

PASO a PASO REVISTA

NÚMERO 10 · ENERO 2024

1999 - 2024

ASOCIACIÓN DE ESCLERODERMIA CASTELLÓN
DECLARADA DE UTILIDAD PÚBLICA



25
ANIVERSARIO

www.esclerodermia.es info@esclerodermia.es

PASO A PASO

Revista de la Asociación de
Esclerodermia Castellón

Edita:

ADEC

Consejo editorial

Juan Carlos González Coll

Berta Martínez Barrachina

Imagen y diseño:

Julio García Robles

Imprime:

Sichet, S.L. · 964 532730

ADEC · JUNTA DIRECTIVA

Presidente:

Juan Carlos González Coll

Vicepresidenta primera:

María Pilar Hernando Lucas

Vicepresidente segundo:

Alfredo Marqués Arroyas

Secretaria:

María Carmen Dueñas Sanz

Tesorero:

Adolfo Adell Ramia

Vocales:

Ángeles Catalán Paterna

Encarna Sánchez Blanco

Gloria Aviñó Pascual

María Dolores Gil Gea

Manuel Giménez Martínez

Rosario Guerrero Abad

Susana Llorens Guinot

ADEC

Declarada de Utilidad Pública

G-12500534

Antiguo Cuartel Tetuán

Cuadra Tercera, S/N; 12004 Castellón

(Apartado 197 · 12080 Castellón)

Teléfonos:

964 250048 / 630 579866 / 635 985342



Iván Tortajada Estellés, artista fallero

SUMARIO

- 3 Editorial
- 4 Enfermedad pulmonar intersticial
- 9 Situación de cribado neonatal
- 16 Los pacientes y sus familias también investigan
- 20 Testimonios: “Mi vida con esclerodermia”
- 24 La importancia de asociarse
- 25 Voluntades anticipadas
- 28 25 años con esclerodermia



ADEC no comparte necesariamente las opiniones vertidas en los artículos, que son criterio y responsabilidad de sus autores y firmantes.



EDITORIAL

Celebramos nuestro 25 aniversario. Supone para mí un honor el presentar esta revista, desde un 2 de marzo de 1999 que un grupo de amigos con familiares con esclerodermia presentamos el Acta de Constitución. En fecha 27 de abril de 1999 somos oficialmente Asociación.

En una asociación como la nuestra, transmitir esperanza, normalización y positivismo es casi obligatorio y de verdad que hay momentos que cuesta, pero si no fuera así no se entendería su existencia. Afrontar la enfermedad no se trata de dar recetas que puedan servir a cada persona por igual, pues los tipos de esclerodermia son diferentes y las personas y tratamientos también.

Animo a los socios a vivir la vida, aprovechando sus posibilidades, que son buenas o malas en función de cómo cada uno quiera observarlas. Agradezco el trabajo y apoyo de los colaboradores, pues sin ellos no sería posible todo lo que se está realizando.

Es una difícil tarea vencer el miedo ante esta enfermedad, por lo que hay que vivir con optimismo ante esta circunstancia vital, aprovechando cada momento de nuestra vida. Mi reflexión personal es que, en la vida, perdemos cantidad de oportunidades de manifestar a otras personas el aprecio que les tenemos, lo importantes que son en nuestras vidas, de compartir muchos momentos. Es importante cerrar enemistades absurdas, de reconciliarnos con otras personas.

La vida es una serie de oportunidades ante enfermedades crónicas y la propia discapacidad, y quizás nadie nos ha enseñado a sacarle partido a la vida en cualquier circunstancia. Hay que afrontar en positivo, aprender a disfrutar de cada momento y ser felices en medio de la adversidad.

Os animo a no desesperar, pues la vida es como un viaje por mar: hay días de calma y días de borrasca. La felicidad no se encuentra al final del camino, sino a lo largo de este.

Un abrazo de vuestro amigo

Juan Carlos González Coll · Presidente de ADEC

ENFERMEDAD PULMONAR INTERSTICIAL ASOCIADA A ESCLEROSIS SISTÉMICA

Dra. LYDIA MONTOLÍO CHIVA

Facultativo especialista en Reumatología, Hospital General Universitario de Castellón.



1. INTRODUCCIÓN

La enfermedad pulmonar intersticial (EPI) es la segunda afectación orgánica más frecuente en la esclerosis sistémica (ES), por detrás de la esofágica. Se ha reportado que hasta un 80% de los pacientes la padece, pero sólo un 30-40% presenta síntomas. (1) Puede aparecer en cualquier momento de la enfermedad, siendo más frecuente en los primeros años del diagnóstico. (2)

Entre los factores de riesgo para el desarrollo de EPI en pacientes con ES, destacan la afectación cutánea difusa o la presencia de un perfil concreto de anticuerpos como los anticuerpos anti-topoisomerasa. Asimismo, se ha descrito una mayor prevalencia en pacientes de sexo masculino, raza afroamericana, edad avanzada y con reflujo gastroesofágico (por las microaspiraciones frecuentes). (3)

Es fundamental el manejo multidisciplinar de esta complicación entre diferentes especialistas, para un mejor abordaje y una optimización del tratamiento en estos pacientes.

2. PATOGENIA

En la afectación pulmonar asociada a la ES, el daño vascular produce una respuesta inmunitaria alterada, que produce inicialmente inflamación y en un segundo tiempo fibrosis. (4)

3. MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Un porcentaje de pacientes, puede no presentar síntomas a pesar de tener afectación pulmonar. En el resto de los casos, los síntomas predominantes son: (5)

- Disnea: sensación subjetiva que genera dificultad respiratoria o falta de aire.
- Tos seca: se produce cuando no hay expulsión de flemas acompañando a la tos.
- Crepitantes "tipo velcro o finos" (en la auscultación pulmonar): el sonido es parecido al que se produce al separar un trozo de velcro.

4. DIAGNÓSTICO

Ante un paciente con ES el diagnóstico de la afectación pulmonar incluye (4, 6):

- Radiografía tórax: para descartar otras dolencias.
- Pruebas de función respiratoria (PFR): permiten analizar cómo funciona el pulmón y las vías respiratorias, y con ello diagnosticar el tipo y el grado de severidad de las enfermedades respiratorias. Se realizan soplando por un tubo conectado a un ordenador. Nos permite diferenciar si el paciente presenta un trastorno obstructivo

(de la vía aérea) o restrictivo (de los pulmones y pared torácica). Esta técnica se complementa con la difusión de monóxido de carbono, que permite evaluar la transferencia de oxígeno desde los alveolos pulmonares hasta la sangre. Estas pruebas dependen de la técnica con la que el paciente realiza la exploración, y pueden ser influenciadas por otros factores diferentes a la EPI, como son la anemia y otras afectaciones pulmonares (infecciones, alteraciones en la ventilación por endurecimiento cutáneo de la piel del tórax...). Por ello, la interpretación debe realizarse cuidadosamente.

-TAC de tórax de alta resolución (TACAR): obtiene imágenes bi y tridimensionales, que permiten un estudio anatómico altamente específico del pulmón, pudiendo valorar estructuras anatómicas de tamaño muy pequeño. Es el patrón oro para el diagnóstico. Permite identificar las alteraciones características de EPI y conocer la extensión.

-Test de 6 minutos marcha: consiste en medir la distancia máxima que un individuo puede recorrer durante un período de seis minutos caminando tan rápido como le sea posible. Se suele realizar en el momento del diagnóstico para disponer de un valor de referencia. Si el paciente es diagnosticado de EPI, debe repetirse la prueba si presenta disnea con el esfuerzo de forma progresiva, para descartar hipertensión pulmonar (otra de las complicaciones pulmonares de la ES).

-Lavado broncoalveolar o biopsia pulmonar: no se utiliza actualmente para el diagnóstico EPI, es de interés para descartar una infección intercurrente o un proceso maligno.

-Ecografía pulmonar: es una técnica muy accesible en los hospitales y que no emite radiaciones ionizantes. Sin embargo, su realización requiere un especialista entrenado en la técnica y no está suficientemente validada para el estudio de esta complicación. (7)

5. SEGUIMIENTO

Una vez se ha diagnosticado la presencia de EPI asociada a ES, es fundamental realizar un seguimiento clínico y con PFR. La alteración típica que encontraremos es un patrón restrictivo. El seguimiento con PFR se realizará cada 12 meses, si la afectación pulmonar no es extensa, no hay un empeoramiento de las mismas, el paciente no está recibiendo tratamiento y no presenta factores de riesgo de afectación pulmonar. En caso contrario, se repetirán cada 4-6 meses. Si hay un empeoramiento clínico o de las PFR, se realizará un TACAR pulmonar. (4)

Por otro lado, recalcar que en los últimos años los biomarcadores están siendo muy estudiados. Son una herramienta prometedora de cribado, diagnóstico y seguimiento, pero no se emplean de manera habitual y reglada en el manejo de la EPI-ES, entre otras cosas porque no están disponibles en la mayoría de hospitales. Ejemplos de biomarcadores son el KL-6 y los niveles séricos de proteína surfactante D. (4,8)





6. TRATAMIENTO

Se aconseja tratamiento para la EPI asociada a ES, en aquellos pacientes que presenten clínica pulmonar, desaturación de oxígeno, deterioro de las PFR y una extensión de la afectación pulmonar considerable en el TACAR. También se recomienda tratar a pacientes sin clínica, pero con factores de riesgo de evolución de su patología pulmonar, como son la presencia de un perfil de anticuerpos concreto, la elevación de reactantes de inflamación y la afectación cutánea. (4)

6.1. MEDIDAS NO FARMACOLÓGICAS (9)

- Educación al paciente.
- Adecuado estado nutricional.
- Hidratación adecuada.
- Vacunación de la gripe, neumococo y COVID 19.
- Rehabilitación respiratoria.
- Oxigenoterapia si precisa.
- Abandono del hábito tabáquico.
- Tratamiento del reflujo gastroesofágico, mediante inhibidores de la bomba de protones, procinéticos y medidas higiénico-dietéticas.



