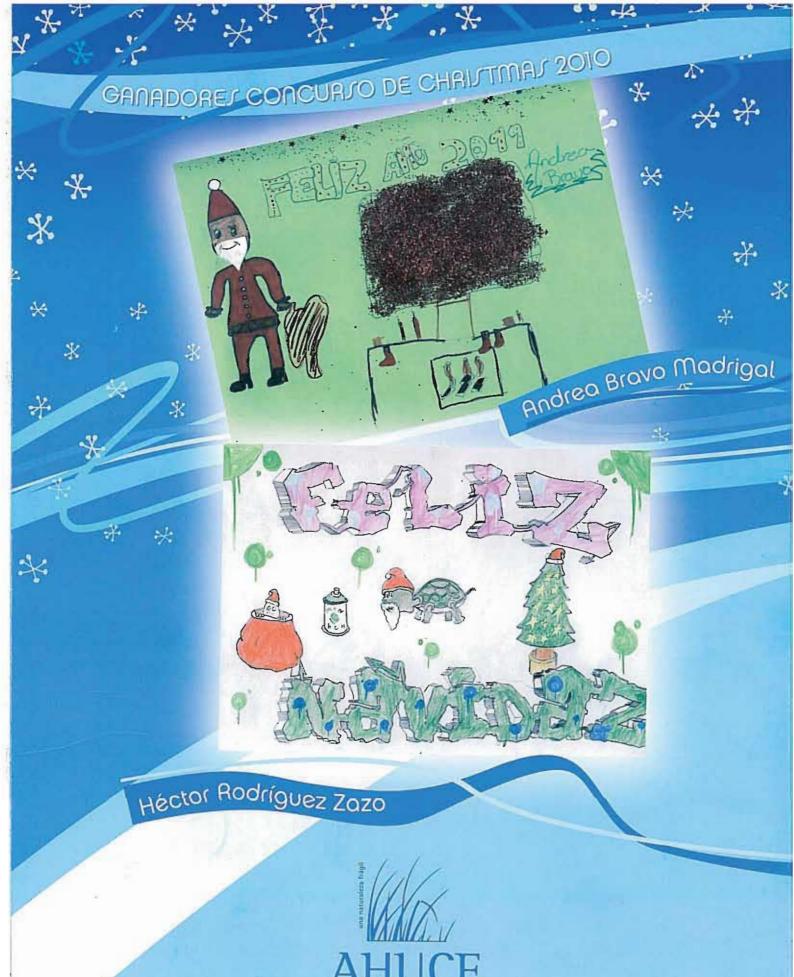
La sanidad murciana secundó la velada con el director general de Atención al Paciente, Juan Manuel Ruiz, y un nutrido grupo de profesionales del Hospital Virgen de la Arrixaca, que se han convertido en la segunda familia del pequeño José Manuel. Las doctoras adjuntas de Pediatría en la Unidad de Genética, Mari Ballesta y Vanesa López; el doctor adjunto de la Unidad Ortopedia Infantil, César Salcedo, y la neuropediatra Rosarío Domingo.

En la velada tampoco faltaron los autógrafos y flashes gracias a la presencia del futbolista murciano del Benfica Javi García, llegado desde Portugal. El baile, la música y la magia lo pusieron el bailarín internacional Ricardo Giner, los cantantes José Julién, Sandra West, Dúo Manantial y el mago Domingo Artés, que aportaron su granito de arena solidario con sus actuaciones desinteresadas.

Mención especial para aquellos a los que la agenda les impidió asistir pero aun así colaboraron, como es el caso del Delegado del Gobierno, Rafael González Tovar, con un donativo para la fila cero además de informar a AHUCE «sobre su disponibilidad para interceder con el Ministerio de Sanidad». Los donativos de empresas y comercios murcianos, deportistas como el ciclista Alejandro Valverde con un maillot, el tenista Nicolás Almagro.con una camiseta junto a las elásticas dedicadas por El Pozo Murcia Turística y la selección española, además de un capote del torero Pepín Liria, permitieron celebrar un sorteo y una subasta para recabar más fondos.

También queremos agradecer desde Ahuce el apoyo que ha recibido Mariluz por los medios de comunicación durante todo el proceso, en especial a Radio Sureste - cadena COPE a través de la figura de su jefe de informativos y corresponsal del Diario La Verdad de Murcia, Jorge G. Badía, junto a su compañera y presentadora del magazine La Mañana del Sureste, Mónica Martínez."













CIÓN HUESOS DE CRISTAL DE ESPAÑA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

