

Federación Andaluza de Asociaciones de Ataxia



BOLETÍN INFORMATIVO. Junio 2019

C/Antonio Filpo Rojas Nº13 Bj Dcha. Tel. 954546168

Web: www.ataxiasandalucia.org E-mail: federacion.ataxias@gmail.com

ACTIVIDADES DE LA FEDERACIÓN

II Encuentro Regional Sociosanitario sobre Ataxias

El pasado día 11 de mayo (sábado), se celebró el II Encuentro Regional Sociosanitario sobre Ataxias en el Hotel Alcora de Sevilla. A continuación os resumimos las ponencias:

Dra. Patricia Martínez Marín.

Ponencia "La ataxia a ambos lados de la mesa". Para una mejor atención a los pacientes de enfermedades raras es totalmente necesaria una formación especializada en este tipo de patologías, formación que en los estudios reglados se limita a unas pocas asignaturas de carácter optativo algunas de ellas. Nos habló de la necesidad de diseñar un protocolo de diagnóstico clínico, de la importancia de compartir los expedientes por parte de los profesionales de la salud que atiendan a estos pacientes, sobre todo para conocer algunos de los síntomas colaterales causados por la progresión de la enfermedad, y de la importancia de la empatía por parte de los profesionales con los pacientes y familiares lo que se traduce en una atención más cercana. Este aspecto lo trató desde "ambos lados de la mesa" ya que una hermana suya es afectada de ataxia.

Continuó su ponencia hablando de la importancia de la formación continua por parte de los médicos de familia que son los que reciben y atienden en primer lugar a los pacientes de enfermedades raras y muchas veces no saben a qué especialista derivar a los pacientes. Así mismo es fundamental el control y seguimiento, a través de un registro, de los afectados con una enfermedad rara. En cuanto a tratamientos, el futuro está en las Terapias Génicas. Recalcó la importancia de las asociaciones de pacientes donde se va a ofrecer servicios especializados e intercambio personal con otros pacientes y familiares y la importancia y validez de la creación de redes sociales de comunicación a nivel global de pacientes donde se establecen foros de intercambio de experiencias e información de interés.

Dr. Víctor Volpini Beltrán,

Ponencia "Información para avanzar en genética: biobancos, historias clínicas y registro". La genética es una especialidad necesaria en este tipo de enfermedades por lo que es necesario tener servicios de genética en enfermedades raras en los hospitales. El avance en las Terapias Génicas ofrecerá una curación de algunas enfermedades raras como la ataxia, de ahí la importancia de esta especialidad. Se ha avanzado mucho en el

conocimiento de las mutaciones genéticas que producen los diversos tipos de ataxia. En 1993 se descubre la SCA 1 y en la actualidad conocemos hasta la SCA 48. Es importante conocer los distintos fenotipos de ataxia para contactar con otros pacientes y obtener información sobre las sintomatologías asociadas.

La genética nos facilita conocer la fisiología, es decir, el gen y saber la genología a nivel familiar. En genética no sólo se estudia al paciente que la padece sino a toda la familia. Para este estudio se utiliza dos métodos: observación y experimental. La observación es a través de la estadística probabilística y es el más utilizado y en el experimental se estudian los tejidos con modelos animales. Ambos métodos no son excluyentes sino que se complementan en el estudio de enfermedades raras.

De ahí la importante los bancos de tejidos y la formación de los genetistas en este tipo de enfermedades ya que la mayoría de enfermedades raras, como la ataxia, son genéticas.

Dr. José Antonio Sánchez Alcázar ponencia “Medicina de precisión en Ataxia de Friedreich”. Su estudio, en colaboración con la asociación ENACH, comenzó con pacientes de enfermedades neurodegenerativas causadas por la acumulación de hierro en las mitocondrias.

Este estudio se extenderá a la Ataxia de Friedreich ya que se caracteriza también por la acumulación de hierro en las mitocondrias, lo que conlleva la degeneración de las neuronas, por eso es una enfermedad neurodegenerativa. De esta manera, hay relación del deterioro neurológico con la acumulación de hierro, por lo que el estudio va encaminado a controlar esta acumulación de hierro en exceso y a

que se metabolice correctamente para evitar los efectos dañinos.