6.2. MEDIDAS FARMACOLÓGICAS

A la hora de elegir el tratamiento farmacológico es fundamental, tener en cuenta además de los efectos adversos de los tratamientos, la presencia de manifestaciones clínicas diferentes a la EPI, como la presencia de artritis o de afectación cutánea.

6.2.1. INMUNOSUPRESORES

-Ciclofosfamida: a pesar de su toxicidad, sigue siendo un fármaco de primera línea por su capacidad para estabilizar la EPI. (10) La administración intravenosa, respecto a la oral, proporciona una menor acumulación del fármaco y menor toxicidad. (11) El tratamiento debe limitarse en el tiempo, para evitar efectos secundarios a largo plazo. Además de sus efectos adversos, la acción del fármaco es limitada en el tiempo, ya que el efecto beneficioso del fármaco se pierde tras su suspensión, por ello, tras suspenderlo es necesario un tratamiento de mantenimiento que se suele hacer con micofenolato o azatioprina. (4)

-Micofenolato de mofetilo: su eficacia es similar a la ciclofosfamida, pero produce menor toxicidad. (12) Uno de sus principales efectos adversos, es la mala tolerancia digestiva, en ese caso se puede sustituir por ácido micofenólico. (4)

-Azatioprina: tiene una menor eficacia respecto a otros tratamientos, apenas se utiliza. (4)

-Rituximab: es eficaz para preservar la función pulmonar, incluso en aquellos casos que han fallado a otros tratamientos. Su eficacia se mantiene de forma prolongada y puede asociarse a otros tratamientos, como el micofenolato. (13) Es un fármaco seguro,

pero desde la pandemia por COVID19 hay que hacer una monitorización más estrecha de estos pacientes, por el mayor riesgo de infecciones que presentan respecto a otros tratamientos. (14)

-Tocilizumab: se puede valorar en un perfil concreto de pacientes con ES que presenten actividad elevada de la enfermedad (comienzo rápido, afectación cutánea difusa y elevación de reactantes de inflamación). (15)

-Corticoides: no tienen indicación en la afectación pulmonar, sí son de utilidad para otras manifestaciones como la artritis. No se deben superar una dosis superior a 10-15 mg/ día por el riesgo de crisis renal esclerodérmica. (4)

6.2.2. ANTIFIBRÓTICOS

- Nintedanib: es un inhibidor de la tirosinkinasa que bloquea mediadores implicados en la fibrosis. Ha demostrado que ralentiza el deterioro de uno de los parámetros de las PFR en pacientes con ES-EPI. (16) Tiene un efecto aditivo al micofenolato, por lo que se puede combinar con otros fármacos. (17) Su principal efecto secundario es la diarrea, que parece que puede reducirse con la utilización de harina de algarroba. (18)



Está indicado por el Sistema Nacional de Salud para adultos con EPI asociada ES, pero la financiación se restringe a pacientes cuya afectación pulmonar ha progresado a pesar del tratamiento habitual (Ministerio de Sanidad - Profesionales de la Salud - Buscador situación financiación medicamentos). Para considerar progresión pulmonar, el paciente debe presentar al menos dos de los tres criterios siguientes: empeoramiento de los síntomas respiratorios, deterioro de las pruebas funcionales respiratorias y aumento de la afectación en las pruebas de imagen radiológicas. (19)

-Pirfenidona: por el momento todavía no ha demostrado eficacia para el tratamiento de la EPI-ES. (20)

6.2.3. TRASPLANTE AUTÓLOGO DE PRECURSORES HEMATOPOYÉTICOS

Esta alternativa, al igual que el trasplante pulmonar, debe considerarse en caso de fracaso al tratamiento convencional. Se utiliza una combinación con dosis altas de ciclofosfamida asociada o no a otros tratamientos, y consiste en la irradiación corporal total con posterior rescate de precursores de células sanguíneas del propio paciente. Produce una inmunosupresión intensa, y aunque hay buenos resultados en cuanto a la supervivencia global a medio plazo en ES, el propio procedimiento puede ir acompañado de complicaciones importantes. (21)

6.2.4. TRASPLANTE PULMONAR

Es una opción en aquellos pacientes que tienen fundamentalmente afectación pulmonar, sin otras manifestaciones extrapulmonares asociadas a la ES. Se recomienda evaluar a los pacientes candidatos en unidades expertas en trasplante pulmonar. Si hay afectación esofágica grave, se asocia a mala evolución. (22)

1. Simeón-Aznar CP, Fonollosa-Plá V, Tolosa-Vilella C, et al. Registry of the Spanish network for systemic sclerosis: clinical pattern according to cutaneous subsets and immunological status. *Semin Arthritis Rheum*. 2012 Jun;41(6):789-800.
2. Rubio-Rivas M, Royo C, Simeón CP, Corbella X, Fonollosa V. Mortality and survival in systemic sclerosis: systematic review and meta-analysis. *Semin Arthritis Rheum*. 2014 Oct;44(2):208-19.
3. Perelas A, Silver RM, Arrossi AV, Highland KB. Systemic sclerosis-associated interstitial lung disease. *Lancet Respir Med*. 2020 Mar;8(3):304-320.
4. Andréu-Sánchez JL, Cuadrado-Lozano MJ. Tratado SER de diagnóstico y tratamiento de enfermedades autoinmunes sistémicas. 2ª Edición. Madrid: Panamericana, 2023.
5. Cottin V, Brown KK. Interstitial lung disease associated with systemic sclerosis (SSc-ILD). *Respir Res*. 2019 Jan 18;20(1):13.
6. Castellví Barranco I, Carreira Delgado PE. Esclerosis sistémica y síndromes esclerodermiformes. PDR. SER 2019
7. Narváez J, Aburto M, Seoane-Mato D, et al. Screening criteria for interstitial lung disease associated to rheumatoid arthritis: Expert proposal based on Delphi methodology. *Reumatol Clin (Engl Ed)*. 2023 Feb;19(2):74-81.
8. Jeganathan N, Sathananthan M. Connective Tissue Disease-Related Interstitial Lung Disease: Prevalence, Patterns, Predictors, Prognosis, and Treatment. *Lung*. 2020 Oct;198(5):735-759.
9. Khanna D, Lescoat A, Roofeh D, et al. Systemic Sclerosis-Associated Interstitial Lung Disease: How to Incorporate Two Food and Drug Administration-Approved Therapies in Clinical Practice. *Arthritis Rheumatol*. 2022 Jan;74(1):13-27.
10. Tashkin DP, Elashoff R, Clements PJ, et al. Effects of 1-year treatment with cyclophosphamide on outcomes at 2 years in scleroderma lung disease. *Am J Respir Crit Care Med*. 2007 Nov 15;176(10):1026-34.
11. Bruni C, Tashkin DP, Steen V, et al. Intravenous versus oral cyclophosphamide for lung and/or skin fibrosis in systemic sclerosis: an indirect comparison from EUSTAR and randomised controlled trials. *Clin Exp Rheumatol*. 2020 May-Jun;38 Suppl 125(3):161-168.
12. Tashkin DP, Roth MD, Clements PJ, et al. Mycophenolate mofetil versus oral cyclophosphamide in scleroderma-related interstitial lung disease (SLS II):

a randomised controlled, double-blind, parallel group trial. *Lancet Respir Med*. 2016 Sep;4(9):708-719.

13. Sircar G, Goswami RP, Sircar D, Ghosh A, Ghosh P. Intravenous cyclophosphamide vs rituximab for the treatment of early diffuse scleroderma lung disease: open label, randomized, controlled trial. *Rheumatology (Oxford)*. 2018 Dec 1;57(12):2106-2113.

14. Bachiller-Corral J, Boteanu A, Garcia-Villanueva MJ, et al. Risk of Severe COVID-19 Infection in Patients With Inflammatory Rheumatic Diseases. *J Rheumatol*. 2021 Jul;48(7):1098-1102.

15. Khanna D, Lin CJF, Furst DE, et al. Tocilizumab in systemic sclerosis: a randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial. *Lancet Respir Med*. 2020 Oct;8(10):963-974.

15. Distler O, Highland KB, Gahlemann M, et al. Nintedanib for Systemic Sclerosis-Associated Interstitial Lung Disease. *N Engl J Med*. 2019 Jun 27;380(26):2518-2528.

17. Highland KB, Distler O, Kuwana M, et al. Efficacy and safety of nintedanib in patients with systemic sclerosis-associated interstitial lung disease treated with mycophenolate: a subgroup analysis of the SENSICIS trial. *Lancet Respir Med*. 2021 Jan;9(1):96-106.

18. Alsina-Restoy X, Torres-Castro R, Caballería E, et al. Is Carob Flour Helpful in Reducing Diarrhoea Associated With Nintedanib? *Arch Bronconeumol*. 2023 May;59(5):341-343. English, Spanish.

19. Raghu G, Remy-Jardin M, Richeldi L, et al. Idiopathic Pulmonary Fibrosis (an Update) and Progressive Pulmonary Fibrosis in Adults: An Official ATS/ERS/JRS/ALAT Clinical Practice Guideline. *Am J Respir Crit Care Med*. 2022 May 1;205(9):e18-e47.

20. Khanna D, Albera C, Fischer A, Khalidi N, Raghu G, Chung L, Chen D, Schiopu E, Tagliaferri M, Seibold JR, Gorina E. An Open-label, Phase II Study of the Safety and Tolerability of Pirfenidone in Patients with Scleroderma-associated Interstitial Lung Disease: the LOTUSS Trial. *J Rheumatol*. 2016 Sep;43(9):1672-9.

21. Sullivan KM, Goldmuntz EA, Keyes-Elstein L, McSweeney PA, Pinckney A, Welch B, Mayes MD, et al. Myeloablative Autologous Stem-Cell Transplantation for Severe Scleroderma. *N Engl J Med*. 2018 Jan 4;378(1):35-47.

22. Pradère P, Tudorache I, Magnusson J, et al. Lung transplantation for scleroderma lung disease: An international, multicenter, observational cohort study. *J Heart Lung Transplant*. 2018 Jul;37(7):903-911.



SITUACIÓN DEL CRIBADO NEONATAL EN ESPAÑA

ALBA BERZAL, GEMA GARCÍA-GARCÍA y JOSÉ M. MILLÁN

Instituto de Investigación Sanitaria La Fe y CIBERER



Ley 33/2011, General de Salud Pública define el cribado como “aquellas actividades orientadas a la detección precoz de la enfermedad, su diagnóstico y tratamiento temprano, que se ofrecen activamente al conjunto de la población susceptible de padecer la enfermedad, aunque no tenga síntomas ni haya demandado ayuda médica”.

El cribado neonatal, popularmente conocido como prueba del talón, es una actividad de prevención secundaria en el marco de la Salud Pública que consiste en un análisis de sangre que, aunque no es obligatoria, se realiza a los recién nacidos para detectar y poder tratar precozmente determinadas enfermedades, mayoritariamente metabólicas. El objetivo del cribado neonatal es la identificación presintomática de determinadas enfermedades que amenazan la salud de los recién nacidos, mediante pruebas que pueden ser aplicadas en los primeros días de vida, para poder ofrecer al recién nacido un tratamiento precoz de cara a mejorar el pronóstico y/o la evolución natural de la enfermedad (1).

Consiste en la recogida sobre un papel de filtro de unas gotas de la sangre capilar del talón del recién nacido entre sus 24 y 72 primeras horas de vida. Con esta muestra se realizan determinados análisis bioquímicos y/o genéticos en el laboratorio de cribado neonatal.

Las pruebas de cribado neonatal no son consideradas pruebas diagnósticas, son pruebas de sospecha. Ante un resultado positivo en la prueba de cribado, es necesario realizar otras pruebas (bioquímicas, enzimáticas y/o genéticas) para confirmar o descartar la enfermedad de la que se sospecha. Dicho resultado, por tanto, no indica iniciar medidas terapéuticas, a menos que sea con fines preventivos, hasta que se confirme que el recién nacido padece una enfermedad que pueda amenazar su salud



El programa de cribado neonatal es un proceso que engloba todo el sistema integral de asistencia sanitaria de todos los procesos relacionados con la realización y el análisis de la prueba de cribado, la confirmación diagnóstica, el manejo terapéutico y el seguimiento clínico de los recién nacidos detectados a corto y largo plazo.

El primer paso del cribado neonatal históricamente fue definir los criterios para la introducción de las enfermedades en los programas de cribado poblacionales. Así, la Organización Mundial de la Salud (OMS) publicó en 1968 los principios de Wilson y Jungner (2) aunque estos criterios han sufrido modificaciones a lo largo del tiempo para adaptarlos a la realidad actual (3) (Tabla 1).

Tabla 1: Criterios clásicos de cribado neonatal y modificaciones posteriores

Criterios clásicos de cribado poblacional.

Wilson & Jungner 1968

1. La enfermedad debe ser un problema de salud importante.
2. Debe existir un tratamiento aceptado por los pacientes con la enfermedad.
3. Los métodos diagnósticos y el tratamiento deben estar disponibles.
4. La enfermedad debe tener una etapa sintomática latente o temprana reconocible.
5. La prueba de cribado debe ser adecuada.
6. La prueba debe ser aceptable para la población.
7. La historia natural de la enfermedad debe ser bien conocida.
8. Debe existir consenso sobre el tratamiento de la enfermedad.
9. El coste del cribado (incluyendo el diagnóstico y el tratamiento) debe estar equilibrado en relación al gasto total de la asistencia médica.
10. La búsqueda de casos debe ser un proceso continuo.

Síntesis de los criterios emergentes propuestos en los 40 años posteriores.

Andermann et al. 2008

1. El programa de cribado debe responder a una necesidad reconocida.
2. Los objetivos del cribado se deben definir desde el inicio.
3. Debe definirse una población diana.
4. Debe existir evidencia científica de la efectividad del programa de cribado.
5. El programa debe integrar la educación, el proceso analítico, los servicios clínicos y la gestión del mismo.
6. Debe existir garantía de la calidad del programa, con los mecanismos adecuados para reducir al mínimo los riesgos potenciales del cribado.
7. El programa debe asegurar el consentimiento informado, la confidencialidad y el respeto a la autonomía.
8. El programa debe promover la equidad y el acceso a la prueba para toda la población diana.
9. La evaluación del programa se debe planear desde el inicio.
10. Los beneficios totales del cribado deben compensar los aspectos perjudiciales.

En España, el primer programa de cribado neonatal comenzó en Granada en 1968 para la detección precoz de la fenilcetonuria por iniciativa del profesor Federico Mayor Zaragoza. Tras ese inicio se sucedió la puesta en marcha de otros programas territoriales que se fueron desarrollando en torno al “Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad” creado en 1978 y que posteriormente pasó a denominarse “Plan de Prevención de la Minusvalía”, integrado en el Real Patronato sobre Discapacidad. En 1982 se transfirieron presupuestos a las CCAA, momento a partir del cual los programas de cribado neonatal pasaron a ser competencia de cada CCAA.(4).

En la actualidad, existen 15 laboratorios en toda España para cubrir las necesidades de todo el estado y realizar un cribado neonatal universal (Figura 1). Cada Comunidad Autónoma tiene un centro de cribado neonatal excepto Andalucía que tiene dos centros, uno en Sevilla para Andalucía occidental y otro en Málaga para Andalucía oriental, y La Rioja, Ceuta y Melilla que derivan sus pruebas a Aragón, Sevilla y Murcia respectivamente.

La introducción de la tecnología de espectrometría de masas en tándem permitió ampliar considerablemente el cribado de enfermedades metabólicas hereditarias. Sin embargo, también fue aumentando la asimetría en la organización de los programas y la gran heterogeneidad en las enfermedades incluidas en cada CCAA.

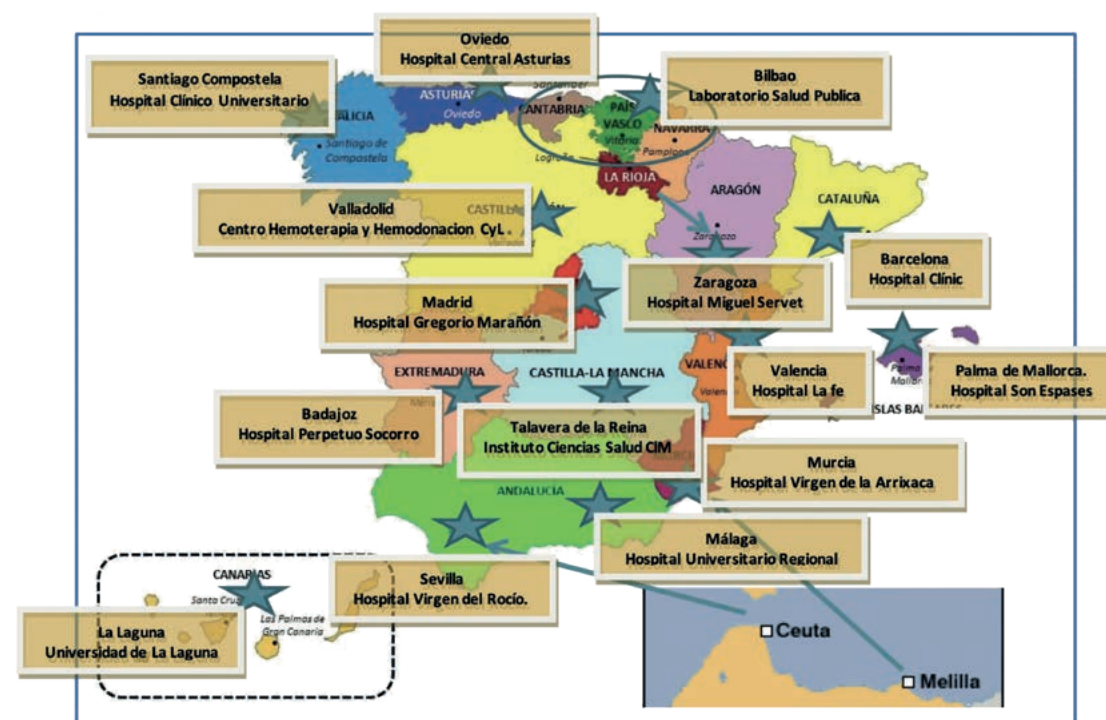


Figura. 1. Laboratorios de cribado neonatal en España en 2020. Figura obtenida de cuadernos de investigación. El cribado pre/neonatal de FEDER. Inicio, evolución y situación actual de los programas de cribado neonatal en España.

https://www.sanidad.gob.es/biblioPublic/publicaciones/recursos_propios/resp/revista_cdrom/VOL95/C_ESPECIALES/RS95C_202102041.pdf



Inequidad del cribado neonatal en España

Actualmente, el programa poblacional de cribado neonatal de la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud tiene aprobadas 11 enfermedades (Tabla 2). De estas 11, ya están implantadas 7 y las otras 4 se implantarán a lo largo del 2023 (el déficit de biotinidasa, la enfermedad de orina con olor a jarabe de arce, la homocistinuria, y la hiperplasia suprarrenal congénita).