El estudio se realiza a través de una biopsia de piel debido a que las células de la piel se pueden convertir en neuronas. Esto permite comprobar que medicamentos o fármacos actúan reduciendo el hierro acumulado en exceso. En definitiva, este estudio es un estudio de precisión personalizado a cada paciente a través de una biopsia. En el caso de los pacientes de ataxia de Friedreich se necesita saber cuántas repeticiones de genes presenta el paciente en el diagnóstico genético de la ataxia. De esta forma, es muy importante el contacto y la comunicación con el neurólogo ya que se va a estudiar a nivel celular a cada paciente. Además, se necesita saber los fármacos que toma y sus dosis para determinar si esos medicamentos le están haciendo el efecto que se pretende o no y, así, cambiar a otro fármaco o ajustar las dosis en caso necesario. Hoy por hoy, no existe un tratamiento efectivo en las ataxias. De ahí, lo novedoso, original, innovador y esperanzador de este estudio ya que se realiza un estudio de forma personalizada y no invasiva, trabajando a nivel celular con muestras del paciente. Este estudio se llama “Braincure Ataxia”. La finalidad de este estudio, que comenzará con los pacientes de Ataxia de Friedreich, es extenderse al resto de Ataxias y se está llevando a cabo por un grupo de investigación de la Universidad Pablo Olavide de Sevilla.

Muchos de los asistentes mostraron su interés de participar en este estudio. Los interesados en participar en este estudio podéis llamar a la Federación al 95454668 en horario de mañana y preguntar por M^a Ángeles.

Dña. Angeles López Romero. Ponencia “El papel del logopeda en la

rehabilitación de la Ataxia". Los problemas del lenguaje en un paciente de ataxia son tan limitantes como los físicos. Es fundamental concienciar tanto los afectados como a los familiares de la importancia de esta disciplina para mejorar la calidad de vida. La logopedia es tan importante como la fisioterapia en el paciente de ataxia ya que mejora y en muchos casos retarda la progresión de la enfermedad. Ayuda al paciente a nivel social ya que trabaja la comunicación, aspecto tan necesario en la persona. La logopedia además atiende a los problemas de respiración y deglución que presenta el paciente de ataxia. Es importante mejorar la respiración, la masticación y reforzar la musculatura de la cara para facilitar tanto la comunicación oral como la ingesta de alimentos y líquido. Un tratamiento en logopedia precoz puede evitar procedimientos de cirugías invasivas en pacientes de ataxia para la ingesta de alimentos.

NOTICIAS PROVINCIALES

Córdoba

La Asociación Cordobesa de Ataxias con el fin de ampliar los servicios ofrecidos por la Asociación y contribuir, de esta manera, a mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por Ataxias y sus familias, firmó un convenio de colaboración con la Psicóloga especialista en Neuropsicología Inmaculada Bernal, a través del cual, la citada Psicóloga, prestará un servicio de orientación y asesoramiento psicológico a los/as socios/as de ACODA, estableciéndose una tarifa fija reducida.

Sevilla

La Asociación sevillana de ataxias tiene prevista para el próximo 20 de junio (jueves y festivo en Sevilla) una visita

guiada al Monasterio de la Rábida y al Muelle de las Carabelas en Huelva. Os animamos a participar. Más información en el teléfono de la Asociación 954410656.

RINCÓN DE LA PSICOLOGÍA

Queridas amigas y amigos. Hace poco en una conferencia levanté un vaso con agua. Todos estaban esperando la típica pregunta ¿Está medio lleno o medio vacío? Sin embargo, pregunté ¿Cuánto pesa este vaso? Las respuestas variaron entre 200 y 300 gramos.

El peso absoluto no es lo importante, depende de cuánto tiempo lo sostengo.

- Si lo sostengo un minuto no es problema.
- Si lo sostengo una hora me dolerá el brazo.
- Si lo sostengo un día mi brazo se entumecerá y paralizará.

Aunque el peso del vaso no cambia es siempre el mismo. Pero cuanto más tiempo lo sujeto más pesado y más difícil de soportar se vuelve.

Las preocupaciones, los pensamientos negativos, los rencores y el resentimiento son como el vaso de agua.

- Si piensas en ellos un rato no pasa nada.
- Si piensas en ellos todo el día empiezan a doler.
- Y si piensas en ellos toda la semana acabarás sintiéndote paralizado e incapaz de hacer nada, solamente sintiendo y produciendo dolor.

Acordaros de soltar el vaso cuanto antes mejor porque lo que sentimos por dentro no depende de los demás, del exterior, sino que depende de uno mismo y de la manera en que percibe los acontecimientos y de cómo maneja las emociones.

Podéis contactar conmigo en jirdiez@gmail.com