Tabla 2: Cartera mínima de servicios del cribado neonatal del Sistema nacional de Salud.

1-Hipotiroidismo congénito (HC)
2-Fibrosis quística (FQ)
3-Anemia falciforme (AF)
4-Fenilcetonuria (PKU)
5-Acidemia glutárica tipo I (GA-I)
6-Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
7-Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
8-Déficit de Biotinidasa
9-Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
10-Homocistinuria (HCN)
11-Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)

Además, cada Comunidad/Ciudad Autónoma tiene la potestad de ampliar el número de enfermedades cribadas en sus respectivas carteras de servicios complementarias. Esto ha provocado una gran inequidad entre las distintas Comunidades Autónomas, de manera que las posibilidades de un tratamiento precoz para un recién nacido con una enfermedad congénita dependen del código postal donde éste nazca. Así, mientras en algunas Comunidades Autónomas se llegan a cribar hasta 40 enfermedades, en otras se criban únicamente las de la cartera básica del SNS (Figura 2).

Para intentar evitar estas desigualdades, el Ministerio de Sanidad creó el Grupo de trabajo del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del SNS. Este grupo establece un análisis previo a la inclusión de una enfermedad en el programa de cribado del balance beneficio/riesgo (fundamentalmente los falsos positivos y negativos, los sobrediagnósticos, los sobretratamientos, etc), de la idoneidad y oportunidad de las nuevas inclusiones, de la efectividad clínica y del coste/efectividad para cada patología candidata (5). Sin embargo, los recientes adelantos tanto en el diagnóstico genético como la aparición de nuevas terapias avanzadas para enfermedades que no tenían tratamiento (como la terapia génica para la atrofia muscular, por ejemplo) hacen que la posibilidad de inclusión de más enfermedades vaya aumentando considerablemente.

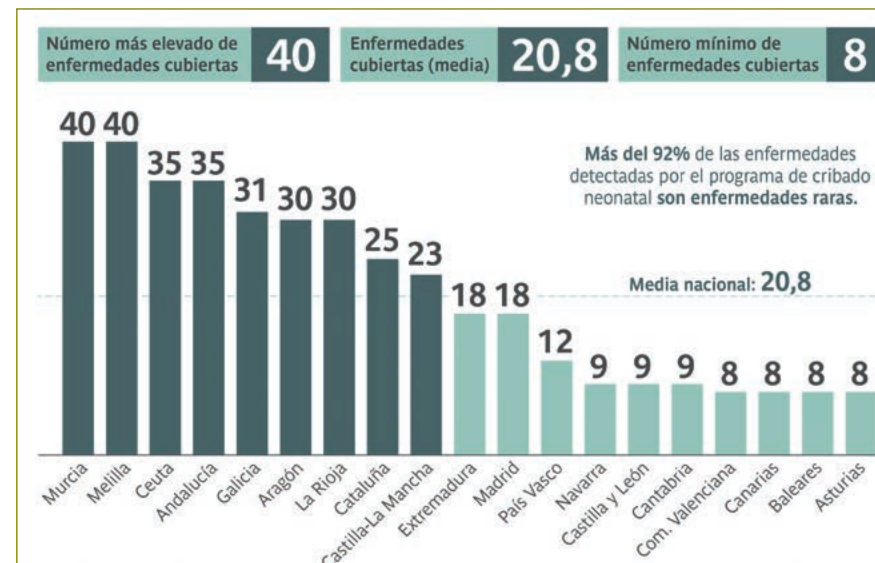


Figura 2: Enfermedades incluidas en los programas de cribado neonatal en las diferentes Comunidades Autónomas. Fuente: Herramientas para el diagnóstico de las Enfermedades Raras: el cribado neonatal, 2022. https://centroestudiospoliticaspublicas.com/wp-content/uploads/2021/03/220630_Informe-cribados-neonatales.pdf

Situación del cribado neonatal en Europa

La situación en Europa refleja también una gran desigualdad entre los diferentes países (Figura 3). Así, países como Italia tiene una cartera de servicios de cribado neonatal que incluye hasta 48 enfermedades distintas mientras que Chipre y Rumanía solo cubren dos. La media de enfermedades incluidas en el cribado neonatal en Europa es de 15,37, estando España bastante por debajo de esa media. Esta evidente asimetría es debida a que, aunque los criterios fijados por la OMS pueden servir de guía, los programas de cribado neonatal son intrínsecamente dependientes de criterios políticos, socioculturales y sobre todo económicos (4).

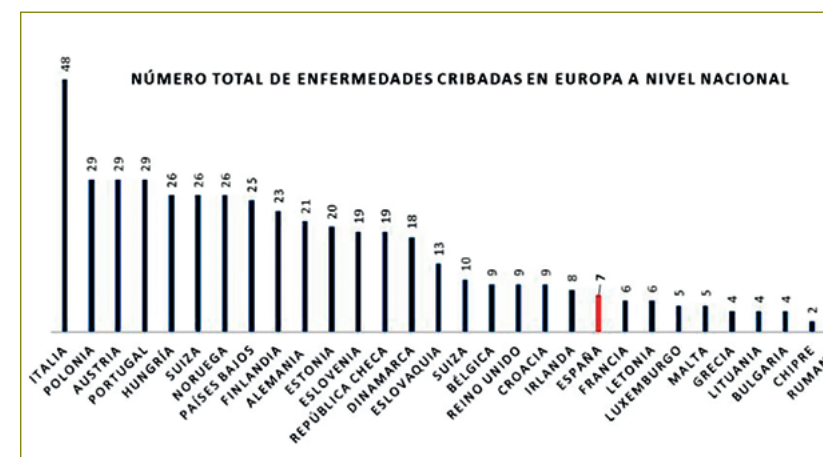


Figura 3: Número de patologías cribadas en Europa. Fuente Wilsdon T et al. (2022) « A landscape Assessment of Newborn Screening in Europe » Technology Networks. <https://www.technologynetworks.com/diagnostics/blog/a-landscape-assessment-of-newborn-screening-in-europe-359964>

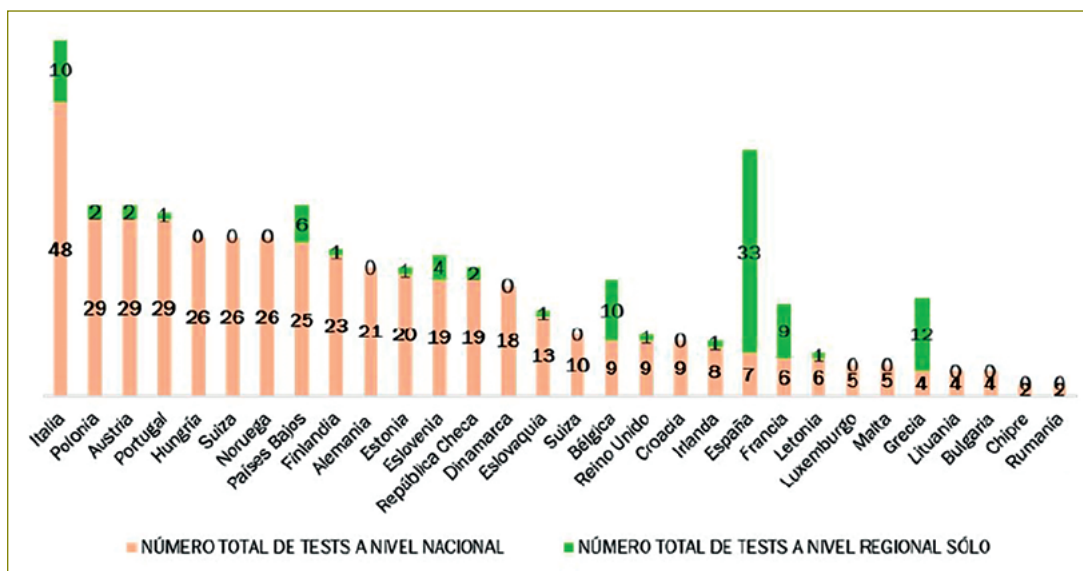


Figura 4: Número de patologías cribadas en Europa a nivel nacional y regional. Fuente: Wilsdon, T. et al. (2022) "A Landscape Assessment of Newborn Screening in Europe," Technology Networks. <https://www.technologynetworks.com/diagnostics/blog/a-landscape-assessment-of-newborn-screening-in-europe-359964>

El futuro del cribado neonatal

En España se tiende a ir aumentando poco a poco el número de enfermedades a incluir en los programas de cribado. En su mayoría, se trata de enfermedades metabólicas hereditarias, aunque ya hace años que se incluyó la fibrosis quística y, posiblemente en breve, se incluyan otras enfermedades, como la atrofia muscular espinal o la inmunodeficiencia combinada severa. Como se ha comentado anteriormente, los grandes y rápidos avances en las tecnologías de secuenciación genómica y terapias avanzadas permitirán en un futuro aumentar considerablemente el número de enfermedades que se detectarán de manera precoz. De hecho, ya hay proyectos piloto de investigación del National Institute of Health (NIH) de Estados Unidos y del National Health System (NHS) del Reino Unido para evaluar la introducción de la secuenciación del genoma completo en el cribado neonatal (cribado neonatal genómico). No obstante, parece lejana la incorporación de estas técnicas de manera ordinaria al procedimiento de cribado, teniendo en cuenta el estado de conocimiento científico actual y los conflictos éticos y legales implícitos como ha puesto de manifiesto la Comisión de Ética de la Asociación Española de Genética Humana (6, 7).



Bibliografía

1. Requisitos y Recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrinometabólicas en el SNS. https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/docs/CribadoNeonatal_EnfEndocrinometabolicas.pdf

2. Wilson J. M. G. & Jungner G. 1968. Principles and practice of screening for disease. Geneva: WHO. Disponible en: <https://apps.who.int/iris/handle/10665/37650>

3. Adermann A., Balncquaert I., Beauchamp S. et al. Revisiting Wilson and Jugner in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years. Bull World Health Organization 2008 86:317-319. <https://doi.org/10.2471/BLT.07.050112>

4. Castiñeras D.E., Couce M. L., Marín J. L. et al. 2019. Situación actual del cribado neonatal de enfermedades metabólicas en España y en el mundo. An Pediatr (Barc) 91:128.e1-128.e14.

5. Orden SSI/2065/2014 de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. Boletín Oficial del Estado número 269.

6. Pàmpols Ros T., Pérez Aytés A., García Sagredo J. M. et al. 2022. Cribado neonatal genómico. Perspectiva de la comisión de ética de la asociación española de genética humana. Parte I. Las tecnologías de secuenciación masiva (NGS) y su aplicación al cribado neonatal. Desafíos y oportunidades. Revista Española de Salud Pública (Internet). 96:e202202012.

7. Pàmpols Ros T., Pérez Aytés A., García Sagredo J. M. et al. 2022. Cribado neonatal genómico. Perspectiva de la comisión de ética de la asociación española de genética humana. Parte II: aspectos éticos, legales y sociales (AELS) de la introducción de las tecnologías de secuenciación masiva (NGS) en un programa de cribado neonatal de salud pública. Revista Española de Salud Pública (Internet). 96:e202203030.





LOS PACIENTES Y SUS FAMILIAS TAMBIÉN INVESTIGAN

FEDERICO PALLARDÓ

Catedrático de Fisiología de la Universidad de Valencia y jefe de grupo en el ciber de enfermedades raras. Departamento de Fisiología. Facultad de Medicina y Odontología. Universidad de Valencia-INCLIVA CIBERER



Hace un par de años mi amigo Juan Carlos González Coll me pidió que escribiera un artículo en la revista “Paso a Paso”, como de lo único que se algo (no mucho) es de investigación, pues he dedicado los últimos 20 años a la investigación en enfermedades raras, escribí un artículo, entonces, sobre la importancia de la investigación en las enfermedades raras. Antes de este verano, Juan Carlos me volvió a pedir un nuevo artículo para la revista...y como “la burra vuelve al trigo” y yo sigo sin saber de otra cosa voy a volver a escribir sobre investigación...

Se que todos los lectores...y los no lectores... valoran la importancia de la investigación para el avance del conocimiento en las enfermedades, raras o no raras. Pero de lo que no estoy tan seguro, y por ello me propongo escribir sobre eso, es si ustedes saben del potencial y recursos que tienen las asociaciones de pacientes para influir y hasta dirigir la investigación en enfermedades raras en estos tiempos que corren.

En los últimos años se ha producido un potente movimiento para dar valor y fuerza (no me gusta el término empoderar, que es una mala traducción del inglés) a los pacientes y sus familias con el fin de dirigir la investigación a temas directamente relacionados con las patologías que les aquejan. Evitando que no solo se investigue sobre las enfermedades que son “más interesantes desde el punto de vista científico o farmacéutico”. Por cierto, esto de “interesantes” es una forma elegante de hablar de las enfermedades donde se puede conseguir recursos con facilidad. Así es, en la actualidad se invierten cantidades astronómicas en enfermedades de alta prevalencia con resultados mínimos. Tratamientos oncológicos punteros y novedosos que cuestan miles de euros y que solo consiguen (en el mejor de los casos) incrementar la expectativa de vida dos o tres meses. Sin embargo, dichos estudios son financiados a través de costosos ensayos clínicos; o tratamientos para la enfermedad de Alzheimer que tan solo son efectivos en un pequeño porcentaje de pacientes (y solo en las fases iniciales de la enfermedad). Por todo ello en los últimos años se ha iniciado una corriente cada vez más potente para que la voz de los pacientes sea escuchada ante las grandes compañías farmacéuticas, las administraciones públicas, los sistemas sanitarios y los centros de investigación. Esta iniciativa que ha sido apoyada por la Unión Europea a través del portal <http://www.imi.europa.eu/>, tiene como fin la coordinación de políticas y acciones encaminadas a

promover una investigación centrada en los intereses de los pacientes. Seguro que todos ustedes se preguntan cómo pueden los pacientes participar en dicha acción. Lo fundamental, bajo mi punto de vista, es transmitir a los investigadores y a las personas que financian la investigación tanto desde entes públicos como privados (incluido compañías farmacéuticas) la experiencia y conocimiento de quienes, como ustedes, conviven con la enfermedad. Para conseguir esto es necesario identificar las necesidades médicas que no son cubiertas en el momento actual. Para ello es necesario mejorar los protocolos de estudio de las enfermedades y la comunicación entre los investigadores clínicos, los investigadores básicos y los pacientes, dado que normalmente ahora bien en tres mundos totalmente separados salvo en honrosas excepciones. Muy posiblemente seguirán pensando ustedes que esto es muy bonito de decir, ¿pero como lo puedo llevar adelante?. La respuesta es múltiple, porque se pueden hacer muchas cosas. Ya es posible participar en el diseño y protocolo de ensayos clínicos. En Europa tenemos una útil herramienta que es EUPATI (la Academia Europea de Pacientes) englobada en la Unión Europea a través de la iniciativa europea de medicinas innovadoras. En dicha iniciativa participan 33 organizaciones, está dirigida por el Foro Europeo de Pacientes y con socios de organizaciones de pacientes (European Genetic Alliance, European AIDS Treatment Group y EURORDIS), universidades y organizaciones sin ánimo de lucro además de una serie de compañías farmacéuticas europeas.

Les expongo seguidamente varios ejemplos donde el papel de los pacientes ha cobrado especial relevancia. A) En la actualidad y con la nueva normativa es necesario que existan representantes de los pacientes en los comités de ética en la investigación. Dichos comités velan entre otras cosas por los derechos de



los pacientes...y es obligatorio que los pacientes tengan sus representantes en dichos comités. Sin el visto bueno de los comités de ética no puede empezar un ensayo clínico o un estudio con pacientes (o con animales de experimentación). B) El documento de “consentimiento informado” ese papelito que tenemos que firmar cuando sufrimos una intervención médica o entramos a participar en un ensayo clínico debe ser diseñado con el visto bueno de los comités de ética y previa revisión por los representantes de los pacientes. Si el lenguaje utilizado es excesivamente técnico o no incluye información adecuada o relevante el documento no es aprobado y de nuevo el ensayo clínico no puede seguir. C) En generar cualquier material informativo que es suministrado a los pacientes debe ser previamente revisado por los representantes de los pacientes para que pueda cumplir su cometido de informar en un lenguaje adecuado y comprensible sin tecnicismos superfluos, pero al mismo tiempo suministrando la información pertinente. D) Los pacientes también tienen un papel importante en todo lo relacionado con la implicación de los investigadores en asociaciones de pacientes y en

los problemas personales de los pacientes que sufren la patología. Nunca olvidaré la primera vez que participé en un proyecto europeo. Nos reunieron en Italia donde el director del proyecto de investigación internacional de una enfermedad rara, que al mismo tiempo era padre de un paciente, nos llevó a conocer a los enfermos en una sala del hospital y a sus familiares para que experimentáramos, de primera mano, el sufrimiento de aquellas personas. Ahora su hijo ya no está con nosotros, pero su padre y yo mantenemos la amistad, mantenemos relaciones científicas y seguimos trabajando en la cura de la enfermedad de su hijo.

E) Otro caso donde la labor de las asociaciones es clave es para defender y publicitar los resultados de los ensayos clínicos, tanto los resultados positivos como los negativos. También para apoyar y promover el reclutamiento de pacientes en los ensayos clínicos y por supuesto para participar en ellos. F) Del mismo modo las asociaciones de pacientes ya

están cada vez más presentes en las actividades directamente relacionadas con la investigación. En el CIBERER, el centro de investigación biomédica en Red para enfermedades raras (organismo dependiente del Instituto de Salud Carlos III), trabajamos codo con codo con las asociaciones de pacientes de esta forma en el organigrama del CIBERER (<https://www.ciberer.es/>) existe el Comité Asesor de Pacientes (CAP) formado por ocho personas que provienen de sendas asociaciones de pacientes y que sirven de órgano de consulta para la dirección científica del CIBERER. Además, en el comité científico asesor externo, otro órgano consultivo del CIBERER también participa un representante de las asociaciones de pacientes. G) Donación de muestras en biobancos especializados en enfermedades raras. Tengo el honor de dirigir el CIBERERbiobank, el banco de muestras de pacientes de enfermedades raras que es una estructura que depende del CIBERER. Tenemos la suerte, además, de tenerlo en la Comunidad Valenciana, más concretamente en el centro de investigación en Salud Pública, en Valencia. La promoción de muestras de pacientes de enfermedades raras es un verdadero tesoro para los investigadores, por ello animo a los lectores a que entren en su página web y lo visiten. De hecho, se pueden hacer visitas presenciales previa cita.

Estaremos encantados en recibirlos.

Hace unos meses contactó con nuestro grupo de investigación la presidente de una asociación de pacientes. Se dirigía a nosotros porque un laboratorio farmacéutico había recabado su ayuda dado que buscaban grupos de investigación para financiar un estudio que estaban haciendo con un fármaco en una de las enfermedades en que nosotros trabajamos. Me pareció especialmente importante que la empresa

farmacéutica contactará con la asociación de pacientes, pidiendo ayuda para que le indicarán grupos de investigación relacionados con la patología en estudio. Es decir, estaban poniendo en el centro de la investigación a los pacientes, pidiendo ayuda y consulta. Creo que es hora de que las propias asociaciones de pacientes tomen conciencia de su importancia no como agente social que presta un servicio más o menos activo en un limitado grupo de pacientes de su inmediato ámbito de actuación sino una labor que va mucho más allá. Las asociaciones de pacientes pueden ser el verdadero catalizador de la investigación en enfermedades raras, ya lo son de hecho en E.E. U.U., Gran Bretaña y otros países en algunas enfermedades. Ya no vale decir que somos pocos o que no tenemos dinero; o que “papá estado” debe ser el que se encargue. Vivimos tiempos nuevos donde los límites los tenemos que poner nosotros, donde la sociedad civil debe ser consciente de que unida en un afán común puede alcanzar las metas que se proponga. Es cierto que algunos cambios en la propia estructura de las asociaciones son necesarios y que en nuestro país la dependencia del sector público ha sido muy necesaria y meritoria...pero no suficiente para llevar a cabo los objetivos previstos.

Es necesario en primer lugar tener un papel protagonista en la investigación, es necesario mejorar la preparación de las personas involucradas en las asociaciones de pacientes, dejándose asesorar y consultando con los expertos en cada caso. Es también necesario conocer la legislación vigente y los derechos y deberes de los pacientes y de la legislación en materia de investigación, ensayos clínicos, desarrollo de fármacos o mecenazgo. Es necesario informarse adecuadamente y establecer vínculos internacionales y por último ser muy respetuoso con la información privada y la protección de datos.

Una buena formación en todos estos campos hará posible que las asociaciones se robustezcan, creen vínculos estrechos con los investigadores y los fondos de financiación y generen sinergias activas. Un nuevo futuro es posible, pero lo debemos hacer entre todos.

Exposició de Fotografia Des-corpórea



Soy Natalia y desde hace más de 30 años convivo con esclerodermia. La fotografía me ha acompañado en mi vida siempre, he realizado cursos tanto de fotografía en sí, como fotografía aplicada a la psicología. Para mí, forma parte de mi autoconocimiento a través de las imágenes. A veces las emociones son difíciles de gestionar y cómo no, de mostrar.

Des-corpórea nace de este autoconocimiento a través de la fotografía, un trabajo que habla de mí, de mi enfermedad y de cómo intento plasmar las emociones, la incertidumbre, el dolor, el miedo, el no poder llevar una vida normal. Pero ante todo, habla de resiliencia, la que todos y todas tenemos, esa fuerza que nos impulsa a seguir adelante. Por eso hablo de “*descorporeización*”, para mí, sinónimo de liberarnos de las limitaciones de nuestro cuerpo y trabajar la creatividad; mantener una mente fuerte.

Mis fotografías van de emociones, buscando siempre el blanco, blanco neutro, ese blanco que me da paz y me saca del lado oscuro donde a veces me veo inmersa. Este proyecto es un trabajo muy íntimo. Pero por casualidades de la vida, hace apenas un año lo presenté a

un concurso; di el paso de compartirlo, de mostrar esas fotografías que para mí son mis emociones. Para mi sorpresa, resultó premiado. A partir de ahí, me propuse que si tenía que ver la luz, mi exposición tendría la función de visibilizar, de hablar de las enfermedades raras, de la esclerodermia, porque creo que es muy necesario sentirse entendido y si mi experiencia, mi manera de llevar la parte psicológica, que también es parte de nuestra enfermedad, habla de lo importante que ha sido y es para mí la fotografía, para mí es medicina y eso es lo que me gustaría transmitir. Tal vez a alguien podría servirle de ayuda. Somos mucho más que nuestras enfermedades y somos capaces de alcanzar todo lo que nos propongamos. Mi exposición se expuso en noviembre de 2023 en la Sala Vivanco de Catarroja (Valencia) y espero que no sea el último lugar donde vea la luz, para poder llevar mi mensaje muy lejos.

Un abrazo lleno de luz y gracias a ADEC por su gran labor, y por tener este punto de encuentro, esta ventanita para sabernos y poder sentirnos cerca.

Nataly Roc, afectada de esclerodermia.

Valencia, 12 de agosto de 2023. Un día, al despertar, tuve un mal sueño... Iba con mi mujer al dermatólogo. Después de tanto peregrinar de consulta en consulta, nos confirmaron que padecía esclerodermia. Aquel día no sabía el significado de dicha palabra ni lo que conllevaba esta enfermedad, una enfermedad crónica que hace que la piel se vuelva gruesa y se endurezca, que puede presentar acumulación de tejido cicatrizal y daño en los órganos internos como el corazón, los vasos sanguíneos, pulmones, estómago y riñones. Después de convivir con ella, te das cuenta de que la persona que lo padece tiene que ser muy fuerte, los malos días que pasa mi mujer sin ganas de salir de casa por el dolor que le causa esta enfermedad.

Yo observo con que valentía y fuerza se lo toma ella y lo afronta. Al día siguiente, se levanta con mucho ánimo y las pilas recargadas, con ganas de hacer cosas y olvidarse o aparcarse, momentáneamente, la maldita esclerodermia. Asombra esa energía que tiene, siempre queriendo hacer planes de salir, viajes, etc.

Los momentos que le da el bajón tengo que estar con ella para animarla. Aunque a veces me costó ver estas cosas, aprendí a comprenderla gracias a su fortaleza. Aún es ella la que me anima a no desesperar. En la vida de pareja hay días que no salen las cosas como uno quiere, pero siempre está ella ahí. Hay que pensar que solo queda mirar hacia arriba, como los girasoles, buscando el calor y la comprensión de la familia, amigos y la sociedad en general.

Francisco Mesado es el esposo de **Irene Pérez**, afectada de esclerodermia.



Soy Mavi, descubrí que tenía esclerodermia con 14 años. No tuve una adolescencia fácil, mi cara iba cambiando al mismo ritmo que mi autoestima bajaba. Ahora con 42 años, me siento orgullosa del camino recorrido y de mis padres y hermanas nunca me soltaron de la mano.

La enfermedad me ha hecho valorar todo lo bueno que me rodea: mi hija, familia y amigos-familia. Para ellos mi aspecto no importa, nunca importó. Me he aceptado y me quiero y respeto tal y como soy.

Mavi, afectada de esclerodermia.



Hola, amigos; soy María...

Cuando me diagnosticaron la enfermedad, para lo cual tardaron cinco años, tuve un sentimiento de liberación. Al fin sabía qué es lo que yo tenía y sentía. Este camino largo y a veces doloroso, no es fácil. Hay días en que tengo sentimientos encontrados, pero gracias al apoyo de mi familia y amigos van transcurriendo y he aceptado sufrir la esclerodermia. Gracias a la Asociación y a los médicos estoy informada; creo que tener esa información es lo fundamental, porque la información es poder.

No quiero extenderme, sino despedirme deseándonos que investiguen, que se dediquen más medios y recursos para la investigación de esta enfermedad y de otras que se consideran raras, y que interesan menos porque no son rentables. Saludos y gracias por todo.

María, afectada de esclerodermia.

DOS PALABRAS ODIOSAS

10 de octubre del 2019. Aún recuerdo esa mañana, cuando en una de tantas consultas que tuve en los dos últimos años escuché por primera vez dos palabras que jamás pensé que pudieran tener tanto poder. Nunca imaginé que dos palabras cambiarían tanto mi vida; dos tristes palabras, sin que las acompañaran más adjetivos, sustantivos o verbos. Esa mañana, en la consulta de reumatología, no sabía que mi vida estaba a punto de dar un giro de 180 grados. Aún inconsciente de lo que me esperaba, incluso ignorante de muchas cosas sobre lo que estaba por venir, este fue el día en que en mi vocabulario se incluirían esas dos palabras odiosas: “**Esclerosis sistémica**”.

En esa mañana culminaron dos años de una cantidad ingente de pruebas y consultas con el tan anhelado diagnóstico que nunca llegaba. La noticia llegó acompañada de una explicación, a grandes rasgos, de lo que era la patología. La verdad es que tampoco pregunté mucho más, en parte por ignorancia, era la primera vez que la escuchaba, y en parte porque en aquel momento la sensación de alivio me inundaba. Sentía una sensación agradable, de “*pues es real que me pasaba algo y no estaba loca*”. Era una sensación esperanzadora, “*ahora que por fin ya sé lo que tengo, podremos darle solución*”. Solo un momento después, me di de bruces contra el suelo, como si cayera del rascacielos más alto del mundo: me dijeron que no había solución, que no tenía tratamiento posible, que era una patología autoinmune-degenerativa y solo podían ir poniéndome tiritas según fuera dañándose mi cuerpo. Tiritas en un océano de heridas. Esa bofetada de realidad no tenía sentido alguno. Mi cabeza era incapaz de aceptar un diagnóstico sin solución. Eso era imposible. ¡Algo tenía que haber! ¡Algo se podría hacer! Durante muchos meses después, incluso hoy, que han pasado cuatro años, hay veces que sigo aferrándome a esa remota y absurda idea de que en alguna visita me dirán que hay una solución.

Bueno, mi nombre es Eva, tengo 47 años y desde los 43 tengo el diagnóstico de esclerosis sistémica (esclerodermia). Tengo afectación

cardíaca, ósea y del aparato digestivo, destrucción de ovarios, síndrome de Raynaud y más cosas. De hecho, cada año se van sumando nuevos daños en mis órganos, cada vez mi pastillero acoge a un mayor número de pastillas. Esto es siempre sumar y nunca restar.

Desde ese 10 de octubre, sigo luchando con mi mayor enemigo. Os mentiría si no digo que en muchas ocasiones me he rendido y he dejado que la patología me ganara. Durante estos cuatro años, mi vida es una montaña rusa, con días que estoy en lo más alto y días que rozo casi el suelo. Estoy aprendiendo, pero no consiguiendo aceptar que la esclerosis es parte de mi vida. También os digo que lo intento con todas mis fuerzas, pero no lo consigo. Tirar la vista atrás y ver que hoy me es imposible hacer lo que era capaz de hacer hace cuatro años es totalmente desalentador. Tener que ver que en muchos momentos tus hijos, aun siendo niños, tienen que cuidar de su madre, es realmente frustrante y desgarrador.

Mi día a día es una constante obra de teatro fingiendo estar siempre bien, fingiendo que no hay dolor, que no hay limitación y poner al extremo mis fuerzas para conseguir hacer lo mismo que ayer, y que no descubran los que me rodean que día a día soy menos capaz, que la patología va ganando, me va derrotando. Es duro estar haciendo teatro 24 horas cada siete días. Pero también os digo que en estos momentos no se vivir de otra manera. Lo hago por mis hijos, por mi marido, por mis padres, hermanas, familia y amigos. No quiero que sufran, no quiero que sufran como lo hago yo. Quiero que vean un escaparate en el que todo está bien, en el que no hay lucha. Quiero protegerlos de todo esto. Al menos, quiero protegerlos el máximo tiempo que pueda.

Hay días que mi función es para darme un Oscar de lo bien que interpreto. Otros, mi interpretación da pena... Creo que ya no lucho contra la enfermedad, he decidido permitir que la enfermedad me acompañe. Creo que así quizá empecemos a llevarnos bien, quizá se porte mejor conmigo y cese de robarme más cosas de las muchas que ya me ha arrebatado...
Eva, afectada de esclerodermia.

Soy María... 56 años. Nacida en Valladolid. **A los 29 años me encontré con mi amiga la esclerodermia**; un tremendo mazazo, hubiera deseado morir en ese momento al ser consciente de todo lo que conlleva vivir con ello. Una vez aceptado, comienzas a vivir en tu nueva realidad y dentro de tus posibilidades.

Estaba satisfecha de la mejoría lograda con el seguimiento médico y un cambio de clima a otra región. Pero por mala fortuna, tuve que volver a mi tierra por causas de fuerza mayor y con ello, llegó un evidente empeoramiento. Nuevamente, volví a “mi” dura realidad y a sentirme morir; quieres desistir de esta lucha cuando día tras día, vas siendo víctima de la falta de apoyo y empatía por parte de los profesionales sanitarios, los servicios sociales y todas las entidades que deberían dar apoyo a personas en vulnerabilidad. Es muy lamentable que te perjudique más el sistema que la propia enfermedad.

María, vecina de Benavente afectada de esclerodermia.



Con 55 años de edad, **padezco esclerodermia sistémica con afectación cutánea, fenómeno de Raynaud, afectación esofágica y pulmonar y AC antiSCL-70+ secuelas orales secundarias de la esclerodermia**. Es una enfermedad rara, la cual me está deformando la boca. Hace años me puse un implante dental en Barcelona, pero en estos momentos estoy perdiendo el implante y se me está deformando la boca.

He ido a varios médicos especialistas, mi reumatóloga me comenta que no puedo estar en estas circunstancias, el maxilofacial se niega a operarme y quiere derivar la intervención a otros centros en diferentes comunidades que la quieran realizar. Me comenta que tengo una enfermedad degenerativa, que es muy complicada y costosa la operación y que no vale la pena realizarla por mi enfermedad.

La posible solución que me dan desde la sanidad pública de Castilla y León es que vaya por lo privado. Pero con mis circunstancias económicas es imposible, ya que tengo una mínima pensión de 700 euros, me encuentro pagando un alquiler de 260 euros, más los gastos de algunas recetas que no entran por la Seguridad Social. Mis recursos económicos son mínimos, me encuentro en aislamiento social, ya que tengo parte de mi cara deformada y me cuesta relacionarme con otras personas, lo que me está afectando a mi estado de salud mental. He solicitado que deriven mi caso a Barcelona, para que pongan solución al sufrimiento que me causa la deformación de la boca y la pérdida del implante dental...

María Ángeles, afectada de esclerodermia.





“La carrera no siempre la ganan los más veloces, sino los que se mantienen corriendo”
JUAN CARLOS GONZÁLEZ COLL
 Presidente de ADEC

La importancia de **ASOCIARNOS**

Cuando en la dura realidad de la vida descubres que tienes esclerodermia o que un familiar la padece, el mundo se desvanece a tu alrededor. Meses antes de que fuera correctamente diagnosticada, la familia y el afectado acuden a muchos doctores de diferentes especialidades, con la agonía de presenciar cómo la enfermedad progresa rápidamente, añadido al desconocimiento de no saber dónde acudir y la incertidumbre de su resultado final.

En 1999 un grupo de amigos y familiares con esclerodermia fundamos la Asociación. Con ello se abre una puerta a la esperanza hacia los que padecen esta enfermedad. La información era muy limitada y cada respuesta traía a su vez más preguntas, dolor y sufrimiento, pero el coraje nos hizo seguir. El trabajo que hemos comenzado se ha convertido en terapia. Por fin salimos del escondite donde nos habíamos ocultado de la realidad.

Una de las vías más claras para la inserción en la sociedad es la de la participación, para ello nada más claro y beneficioso que el camino del asociacionismo. ¿Por qué es importante asociarse? Una asociación es otra alternativa a la relación entre personas, a la acción social y a la autoinformación (participación en actividades conjuntas de acuerdo con unos objetivos, intereses y gustos comunes). Porque hay que hacerse oír y a través del grupo puedes desarrollar tu participación, compartir experiencias y opiniones con otras personas. Como motivación personal, el trabajo colectivo te ilusiona y te hace sentir bien.

La opinión de las asociaciones de enfermos está consiguiendo modificar políticas sanitarias en algunos pacientes. En países como Holanda y Gran Bretaña, este movimiento ha llegado a modificar políticas sanitarias. El formar parte de una asociación puede aportarnos muchos beneficios. Socio colaborador son 10 € al año.

Asociacionismo. En estos grupos los protagonistas son las personas afectadas, sus familiares y la gente cercana al entorno en que se mueven. Con la participación de todos ellos, se pueden intercambiar experiencias y habilidades de afrontamiento, a las que de otra manera no podrían acceder. Tenemos que participar de la forma más activa posible para hacer realidad un gran número de proyectos que, sin duda, mejorarán nuestra calidad de vida. Una participación positiva de los enfermos y familiares es el primer paso imprescindible para alcanzar buenos resultados. Este es un buen momento. Las asociaciones son un compromiso de todos, los propios afectados, familiares y amigos no debemos pararnos en excusas que, sin dejar de ser ciertas, no deben impedirnos aportar una serie de valores que podemos ofrecer y que sin duda también facilitarán lo mucho que nos podemos enriquecer con las aportaciones de los demás. Cuantos más mejor. La unión hace la fuerza. Ánimo y adelante.



BERTA MARTÍNEZ BARRACHINA
 Trabajadora social ADEC

VOLUNTADES **ANTICIPADAS**

El Documento de Voluntades Anticipadas es el documento mediante el que se manifiestan las instrucciones que, sobre las actuaciones médicas, se deben tener en cuenta cuando la persona que lo suscribe se encuentre en una situación en la que las circunstancias que concurren no le permitan expresar libremente su voluntad.

- En la declaración de voluntades anticipadas, la persona interesada podrá hacer constar la decisión respecto a la donación de sus órganos con finalidad terapéutica, docente o de investigación. En este caso, no se requerirá autorización para la extracción o la utilización de los órganos donados.

- En la declaración de Voluntades Anticipadas, la persona interesada podrá hacer constar la solicitud de prestación de eutanasia en una situación en la que las circunstancias que concurren no le permitan expresar libremente su voluntad.

- La persona otorgante podría realizar la revocación: cancelación de las Voluntades Anticipadas solicitadas previamente.

- La persona otorgante podría realizar la modificación de su documento de Voluntades Anticipadas, en concreto, podrá realizar cambios:

· En los datos personales de la Solicitud de Voluntades Anticipadas.

· En el registro de testigos y/o representantes.

· En las propias voluntades solicitadas.

El documento se podrá formalizar de tres maneras:

1. Mediante escritura pública ante notario.

2. Por escrito ante dos testigos en cualquier SAIP.

3. De forma telemática. Enlace al trámite (abre en nueva ventana)

Inscripción en el Registro del Documento de Voluntades Anticipadas (testamento vital). https://www.gva.es/es/inicio/procedimientos?id_proc=2709&version=amp

PUNTOS DE CONSULTA

- Se establecerán puntos de consulta del registro de voluntades anticipadas, al menos en cada Servicio de Atención e Información al Paciente (SAIPs). Consultar enlace información.

- En los centros sanitarios privados se podrá establecer puntos de consulta en aquellas unidades que sean autorizadas por la Conselleria de Sanitat a través de la Dirección General de Calidad y Atención al Paciente.



- Los médicos responsables de la asistencia sanitaria del interesado accederán telemáticamente al registro de documentos de voluntades anticipadas mediante identificación con el correspondiente certificado reconocido expedido por ACCV, o por cualquier prestador de servicios de certificación con el que la Generalitat Valenciana haya establecido el oportuno convenio de reconocimiento.

- En todo momento el personal sanitario que por razón de su puesto conozca el contenido del documento de voluntades anticipadas estará sujeto al deber de guardar secreto, conforme establece la Ley.

REPRESENTACIÓN

1. El otorgante puede designar, en el mismo documento o en otro, a un representante para que sea interlocutor válido ante el médico responsable o el equipo sanitario y facultarle para interpretar sus declaraciones e instrucciones cuando no pueda expresar su voluntad por sí mismo, pudiendo, asimismo, sustituir su voluntad.

2. Podrá ser representante cualquier persona mayor de edad, que no haya sido incapacitada legalmente, con la salvedad de las siguientes personas:

- El notario autorizante del documento.
- El funcionario o empleado público encargado del Registro Centralizado de Voluntades Anticipadas de la Comunidad Valenciana.
- Los testigos ante los que se formalice el documento.
- El personal sanitario que debe aplicar las voluntades anticipadas.
- En el ámbito de la sanidad privada, el personal con relación contractual, de servicio o análoga, con la entidad privada de seguro médico.

Los testigos serán personas mayores de edad, con plena capacidad de obrar, de los cuales al menos uno, no tendrá con la otorgante relación por razón de matrimonio, pareja de hecho, parentesco hasta el segundo grado de consanguinidad o afinidad o relación patrimonial alguna.

La figura de la representante designada por el otorgante actuará como interlocutora válida ante el equipo sanitario, no siendo obligatoria su designación. En cualquier caso, la persona representante no puede actuar de testigo.

El Documento de Voluntades Anticipadas, una vez cumplimentado, podrá ser inscrito en el Registro de Voluntades Anticipadas de la Comunidad Valenciana. Para ello se adjuntará copia de los DNI de los testigos y del representante si lo hubiera, y del otorgante, así como sus datos de tarjeta SIP.

Mientras la persona otorgante conserve su capacidad, según lo dispuesto en el artículo 6 del Decreto 180/2021, del 5 de noviembre, del Consell de la Generalitat, su libertad de actuación y la posibilidad de expresar su voluntad prevalece sobre las instrucciones contenidas en el Documento de Voluntades Anticipadas ante cualquier actuación clínica.

Cuando sea necesario, todo el personal médico responsable de la asistencia de la persona, conforme a lo dispuesto en el artículo 12 del Decreto 180/2021, del 5 de noviembre, del Consell de la Generalitat, podrá consultar el Registro de Voluntades Anticipadas de la Comunidad Valenciana, obteniendo, si existe el Documento de Voluntades Anticipadas, y si es necesario efectuará una copia impresa para su aclaración con los allegados o la familia.

El Documento de Voluntades Anticipadas producirá plenos efectos por sí mismo y deberá ser respetado por los servicios sanitarios y por todo el personal sanitario que tenga alguna relación con su autor.

En el caso de que en el cumplimiento del Documento de Voluntades Anticipadas surgiera la objeción de conciencia de algún facultativo, la entidad sanitaria responsable de prestar la asistencia sanitaria pondrá los recursos suficientes para atender la voluntad anticipada de las personas en los supuestos admitidos por el ordenamiento jurídico.

No podrán tenerse en cuenta voluntades anticipadas que incorporen previsiones contrarias al ordenamiento jurídico o a la buena práctica clínica, o que no correspondan exactamente con el supuesto de hecho que el sujeto ha previsto en el momento de emitirlas. En estos casos, quedará constancia razonada de ello en la historia clínica de la persona.

EFICACIA DEL DOCUMENTO DE VOLUNTADES ANTICIPADAS

Mientras la persona otorgante conserve su capacidad, su libertad de actuación y la posibilidad de expresar su voluntad prevalece sobre las instrucciones contenidas en el documento de voluntades anticipadas ante cualquier actuación clínica.

Cuando sea necesario, el médico responsable de la asistencia de la persona podrá consultar el Registro Centralizado de Voluntades Anticipadas de la Comunidad Valenciana obteniendo, si existe el documento de voluntades anticipadas, una copia impresa del mismo que deberá incorporarse a la historia clínica del paciente.

- El documento de voluntades anticipadas producirá plenos efectos por sí mismo y deberá ser respetado por los servicios sanitarios y por cuantas personas tengan alguna relación con el autor del mismo. En el caso de que en el cumplimiento del documento de voluntades anticipadas surgiera la objeción de conciencia de algún facultativo, la entidad sanitaria responsable de prestar la asistencia sanitaria pondrá los recursos suficientes para atender la voluntad anticipada del paciente en los supuestos admitidos por el ordenamiento jurídico.

- No podrán tenerse en cuenta voluntades anticipadas que incorporen previsiones contrarias al ordenamiento jurídico o a la buena práctica clínica, o que no correspondan exactamente con el supuesto de hecho que el sujeto ha previsto en el momento de emitirlas. En estos casos, quedará constancia razonada de ello en la historia clínica del paciente.

MODIFICACIÓN Y REVOCACIÓN

El otorgante podrá sustituir por otro el documento de voluntades anticipadas o modificarlo, siempre que en el momento de hacerlo tenga la capacidad legal suficiente y declare su voluntad libremente. La sustitución o modificación se formalizará con arreglo a los requisitos que se exigieron para su primer otorgamiento, dejando constancia; pudiendo anular, total o parcialmente cualquier documento de voluntades anticipadas anterior.

- Cumpliendo los mismos requisitos, el otorgante podrá revocar cualquier documento de voluntades anticipadas anterior, dejando constancia.

CUSTODIA DE DOCUMENTOS

El Registro Centralizado de Documentos de Voluntades Anticipadas deberá custodiar los documentos inscritos hasta pasados cinco años del fallecimiento del otorgante. Transcurrido dicho plazo, se procederá a su destrucción.

Más información consultar el Decreto 180/2021, del 5 de noviembre, del Consell de la Generalitat.









adec

en las redes sociales

La Asociación de Esclerodermia Castellón, **adec**, se adapta a la realidad de la sociedad, donde la información se mueve en todas las direcciones. De mano de las nuevas tecnologías, estamos entrando en el mundo de las redes sociales, donde se interactúa con los socios, con otras Asociaciones y Entidades, con organismos públicos y privados, además de con todo aquel que vaya en busca de información. Con todos ellos, y con nosotros mismos, nos comprometemos a ofrecer una información seria y contrastada.



Con nuestra página web buscamos un acceso riguroso y ágil para cualquier persona con necesidad de acceder a información sobre esclerodermia. www.esclerodermia.es



En Facebook desde junio de 2017 ofreciendo información y noticias, además de contactar con nosotros por Messenger en privado, en [ADEC Asociación de Esclerodermia Castellón](https://www.facebook.com/ADECAsociacióndeEsclerodermiaCastellón)



También estamos en WhatsApp para una relación más directa y cercana con nuestros socios. Un canal sencillo y eficaz de comunicación con el número **635 98 53 42**



En X, antes Twitter, publicamos las noticias que requieren inmediatez, a la vez que nos hacemos eco de las de otras Asociaciones y Entidades afines. Desde noviembre de 2017 en **@AsociacionADEC**



Ofreciendo imágenes relacionadas con nuestras actividades, además de una información completa de cada una. En www.instagram.com/esclerodermiaadec/ o **ESCLERODERMIA ESPAÑA ADEC**.



Nuestro propio canal de YouTube, con vídeos interesantes y de calidad. En **ESCLERODERMIA ESPAÑA ADEC**.